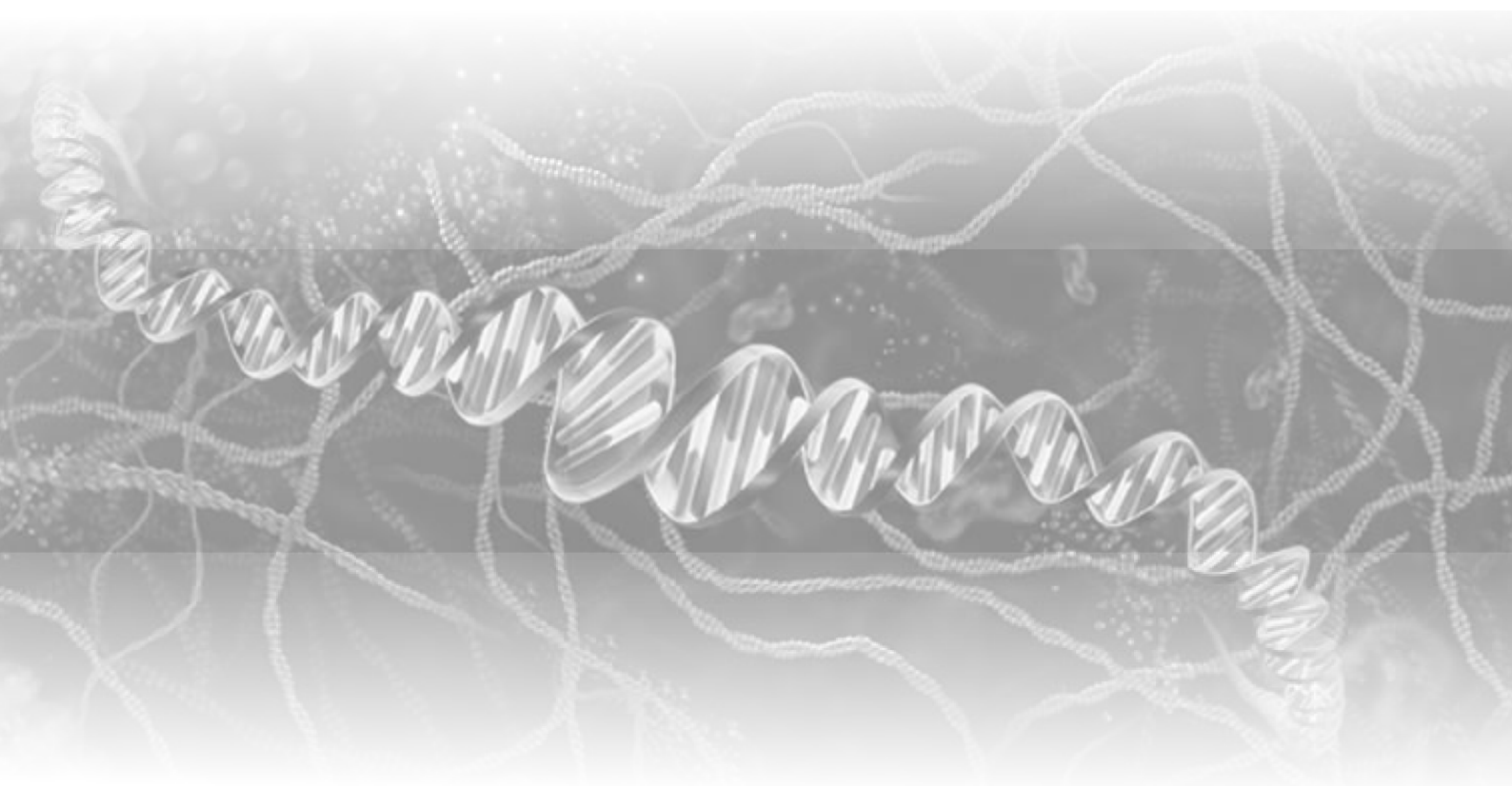




Top News of 2011



MolecularLab.it

News, Community, Didattica
su Ricerca, Biotech e Biologia Molecolare

Altre news

Ruolo della matrice extracellulare nel trasferimento degli impulsi nervosi nel SNC

[» Leggi](#)

Trovato gene che genera il battito cardiaco e controlla la frequenza cardiaca

[» Leggi](#)

Un microRNA contro la Distrofia di Duchenne

[» Leggi](#)

Scoperta la causa della piastrinopenia

[» Leggi](#)

Un legame tra gene ed il funzionamento di un farmaco per il diabete

[» Leggi](#)

Un potenziale nuovo farmaco contro il cancro e metastasi

25/01/2011 - Scienziati hanno svelato i dettagli del funzionamento di una proteina che rallenta la diffusione del cancro e aumenta l'efficacia della chemioterapia. La molecola, chiamata glicoproteina ricca in istidina (HRG), potrebbe quindi rivelarsi utile per gli sforzi dei ricercatori di sviluppare farmaci anti-cancro. Lo studio, in parte finanziato dall'UE, è pubblicato nella rivista Cancer Cell.

L'UE ha sostenuto la ricerca attraverso il progetto TIE2+MONOCYTES ("Tie2-expressing monocytes: Role in tumor angiogenesis and therapeutic targeting"), una sovvenzione Starting Grant del Consiglio europeo della ricerca (CER) da 1,31 milioni di euro assegnato a uno degli autori dello studio, Michele De Palma dell'Istituto scientifico San Raffaele in Italia.

La HRG funziona migliorando la qualità della rete di vasi sanguigni che forniscono ossigeno e nutrienti al tumore. Anche se può sembrare strano, questo in realtà abbassa il rischio di metastasi (quando il cancro si diffonde ad altre parti del corpo) e aumenta la capacità dei farmaci di attaccare il tumore.

Come tutti i tessuti, anche i tumori maligni dipendono da ossigeno e nutrienti per la loro crescita e mantenimento, e spesso impiegano una serie di molecole chiamate fattori di crescita dei vasi sanguigni per crearsi la propria fornitura di sangue. Per molti anni i ricercatori si erano quindi concentrati sullo sviluppo di farmaci anti-cancro che bloccassero la fornitura di sangue del tumore, arrestando l'attività dei fattori di crescita dei vasi sanguigni. Tuttavia, questo metodo può aumentare il rischio di metastasi.

Studi hanno mostrato che, poiché i tumori crescono così velocemente, le reti dei loro vasi sanguigni sono costruite male e spesso non riescono a fornire sufficiente ossigeno al tumore. Ed è questa mancanza di ossigeno che spinge alcune cellule tumorali ad abbandonare il sito del tumore e a stabilirsi in altre parti del corpo. Aggravando la mancanza di ossigeno nel tumore, i farmaci che bloccano il rifornimento di sangue al cancro spesso hanno accresciuto la probabilità di metastasi.

Gli ultimi anni hanno quindi visto un crescente interesse verso quei farmaci che possono migliorare

la fornitura di sangue (e ossigeno) al tumore, incoraggiando in tal modo le cellule cancerogene a rimanere ferme. Inoltre, poiché i farmaci spesso raggiungono il tumore attraverso il sangue, il miglioramento del flusso sanguigno verso le cellule cancerogene fornisce anche alla chemioterapia maggiore accesso a queste cellule.

In questo studio, scienziati con sede in Belgio, Italia e Svezia rivelano che la proteina HRG è in grado di "normalizzare" i vasi sanguigni di rifornimento di un tumore influenzando i livelli di due diversi tipi di cellule immunitarie.

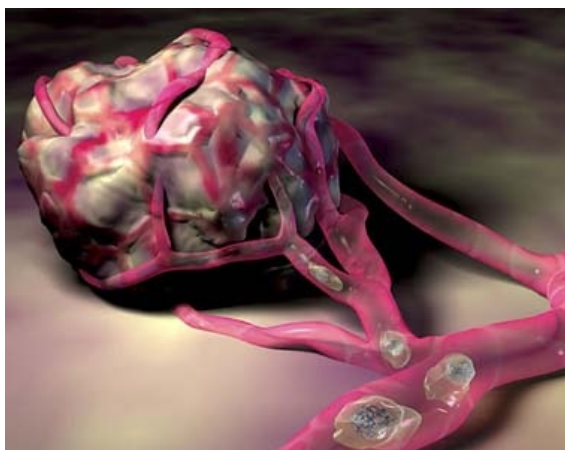
Secondo i ricercatori, quasi tutti i tipi di cancro portano a un'inflammatione che coinvolge delle cellule chiamate macrofagi associati al tumore (TAM). Ci sono due tipi di TAM; i macrofagi M2 promuovono la crescita dei vasi sanguigni e diminuiscono le difese immunitarie del corpo, mentre i macrofagi M1 attivano le cellule immunitarie che attaccano i tumori maligni. Cosa

fondamentale, i macrofagi M1 non sono in grado di aumentare lo sviluppo dei vasi sanguigni.

