

# Rassegna stampa

Quando la ricerca incontra le persone:  
una nuova possibile terapia per la  
distrofia muscolare di Duchenne

Gli articoli qui riportati sono da intendersi non riproducibili né pubblicabili da  
terze parti non espressamente autorizzate da Sapienza Università di Roma



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA

a cura del settore Ufficio stampa e comunicazione

## Rassegna del 14-07-20

| <b>COMUNICATO STAMPA</b>        |  |   |   |
|---------------------------------|--|---|---|
| 06/07/20                        | <b>UNIVERSITÀ<br/>SAPIENZA DI ROMA</b> | 1 <a href="#">Quando la ricerca incontra le persone: una nuova possibile terapia per la distrofia muscolare di Duchenne</a> ...   | 1 |
| <b>SAPIENZA WEB</b>             |  |   |   |
| 07/07/20                        | <b>AGENSIR.IT</b>                      | 1 <a href="#">Malattie rare: una nuova possibile terapia per la distrofia muscolare di Duchenne   AgenSIR</a> ...   | 4 |
| <b>SAPIENZA SITI MINORI WEB</b> |  |   |   |
| 06/07/20                        | <b>ILFOGLIETTO.IT</b>                  | 1 <a href="#">Distrofia muscolare di Duchenne, dai risultati di una ricerca, possibile nuova terapia</a> ...  | 5 |
| 08/07/20                        | <b>ITALIANNETWORK.IT</b>               | 1 <a href="#">RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - BIOLOGIA/LIFE NANO-SCIENZE - A LA SAPIENZA SCOPERTO MECCANISMO GENETICO PRODUZIONE DISTROFINA NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE / News / Italian Network</a> ... | 7 |
| 06/07/20                        | <b>MEDICINAEINFORMAZIONE.COM</b>       | 1 <a href="#">UNA NUOVA POSSIBILE TERAPIA PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE</a> ...  | 8 |



## **Quando la ricerca incontra le persone: una nuova possibile terapia per la distrofia muscolare di Duchenne**

Dallo studio quasi decennale sulla storia clinica di un giovane paziente asintomatico, la scoperta di un meccanismo genetico ereditato dalla madre in grado di riattivare la produzione di distrofina e migliorare le condizioni dei pazienti. Il lavoro, coordinato dalla Sapienza con l'Istituto italiano di tecnologia (IIT) e il Centre for Genomic Regulation (CRG) di Barcellona, e sostenuto da ERC Advanced Grants, Fondazione Telethon e Parent Project, è stato pubblicato sulla rivista EMBO Molecular Medicine

Quando la ricerca incontra le persone, può portare a cambiamenti importanti. È il caso di un paziente affetto da una forma di distrofia muscolare di Duchenne inspiegabilmente lieve che, proprio per la sua condizione anomala, è stato seguito per anni da Irene Bozzoni e dal suo team del Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin della Sapienza e dell'IIT, che lo aveva incontrato nel corso di una maratona Telethon nel 2011.

Quella di Gerardo non è solo la storia clinica di una malattia che colpisce 1 maschio su 3500 nati (le femmine generalmente sono portatrici asintomatiche) e che causa una progressiva degenerazione dei vari tessuti muscolari, ma è l'esperienza di un ragazzo che a 14 anni era ancora in grado di camminare e muoversi autonomamente e che ancora oggi a 23 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti, riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non manifesta sintomi respiratori o cardiaci.

Dall'incontro, avvenuto quasi 10 anni fa, da una parte è nata una linea di ricerca volta a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della formazione dei muscoli (miogenesi), dall'altra si è riaccesa la speranza di chiarire alcune incognite legate alla particolare evoluzione della malattia nel giovane.

In un primo studio del 2016, Irene Bozzoni e il suo gruppo di ricerca hanno osservato come le cellule del ragazzo mettessero spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che bypassa l'errore genetico che causa l'assenza della distrofina, ripristinandone la produzione in quantità sufficienti a migliorare le condizioni fisiche. In



particolare, è stato visto che questo meccanismo, basato sul principio dell'exon skipping, è favorito dall'assenza di una proteina, chiamata Celf2a.

