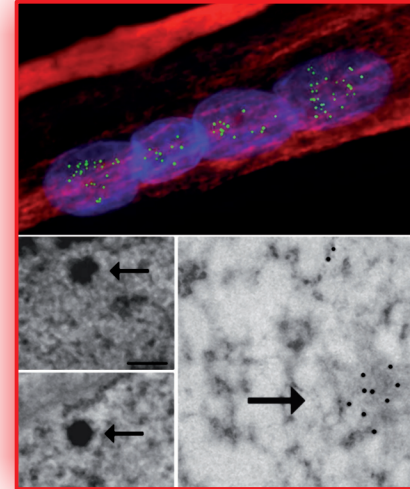




ISTITUTO LOMBARDO
ACCADEMIA DI SCIENZE E LETTERE
MILANO

Incontro di Studio



***Distrofie miotoniche:
malattie genetiche da RNA tossico***

28 giugno 2012

Milano, Palazzo Brera, Via Brera 28

Comitato Scientifico

Fiorenza De Bernardi
Paolo Mazzarello
Carlo Pellicciari

Segreteria organizzativa

Adele Robbiati Bianchi
Istituto Lombardo Accademia di Scienze e Lettere
Via Borgonuovo, 25 - 20121 Milano
Tel. 02.864087 (ore 8.30-16.30) - Fax 02.86461388
e-mail: istituto.lombardo@unimi.it
www.istitutolombardo.it

Le distrofie miotoniche (DM) sono malattie neuro-muscolari degenerative di origine genetica, contraddistinte da un quadro clinico ampiamente variabile e da un decorso lentamente progressivo, il cui esordio può avvenire a qualunque età. Rappresentano la seconda forma di distrofia muscolare più diffusa, dopo la distrofia muscolare di Duchenne. Le DM sono caratterizzate dal fenomeno della miotonia, vale a dire da una prolungata contrazione del muscolo scheletrico, dopo breve stimolazione, e da ritardo nel rilassamento muscolare dopo contrazione volontaria.

Esistono due forme di DM: la più grave (DM1 o malattia di Steiner) dipende dall'espansione della tripletta nucleotidica (CTG)_n nella regione 3' non tradotta del gene DMPK, mentre la meno grave DM2 deriva dall'espansione della tetrapletta (CCTG)_n nel primo introne del gene ZNF-9.

La patogenesi delle DM è legata all'accumulo, nel nucleo cellulare, di RNA espanso, con sequestro di fattori proteici necessari alla maturazione degli RNA trascritti e conseguente alterazione della complessiva funzionalità cellulare.

L'incontro di studio ha lo scopo di illustrare le basi genetiche e cellulari di queste patologie rare, e di dimostrare come i risultati della ricerca scientifica possano avere importanti ricadute nella diagnosi e nella terapia.

ore 9.30

Saluto del Presidente
dell'Istituto Lombardo Accademia
di Scienze e Lettere

CARLO PELLICCIARI

Università di Pavia

Introduzione

DENIS FURLING

UPMC-Université Paris 6, Parigi

Anormalità dello splicing nelle distrofie miotoniche

MANUELA MALATESTA

Università di Verona

Alterazioni nucleari nelle distrofie miotoniche

GIOVANNI MEOLA

Università di Milano

Aspetti clinici e gestionali delle distrofie miotoniche

Considerazioni conclusive