



Torino, 18 febbraio 2011

## COMUNICATO STAMPA

### TELETHON: LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE FA LUCE SU COME FUNZIONA IL CERVELLO

*Uno studio dell'università di Torino chiarisce il meccanismo con cui si formano particolari cellule nervose, alterate in diverse malattie, genetiche ma non solo*

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* è il gruppo di ricerca **Telethon** coordinato da **Giorgio Merlo**, dell'**Università di Torino**, che ha visto anche la collaborazione di Enzo Calautti e di Elena Cattaneo, rispettivamente delle università 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 già 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 cioè a "spegnere" attività troppo intense o prolungate di altri neuroni o gruppi di neuroni. Non solo: alterazioni nella quantità e qualità 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. «Abbiamo visto» spiega Merlo «che anche l'ambiente cellulare circostante è 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 è una proteina segnale chiamata *Wnt5a*. Questa è capace di "dirigere" il comportamento delle cellule staminali presenti nel cervello e di indurle a formare proprio cellule GABA». La conferma si è avuta anche osservando come cellule staminali neurali in coltura maturano meglio in neuroni GABAergici in presenza di *Wnt5a*.

«Il prossimo passo» continua il ricercatore «sarà andare a fondo dei meccanismi con cui le cellule staminali presenti nel cervello rispondono a questo segnale: potremmo così ottenere informazioni importanti su qual è il modo migliore per intervenire con dei trattamenti farmacologici e far sì che la produzione di neuroni GABAergici vada a buon fine. Questo lavoro è 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».

\* S. Paina, D. Garzotto, S. DeMarchis, M. Marino, A. Moiana, L. Conti, E. Cattaneo, M. Perera, G. Corte, E. Calautti, G. Merlo, "Wnt5a is a transcriptional target of *Dlx* homeogenes and promotes differentiation of interneuron progenitors in vitro and in vivo". *Journal of Neuroscience*, 2011.

#### Per informazioni

Filippo degli Uberti – 06 44015394, 335 7156263, [fd\\_uberti@telethon.it](mailto:fd_uberti@telethon.it)  
Anna Maria Zaccheddu - 06 44015402, [azaccheddu@telethon.it](mailto:azaccheddu@telethon.it)

Università degli Studi di Torino – UFFICIO STAMPA

Resp. Eva Ferra – 335.5609115 – 011/6702590 - Giuseppe Gramegna – 320.4390224 – 011/6702222

- Sergio Demarchi – 320.4390209 - 011/6702467 Elena Rabbia– 320.4647578 - 011/6702149

Sara Capellaro 335.6044358 – 011/6702533

Fax 011/6702451-2369 E-Mail: [ufficio.stampa@unito.it](mailto:ufficio.stampa@unito.it)