

**Salute** Finanziato da Telethon e pubblicato sul *Journal of Neuroscience*, uno studio dell'Università di Torino rivela i meccanismi di formazione di particolari cellule nervose

# Neuroni e malattie rare Una scoperta italiana

**Federico Tulli**

**D**alle dinamiche di formazione delle malattie genetiche rare allo sviluppo del cervello. Oggi se ne sa molto di più grazie a uno studio del tutto "made in Italy" che fa luce sui meccanismi con cui si formano particolari cellule nervose alterate in diverse patologie genetiche, come la corea di Huntington. A descriverlo sulle pagine della rivista *Journal of Neuroscience* è il gruppo di ricerca Telethon coordinato dal biotecnologo molecolare Giorgio Merlo (Università di Torino), con la collaborazione di Enzo Calautti (Istituto Telethon Dulbecco) e di Elena Cattaneo (direttrice del Centro di ricerca sulle cellule staminali all'Università di Milano). Da alcuni anni Merlo e il suo team studiano, grazie a fondi Telethon, un gruppo di geni (Dlx) che, se alterati, sono responsabili di malattie genetiche rare caratterizzate da difetti dello scheletro già durante la vita embrio-fetale, ad esempio la mancata saldatura del palato e le malformazioni di mani e piedi. Analizzandone il funzionamento, i ricercatori hanno constatato che questi geni giocano un ruolo molto importante anche nello sviluppo del nostro cervello, in particolare nella formazione di un tipo specializzato di cellule nervose, i neuroni GABAergici. «Si tratta di un lavoro di ricerca

di base, come ne avremmo bisogno tanti per capire di più su come si forma il cervello e come si sviluppano le malattie», spiega Elena Cattaneo a *Terra*. «Purtroppo invece - aggiunge - siamo sempre in affanno. Tutta la ricerca in Italia lo è, alla mercé di strategie irresponsabili e prive di visione. Per non parlare delle procedure adottate dal governo per selezionare i progetti su cui investire, spesso inaffidabili o semplicemente volte a erogare quei pochi fondi pubblici agli amici degli amici. Eppure abbiamo esempi di agenzie o fondazioni per la ricerca che funzionano, come il Telethon». La denuncia della Cattaneo, che dirige un centro di ricerca sulle cellule staminali embrionali all'avanguardia nel mondo, ha un destinatario preciso. «Per comprendere i meccanismi della Corea di Huntington, una gravissima patologia genetica degenerativa, a Milano lavoriamo con fondi europei del Sesto programma quadro Ue e con i finanziamenti di una fondazione americana». E questo accade perché, nonostante «l'uso di embrionali riguarda solo una parte dei nostri studi» non un centesimo arriva dallo Stato italiano. Perché? «Perché il ministro del Welfare, Maurizio Sacconi, ha negato ai progetti di studio sulle embrionali l'accesso all'ultimo bando pubblico emesso nel 2009. Che è quindi stato aperto solo a chi lavora sulle staminali adulte».

Molto diffuse nel sistema nervoso, i neuroni "GABAergici" hanno normalmente un ruolo inibitorio, sono addetti cioè a "spegnere" attività troppo intense o prolun-

gate di altri neuroni o gruppi di neuroni. Non solo: alterazioni nella quantità e qualità dei neuroni GABAergici, oppure nel processo con cui vengono prodotti a partire dalle cellule staminali neurali (differenziamento) sono state associate a svariate malattie, tra cui la corea di Huntington, la sindrome di Rett, e la sindrome fetale alcolica. ■

**Elena Cattaneo:  
«Progetti del  
genere dimostrano  
che ci sono agenzie  
per la ricerca che  
funzionano. È lo  
Stato che latita»**

