



Da anni il comune di Pietra Marazzi contribuisce, sia pur con minime erogazioni annue, al programma di ricerca **TELETHON**.

La ricerca sulle malattie genetiche rare esplora il funzionamento del cervello. Uno studio completamente *made in Italy*, pubblicato nel mese di febbraio 2011 sul *Journal of Neuroscience*, fa luce sui meccanismi con cui si formano particolari cellule nervose alterate in svariate malattie genetiche ma anche dall'origine complessa, come l'epilessia. A descriverlo sulle pagine della prestigiosa Rivista è il gruppo di

ricerca Telethon coordinato da **Giorgio Merlo**, dell'Università di Torino, con la collaborazione di **Enzo Colautti** ed **Elena Cattaneo** delle Università di Torino e Milano.

Da diversi anni Merlo e il suo Team studiano, grazie a fondi Telethon, un gruppo di geni (Dlx) che, se alterati, sono responsabili di malattie genetiche rare, caratterizzate da difetti dello sviluppo dello scheletro già durante la vita embrio-fetale, come per esempio la mancata saldatura del palato e le malformazioni di mani e piedi. Analizzandone il funzionamento, i ricercatori hanno constatato che questi geni giocano un ruolo molto importante anche nello sviluppo del nostro cervello, in particolare nella formazione di un tipo specializzato di cellule nervose, i neuroni GABAergici.

Molto diffuse nel sistema nervoso, queste cellule hanno normalmente un ruolo inibitorio, sono addette, cioè, a "spegnere" attività troppo intense o prolungate di altri neuroni o gruppi di neuroni. Non solo: alterazioni nella quantità e qualità dei neuroni GABAergici, oppure nel processo con cui vengono prodotti a partire dalle cellule staminali neurali, sono state associate a svariate malattie, tra cui la *corea di Huntington*, la *sindrome di Rett*, l'*epilessia*, la *sindrome fetale alcolica* e, forse, l'*autismo*.

I ricercatori Telethon hanno quindi studiato questo fenomeno in animali da laboratorio in cui i geni Dlx non funzionano e che presentano una riduzione di neuroni di tipo GABAergico. *"Abbiamo visto"* spiega Merlo *"che anche l'ambiente cellulare circostante è importante per una maturazione corretta delle cellule staminali in questo tipo di neuroni. In particolare abbiamo scoperto che l'anello mancante tra Dlx e i neuroni GABAergici è una proteina segnale, chiamata Wnt5a. Questa è capace di dirigere il comportamento delle cellule staminali presenti nel cervello e di indurle a formare proprie cellule GABA"*. La conferma si è avuta anche osservando come cellule staminali neurali in coltura maturano meglio in neuroni GABAergici in presenza di Wnt5a.

“il prossimo passo” continua il ricercatore “ sarà quello di andare a fondo dei meccanismi con cui le cellule staminali presenti nel cervello rispondono a questo segnale: potremmo così ottenere informazioni importanti su qual è il modo migliore per intervenire con dei trattamenti farmacologici e far sì che la produzione di neuroni GABAergici vada a buon fine. Questo lavoro è anche un ottimo esempio di come si possa coniugare la ricerca su malattie genetiche rare – quella che Telethon finanzia in accordo con la propria missione – con lo studio di meccanismi molecolari di base coinvolti anche in patologie a maggiore diffusione”.

Telethon lavora perché nascere con una malattia genetica non sia più una condanna.

Contribuisci anche tu a questa importante sfida !

Dona on line su www.telethon.it

Vincenzo Fasanella

Coordinatore Telethon per la Provincia di Alessandria

viale Medaglie d'oro, 40

15100 ALESSANDRIA

mail vfasanella@rt.telethon.it

web: www.telethon.it

blog: <http://telethonalessandria.blogspot.com/> (visit ail blog Telethon AL)

[http:// www.facebook.com/vincenzo.fasanella](http://www.facebook.com/vincenzo.fasanella)