



- ▶ Invalità civile, esenzioni e diritti
- ▶ Politiche socio-sanitarie
- ▶ Attualità
- ▶ Storie
- ▶ Sperimentazioni
- ▶ Ricerca scientifica
- ▶ Terapie domiciliari
- ▶ Farmaci orfani
- ▶ Screening neonatale
- ▶ CRISPR e l'editing genomico per le malattie rare



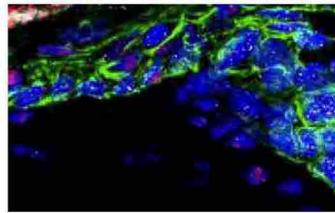
Iscriviti alla  
Newsletter

Sei qui: [Home](#) > [Ricerca scientifica](#) >

Progeria: testate molecole antisense per un potenziale approccio contro l'invecchiamento precoce

## Progeria: testate molecole antisense per un potenziale approccio contro l'invecchiamento precoce

Autore: Redazione , 29 Novembre 2019



Fotografia di cellule della pelle

Lo studio è stato condotto da un team di ricercatori dell'IFOM di Milano e del CNR-IGM di Pavia e pubblicato su Nature Communications

Milano - Nei telomeri, le protezioni alle estremità dei cromosomi che prevengono l'erosione del resto del materiale genetico, rimane traccia del tempo che passa. È fisiologico che i telomeri si accorcino progressivamente con la replicazione del DNA della cellula associato alla sua

proliferazione o che si danneggino nel tempo anche in assenza di proliferazione. **L'accorciamento eccessivo e il danno ai telomeri costituiscono una minaccia alla stabilità del nostro DNA e la cellula reagisce attivando un allarme molecolare che blocca la proliferazione della cellula danneggiata inducendo la sua senescenza**, una forma di invecchiamento cellulare. La cellula senescente perde per sempre la sua capacità di proliferare e di svolgere efficientemente le sue funzioni, e questo impedisce ai tessuti di rigenerarsi. **Questo fenomeno avviene inevitabilmente nel normale processo di invecchiamento dell'organismo ma anche a seguito di eventi patologici quali alcune malattie genetiche e i tumori.**

Una ricerca precedentemente condotta sempre dal team di **Fabrizio d'Adda di Fagagna**, responsabile del programma di **IFOM** 'Risposta al danno al DNA e senescenza cellulare' e ricercatore presso l'Istituto di Genetica Molecolare del CNR, e descritta sulla rivista *Nature Communications* nel 2017, aveva rivelato che **i telomeri danneggiati inducono la formazione di due specifiche classi di RNA non codificanti**, chiamate diRNA e DDRNA, che attivano l'allarme molecolare che causa la senescenza della cellula. Grazie allo sviluppo di molecole antisense complementari a tali RNA, i ricercatori sono riusciti a indurre lo spegnimento di questi allarmi in maniera mirata.

"Questi risultati - racconta d'Adda di Fagagna - ci hanno incoraggiato a **testare questo approccio sulla progeria** o sindrome di Hutchinson-Gilford. Si tratta di una rarissima malattia genetica non ereditaria che, come indica il nome stesso (dal greco pro, "prima" e gerios, "anziano"), causa nel soggetto l'invecchiamento precoce già dai primi mesi di vita e l'insorgenza di patologie tipiche dell'invecchiamento, quali ad esempio fragilità muscolo-scheletrica e patologie coronariche, riducendo purtroppo l'aspettativa di vita a circa vent'anni. Una malattia importante, su cui siamo felici di poter dare un contributo conoscitivo, e anche **un modello di malattia per aiutarci a capire più a fondo i processi di invecchiamento dell'organismo umano al fine di individuare delle strategie terapeutiche per controllarli in condizioni patologiche tipiche dell'invecchiamento stesso**".

