

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Ufficio Stampa

Via VIII febbraio 2, 35122 Padova - tel. 049/8273041-3066-3520 fax 049/8273050
e-mail: stampa@unipd.it per la stampa: <http://www.unipd.it/comunicati>

Padova, 23 ottobre 2014

DALLA CHIANINA ALL'UOMO

Ricercatori padovani individuano meccanismo responsabile di una rara malattia genetica che causa irrigidimento muscolare

La razza Chianina è una delle più importanti razze bovine italiane che deve la sua fama alla bellezza degli esemplari ma anche e soprattutto alla pregiata "Fiorentina" data dalle sue carni. La Chianina però soffre di una rara malattia, chiamata pseudomiopia congenita, che colpisce episodicamente la muscolatura in particolare quella degli arti posteriori, causando una temporanea immobilità. Una sorta di "blocco muscolare" invalidante causato da un movimento brusco o da un'attività fisica sostenuta come nel caso del passaggio dal passo lento al passo veloce.

Il meccanismo molecolare causa della pseudomiopia della razza Chianina è stato recentemente chiarito dagli studi condotti dalla dott.ssa Roberta Sacchetto, Dipartimento di Biomedicina Comparata e Alimentazione (laboratorio Prof. Mascarello), in collaborazione con la dott.ssa Doriana Sandonà, Dipartimento di Scienze Biomediche, entrambe dell'Università di Padova.

Lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista «The Journal of Biological Chemistry», mette in evidenza come una mutazione genetica produca una proteina del muscolo scheletrico (SERCA1) difettosa nella struttura, ma che nonostante il difetto, ancora in grado di esplicare la propria funzione.

«Il sistema "controllo-qualità" che opera in tutte le cellule – **spiega la dott.ssa Sacchetto** – riconosce la proteina anomala che viene immediatamente degradata, causando così una drastica riduzione della proteina stessa. I nostri studi dimostrano che queste proteine possono essere invece salvate, bloccando la tappa finale di questa degradazione. Conservando così la proteina, ancora funzionante, viene ripristinata anche la normale contrazione muscolare.»

Un passo importante per la scuola veterinaria di Padova e non solo, in quanto questa ricerca consente di chiarire definitivamente il meccanismo di una patologia della più pregiata razza bovina italiana.

Ma il rilievo di questi risultati è amplificato se si pensa che la pseudomiopia Chianina è la sola controparte animale della malattia umana di Brody, una rara patologia che presenta la stessa causa genetica e gli stessi sintomi clinici di quella bovina. La malattia di Brody è una patologia genetica rara e con le sarcoglicanopatie, anch'esse malattie rare, è oggetto di studio dai medesimi gruppi di ricerca citati. In particolare, è stato depositato un brevetto per il nuovo uso di una serie di piccole molecole, agenti farmacologici noti, il cui meccanismo di azione si esplica proprio sulle proteine con difetti strutturali.

Lo studio apre nuove prospettive alla cura di queste patologie, in linea con quanto fissato dal Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare, che ha posto nel 2020 l'anno entro il quale per 200 malattie rare dovrà essere individuata una terapia.



Roberta Sacchetto



Doriana Sandonà