

Nel febbraio 2009 due gruppi americani e britannici hanno individuato in modo indipendente un nuovo gene della SLA familiare (*Fused in Sarcoma, FUS*). Tale gene è correlato al trasporto dell'RNA messaggero dal nucleo cellulare al citoplasma, nel quale la proteina mutata si accumula. Sono state oggi pubblicate sulla rivista *Neurobiology of Aging* due famiglie italiane con SLA che presentano tale mutazione. Si tratta delle prime famiglie con mutazione FUS identificate nell'Europa continentale. Il lavoro descrive in dettaglio le caratteristiche cliniche delle due famiglie, una di origine piemontese e una di origine siciliana, dimostrando la diffusione di tale gene patogeno anche nella popolazione italiana.

Questo lavoro, cofinanziato dalla Fondazione Vialli e Mauro Onlus, dal Ministero della Salute e dalla Regione Piemonte, è derivato dalla collaborazione fra gli 10 centri SLA italiani che costituiscono il Consorzio Italiano per la Genetica della SLA (*ITALSGEN Consortium*), del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'AO OIRM Sant'Anna di Torino, dove è avvenuto il sequenziamento dei geni e del Laboratorio di Neurogenetica del National Institute of Aging, NIH, USA.

L'impegno dei gruppi di ricerca che hanno costituito il Consorzio ITALSGEN, testimoniato anche dalla recente pubblicazione del primo studio GWA multicentrico italiano sulla rivista *Human Molecular Genetics* che ha portato all'identificazione di un possibile gene di suscettibilità della SLA sporadica, è diretto all'identificazione dei meccanismi genetici alla base della malattia e, come fine fondamentale, alla scoperta di possibili interventi terapeutici.

Gruppi partecipanti al Consorzio ITALSGEN:

Adriano Chiò, Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Torino e AOU San Giovanni Battista, Torino

Gabriele Mora, Fondazione 'Salvatore Maugeri' IRCCS, Milano

Mario Sabatelli, Istituto di Neurologia, Università Cattolica e Associazione ICOMM, Roma

Maria Rosaria Monsurrò, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Seconda Università di Napoli, Napoli

Stefania Battistini, Fabio Giannini, Dipartimento di Neuroscienze, Sezione di Neurologia, Università degli Studi di Siena

Jessica Mandrioli, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Sant'Agostino Estense, Università degli Studi di Modena

Fabrizio Salvi, Centro per la Diagnosi e la Cura delle Malattie Rare, Dipartimento di Neurologia, Ospedale Belluria, Bologna

Vincenzo La Bella, Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Palermo, Palermo

Claudia Caponnetto, Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica, Università degli Studi di Genova, Genova

Gabriele Siciliano, Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Pisa, Pisa

Gabriella Restagno, Laboratorio di Genetica Molecolare, AO OIRM Sant'Anna, Torino