Lo studio appena pubblicato su *Nature Communications* e condotto da **IFOM** con la collaborazione del CNR-IGM di Pavia e del Karolinska Institute in Svezia, e con il sostegno di Fondazione Telethon e dell'ERC, **dimostra in cellule umane in vitro e in vivo in un modello murino di questa malattia come lo spegnimento degli allarmi molecolari ai telomeri tramite queste molecole antisense prevenga l'invecchiamento precoce caratteristico di questa patologia.**

"Abbiamo testato le nostre molecole antisense in cellule umane derivate dalla pelle di pazienti - spiega la ricercatrice **IFOM** **Francesca Rossiello**, coautrice dello studio - e nella

## Focus

### MALATTIE RARE

- ▶ Acidosi Tubulare Renale distale
- ▶ Adrenoleucodistrofia
- ▶ Amiloidosi
- ▶ Amiloidosi Cardiaca
- ▶ Atrofia Muscolare Spinale (SMA)
- ▶ Ceroidolipofuscinosi Neuronal
- ▶ Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale
- ▶ Distrofia Muscolare di Duchenne
- ▶ Emofilia
- ▶ Epidermolisi Bollosa
- ▶ Fenilchetonuria (PKU)
- ▶ Fibrosi Cistica
- ▶ Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)
- ▶ Immunodeficienze
- ▶ Ipercolesterolemia Familiare
- ▶ Iperossaluria Primitiva
- ▶ Lipodistrofia
- ▶ Malattia di Fabry
- ▶ Malattia di Gaucher
- ▶ Malattia di Pompe
- ▶ Malattia di Still
- ▶ Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari
- ▶ Malattie epatiche autoimmuni
- ▶ MPS I - Mucopolisaccaridosi I
- ▶ MPS II - Sindrome di Hunter
- ▶ Porfiria
- ▶ Porpora Trombotica Trombocitopenica acquisita
- ▶ Rachitismo ipofosfatemico
- ▶ Talassemia

### TUMORI RARI

- ▶ Carcinoma a Cellule di Merkel
- ▶ Linfoma Cutaneo a Cellule T
- ▶ Mielofibrosi
- ▶ Mieloma Multiplo
- ▶ Policitemia Vera

### Appuntamenti

- ▶ 14 Dicembre 2019, Roma. Convegno annuale LIHR
- ▶ 10 Dicembre 2019, Roma. Screening neonatale: dai progetti pilota all'adeguamento del panel
- ▶ 9 Dicembre 2019. Webinar LIHR sul test genetico per la malattia di Huntington
- ▶ 5 Dicembre 2019, Roma. Conoscere e comunicare le terapie avanzate: cure rivoluzionarie
- ▶ 5 Dicembre 2019, Roma. Screening neonatale esteso in Italia
- ▶ 4 Dicembre 2019, Roma. TuxNoi - Il valore solidale della vaccinazione
- ▶ 29 Novembre 2019, Roma. Istituzioni e malattie rare - Confronto con i malati di esofagite eosinofila
- ▶ 28 Novembre, 14 Dicembre 2019, 24 Gennaio, 14 Febbraio 2020. Ns2: open day in diverse città italiane per informare e sensibilizzare sullo Screening Neonatale Esteso
- ▶ 28 Novembre 2019. Webinar di Spazio Mitocin sui Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)

Vedi l'agenda completa...

Ultimi Tweets

**OssMalattieRare**  
 Nominati i vertici della prima #Biobanca Nazionale sulla #SLA . Creata da @aislaonlus , conserverà i tessuti biologici necessari alla ricerca e sarà aperta a tutti gli scienziati nel mondo. bit.ly/37EWCTn  
 About 7 hours ago.

**OssMalattieRare #AIFA**  
 ha autorizzato la rimborsabilità per il trattamento dei pazienti adulti con #linfoma cutaneo a cellule T. La decisione si basa sui risultati positivi ottenuti dal farmaco nello studio clinico di Fase III. bit.ly/37LhOab  
 About 8 hours ago.

**OssMalattieRare**  
 #ScreeningNeonatale : dai progetti pilota all'adeguamento del panel 10 Dicembre 2019 Ore 14:00 accrediti@rarelab.eu Il programma bit.ly/33rFeya pic.twitter.com/Fhx8T7441w  
 About 9 hours ago.

**OssMalattieRare** Si terrà domani, su iniziativa della sen. Paola Binetti l'evento 'Istituzioni e malattie rare - Confronto con i malati di esofagite eosinofila' bit.ly/33u30tf  
 About 10 hours ago.

**OssMalattieRare** La radioterapia adiuvante potrebbe offrire un beneficio maggiore in pazienti giovani con #carcinoma a cellule di Merkel. Lo rivela una ricerca italiana bit.ly/2DsDtpy  
 About 10 hours ago.

pelle di un modello murino di HGPS, allungando la vita massima di questi topi di quasi il 50%". È stata una soddisfazione - aggiunge **Julio Aguado**, primo autore della pubblicazione - a distanza di soli due anni dalla nostra scoperta di questi RNA non codificanti, riuscire ad applicare con successo ad una patologia umana il nuovo approccio per la loro inibizione".