La nuova ricerca mostra che la HRG è in grado di inibire una proteina chiamata fattore di crescita placentare (PIGF). Questo a sua volta innesca la trasformazione dei macrofagi M2 (che promuovono la crescita del tumore) in macrofagi M1 (che lanciano un attacco del sistema immunitario al cancro e ne riducono quindi la dimensione).

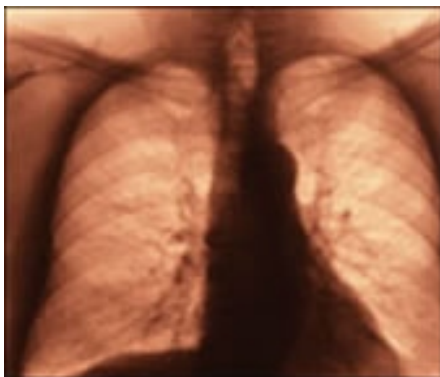
Poiché esso non promuove attivamente la crescita di vasi sanguigni, l'M1 porta allo sviluppo di una rete sanguigna più convenzionale nel tumore. Questo a sua volta aumenta la fornitura di sangue (e ossigeno) al tumore, riducendo il rischio di metastasi e accrescendo gli effetti dei farmaci chemioterapici, che hanno migliore accesso al tumore.

«Il nostro studio mostra che il controllo dell'inflammatione associata al tumore può essere utilizzata per trattare il cancro e che ci sono grandi possibilità di sviluppare la HRG come farmaco per la cura del cancro», ha commentato la professoressa Lena Claesson-Welsh del dipartimento di Immunologia, genetica e patologia dell'Università di Uppsala in Svezia. "Il prossimo passo sarà quello di trovare i recettori per la HRG sui macrofagi, in modo da poterli usare nello sviluppo dei farmaci. Noi stiamo anche esaminando come i livelli della HRG nel sangue cambiano nel cancro."



Test del sangue per individuare il tumore

11/2/2011 - I ricercatori dell'Istituto dei Tumori (Int) di Milano hanno elaborato un nuovo esame che, da un semplice prelievo di sangue, permette di diagnosticare la presenza di un tumore polmonare fino a due anni prima rispetto alla Tac spirale e di sapere se e' destinato a restare latente, con prognosi buona e sopravvivenza pari al 100%, o si sviluppera' in modo aggressivo. Lo hanno reso noto oggi a Milano i ricercatori Gabriella Sozzi e Ugo Pastorino, che hanno guidato un gruppo interno all'Istituto il cui studio, in collaborazione con la Ohio State University di Columbus (Stati Uniti), e' stato pubblicato



oggi dalla rivista Proceedings of the National Academy of Sciences.

Il test si basa sull'analisi molecolare del microRNA, piccole molecole in circolo nel sangue che, come interruttori, accendono e spengono i nostri geni. La scoperta, che dovra' essere ancora verificata con un altro studio prospettico che partira' nel mese di giugno, e che comunque non potra' essere disponibile per i pazienti prima di due-tre anni, e' tale che l'Istituto dei Tumori ne ha gia' avviato l'iter per ottenere un brevetto.

Altre news

Un vaccino per prevenire l'Alzheimer

[» Leggi](#)

Legame tra il cancro e la trombina, nella coagulazione

[» Leggi](#)

I prioni sono trasmissibili per via aerea

[» Leggi](#)

Staminali iPS per creare sperma

[» Leggi](#)

Uno strumento di controllo avanzato per la malattia di Crohn

[» Leggi](#)

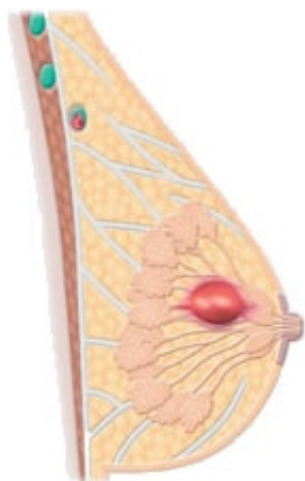
Staminali per la ricostruzione del seno dopo un cancro

23/2/2011 - Una nuova tecnica per la ricostruzione del seno di tessuto irradiato, che si basa su iniezioni di cellule staminali e che consente un impianto senza nuove cicatrici, è stata presentata dal dr Josep Maria Serra Renom, del servizio di chirurgia plastica dell'Hospital Quirón di Malaga.

La tecnica, di cui ne hanno già beneficiato più di cento donne in due anni, è indicata nei casi in cui non è possibile un intervento chirurgico che conservi il seno e si deve eseguire una mastectomia con successiva chemioterapia e radioterapia, che è quanto accade in quasi l'80% dei casi di questo tipo di cancro.

Il dr Serra Renom ha fatto sapere che la tecnica che ha sviluppato ha avuto riconoscimenti a livello internazionale ed è stata oggetto di una pubblicazione sulla rivista Plastic and Reconstructive Surgery. Inoltre, chirurghi di molti Paesi hanno mostrato interesse per questa nuova tecnica.

Per la ricostruzione del seno, fino ad ora, si usavano tessuti di altre parti del corpo della medesima donna, come l'addome o la spalla, con pelli molto diverse dal seno, e questo comportava di dover lasciare diverse cicatrici, oltre ad operazioni lunghe e complesse per estrarre il tessuto da impiantare nel torace, col risultato che questo tessuto impiantato non aveva sensibilità.



La nuova tecnica prevede la rigenerazione tissutale, si' da avere una sorta di lettino dietro cui impiantare il seno attraverso la stessa cicatrice della mastectomia, e quindi il tessuto che si rigenera e' uguale a quello della zona trattata della paziente e mantiene la medesima sensibilità ed elasticità.

Per rigenerare i tessuti si usa grasso del tessuto adiposo dell'addome della paziente, ma non attraverso una liposuzione perchè in questo modo si romperebbe il grasso e non servirebbe, ma mediante aspirazione negativa, con una pressione di un quarto di atmosfera, in modo che il grasso rimanga vivo e quindi, una volta trasformato in una centrifuga e ottenute le cellule staminali, può attecchire come un innesto.

Una volta ottenute le cellule staminali, si passano in un siringa e si iniettano attraverso dei tunnel o cammini filiformi nella zona del tessuto irradiato che si intende rigenerare.

In questo modo, secondo Serra Renom, si ha una rivascolarizzazione della zona ed un ingrossamento del tessuto

adiposo di circa 1,5 centimetri, e si avrà tessuto con sensibilità, colore e una buona qualità della pelle.

Quindi, quando si colloca la protesi mammaria, la paziente ritrova la propria immagine corporale senza più cicatrici e con le medesime sensibilità e caratteristiche dell'altra mammella.

Altre news

Scoperta su formazione di neuroni GABAergici
» [Leggi](#)

Soppressori di Hiv
» [Leggi](#)

Proteina determina il profilo dei geni attivo nei macrofagi
» [Leggi](#)

Speranze ai malati di stenosi aortica
» [Leggi](#)

Una proteina del Mycobacterium per sconfiggere la tubercolosi
» [Leggi](#)

Lotta al tumore colpendo il packaging del DNA

2/3/2011 - Quando una cellula accumula delle mutazioni al DNA spesso si verifica l'insorgenza di un tumore. Esso si origina per l'attivazione di uno o più oncogeni, ovvero di geni mutati in grado di fare proliferare la cellula in maniera incontrollata e dare quindi origine alla neoplasia.

Fortunatamente le nostre cellule possiedono dei meccanismi in grado di bloccare la proliferazione cellulare incontrollata. Uno di questi è la senescenza, una forma di invecchiamento cellulare precoce.

Questo è un fenomeno che si verifica in presenza di una notevole quantità di DNA danneggiato. Il danno al DNA causa di solito la morte cellulare ma le cellule senescenti, in seguito alla attivazione di un oncogene, "nascondono" efficacemente questo danno attraverso una compattazione molto densa della cromatina, il "packaging" del DNA.

