

## **Riportato dal New York Times uno studio dei Ricercatori di Casa Sollievo sulla malattia di Alzheimer pubblicato su Nature Genetics**

Il 6 settembre 2009 è stato pubblicato sulla rivista Nature Genetics un importante studio multicentrico europeo coordinato dal Dr. Amouyel dell'Università di Lille (Francia) a cui hanno partecipato ricercatori dell'Unità Operativa di Geriatria dell' IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo.

Lo studio condotto su due ampie casistiche di oltre 12.000 soggetti ha permesso di identificare due nuovi geni, CLU (sul cromosoma 8) e CR1 (sul cromosoma 1), che presentano un ruolo nella patogenesi della malattia di Alzheimer essendo responsabili di circa il 20% del rischio genetico per questa malattia. I risultati della ricerca sono in accordo con quelli di un altro studio multicentrico pubblicato sullo stesso numero di Nature Genetics e coordinato dalla Dr.ssa Julie Williams dell'Università di Cardiff (Regno Unito) che ha identificato i geni CLU (sul cromosoma 8) e PICALM (sul cromosoma 11) in oltre 19.000 soggetti affetti da malattia di Alzheimer.

Entrambi gli studi hanno impiegato una nuova tecnica conosciuta come genome-wide association (GWA) nella quale il DNA dei soggetti viene analizzato con un apparecchio in grado di riconoscere oltre mezzo milione di variazioni genetiche in tutto il genoma umano.

La notizia è stata riportata dal New York Times del 7 settembre che ha sottolineato come il fatto che due ampi studi indipendenti siano concordi nell'identificare geni associati alla malattia di Alzheimer, costituisce un significativo passo avanti per la comprensione degli aspetti genetici della malattia nei soggetti europei di razza Caucasica.

Il gene CLU, in particolare, è maggiormente espresso nelle condizioni infiammatorie del tessuto cerebrale e negli individui con malattia di Alzheimer l'espressione di questo gene è aumentata nelle aree cerebrali coinvolte dalla malattia. La proteina prodotta da questo gene, la clusterina, svolge un ruolo cruciale nel regolare l'equilibrio tra le forme solubili e insolubili della proteina  $\beta$ -amiloide, il cui accumulo nel tessuto cerebrale è una caratteristica specifica della malattia di Alzheimer.