
Malattie rare: una nuova possibile terapia per la distrofia muscolare di Duchenne

Dallo studio quasi decennale sulla storia clinica di un giovane paziente affetto da una forma di distrofia muscolare di Duchenne inespugnabilmente lieve, la scoperta di un meccanismo genetico ereditato dalla madre in grado di riattivare la produzione di distrofina e migliorare le condizioni dei pazienti. Il lavoro, coordinato dall'Università La Sapienza di Roma con l'Istituto italiano di tecnologia (Iit) e il Centre for Genomic Regulation (Crg) di Barcellona, e sostenuto da Erc Advanced Grants, Fondazione Telethon e Parent Project, è stato pubblicato sulla rivista *Embo Molecular Medicine*. A seguire il giovane paziente negli anni è stata Irene Bozzoni e il suo team del Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin della Sapienza e dell'Iit, che lo aveva incontrato nel corso di una maratona Telethon nel 2011. Quella di Gerardo non è solo la storia clinica di una malattia che colpisce 1 maschio su 3500 nati (le femmine generalmente sono portatrici asintomatiche) e che causa una progressiva degenerazione dei vari tessuti muscolari, ma è l'esperienza di un ragazzo che a 14 anni era ancora in grado di camminare e muoversi autonomamente e che ancora oggi a 23 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti, riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non manifesta sintomi respiratori o cardiaci. Dall'incontro è nata una linea di ricerca volta a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della formazione dei muscoli (miogenesi) e si è riaccesa la speranza di chiarire alcune incognite legate alla particolare evoluzione della malattia nel giovane. In un primo studio del 2016 il gruppo di ricerca ha osservato come le cellule del ragazzo mettessero spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che bypassa l'errore genetico che causa l'assenza della distrofina, ripristinandone la produzione in quantità sufficienti a migliorare le condizioni fisiche. Oggi, nel nuovo studio pubblicato sulla rivista *Embo Molecular Medicine*, i ricercatori hanno scoperto che il meccanismo genetico in grado di riattivare la produzione di distrofina è ereditato dalla madre. "Il vero traguardo - commenta Bozzoni - sarebbe quello di riprodurre questa specifica condizione molecolare in altri pazienti, aprendo nuove importanti prospettive di cura".

Giovanna Pasqualin Traversa