



Comunicato stampa

## **Nuova luce sulla SMA, la malattia che blocca i muscoli dei bambini**

**Stabilita per la prima volta una chiara connessione tra l'atrofia muscolare spinale, una malattia genetica neuromuscolare che colpisce prevalentemente in età infantile, e la sintesi delle proteine. La scoperta rivela un nuovo processo cellulare implicato nella malattia e potrebbe permettere di sviluppare terapie. Lo studio, messo in copertina dalla rivista scientifica *Cell Reports*, vede il Trentino protagonista. È, infatti, frutto della collaborazione locale dell'Istituto di Biofisica del CNR e del CIBIO dell'Università di Trento e risultato di un Grande progetto PAT. I dettagli sono stati illustrati oggi in una conferenza stampa nel Palazzo della Provincia autonoma di Trento**

Trento, 16 novembre 2017 – (e.b.) Gattonare sembra una delle azioni più semplici. Ma c'è chi ha i muscoli talmente deboli da non poter fare nemmeno questo. Lo sanno bene le famiglie di bambini affetti dalla SMA, l'atrofia muscolare spinale, una malattia genetica che colpisce le cellule nervose del midollo spinale, quelle da cui partono i segnali diretti ai muscoli. Uno studio pubblicato in questi giorni getta una nuova luce su questa malattia.

L'articolo stabilisce per la prima volta una chiara connessione fra un processo fondamentale per le cellule, la sintesi delle proteine, e il meccanismo attraverso il quale insorge e progredisce la SMA. Questa scoperta potrebbe permettere di meglio comprendere l'unica terapia esistente e recentissimamente approvata dalla FDA (*Food and Drug Administration*, ovvero Agenzia per gli Alimenti e i Medicinali, l'ente governativo statunitense che fra l'altro regola l'immissione sul mercato di nuovi farmaci) e di sviluppare terapie alternative o integrative per questa malattia mortale.

Lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista *Cell Reports*, è il risultato della collaborazione locale dell'Istituto di Biofisica del CNR (investigatrice principale Gabriella Viero) e di CIBIO UniTrento (investigatore principale Alessandro Quattrone) con un gruppo dell'Università di Edimburgo. L'editore ha ritenuto il contributo così rilevante da dedicargli la copertina di *Cell Reports* in cui è stato pubblicato il lavoro.

È anche il primo importante risultato del progetto Axonomix, che si è appena concluso. Axonomix è un "Grande progetto PAT", ovvero rientra in quella tipologia di iniziative di ricerca scientifica che attraverso uno specifico bando ottengono finanziamenti provinciali e supportano la ricerca in Trentino di giovani talentuosi ricercatori come Paola Bernabò e Toma Tebaldi, coautori del lavoro.

I dettagli sono stati illustrati oggi in una conferenza stampa in Provincia da Gabriella Viero e da Alessandro Quattrone, protagonisti del lavoro scientifico. All'incontro ha partecipato anche Sara Ferrari, assessora all'università e ricerca, Provincia autonoma di Trento.

## **Che cos'è la SMA**

La SMA (atrofia muscolare spinale) è una malattia genetica letale dei bambini piccoli, etichettata come malattia rara, ma in realtà piuttosto frequente, con un caso ogni 6000 bambini entro i primi 2 anni di vita. È una malattia che comporta anche un carico emozionale e di sofferenza molto forte per pazienti e familiari.

## **Il progetto Axonomix**

Axonomix (nome completo: *Axonomix: identifying the translational networks altered in motor neuron diseases*), è iniziato nel settembre 2013 e si è concluso nel settembre di quest'anno, con un finanziamento provinciale complessivo di 2.390.864,20 euro.

L'obiettivo di Axonomix era verificare se in malattie del motoneurone, fra cui l'atrofia muscolare spinale (SMA), si rilevasse un'alterazione del processo di sintesi delle proteine e se questo fosse alla base della degenerazione cui i motoneuroni vanno incontro. Un'informazione determinante per identificare nuovi bersagli nella terapia.

Il progetto Axonomix è stato caratterizzato da un alto profilo interdisciplinare che ha coinvolto varie discipline, tra cui genomica, biochimica, biofisica, biologia cellulare, neurologia, microscopia, bioinformatica e statistica. La combinazione di tali diverse competenze è stata un tratto fortemente caratterizzante e una condizione essenziale per il suo svolgimento. Il lavoro appena pubblicato è uno dei diversi risultati del progetto. Altri risultati vedranno la luce nei prossimi mesi e contribuiranno a rendere più concreta l'aspettativa di sfruttare la modulazione della sintesi proteica per intervenire sulla SMA.

## **La copertina di *Cell Reports***

La copertina della rivista *Cell Reports* è un'illustrazione di Toma Tebaldi basata su un dipinto della pittrice Antonietta Bellini.

Gli alberi spogli del quadro rappresentano gli assoni (il prolungamento principale della cellula nervosa che conduce gli impulsi al sistema nervoso) colpiti dalla SMA. Alberi privi del fogliame rosso che rappresentano gli assoni poveri di ribosomi. I ribosomi sono quei macchinari molecolari responsabili della produzione delle proteine leggendo e traducendo l'informazione genetica codificata nell'RNA, copia del corrispondente gene sul DNA.

Foto in laboratorio ©Alessio Coser.