

MENU

☰



OMAR
OSSERVATORIO MALATTIERARE



Sei qui: [Home](#) ▶ [News](#) ▶ [Ricerca scientifica](#) ▶ Progeria, al via il progetto di studio TC-NER

Ricerca scientifica

Progeria, al via il progetto di studio TC-NER

Autore: Redazione, 08 Marzo 2021



Pier Giorgio Mastroberardino

L'obiettivo è cercare di individuare strategie nutrizionali in grado di contrastare gli effetti della malattia

Milano - In occasione della XII Giornata Mondiale delle Malattie Rare, che si è celebrata il 28 febbraio, è stato avviato **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 aspettative di vita dei pazienti. Il progetto, promosso dallo 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.

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 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 un'aspettativa di vita estremamente breve. Gli sviluppi di queste malattie sono in conclusione devastanti per i pazienti e per le loro famiglie.

Queste patologie 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 ed adeguata attività di ricerca", precisa **Pier Giorgio Mastroberardino**, Caporicerca dell'Erasmus Medical Center di Rotterdam e responsabile del programma di ricerca **IFOM** "Instabilità genomica e riprogrammazione metabolica nell'invecchiamento". **All'IFOM** di Milano tuttavia - prosegue Mastroberardino - 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 **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

SPORTELLO LEGALE
OMAR
DALLA PARTE DEI RARI

**MALATTIE RARE
E CORONAVIRUS**
L'Esperto risponde



BufalaVirus
LE FALSI NOTIZIE SUL COVID-19

Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Invia

Seguici sui Social



Invalidità civile e Legge 104, tutti i diritti dei malati rari



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, estendendo di quasi tre volte l'aspettativa di vita dei pazienti. Lo studio TC-NER andrà ad estendere queste osservazioni proprio nei pazienti e completerà una caratterizzazione più dettagliata delle alterazioni metaboliche, anche in regimi dietetici con limitato apporto calorico. "Queste informazioni – anticipa 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 neuroni**, presso **l'IFOM**, tramite sofisticate tecniche di ingegneria genetica, esplorerà anche l'importanza delle alterazioni metaboliche, caratterizzandone gli aspetti molecolari in altre malattie associate ad accumulo di danno al DNA, come l'atassia 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 patologie – conclude lo scienziato – necessitano di un approccio sperimentale che si basa sulla modulazione del metabolismo tramite strategie nutrizionali, quindi largamente accessibili per i pazienti e velocemente traducibili in piani terapeutici che non comportano l'impegno economico dello sviluppo di nuovi farmaci".

Malattie rare - Guida alle nuove esenzioni

TC-NER è un progetto finanziato dal MIUR, per il contributo italiano, nell'ambito dello 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 essi 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 **all'IFOM**, in Italia, e all'Erasmus Medical Center, nei Paesi Bassi, è il Dr. Pier Giorgio Mastroberardino. Il progetto, infine, coinvolge "Amy & Friends", un'associazione di pazienti affetti da due patologie progeroidi, la sindrome di Cockayne e la tricotiodistrofia, con sede nei Paesi Bassi.

Per saperne di più sul programma **IFOM** condotto da Piergiorgio Mastroberardino [clicca qui](#).

Articoli correlati

- > 21-12-2020 - Progeria, realizzata una tecnologia che identifica le alterazioni del DNA
- > 18-05-2020 - Progeria: studio italiano approfondisce i meccanismi cellulari alla base della patologia
- > 29-11-2019 - Progeria: testate molecole antisense per un potenziale approccio contro l'invecchiamento precoce
- > 27-01-2016 - Malattie Rare, le diagnosi 'miracolose' dalla banca del genoma inglese: dalla tecnologia al riposizionamento dei farmaci
- > 26-03-2020 - Coronavirus, rischio di malnutrizione per i pazienti in ospedale
- > 14-10-2015 - Progeria, una rivoluzionaria scoperta potrebbe aprire la strada a nuovi trattamenti
- > 02-08-2019 - Anoressia: solo l'8% dei casi è di origine psicologica
- > 17-06-2019 - Progeria, Sammy Basso nominato Cavaliere della Repubblica
- > 05-11-2018 - Nutrizione artificiale domiciliare, 35 anni di esperienza in Liguria
- > 18-11-2016 - Insufficienza intestinale cronica benigna, un convegno per approfondire la vita di centinaia di malati
- > 18-10-2016 - 3 Novembre 2016, Roma. 'Lo zaino magico': inchiesta ANSA su nutrizione parenterale
- > 06-03-2017 - Progeria, la Progeria Research Foundation emette un bando per la ricerca
- > 19-08-2015 - 20 Agosto 2015, Venezia. Una staffetta per Sammy contro la Progeria
- > 20-01-2015 - 24 Gennaio 2015, Palmanova (Udine), Come si gestisce la nutrizione di un bambino con disabilità complessa
- > 27-01-2015 - Malattie Rare: in viaggio con Sammy, affetto da progeria

Con il contributo di

