

## Nuove tecniche in genomica medica: Un passo avanti nella malattia del Parkinson

- I ricercatori del Centro di Regolazione Genomica (CRG) di Barcellona hanno scoperto un meccanismo che regola una proteina importante che risulta essere legata alla malattia del Parkinson e dell'atrofia del sistema multiplo (MSA).
- Hanno identificato dei fattori che controllano la produzione di questa proteina e hanno evidenziato i meccanismi per cui questa porta alla nefrotossicità.
- Tali risultati, che sono stati pubblicati questa settimana su [Nucleic Acids Research](#), puntano a nuovi biomarkers che potrebbero essere di aiuto per una diagnosi precoce di queste malattie, e anche nell'esplorare possibili trattamenti.

È ampiamente noto che la genomica ha ormai cominciato ad influenzare la medicina e che la bioinformatica possiede la chiave per lo sviluppo di nuovi approcci medici, ma come funziona realmente la genomica medica? I ricercatori del [Centro di Regolazione Genomica](#) (CRG) di Barcellona, in collaborazione con gli scienziati del Barcelona Supercomputing Centre (BSC) e dell'Istituto di Investigazioni Biomediche August Pi i Sunyer (IDIBAPS), mettono in evidenza un chiaro esempio di come la genomica sta cambiando il modo in cui conosciamo la medicina.

Il gruppo, guidato dal ricercatore italiano [Gian Gaetano Tartaglia](#), Professore ICREA nel CRG, sta utilizzando la genomica con lo scopo di migliorare la conoscenza della malattia del Parkinson. Come pubblicato questa settimana, su [Nucleic Acids Research](#), il gruppo di ricercatori ha scoperto un meccanismo che regola l'espressione della alfa-sinucleina, una proteina legata alla malattia del Parkinson e all'atrofia del sistema multiplo (MSA).

Il Parkinson risulta essere la seconda malattia umana neurodegenerativa più comune, dopo l'Alzheimer. È una malattia multifattoriale in cui la predisposizione genetica, l'invecchiamento e i fattori ambientali convergono nel causare la neurodegenerazione. La caratteristica patologica di questa malattia è l'accumulo dell'alfa-sinucleina, che porta alla morte cellulare e di conseguenza a problemi di neurotrasmissione.

Nel tentativo di comprendere come viene prodotta questa proteina, il gruppo di ricerca ha inizialmente predetto le interazioni tra il gene dell'alfa-sinucleina e altri fattori rintracciati all'interno dei neuroni. "Abbiamo utilizzato l'algoritmo di catRAPID sviluppato nel nostro laboratorio con il fine di prevedere quali proteine interagiscono con l'RNA prodotto da questo gene. Il nostro metodo ha rivelato diversi candidati e abbiamo deciso di testare le proteine che risultano essere più rilevanti nel Parkinson e nell'atrofia del sistema multiplo", spiega Gian Gaetano Tartaglia. "Le predizioni computazionali sono già la chiave nella ricerca biomedica, ci permettono infatti di individuare meglio le nostre prove sperimentali e di essere più veloci e innovativi nel cercare soluzioni a problemi medici" dice Tartaglia.

Grazie a queste predizioni, gli scienziati del CRG insieme al team di Fina Marti' del IDIBAPS, sono riusciti a esaminare e convalidare i candidati in vitro (via cultura cellulare) ed ex vivo (utilizzando campioni di cervello umano provenienti da pazienti deceduti). In questo modo, i fattori sono stati considerati rilevanti o non rilevanti nello sviluppo del Parkinson e nel MSA. "Abbiamo trovato due fattori -TIAR e ELAVL1- che sono fondamentali nella neurodegenerazione. Individuare questi fattori è molto importante per una comprensione più avanzata del Parkinson e dell'atrofia del sistema multiplo", aggiunge Elias Bechara, ricercatore al CRG e uno degli autori dell'articolo. "La ricerca deve andare avanti, ma grazie al nostro contributo, abbiamo identificato due nuovi candidati biomarkers. Per esempio, questi fattori possono essere utili nella diagnosi precoce grazie a un semplice esame del sangue, o anche servire come nuovi bersagli per un possibile trattamento", conclude il ricercatore.

### **Una speranza per l'atrofia del sistema multiplo**

La ricerca effettuata da Tartaglia e i suoi collaboratori è particolarmente rilevante per pazienti affetti da atrofia del sistema multiplo (MSA).

MSA è una rara e aggressiva patologia neurodegenerativa, e molti pazienti che presentano questa malattia non rispondono al farmaco dopamina utilizzato per trattare il Parkinson. Oltretutto, MSA risulta essere più difficile da diagnosticare.

Il nuovo studio dimostra che uno dei fattori (TIAR) specialmente lega la proteina alfa-sinucleina in pazienti affetti da MSA. "È sempre gratificante scoprire qualcosa che può essere di aiuto per una particolare malattia, ma in questo caso, risulta essere ancora più rilevante dato che può anche essere un buon biomarker per facilitare la diagnosi della MSA", concordano i ricercatori.

### **Note per gli editori**

---

**Referenza:** Marchese D et al. Discovering the 3' UTR-mediated regulation of alpha-synuclein. *Nucleic Acids Research*. (2017). DOI: 10.1093/nar/gkx1048

### **Immagini disponibili a**

<https://pixabay.com/en/nerve-cell-neuron-brain-neurons-2213009/>

**Legenda:** Neuron. Alpha-synuclein is a neuronal protein whose production is severely affected in Parkinson's disease and MSA. CRG researchers have found mechanisms regulating this protein.

**Sovvenzionamenti ricevuti:** Questo progetto è pubblicato dal Catalan MSA Registry (CMSAR). Il lavoro è stato possibile grazie ai seguenti fondi: Spanish Ministry of Economy and Competitiveness (Centro de Excelencia Severo Ochoa 2013-2017 and BFU2014-55054-P), the CERCA Programme / Generalitat de Catalunya, the European Research Council (ERC RIBOMYLOME 309545), and the Fundació la Marató de TV3 (PI043296).

**Per informazioni:** Laia Cendrós, press officer, Centre for Genomic Regulation (CRG) Email: laia.cendros@crg.eu - Tel. +34 93 316 0237 – Mobile +34 607 611 798