

azienda unica universitaria, uniud

ALL'UNIVERSITÀ

Progetto friulano per scoprire i portatori sani di atrofia muscolare

Realizzare entro un anno un test diagnostico affidabile, rapido ed economico per individuare i portatori sani di atrofia muscolare spinale (Sma), una malattia neuromuscolare ereditaria incurabile. È l'obiettivo del progetto avviato dalla sezione di Genetica del dipartimento di Scienze e tecnologie biomediche dell'Università di Udine sostenuto con 20mila euro dall'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm). L'Università di Udine cofinanzia con circa diecimila euro un assegno di ricerca annuale destinato a un giovane ricercatore impegnato nel progetto. Il test sarà messo a punto grazie a una tecnica denominata Mlpa (*Multiplex ligation dependent polymerase amplification*), una delle innovazioni biotecnologiche nei campi della diagnostica e della ricerca applicata alla clinica. Consente, infatti, d'individuare i portatori sani di Sma assemblando le proprietà di diversi metodi adoperati in biologia molecolare.

Se diagnosticare l'atrofia muscolare spinale è relativamente semplice, permane laboriosa, costosa e non sempre affidabile la ricerca con gli attuali sistemi dei portatori sani di mutazione del gene *Smn1*, responsabile della patologia. Poter disporre di un test diagnostico innovativo, come quello su cui stanno lavorando i ricercatori dell'ateneo friulano coordinati dalla dottoressa Renata Lonigro, responsabile per la ricerca e la diagnostica in Neurogenetica, consentirà di attivare una campagna di prevenzione della SMA su larga scala. L'Istituto di Genetica dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Udine, diretto dal professor Giuseppe Damante, è uno dei pochissimi centri italiani dove sarà possibile effettuare il test di portatore sano con la nuova tecnica.

«La prevenzione - spiega Innocentino Chiangetti, vicepresidente della sezione di Udine della Uildm - rimane il mezzo migliore per limitare la diffusione della malattia non esistendo ancora una terapia efficace. Si stima che i portatori sani

di Sma in Friuli Venezia Giulia siano oltre 30mila». In regione i malati di atrofia muscolare spinale sono circa 200, mentre in Italia sono quasi 10mila.

L'atrofia muscolare spinale compromette la forza muscolare degli arti impedendo una deambulazione autonoma. La forma più grave, con un'evoluzione clinica severa, colpisce i neonati ed è caratterizzata da debolezza muscolare e compromissione respiratoria. Anche nelle forme più lievi l'atrofia costringe, comunque, a ospedalizzazioni frequenti e a intense attività fisioterapiche. Portatori sani, spesso inconsapevoli, dell'atrofia muscolare spinale sono soprattutto i genitori e, con il 50% di probabilità, i nonni, gli zii e i fratelli del malato. I portatori sani sono molto frequenti nella popolazione: in media un individuo ogni 50 risulta positivo al test. Una coppia in cui entrambi i partner siano portatori sani rischia di generare un figlio affetto ogni quattro nati.



Il team udinese protagonista del progetto con la Uildm