

Malattie mitocondriali. Progressi nella ricerca di agenti terapeutici

Piccole porzioni di una proteina come “grandi” mezzi per riparare i mitocondri - le “centrali energetiche” delle nostre cellule - le cui disfunzioni sono alla base di un gruppo di gravi malattie genetiche: uno studio condotto da **Arianna Montanari** e **Giulia d’Amati** (Istituto Pasteur Italia e Sapienza Università) promette importanti passi avanti nella ricerca di agenti terapeutici per queste malattie per cui, al momento, non esistono cure risolutive. Il lavoro è pubblicato su *Human Molecular Genetics**.

Le più frequenti malattie mitocondriali sono causate da difetti nei geni che codificano per gli *RNA transfer* (molecole che forniscono gli aminoacidi necessari per la sintesi di proteine). Questi errori portano al malfunzionamento dei mitocondri - i produttori dell’energia necessaria alle funzioni vitali delle nostre cellule. Senza il “carburante” le cellule lavorano male e muoiono precocemente, con gravi conseguenze per diversi tessuti e organi, soprattutto per quelli con maggiore richiesta energetica - come muscoli, cuore e cervello.

Condotta grazie al finanziamento triennale che l’**Istituto Pasteur Italia** dedica ai **Ricercatori Under 40**, il lavoro di **Arianna Montanari** individua in una piccola porzione di una proteina (*mt-LeuRS Cterm*) un mezzo facilmente introducibile nelle cellule e in grado di ripristinare il funzionamento dei mitocondri, fungendo così come una sorta di “ricostituente” cellulare.

* Elena Perli, Annarita Fiorillo, Carla Giordano, Annalinda Pisano, Arianna Montanari, Paola Grazioli, Antonio F. Campese, Patrizio Di Micco, Helen A. Tuppen, Ilaria Genovese, Elena Poser, Carmela Preziuso, Robert W. Taylor, Veronica Morea, Gianni Colotti, and Giulia d’Amati *Short peptides from leucyl-tRNA synthetase rescue disease-causing mitochondrial tRNA point mutations*. *Human Molecular Genetics*, 2016, 1–13