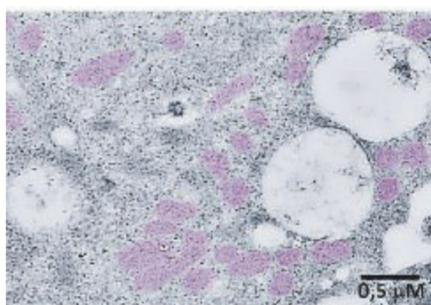
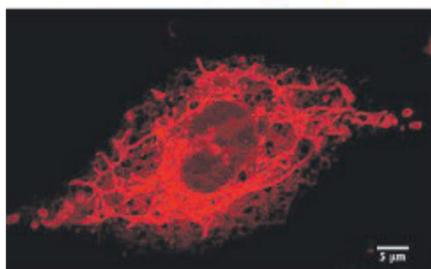


IL MONDO  
DELLA  
RICERCA

Consiglio Nazionale  
delle Ricerche  
Area Territoriale della Ricerca Bari



**IBIOM**  
I ricercatori  
che studiano la  
sindrome  
di Down  
Da sinistra  
Bachir Balech  
Apollonia Tullo  
Rosa Anna  
Vacca  
Daniela Valenti  
e Flaviana  
Marzano  
Sulla sinistra  
dall'alto  
neuroni e  
mitocondri  
(in rosso e in  
viola) visti al  
microscopio

Il connubio  
Gazzetta-Cnr

● A giugno ha preso il via la collaborazione fra Gazzetta e Consiglio Nazionale delle Ricerche. Oggi pubblichiamo la 25ª puntata. Le precedenti uscite hanno riguardato altrettanti lavori di ricerca realizzati da: Istituto per i Processi Chimico-Fisici (Ipcf), Istituto di Sistemi e Tecnologie Industriali Intelligenti per il Manifatturiero Avanzato (Stiima), Istituto di Cristallografia (IC), Istituto ISPA (Istituto di Scienze delle Produzioni Alimentari del Cnr), Istituto di Ricerca per la Protezione Idrogeologica (Cnr-Irpi), Istituti Nanotec e Processi chimico-fisici, Istituto di Biomembrane, Bioenergetica e Biotecnologie Molecolari, Istituto di Bioscienze e Biorisorse (IBBR), Istituto di chimica dei composti organometallici (Cnr-Iccom), Istituto di Ricerca sulle Acque, Istituto per il Rilevamento Elettromagnetico dell'Ambiente (Irea) dell'Istituto per la Scienza e Tecnologia dei Plasmi (Istp), Istituto di Tecnologie Biomediche (ITB), dell'Istituto per le Tecnologie della Costruzione (Ite-Cnr) e «Matematica per l'Ambiente» dell'Istituto per Applicazioni del Calcolo di «Mario Picone» (Iac-Cnr), dell'Istituto sui Sistemi e Tecnologie Industriali Intelligenti per il Manifatturiero Avanzato (Stiima-Cnr) con l'Isipa di Foggia e Isp-Cnr e di Irpi-Cnr e Uniba, Istituto per la Scienza e tecnologia dei plasmi (Istp), dell'Istituto di fotonica e nanotecnologie (Cnr-Ifn), dell'Istituto Cnr Nanotec, dell'Istituto di Cristallografia e dell'Istituto di Scienze delle Produzioni Alimentari (Isipa).

L'area di Bari del Cnr si compone di 17 Istituti con circa 400 fra ricercatori-tecnologi e personale tecnico-amministrativo.

Sindrome di Down, una speranza  
da molecole naturali e tecnologia

Dal Cnr del capoluogo la ricerca per offrire una migliore qualità di vita

● Nel 1959 il genetista e medico francese Jérôme Lejeune contando il numero di cromosomi nelle cellule umane e mettendoli in ordine numerico a coppie a seconda della loro grandezza, scoprì che ragazze e ragazzi con alterazioni caratteristiche comuni del volto e delle mani, di bassa statura e con difficoltà di apprendimento, possedevano tre copie del cromosoma n° 21 anziché due. Di quei ragazzi e ragazze il medico britannico John Langdon Down aveva fatto una descrizione clinica dettagliata nel 1866 e dato il nome alla patologia che conosciamo come sindrome di Down.

