

**Filippo
Martinelli Boneschi**

L'INTERVENTO

NEUROLOGIA E GENETICA

Individuate 29 nuove varianti genetiche associate alla sclerosi multipla. Con Filippo Martinelli Boneschi, Istituto Scientifico San Raffaele, ripercorriamo le tappe dell'originale ricerca

NEUROLOGO la mattina e ricercatore il pomeriggio, abituato a dialogare di clinica e scienza con persone diverse. Animato dalla passione per la ricerca e per la conoscenza, con l'obiettivo di fare qualcosa di importante e utile per le persone malate. Dopo esperienze formative alla Columbia University di New York e a Parigi, ho avviato il laboratorio di Neurogenetica presso l'Istituto di Neurologia Sperimentale dell'Istituto Scientifico San Raffaele di Milano. Principale oggetto di studio lo studio dei fattori di rischio genetici ed ambientali della Sclerosi Multipla che rappresenta una delle più frequenti malattie neurologiche fra i giovani adulti, colpisce oltre 60 mila persone in Italia ed è causata da un danno alle fibre nervose e al loro rivestimento, la guaina mielinica, a livello dell'encefalo e del midollo spinale. Insieme alla professoressa Sandra D'Alfonso dell'Università di Novara (rispettivamente a capo dei consorzi Progresso e Progenius) ho coordinato la parte italiana del più grande studio internazionale di genetica mai

condotto su questa patologia. La ricerca, pubblicata su Nature, include il contributo di centinaia di ricercatori internazionali che hanno confrontato il genoma di 9.772 individui affetti da Sclerosi Multipla con quello di 17.376 individui sani, provenienti da diverse popolazioni. Lo studio ha permesso di individuare 29 nuove varianti genetiche associate alla malattia che si aggiungono alle 23 già note, fornendo un contributo chiave alla conoscenza dei meccanismi biologici di questa malattia neurologica.

LA MAGGIOR PARTE dei geni individuati hanno un ruolo nel sistema immunitario, mentre due sono coinvolti nel metabolismo della vitamina D, fornendo elementi aggiuntivi per un possibile collegamento tra fattori di rischio genetici e ambientali. Inoltre un terzo dei geni identificati sono stati precedentemente implicati in altre malattie autoimmuni (la malattia di Crohn e il diabete di tipo I), sottolineando che gli stessi meccanismi eziopatogenetici sono coinvolti in più di una malattia autoimmune. La scoperta ha sicuramente importanti implicazioni terapeutiche in quanto potrebbe permettere di individuare nuovi target terapeutici della malattia; due delle varianti genetiche sono già i bersagli di due farmaci sperimentati nella cura della sclerosi multipla.

