



SEGUICI SU:



MEDICINA / RICERCA



ARTICOLO SUCCESSIVO

Scoperto il meccanismo responsabile della formazione di trombi arteriosi nei pazienti Covid. Aspirina per ottimizzare la terapia



ARTICOLO PRECEDENTE

Alterata percezione di gusto e olfatto nei pazienti diabetici. Lo rivela uno studio


 Digita il termine da cercare e premi invio

L'EDITORIALE



Difendiamoci dal male che avanza  
di Nicoletta Cocco

## Progeria, allo studio l'impatto del metabolismo e della restrizione calorica sulla patologia

DI INSALUTENEWS.IT · 25 FEBBRAIO 2021



In occasione della XII Giornata Mondiale delle Malattie Rare in calendario il 28 febbraio si avvia TC-NER, un progetto paneuropeo condotto in Italia dall'IFOM di Milano che mira ad individuare percorsi terapeutici che agiscano sul metabolismo tramite un regime dietetico ipocalorico per contrastare gli effetti delle patologie progeroidi e per estendere le loro aspettative di vita. Il progetto, promosso dall'European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) e sostenuto in Italia dal Miur, è coordinato da Pier Giorgio Mastroberardino, scienziato di frontiera che conduce le sue ricerche sul rapporto tra instabilità genomica e riprogrammazione metabolica nell'invecchiamento tra l'Erasmus di Rotterdam e l'IFOM di Milano



Milano, 25 febbraio 2021 – In alcune malattie rare progeroidi caratterizzate da invecchiamento precoce l'organismo del paziente non riesce a proteggere l'incolumità e l'integrità dell'informazione

genetica, ovvero il suo DNA. In queste patologie, che contano poche centinaia di pazienti nel mondo, il codice della vita viene corrotto per via di

Google ha designato  
**insalutenews.it**  
come  
**organizzazione  
giornalistica europea**  
In base alla definizione della  
Direttiva UE 2019/790 sul  
diritto d'autore e sui diritti  
connessi nel mercato unico  
digitale

## SESSUOLOGIA



Sesso e cibo: dimmi come mangi e ti dirò che partner sei a letto

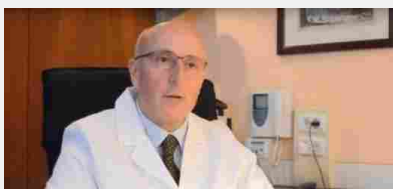
di Marco Rossi



Aderiamo allo standard HONcode per l'affidabilità dell'informazione medica.

Verifica qui.

## COMUNICATI STAMPA



Malattie rare, la SIN chiede maggiori risorse per l'assistenza domiciliare

25 FEB, 2021



Spondilite anchilosante, i farmaci biologici modificano positivamente il decorso della malattia

25 FEB, 2021

difetti che rendono inefficienti i sistemi di riparazione del DNA, che quindi accumula molto rapidamente danni che sarebbero altrimenti corretti in normali condizioni di salute.

Questi difetti hanno conseguenze gravissime sull'organismo e i pazienti, tipicamente pediatrici, manifestano sintomi che ricapitolano quelli dell'invecchiamento. Queste malattie sono infatti definite come casi di progeria, ovvero di invecchiamento precoce: i piccoli pazienti presentano aspetto e caratteristiche biologiche di individui di età avanzata e aspettativa di vita estremamente breve. Gli sviluppi di queste malattie sono in conclusione devastanti per i pazienti e per le loro famiglie.

Queste malattie sono purtroppo incurabili soprattutto perché l'accumulo di danno nel materiale genetico ha vastissime conseguenze che non sono ancora totalmente comprese e mancano pertanto informazioni su potenziali target terapeutici su cui orientare lo sviluppo di nuove cure.

"Una comprensione più approfondita dei meccanismi della malattia potrebbe essere raggiunta tramite intensa e adeguata attività di ricerca", precisa Pier Giorgio Mastroberardino, Caporicerca dell'Erasmus Medical Center di Rotterdam e responsabile del programma di ricerca "Instabilità genomica e riprogrammazione metabolica nell'invecchiamento" **AI/IFOM** di Milano, tuttavia, la natura rara di queste malattie ne penalizza la rilevanza strategica per l'industria farmaceutica: il limitato numero di pazienti non consentirebbe ricavi sufficienti a garantire il ritorno dei necessari investimenti per ricerca e sviluppo per ottenere nuove cure".

"Investigando i meccanismi delle sindromi progeroidi legate a danno del DNA e saggiando nuove potenziali cure – prosegue lo scienziato – il progetto che stiamo avviando con i nostri partner internazionali vuole pertanto rispondere ad esigenze di natura scientifica, clinica e sociale e lo farà indagando l'impatto del metabolismo e della restrizione calorica sulla patologia".

