



MALATTIA INFANTILE RARA: NUOVE SCOPERTE

Il Gruppo Genoma dell'ITB-CNR, fondato dal Nobel Dulbecco, ha scoperto la molecola che può debellare l'*osteopetrosi da carenza di osteoclasti*, patologia che colpisce lo scheletro dei bambini rendendoli sordociechi e uccidendoli. "Ora servono fondi per produrla", afferma Paolo Vezzoni, direttore del gruppo impegnato nella lotta alle malattie rare

Le "malattie orfane" sono quelle che le grandi case farmaceutiche non hanno interesse a curare perché troppo rare, il che condanna all'oblio gli sfortunati malati, anche quando sono bambini. I ricercatori del Gruppo Genoma dell'ITB-CNR si dedicano da tempo proprio allo studio di queste malattie rare e, nonostante la scarsità dei fondi a disposizione, i risultati non mancano. L'ultimo è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista *Nature Genetics*.

Il CNR ha scoperto che una rara patologia denominata *Osteopetrosi da carenza di osteoclasti* è dovuta all'assenza di una citochina di fondamentale importanza per la maturazione dell'osso. Le citochine, identificate negli anni '60, sono molecole proteiche prodotte da vari tipi di cellule, di solito in risposta a uno stimolo, in grado di modificare il comportamento della stessa cellula o di altre, a livello locale o su tutto l'organismo, inducendone crescita, differenziamento e morte. Spiega Vezzoni: "L'assenza di questa citochina, denominata RANKL provoca un'anomalia nella formazione dello scheletro che rende il bambino cieco e sordo oltre che anemico e che porta fatalmente alla morte. La terapia quindi potrà essere ottenuta solo se verranno dedicati sforzi adeguati a produrre la chitochina in quantità elevate, visto che questa dovrà essere somministrata ai pazienti per lunghi periodi". La ricerca è stata portata avanti, nell'ambito del Progetto Genoma Umano, in coordinamento con ricercatori di tutta Europa, in collaborazione con l'Istituto Clinico Humanitas di Milano e l'Università dell'Aquila.

Il Reparto Genoma Umano dell'ITB CNR, istituito nel 1987, si pone all'avanguardia in Europa nel settore delle malattie genetiche umane e ha prodotto oltre un centinaio di lavori pubblicati sulle maggiori riviste internazionali nel campo delle malattie ereditarie, identificando i geni responsabili della Trombocitopenia legata al cromosoma X, dell'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID), della sindrome di Omenn, della sindrome di Cornelia de Lange oltre ai numerosi studi sull'Osteopetrosi infantile recessiva maligna, una malattia ereditaria grave che si manifesta alla nascita e che porta a morte l'individuo manifestandosi con una deformazione delle ossa che causa due problemi: lo spazio interno dove ha sede il midollo è ridotto, così che le cellule del sangue non vengono prodotte in numero sufficiente (anemia e deficienza di piastrine), e i nervi cranici vengono compressi dalle ossa del cranio così da indurre cecità e altri disturbi. L'unica cura disponibile al momento è il trapianto di midollo, che non sempre ha successo, e che anche quando attecchisce non riesce a modificare i danni già instaurati.

17 AGOSTO

1126 - Catania: Le spoglie di sant'Agata vengono ricondotte in patria da Costantinopoli dove erano state portate 86 anni prima

1328 - Muore Rinaldo Bonacolsi detto "Il Passerino", condottiero

1572 - Enrico IV Re di Francia sposa Margherita di Valois, figlia di Caterina de' Medici

1578 - Nasce Francesco Albani, pittore

1624 - Nasce Giovanni III Re di Polonia

1737 - Nasce Antoine Parmentier, agronomo francese

1807 - La *Clermont* fa il primo servizio commerciale di navi a vapore del mondo

1850 - Muore il Generale José de San Martín, eroe argentino

1887 - Nasce il Beato Carlo I Imperatore d'Austria

1900 - Al teatro Politeama Alfieri di Genova prima dell'opera "Il Barbiere di Siviglia"

1903 - Raoul Follereau, giornalista e filantropo francese

1943 - La 7^a Armata Usa del Gen. Patton arriva a Messina,

1962 - Le guardie di confine della Germania Est uccidono il diciottenne Peter Fechter mentre tenta di attraversare il Muro di Berlino per portarsi a Berlino Ovest

1999 - Un terremoto di magnitudo 7,4 della scala Richter scuote la Turchia nord-occidentale: più di 17.000 morti e 44.000 feriti.

TRICOLORE

Direttore Responsabile:

Dr. Riccardo Poli

Redazione: v. Stezzano n. 7/a - 24052

Azzano S.P. (BG)

E-mail: tricolore_italia@alice.it

www.tricolore-italia.com