Fino ad oggi l'attivazione di questo meccanismo di compattazione della cromatina era considerata sinonimo di cellule in senescenza, con la funzione positiva di blocco della proliferazione delle cellule tumorali.

Lo studio condotto da Fabrizio d'Adda di Fagagna, group leader dell'unità di ricerca sui telomeri e la senescenza cellulare dell'IFOM (Istituto FIRC di Oncologia Molecolare) di Milano e pubblicato oggi sulla prestigiosa rivista Nature Cell Biology ha osservato invece che questo meccanismo si riscontra inaspettatamente anche in cellule tumorali in piena proliferazione. La loro presenza rappresenterebbe pertanto un meccanismo di sopravvivenza per la cellula tumorale poiché attenua il segnale di risposta al danno al DNA.

"Agire sul 'packaging' della cromatina" spiega lo scienziato "potrebbe pertanto costituire la chiave per combattere tumori in cui si riscontra questo meccanismo cellulare, aprendo delle promettenti prospettive terapeutiche".

L'osservazione che le cellule che esprimono un oncogene sono danneggiate ma sopravvivono grazie ad una esagerata compattazione della cromatina ha indotto infatti il team di scienziati diretto da d'Adda di Fagagna a cercare di "spacchettare" la cromatina tramite la somministrazione in cellule umane in vitro di agenti terapeutici già usati anche in campo oncologico, gli inibitori delle HDAC (gli histone deacetylase, ovvero

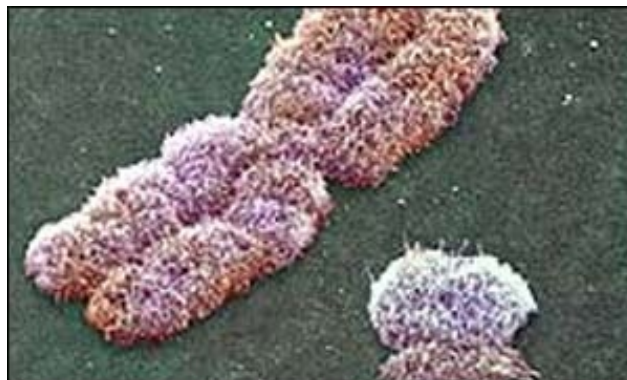
enzimi che compattano la cromatina). Poiché l'uso di questa categoria di farmaci sembra essere specifico per cellule che esprimono un oncogene, la ricerca condotta dal team di d'Adda di Fagagna, dimostra che la compattazione della cromatina non è presente solo quando è in atto un meccanismo della senescenza cellulare ma anche in piena proliferazione di una cellula tumorale e quindi risulta essere un fenomeno associato a un gran numero di tumori. "Quanto abbiamo potuto osservare" spiega Gabriele Sulli, uno dei due i principali autori dello studio "è che le cellule trattate con gli inibitori delle HDAC erano in grado di "sentire" il DNA danneggiato e di lanciare l'allarme di risposta, mettendo in moto il meccanismo di apoptosi, ovvero di morte cellulare programmata". Ma non solo: "sorprendentemente - aggiunge Raffaella Di Micco, la giovane coautrice dello studio, che ora sta proseguendo il suo percorso di ricerca alla New York University "ciò avviene solamente in quelle cellule in cui è presente un oncogene attivato, risparmiando le cellule sane". Contrariamente a quanto succede nella somministrazione di farmaci chemio e

radioterapici, questo trattamento agirebbe quindi in modo mirato solo nelle cellule tumorali senza compromettere la sopravvivenza delle cellule sane il cui DNA non è danneggiato da un oncogene.

Molti clinical trials prevedono già l'utilizzo di inibitori delle HDAC come terapia anticancro ma attualmente solamente una frazione dei

pazienti risponde al trattamento. La straordinarietà dello studio è quella di aver evidenziato che le cellule in grado di rispondere positivamente agli inibitori delle HDAC, saranno quelle con la presenza di elevata compattazione di cromatina. "Un risultato molto importante, che ci consente di indirizzare in maniera più precisa le attuali terapie antitumorali selezionando i tumori più idonei ad essere trattati con questa categoria di farmaci" dichiara Saverio Minucci, responsabile dell'Unità di ricerca sulle alterazioni della cromatina nella tumorigenesi del Dipartimento di Oncologia Sperimentale dello IEO e professore presso il Dipartimento di Scienze Biomolecolari e Biotecnologiche all'Università degli Studi di Milano, esperto di HDAC e che ha collaborato allo studio per la individuazione di questo nuovo meccanismo molecolare di azione.

La ricerca condotta da Fabrizio d'Adda di Fagagna è stata possibile grazie al sostegno principale, tra gli altri, dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC) e della Comunità Europea.



I raggi infrarossi possono attivare il cuore e l'orecchio

12/4/2011 - Sulla rivista Journal of Physiology è stato pubblicato uno studio condotto da alcuni ricercatori dell'Università dello Utah secondo cui i raggi infrarossi possono essere in grado di attivare le cellule del cuore e quelle dell'orecchio interno.

La ricerca è stata condotta su alcuni animali, tra cui pesci e topi, di cui sono state fatte contrarre le cellule cardiache e trasmessi segnali dall'orecchio interno al cervello. Secondo i ricercatori sono i mitocondri a essere colpiti dagli impulsi, in quanto varia



il flusso di calcio, fondamentale per la trasmissione delle informazioni alle cellule neuronali.

Richard Rabbitt, autore dello studio, ha spiegato "Si può comunicare con il cervello tramite impulsi ottici e questo metodo può essere impiegato in impianti cocleari e pacemaker.

Possiamo tenere sotto controllo la cellula controllando la concentrazione di calcio, inviando così segnali al cervello".

La firma genetica del diabete

5/4/2012 - Dalla ricerca sulle malattie rare nuova luce su una delle malattie metaboliche più diffuse nel mondo, il diabete mellito di tipo 2: il gruppo di ricerca dell'Università di Catanzaro "Magna Græcia" coordinato da Antonio Brunetti ha scoperto che in un diabetico su dieci è presente una sorta di "firma genetica" che aumenta di sedici volte il rischio di sviluppare questa malattia, che nel mondo colpisce 250 milioni di persone.

Pubblicato sulle pagine del Journal of American Medical Association (JAMA), lo studio è stato finanziato anche da Telethon e ha coinvolto quasi 9000 pazienti diabetici, di cui 4000 italiani. Da molti anni Brunetti studia la resistenza all'insulina, ovvero la ridotta risposta dei tessuti all'azione dell'ormone che controlla i livelli di zucchero nel sangue. Questo fenomeno, tipico delle persone affette da diabete di tipo 2, si riscontra in modo ancora più accentuato in alcuni individui affetti da rare malattie genetiche come la sindrome di insulino resistenza e acanthosis nigricans di tipo A, il leprecaunismo e la sindrome di Rabson-Mendenhall. "Queste forme rare si sono rivelate un ottimo modello sperimentale per lo studio del diabete" spiega Brunetti.

"Grazie al supporto di Telethon, nel 2005 abbiamo dimostrato come la resistenza all'insulina può dipendere da alterazioni nel gene HMGA1, che contiene le informazioni per una proteina che "accende" il gene per il recettore dell'insulina, la molecola che si affaccia fuori dalla cellula, cattura l'ormone, traduce il suo messaggio e lo trasmette all'interno della cellula".

Scoperta questa alterazione in 4 pazienti affetti da

forme rare di insulino-resistenza, Brunetti e collaboratori si sono chiesti se questo difetto potesse essere riscontrato anche nella forma più comune della malattia, per la quale ancora oggi la causa non è ben nota. Per cercare una correlazione tra la malattia e difetti nel gene HMGA1, i ricercatori calabresi hanno quindi raccolto una casistica molto ampia di pazienti diabetici: 3278 pazienti italiani, 970 americani e 354 francesi, e oltre 4000 individui sani di controllo. Studiandone il patrimonio genetico, Brunetti e il suo gruppo hanno scoperto come circa il 10% delle persone affette da diabete di tipo 2 presenti varianti funzionali del gene HMGA1. "Questo risultato ha delle grandi ricadute nella pratica clinica" spiega il ricercatore. "Fino ad oggi non era mai stato individuato un fattore genetico con un'associazione così forte con la malattia. Innanzitutto la presenza di queste varianti potrà servire come indicatore precoce del diabete di tipo 2, specialmente negli individui con familiarità diabetica".

