



# www.cybermed.it

Il Portale Europeo di Informazione Medico - Scientifica - La tua Salute 24 ore su 24

Home > CYBERMED NEWS > RICERCA > Le malattie neurodegenerative sotto il mirino dell'ICGEB

Cybermed Time

## Le malattie neurodegenerative sotto il mirino dell'ICGEB

Scritto da Cybermed, 16-07-2008 13:38

Pagina vista 122 Popular

Favoriti 12

Atassia: ecco i responsabili  
Chiarito il meccanismo cellulare anomalo che provoca la malattia

I ricercatori del Centro Internazionale di Ingegneria Genetica e Biotecnologia (ICGEB) di Trieste fanno luce sui meccanismi cellulari responsabili dell'insorgenza dell'atassia di Friedreich, una malattia genetica ereditaria che comporta nel tempo un progressivo danneggiamento al sistema nervoso.

La ricerca, da poco pubblicata sulla prestigiosa rivista internazionale "American Journal of Human Genetics", è stata svolta anche grazie al sostegno dell'AIRC (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro) e della Fondazione Italiana per la Fibrosi Cistica.

Era già noto che l'atassia è causata dalla mutazione di un gene localizzato nel cromosoma 9, il gene FXN responsabile della sintesi della proteina "frataxina". L'équipe guidata da Franco Pagani, responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare Umana dell'ICGEB, ha scoperto quali anomalie molecolari intervengono durante la sintesi della proteina frataxina a seguito delle mutazione del gene FXN.

Negli individui normali questo gene contiene una sequenza di 40 "triple" di basi nucleotidiche, si presenta cioè come un "treno di 40 vagoni"; nei soggetti malati invece queste triple vengono ripetute fino ad alcune centinaia e il gene FXN risulta molto più lungo del normale.

«La presenza di centinaia di triple di basi nucleotidiche nel gene FXN – spiega Pagani - non blocca, come si pensava, la "lettura" o la "trascrizione" del "messaggio" portato dal gene, ma provoca un difetto nel processo di biosintesi del precursore della proteina (il "frataxina pre-mRNA")».

In pratica la presenza di "troppi vagoni" non permette di eseguire un corretto e completo "taglia e cuci" del prodotto di sintesi, altera cioè quei meccanismi cellulari di "rifinitura" che portano ad avere un precursore della proteina corretto e sano.

«A causa della mutazione genica - prosegue Pagani - viene prodotto un "frataxina pre-mRNA" che presenta una struttura molecolare modificata, in parte incompleta rispetto al normale. Questa sua incompletezza lo rende non idoneo a innescare a sua volta la sintesi della frataxina, la proteina che regola il flusso del ferro all'interno della centrale respiratoria della cellula (i mitocondri)».

I soggetti malati di atassia producono infatti poca frataxina e subiscono conseguentemente un accumulo di ferro nelle cellule che alla lunga provoca disfunzioni nel sistema nervoso e l'insorgenza della malattia.

«Potere avere una maggiore comprensione dei meccanismi molecolari che sovrintendono le sintesi proteiche in casi di anomalie genetiche – conclude Pagani - è fondamentale per capire come insorgono e si sviluppano numerose malattie neurodegenerative e potrà contribuire a mettere a punto nuove strategie terapeutiche».

160708

Ufficio stampa ICGEB: Monica Rio - Globo divulgazione scientifica  
3479304484

dott.ssa Monica Rio  
Globo divulgazione scientifica  
c/o AREA Science Park  
Padriciano 99  
34012 Trieste  
cell. 347 9304484  
tel. 040 3755565  
Fax 040 398987  
e-mail: monica.rio@globo.trieste.it  
sito Internet: www.globo.trieste.it

Pubblicato in : CYBERMED NEWS, RICERCA



Commenti utenti (0)

Aggiungi il tuo commento

Nessun commento postato

Aggiungi il tuo commento

mXcomment 1.0.5 © 2007-2008 - visualclinic.fr  
License Creative Commons - Some rights reserved

Valutazione utente: / 0

Scarso Ottimo  Valuta questo articolo

Area Riservata

- ▶ Accesso Medici
- ▶ Accesso Veterinari
- ▶ Accesso Farmacisti
- ▶ Accesso Psicologi
- ▶ Accesso Biologi
- ▶ Accesso Tecnici e Terapisti
- ▶ Accesso Infermieri
- ▶ Accesso Aziende
- ▶ Accesso Studenti Universitari

Scatole Cybermed



Sponsored Links

Annunci Google

[Dig. Genetica Preimpianto](#)

Anche informazione in italiano Institut Dexeus. Barcellona. Spagna [www.dexeus.com](http://www.dexeus.com)

[Malattia Genetica](#)

Una certezza per il futuro figlio: la Salute. Scopri i nostri servizi [www.StemBank.ch](http://www.StemBank.ch)

[Raddrizzare Denti](#)

Chiedi al tuo Dentista il nuovo Apparecchio per i Denti Invisibile [invisalign.com](http://invisalign.com)

[Trattamento per diabete](#)

Trattamento mediante il uso cellule staminali dal suo midollo osseo [www.xcell-center.it/Diabi](http://www.xcell-center.it/Diabi)

Cybermed

- ▶ HOME
- ▶ CONTATTI
- ▶ MAPPA DEL SITO
- ▶ CERCA NEL SITO
- ▶ CYBERMED TEAM
- ▶ PUBBLICITA'
- ▶ ACCREDITAMENTO STAMPA

Cybermed Mail Login

Username

Password

Motore di Ricerca

- ▶ Naviga
- ▶ Nuove segnalazioni
- ▶ Segnalazioni sponsorizzati
- ▶ Segnalazioni popolari
- ▶ Segn. più votate
- ▶ Segn. meglio votate
- ▶ Segn. più recensite

Servizi

- ▶ CYBERMED NEWS
- ▶ CYBERMED JUNIOR
- ▶ PHARMA NEWS
- ▶ CERCA UN FARMACO
- ▶ CERCA UNA FARMACIA
- ▶ HEALTHCARE MARKET
- ▶ DOWNLOADS
- ▶ CATEGORIE FAQs
- ▶ GLOSSARIO - DIZIONARIO
- ▶ ANNUNCI
- ▶ LETTERE AL DIRETTORE
- ▶ DIRITTI DEL MALATO
- ▶ RESP.DEL MEDICO
- ▶ NEWSLETTER
- ▶ COMITATO MNC NEWS
- ▶ MOTORE DI RICERCA

Pubblicità

