



Consiglio Nazionale delle Ricerche

Scoperto nuovo gene coinvolto nella sclerosi multipla

Ricercatori del Cnr hanno individuato, in collaborazione con colleghi delle Università, di centri di ricerca e di alcune cliniche ospedaliere della Sardegna, una variazione del Dna che predispone alla malattia. La ricerca, pubblicata sulla rivista Nature Genetics, è stata condotta analizzando oltre sei milioni di marcatori genetici

Passo in avanti fondamentale nella conoscenza della sclerosi multipla, la malattia causata dal processo auto-distruttivo con cui il nostro apparato immunitario aggredisce la mielina, la guaina con funzioni isolanti fondamentale per la conduzione dell'impulso nervoso e per il funzionamento delle cellule del sistema nervoso centrale. Grazie ad un consorzio di ricerca sardo formato dall'Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia (Inn) del Consiglio Nazionale delle Ricerche, dalle Università di Cagliari e Sassari, dalle aziende ospedaliere di Cagliari, Sassari e Ozieri, e dal CRS4 (Centro di Ricerca, Sviluppo e Studi Superiori in Sardegna), è stata identificata una variazione del gene *CBLB* che aumenta il rischio di sviluppare la malattia. La ricerca **“Variants within the immunoregulatory CBLB gene are associated with multiple sclerosis”** è stata pubblicata sulla rivista *Nature Genetics* e rientra nello studio di associazione dell'intero genoma *Gwas-Genome wide association study*, condotto su 883 pazienti e 872 volontari sani, tutti sardi.

“Questo gene produce una proteina dotata di molteplici funzioni”, spiega **Francesco Cucca**, direttore dell'Inn-Cnr, professore di genetica medica all'Università di Sassari e coordinatore del progetto, “che regola l'attivazione del recettore dei linfociti, cellule chiave nel regolare le risposte immuni. I nostri risultati sono coerenti con studi genetici su modelli animali: nel topo, l'assenza di questo gene, indotta sperimentalmente, causa infatti l'encefalomielite autoimmune, malattia simile alla sclerosi multipla”.

Nell'ambito degli studi Gwas, un approccio ormai consolidato per le malattie genetiche, questa ricerca è stata condotta con una particolarità assoluta: “Sono stati analizzati oltre sei milioni di marcatori genetici, il triplo rispetto a quelli finora studiati da altri gruppi di ricerca”, sottolinea **Serena Sanna** dell'Inn-Cnr, responsabile della parte statistica del progetto. “Sperimentalmente abbiamo identificato solo un milione di marcatori che però, grazie a metodi statistici innovativi e all'utilizzo di un potente centro di calcolo, sono stati integrati con quelli derivati dalle sequenze genomiche di 52 individui europei del progetto internazionale '1000 genomi', permettendoci di predirne altri cinque milioni”.

“I dati provenienti da questo studio preliminare sono importanti per capire meglio i meccanismi alla base della malattia e per trovare nuovi potenziali bersagli terapeutici, anche se la strada è ancora lunga”, aggiunge **Giulio Rosati** dell'Università di Sassari, mentre **Maria Giovanna Marrosu** dell'Università di Cagliari conferma, sottolineando, che: “La sclerosi multipla è una patologia che colpisce circa tre milioni di persone nel mondo, mezzo milione in Europa e più di 50.000 in Italia, soprattutto in Sardegna. Tra i disturbi neurologici è il più diffuso tra i giovani adulti e rappresenta la principale causa neurologica di disabilità”.

Di fondamentale importanza è stata anche la collaborazione con i principali centri di cura della sclerosi multipla dell'isola, diretti dalla prof.ssa Marrosu a Cagliari, dal prof. Rosati a Sassari e dal dott. Maurizio Melis presso la divisione di Neurologia dell'Ospedale Brotzu di Cagliari. “Il progetto richiede un lavoro di squadra organizzato, strumenti sofisticati e un centro di supercalcolo all'avanguardia”, conclude **Francesco Cucca**. “Siamo solo all'inizio di un grande progetto, che prevede di espandere lo studio di Gwas su almeno 2000 volontari sani e 2000 pazienti e il sequenziamento dell'intero genoma di centinaia di individui”.

Roma, 10 maggio 2010

Chi: Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia, Consiglio nazionale delle ricerche (INN-CNR)

Che cosa: varianti del DNA responsabili di rischio di ammalarsi da sclerosi multipla

<http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/abs/ng.584.html>

Titolo: Variants within the immunoregulatory CBLB gene are associated with multiple sclerosis.

Autori: Serena Sanna, Maristella Pitzalis, Magdalena Zoledziewska, Ilenia Zara, Carlo Sidore, Raffaele Murru, Michael B Whalen, Fabio Busonero, Andrea Maschio, Gianna Costa, Maria Cristina Melis, Francesca Deidda, Fausto Poddie, Laura Morelli, Gabriele Farina, Yun Li, Mariano Dei, Sandra Lai, Antonella Mulas, Gianmauro Cuccuru, Eleonora Porcu, Liming Liang, Patrizia Zavattari, Loredana Moi, Elisa Deriu, M Francesca Urru, Michele Bajorek, Maria Anna Satta, Eleonora Cocco, Paola Ferrigno, Stefano Sotgiu, Maura Pugliatti, Sebastiano Traccis, Andrea Angius, Maurizio Melis, Giulio Rosati, Gonçalo R Abecasis, Manuela Uda, Maria Giovanna Marrosu, David Schlessinger & Francesco Cucca.

Dove: INN-CNR, Cittadella Universitaria di Monserrato, SS 554 Km 4,500. Monserrato (Cagliari).

Quando: 10 maggio 2010

Informazioni: Francesco Cucca, direttore Inn-cnr: **francesco.cucca@inn.cnr.it** - **0706754593**

Serena Sanna, ricercatrice Inn-Cnr: **serena.sanna@inn.cnr.it**

Andrea Mameli, ufficio stampa CRS4: **mameli@crs4.it** - **3937111961**