Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia

I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele
Gruppo San Donato

Comunicato stampa

NUOVI TRAGUARDI PER LA MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH

Milano, 6 giugno 2019 – La malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) è una malattia genetica rara che colpisce il sistema nervoso periferico. Un nuovo studio, pubblicato di recente sulla prestigiosa rivista *Annals of Neurology*, ha permesso di caratterizzare le varianti genetiche più aggressive della malattia, con l'obiettivo in futuro di facilitare gli studi su nuovi trattamenti terapeutici. A coordinare la ricerca sono stati **Alessandra Bolino,** responsabile dell'Unità di Neuropatie periferiche umane dell'**IRCCS Ospedale San Raffaele**, e **Davide Pareyson,** responsabile del Dipartimento funzionale delle Malattie neurologiche rare della **Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano**. **Lo studio ha coinvolto 50 pazienti provenienti da 18 centri di riferimento in tutto il mondo.** I **risultati ottenuti**, in previsione di trial clinici futuri, permetteranno di identificare parametri utili per **monitorare l'efficacia dei trattamenti terapeutici**.

"*Oltre ad essere soddisfatti per l'esito della ricerca, lo siamo soprattutto perché questo studio mostra come, attraverso collaborazioni scientifiche e creazioni di network internazionali, si possano ottenere dati importanti a beneficio di pazienti affetti da forme molto rare di malattie genetiche*" **affermano i coordinatori Alessandra Bolino e Davide Pareyson. Gli autori si sono focalizzati su tre sottotipi molto rari della forma demielinizzante di CMT (4B1, B2, B3**). In particolare, hanno raccolto e correlato i dati clinici e genetici di 50 pazienti provenienti da 18 centri di riferimento di quattro diversi continenti (America, Europa, Africa e Asia) al fine di valutare se e come differenti tipi di mutazioni nello stesso gene possano influenzare la gravità e la progressione della sintomatologia clinica, ricostruendo la storia naturale di queste malattie.

La **malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)** è una malattia genetica rara che colpisce il sistema nervoso periferico. Sono noti quasi 100 geni associati alla patologia, ma molti sono ancora da scoprire. Manca tuttora una cura efficace. Al momento, infatti, vi sono solo terapie atte a migliorare la qualità della vita dei pazienti che ne sono affetti. Con i progressi della ricerca nel campo della genetica e della medicina in generale, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è in costante crescita. In base ai dati raccolti dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati. "*Stiamo dunque parlando non di pochi malati, ma di milioni di persone in tutta Italia. La frequenza della malattia di Charcot-Marie-Tooth è di 1 caso ogni 2500 persone e può insorgere anche nell'età adulta*" **spiegano i coordinatori della ricerca**. Come molte malattie rare è anch'essa cronica e progressiva: atrofia e debolezza dei muscoli di mani, piedi e gambe, ridotta sensibilità, riduzione o assenza dei riflessi tendinei, alterazioni scheletriche dei piedi e scoliosi di grado variabile sono alcuni dei sintomi che presentano i pazienti affetti da CMT. Sulla base della sua origine, ovvero l'alterazione di alcuni geni specifici, la CMT può essere suddivisa in due grandi categorie: le forme demielinizzanti, in cui la guaina che riveste i nervi si consuma lentamente, e le forme assonali, in cui viene compromesso invece l'assone stesso.

Per informazioni alla stampa:
Ufficio Stampa
IRCCS Ospedale San Raffaele
Tel: 02 2643 6255/4466/3004
E-mail: ufficio.stampa@hsr.it

Ufficio Stampa OSR: Gea Gardini, Marta Ammoni, Lara Anna Stoinich