

# Spina bifida, identificato il primo gene responsabile

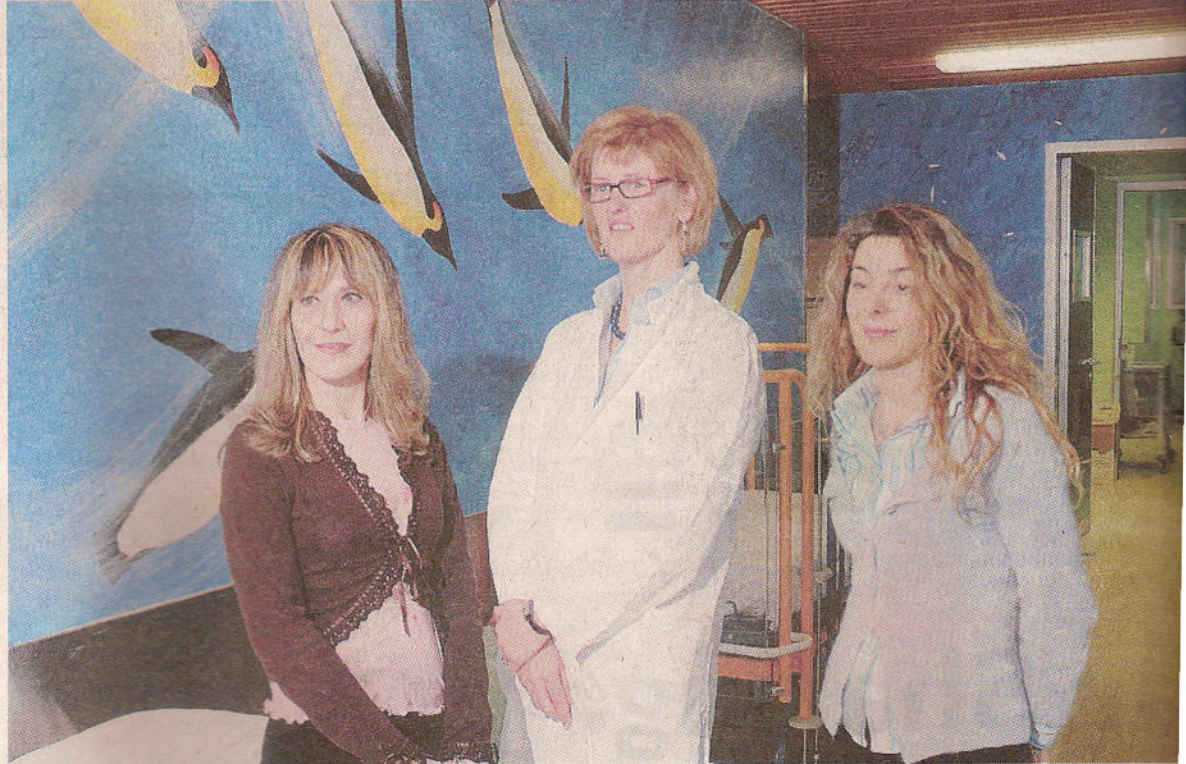
Importante scoperta al Gaslini: la malattia colpisce un bimbo su 1.500

GENOVA. Si chiama Vangli ed è un gene. È il primo responsabile della spina bifida. Lo ha individuato l'equipe di neurochirurgia dell'Istituto Gaslini, diretta da Armando Cama. La ricerca è stata svolta da Valeria Capra, Patrizia De Marco e Elisa Merello in collaborazione con un gruppo di ricercatori canadesi dell'Università McGill di Montreal. Lo studio pubblicato da The New England Journal of Medicine è stato condotto su 144 pazienti in trattamento presso il centro spina bifida del Gaslini.

I ricercatori hanno scoperto che alcune mutazioni a carico del gene compromettono un processo embrionale che è alla base della corretta formazione del sistema nervoso centrale. La corretta organizzazione spaziale delle cellule embrionali che si intercalano l'una sull'altra lungo la linea mediana dell'embrione, permette infatti al primordio del sistema nervoso centrale di trasformarsi da una struttura piatta, ad una struttura cilindrica ed allungata (cioè di prendere la forma corretta propria del sistema nervoso centrale definitivo). Questo meccanismo, che si suppone governato da alcune proteine fondamentali, tra cui Vangli, era da tempo conosciuto in vertebrati come la rana ed il topo; ora si sa che anche per l'uomo esiste lo stesso processo.

