

news

Teleton Terapie domiciliari Invalidità civile, esenzioni e diritti Sperimentazioni Ricerca scientifica
Politiche socio-sanitarie Farmaci orfani Storie Attualità Screening neonatale European Reference Networks (ERNs)
CRISPR e l'editing genomico per le malattie rare

Focus

MALATTIE RARE

- ▶ Amiloidosi
- ▶ Angioedema Ereditario
- ▶ Ceroidolipofuscinosi Neuronal
- ▶ Citomegalovirus congenito (CMV)
- ▶ Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale
- ▶ Distrofia Muscolare di Duchenne
- ▶ Emofilia
- ▶ Epidermolisi Bollosa
- ▶ Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)
- ▶ Fibrosi Cistica
- ▶ Iposfosfatasia
- ▶ Ipercolesterolemia Familiare
- ▶ Immunodeficienze
- ▶ Lipodistrofia
- ▶ Malattia di Dupuytren
- ▶ Malattia di Fabry
- ▶ Malattia di Gaucher
- ▶ Malattia di Pompe
- ▶ Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tuberculari
- ▶ Malattie epatiche autoimmuni
- ▶ MPS I - Mucopolisaccaridosi I
- ▶ Piastrinopenia Immune
- ▶ Porfiria
- ▶ Purpura Fulminans
- ▶ Rachitismo ipofosfatemico

TUMORI RARI

- ▶ Carcinoma a Cellule di Merkel
- ▶ Mielofibrosi
- ▶ Mieloma Multiplo
- ▶ Policitemia Vera
- ▶ Sindromi Mielodisplastiche (SMD)
- ▶ Tumore metastatico del colon retto
- ▶ Tumori differenziati della tiroide
- ▶ Tumori Neuroendocrini (NET)

MALATTIE CRONICHE

- ▶ AIDS - HIV

Appuntamenti

- ▶ 19 Aprile 2018, Roma. Corso ECM "Le malattie rare in Italia. Epidemiologia, spesa sanitaria, assistenza, accesso all'innovazione"
- ▶ 17 Aprile 2018, Roma. Primo seminario sulla biomedicina dell'Accademia Nazionale dei Lincei
- ▶ 16 Aprile 2018, Roma. Emofilia: Ri-Conosciamola
- ▶ 14 Aprile 2018, San Donato Milanese (Milano). Assemblea generale A.A.E.E. Onlus
- ▶ 11-13 Aprile 2018, Bruxelles. "La scienza per la democrazia"
- ▶ 7 Aprile 2018, Pescara. Novità nella Terapia dell'Emofilia
- ▶ 30 Marzo 2018, Roma. Monsieur Sjögren e il coraggio di una donna
- ▶ 27 Marzo 2018, Roma. Cerimonia di premiazione Premio O.Ma.R 2018
- ▶ 27 Marzo 2018, Milano. Mieloma multiplo: riflessioni sull'oggi con uno sguardo al domani

Vedi l'agenda completa...

Ultimi Tweets

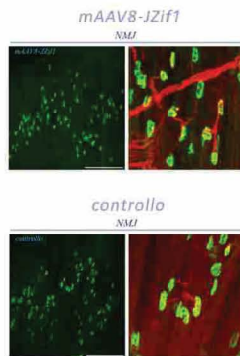
-  OssMalattieRare
Direttore e caporedattore per #LimitiZero
pic.twitter.com/P99diAdqnO
5 days ago.
-  OssMalattieRare
Alessia Brunetti ricorda quanto sia importante la

Sei qui: Home ▶ Distrofia Muscolare di Duchenne ▶ Distrofia di Duchenne, elaborato gene artificiale a scopo terapeutico

Distrofia di Duchenne: terapie, sperimentazioni e qualità della vita

Distrofia di Duchenne, elaborato gene artificiale a scopo terapeutico

Autore: Redazione , 04 Aprile 2018



In uno studio del CNR è stato testato nei topi un gene "immuno-mimetico" in grado di favorire il recupero del muscolo 'distrofico'

Si chiama **Jazz-Zif1 (JZif1)** il nuovo gene artificiale capace di aumentare i livelli di utrofina, una proteina in grado di supplire parzialmente l'assenza o il mal funzionamento della distrofina, causa di una delle malattie genetiche più difficili da trattare, la **distrofia muscolare di Duchenne (DMD)**. A descriverne l'azione terapeutica, uno studio condotto dagli Istituti di biologia e patologia

molecolare (Ibpm) e di biologia cellulare e neurobiologia (Ibcn) del **Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr) di Roma**, dal titolo *Utrophin up-regulation by artificial transcription factors induces muscle rescue and impacts the neuromuscular junction in mdx mice*. Il lavoro è stato pubblicato su *BBA Molecular Basis of Disease*.

"La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una patologia genetica che colpisce un bambino maschio su 3.500 e provoca una degenerazione del tessuto muscolare in tessuto fibroso e adiposo, con progressiva perdita di forza muscolare e delle abilità motorie", spiega **Claudio Passananti**, ricercatore dell'Ibpm-Cnr, coordinatore della ricerca. **"La DMD è dovuta alla mancanza di una proteina chiamata distrofina":** è stato dimostrato che **l'utrofina è in grado di vicariarne le funzioni**, migliorando le condizioni dei topi mdx, modello murino della Distrofia Muscolare di Duchenne. L'obiettivo della ricerca è definire possibili strategie terapeutiche che vadano al di là dei trattamenti palliativi, disponibili al momento".

Da qui la **realizzazione di un gene regolatore artificiale** denominato Jazz che è **in grado di riconoscere il gene dell'utrofina e di aumentare la produzione di proteina** nel muscolo scheletrico. "Gli avanzamenti della ricerca si sono articolati, quindi, nella realizzazione di nuovi geni artificiali immuno-mimetici, a partire dal gene prototipo Jazz", aggiunge il ricercatore. "In particolare, il gene artificiale di ultima generazione **Jazz-Zif1 (JZif1) è estremamente simile a un gene normalmente presente** ed espresso nel genoma umano. La forte somiglianza dei geni artificiali a quelli naturali sarebbe in grado di diminuire, se non azzerare, un'eventuale risposta immunitaria dell'ospite".

È stato, infatti, **progettato e brevettato un vettore virale** chiamato adeno-associato (AAV) per la terapia genica, **in cui l'espressione dei geni artificiali è preferenzialmente diretta al distretto muscolare**. "Questo nuovo vettore, chiamato musc AAV (mAAV), con alto tropismo muscolare, garantisce un'ottima tessuto specificità, contribuendo ad abbassare l'eventuale risposta immunitaria diretta contro i geni artificiali immuno-mimetici", prosegue Passananti. **"Il recupero muscolare, indotto dal trattamento con i geni artificiali (Jazz e JZif1) nei topi distrofici mdx, è stato verificato nel muscolo adulto**, in particolare studiando le giunzioni neuromuscolari in cui si concentra la presenza dell'utrofina. Sia in linee cellulari muscolari in coltura che in muscoli di modello murino sani e distrofici, **il trattamento con Jazz e JZif1 incrementa quantità e qualità**