

## **Gli scienziati dell'IRB di Barcellona scoprono la causa della neurodegenerazione nella malattia di Lafora**

**20 Aprile 2021**

*L'accumulo di glicogeno anomalo nelle cellule gliali del sistema nervoso provoca l'infiammazione e la degenerazione del cervello. Questo studio dell'IRB Barcelona è stato pubblicato sulla rivista Brain.*

La malattia di Lafora è una condizione neurodegenerativa ereditaria che si sviluppa inizialmente con convulsioni nell'adolescenza e si evolve con progressiva degenerazione del sistema nervoso fino alla morte, circa dieci anni dopo la sua insorgenza. È caratterizzata dall'accumulo nel cervello di aggregati di glicogeno anormali chiamati corpi di Lafora. Attualmente non esiste un trattamento per questa condizione, sebbene alcune terapie siano in fase di sperimentazione negli studi clinici.

Guidato dal Dott. Joan Guinovart, professore emerito dell'Università di Barcellona (UB) e anche capogruppo del CIBERDEM, il laboratorio di ingegneria metabolica dell'IRB di Barcellona ha scoperto che i corpi di Lafora che si accumulano nelle cellule gliali, che sono essenziali per il corretto funzionamento del sistema nervoso, sono responsabili della neurodegenerazione associata alla malattia.

Per questo studio, il gruppo del dottor Guinovart ha generato un modello murino della malattia di Lafora, in cui hanno impedito l'accumulo di glicogeno nelle cellule gliali. Hanno scoperto che questi topi non sviluppavano la neurodegenerazione.

"Per anni si è creduto che la malattia fosse causata dall'accumulo di corpi di Lafora solo nei neuroni, ma ora abbiamo dimostrato che la neurodegenerazione è causata da accumuli nelle cellule gliali", afferma il dottor Jordi Duran, co-direttore dello studio.

"Questa scoperta ha importanti implicazioni per la progettazione di trattamenti per la malattia e ora intendiamo indagare il meccanismo con cui i depositi di glicogeno causano questo danno. Studieremo anche il possibile ruolo di questo meccanismo patologico in altre malattie neurodegenerative", spiega il dott. Duran. Lo studio ha coinvolto anche i laboratori guidati dal Dr. José Antonio del Río, professore ordinario dell'UB (presso l'Istituto di Bioingegneria della Catalogna e l'Istituto di Neuroscienze dell'UB) e il professor Matthew Gentry (presso l'Università del Kentucky).

### **Un consorzio sostenuto dall'associazione delle famiglie colpite**

Questo progetto è stato sviluppato nell'ambito di un consorzio globale per lo studio della malattia di Lafora, coordinato dall'Università del Kentucky negli Stati Uniti. Nel 2016, il consorzio ha ricevuto 7,7 milioni di dollari dal NIH (U.S. National Institutes of Health) per un periodo di cinque anni. Il consorzio è stato promosso da Chelsea's Hope, un'associazione di famiglie negli Stati Uniti colpite dalla malattia di Lafora, che nel 2014 ha riunito i principali specialisti per promuovere la ricerca sulla malattia.

#### **Reference article:**

Jordi Duran, Arnau Hervera, Kia H Markussen, Olga Varea, Iliana López-Soldado, Ramon C Sun, Jose Antonio del Río, Matthew S Gentry & Joan J Guinovart

Astrocytic glycogen accumulation drives the pathophysiology of neurodegeneration in Lafora disease  
*Brain* (2021) DOI: [10.1093/brain/awab110](https://doi.org/10.1093/brain/awab110)

Qui la pagina web dell'annuncio su IRB Barcelona:

[https://www.irbbarcelona.org/en/news/scientists-at-irb-barcelona-discover-the-cause-of-neurodegeneration-in-lafora-disease?fbclid=IwAR3dHURJmtbcv4OMqBKPRV8lieJFLP\\_5-hcV1ilO8XKmTHpWtUFXbs-5nCU](https://www.irbbarcelona.org/en/news/scientists-at-irb-barcelona-discover-the-cause-of-neurodegeneration-in-lafora-disease?fbclid=IwAR3dHURJmtbcv4OMqBKPRV8lieJFLP_5-hcV1ilO8XKmTHpWtUFXbs-5nCU)