Vangli è localizzato sulla membrana delle cellule embrionali che daranno origine al sistema nervoso e ha la funzione di trasmettere all'interno della cellula un segnale che la modifica rendendola capace di muoversi in maniera ordinata nello spazio. «Abbiamo analizzato il patrimonio genetico dei bambini affetti da spina bifida e abbiamo identificato alcune mutazioni genetiche - spiega Valeria Capra, coordinatrice del laboratorio di neurochirurgia del Gaslini - e queste sono state dimostrate essere causa del mancato funzionamento della proteina. Il mancato orientamento delle cellule nervose fa sì che il sistema nervoso rimanga in alcuni punti appiattito ed aperto, non assumendo la normale forma propria del sistema nervoso centrale definitivo».

Passi successivi, secondo i ricercatori del Gaslini, potrebbero essere lo studio nell'uomo di tutte le altre pro-



Le tre ricercatrici che hanno scoperto la mutazione del gene che provoca la malformazione della spina bifida

teine che insieme a Vangli collaborano a determinare l'orientamento corretto delle cellule nello spazio e cercare di capire mediante studi su modelli animali se la somministrazione di acido folico alla madre prima della gravidanza possa proteggere dalla spina bifida in presenza della mutazione genetica. L'identificazione di quali altri geni collaborano allo sviluppo della spina bifida permetterà di creare protocolli terapeutici di prevenzione nella popolazione generale non solo nelle famiglie dei pazienti.

La spina bifida ha un'incidenza in Italia di 1 bambino ogni 1500 nati. Si sa però che alcuni individui hanno una probabilità maggiore di avere tale patologia perché nel loro genoma esistono varianti genetiche.

E' da più di 15 anni che il laboratorio di neurochirurgia fa ricerca per individuare le cause genetiche della spina bifida. E dal 1976 ad oggi Armando Cama ha operato più di 1800 bambini affetti da DTN, creando un gruppo multidisciplinare di medici impegnati da anni a seguire bambini affetti da questo tipo di patologie.

AL. COST.

## >> AGENZIA SANITARIA

### POLEMICA NEL CENTRO SINISTRA, BONELLO ACCUSA «UN BANDO FATTO SU MISURA PER QUALCUNO»

\*\*\* GENOVA. «Sembra un bando di concorso fatto su misura per qualcuno». È un attacco senza mezzi termini quello di Franco Bonello, consigliere regionale di Unione a sinistra sul bando pubblicato a febbraio sulla Gazzetta Ufficiale dal dipartimento salute e servizi sociali per la nomina del direttore dell'agenzia sanitaria regionale. E con un'interrogazione Bonello chiede conto alla giunta. Il consigliere di Unione a sinistra, seppure in maggioranza, era stato tra gli oppositori della creazione dell'Agenzia sanitaria regionale voluta invece dall'assessore alla Salute Claudio Montaldo.

«Quell'avviso prevede tra i requisiti necessari per essere ammessi alla selezione concorsuale il diploma di laurea in medicina e chirurgia, quindi un titolo di studio assolutamente specifico - spiega Bonello - però nella legge di riorganizzazione

sanitaria la norma era diversa e prevedeva che il direttore dell'agenzia fosse nominato fra i candidati che abbiano svolto per almeno cinque anni qualificata attività di direzione tecnico-sanitaria in enti o strutture sanitarie, pubbliche o private, di media o grande dimensione in posizione dirigenziale con autonomia gestionale e diretta responsabilità delle risorse umane, tecniche o finanziarie».

Prosegue Bonello: «Mi sembra evidente che si sia deciso di restringere la rosa dei candidati ammissibili alla selezione, mi piacerebbe sapere per quale motivo però».

Nei mesi scorsi erano circolate molte voci tra le preferenze della giunta sul futuro presidente dell'Agenzia regionale. In "pole position" pare sia una manager emiliana, considerata tra i più brillanti medici di direzione sanitaria.