**COMUNICATO STAMPA**

**STUDIO VIMM - UNIVERSITÀ DI PADOVA INDIVIDUA UN NUOVO GENE CHE REGOLA L’INTEGRITÀ DEL MUSCOLO SCHELETRICO**

*Lo studio del gruppo di ricerca guidato da Marco Sandri, Principal Investigator dell’Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) e Professore dell’Università di Padova è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista “Nature Communications”*

La perdita di forza è una condizione condivisa da molteplici e frequenti situazioni fisiopatologiche e che **impatta fortemente sulla qualità della vita dei soggetti.** L’ invecchiamento, l’immobilizzazione, la malnutrizione, le infezioni, i tumori, il diabete e l’obesità, le patologie epatiche, cardiache, renali e polmonari sono tutte condizioni che frequentemente inducono la perdita di massa muscolare - processo noto con il termine di **atrofia muscolare** - e l’insorgenza di uno stato di debolezza ed affaticamento che causa anche una minore risposta alle terapie.

Purtroppo, i meccanismi molecolari che inducono l’atrofia muscolare non sono ancora completamente definiti, e ad oggi **non esistono terapie atte a prevenirla o contrastarla**. Un aiuto importante può arrivare dalla ricerca, e in particolare da quella rivolta a conoscere e **studiare i geni che hanno un ruolo nella regolazione della massa muscolare,** con il fine di identificare nuovi bersagli per future terapie farmacologiche.

Tuttavia, un ostacolo importante a questo tipo di ricerca nasce dall’elevato numero di geni sconosciuti tra quelli che codificano le proteine: dei **20.000 geni conosciuti**, più di 5.000 sono infatti inesplorati (i cosiddetti geni oscuri o ***dark genes***).

Uno degli scopi del laboratorio del Prof. **Marco Sandri**, **Principal Investigator** dell’**Istituto Veneto di Medicina Molecolare** (VIMM) e Professore Ordinario in Patologia Clinica e Direttore del **Dipartimento di Scienze Biomediche dell’Università di Padova** è proprio quello di studiare i “geni oscuri” e capirne la loro funzione all’interno del muscolo scheletrico.

In quest’ottica, i risultati pubblicati sulla prestigiosa rivista **“Nature Communications”** dal Gruppo di ricerca del Prof. Sandri, contenuti all’interno dello studio coordinato da **Anais Franco Romero** e **Jean Philipe Leduc-Gaudet** (primi co-autori dello studio) hanno portato all’identificazione di un nuovo gene - chiamato **MYTHO (Macroautophagy and YouTH Optimizer)** – importante per l’integrità del muscolo scheletrico e in particolare del processo di degradazione delle proteine e degli organelli.

Questo processo cellulare deve funzionare **correttamente e in modo bilanciato:** un eccesso di degradazione proteica potrebbe infatti portare a una diminuzione della massa muscolare, mentre al contrario un blocco di questo processo potrebbe portare ad un accumulo di organelli e di proteine danneggiate che impediscono una normale contrazione muscolare.

Nello specifico, i ricercatori hanno visto come **l’inibizione acuta di questo nuovo gene abbia un ruolo protettivo in caso di tumore,** immobilizzazione e assenza di nutrimenti. Tuttavia, poiché la funzione di questo gene è critica per la pulizia della cellula, non si può ridurre la sua funzione per periodi prolungati perché si causa un accumulo di materiale non degradato, risultando in una degenerazione cellulare e diminuzione della forza muscolare. Quest’ultima situazione sembra verificarsi in una malattia muscolare genetica chiamata Distrofia muscolare di tipo 1 (DM1), in cui i ricercatori hanno trovato una riduzione di espressione di questo nuovo gene.

*“La scoperta di nuovi geni che controllano la qualità dei nostri muscoli apre nuovi orizzonti non solo terapeutici – con la possibilità di sviluppare nuovi farmaci che preservino la forza – ma anche diagnostici”* ha sottolineato **Marco Sandri.**

*“Grazie alla conoscenza di questi geni e del loro funzionamento saremo in grado di identificare nuove cure per tutti i pazienti che hanno malattie ereditarie, di cui non si conosce il gene mutato”.*

Lo studio, sostenuto in Italia da **Fondazione Cariparo** e in Francia dalla **Fondazione AFM Telethon** è stato condotto in stretta collaborazione con un team di ricercatori della prestigiosa McGill University di Montreal, diretto da **Gilles Gouspillou** e **Sabah NA Hussain**.

**Titolo dello studio**:

*“*MYTHO is a novel regulator of skeletal muscle autophagy and integrity*”*

Nature Communications - 2023

**Link alla pubblicazone:**

[https://www.nature.com/articles/s41467-023-36817-1](https://eur03.safelinks.protection.outlook.com/?url=https%3A%2F%2Fwww.nature.com%2Farticles%2Fs41467-023-36817-1&data=05%7C01%7Cpietro.cavalletti%40ahca.it%7C4019d3e2262c4164a3e008db2fa275e1%7Cddfc15345a3c4b44b8cf05ca2ae8b6bc%7C0%7C0%7C638156147041561718%7CUnknown%7CTWFpbGZsb3d8eyJWIjoiMC4wLjAwMDAiLCJQIjoiV2luMzIiLCJBTiI6Ik1haWwiLCJXVCI6Mn0%3D%7C3000%7C%7C%7C&sdata=TqU%2B7QcEisFHPrmjrR0QmQzQkZaWH63w61JIfyExSlQ%3D&reserved=0)

**Autori:**

Jean-Philippe Leduc-Gaudet, Anaïs Franco-Romero, Marina Cefis, Alaa Moamer, Felipe E. Broering, Giulia Milan, Roberta Sartori, Tomer Jordi Chaffer, Maude Dulac, Vincent Marcangeli, Dominique Mayaki, Laurent Huck, Anwar Shams, José A Morais, Elise Duchesne, Hanns Lochmuller, Marco Sandri, Sabah NA Hussain, Gilles Gouspillou.

**MARCO SANDRI**

Marco Sandri è Professore Ordinario in Patologia Clinica e Direttore del Dipartimento di Scienze Biomediche (Facoltà di Medicina) dell’Università di Padova nonché Principal Investigator presso la Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus – VIMM ed Adjunct Professor presso la McGill University a Montreal, Canada.

Laureato in Medicina e Specializzato in Medicina di Laboratorio a Padova, ha ricevuto numerosi riconoscimenti internazionali, tra cui due premi alla carriera da parte del Telethon e vincitore di un prestigioso finanziamento “consolidator” da parte dell’European Research Council ed è stato insignito del titolo di Highly Cited Researchers da Clarivate Web of Science™per gli anni 2021 e 2022, titolo che riconosce i pionieri nella ricerca scientifica nell’ultimo decennio.

La sua attività di ricerca, finanziata da istituzioni pubbliche e aziende private, è documentata da più di 170 articoli peer-reviewed, oltre 100 inviti a presentare il proprio lavoro a convegni internazionali.

*Per ulteriori informazioni:*

***Ufficio Stampa VIMM*** *– Pietro Cavalletti - T+39 3351415577 -* [*pietro.cavalletti@ahca.it*](mailto:pietro.cavalletti@ahca.it)

**Ufficio Stampa Università di Padova** – Carla Menaldo - T+39 3346962662 – carla.menaldo@unipd.it