Scritto da Red.
Mercoledì 31 Marzo 2021 11:51



ARIANO IRPINO – Uno studio internazionale, a prima firma Yoko Suzumoto, e pubblicato sulla rivista specialistica Intractable & Rare Diseases Research, descrive l'evoluzione sintomatologica nella transizione dall'età infantile a quella adulta di pazienti affetti dalla ultra-rara sindrome East/SeSame.

La ricerca parte dall'analisi di uno dei più ampi gruppi di pazienti adulti affetti da questa condizione e ne descrive l'evoluzione dei sintomi renali e neurologici nel tempo. ''Segni prognostici più sfavorevoli dal punto di vista renale – spiega la ricercatrice giapponese del laboratorio di nefrologia traslazionale di Biogem - correlano principalmente con mutazioni che limitano drasticamente la funzione del gene causa di malattia, ovvero le mutazioni cosiddette troncanti del gene KCNJ10''. ''La severità e la frequenza di crisi epilettiche che pure segna fortemente questa condizione – continua Suzumoto – sembra ridursi con l'età, indipendentemente dal tipo di mutazione causa di malattia''. "Grazie alla possibilità di generare modelli tridimensionali della proteina funzionante e di quella mutata – dichiara la ricercatrice nipponica – è stato possibile mettere a fuoco il difetto funzionale alla base della patologia''.

"Un approccio traslazionale del genere – fa infine notare la Suzumoto – è il primo passo per disegnare nuovi approcci farmacologici diretti alla causa della malattia".

La ricerca internazionale ha visto la partecipazione attiva del laboratorio di nefrologia traslazionale di Biogem con il professore Francesco Trepiccione e il coordinatore Giovambattista Capasso, direttore scientifico di Biogem.