Ma non è tutto: anche la risposta ad eventuali terapie farmacologiche e la progressione della malattia con gli anni possono essere influenzate dalla presenza di questi determinanti genetici. "Questo lavoro è un ottimo esempio di come lo studio delle malattie rare possa avere ricadute molto più ampie e fare luce su patologie che colpiscono invece milioni di persone nel mondo. Il prossimo passo sarà andare a fondo dei meccanismi con cui difetti nel gene HMGA1 rendono l'organismo resistente all'azione dell'insulina, in modo da poter disegnare in futuro terapie specifiche per questo tipo di pazienti diabetici", conclude Brunetti.

Altre news

Scoperta la causa della Sindrome di Rett

[» Leggi](#)

Staminali adulte per ustioni e ferite

[» Leggi](#)

Un farmaco per l'asma contro l'Alzheimer

[» Leggi](#)

Farmaci chemioterapici contro il Plasmodium falciparum

[» Leggi](#)

L'obesità aumenta il rischio della comparsa della degenerazione maculare dell'occhio

[» Leggi](#)

Altre news

Luce sui meccanismi degenerativi nell'Alzheimer

[» Leggi](#)

Un batterio alla base della sclerosi multipla

[» Leggi](#)

Aumentare gli effetti dell'antibiotico con lo zucchero

[» Leggi](#)

Una mappa per la sindrome di Down

[» Leggi](#)

Un farmaco per potenziare l'angiogenesi

[» Leggi](#)

Inizia sperimentazione vaccino AIDS

6/5/2011 - Grazie al gruppo di ricerca coordinato da Barbara Ensoli del Centro Nazionale AIDS dell'Istituto Superiore di Sanità e dal Ministero della Salute italiano, in Sud Africa sono iniziate le sperimentazioni cliniche di fase II del vaccino tutto italiano anti-AIDS su duecento volontari.

Il primo obiettivo della sperimentazione è quello di valutare l'immunogenicità del vaccino, basato sulla proteina Tat di HIV-1, il secondo è quello di valutarne la sicurezza. Lo studio sarà condotto in doppio cieco, che prevede un gruppo di controllo curato con placebo, su duecento volontari di età compresa tra i 18 anni e i 45 e il vaccino sarà somministrato con tre inoculi mensili; tutti i partecipanti sono infetti da HIV e in terapia HAART (terapia antiretrovirale).

Enrico Garaci, presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, ha spiegato: "Questa fase della

sperimentazione è possibile grazie ad anni di studio e di ricerche rese possibili dal finanziamento del Ministero della Salute, che da oggi si avvale del contributo del Ministero degli Esteri in quanto è iniziata una cooperazione tra il Governo sudafricano e quello italiano.

La sperimentazione clinica ISS T-003 inizia con incoraggianti premesse". Infatti, è già stato dimostrato negli studi di Fase I e II svolti in Italia che il vaccino Tat è sicuro ed è capace di indurre delle risposte immuni, di tipo anticorpale e cellulare, specifiche.

Sarà il Centro Clinico di Medunsa nella provincia di Gauteng ad occuparsi della sperimentazione ed entro l'ultimo trimestre del 2011 sarà pronta anche una nuova sede, presso l'Università di Walter Sisulu, Mthatha (Eastern Cape).

Virus contro le malattie genetiche rare

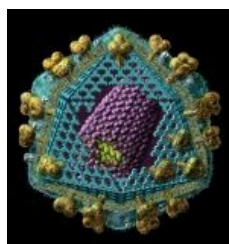
20/5/2011 - La terapia si avvicina: ancora una volta sono i virus alleati a dare una speranza per curare malattie genetiche rare. Una ricerca condotta da Alberto Auricchio, ricercatore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli, pubblicata su Molecular Therapy, ha dimostrato nel modello animale l'efficacia e la stabilità nel tempo della terapia genica per la mucopolisaccaridosi di tipo 6, malattia metabolica di origine genetica. Si accorciano dunque i tempi per trasferire la terapia sull'uomo.

Detta anche malattia di Maroteaux-Lamy, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 è una malattia genetica dovuta a un difetto nel gene che contiene le informazioni per un enzima responsabile dello smaltimento di grosse molecole, i mucopolisaccaridi, che si accumulano così nelle cellule. È molto rara – in Italia sono noti soltanto 11 casi – ed esordisce in genere durante l'infanzia: con il tempo l'accumulo delle sostanze non smaltite porta a deformità scheletriche, problemi di vista e scompenso cardiaco, a causa dell'ispessimento delle valvole del cuore. A differenza di altre mucopolisaccaridosi, questa forma non colpisce il sistema nervoso centrale, per cui le persone affette non hanno ritardo mentale.

Da qualche anno è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva, che prevede l'infusione dell'enzima mancante una volta alla settimana: tuttavia questo trattamento non è del tutto risolutivo, perché stenta a raggiungere le ossa, organo scarsamente irrorato da vasi sanguigni che possano trasportarlo. Per migliorare ulteriormente la qualità della vita di questi pazienti, i ricercatori del Tigem stanno lavorando da

anni a un altro approccio terapeutico, la terapia genica, che potrebbe rivelarsi più efficace a livello osseo e soprattutto meno invasiva perché richiederebbe un'unica somministrazione. Questa terapia consiste nel fornire la copia corretta del gene difettoso in questi pazienti tramite un virus, opportunamente modificato perché non sia dannoso ma comunque capace di trasportare materiale genetico nelle cellule bersaglio.

I ricercatori del Tigem hanno utilizzato dei particolari virus, detti "adeno-associati", che sono stati somministrati direttamente nel fegato dell'animale, laddove cioè l'enzima viene normalmente prodotto. Per la prima volta, i ricercatori Telethon sono riusciti a effettuare la terapia senza indurre alcuna risposta immunologica di rigetto nei confronti del gene esogeno. Gli scienziati hanno osservato, a un anno di distanza, non solo un aumento dello smaltimento dei rifiuti cellulari, ma anche un allungamento delle ossa lunghe (femore e omero), riduzione dell'ispessimento delle valvole cardiache e un netto miglioramento della mobilità spontanea.



"Il nostro lavoro dimostra che la strategia che abbiamo messo a punto per la mucopolisaccaridosi 6 funziona efficacemente in un modello di malattia" spiega Auricchio. "Risultati preliminari di un gruppo inglese suggeriscono che una strategia molto simile alla nostra è efficace in pazienti con un'altra malattia ereditaria, l'emofilia. Questo fa ben sperare per il futuro sviluppo della terapia genica per la mucopolisaccaridosi 6, al quale stiamo attivamente lavorando con il supporto della Fondazione Telethon".

Una proteina riparatrice dei danni al cuore

22/6/11 - Su Nature è stata pubblicata una ricerca inglese che spiega gli effetti riparatori di una proteina, la timosina beta-4, sui danni causati dall'infarto.

La timosina beta-4 sembra essere in grado di attivare le cellule staminali presenti nell'epicardio, la membrana che riveste la superficie esterna del cuore, e farle entrare nel muscolo cardiaco dove si differenzieranno nelle cellule che formano il tessuto cardiaco, i cardiomiociti. Inoltre, la proteina sarebbe anche capace di ridurre la porzione di tessuto cicatriziale che si forma in seguito all'infarto.

Attualmente la sperimentazione è stata svolta solo su topi da laboratorio, ma il direttore della ricerca Paul Riley, professore di cardiologia molecolare



dell'University College di Londra, ha tenuto a spiegare: "Nei topi abbiamo riscontrato un aumento del 25% della quantità di sangue che il cuore pompa a ogni battito cardiaco al di fuori del ventricolo sinistro".

Gli autori della ricerca sperano che il farmaco entri in commercio all'incirca tra dieci anni permettendo a pazienti a rischio di infarto di rendere eventuali riparazioni cardiache ben più efficienti.

Il direttore sanitario della British Heart Foundation, Peter Weisberg, spiega però che non è detto che si possano ottenere i medesimi risultati della ricerca

anche sull'uomo, ma di certo la proteina in questione potrà rendere migliore la qualità della vita di soggetti infartuati.

Altre news

Scoperto il modo per regolare l'angiogenesi
[» Leggi](#)

Nuova resistenza agli antibiotici
[» Leggi](#)

Una chiave genetica alla base del tumore al seno
[» Leggi](#)

Come avviene lo smaltimento dei rifiuti cellulari
[» Leggi](#)

Il perché della virulenza dell'E. coli tedesco
[» Leggi](#)

Un vaccino per sconfiggere il tumore al cervello

All'ASCO di Chicago è stato reso pubblico uno studio che cambierà la battaglia contro il tumore al cervello.

