

INDIVIDUATA LA CAUSA DELLA SINDROME DI COSTELLO

La mutazione del gene Ras induce l'alterazione del Dna delle cellule

Utilizzando il modello animale dello Zebrafish (pesce di acqua dolce trasparente) come modello di ricerca biomedica, il gruppo di ricerca dell'IFOM (Istituto Firc di Oncologia Molecolare) di Milano coordinato da Marina Mione è riuscito a scoprire i meccanismi che stanno alla base del legame tra il gene Ras e la sindrome di Costello che si manifesta con ritardo mentale, tratti somatici alterati e problemi cardiaci. Una malattia genetica che colpisce in età infantile e le cui radici risiedono in un'alterazione del gene Ras, che si manifesta in una delle cellule germinali da cui ha origine l'individuo. Si tratta, come spiega Marina Mione, dello stesso tipo di alterazione che viene individuata in circa il 20% dei tumori. Infatti, i malati di questa sindrome presentano una mutazione all'interno del DNA di ogni singola cellula del loro corpo, che è molto simile a quella presente nella maggioranza delle neoplasie. I bambini nati con questa malformazione genetica, sono, quindi, come dei "portatori sani di tumore" senza però che questo si manifesti. In questa patologia la mutazione di Ras induce le cellule alla senescenza, ma non tutte: solo le staminali del cuore e del cervello. Da qui, i conseguenti disturbi a livello cerebrale e cardiaco, che sono presenti in tutti i casi e che accorciano notevolmente la vita degli individui affetti da questa malattia. Questa stessa alterazione quando si verifica all'interno di una cellula adulta può avere come conseguenza, non solo andare in senescenza per cui la cellula non si riproduce più, ma potrebbe andare in apoptosi per evitare di arrecare ulteriori danni; oppure, può dare origine ad un tumore vero e proprio. Nella ricerca lo Zebrafish si è rivelato fondamentale per capire i meccanismi che stanno alla base della sindrome di Costello, permettendo di scoprire come l'attivazione di un ramo specifico della via di segnalazione (pathway) del gene Ras possa causare la sindrome. "Le prospettive di questo studio" dichiara Marina Mione "puntano a combattere i sintomi della malattia sfruttando le sue caratteristiche a livello molecolare e, potrebbero aprire nuove prospettive anche alla cura del cancro a causa della corrispondenza dell'alterazione genetica tra le due patologie".