Oggi, in un nuovo studio realizzato in collaborazione tra la Sapienza, l'Istituto italiano di tecnologia (IIT) e il Centre for Genomic Regulation (CRG) di Barcellona, i ricercatori coordinati da Irene Bozzoni hanno proseguito nella caratterizzazione degli aspetti molecolari di questo interessante fenomeno e scoperto che il meccanismo genetico in grado di riattivare la produzione di distrofina è ereditato dalla madre.

Nel lavoro, pubblicato sulla rivista *EMBO Molecular Medicine* e sostenuto da Fondazione Telethon, dall'Associazione Parent Project e da un grant dell'European Research Council (ERC), è stato anche dimostrato che "spegnendo" il gene Celf2a nelle cellule di altri pazienti affetti dalla distrofia muscolare di Duchenne, viene recuperata la produzione di distrofina a livelli che potrebbero essere curativi.

"Abbiamo visto che anche nella madre del ragazzo il gene che produce la proteina era inattivato - spiega Irene Bozzoni - e questo ci ha permesso di capire che la mancata espressione di Celf2a non è dovuta a mutazioni del suo gene, ma a un silenziamento epigenetico trans-generazionale che opera attraverso uno specifico RNA non codificante. Il vero traguardo sarebbe quello di riprodurre questa specifica condizione molecolare in altri pazienti, aprendo nuove importanti prospettive di cura".

I prossimi studi del team infatti indagheranno Celf2a come target terapeutico e saranno mirati allo sviluppo di potenziali molecole capaci di inibire tale fattore quando è presente. Queste molecole potrebbero diventare una cura, che a oggi non esiste, per altri pazienti con lo stesso tipo di mutazione.

Riferimenti:

*Trans-generational epigenetic regulation associated with the amelioration of Duchenne Muscular Dystrophy* - J. Martone, M. Lisi, F. Castagnetti, A. Rosa, V. Di Carlo, E. Blanco, A. Setti, D. Mariani, A. Colantoni, T. Santini, L. Perone, L. Di Croce & I. Bozzoni - *EMBO Molecular Medicine* (2020) DOI <https://doi.org/10.15252/emmm.202012063>



## Info

Irene Bozzoni

Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin, Sapienza Università di Roma  
Center for Life Nano Science - IIT @Sapienza

[irene.bozzoni@uniroma1.it](mailto:irene.bozzoni@uniroma1.it)

[irene.bozzoni@iit.it](mailto:irene.bozzoni@iit.it)

RICERCA

# Malattie rare: una nuova possibile terapia per la distrofia muscolare di Duchenne

7 luglio 2020 @ 10:23



Dallo studio quasi decennale sulla storia clinica di un giovane paziente affetto da una forma di distrofia muscolare di Duchenne inspiegabilmente lieve, la scoperta di un meccanismo genetico ereditato dalla madre in grado di riattivare la produzione di distrofina e migliorare le condizioni dei pazienti. Il lavoro, coordinato dall'Università La Sapienza di Roma con l'Istituto italiano di tecnologia (Iit) e il Centre for Genomic Regulation (Crg) di Barcellona, e sostenuto da Erc Advanced Grants, Fondazione Telethon e Parent Project, è stato pubblicato sulla rivista *Embo Molecular Medicine*.

