

## NOTIZIE DAL MONDO SCIENTIFICO

**P**ochi giorni fa al Congresso della Società di Medicina nucleare a Salt Lake City (USA), ricercatori australiani diretti da Christopher Rowe dell'Austin Hospital di Victoria, hanno presentato una scoperta che riguarda l'Alzheimer. Esaminando con la PET (tomografia a emissione di positroni) il nervo ottico di oltre 200 anziani sani e malati, i ricercatori hanno scoperto che fra le sue fibre si accumulano ammassi di proteina  $\beta$ -amiloide molto prima che questi infarciscano il cervello dove rappresentano il segno inequivocabile dell'Alzheimer.

La loro presenza nel nervo ottico aumenterebbe di 13 volte il rischio di sviluppare la malattia.

Sapere in anticipo quando gli accumuli di  $\beta$ -amiloide si stanno formando, costituisce una chance insperata per avviare un trattamento prima che si instaurino danni irreversibili al cervello.

**S**coperto il sistema che regola lo smaltimento dei rifiuti cellulari.

Nelle celle c'è in sistema che può ripulirle da molecole tossiche responsabili di malattie quali l'Alzheimer, il Parkinson e la Corea di Huntington.

Il Gruppo di ricerca di Andrea Ballabio, Direttore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TICEM) di Napoli, ha dimostrato che dietro questo sistema di smaltimento di rifiuti cellulari, esiste una "cabina di regia".

Lo smaltimento avviene ad opera dei *lisosomi*, organelli presenti in ogni cellula con il compito di trasformare in sostanze innocue i prodotti tossici del metabolismo.

Lo studio ha rivelato che la fabbricazione e l'attività dei *lisosomi* sono sotto il controllo di una rete di geni che, a loro volta, rispondono ad un unico direttore d'orchestra, il TFEB, gene capace di potenziare l'attività degradativa della cellula.

I ricercatori sono al lavoro per verificare i risultati sui modelli animali e ricercare farmaci in grado di stimolare l'attività del TFEB.

## VARIE

### Sindrome di Down e Alzheimer

All'origine della Sindrome di Down vi è la presenza, nel patrimonio genetico di chi ne è colpito, di una copia in più del *cromosoma 21*, tanto che la malattia è nota anche come *trisomia 21*. In effetti su questo cromosoma sono presenti i *geni* che presiedono alla sintesi della proteina *beta-amiloide*.

I bambini affetti da Sindrome di Down hanno livelli cerebrali più elevati di questa proteina, anche se non è noto se questo contribuisca ai deficit di capacità intellettiva.

In ogni caso, a partire dalla tarda età adulta, la grande maggioranza di questi pazienti mostra i segni iniziali della malattia di Alzheimer.

Un gruppo di ricercatori dell'U.T. Southwestern Medical Center ha dimostrato che topi mutanti con un analogo della Sindrome di Down hanno migliorato le capacità di apprendimento grazie all'abbassamento dei livelli cerebrali della proteina amiloide.

Questo studio preliminare nel modello animale apre le porte all'interessante possibilità che farmaci in grado di abbassare i livelli di proteina *beta-amiloide* possano risultare di qualche beneficio anche a bambini affetti dalla Sindrome di Down, oltre che ai pazienti affetti da Alzheimer.

Per il loro studio i ricercatori sono ricorsi a topi affetti da una anomalia genetica che simula molto da vicino la Sindrome di Down e li hanno trattati con un farmaco sperimentale chiamato DAPT, che è in grado di bloccare la *gamma-secretasi*, un enzima essenziale per la produzione della proteina *beta-amiloide*. Già un trattamento di quattro giorni riusciva a ridurre del 40% i livelli cerebrali di proteina *beta-amiloide*, portando ad un progressivo miglioramento delle prestazioni dei roditori, alcuni dei quali sono riusciti ad arrivare a una velocità di apprendimento paragonabile a quella dei topi normali.

Purtroppo gli attuali inibitori della *gamma-secretasi* possono avere effetti collaterali indesiderabili.

Lo scopo dei ricercatori è quello di identificare dei farmaci che blocchino le capacità di questo enzima di produrre la proteina *beta-amiloide* senza interferire con la sua capacità di svolgere altre funzioni e quindi di generare effetti collaterali gravi, sarà allora possibile intervenire favorevolmente sia sulla Sindrome di Down che sull'Alzheimer.

**Per informazioni di carattere legale è disponibile l'Avvocato Matilde Crety  
al numero 3467721887**