

## **Scoperta una nuova possibile base comune per le malattie neurodegenerative**

*L'importante rivista internazionale di neuroscienze "Neuron" pubblica un lavoro con un fondamentale contributo italiano nella comprensione dei punti comuni tra malattie nervose differenti come Huntington, Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e Demenza Frontotemporale. Migliore comprensione che porterà a diagnosi più accurate e a sviluppi terapeutici mirati.*

Milano, 3 dicembre 2020 - Si aggiunge un altro tassello al grande mosaico delle malattie degenerative del sistema nervoso, in particolare riguardo l'idea che **malattie neurodegenerative differenti possano avere una base comune**. E questo importante traguardo anche grazie alla ricerca biomedica italiana. In pratica, le malattie neurodegenerative possono convergere verso meccanismi comuni e **dipendere da geni che possono esprimersi con manifestazioni clinicamente eterogenee**.

Questa la conclusione di un lavoro internazionale che appare nella rivista di neuroscienze "Neuron" a cui l'Irccs Istituto Auxologico Italiano – Università degli Studi di Milano e "Centro Dino Ferrari" hanno attivamente collaborato. Infatti, la mutazione considerata patognomonica della Malattia di Huntington, cioè l'espansione della tripletta nucleotidica CAG, è stata evidenziata anche in pazienti affetti di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e Demenza Frontotemporale: il dato acquista ancor più significato perché è stato replicato in una seconda e indipendente serie di pazienti.

«La neurodegenerazione – spiega **Vincenzo Silani**, professore ordinario della Università degli Studi meneghina e primario di neurologia all'Auxologico Ospedale San Luca di Milano – **ha probabilmente caratteristiche biologiche comuni che pur si esprimono con diverse manifestazioni cliniche**. Il presente lavoro ne fornisce una inaspettata evidenza: una mutazione ritenuta patogenetica per Malattia di Huntington si trova oggi evidenziata anche in pazienti affetti da altra patologia neurodegenerativa quale la SLA e la Demenza Frontotemporale. Ancor più sorprendente è il riscontro – continua Vincenzo Silani – dell'aggregato proteico patognomonico della SLA/Demenza Frontotemporale, cioè l'accumulo della proteina TDP-43

nel citoplasma unitamente a quello specifico per la Malattia di Huntington, appunto l'huntingtina, in due Pazienti studiati e portatori della espansione».

«La scoperta rafforza l'evidenza che le diverse malattie neurodegenerative – aggiunge Vincenzo Silani – possono essere considerate espressione diversificata di comuni processi patogenetici verosimilmente prevalenti in selettive popolazioni neuronali a scapito di altre, dunque responsabili delle diverse manifestazioni cliniche».

L'impegno di ricerca e quindi terapeutico potrà giovare nel futuro di una sincronia di conoscenze guadagnate nei diversi settori: cadono così barriere e pregiudizi. Certamente, pazienti affetti da SLA e Demenza Frontotemporale necessiteranno ora di essere sequenziati anche per il gene codificante per huntingtina onde non ignorare una seppur minoranza di pazienti che potrà richiedere terapie differenziate, per altro già emergenti.

«Le malattie neurodegenerative di cui l'Irccs Istituto Auxologico Italiano si occupa da tempo», sottolinea Vincenzo Silani forte della sua lunga esperienza internazionale nel settore, **«sono pronte a vivere una primavera terapeutica conseguente allo sviluppo della medicina personalizzata grazie alla identificazione di biomarcatori genetici e non con l'arrivo di terapie geniche ed anticorpali mirate a correggere le specifiche proteine aggregate e tossiche».**

L'interesse per la Malattia di Huntington in Auxologico è testimoniato dai diversi contributi nel corso degli anni fra i quali una delle prime dimostrazioni di un interessamento sistemico della malattia già negli anni 80 ottenuto mediante la dimostrazione di anomalie delle membrane eritrocitarie, con una interazione con il Centro Trasfusionale e dei Trapianti dell'Ospedale Maggiore Policlinico, diretto allora dal prof. Girolamo Sirchia. A seguire, negli anni 2000, la dimostrazione che l'huntingtina mutata determina una ridotta produzione del fattore trofico BDNF corticale (fattore neurotrofico cerebrale), grazie anche al contributo del dott. Andrea Ciammola presso il Laboratorio di ricerca della scienziata e senatrice a vita prof.ssa Elena Cattaneo.

«La convergenza della Malattia di Huntington nello scenario delle patologie neurodegenerative correlate alla proteina TDP-43 come SLA e Demenza Frontotemporale, conferma – conclude Vincenzo Silani – la nostra corretta impostazione nel corso degli anni a **considerare la neurodegenerazione come un processo unitario con prospettive terapeutiche condivisibili in malattie apparentemente così diverse.** In questo scenario è stata organizzata la ricerca e l'assistenza in Auxologico che oggi serve pazienti affetti da demenza, Malattia di Parkinson, Malattia di Huntington e SLA in stretta collaborazione anche con le Associazioni dei Pazienti».

[Pathogenic Huntingtin Repeat Expansions in Patients with Frontotemporal Dementia and Amyotrophic Lateral Sclerosis](#)  
[Neuron. 2020 Nov 25;S0896-6273\(20\)30883-7. doi: 10.1016/j.neuron.2020.11.005.](#)

**ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO**

Fondato nel 1958, superati i 60 anni di attività, l'**Istituto Auxologico Italiano** è un **IRCCS** (Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico) presente in Lombardia e Piemonte con 11 strutture ospedaliere, diagnostiche e poliambulatoriali e un importante Centro Ricerche e Tecnologie Biomediche (sede in cui operano **oltre 150** tra medici, ricercatori, biologi e personale tecnico). Come **Fondazione senza scopo di lucro** ha acquisito una conclamata esperienza nella ricerca biomedica, nella diagnostica, nell'assistenza sanitaria di alta specializzazione, nella cura e nella formazione. Disponendo di **tecnologie e strumentazioni all'avanguardia**, gli ambiti di eccellenza della ricerca clinica di Auxologico sono rappresentati dal **campo endocrino-metabolico, neurologico, neuroscientifico, cardiovascolare, riabilitativo e genetico**. I traguardi raggiunti in tali campi ricevono ogni anno oltre 300 pubblicazioni scientifiche. L'impegno costante nella ricerca applicata, condotta da medici e clinici universitari di fama internazionale, gli consentono di offrire ai circa 1.300.000 pazienti annui percorsi diagnostici, terapeutici e riabilitativi di eccellenza. Al centro dell'interesse scientifico e clinico di Auxologico vi è lo **sviluppo della persona** nell'arco delle sue diverse fasi di vita: l'uomo, dal concepimento all'età matura, lungo un percorso di **crescita armonica ed equilibrata**.

[Auxologico.it](http://Auxologico.it) | [Facebook](#)

**Per ulteriori informazioni:**

**IRCCS Istituto Auxologico Italiano**

Pierangelo Garzia Responsabile Ufficio Stampa

[garzia@auxologico.it](mailto:garzia@auxologico.it) tel. 0261911.2896