



FONDAZIONE
RICERCA BIOMEDICA
AVANZATA
V.I.M.M.



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

COMUNICATO STAMPA

STUDIO VIMM - UNIVERSITÀ DI PADOVA INDIVIDUA UN NUOVO GENE CHE REGOLA L'INTEGRITÀ DEL MUSCOLO SCHELETRICO

Lo studio del gruppo di ricerca guidato da Marco Sandri, Principal Investigator dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) e Professore dell'Università di Padova è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista "Nature Communications"

La perdita di forza è una condizione condivisa da molteplici e frequenti situazioni fisiopatologiche e che **impatta fortemente sulla qualità della vita dei soggetti**. L' invecchiamento, l'immobilizzazione, la malnutrizione, le infezioni, i tumori, il diabete e l'obesità, le patologie epatiche, cardiache, renali e polmonari sono tutte condizioni che frequentemente inducono la perdita di massa muscolare - processo noto con il termine di **atrofia muscolare** - e l'insorgenza di uno stato di debolezza ed affaticamento che causa anche una minore risposta alle terapie.

Purtroppo, i meccanismi molecolari che inducono l'atrofia muscolare non sono ancora completamente definiti, e ad oggi **non esistono terapie atte a prevenirla o contrastarla**. Un aiuto importante può arrivare dalla ricerca, e in particolare da quella rivolta a conoscere e **studiare i geni che hanno un ruolo nella regolazione della massa muscolare**, con il fine di identificare nuovi bersagli per future terapie farmacologiche.

Tuttavia, un ostacolo importante a questo tipo di ricerca nasce dall'elevato numero di geni sconosciuti tra quelli che codificano le proteine: dei **20.000 geni conosciuti**, più di 5.000 sono infatti inesplorati (i cosiddetti geni oscuri o **dark genes**).

Uno degli scopi del laboratorio del Prof. **Marco Sandri, Principal Investigator dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM)** e Professore Ordinario in Patologia Clinica e Direttore del **Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Padova** è proprio quello di studiare i "geni oscuri" e capirne la loro funzione all'interno del muscolo scheletrico.

In quest'ottica, i risultati pubblicati sulla prestigiosa rivista "**Nature Communications**" dal Gruppo di ricerca del Prof. Sandri, contenuti all'interno dello studio coordinato da **Anais Franco Romero** e **Jean Philippe Leduc-Gaudet** (primi co-autori dello studio) hanno portato all'identificazione di un nuovo gene - chiamato **MYTHO (Macroautophagy and YouTH Optimizer)** - importante per l'integrità del muscolo scheletrico e in particolare del processo di degradazione delle proteine e degli organelli.



Questo processo cellulare deve funzionare **correttamente e in modo bilanciato**: un eccesso di degradazione proteica potrebbe infatti portare a una diminuzione della massa muscolare, mentre al contrario un blocco di questo processo potrebbe portare ad un accumulo di organelli e di proteine danneggiate che impediscono una normale contrazione muscolare.

Nello specifico, i ricercatori hanno visto come **l'inibizione acuta di questo nuovo gene abbia un ruolo protettivo in caso di tumore**, immobilizzazione e assenza di nutrienti. Tuttavia, poiché la funzione di questo gene è critica per la pulizia della cellula, non si può ridurre la sua funzione per periodi prolungati perché si causa un accumulo di materiale non degradato, risultando in una degenerazione cellulare e diminuzione della forza muscolare. Quest'ultima situazione sembra verificarsi in una malattia muscolare genetica chiamata Distrofia muscolare di tipo 1 (DM1), in cui i ricercatori hanno trovato una riduzione di espressione di questo nuovo gene.

“La scoperta di nuovi geni che controllano la qualità dei nostri muscoli apre nuovi orizzonti non solo terapeutici – con la possibilità di sviluppare nuovi farmaci che preservino la forza – ma anche diagnostici” ha sottolineato **Marco Sandri**.

“Grazie alla conoscenza di questi geni e del loro funzionamento saremo in grado di identificare nuove cure per tutti i pazienti che hanno malattie ereditarie, di cui non si conosce il gene mutato”.

Lo studio, sostenuto in Italia da **Fondazione Cariparo** e in Francia dalla **Fondazione AFM Telethon** è stato condotto in stretta collaborazione con un team di ricercatori della prestigiosa McGill University di Montreal, diretto da **Gilles Gousspillou** e **Sabah NA Hussain**.

Titolo dello studio:

“MYTHO is a novel regulator of skeletal muscle autophagy and integrity”

Nature Communications - 2023

Link alla pubblicazione:

<https://www.nature.com/articles/s41467-023-36817-1>

Autori:

Jean-Philippe Leduc-Gaudet, Anaïs Franco-Romero, Marina Cefis, Alaa Moamer, Felipe E. Broering, Giulia Milan, Roberta Sartori, Tomer Jordi Chaffer, Maude Dulac, Vincent Marcangeli, Dominique Mayaki, Laurent Huck, Anwar Shams, José A Morais, Elise Duchesne, Hanns Lochmuller, Marco Sandri, Sabah NA Hussain, Gilles Gousspillou.

MARCO SANDRI

Marco Sandri è Professore Ordinario in Patologia Clinica e Direttore del Dipartimento di Scienze Biomediche (Facoltà di Medicina) dell'Università di Padova nonché Principal Investigator presso la Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus – VIMM ed Adjunct Professor presso la McGill University a Montreal, Canada.

Laureato in Medicina e Specializzato in Medicina di Laboratorio a Padova, ha ricevuto numerosi riconoscimenti internazionali, tra cui due premi alla carriera da parte del Telethon e vincitore di un prestigioso finanziamento “consolidator” da parte dell'European Research Council ed è stato insignito del titolo di Highly Cited Researchers da Clarivate Web of Science™ per gli anni 2021 e 2022, titolo che riconosce i pionieri nella ricerca scientifica nell'ultimo decennio.

La sua attività di ricerca, finanziata da istituzioni pubbliche e aziende private, è documentata da più di 170 articoli peer-reviewed, oltre 100 inviti a presentare il proprio lavoro a convegni internazionali.



Anais Franco e Marco Sandri al VIMM

Per ulteriori informazioni:

Ufficio Stampa VIMM – Pietro Cavalletti - pietro.cavalletti@ahca.it

Ufficio Stampa Università di Padova – Carla Menaldo - carla.menaldo@unipd.it