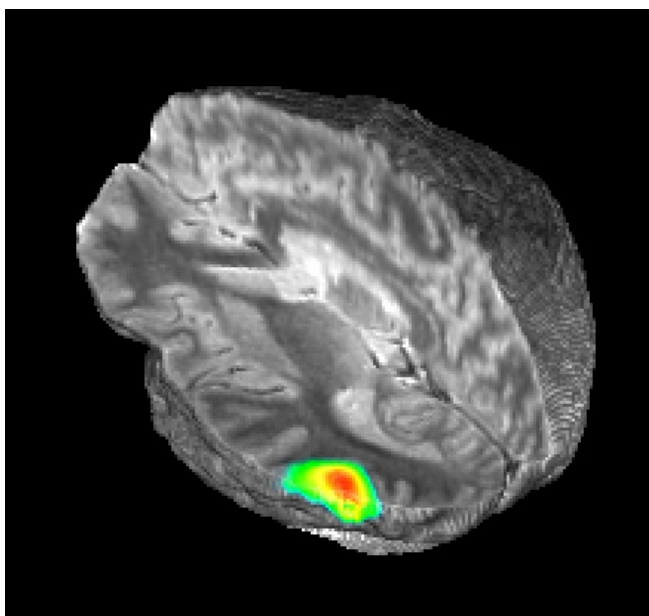
L'University Hospitals Case Medical Center di San Francisco e la Columbia University hanno condotto la ricerca su pazienti affetti da glioblastoma, una delle forme più gravi e aggressive di cancro al cervello, somministrando loro dei vaccini altamente personalizzati. Il farmaco utilizzato, l'HSPPC-96, isola una proteina da shock termico che da parte del sistema immunitario del soggetto; successivamente la proteina tumorale addizionata di un coadiuvante o di un farmaco che ne potenzi l'azione, viene reintrodotta nel paziente stesso attraverso la pelle.

La terapia deve iniziare all'incirca cinque settimane dopo l'intervento chirurgico e consiste in quattro iniezioni settimanali, seguite da iniezioni bi-

settimanali per un massimo di 52 settimane.

Il dottor Andrew Sloan autore dello studio e direttore

del Centro tumore cerebrale e neuro-oncologia della University Hospitals Case Medical Center, ha spiegato: "Il vaccino, sviluppato dal ricercatore principale della Brain Tumor Research Center alla University of California Andrew Parsa, è costituito da cellule tumorali dello stesso paziente, in modo che sia specifico e unico per il particolare tumore di quel paziente: per ora è la massima applicazione della medicina personalizzata. I risultati ottenuti sono molto positivi



per i pazienti affetti da questa forma mortale di tumore". Infatti, il farmaco HSPPC-96 è in grado di aumentare la sopravvivenza di malati da 3/5 a 11 mesi.

Altre news

Cellule staminali per
riparare lesioni spinali

[» Leggi](#)

Lo stress ossidativo
combatte i danni al DNA

[» Leggi](#)

Capelli clonati da cellule
staminali

[» Leggi](#)

Nuove possibilità per il
trattamento del
mesotelioma

[» Leggi](#)

Omega-3 per prevenire
infarti cardiaci

[» Leggi](#)

Speranze per un vaccino anti-AIDS

Il direttore del centro di ricerca sui vaccini presso il Niaid (National Institute of Allergy and Infectious Diseases) negli USA, Gary Nabel ha spiegato che la sperimentazione del vaccino rv144 per l'HIV è stata condotta in Thailandia e ha fornito buoni risultati: il vaccino sembra essere in grado di prevenire l'infezione nell'uomo e circa il 10-25% dei pazienti affetti da HIV produce anticorpi capaci di bloccare il virus.

Nell'ultimo anno di sperimentazione, diversi team di ricercatori hanno progettato un vaccino basato sulla struttura di questi anticorpi e hanno scoperto così un particolare anticorpo, il vrc01, capace di neutralizzare più del 90% dei ceppi virali in natura; ora si è a conoscenza sia del modo in cui questi anticorpi svolgono la loro funzione, sia il modo in cui vengono prodotti dagli esseri umani.

Medici Senza Frontiere ha fatto presente che numerose case farmaceutiche hanno abbandonato completamente i programmi che prevedevano la riduzione per i Paesi con un reddito medio dei prezzi dei medicinali anti-AIDS: così, Paesi che presentano un elevato numero di infetti come la Thailandia, l'Ucraina, la Colombia, il Vietnam e l'India rimangono scoperti da quest'importante sovvenzione. Per questo secondo MSF è importante continuare ad occuparsi di tutti quei Paesi che non sono in grado di sostenere alti costi per le cure e iniziare a produrre farmaci generici.

Durante il congresso sono arrivate anche le denunce contro il Governo italiano che non ha rispettato gli impegni presi per il finanziamento del fondo globale per la lotta all'AIDS.

Nuova cura per la malattia di Huntington

I pazienti che soffrono della malattia di Huntington prestino attenzione: alcuni scienziati provenienti da Regno Unito e Stati Uniti hanno scoperto un nuovo metodo per curare questa malattia neurodegenerativa che colpisce la coordinazione muscolare e porta al declino cognitivo e alla demenza e infine alla morte. In due studi separati, i ricercatori affermano che le loro scoperte potrebbero aiutare a ritardare lo sviluppo della malattia di Huntington, del morbo di Parkinson e dell'Alzheimer. Questa ricerca è stata recentemente pubblicata sulla rivista Current Biology.

Gli esperti spiegano che la malattia di Huntington è una malattia ereditaria del sistema nervoso centrale. Le cellule del cervello degenerano progressivamente il che porta i pazienti all'incapacità di camminare, parlare e persino pensare logicamente. Circa 1 persona su 10.000 soffre di questa malattia debilitante.

Nel primo studio, condotto dall'Università di Leicester nel Regno Unito, i ricercatori hanno fermato lo sviluppo della neurodegenerazione legata alla malattia di Huntington mirando a uno specifico enzima - chinurenina 3-monossigenasi, KMO - nei moscerini della frutta. Il dott. Flaviano Giorgini, il professor Charalambos Kyriacou e il loro team hanno manipolato direttamente i metaboliti della via nervosa cellulare del KMO tramite farmaci per manipolare i sintomi mostrati dai moscerini.

«Questo lavoro fornisce la prima prova genetica e farmacologica che l'inibizione di un particolare enzima - KMO - è protettiva in un modello animale di questa malattia e abbiamo anche scoperto che mirando ad altri punti di questa via nervosa cellulare si possono migliorare i sintomi della malattia di

Huntington nei moscerini della frutta," dice uno degli autori anziani dello studio, il dott. Giorgini dell'Università di Leicester.

"Questa conquista è importante visto che attualmente non esistono farmaci in grado di fermare la progressione o rallentare l'insorgenza della malattia di Huntington. Siamo molto felici dei risultati ottenuti da questi studi e speriamo che essi avranno risultati diretti per i malati di Huntington. Il nostro lavoro insieme allo studio pubblicato su Cell, fornisce conferme importanti dell'inibizione del KMO come potenziale strategia terapeutica per questi soggetti. Visto che sono disponibili molti inibitori KMO e se ne stanno sviluppando degli altri, si spera che questi composti possano in definitiva essere testati in esperimenti clinici per questa e per altre malattie neurodegenerative.