A seguire il giovane paziente negli anni è stata Irene Bozzoni e il suo team del Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin della Sapienza e dell'Iit, che lo aveva incontrato nel corso di una maratona Telethon nel 2011. Quella di Gerardo non è solo la storia clinica di una malattia che colpisce 1 maschio su 3500 nati (le femmine generalmente sono portatrici asintomatiche) e che causa una progressiva degenerazione dei vari tessuti muscolari, ma è l'esperienza di un ragazzo che a 14 anni era ancora in grado di camminare e muoversi autonomamente e che ancora oggi a 23 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti, riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non manifesta sintomi respiratori o cardiaci. Dall'incontro è nata una linea di ricerca volta a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della formazione dei muscoli (miogenesi) e si è riaccesa la speranza di chiarire alcune incognite legate alla particolare evoluzione della malattia nel giovane. In un primo studio del 2016 il gruppo di ricerca ha osservato come le cellule del ragazzo mettersero spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che bypassa l'errore genetico che causa l'assenza della distrofina, ripristinandone la produzione in quantità sufficienti a migliorare le condizioni fisiche. Oggi, nel nuovo studio pubblicato sulla rivista *Embo Molecular Medicine*, i ricercatori hanno scoperto che il meccanismo genetico in grado di riattivare la produzione di distrofina è ereditato dalla madre. "Il vero traguardo – commenta Bozzoni – sarebbe quello di riprodurre questa specifica condizione molecolare in altri pazienti, aprendo nuove importanti prospettive di cura".

(G.P.T.)

I cookie ci aiutano a fornirti i nostri servizi. Utilizzando i nostri servizi, accetti le nostre modalità d'uso dei cookie. **OK** Per saperne di più



SEI QUI: • Il Foglietto • Distrofia muscolare di Duchenne, dai risultati di una ricerca, possibile nuova terapia

## Il Foglietto

# Distrofia muscolare di Duchenne, dai risultati di una ricerca, possibile nuova terapia

di Redazione | Pubblicato: 06 Lug 2020 | [Stampa](#) | [Email](#)

Categoria: [Il Foglietto](#)



Quando la ricerca incontra un paziente, si possono ottenere importanti risultati. È il caso di Gerardo, affetto da una forma di distrofia muscolare di Duchenne,

inspiegabilmente lieve che, dopo un incontro avvenuto durante una *Maratona Telethon* nel 2011, proprio per la sua condizione anomala, è stato seguito per anni dalla professoressa Irene Bozzoni e dal suo gruppo di ricerca del Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin della Sapienza e dell'Istituto italiano di tecnologia (IIT).

Quella di Gerardo, non è solo la storia clinica di una malattia che colpisce un maschio su 3500 nati (le femmine generalmente sono portatrici asintomatiche) e che causa una progressiva degenerazione dei vari tessuti muscolari, ma è l'esperienza di un ragazzo che a 14 anni era ancora in grado di camminare e muoversi autonomamente e che ancora oggi a 23 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti, riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non manifesta sintomi respiratori o cardiaci.

Dall'incontro, avvenuto quasi 10 anni fa, è nata, da una parte, una linea di ricerca volta a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della formazione dei muscoli (miogenesi), dall'altra, si è accesa la speranza di chiarire alcune

incognite legate alla particolare evoluzione della malattia nel giovane.

In un primo studio del 2016, Irene Bozzoni e il suo gruppo hanno osservato come le cellule del ragazzo mettersero spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che bypassa l'errore genetico che causa l'assenza della distrofina, ripristinandone la produzione in quantità sufficienti a migliorare le condizioni fisiche. In particolare, è stato visto che questo meccanismo, basato sul principio dell'*exon skipping*, è favorito dall'assenza di una proteina, chiamata Celf2a.

Oggi, con un nuovo studio, realizzato in collaborazione tra [la Sapienza](#), l'IIT e il *Centre for Genomic Regulation* (CRG) di Barcellona, i ricercatori coordinati dalla professoressa Bozzoni hanno proseguito nella caratterizzazione degli aspetti molecolari di questo interessante fenomeno e scoperto che il meccanismo genetico in grado di riattivare la produzione di distrofina è ereditato dalla madre.

Lo studio, pubblicato sulla rivista *EMBO Molecular Medicine* e sostenuto da Fondazione Telethon, dall'Associazione *Parent Project* e da un *grant* dell'*European Research Council* (ERC), ha dimostrato che "spegnendo" il gene Celf2a nelle cellule di altri pazienti affetti dalla distrofia muscolare di Duchenne, viene recuperata la produzione di distrofina a livelli che potrebbero essere curativi.

