



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE

Malattie rare: dal pesce zebra un modello per lo studio della Sindrome di CEDNIK

Un gruppo di ricercatori del dipartimento di Bioscienze dell'Università Statale di Milano, guidato dal prof. Thomas Vaccari, ha messo a punto un modello animale per lo studio della sindrome di CEDNIK, una rara e grave malattia neuro-cutanea congenita che limita la sopravvivenza dei pazienti a pochi anni. Il lavoro, pubblicato su Scientific Reports, permette di comprendere le funzioni della proteina SNAP29, la cui mancanza è alla base della sindrome.

LINK ALLO STUDIO: www.nature.com/articles/s41598-018-37780-4

Milano, 3 febbraio 2019. La **sindrome di CEDNIK** (Cerebral Dysgenesis, Neuropathy, Ichthyosis and Keratoderma) è una **malattia neuro-cutanea** congenita dovuta alla mancanza della **proteina SNAP29** e sorge quando entrambi i genitori portano una copia del gene mutato. I tratti caratteristici della sindrome, in particolare la presenza di cheratoderma e ittiosi, ovvero **pele secca e desquamante**, sono evidenti alla nascita, mentre altri, a carico dello sviluppo del sistema nervoso sono meno visibili, ma sono responsabili del **ritardo mentale** e altri gravi disturbi che limitano la sopravvivenza dei pazienti a pochi anni.

Per lo studio di questa grave malattia, un gruppo di studiosi del **dipartimento di Bioscienze dell'Università Statale di Milano**, guidato dal professor **Thomas Vaccari**, ha messo a punto un modello animale utilizzando il pesce zebra, un vertebrato molto usato negli studi di patogenesi. Tale modello ha permesso di comprendere quali sono le funzioni della proteina SNAP29 che, quando perse, determinano i tratti della sindrome. Lo studio, finanziato dalla **Fondazione Telethon** e da una borsa di studio della **Fondazione Veronesi**, è stato pubblicato oggi su **Scientific Reports**.

Nonostante siano note le funzioni di SNAP29, come la sua mancanza porti allo sviluppo dei tratti della sindrome non è noto. I **modelli cellulari e animali** che sono studiati finora, infatti, non hanno fatto chiarezza, soprattutto per quanto riguarda i problemi del sistema nervoso. “Il nostro lavoro - spiega **Valeria Mastrodonato**, studentessa del dottorato di European School of Molecular Medicine (Semm) -Università Statale, e prima firmataria del lavoro pubblicato su *Scientific Reports* – studiando un **pesce zebra** privato della capacità di produrre SNAP29, che mima così i tratti tipici della sindrome, ci ha portato a comprendere che alcune delle malformazioni dei pazienti possono derivare dalla rimozione di alcune **cellule danneggiate** dalla mancanza di SNAP29 durante lo sviluppo embrionale”. “Il nostro lavoro - aggiunge il **professor Vaccari** - potrebbe essere utile per capire come affrontare in futuro alcuni dei problemi dei pazienti e dimostra come la ricerca di base sia la condizione *sine qua non* per il futuro progresso della medicina”.