**Comunicato stampa**

**GIORNATA MALATTIE RARE, ARISLA ADERISCE CON LA CAMPAGNA #RICERCAèVALORE**

**Presidente LUCIA MONACO: SIGNIFICATIVA GIORNATA PER RIBADIRE L’IMPEGNO DEI RICERCATORI SU PIù FRONTI PER AFFRONTARE la COMPLESSITà DELLA SLA**

*\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_*

**Milano, 26 febbraio 2025 – Non c’è una strada sola,** ma sono diverse quelle percorse oggi dai ricercatori per identificare terapie efficaci per la **Sclerosi Laterale Amiotrofica**, una delle oltre 6mila malattie rare conosciute, che solo in Italia colpisce più di 6mila personee la cui complessità rappresenta un’importante sfida per la comunità scientifica.

L’identificazione di nuovi biomarcatori, lo studio di nuove mutazioni genetiche, di meccanismi biologici poco esplorati e l’utilizzo di tecnologie avanzate sono alcuni dei campi su cui si concentrano i ricercatori. Sono loro a raccontarlo nei video contributi raccolti da **Fondazione AriSLA** per la **campagna di sensibilizzazione #ricercaèvalore,** promossa in occasione della ‘**Giornata delle malattie rare’**, evento mondiale che si celebra il 28 febbraio per aumentare la consapevolezza sulle malattie rare e sul loro effetto sulla vita delle persone.

“è necessario **affrontare** la **complessità della SLA** con studi **su più fronti** **-** sottolinea la **Presidente di Fondazione AriSLA Lucia Monaco** – ed è quello che stanno facendo i nostri ricercatori, accomunati da **un unico obiettivo**: **arrivare a risultati che abbiano ricadute concrete per i pazienti**. Proprio per questa significativa Giornata crediamo sia importante ribadire **il valore della ricerca** e l’impegno dei ricercatori, determinati a provare ogni strada potenzialmente valida e contribuire a dare speranza alle persone che affrontano la sfida contro la malattia”.

**CAMPAGNA #RICERCAèVALORE – La campagna è partita oggi** e procederà per i prossimi giorni con la pubblicazione quotidiana sui profili social di AriSLA ([**Facebook**](https://www.facebook.com/FondazioneAriSLA)**,** [**X**](https://x.com/Fond_AriSLA)**,** [**Instagram**](https://www.instagram.com/fond_arisla/)**,** [**Youtube**](https://www.youtube.com/@FondazioneAriSLA)) dei **video realizzati dai coordinatori dei progetti di ricerca finanziati nell’ultimo Bando AriSLA**, in cui spiegano i campi di maggiore interesse per la comunità scientifica e gli obiettivi dei loro progetti.

Al centro di diversi studi vi è l’individuazione di **biomarcatori,** ovveroindicatori biologici che possono consentire una diagnosi precoce e di monitorare la progressione della malattia. **Gianluigi Zanusso**, professore di neurologia presso il Dipartimento di Neuroscienze Biomedicina e Movimento dell’Università degli Studi di Verona, spiega come per la prima volta raccoglieranno “cellule neuronali olfattive utilizzando un tampone nasale in pazienti con SLA, per studiare il ruolo patogenico della proteina TDP-43, fondamentale in diverse funzioni cellulari, e **sviluppare un test affidabile** per diagnosticare e monitorare la progressione della SLA”.

Sullo stesso tema lavorerà la ricercatrice **Linda Cerofolini** del Dipartimento di Chimica ed il centro di Risonanze Magnetiche dell’Università degli Studi di Firenze, che analizzerà “tramite un’avanzata tecnica di risonanza magnetica la struttura di aggregati proteici diversi e caratterizzanti differenti patologie neurodegenerative, con l’obiettivo di **distinguere tra SLA bulbare e spinale** o tra SLA ed altre patologie neurodegenerative”.

Anche la **genetica** si conferma uno degli ambiti di maggiore interesse per la comunità scientifica. **Arianna Manini**, ricercatrice dell’IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano, spiega che l’obiettivo del suo progetto è di “identificare nuove cause genetiche di SLA in pazienti con alta probabilità di avere mutazioni genetiche alla base della malattia, ad esempio coloro che hanno un esordio molto precoce o alta familiarità, grazie ad una nuova tecnica avanzata di sequenziamento del DNA che sta già mostrando il suo potenziale”.

