

## Speranza per la Progeria - Dopo i risultati positivi del test eseguito sui topi, la terapia potrebbe essere presto provata sui bambini

by [admin](#) il 30 giu 2008 in [News Brevi](#) | Comunicato Stampa  
Cinque anni dopo l'identificazione del gene responsabile della Progeria, una malattia rara che causa l'invecchiamento prematuro e accelerato, un'équipe di ricercatori spagnoli e francesi : (Carlos Lopez-Otin e colleghi - Università di Oviedo - e Nicolas Levy e colleghi - Inserm/AP-HM, Marsiglia, Francia) , usando i topi, ha dimostrato con successo una terapia per la malattia.

Questa terapia, combinando due molecole farmacologiche esistenti, dovrebbe rallentare la progressione della malattia che, fino ad oggi, è rimasta incurabile.

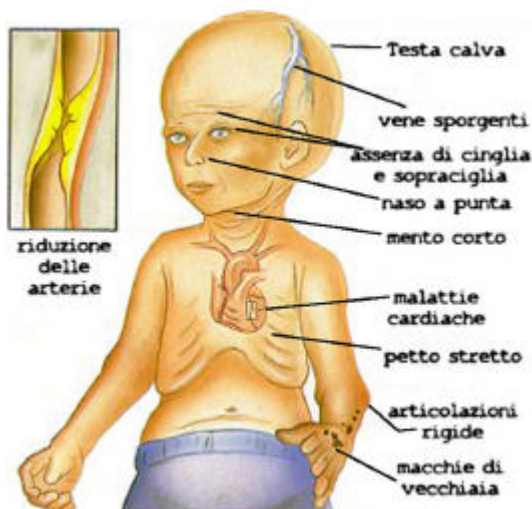
Subordinata all'autorizzazione degli enti preposti alla sanità, questa terapia potrebbe essere testata molto presto in Europa su 15 bambini.

Una tale possibilità rappresenta un progresso importante per le famiglie affette da questa malattia, e, più in generale, per la comprensione del normale processo d'invecchiamento.

Dall'identificazione del gene allo sviluppo della terapia e del previsto protocollo clinica, questo lavoro, pubblicato nella rivista Nature Medicine, ha ricevuto il sostegno finanziario dell'Association Française contre les Myopathies (Associazione per la Distrofia Muscolare) grazie alle donazioni del Telethon francese.



Bambino affetto da progeria, il nucleo cellulare (in basso a destra) risulta pesantemente alterato rispetto a uno sano (in alto a destra).



**La terapia**, convalidata recentemente nei topi, si basa su una combinazione di due molecole farmacologiche esistenti: statine (indicate per la cura e la prevenzione dell'aterosclerosi e dei rischi cardiovascolari) e aminobifosfonati (indicati per la cura dell'osteoporosi).

I ricercatori franco-spagnoli hanno dimostrato che questa terapia ha attenuato gli effetti della malattia e aumentato significativamente l'aspettativa di vita.

Come già dimostrato dall'équipe di Nicolas Levy, che nel 2003 ha originariamente

identificato il gene, Progeria è causata dall'accumulo nelle cellule di una proteina troncata, la progerina, la cui tossicità è collegata alla presenza di un acido grasso che rimane fissato alla proteina (mentre viene eliminato nelle cellule normali).

Al fine di bloccare o inibire la tossicità della progerina, i ricercatori hanno esplorato il percorso di sintesi di questo acido grasso.

In effetti, le molecole farmacologiche sono conosciute per bloccare certe fasi di questo percorso di sintesi.

Dopo diverse prove, i ricercatori hanno notato che una combinazione di una statina e di un aminobifosfonato poteva prevenire il fissaggio dell'acido grasso alla progerina, riducendone pertanto la tossicità.

Con una progeria meno tossica, la malattia si sviluppa più lentamente.

A seguito di questi risultati incoraggianti, sta per essere iniziato a Marsiglia (Francia) un protocollo clinico basato su questa terapia, pilotato da Nicolas Levy.

Il protocollo dovrebbe durare 3 anni e riguarderà 15 dei 25 bambini affetti da Progeria in Europa.

L'obiettivo di questo protocollo è di rallentare la progressione della malattia, e, se possibile, allungare

l'aspettativa di vita, al momento molto limitata, dei bambini malati.

