



Malattie genetiche del neurosviluppo: individuato un nuovo bersaglio terapeutico per la sindrome di Rett

Uno studio congiunto dell'Università degli Studi di Milano e dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS ha permesso di individuare un inibitore specifico della proteina JNK che può migliorare la progressione della sindrome di Rett, malattia genetica rara e attualmente priva di terapia efficace. I risultati sono stati pubblicati su [BMC Biology](#).

Milano, 16 dicembre 2021 - Un trattamento con un inibitore specifico della proteina JNK può migliorare la progressione della sindrome di Rett nei topi e bloccare la morte neuronale delle cellule delle pazienti con la mutazione MECP2. Lo studio è stato pubblicato su [BMC Biology](#).

La Sindrome di Rett è una malattia genetica rara del neurosviluppo (frequenza 1:10.000) causata da mutazioni nel gene MECP2 e rappresenta una delle cause più frequenti di deficit cognitivo nel genere femminile. *Le bambine dagli "occhi belli"* presentano un arresto dello sviluppo prima del compimento del secondo anno di vita, iniziano a perdere le capacità di linguaggio ormai acquisite, presentano una lieve microcefalia e un grave deficit cognitivo e comportamentale e manifestano anche disturbi respiratori gravi e deficit nel camminare. **La malattia peggiora progressivamente nel tempo e, ad oggi, non esiste una terapia efficace.**

*"Abbiamo dimostrato – spiega **Tiziana Borsello**, docente di Anatomia Umana dell'Università degli Studi di Milano e capo unità presso l'Istituto Mario Negri, che coordina lo studio – che, **bloccando l'azione della proteina JNK**, importante nella de-regolazione dei processi fisiologici neuronali e nell'insorgenza di anomalie, attraverso un inibitore specifico, **D-JNK11**, **contrastiamo le alterazioni neuronali** (disfunzione delle sinapsi) che caratterizza questa patologia del neurosviluppo. **D-JNK11, nel modello animale, migliora sia i difetti motori che le crisi di apnee tipici della patologia, se utilizzato nelle prime sue fasi, rendendo il meccanismo della disfunzione sinaptica reversibile e dimostrandosi, così, un'importante, possibile terapia per la malattia.** Inoltre, l'inibizione nelle cellule delle pazienti affette da Sindrome di Rett previene la morte cellulare indotta dalla mutazione di MECP2".*

I ricercatori hanno, dunque, dimostrato che anche **le malattie del neuro-sviluppo presentano un impedimento nella comunicazione fra i neuroni**. Un meccanismo neurodegenerativo che è, perciò, comune a tutte le malattie del cervello.

*"Questi risultati sono importanti - conclude **Maurizio Bonati**, capo Dipartimento Salute Pubblica dell'Istituto Mario Negri - per individuare potenziali interventi terapeutici efficaci nel ridurre le disabilità cognitive in età evolutiva e migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie del neurosviluppo ancora oggi neglette. È uno studio preclinico, i cui risultati incoraggiano ad intraprendere le fasi successive della ricerca per la produzione di evidenze anche cliniche".*



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO



Hanno collaborato allo studio **Clara Alice Musi**, giovane ricercatrice del Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari dell'Università degli Studi di Milano, **Maurizio Giustetto** dell'Università degli Studi di Torino assieme ad **Alessandra Ranieri** e **Ilaria Meloni** dell'Università degli Studi di Siena.

La ricerca è stata finanziata in parte con fondi dell'Associazione italiana Rett (AIRETT) assegnati a Tiziana Borsello.

Per ulteriori informazioni:

[Laboratorio di Morte Neuronale e Neuroprotezione](#)

Ufficio Stampa Università Statale di Milano
Anna Cavagna - Glenda Mereghetti – Chiara Vimercati
tel. 02.5031.2983 – 2025 - 2982
ufficiostampa@unimi.it

Communication & Media Relations
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS:
Daniela Abbatantuono (Mob. 339 608 39 53)
Laura Generali (Mob. 347 003 80 63)
Sergio Vicario (Mob. 348 989 51 70)