



Terapia genica: cambiare tutto si può

Uno studio dell'Irgb-Cnr, pubblicato su Oncotarget, dimostra che è possibile sostituire un intero cromosoma X, portatore della sindrome di Lesch Nyhan, con un altro cromosoma sessuale sano

Sostituire un cromosoma sano al posto di uno malato all'interno di una cellula? Ora è possibile grazie a un esperimento realizzato dall'Istituto di ricerca genetica e biomedica del Consiglio nazionale delle ricerche (Irgb-Cnr) di Milano nel gruppo 'Genoma umano', Istituto clinico Humanitas, di Rozzano (Mi) e illustrato sulla rivista *Oncotarget*. Il team di ricerca, guidato da Paolo Vezzoni, Anna Villa e Marianna Paulis, è riuscito per la prima volta a sostituire un cromosoma difettoso con uno sano, all'interno di una cellula staminale di mammifero, in particolare, un topo.

“Mutazioni dannose nel DNA provocano malattie genetiche. La terapia genica convenzionale non è in grado di curare, neanche in linea teorica, tutte le alterazioni genetiche poiché non consente il trasferimento di grandi porzioni di DNA. In particolare, sinora, non può nulla contro alterazioni cromosomiche importanti come, ad esempio, la mancanza di un intero cromosoma o una grossa delezione. Queste particolari anomalie potrebbero tuttavia essere curate se fossimo in grado di sostituire l'intero cromosoma difettoso con una sua copia sana”, spiega Vezzoni. “Nel nostro esperimento il cromosoma da eliminare era portatore di una grave variazione genica che nell'uomo provoca la sindrome di Lesch Nyhan”.

Il gruppo ha utilizzato la metodica delle microcellule: “un cromosoma X esogeno, trasportato da una microcellula vettore, è stato introdotto nelle cellule con cromosoma X malato. La presenza di una copia sana del gene originariamente difettoso ha così permesso di risolvere il difetto funzionale”, conclude Vezzoni. La novità fondamentale sta nella possibilità di eliminare il corrispettivo cromosoma endogeno, così che la cellula trapiantata possieda un normale corredo cromosomico, diventando cioè una cellula sana a tutti gli effetti. “Ci siamo concentrati sul cromosoma sessuale X perché numerose malattie genetiche sono causate proprio da alterazioni di questo cromosoma, come ad esempio alcune varianti di distrofia muscolare o l'emofilia. Inoltre, questo tipo di approccio mostra per la prima volta come sia possibile sostituire un intero volume dell'enciclopedia genomica aprendo una nuova strada al trattamento di malattie genetiche”.

Roma, 3 dicembre 2015

Didascalia immagini: Cellule in metafase in cui si osserva a sinistra la presenza di due cromosomi X (verde) e un cromosoma Y (rosso) come risultato del trasferimento di un cromosoma X normale

Capo ufficio stampa

Marco Ferrazzoli

tel. 06/4993.3383, cell.333.2796719

marco.ferrazzoli@cnr.it

Piazzale Aldo Moro 7 – 00185 Roma

tel. 06/4993.3383, fax 06/4993.3074, e-mail ufficiostampa@cnr.it

sito web www.stampa.cnr.it, www.almanacco.cnr.it

all'interno della cellula; al centro una cellula XX come risultato della sostituzione del cromosoma Y con un cromosoma X normale e infine a destra una cellula XY come risultato della sostituzione del cromosoma X mutato con un cromosoma X normale.

La Scheda

Chi: Istituto di ricerca genetica e biomedica (Irgb-Cnr) di Milano nel Gruppo genoma umano e Istituto clinico Humanitas, Rozzano

Che Cosa: trapianto di cromosomi sessuali esogeni sani in sostituzione di cromosomi difettosi.

Oncotarget 'Chromosome transplantation as a novel approach for correcting complex genomic disorders' Marianna Paulis, Paolo Vezzoni et al., 17 ottobre 2015, doi: 10.18632/oncotarget.6143.

Per informazioni: Paolo Vezzoni, Istituto di ricerca genetica e biomedica (Irgb-Cnr) & Laboratorio genoma umano, Istituto clinico Humanitas; tel. 02/82245158, cell 3351050029, e-mail paolo.vezzoni@humanitasresearch.it, paolo.vezzoni@itb.cnr.it; Diana Tartaglia, Ufficio stampa Cnr, tel. 06/49933383, e-mail diana.tartaglia@amministrazione.cnr.it (*recapiti per uso professionale da non pubblicare*)

Capo ufficio stampa

Marco Ferrazzoli

tel. 06/4993.3383, cell.333.2796719

marco.ferrazzoli@cnr.it

Piazzale Aldo Moro 7 – 00185 Roma

tel. 06/4993.3383, fax 06/4993.3074, e-mail ufficiostampa@cnr.it

sito web www.stampa.cnr.it, www.almanacco.cnr.it