

Atrofia muscolare, nuovo test diagnostico

L'Iniziativa è dell'università udinese grazie ai 20 mila euro dell'Uildm

Realizzare 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, nei mesi scorsi, dalla sezione di Genetica del dipartimento di Scienze e tecnologie biomediche dell'ateneo friulano sostenuto con 20 mila euro dalla sezione di Udine dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm). L'università cofinanzia con circa diecimila euro un assegno di ricerca annuale destinato a un giovane ricercatore impegnato nel progetto. Il test è legato alla tecnica denominata Mlpa (Multiplex ligation dependent polymerase

amplification) che consente di individuare i portatori sani di Sma assemblando le proprietà di diversi metodi adoperati in biologia molecolare. Si tratta di una delle innovazioni biotecnologiche più avanzate nei campi della diagnostica e della ricerca applicata alla clinica.

«Poter disporre di un test diagnostico innovativo consentirà di attivare una campagna di prevenzione della Sma su larga scala», spiegano la coordinatrice del gruppo Renata Lonigro, responsabile per la ricerca e la diagnostica in Neurogenetica del dipartimento di Scienze e tecnologie biomediche, e il direttore dell'Istituto di genetica dell'Azienda ospedaliero-universitaria,

Giuseppe Damante. 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.

In regione i malati di atrofia muscolare spinale sono circa 200, in Italia quasi 10 mila. «La prevenzione – spiega Innocentino Chiandetti, vicepresidente 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 30 mila». L'atrofia muscolare spinale compromette la forza mu-

scolare degli arti impedendo una deambulazione autonoma.

La forma più grave 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.