



PhD week 15-19 Aprile 2024



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI BRESCIA

ELENA CANNONE

PRECISION MEDICINE

CURARE LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (DMD)

Cosa sappiamo?

Fenotipo:

- Malattia recessiva X-linked
- Porta ad alterazioni sistema del neuromuscolare
- Qualità e Aspettativa di vita sono fortemente diminuite

Livello molecolare:

- È causata da mutazioni del gene DMD
- L'assenza della distrofina (prodotta dal gene DMD) porta a:

cellula

- Membrana cellulare danneggiata
- Aumento Ca^{2+} intracellulare

organelli

- RE accumula Ca^{2+}
- Mitocondri accumulano Ca^{2+}

mitocondrio

- Alterazioni della membrana interna
- Apertura permanente permeability transition pore (PTP)
- Rilascio citocromo C
- Apoptosi

Trattamenti:

- I farmaci più usati sono i glucocorticoidi:

Aspetti positivi:
aspettativa di vita >;
qualità di vita >.

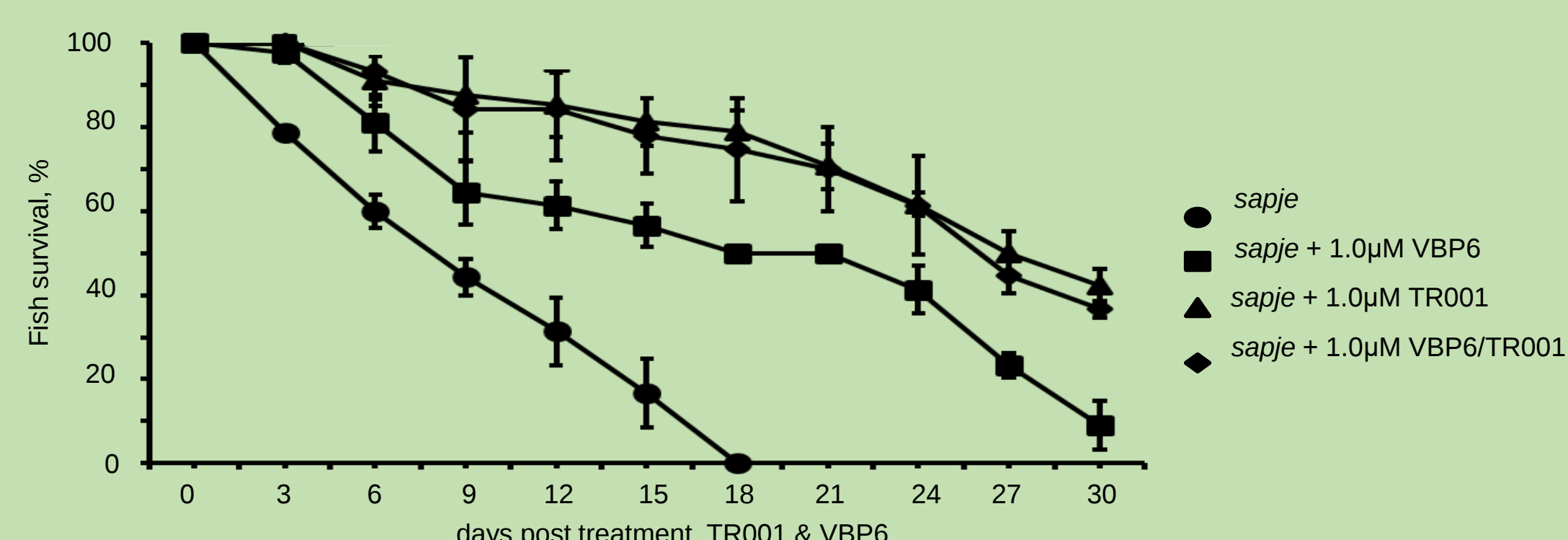
Aspetti negativi:
non curano la malattia;
effetti indesiderati.

Come trovare una cura?

