



[CHI SIAMO](#) | [OBIETTIVI](#) | [ATTIVITÀ](#) | [DONAZIONI](#)

Torino, 18 Luglio 2012

TROVATO UN NUOVO GENE CHE CAUSA LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

Grazie al contributo di AriSLA, un team di ricercatori Italiani e di varie nazionalità Nord Americane ed Europee ha scoperto il legame tra la mutazione del gene Profilina 1 e la SLA

IL PROGETTO EXOMENALS

Si è svolta oggi la conferenza stampa di presentazione di un'importante ricerca scientifica nell'ambito della ricerca sulla SLA. Il lavoro, pubblicato su "Nature", una delle più importanti riviste scientifiche mondiali, è stato realizzato grazie al finanziamento della **Fondazione AriSLA**

Scritto da Administrator

Giovedì 19 Luglio 2012 00:00 - Ultimo aggiornamento Giovedì 19 Luglio 2012 14:06

nell'ambito del progetto

ExomeFALS

. La ricerca è stata guidata dal

Dipartimento di Neurologia dell'Università del Massachusetts

in collaborazione con l

'IRCCS Istituto Auxologico Italiano – Università degli Studi di Milano - Centro "Dino Ferrari"

, la

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

e l'

Università di Pisa

. Utilizzando una tecnologia innovativa chiamata "exome sequencing", che consente di sequenziare le regioni codificanti dell' intero genoma, i ricercatori hanno scoperto che il 2-3% di tutti i pazienti affetti da una forma genetica di SLA risultano portatori di mutazioni nel gene PFN1 che nelle cellule codifica per la proteina Profilina 1.

Hanno contribuito in modo determinante alla scoperta il **Prof. Vincenzo Silani** ed il **Dott.**

Nicola Ticozzi

unitamente alla

Dott.ssa Antonia Ratti

, alla

Dott.ssa Cinzia Tiloca

dell' IRCCS Istituto Auxologico Italiano – Università degli Studi di Milano, Centro "Dino Ferrari", con la

Dott.ssa Claudia Fallini

ora all' Emory University di Atlanta e l' apporto decisivo fornito dalla

Dott.ssa Cinzia Gellera

e dal

Dott. Franco Taroni

della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta". Lo studio si è avvalso del contributo clinico del

Prof. Gabriele Siciliano

dell'Università di Pisa.

Scritto da Administrator

Giovedì 19 Luglio 2012 00:00 - Ultimo aggiornamento Giovedì 19 Luglio 2012 14:06

"Profilina 1 – spiega il Prof. Vincenzo Silani – è una proteina fondamentale per il citoscheletro, l'insieme delle strutture che costituiscono l'"impalcatura" delle cellule e che permettono il trasporto di organelli all'interno delle medesime. Profilina 1 regola il corretto assemblaggio delle molecole di actina nei microfilamenti ed è indispensabile quindi per la maturazione e il corretto funzionamento dei motoneuroni".

"La scoperta di Profilina 1 e del suo coinvolgimento nella patogenesi della SLA – conclude il Prof. Silani - rappresenta quindi un momento ulteriore nella decodificazione dei geni responsabili della SLA familiare e testimonia anche l'importante sinergia tra le migliori istituzioni Americane ed Italiane nell'ambito del più vasto contesto Europeo".

"La scoperta delle mutazioni in PFN1 – aggiunge la Dott.ssa Cinzia Gellera - dimostra che alterazioni nel citoscheletro e nel trasporto assonale possono essere determinanti nel causare la SLA. Sarà quindi di estremo interesse studiare questo nuovo meccanismo patogenetico nella prospettiva di sviluppare nuove terapie neuroprotettive efficaci".

AriSLA, nella figura del **Presidente Mario Melazzini** e del **Direttore Scientifico Giulio Pompilio** ha partecipato al tavolo dei lavori cogliendo l'occasione per ringraziare il prezioso lavoro dei ricercatori. Il dott. Melazzini ha inoltre sottolineato la volontà di sostenere la creazione di competitività sinergica tra poli di ricerca, di cui lo studio Exomefals ne è un eccellente esempio. Tale aspetto risulta strategico per AriSLA, al pari dell'ottimizzazione dell'allocazione delle risorse e della premiazione della ricerca di eccellenza.

Scritto da Administrator

Giovedì 19 Luglio 2012 00:00 - Ultimo aggiornamento Giovedì 19 Luglio 2012 14:06

Questa scoperta rappresenta ulteriore passo avanti nella conoscenza delle cause e dei meccanismi determinanti la malattia che aggiunge un tassello importante nella lotta alla SLA grazie allo sforzo della Ricerca Scientifica con un grande contributo . La Ricerca è speranza...e la speranza è Vita!