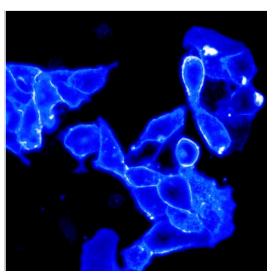
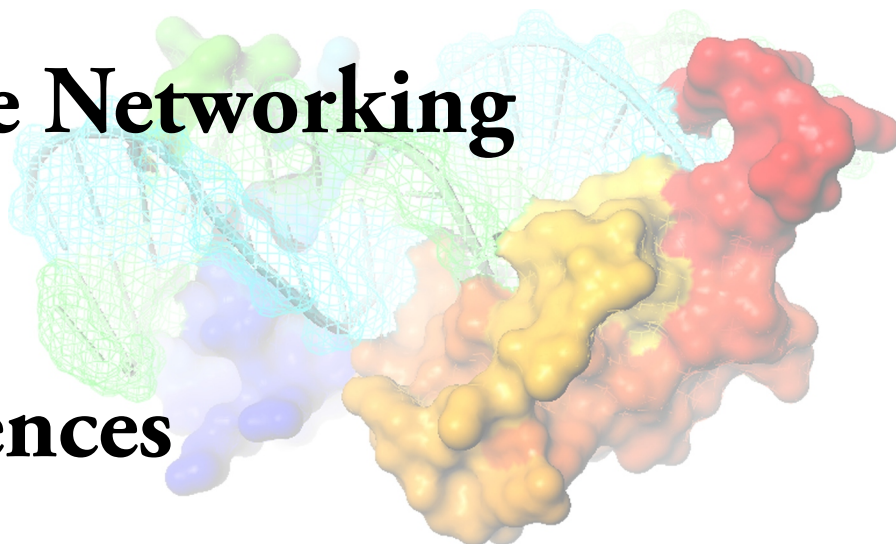
I ricercatori che hanno contribuito a questi studi hanno in programma di continuare le loro attività, occupandosi del potenziamento e dello sviluppo dell'intervento medico nella malattia di Huntington e in altre malattie neurodegenerative.

Commentando la ricerca, il direttore generale dell'Associazione per la malattia di Huntington, Cath Stanley, dice: "È una ricerca molto interessante che darà speranza alle tante persone affette dalla malattia di Huntington."

Il dott. Giorgini ha collaborato anche con il professor Robert Schwarcz dell'Università del Maryland, Facoltà di Medicina, e con il dott. Paul Muchowski dell'Università della California, San Francisco, Stati Uniti, fornendo maggiori informazioni sul potenziale ruolo del KMO nella cura delle malattie di Huntington e Alzheimer.



Risorse e Networking per le Life Sciences

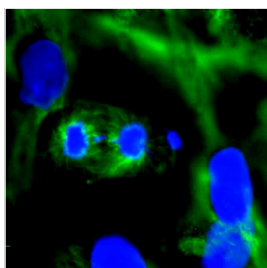
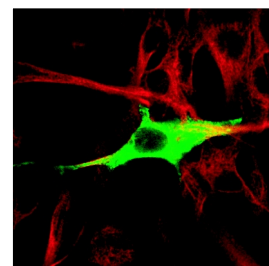


NEWS ED EVENTI

Ogni giorno aggiornamenti su
ricerca e biotech:
per essere i primi a sapere le ultime

COMMUNITY

Scambia consigli ed opinioni su
tecniche e protocolli nel forum
e segui i blog di approfondimento



E ALTRO ANCORA...

Video interattivi, didattica, quiz,
squadre per progetti scientifici e
mille plugins.. vieni a visitarci!

**ENTRA IN CONTATTO CON
ALTRI RICERCATORI ED AZIENDE**

Altre news

Ricostruite immagini dall'attività del cervello

» [Leggi](#)

I ricordi sono divisi in 'micropacchetti'

» [Leggi](#)

Identificate mutazioni genetiche che causano il diabete di tipo 2

» [Leggi](#)

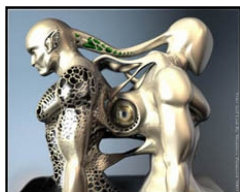
L'inibizione di una proteina ritarda le metastasi ossee

» [Leggi](#)

I tumori al seno cambiano con l'avanzare della malattia

» [Leggi](#)

Presentati topi con cervelletto artificiale



Il primo animale con un cervelletto artificiale, ed è stato presentato alla conferenza organizzata dalla Strategies for Engineered Negligible Senescence Foundation e tenutasi a Cambridge.

Un gruppo di ricercatori dell'Università di Tel Aviv guidato dal professor Matti Mintz è riuscito a dotare un topolino di laboratorio di un cervelletto digitale.

Al posto dell'organo, disattivato, dell'animale, gli scienziati hanno collegato un dispositivo elettronico in grado di replicarne il funzionamento, creato analizzando i segnali emessi dal tronco encefalico al cervelletto e viceversa.

La vera novità di questa scoperta sta nel fatto che

per la prima volta è stata realizzata una protesi che non si limita a veicolare informazioni in un'unica direzione (dal mondo esterno al cervello o, al contrario, dal cervello al mondo esterno, come nel caso di un arto artificiale comandato dal cervello), ma è stata stabilita una comunicazione bidirezionale.

Gli obiettivi finali degli scienziati sono ambiziosi: riuscire a sostituire parti del cervello danneggiate a causa di malattie o per l'età avanzata con apparecchi artificiali; la strada è lunga, poiché l'uso di questi dispositivi, attualmente, causa un degrado nel segnale.

Tuttavia il percorso da seguire è soltanto difficile, non impossibile. E c'è già chi vede la possibilità non solo di sostituire parti del cervello compromesse, ma anche di utilizzare questa tecnologia per potenziare le capacità cerebrali.

Cani da fiuto per individuare cancro ai polmoni

Può il potere dell'olfatto essere utilizzato per rilevare il cancro? Un nuovo studio dalla Germania, presentato nella rivista The European Respiratory Journal, ha scoperto che i cani da fiuto possono aiutare i medici a porre una diagnosi precoce e affidabile del tumore polmonare nei pazienti. Si tratta del primo studio in assoluto a fare questa scoperta.

Il cancro al polmone è al secondo posto in Europa in termini di frequenza della malattia sia negli uomini che nelle donne. È la più comune causa di morte per cancro su scala mondiale; gli studi mostrano che ogni anno più di 340.000 persone muoiono di cancro al polmone. Gli esperti fanno notare che la diagnosi precoce di questa malattia non è facile, in quanto il cancro polmonare non è associato a sintomi particolari. I metodi esistenti per rilevare il cancro ai polmoni non sono affidabili. Nel complesso, la ricerca si è concentrata sull'utilizzo di campioni di respiro esalato dai pazienti per i test di screening futuri.

I ricercatori del Schillerhoehe Hospital in Germania dicono che i metodi attuali dipendono dall'identificazione di composti organici volatili (COV) che sono legati alla presenza di un tumore. Anche se sono state sviluppate un certo numero di applicazioni tecnologiche, i metodi non possono ancora essere applicati in ambito clinico, poiché ai pazienti non è permesso di mangiare o fumare prima della prova.

L'analisi dei campioni è inoltre un processo che richiede tempo e il rischio di interferenza è alto. Pertanto, fino ad oggi i ricercatori non sono stati in grado di identificare COV specifici per il cancro polmonare.

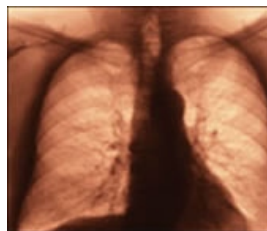
In questo studio i ricercatori hanno esaminato la

possibilità di individuare un COV nel respiro dei pazienti usando cani addestrati. Il team ha utilizzato cani appositamente addestrati per questo scopo, per valutare i partecipanti, tra cui pazienti affetti da tumore del polmone o da broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) e volontari sani.

I cani potrebbero individuare in modo affidabile il cancro del polmone nei pazienti? Sulla base dei vari test effettuati, i cani sono riusciti ad identificare il tumore al polmone in 71 dei 100 campioni possibili. I cani hanno anche rilevato 372 campioni senza tumore al polmone sui 400 possibili. Il team fa

sapere che i cani potrebbero individuare il cancro al polmone indipendentemente dalla BPCO e dal fumo di tabacco. Va notato che i ricercatori hanno anche osservato se i risultati erano trovati con la presenza di tabacco. I risultati hanno inoltre confermato la presenza di un marker stabile per il cancro polmonare indipendente dalla BPCO e anche rilevabile in presenza di fumo di tabacco, medicine e odori degli alimenti, secondo i ricercatori.

Commentando i risultati, l'autore principale Thorsten Walles del Schillerhoehe afferma: "Nel respiro dei pazienti con cancro ai polmoni ci sono probabilmente sostanze chimiche diverse dai campioni di aria espirata normale, e il senso dell'olfatto raffinato del cane può rilevare questa differenza in uno stadio precoce della malattia. I nostri risultati confermano la presenza di un marker stabile per il cancro del polmone. Si tratta di un grande passo avanti nella diagnosi del cancro polmonare, occorre tuttavia ancora identificare con precisione i composti rilevati nel respiro esalato dai pazienti."



