



**UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240**

04/07/2025

Sindrome di Alström: pubblicato su EMBO Journal studio sulle “antenne” delle cellule

Studiosi dell'Università di Siena co-autori della ricerca sulla malattia rara

Publicato sulla prestigiosa rivista internazionale **EMBO Journal** studio sulla proteina ALMS1, la cui alterazione può causare nell'uomo la **sindrome di Alström**, malattia genetica rara che può compromettere diversi organi. Allo studio hanno partecipato, come co-autori, il professor **Giuliano Callaini** e la professoressa **Maria Giovanna Riparbelli**, docenti presso il Dipartimento di Scienze della Vita dell'**Università di Siena**.

Questa sindrome è una rara ciliopatia causata dalla mutazione della proteina ALMS1 la cui manifestazione clinica comprende uno spettro di anomalie legate a molti organi: insorgenza infantile dell'obesità, compromissioni visive e uditive, diabete, cardiomiopatia, danni epatici, danni renali e disfunzione gonadica.

L'articolo è frutto di una collaborazione con ricercatori dell'**Università di Lione** (Francia) e si incentra sullo **studio della proteina ALMS1**, associata ai centrosomi e al ciglio primario.

Quest'ultimo, presente sulla superficie della maggior parte delle cellule eucariotiche, può essere considerato come una sorta di “antenna” che svolge un ruolo molto importante nella generazione e nel mantenimento degli organi. Difetti nella funzionalità delle ciglia primarie sono alla base di un'ampia gamma di malattie umane dello sviluppo o degenerative chiamate appunto ciliopatie. Spiega la **professoressa Maria Giovanna Riparbelli**: “Il nostro gruppo di ricerca è impegnato nello studio dei meccanismi dell'organizzazione del ciglio primario, sia in condizioni normali, che in casi di alterazioni e mal funzionamento. Scopo del lavoro oggetto della pubblicazione è stato quello di capire come la proteina ALMS1 sia coinvolta nell'organizzazione di centrioli, centrosomi e strutture ciliari utilizzando vari approcci sperimentali. Il nostro contributo ha riguardato l'analisi al Microscopio Elettronico a Trasmissione (TEM) di cellule in cui la proteina ALMS1 risultava mutata così da indagare centrioli e strutture ciliari a livello ultrastrutturale”.

Continua il **professor Giuliano Callaini**: “I nostri dati evidenziano una mancata duplicazione dei centrioli ed indicano che la proteina Alms1 è necessaria durante le prime fasi di replicazione del centriolo responsabile della formazione del ciglio primario. Queste osservazioni ben si integrano con i dati di biologia molecolare ottenuti dai colleghi dell'Università di Lione con i quali abbiamo stabilito da tempo un'ottima collaborazione scientifica”.

Lo studio è stato reso possibile grazie alla presenza all'interno del **Dipartimento di Scienze della Vita** di un **Centro di Microscopia Elettronica** che si avvale di competenze e strumentazioni all'avanguardia che rendono possibili prestigiose collaborazioni scientifiche a livello nazionale e internazionale.

Riferimenti:

EMBO J (2025) 44: 2366 – 2395 - Drosophila Alms1 proteins regulate centriolar cartwheel assembly by enabling Plk4-Ana2 amplification loop.

<https://doi.org/10.1038/s44318-025-00382-8>

Ufficio stampa

Università di Siena

Banchi di Sotto, 55 - Siena

Cell. 335 497838 – 347 9472019

Tel. 0577 235227