"Abbiamo visto che anche nella madre del ragazzo il gene che produce la proteina era inattivato - spiega la professoressa Bozzoni - e questo ci ha permesso di capire che la mancata espressione di Celf2a non è dovuta a mutazioni del suo gene, ma a un silenziamento epigenetico trans-generazionale che opera attraverso uno specifico RNA non codificante. Il vero traguardo sarebbe quello di riprodurre questa specifica condizione molecolare in altri pazienti, aprendo nuove importanti prospettive di cura".

I prossimi studi del *team* scientifico indagheranno Celf2a come target terapeutico e saranno mirati allo sviluppo di potenziali molecole capaci di inibire tale fattore quando è presente. Queste molecole potrebbero diventare una cura, che a oggi non esiste, per altri pazienti con lo stesso tipo di mutazione.

*Questo indirizzo email è protetto dagli spambots. È necessario abilitare JavaScript per vederlo.*





ITALIALAVOROTV

- [Economia e Imprese](#)
  - [Economia](#)
  - [Imprese](#)
  - [Finanza](#)
  - [Tributi](#)
- [Lavoro](#)
  - [Lavoro](#)
  - [Formazione e Università](#)
  - [Sicurezza Sociale](#)
  - [Patronati](#)
- [Italiani nel mondo](#)
  - [Italiani all'estero](#)
  - [Comites/Consiglio Generale](#)
  - [Diritti dei cittadini](#)
  - [Immigrazione](#)
- [Pianeta donna](#)
- [Cultura](#)
  - [Ricerca Scientifica - Ambiente](#)

Sponsor

## RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - BIOLOGIA/LIFE NANO-SCIENZE - A LA SAPIENZA SCOPERTO MECCANISMO GENETICO PRODUZIONE Distrofina NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

(2020-07-08)

Dallo studio quasi decennale sulla storia clinica di un giovane paziente asintomatico, la scoperta di un meccanismo genetico ereditato dalla madre in grado di riattivare la produzione di distrofina e migliorare le condizioni dei pazienti affetto da distrofia di Duchenne.

Il lavoro, coordinato dalla Sapienza con l'Istituto italiano di tecnologia (IIT) e il Centre for Genomic Regulation (CRG) di Barcellona, e sostenuto da ERC Advanced Grants, Fondazione Telethon e Parent Project, è stato pubblicato sulla rivista EMBO Molecular Medicine

Quando la ricerca incontra le persone, può portare a cambiamenti importanti. È il caso di un paziente affetto da una forma di distrofia muscolare di Duchenne inspiegabilmente lieve che, proprio per la sua condizione anomala, è stato seguito per anni da Irene Bozzoni e dal suo team del Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin della Sapienza e dell'IIT, che lo aveva incontrato nel corso di una maratona Telethon nel 2011.

Quella di Gerardo non è solo la storia clinica di una malattia che colpisce 1 maschio su 3500 nati (le femmine generalmente sono portatrici asintomatiche) e che causa una progressiva degenerazione dei vari tessuti muscolari, ma è l'esperienza di un ragazzo che a 14 anni era ancora in grado di camminare e muoversi autonomamente e che ancora oggi a 23 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti, riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non manifesta sintomi respiratori o cardiaci.

Dall'incontro, avvenuto quasi 10 anni fa, da una parte è nata una linea di ricerca volta a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della formazione dei muscoli (miogenesi), dall'altra si è riaccesa la speranza di chiarire alcune incognite legate alla particolare evoluzione della malattia nel giovane.

In un primo studio del 2016, Irene Bozzoni e il suo gruppo di ricerca hanno osservato come le cellule del ragazzo mettersero spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che bypassa l'errore genetico che causa l'assenza della distrofina, ripristinandone la produzione in quantità sufficienti a migliorare le condizioni fisiche. In particolare, è stato visto che questo meccanismo, basato sul principio dell'exon skipping, è favorito dall'assenza di una proteina, chiamata Celf2a.