MOLECULARLAB.IT

Risorse e Networking
per le Life Sciences

Completato primo trial clinico per vaccino contro HIV

Alcuni ricercatori spagnoli hanno completato il primo trial clinico di un nuovo vaccino contro l'HIV. Durante la fase I della sperimentazione il vaccino ha avuto successo nel 90% dei volontari non affetti da HIV.

Questo vaccino offre una grande speranza per debellare per sempre questa piaga.

Il team guidato dal Dottor Mariano Esteban, un ricercatore del Centro Nazionale di Biotecnologie di Madrid, ha lavorato a questo metodo sin dal 1999.

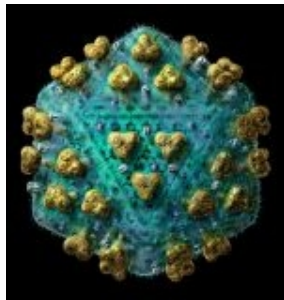
Hanno utilizzato un virus attenuato chiamato MVA-B, una variante del Modified Ankara Vaccinia (MVA), già stato utilizzato per eradicare il vaiolo.

Il Modified Ankara Vaccinia forma anche la base di altri vaccini. La lettera B è riferito all'HIV-B, il più comune sottotipo di HIV in Europa. Il gruppo di Esteban ha inserito nella sequenza genetica dell'MVA quattro geni dell'HIV: Gag, Pol, Nef e Env.

Nel 2008, avevano già testato il nuovo vaccino sulle scimmie e sui topi. E' stato un completo successo.

I primi risultati dei test su pazienti umani sono stati pubblicati sulla rivista Vaccine and Journal of Virology.

Nell'esperimento, i ricercatori hanno iniettato il vaccino in 24 dei 30 volontari sani. Sei volontari sono stati trattati con placebo, e questi non hanno presentato alcun effetto. Ma il 90% dei soggetti



trattati con il vaccino hanno sviluppato una forte risposta immunologica contro il virus HIV. L'85% ha mantenuto la reazione immunologica per un intero anno, una gran bella notizia.

Secondo i dati raccolti, in nessun paziente c'è stato alcuno effetto collaterale, ottenendo così uno degli scopi della sperimentazione.

Nonostante il successo, Mariano Esteban è cauto:

"Il trattamento è stato testato solo su 30 volontari e, mentre il vaccino nel maggior numero dei casi provoca una potente risposta, è ancora troppo presto per capire se la difesa possa essere efficace contro una vera e propria infezione da HIV".

Ora il gruppo di sperimentazione inizierà una nuova fase I del trial clinico, iniettando il vaccino in pazienti affetti da HIV. L'obiettivo di questa sperimentazione è di testare l'effetto terapeutico del vaccino in questi pazienti.

Secondo Esteban: "In linea di massima, il profilo immunologico del MVA-B soddisfa i requisiti necessari per un buon vaccino contro l'HIV, come la formazione di anticorpi e l'attivazione di cellule chiave per la difesa contro il virus".

Purtroppo, il vaccino è ben lontano dalla commercializzazione: i ricercatori hanno bisogno di sperimentarlo in fase II e III, iniettando su larga scala l'attuale virus HIV in volontari vaccinati.

Si spera che un giorno questo vaccino sia capace di inchiodare l'HIV.

Altre news

Nobel per la medicina per le importanti scoperte nel campo dell'immunologia

[» Leggi](#)

La relazione tra invecchiamento sano e malattie neurodegenerative

[» Leggi](#)

Nuove scoperte sull'origine della cellula eucariotica

[» Leggi](#)

Un vaccino contro l'acne

[» Leggi](#)

Alzheimer simile a malattie da prioni

[» Leggi](#)

La proteina dell'Alzheimer che provoca perdita dell'olfatto

Da uno studio del National Institute of Neurological Disorders and Stroke del National Institutes of Health è emerso che un sintomo premonitore dell'insorgenza della malattia di Alzheimer è la perdita di olfatto.

L'APP, la proteina precursore dell'amiloide, in questa patologia è risultata essere responsabile anche della perdita di cellule nervose responsabili dell'olfatto, oltre che della formazione di placche che colpiscono i neuroni e interrompono i meccanismi di memoria.

La sperimentazione è stata condotta su dei topi geneticamente modificati in grado di produrre alti livelli di APP: in questi soggetti, la morte delle cellule olfattive avveniva senza formazione delle placche e quattro volte più frequente rispetto a topi normali.



Inoltre, bloccando la produzione della proteina cessa il meccanismo di morte neuronale.

Leonardo Belluscio a capo dello studio pubblicato sul Journal of Neuroscience, ha spiegato:

"Riducendo la produzione di APP si sopprime la perdita di cellule nervose: questo ci suggerisce che la morte neuronale connessa allo sviluppo della patologia potrebbe essere fermata.

Inoltre, i deficit nella distinzione degli odori e della loro rilevazione sono tra i primi sintomi dell'Alzheimer e per questo possono essere sfruttati nella diagnosi precoce della patologia".

Altre news

4.5% dei neuroni del cervello di uomo, ricostruite in un computer

[» Leggi](#)

Una proteina capace di bloccare il tumore al seno

[» Leggi](#)

Una proteina generata dallo stress

[» Leggi](#)

iRNA per rispondere a cambiamenti improvvisi

[» Leggi](#)

Curato l'Alzheimer nei topi

[» Leggi](#)

Presentati topi con cervelletto artificiale

Uno studio pubblicato online dalla rivista scientifica Nature apre una nuova strada nella ricerca sulle malattie neurodegenerative grazie all'uso di cellule staminali embrionali umane. Ricercatori di quattro istituti americani guidati da Lorenz Studer del Memorial Sloan-Kettering Cancer Center di New York, hanno sviluppato un nuovo metodo per trasformare le cellule staminali embrionali umane in neuroni cerebrali. Trapiantate in animali, le cellule sono in grado di sopravvivere e integrarsi nel sistema nervoso producendo dopamina, la sostanza il cui deficit è alla base di malattie come il morbo di Parkinson.

L'importante lavoro è co-finanziato da NEUROSTEMCELL, un consorzio di ricerca che include 16 partners in 6 paesi Europei e uno (il gruppo di ricerca di Studer) negli Stati Uniti. Il consorzio, finanziato dalla UE, è finalizzato a sviluppare l'applicazione di cellule staminali verso la cura del morbo di Parkinson e della malattia di Huntington ed è coordinato da Elena Cattaneo, Direttore del Centro di Ricerca sulle Cellule Staminali dell'Università di Milano.

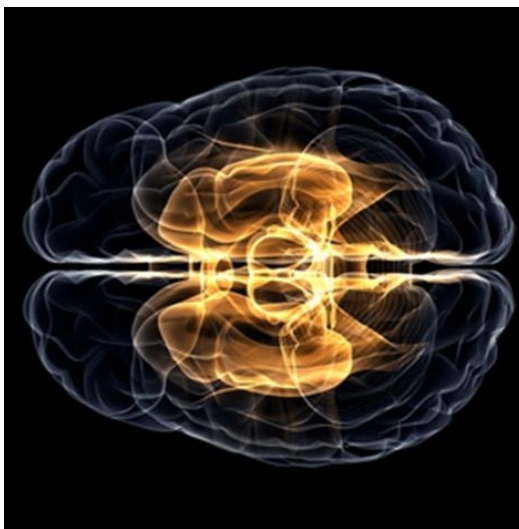
Come è noto, le cellule staminali embrionali sono in grado di dare origine ad ognuno degli oltre 200 tipi cellulari che compongono il nostro organismo. I ricercatori americani hanno messo a punto un sistema innovativo per dirigere il differenziamento di queste cellule, guidandone la trasformazione in neuroni dopaminergici (produttori di dopamina), cioè quella classe di cellule nervose che degenerano nel cervello dei pazienti affetti dal morbo di Parkinson.

Da oltre un decennio si producono in laboratorio cellule simili ai neuroni dopaminergici partendo da staminali umane, ma i neuroni "rigenerati" sono stati finora incapaci di sopravvivere e integrarsi nel cervello dopo il trapianto, e hanno la pericolosa tendenza a crescere in modo incontrollato, con il rischio di tumori. Per ovviare a questi limiti Studer e colleghi hanno sfruttato le nuove conoscenze sullo sviluppo del sistema nervoso guidando il programma genetico delle staminali verso la trasformazione in "autentiche" cellule

dopaminergiche, praticamente indistinguibili da quelle presenti nel cervello umano.

