

Comunicato stampa

PREMIATO UN PROGETTO DI RICERCA SULLA ATASSIA SPINOCEREBELLARE

E' uno dei sette progetti di ricerca finanziati da TELETHON e si intitola "Ruolo dell'alterato processamento della fratassina nella patogenesi dell'atassia spinocerebellare Pitrm1-dipendente". "Recentemente abbiamo dimostrato che mutazioni del gene PITRM1 sono associate allo sviluppo di una nuova forma di atassia spinocerebellare," spiega il **Dott. Dario Brunetti, ricercatore della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta e dell'Università degli studi di Milano,** "Questo progetto ha lo scopo di approfondire gli aspetti molecolari alla base dell'alterato processamento della fratassina nelle cellule dei pazienti affetti da mutazioni in PITRM1, contribuendo ad ampliare le conoscenze dei meccanismi patologici alla base dell'atassia spinocerebellare PITRM1 dipendente e dell'atassia di Friedreich stessa. Tramite l'utilizzo di determinati modelli cellulari e modelli murini che presentano un deficit di PITRM1, verranno testati nuovi approcci farmacologici e di terapia genica volti a ripristinare la corretta funzionalità della fratassina. Questo progetto quindi fornirà nuova conoscenza sulle atassie spinocerebellari autosomiche recessive e sulle atassie più in generale, e proporrà potenziali nuovi approcci terapeutici per queste patologie".

PITRM1 è un gene nucleare che codifica per una proteina mitocondriale: questa, insieme ad altri enzimi mitocondriali (noti come IDE e MPP), svolge un importante ruolo nel processamento delle proteine importate nei mitocondri garantendo che maturino correttamente per attuare la loro funzione. Quando questo sistema di maturazione non funziona, - ad esempio perché PITRM1 è mutato, proteine immature o non funzionanti tendono ad accumularsi in matrice e questo provoca il danneggiamento dei mitocondri, organelli che costituiscono la centrale energetica della cellula. Una delle proteine la cui corretta maturazione dipende da PITRM1 è la fratassina, la proteina mutata nell'atassia di Friedreich. Ecco perché questo progetto è strategico e molto rilevante oltre che innovativo. Il progetto è finanziato da Fondazione Telethon e Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA) e avrà la durata di dodici mesi. Oltre al team dell'Istituto Besta, il progetto prevede la partnership con il Prof. Carlo Viscomi e il Prof. Massimo Zeviani dell'Università di Padova, e vedrà la collaborazione del Prof. Laurence Bindoff dell'Università di Bergen (Norvegia) e della Dott.ssa Michela Deleidi dell'Università di Tubingen (Germania).

**Ufficio stampa Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta
tel 0039-3389282504 email: cinzia.boschiero@istituto-besta.it**