Ad oggi, **più di una dozzina di farmaci sono stati testati per questa patologia, ma non hanno dato risultati soddisfacenti una volta arrivati in clinica.** "Abbiamo osservato effetti positivi di alcuni trattamenti nei modelli murini preclinici, ma gli effetti sui pazienti non sono soddisfacenti. Occorre ripensare e identificare nuove strategie per trattare questa patologia", afferma **Maria Eriksson**, ricercatrice del Karolinska Institute, coautrice del lavoro e prima scopritrice, 16 anni fa, della mutazione genetica responsabile di questa condizione.

"Questa ricerca, oltre a segnare un avanzamento conoscitivo per la progeria - conclude Fabrizio d'Adda di Fagagna - apre la **possibilità di testare le molecole antisense per la cura di tante altre patologie umane legate all'invecchiamento e associate al danno ai telomeri**, come i tumori, la cirrosi epatica, la fibrosi polmonare, l'aterosclerosi, il diabete, la cataratta, l'osteoporosi e l'artrite. Siamo convinti del potenziale terapeutico di questo approccio e siamo determinati a portarlo sempre più vicino ai pazienti, anche nel contesto oncologico".

Questo lavoro non sarebbe stato possibile senza il supporto di Fondazione Telethon ed ERC, e senza il costante sostegno di **AIRC** e **FIRC** al gruppo di ricerca di d'Adda di Fagagna.

Mi piace 0 Condividi 0

**Articoli correlati**

- 27-01-2016 - Malattie Rare, le diagnosi 'miracolose' dalla banca del genoma inglese: dalla tecnologia al riposizionamento dei farmaci
- 17-06-2019 - Progeria, Sammy Basso nominato Cavaliere della Repubblica
- 24-08-2011 - Progeria, negli USA due casi nella stessa zona. Entreranno nella sperimentazione clinica
- 14-10-2015 - Progeria, una rivoluzionaria scoperta potrebbe aprire la strada a nuovi trattamenti
- 24-10-2011 - Malattie Rare, mozione al Senato. Si vuole l'inserimento delle 109 malattie rare tra quelle esenti
- 05-11-2012 - Laminopatie, l'esperienza vincente dei ricercatori italiani
- 12-10-2012 - Progeria, esiste un farmaco sperimentale in grado di migliorare l'invecchiamento precoce
- 06-03-2017 - Progeria, la Progeria Research Foundation emette un bando per la ricerca
- 31-05-2011 - Malattie Rare, la classifica di Orphanet sulla prevalenza: dalla sindrome di Down alla Progeria
- 19-08-2015 - 20 Agosto 2015, Venezia. Una staffetta per Sammy contro la Progeria
- 27-01-2015 - Malattie Rare: in viaggio con Sammy, affetto da progeria
- 28-07-2010 - Progeria, il senatore Filippi (Lega Nord) presenta un ddl per l'aiuto alle famiglie

- [Sindromi Mielodisplastiche \(SMD\)](#)
- [Tumori Neuroendocrini \(NET\)](#)

**MALATTIE CRONICHE**

- [AIDS - HIV](#)
- [Alzheimer](#)
- [Endometriosi](#)
- [Epatite C](#)
- [Malattia di La Peyronie](#)
- [Malattia di Parkinson](#)
- [Sclerosi Multipla](#)
- [Altre malattie croniche](#)

GUIDA alle ESENZIONI per le MALATTIE RARE (2019)



Con l'entrata in vigore dei **nuovi LEA** (15 settembre 2017) è stato aggiornato l'elenco delle **malattie rare esenti**.

**OMaR (Osservatorio Malattie Rare)**, in collaborazione con **Orphanet-Italia**, ha realizzato una vera e propria **Guida alle nuove esenzioni**, o r a **aggiornata al 2019**, con l'elenco ragionato dei nuovi codici, la lista completa di tutte le patologie esenti, le indicazioni su come ottenere l'esenzione e molto altro.

**Clicca QUI per scaricare gratuitamente la Guida (aggiornata ad aprile 2019).**

Multichannel Project Partner



La partnership **OMaR/CGM fablab** ha come obiettivo l'ideazione e realizzazione di **progetti di comunicazione**, rivolti a pazienti, medici e farmacisti, che uniscano la competenza scientifica specializzata di **OMaR** a gli **esclusivi canali digitali di CGM**.