Il progetto si basa infatti su studi precedentemente condotti da Mastroberardino e dagli altri partner del progetto, pubblicati su riviste scientifiche autorevoli come *Nature* e *Nature Communications*, che dimostrano per ora in modelli murini come le malattie causate da accumulo di danno al DNA siano caratterizzate da importanti alterazioni del metabolismo e come interventi a livello nutrizionale che limitino moderatamente l'apporto calorico apportino enormi benefici, estendendone di quasi tre volte l'aspettativa di vita. Lo studio TC-NER andrà ad estendere queste osservazioni in pazienti e completerà una caratterizzazione più dettagliata delle alterazioni metaboliche, anche in regimi dietetici con limitato apporto calorico.

"Queste informazioni – anticipa Pier Giorgio Mastroberardino – costituiranno le fondamenta per disegnare futuri trial clinici". Lo studio, che ha una durata prevista di 3 anni e che si baserà anche su cellule di pazienti riprogrammate in **IFOM** in neuroni tramite sofisticate tecniche di



Vaccino Covid, prima spedizione COVAX in Ghana. MSF: "Passo importante, ma insufficiente e tardivo"

25 FEB, 2021



Vaccinazione anti Covid, nessuno è al sicuro finché non lo sono tutti. Conferenza mondiale di AMREF

25 FEB, 2021



Raffaele Lodi nuovo presidente della rete IRCCS Neuroscienze e Neuroriabilitazione del Ministero della Salute

24 FEB, 2021



Nasce a Milano l'Associazione Sindrome di Pierpont. Epilessia e disabilità intellettiva tra i sintomi della malattia rara

24 FEB, 2021



Il Monzino compie 40 anni. Il Covid ha aperto nuovi scenari di ricerca nelle

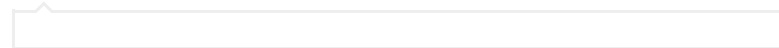
ingegneria genetica, esplorerà anche l'importanza delle alterazioni metaboliche caratterizzandone gli aspetti molecolari in altre malattie associate con accumulo di danno al DNA come l'ataxia telangectasia e l'anemia di Fanconi, estendendo a queste patologie rare la rilevanza dei risultati.

"Come risaputo e come ricorda la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, i pazienti affetti da queste pa vx – conclude lo scienziato – di un approccio sperimentale che si basa sulla modulazione del metabolismo tramite strategie nutrizionali, quindi largamente accessibile per i pazienti e velocemente traducibili in piani terapeutici che non comportano l'impegno economico dello sviluppo di nuovi farmaci".

### IL PROGETTO TC-NER

TC-NER è un progetto finanziato per il contributo italiano da parte del Miur nell'ambito dell' European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), una struttura che coinvolge più di 130 istituzioni in 35 paesi con lo scopo di creare un ecosistema completo e sostenibile che permetta sinergie virtuose tra ricerca, cure mediche e innovazione clinica nell'ambito delle malattie rare.

Per realizzare questi ambiziosi obiettivi, TC-NER riunisce esperti in diverse discipline cliniche e biologiche: il coordinatore, il Prof. Jan Hoeijmakers, è stato un pioniere nello studio dei meccanismi di riparazione del DNA e delle sindromi ad esse connesse e partecipa con i suoi gruppi di ricerca all'Università di Colonia (Dr. Akos Gyenis) e del Prinses Maxima Centrum a Utrecht (Dr. Wilbert Vermeij). Il team coinvolge anche medici con esperienza di altissimo profilo nel campo delle malattie da accumulo di danno al DNA, come il Prof. Vincent Laugel dell'ospedale universitario di Strasburgo e il Dr. Umut Altunoğlu della Koc School of Medicine di Istanbul. Responsabile del progetto in IFOM Italia e nei Paesi Bassi all'Erasmus Medical Center è il Dr. Pier Giorgio Mastroberardino, responsabile del laboratorio IFOM "Instabilità genomica e riprogrammazione metabolica nell'invecchiamento", che contribuirà con le sue conoscenze in ambito di metabolismo e danno/riparazione del DNA nel cervello. Il progetto infine coinvolge Amy & Friends, un'associazione di pazienti affetti da due patologie progeroidi, la Cockayne Syndrome e la Tricotiodistrofia, con sede nei Paesi Bassi.



Condividi la notizia con i tuoi amici



[Torna alla home page](#)

▣ [Salva come PDF](#)

*Le informazioni presenti nel sito devono servire a migliorare, e non a sostituire, il rapporto medico-paziente. In nessun caso sostituiscono la consulenza medica specialistica. Ricordiamo a tutti i pazienti visitatori che in caso*