

# L'epigenetica alla base di una malattia rara

## una ricerca *made in Italy*

**Prof.ssa Elena Battaglioli**

*Università degli Studi di Milano*



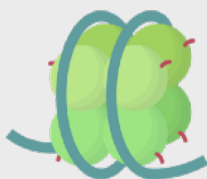
### GENOMA

insieme di tutte le informazioni contenute nel DNA (tutti i geni)



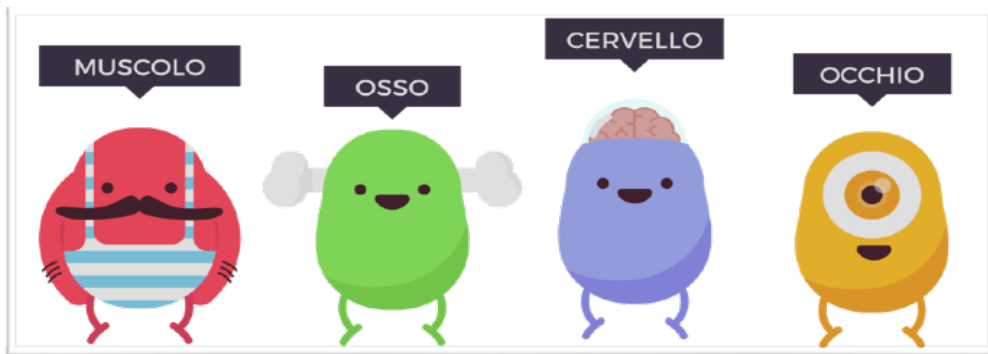
### DNA

Le informazioni per la costruzione ed il funzionamento di un organismo sono contenute nella sequenza del DNA



### NUCLEOSOMI

il DNA è avvolto intorno a un gruppo di proteine chiamate istoni. L'insieme DNA + istoni si chiama nucleosoma



### L'identità delle cellule

**L'identità di una cellula dipende dai geni che utilizza**

Il DNA contiene l'informazione per il funzionamento di tutte le cellule di un organismo. Il termine "genoma" si usa per fare riferimento all'insieme di tutta questa informazione, che è organizzata in geni (vedi box sotto). Tutte le nostre cellule hanno lo stesso DNA però utilizzano solo alcuni dei geni per svolgere le loro funzioni specifiche.

Il DNA si trova nel nucleo delle nostre cellule, avvolto intorno a delle proteine chiamate istoni (vedi box a sinistra). Il DNA e gli istoni portano segnali chimici chiamati "modifiche epigenetiche" che indicano alle cellule i geni che devono leggere e quelli che invece devono saltare. L'epigenoma è l'insieme di tutte le modifiche epigenetiche che si trovano sul DNA e sugli istoni di una cellula in uno specifico momento. Risulta perciò evidente che l'epigenoma di una cellula del cervello sarà diverso da quello di una cellula del muscolo o dell'osso.

### LEGGERE IL GENOMA

#### GENE

Il gene è una porzione di DNA che contiene informazione specifica per produrre un componente della struttura o del macchinario cellulare

#### PROTEINA

Le proteine vengono costruite a partire dall'informazione contenuta nei geni. Le proteine svolgono le principali funzioni vitali nelle cellule.

## Le cellule del cervello: i neuroni

### LSD1

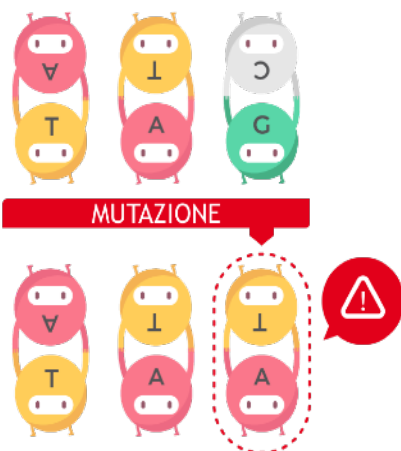
LSD1 è una proteina fondamentale per lo sviluppo delle cellule del cervello (i neuroni) ed ha un ruolo importante nella risposta dei neuroni allo stress emozionale. LSD1 è uno strumento epigenetico molto preciso in grado di togliere la metilazione, una modifica epigenetica, da un istone. Questo consente una regolazione molto fine della lettura dei geni necessari per il funzionamento dei neuroni.



### La storia di Milo

Milo è un bambino americano affetto da una malattia ancora senza nome, con diversi sintomi come ritardo mentale e dello sviluppo generale (<http://milosjourney.com>). Nel suo DNA è stata trovata una mutazione nel gene che contiene l'informazione per la proteina LSD1 (vedi figura). Sono stati individuati altri due bambini con gli stessi sintomi di Milo e,

anche loro, presentano una mutazione nel gene di LSD1. La mutazione compromette l'attività di LSD1 e questo risulta nella perdita di controllo della lettura di alcuni geni nel cervello e probabilmente anche in altri organi. Il caso di Milo, in cui la ricerca di base ha dato le risposte che la clinica non riusciva a fornire, è emblematico perché dimostra che lo studio dei meccanismi molecolari e cellulari è indispensabile per comprendere le cause delle malattie e per aprire le porte verso nuove terapie, più efficaci e più specifiche.



Una mutazione è un errore di battitura, cioè un cambiamento in una lettera della sequenza del DNA

**Il DNA  
non scrive  
il tuo  
destino**



Incontri con i ricercatori del Progetto Bandiera Epigenomica (EPIGEN) che racconteranno cos'è l'epigenetica e qual è il suo ruolo per la salute e l'ambiente. Gli eventi sono ideati per un pubblico non esperto e condotti con un linguaggio semplice ed efficace.

**A cura dell'Istituto di Genomica Applicata e del Progetto Bandiera EPIGEN - CNR, con il patrocinio del Comune di Udine e in collaborazione con il Museo Friulano di Storia Naturale.**



Progetto Bandiera Epigenomica