Articolo pubblicato su Nature Medicine :

<http://dx.doi.org/10.1038/nm.1786>

### **Speranze per la progeria di Hutchinson-Gilford**

*Attualmente non esiste cura per la sindrome dell'invecchiamento precoce*

**LeScienza.it 06.10.2005**

Alcuni ricercatori del [Johns Hopkins Medical Institute](#) hanno scoperto che un farmaco attualmente in sperimentazione contro il cancro potrebbe aiutare i bambini che soffrono della rara patologia chiamata progeria di Hutchinson-Gilford, una sindrome che causa un invecchiamento rapido e prematuro.

I bambini in questione sembrano normali fino a sei mesi o a un anno di età, ma poi cominciano a sviluppare sintomi normalmente associati con la vecchiaia - rughe sulla pelle, perdita di capelli, ossa fragili e arteriosclerosi - e muoiono attorno ai 13 anni. Non esiste alcuna cura conosciuta.

Ma il nuovo studio e risultati simili in altri laboratori indicano che una classe di farmaci noti come inibitori della farnesil transferasi (FTI) può invertire un'anomalia presente in cellule coltivate in laboratorio e modificate per imitare le cellule dei pazienti di progeria.

Anziché avere nuclei rotondi, queste cellule presentano "lobi" multipli e possono persino assomigliare a un ammasso di chicchi o di bolle.

In laboratorio, tuttavia, il trattamento con un FTI già sottoposto a trial clinico ha restituito alle cellule un aspetto normale. Il farmaco blocca il primo passo dell'elaborazione della proteina difettosa che provoca la sindrome.

La biologa cellulare Susan Michaelis e colleghi sottolineano che nessuno sa ancora se restituire alle cellule il loro nucleo normale possa essere sufficiente a invertire o a rallentare il processo della malattia.

"Se così fosse - spiegano - si tratterebbe di un magnifico esempio di come la biologia di base possa condurre a nuovi trattamenti medici".

Lo studio è stato descritto online sulla rivista

[Proceedings of the National Academy of Sciences](#)

## Speranze per la progeria di Hutchinson-Gilford

### ***Una classe di farmaci anticancro può invertire una caratteristica anomala delle cellule dei pazienti che soffrono della sindrome di vecchiaia prematura***

#### **APPROFONDIMENTI**

#### [DNA mitocondriale e invecchiamento](#) [Vecchiaia prematura](#) [Il gene dell'invecchiamento precoce](#)

Alcuni ricercatori del [Johns Hopkins Medical Institute](#) hanno scoperto che un farmaco attualmente in sperimentazione contro il cancro potrebbe aiutare i bambini che soffrono della rara patologia chiamata progeria di Hutchinson-Gilford, una sindrome che causa un invecchiamento rapido e prematuro.

I bambini in questione sembrano normali fino a sei mesi o a un anno di età, ma poi cominciano a sviluppare sintomi normalmente associati con la vecchiaia - rughe sulla pelle, perdita di capelli, ossa fragili e arteriosclerosi - e muoiono attorno ai 13 anni. Non esiste alcuna cura conosciuta.

Ma il nuovo studio e risultati simili in altri laboratori indicano che una classe di farmaci noti come inibitori della farnesil transferasi (FTI) può invertire un'anomalia presente in cellule coltivate in laboratorio e modificate per imitare le cellule dei pazienti di progeria.

Anziché avere nuclei rotondi, queste cellule presentano "lobi" multipli e possono persino assomigliare a un ammasso di chicchi o di bolle.

In laboratorio, tuttavia, il trattamento con un FTI già sottoposto a trial clinico ha restituito alle cellule un aspetto normale.

Il farmaco blocca il primo passo dell'elaborazione della proteina difettosa che provoca la sindrome. La biologa cellulare Susan Michaelis e colleghi sottolineano che nessuno sa ancora se restituire alle cellule il loro nucleo normale possa essere sufficiente a invertire o a rallentare il processo della malattia.

"Se così fosse - spiegano - si tratterebbe di un magnifico esempio di come la biologia di base possa condurre a nuovi trattamenti medici".