Sul filone della genetica, anche il progetto di **Antonio Orlacchio,** professore presso il Dipartimento di Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Perugia, che cercherà **nuovi geni causativi della SLA giovanile**, forma rara di malattia, che esordisce prima dei 25 anni di età. “Analizzeremo campioni di DNA di pazienti con SLA ad esordio giovanile - evidenzia il prof. Orlacchio - e svilupperemo un nuovo modello di SLA per studiare le funzioni dei nuovi geni identificati”.

Tra i campi di interesse per i ricercatori vi è anche lo sviluppo di **nuovi modelli di studio**, fondamentali per riprodurre aspetti della malattia. **Carmelo Milioto,** ricercatore dell’Università degli Studi di Milano, si sta occupando di “generare un nuovo modello per lo studio di *C9orf72*, il gene le cui mutuazioni sono correlate sia alla SLA che alla Demenza Frontotemporale per identificare la vulnerabilità selettiva dei motoneuroni, le cellule nervose principalmente colpite dalla SLA”.

**Dei meccanismi molecolari** che determinano la SLA, ancora non del tutto conosciuti, si interessa il progetto di **Marco Foiani,** ricercatore all’Istituto di genetica molecolare 'Luigi Luca Cavalli Sforza' del Consiglio nazionale delle ricerche di Pavia (Cnr-Igm) e docente all’Università degli Studi di Milano, che cercherà di “comprendere i meccanismi patologici della SLA nei casi legati alle mutazioni del gene *NEK1*, che ha un ruolo nel mantenimento dell'integrità dell'involucro nucleare, e come le sue mutazioni influiscano sulla salute dei neuroni”.

Tra le sfide più rilevanti per i ricercatori vi è quella di trovare dei percorsi per affrontare la **SLA sporadica**, che rappresenta il 90% dei casi di SLA e che si verifica senza una storia familiare di malattia e per lo più non è legata a mutazioni in geni noti. **Alessandro Rosa,** professore associato alla Sapienza Università di Roma, spiega l’importanza di “studiare il ruolo di geni che non sono di per sé mutati nella malattia, ma i cui prodotti, le proteine, si accumulano in maniera anomala nei motoneuroni dei pazienti”. Una di queste proteine, oggetto dello studio, è HuD, il cui aumento può essere dannoso per i motoneuroni.

Numerose evidenze suggeriscono che altri tipi di **cellule**, oltre ai motoneuroni, possano **concorrere all’insorgenza e progressione** della malattia. **Giovanni Nardo,** ricercatore a capo dell’Unità di Malattie Neuromuscolaridell’Istituto di Ricerca Mario Negri di Milano studia infatti il **muscolo scheletrico.**  “In particolare – spiega Giovanni Nardo - studieremo le cellule satelliti muscolari che sono le staminali adulte del muscolo, che in condizioni normali garantiscono il rinnovo delle fibre muscolari e la rigenerazione della giunzione neuromuscolare, ovvero il punto di connessione tra muscolo e neurone”. Obiettivo finale del suo progetto è identificare nuovi biomarcatori muscolari e sviluppare strategie terapeutiche.

Sul fronte dello **sviluppo di nuove terapie** si inserisce il progetto di **Riccarda Granata**, professore associato in endocrinologia dell’Università degli Studi di Torino, che evidenzia come “uno degli obiettivi postiè l’identificazione di molecole capaci di ridurre il danno dei motoneuroni, le cellule nervose che controllano il movimento muscolare attraverso la somministrazione di una molecola derivata da un ormone prodotto dal cervello, GHRH, che ha mostrato effetti protettivi in malattie neurodegenerative come l'atrofia muscolare (SMA) spinale e l'Alzheimer**”.**

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

***Fondazione AriSLA***

*AriSLA, Fondazione Italiana di ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica – Ente del Terzo Settore, è nata nel dicembre 2008 per promuovere, finanziare e coordinare la ricerca scientifica d’eccellenza sulla SLA. Principale organismo a livello italiano e nel panorama europeo a occuparsi esclusivamente di ricerca sulla SLA, AriSLA è stata costituita per volontà di soggetti di eccellenza in campo scientifico e filantropico quali**AISLA Aps - Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, Fondazione Cariplo, Fondazione Telethon ETS e Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus.*

Contatti ufficio stampa AriSLA

Tiziana Zaffino - 02.20.24.23.90 - cell. 347 2895206 [tiziana.zaffino@arisla.org](mailto:tiziana.zaffino@arisla.org)

[www.arisla.org](http://www.arisla.org)