Oggi, in un nuovo studio realizzato in collaborazione tra la Sapienza, l'Istituto italiano di tecnologia (IIT) e il Centre for Genomic Regulation (CRG) di Barcellona, i ricercatori coordinati da Irene Bozzoni hanno proseguito nella caratterizzazione degli aspetti molecolari di questo interessante fenomeno e scoperto che il meccanismo genetico in grado di riattivare la produzione di distrofina è ereditato dalla madre.

Nel lavoro, pubblicato sulla rivista EMBO Molecular Medicine e sostenuto da Fondazione Telethon, dall'Associazione Parent Project e da un grant dell'European Research Council (ERC), è stato anche dimostrato che "spegnendo" il gene Celf2a nelle cellule di altri pazienti affetti dalla distrofia muscolare di Duchenne, viene recuperata la produzione di distrofina a livelli che potrebbero essere curativi.

"Abbiamo visto che anche nella madre del ragazzo il gene che produce la proteina era inattivato - spiega Irene Bozzoni - e questo ci ha permesso di capire che la mancata espressione di Celf2a non è dovuta a mutazioni del suo gene, ma a un silenziamento epigenetico trans-generazionale che opera attraverso uno specifico RNA non codificante. Il vero traguardo sarebbe quello di riprodurre questa specifica condizione molecolare in altri pazienti, aprendo nuove importanti prospettive di cura".

I prossimi studi del team infatti indagheranno Celf2a come target terapeutico e saranno mirati allo sviluppo di potenziali molecole capaci di inibire tale fattore quando è presente. Queste molecole potrebbero diventare una cura, che a oggi non esiste, per altri pazienti con lo stesso tipo di mutazione.

Riferimenti:

Trans-generational epigenetic regulation associated with the amelioration of Duchenne Muscular Dystrophy - J. Martone, M. Lisi, F. Castagnetti, A. Rosa, V. Di Carlo, E. Blanco, A. Setti, D. Mariani, A. Colantoni, T. Santini, L. Perone, L. Di Croce & I. Bozzoni - EMBO Molecular Medicine (2020) DOI <https://doi.org/10.15252/emmm.202012063>. (08/07/2020-ITL/ITNET)

### Ultimi video

2020-04-21  
[RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - COVID-19 : LE MUTAZIONI DEL VIRUS SARS-CoV-2: LA SCOPERTA ITALIANA DI ULISSE BIOMED DI TRIESTE](#)

2020-02-07  
[RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - INTERVISTA ESA ALL'ASTRONAUTA LUCA PARMITANO DI RIENTRO A COLONIA DOPO ATTERraggio 6 FEBBRAIO A BAIKONUR](#)

2019-10-16  
[RICERCA SCIENTIFICA E TECNOLOGICA ITALIANA NEL MONDO - MEZZOGIORNO - AREA SCIENCE PARK APRE SEDE OPERATIVA A SALERNO](#)

2019-03-15  
[RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - AL FERMI LAB: CERIMONIA DI POSA DELLA PRIMA PIETRA PER PIP-II](#)

2019-01-19  
[RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - ANTARTIDE - PROGETTO ITALIANO ICE-CLIMALIZERS COORDINATO DA ENEA PROMOSSO DA CNR / ISTITUTI E ATENEE INTERNAZIONALI STUDIO CAMBIAMENTI CLIMATICI NEL MARE DI ROSS](#)

2018-10-23  
[RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - CONVERSAZIONI ATOMICHE: UN FILM ON THE ROAD SULLA FISICA ITALIANA](#)

[Archivio](#)

Altri prodotti editoriali

## MEDICINA E INFORMAZIONE WEB TV

La salute è il primo dovere della vita.

Oscar Wilde



### UNA NUOVA POSSIBILE TERAPIA PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

6/7/2020

[0 Commenti](#)

Dallo studio quasi decennale sulla storia clinica di un giovane paziente asintomatico, la scoperta di un meccanismo genetico ereditato dalla madre in grado di riattivare la produzione di distrofina e migliorare le condizioni dei pazienti.

#### Le News di Medicina e Informazione WEB TV

Le news dedicate alle ultime scoperte, agli studi, alla registrazione di nuovi farmaci, alle nuove tecnologie