I ricercatori hanno poi trapiantato le cellule in tre modelli animali affetti dal morbo di Parkinson: topi, ratti e infine scimmie. Le cellule trapiantate hanno mostrato ottime capacità di sopravvivenza e di integrazione a lungo termine, comportandosi come normali cellule dopaminergiche. Inoltre non proliferano in modo incontrollato, scongiurando così il rischio di tumori. In topi e ratti affetti da Parkinson, infine, il trapianto ha contrastato alcuni sintomi della malattia.

La disponibilità di queste nuove cellule aiuterà le ricerche di base ed è il primo passo verso future applicazioni cliniche. Gli autori precisano comunque che si tratta ancora di risultati di laboratorio, e nessuno è in grado di dire se e quando saranno applicabili ai pazienti.



Spiega Studer: "Stiamo ora lavorando a produrre queste cellule in condizioni adatte per gli studi clinici. E' un processo che richiede adattamenti complessi, i primi studi sui pazienti non potranno iniziare che tra 3 o 4 anni".

Elena Cattaneo, coordinatore del progetto NEUROSTEMCELL dichiara: "Questo lavoro rappresenta un importante passo in avanti verso le possibili applicazioni cliniche delle cellule embrionali umane". Cattaneo aggiunge che i risultati dell'equipe di Studer "pongono una sfida all'Europa riguardo alla legislazione futura e alla

competitività in questo campo", riferendosi ai limiti imposti alla ricerca sulle cellule embrionali umane, e alla recente sentenza della Corte di Giustizia europea, che ha vietato la brevettabilità delle invenzioni da esse derivanti.

Sonja Kriks, Jae-Won Shim, Jinghua Piao, Yosif M. Ganat, Dustin R. Wakeman, Zhong Xie, Luis Carrillo-Reid, Gordon Auyeung, Chris Antonacci, Amanda Buch, Lichuan Yang, M. Flint Beal, D. James Surmeier, Jeffrey H. Kordower, Viviane Tabar & Lorenz Studer. Dopamine neurons derived from human ES cells efficiently engraft in animal models of Parkinson's disease. Nature 6 November 2011 (online) doi:10.1038/nature10648

I geni delle piastrine

Lo sforzo congiunto di studiosi di quattro continenti diversi, afferenti a cento istituzioni di ricerca, di cui nove italiane, ha consentito di individuare le varianti genetiche coinvolte nella formazione delle piastrine. I risultati della ricerca, la maggiore mai condotta su questo tema, sono pubblicati sulla rivista Nature. Ampia la partecipazione italiana: quattro istituti del Consiglio nazionale delle ricerche - l'Istituto di ricerca genetica e biomedica di Cagliari (Irgb-Cnr); l'Istituto di genetica molecolare di Pavia (Igm-Cnr); l'Istituto di genetica e biofisica di Napoli (Igb-Cnr); l'Istituto di genetica delle popolazioni di Sassari (Igp-Cnr) - e poi l'Istituto scientifico San Raffaele di Milano; l'Eurac di Bolzano; l'Irccs-Burlo di Trieste; lo Shardna Life Sciences; l'Istituto di zootecnica dell'Università cattolica del Sacro Cuore.

La ricerca, condotta tramite lo studio sull'intero genoma, tecniche bioinformatiche e analisi biologiche, "è partita da uno studio puramente genetico sulle varianti geniche implicate in numerose e gravi patologie associate a valori anomali delle piastrine", spiega Serena Sanna, ricercatrice dell'Irgb-Cnr. "L'obiettivo era capire quali geni controllassero la produzione delle piastrine, comprenderne i meccanismi biologici e capire se e come svolgano un ruolo anche nelle malattie trombotiche ed emorragiche".

I ricercatori del Cnr hanno svolto un ruolo importante nello studio dei dati. "Abbiamo analizzato milioni di varianti geniche in circa 70 mila individui europei e asiatici, tra cui 11 mila volontari del progetto ProgeNIA, del Parco genetico dell'Ogliastra e del Network italiano isolati genetici (Ingi). Identificate le regioni genomiche potenzialmente coinvolte nella regolazione delle piastrine, le abbiamo studiate con tecniche bioinformatiche, valutando le loro interazioni tramite modelli di reti neurali", chiarisce Eleonora Porcu dell'Irgb-Cnr, membro del gruppo di statistica del team insieme a Giorgio Pistis dell'Istituto scientifico San Raffaele.

"Il successo di questo studio è stato possibile grazie soprattutto all'ampia partecipazione della popolazione dei cosiddetti 'isolati genetici', tipici dell'Italia", dichiara Mario Pirastu, direttore dell'Igb-Cnr di Sassari, "che per le loro caratteristiche di isolamento, piccole dimensioni, omogeneità genetica, rappresentano un contesto ideale su cui svolgere questo tipo di ricerche". "Oltre a ProgeNIA e Ogliastra, altri progetti del Cnr quali ValBorbera,

Parco genetico del Cilento e Vallo di Diano hanno dato un rilevante contributo e costituiscono un'importante risorsa per la determinazione delle basi genetiche dei tratti complessi", precisa Marina Ciullo dell'Igb-Cnr.

La comprensione delle basi genetiche che regolano la struttura delle piastrine è di fondamentale importanza. "Un elevato numero di piastrine o un aumento del loro volume incrementano il rischio di eventi trombotici, malattia coronarica e ictus, mentre bassi valori aumentano la probabilità di emorragie", spiega Paolo Gasparini, direttore dell'Irccs-Burlo. "Tramite questo studio siamo riusciti a identificare ben 68 regioni del genoma che ne regolano numero e volume".

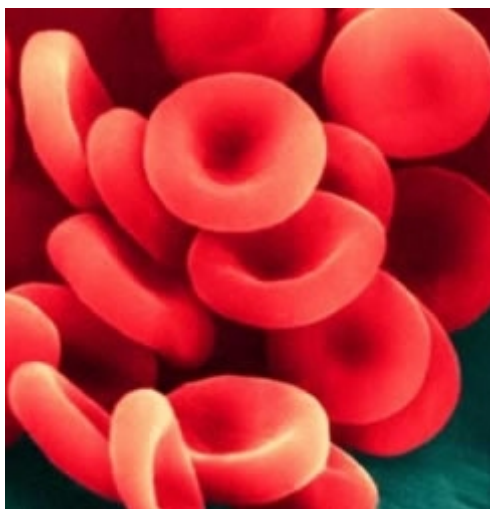
Lo studio di alcuni di questi geni in modelli animali quali la *Drosophila melanogaster* ed il Danio rerio (il moscerino della frutta e un piccolo pesce) ha consentito di definire funzione biologica e

conservazione in specie diverse delle varianti genetiche identificate dalla ricerca. "Nella drosophila", specifica Andrew Hicks dell'Eurac, "l'assenza del gene dove causa una drastica diminuzione della produzione di piastrine, suggerendo di esaminare l'omologo gene umano SATB1 nelle patologie legate a valori estremi del numero e volume delle piastrine".

"Questo è il più grande studio finora pubblicato sulla formazione delle piastrine e ha portato nuove e importanti conoscenze sulla formazione delle cellule del sangue, rilevanti per identificare nuovi geni e vie

patogenetiche coinvolte in malattie che presentano tra i sintomi problemi della coagulazione", conferma Nicole Soranzo, coordinatore del lavoro, ricercatrice italiana che lavora nell'inglese Wellcome Trust Sanger Institute.

Alcune varianti dei geni identificati, va ricordato, sono responsabili di malattie ereditarie. "Questo studio conferma l'importanza degli studi di associazione dell'intero genoma e di un'accurata analisi bioinformatica e biologica nell'interpretazione dei risultati genetici", conclude Daniela Toniolo, dirigente di ricerca Igm-Cnr e capo unità al San Raffaele. "Le scoperte sui meccanismi implicati nel fondamentale aspetto della coagulazione sono potenzialmente trasferibili in ambito clinico, giacché i geni identificati rappresentano possibili bersagli per la diagnosi e il trattamento terapeutico di patologie emorragiche".



Altre news

Dal tabacco un farmaco contro l'HIV ed il diabete
[» Leggi](#)

Nanoparticelle per diagnosticare il Parkinson
[» Leggi](#)

Identificato il gene che causa la metastasi del cancro della pelle
[» Leggi](#)

I mammoth tra noi in 5 anni
[» Leggi](#)

Cellule staminali contro Parkinson e Huntington
[» Leggi](#)