

NUBPL

Elena era l'unica in Italia affetta da “mitocondriopatia geneticamente determinata”, una malattia mitocondriale molto rara; dovuta a mutazioni nel gene Nubpl (proteine che legano i nucleotidi come le proteine) che colpisce solo 24 persone in tutto il mondo.

Come spiegato sul portale dell'Università di Verona, la Nubpl è una rarissima malattia neurodegenerativa, debilitante e non curabile, causata da una mutazione nel Dna che impedisce ai mitocondri di produrre l'energia necessaria al loro corretto funzionamento. La mancanza di energia porta alla degenerazione progressiva delle cellule del cervello e di tanti altri organi coinvolti. L'obiettivo del progetto condotto dall'ateneo è generare modelli di Nubpl "in provetta", da utilizzare per studiare la malattia e sperimentare nuovi approcci terapeutici.

La mamma di Elena raccontava così la malattia della figlia: “Elena ha una mutazione nel Dna a carico di un gene che impedisce alla cellula di realizzare delle proteine necessarie alla produzione dell'energia. Questo difetto ha causato negli anni le molte patologie di cui soffre Elena”, tra cui ritardo cognitivo, epilessia, ipotonia e ipotrofia muscolare, scarso accrescimento, perdita di sali minerali a livello renale e interstiziopatia polmonare. I genitori le somministravano ogni 3-4 ore i sali minerali necessari, oltre a diversi altri medicinali, ed era necessario alimentare la ragazza tramite una sonda direttamente nello stomaco attraverso la parete addominale.