Dobbiamo però a Lejeune la scoperta del legame tra disabilità cognitiva e anomalie cromosomiche e della causa genetica della sindrome di Down nota come la trisomia del cromosoma 21. Non sono del tutto compresi i meccanismi molecolari mediante i quali la triplice copia del cromosoma 21 produce le alterazioni presenti nel metabolismo cellulare e i segni clinici della sindrome. Le terapie farmacologiche promettenti sui modelli animali sembrano non funzionare sull'uomo.

A Bari, presso l'Istituto di Biomembrane, bioenergetica e biotecnologie molecolari (Ibiom) del Consiglio Nazionale delle Ricerche si studia la sindrome di Down da diversi anni per comprendere in maniera dettagliata le conseguenze dell'alterazione genetica e per individuare strategie terapeutiche innovative per migliorare lo stato funzionale cellulare e mitigare i segni clinici della malattia. In particolare, le dottoresse Rosa Anna Vacca e Daniela Valenti in collaborazione con ricercatori delle Università Aldo Moro di Bari, Alma Mater Studiorum di Bologna, Federico II di Napoli e dell'INSERM di Parigi, hanno dimostrato che l'alterazione genetica conseguente alla trisomia 21 compromette la funzionalità dei mitocondri, gli organelli deputati alla produzione di energia, mentre favorisce la produzione dei nocivi radicali liberi. La conseguenza più grave di queste alterazioni è il rallentamento nella produzione di nuovi neuroni, la neurogenesi, nei cervelli in formazione che incide sulla disabilità cognitiva nei bambini con sindrome di Down.

**MOLECOLE** - Alcune molecole hanno mostrato una certa efficacia terapeutica e fra queste l'epi-

galocatechina gallato (Egcg) estratto dal tè verde e il resveratrolo che si ottiene dall'uva rossa. Questi polifenoli di origine naturale sono in grado, nei sistemi cellulari e animali studiati in laboratorio, di migliorare la funzionalità per la produzione energetica mitocondriale e di riattivare la proliferazione dei neuroni. Nella vita reale, sotto controllo clinico, l'Egcg somministrato a un gruppo di bambini nella primissima infanzia con sindrome di Down è stato in grado di riportare alla normalità la funzione dei mitocondri nei linfociti del sangue. Quando questa molecola è somministrata insieme ad acidi grassi omega-3 di origine marina, l'assimilazione è ulteriormente migliorata e può essere somministrata in totale sicurezza. Nell'assoluta mancanza di specifiche terapie farmacologiche, ripristinare alterazioni critiche della sindrome di Down con molecole di origine naturale prive di effetti collaterali, può rappresentare un'opportunità importante.

**GIOCO ELETTRONICO** - In un'ottica terapeutica diversa basata sulle nuove tecnologie, nell'ambito del progetto SMILER finanziato dal Consiglio Nazionale delle Ricerche col bando «progetti@cnr», le ricercatrici Vacca e Tullo con altri colleghi dell'Ibiom e degli Istituti di Farmacologia Traslationale (Ift) e di Calcolo e Reti ad Alte Prestazioni (Icar) di Palermo, stanno valutando la correlazione tra il benessere psico-sociale derivante dall'utilizzo di un gioco elettronico progettato ad hoc, e lo stato di salute di adolescenti con sindrome di Down.

Il gioco somministrato come una terapia ai ragazzi, con tempi e modi controllati, potrebbe incidere positivamente su un particolare gruppo di geni regolatori della risposta immunitaria che saranno analizzati con la collaborazione di «Elixir», l'infrastruttura di ricerca Europea per lo sviluppo e l'analisi bioinformatica dei dati biologici, il cui nodo italiano è coordinato dal Cnr.

Con ottimismo, Jerome Lejeune asseriva che «una cura per la sindrome di Down la troveremo, sarà più facile che andare sulla luna». Non è stato così e non è compito facile, ma sicuramente a Bari ci stiamo provando.

**Istituto di Biomembrane, Bioenergetica e Biotecnologie Molecolari-Cnr**

