



## **Nuovi risultati sulla terapia genica per SMARD1: studio del "Centro Dino Ferrari" dell'Università Statale di Milano e del Policlinico di Milano apre la strada a cure più sicure ed efficaci**

*Scoperto un vettore virale per trasportare nelle cellule una copia funzionante del gene IGHMBP2 che migliora in modo significativo sopravvivenza, funzione motoria e preservazione dei motoneuroni; identificata anche una marcata componente infiammatoria nel midollo spinale nella SMARD1, che viene corretta grazie alla terapia genica. Studio pubblicato sul [Journal of Biomedical Science](#).*

Milano, 20 gennaio 2026. Una ricerca guidata dalla prof.ssa **Stefania Corti del "Centro Dino Ferrari" dell'Università degli Studi di Milano e del Policlinico di Milano**, in collaborazione con il **Nationwide Children's Hospital** (Ohio, USA), ha consentito di effettuare un significativo passo avanti per la terapia genica della **SMARD1, una rara e grave malattia neuromuscolare dell'infanzia**, per cui, attualmente, non esistono terapie specifiche approvate.

La SMARD1 (Atrofia Muscolare Spinale con distress respiratorio di tipo 1) è causata da mutazioni nel gene IGHMBP2 e porta rapidamente a insufficienza respiratoria e paralisi progressiva.

Lo studio, pubblicato sulla rivista internazionale [Journal of Biomedical Science](#), affronta una delle principali sfide ancora aperte nella terapia genica per SMARD1: come ottenere un'espressione del gene terapeutico efficace, duratura e sicura nel tempo.

I ricercatori hanno **confrontato due versioni ottimizzate di un vettore virale di tipo AAV9, usato come "navetta" per trasportare nelle cellule una copia funzionante del gene IGHMBP2**, in un modello animale di SMARD1. I due vettori differiscono per il promotore, l'elemento di DNA che regola l'attivazione del gene terapeutico, determinandone intensità, distribuzione e durata dell'espressione. La ricerca, che vede tra gli autori principali **Elisa Pagliari e Monica Nizzardo – ricercatrici del "Centro Dino Ferrari"** – ha dimostrato che entrambi i vettori **migliorano in modo significativo sopravvivenza, funzione motoria e preservazione dei motoneuroni**, oltre a ripristinare l'innervazione neuromuscolare. **Per la prima volta è stata anche identificata una marcata componente infiammatoria nel midollo spinale nella SMARD1, che viene corretta grazie alla terapia genica.**

Tra i due costrutti testati, quello guidato dal **promotore P546 si è rivelato il più promettente a lungo termine**, garantendo un'espressione più fisiologica del gene, una maggiore protezione dei motoneuroni, una riduzione dell'infiammazione e un miglioramento più marcato delle alterazioni muscolari e cardiache.

Questi nuovi risultati forniscono informazioni preziose per ottimizzare l'approccio terapeutico su cui si basa il **primo trial clinico internazionale di terapia genica per SMARD1/CMT2S**, iniziato prima della pubblicazione dello studio e attualmente in corso al Nationwide Children's Hospital di Columbus (USA) contribuendo a migliorare sicurezza, dosaggio ed efficacia delle future applicazioni cliniche.



Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI MILANO



ASSOCIAZIONE  
"CENTRO DINO FERRARI" ETS

Lo studio conferma il ruolo di primo piano della ricerca del "Centro Dino Ferrari" dell'Università degli Studi di Milano e del Policlinico di Milano nella lotta alle malattie neuromuscolari rare ed è stato realizzato anche grazie al contributo dell'**Associazione "Centro Dino Ferrari"**, della **Family's Smard – La dolce Federica Onlus** e delle **famiglie dei pazienti SMARD1**, sottolineando il valore fondamentale della sinergia tra ricercatori, clinici, associazioni e pazienti.

*Ufficio Stampa Università Statale di Milano*

*Glenda Mereghetti, cell. 334.6217253*

*Chiara Vimercati, cell. 331.6599310*

*Federica Baroni, cell. 334.6561233 – tel. 02.50312567*

*Laura Zanetti, cell. 334.1053159 – tel. 02.50312983*

[ufficiostampa@unimi.it](mailto:ufficiostampa@unimi.it)