



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F. **94047800266**

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

**DIPARTIMENTO DI SCIENZE
FARMACOLOGICHE E BIOMOLECOLARI**

Milan 15-2-2018 International chromosome 15 day

A day when all
organizations
and families
gather together
and raise
awareness about
Angelman

**INTERNATIONAL
ANGELMAN
DAY FEB 15**



"Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous"

Seminario Prof. Ype Elgersma 15-02-2018 Università di Milano

Per la giornata internazionale della Sindrome di Angelman il Prof. Ype Elgersma ha tenuto un seminario scientifico, organizzato OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman con la Prof.ssa Tiziana Borsello presso il Dipartimento di scienze Farmacologiche e Biomolecolari dell'Università degli Studi di Milano.

Il Prof. Elgersma ha mostrato gli ultimi risultati delle sue ricerche sul ruolo e sulla localizzazione della proteina Ube3a (i.e. la proteina mancante o difettosa nei pazienti Angelman) durante lo sviluppo del cervello. Nel suo laboratorio vengono svolti test su animali transgenici modello della SA ed è stato visto che Ube3a è particolarmente importante durante il neurosviluppo post-natale. Inoltre il laboratorio del Prof. Elgersma collabora con varie ditte farmaceutiche per testare possibili futuri farmaci per la SA, da farmaci per l'epilessia a farmaci per "curare" la sindrome a livello più completo.

Il prof. Elgersma ha poi dedicato gran parte del suo seminario a spiegare le possibilità esistenti per futuri trattamenti per la SA. L'utilizzo di vettori virali per modificare il DNA (es. virus adeno-associati AAV), di cui si sente parlare molto per le malattie di origine genetica, non sono in realtà una speranza realistica per la SA, sia considerata la difficoltà del loro utilizzo per "aggiustare" il DNA nel cervello nei neuroni (cosa



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



necessaria per la SA) sia per la loro potenziale tossicità in caso di eccessiva produzione di Ube3a (infatti se la mancanza di Ube3a causa la SA, il suo eccesso provoca autismo – l'autismo da duplicazione del cromosoma 15). La speranza migliore e più realistica per la SA è lo sviluppo di farmaci basati su nucleotidi che possano andare a sbloccare il gene Ube3a paterno (presente ma non utilizzato nei neuroni dei pazienti con SA, questo per un meccanismo genetico complicato): questo approccio (i.e. basato su nucleotidi) permetterà di far produrre ai neuroni la giusta quantità di Ube3a senza rischi. La sperimentazione di molecole di questo tipo è in atto nel laboratorio del Prof. Elgersma (ed anche negli USA nel lab del Prof. Baudet, il primo a proporre questo approccio) e sta dando ottimi risultati. Il Prof. Elgersma si aspetta che nel giro di 2 anni si possano avere i primi trial clinici di queste molecole su pazienti umani. Chiaramente il risultato di ogni futuro trattamento terapeutico per la SA dipenderà anche dall'età dei pazienti: nella sperimentazione sui topi l'età minore ha dato i risultati maggiori in termini di recupero dei deficit motori e comportamentali, ma importanti miglioramenti sul funzionamento delle connessioni tra neuroni sono stati ottenuti anche sui topi adulti. Per questa ragione ci si aspetta che una futura terapia basata su nucleotidi attivanti il gene paterno di Ube3a possa dare effettivi miglioramenti nella qualità della vita anche di pazienti adulti.

