

## LA SPERANZA

## DA TELETHON UNA NUOVA VIA PER GRAVI MALATTIE DELLA RETINA

È UN VERO e proprio gol quello segnato dai ricercatori dell'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli nei confronti della retinite pigmentosa, la più comune forma di cecità ereditaria. Come descritto sulle pagine della rivista scientifica *Embo Molecular Medicine* i ricercatori napoletani guidati da Enrico Maria Surace hanno compiuto il primo passo necessario per arrivare alla correzione del difetto genetico responsabile di questa grave malattia della vista. La retinite pigmentosa colpisce circa una persona su 3000 ed è molto eterogenea, sia per come si manifesta, sia per come si trasmette da una generazione all'altra. In particolare, il gruppo di Surace si è concentrato su quelle forme in cui basta ricevere il gene difettoso da

uno dei genitori (malato a sua volta) per sviluppare la malattia. Purtroppo il difetto genetico determina non l'assenza di una proteina, ma la presenza di una proteina anomala e quindi tossica per l'organismo. Non serve a nulla quindi fornire al paziente una copia del gene sano: bisogna invece cercare di "spegnere" quello difettoso e questo è molto più difficile. Come se non bastasse le forme dominanti della malattia sono circa il 35 per cento per cento per cento e riguardano frequentemente il gene della rodopsina, che può presentare almeno 150 diversi "errori" nella sua sequenza che si traducono poi in un difetto della vista. E quindi impensabile costruire altrettanti "interuttori proteici" ad hoc.

