

# **RICERCA. STUDIO ITALIANO: ECCO COME FUNZIONA IL NOSTRO CERVELLO**

## **LE CELLULE NERVOSE ALTERATE IN SVARIATE MALATTIE GENETICHE**

(DIRE - Notiziario Sanita') Roma, 21 febbraio 2011 - "Dalle malattie genetiche rare allo sviluppo del cervello: uno studio, completamente, made in Italy fa luce sui meccanismi con cui si formano particolari cellule nervose alterate in svariate malattie, genetiche come la corea di Huntington ma anche dall'origine complessa come l'epilessia". A descriverlo, sulle pagine della prestigiosa rivista 'Journal of Neuroscience', e' il gruppo di ricerca Telethon coordinato da Giorgio Merlo, dell'universita' di Torino, che ha visto anche la collaborazione di Enzo Calautti e di Elena Cattaneo, rispettivamente delle universita' 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 gia' 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 cioe' a 'spegnere' attivita' troppo intense o prolungate di altri neuroni o gruppi di neuroni". Continua la nota: "Non solo: alterazioni nella quantita' e qualita' dei neuroni GABAergici, oppure nel processo con cui vengono prodotti a partire dalle cellule staminali neurali (differenziamento) 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".

In particolare, Giorgio Merlo ha evidenziato: "Abbiamo visto che anche l'ambiente cellulare circostante e' 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 e' una proteina segnale chiamata Wnt5a. Questa e' capace di 'dirigere' il comportamento delle cellule staminali presenti nel cervello e di indurle a formare proprio cellule GABA". La conferma si e' avuta anche osservando come cellule staminali neurali in coltura maturano meglio in neuroni GABAergici in presenza di Wnt5a.

"Il prossimo passo- conclude il ricercatore- sara' andare a fondo dei meccanismi con cui le cellule staminali presenti nel cervello rispondono a questo segnale: potremmo cosi' ottenere informazioni importanti su qual e' il modo migliore per intervenire con dei trattamenti farmacologici e far si' che la produzione di neuroni GABAergici vada a buon fine. Questo lavoro e' 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".

(Wel/ Dire)