



## ISTITUTO PASTEUR ITALIA FONDAZIONE CENCI BOLOGNETTI

### Progressi per la ricerca sulla distrofia muscolare

Luce sui meccanismi patogenetici che conducono alla progressiva degenerazione muscolare e all'infiammazione cronica nei pazienti affetti da distrofia muscolare. Pubblicato su *Human Molecular Genetics*\*, lo studio, finanziato da Telethon, fornisce le basi per un nuovo, potenziale trattamento terapeutico. La ricerca è stata condotta da **Antonio Musarò** (Istituto Pasteur e Unità di Istologia ed Embriologia medica di Sapienza - Università di Roma) in collaborazione con **Fabrizio De Benedetti** (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù).

La **distrofia muscolare di Duchenne** è una patologia genetica ereditaria per cui, al momento, non sono disponibili terapie risolutive. La malattia si manifesta nell'infanzia ed è causata dall'assenza di distrofina, una proteina essenziale per la stabilità e l'integrità dei muscoli durante le fasi di contrazione e rilasciamento. La distrofia è caratterizzata da atrofia, debolezza muscolare e dalla progressiva degenerazione dei muscoli scheletrici, del cuore e del diaframma. Uno degli eventi patogenetici associati alla distrofia è l'instaurarsi di un'infiammazione cronica che porta all'alterazione morfologica e funzionale del muscolo.

In un lavoro recente pubblicato su *EBioMedicine* (vedi [qui](#)) i ricercatori dell'Istituto Pasteur e di Sapienza Università avevano dimostrato che alla distrofia, e in generale all'infiammazione cronica, si associano alti livelli di una proteina pro-infiammatoria chiamata interleuchina 6 (IL-6). Al contrario, in condizioni non patologiche, i livelli circolanti di IL-6 sono molto bassi. Oggi i ricercatori romani aggiungono un ulteriore tassello alla comprensione dell'evoluzione di questa malattia e forniscono le basi per un potenziale trattamento terapeutico.

*«In questo lavoro»* spiega Musarò *«abbiamo dimostrato come un aumento nei livelli di IL-6 porti a un'acutizzazione dei sintomi correlati alla distrofia muscolare di Duchenne, prolungando la risposta infiammatoria e i cicli di degenerazione e rigenerazione muscolare - fino a causare l'esaurimento della scorta di cellule staminali in grado di ricostruire tessuto muscolare»*.

L'aumento di IL-6, quindi, peggiora in maniera considerevole l'entità del danno muscolare e la possibilità di ripararlo. Per questo motivo, come dimostrano esperimenti condotti su modello animale della malattia, i trattamenti in grado di abbassare i livelli di questa proteina pro-infiammatoria rappresentano una potenziale terapia per migliorare le condizioni di vita dei pazienti distrofici.

\*Laura Pelosi, Maria Grazia Berardinelli, Laura Forcina, Elisa Spelta, Emanuele Rizzuto, Carmine Nicoletti, Carlotta Camilli, Erika Testa, Angela Catizone, Fabrizio De Benedetti and Antonio Musarò *Increased levels of interleukin-6 exacerbate the dystrophic phenotype in mdx mice* *Human Molecular Genetics*, Aug 2015