



## Scoperta nuova causa di distrofia muscolare.

---

**Data** 06 luglio 2003  
**Categoria** scienze\_varie

---

Come ben sanno i bodybuilder e tutti coloro che si allenano in palestra, l'esercizio fisico provoca strappi nella membrana muscolare e il processo di guarigione produce una maggiore quantità di muscoli sani. Ovviamente è implicito il fatto che negli individui sani la riparazione dei muscoli sia un processo efficiente e continuo. Tuttavia, si tratta di un meccanismo mai stato del tutto compreso. Una ricerca di scienziati dell'Università dello Iowa su due tipi di distrofia muscolare ha ora identificato una proteina che svolge un ruolo cruciale nel processo di riparazione.

La proteina, chiamata disferlina, presenta mutazioni nei pazienti di due distinti tipi di distrofia muscolare, noti come miopatia di Miyoshi e distrofia muscolare dei cingoli tipo 2b. Lo studio suggerisce che, in queste malattie, la caratteristica degenerazione muscolare progressiva sia dovuta a un meccanismo difettoso di riparazione dei muscoli più che a una debolezza intrinseca nell'integrità strutturale del muscolo. I risultati della ricerca, pubblicati sul numero dell'8 maggio della rivista "Nature", rivelano pertanto una causa cellulare di distrofia muscolare totalmente nuova e potrebbero guidare verso nuove scoperte sulla normale funzionalità dei muscoli e verso terapie per questi disturbi.

Il gruppo di ricercatori, guidato dal fisiologo e neurologo Kevin Campbell, ha studiato le conseguenze molecolari della perdita di disferlina, scoprendo che senza la proteina i muscoli non sono in grado di curare se stessi.

Dopo aver alterato geneticamente alcuni topi in modo da privarli del gene per la disferlina, gli scienziati hanno osservato i topi sviluppare un tipo di distrofia muscolare. Eppure, i test hanno rivelato che i muscoli dei topi privi di disferlina non erano più suscettibili a danni di quelli dei topi normali. Questo contrasta con la maggior parte delle distrofie muscolari note, dove le mutazioni genetiche indeboliscono le membrane muscolari e rendono i muscoli più a rischio di essere danneggiati.