Lo studio è stato descritto online sulla rivista

[Proceedings of the National Academy of Sciences](#)

### ***"Speranza per la Progeria - Dopo i risultati positivi del test eseguito sui topi, la terapia potrebbe essere presto provata sui bambini"***

#### [AFM-Association Francaise contre les Myopathies su PRNewswire](#)

Cinque anni dopo l'identificazione del gene responsabile della Progeria, una malattia rara che causa l'invecchiamento prematuro e accelerato, un'équipe di ricercatori spagnoli e francesi (Carlos Lopez-Otin e colleghi - Università di Oviedo - e Nicolas Levy e colleghi - Inserm/AP-HM, Marsiglia, Francia) , usando i topi, ha dimostrato con successo una terapia per la malattia.

Questa terapia, combinando due molecole farmacologiche esistenti, dovrebbe rallentare la progressione della malattia che, fino ad oggi, è rimasta incurabile.

Subordinata all'autorizzazione degli enti preposti alla sanità, questa terapia potrebbe essere testata molto presto in Europa su 15 bambini.

Una tale possibilità rappresenta un progresso importante per le famiglie affette da questa malattia, e, più in generale, per la comprensione del normale processo d'invecchiamento.

Dall'identificazione del gene allo sviluppo della terapia e del previsto protocollo clinico, questo lavoro, pubblicato nella rivista Nature Medicine, ha ricevuto il sostegno finanziario dell'Association Française contre les Myopathies (Associazione per la Distrofia Muscolare) grazie alle donazioni del Telethon francese.

La terapia, convalidata recentemente nei topi, si basa su una combinazione di due molecole farmacologiche esistenti: statine (indicate per la cura e la prevenzione dell'aterosclerosi e dei rischi cardiovascolari) e aminobifosfonati (indicati per la cura dell'osteoporosi).

I ricercatori franco-spagnoli hanno dimostrato che questa terapia ha attenuato gli effetti della malattia e aumentato significativamente l'aspettativa di vita.

Come già dimostrato dall'equipe di Nicolas Levy, che nel 2003 ha originariamente identificato il gene, Progeria è causata dall'accumulo nelle cellule di una proteina troncata, la progerina, la cui tossicità è collegata alla presenza di un acido grasso che rimane fissato alla proteina (mentre viene eliminato nelle cellule normali). Al fine di bloccare o inibire la tossicità della progerina, i ricercatori hanno esplorato il percorso di sintesi di questo acido grasso.

In effetti, le molecole farmacologiche sono conosciute per bloccare certe fasi di questo percorso di sintesi.

Dopo diverse prove, i ricercatori hanno notato che una combinazione di una statina e di un aminobifosfonato poteva prevenire il fissaggio dell'acido grasso alla progerina, riducendone pertanto la tossicità.

Con una progerina meno tossica, la malattia si sviluppa più lentamente.

A seguito di questi risultati incoraggianti, sta per essere iniziato a Marsiglia (Francia) un protocollo clinico basato su questa terapia, pilotato da Nicolas Levy.

Il protocollo dovrebbe durare 3 anni e riguarderà 15 dei 25 bambini affetti da Progeria in Europa. L'obiettivo di questo protocollo è di rallentare la progressione della malattia, e, se possibile, allungare l'aspettativa di vita, al momento molto limitata, dei bambini malati.

Articolo pubblicato su Nature Medicine : <http://dx.doi.org/10.1038/nm1786>

*Distributed by PR Newswire on behalf of AFM-Association Francaise contre les Myopathies*

---

Fonte [www.prnewswire.co.uk](http://www.prnewswire.co.uk)

URL <http://www.prnewswire.co.uk/cgi/news/release?id=231436>

**05 dicembre 2007**

## **La Progeria**

Raccolgo l'invito di [S.B.](#) a parlare della Progeria, una malattia rara e terribile.

La [Progeria](#) colpisce i bambini provocando loro un invecchiamento tanto precoce quanto repentino e conduce alla morte in giovanissima età.

E' una "malattia orfana": non si dedicano grandi investimenti alla ricerca di cure e i mezzi di comunicazione ne parlano pochissimo. In qualche film (ricordo il bellissimo ["Jack"](#) con Robin Williams e il non eccelso ["Un anno per morire"](#) con Ralph Macchio) si è parlato di malattie che provocano l'invecchiamento precoce, ma in modo fantasioso e di fatto confondendo le idee.

Per far conoscere la Progeria e contribuire alla ricerca di una cura è nata l'[Associazione Italiana Progeria Sammy Basso](#) (intitolata a una vittima della malattia) e presto sarà attivo anche il [sito ufficiale](#).