

Terapia translazionale dai meccanismi patogenetici

La “terapia translazionale dai meccanismi patogenetici” è il nuovo approccio terapeutico nell’ambito di alcune miopatie ereditarie.

In particolare in base alla conoscenza dei meccanismi responsabili (patogenetici) della disfunzione a livello cellulare e tissutale nei modelli animali sperimentali o a livello delle “cellule muscolari coltivate in vitro” (mioblasti), si possono trasferire tali conoscenze (aspetto translazionale) dal modello sperimentale all’uomo.

In base a queste premesse, si è da poco iniziata a livello sperimentale una terapia a base di PTC (componente tromboplastinico plasmatico), un agente “Exon Skipping” (evitante il difetto genetico) che nella distrofia muscolare di Duchenne ripristina la proteina mancante (distrofina) o nel modello del topo affetto da distrofia miotonica di Steinert (DM1), con l’apporto del “morfolino”, fa scomparire del tutto la miotonia attraverso il ripristino della proteina del “canale del cloro”, responsabile del fenomeno miotonico.