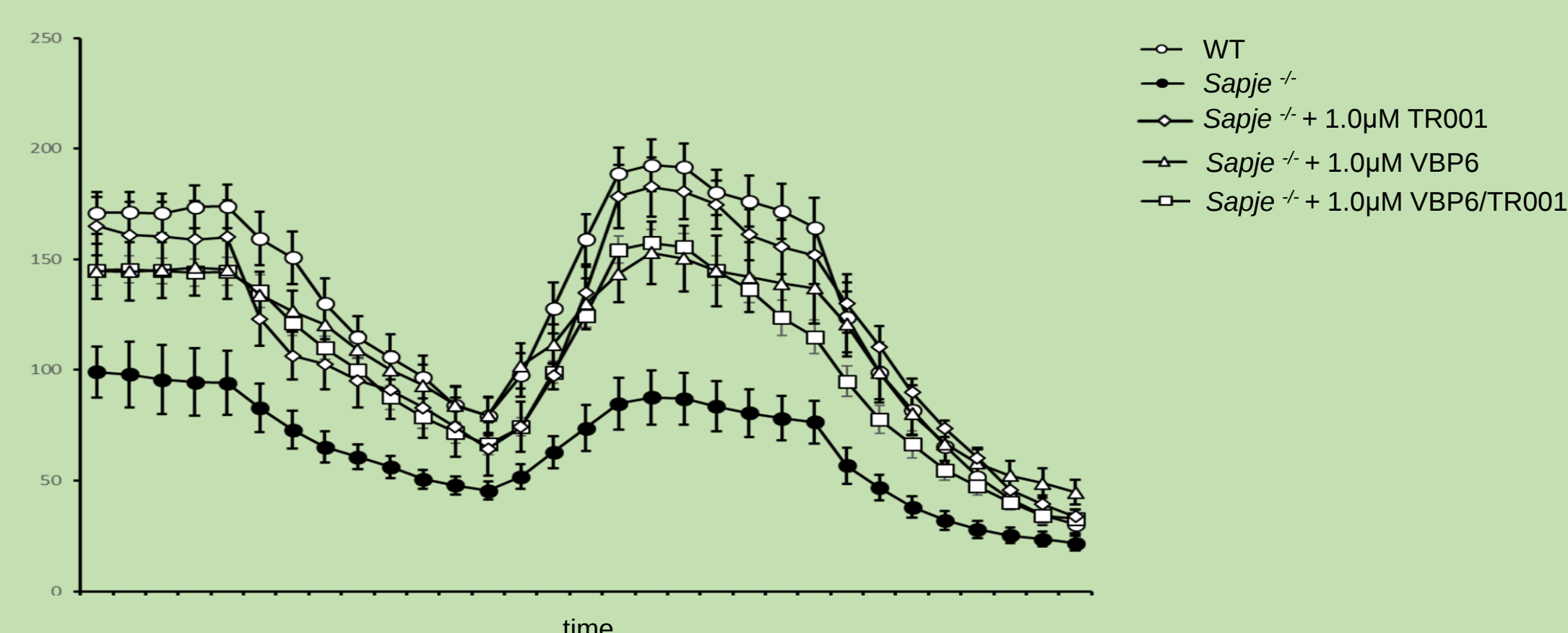


Risultati

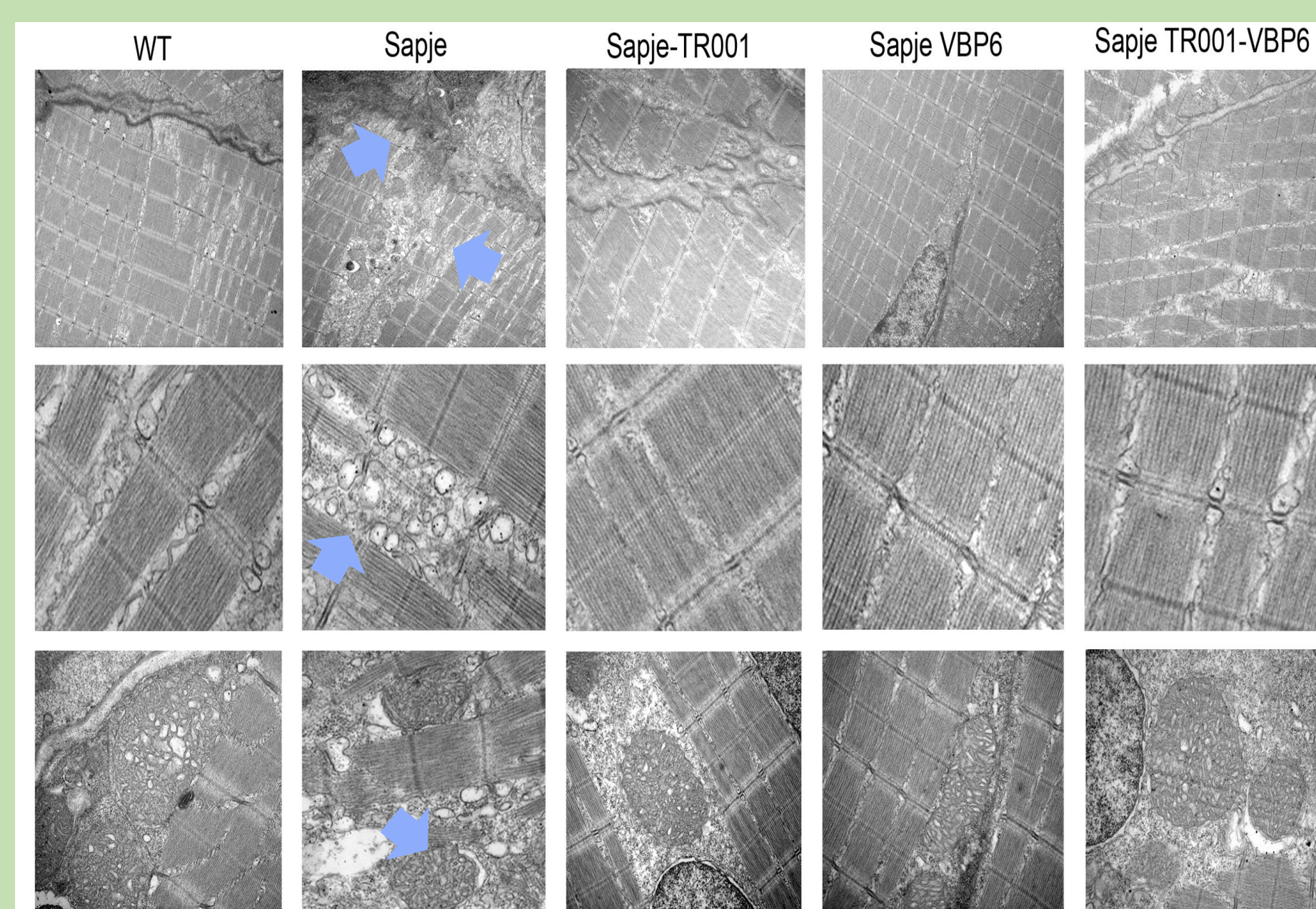
Sopravvivenza:



Respirazione mitocondriale:



Struttura muscolare:



Sapje^{-/-}

Prima

Dopo

