

Genetica

Italiani scoprono causa malattia ereditaria bimbi

01 dicembre 2017

(ANSA) - ROMA, 18 FEB - Un gruppo di ricercatori italiani dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, insieme a colleghi d'Oltralpe, ha scoperto il gene colpevole di una rara malattia neurodegenerativa ereditaria che colpisce nell'infanzia. Si tratta di una delle malattie genetiche più frequenti nel suo genere, la 'paraparesi spastica ereditaria a corpo calloso sottile', che determina ritardi nell'apprendimento e difficoltà motorie anche molto gravi. Il lavoro, codiretto da Giovanni Stevanin e Filippo Santorelli, rispettivamente dell'ospedale Pitié-Salpêtrière di Parigi e dell'Unità di Medicina Molecolare dell'Ospedale Pediatrico IRRCs Bambino Gesù di Roma, in collaborazione con Alessandro Filla dell'Università Federico II di Napoli, è stato pubblicato sulla rivista Nature Genetics. La ricerca è stata realizzata anche con il sostegno di Telethon e della Fondazione Mariani. Il gene, ha spiegato Santorelli, "individuato per la prima volta sul cromosoma 15, serve a produrre una proteina finora sconosciuta e diversa da tutte le proteine del cervello finora note. Questa proteina è stata da noi battezzata Spataxina, in quanto il nostro lavoro è avvenuto sotto l'egida del network europeo di centri di eccellenza per malattie neurodegenerative SPATAX". La sua scoperta, ha proseguito l'esperto, "ci permetterà di capire cosa fa questo 'colpevole' e scovare eventuali suoi 'complici' per indirizzarci verso l'ideazione di strategie terapeutiche; inoltre, nell'immediato, ci dà il primo strumento di diagnosi genetica per questa malattia, permettendoci anche di offrire consulenze prenatali ai pazienti e ai loro familiari sani". La paraparesi spastica ereditaria è una malattia che si manifesta quando sia la mamma che il papà sono portatori sani del gene malato. E' una malattia neurodegenerativa che associa disturbi di apprendimento a ritardi di sviluppo e difficoltà motorie, portando spesso i bambini colpiti sulla sedia a rotelle dopo 10-15 anni dall'esordio dei primi sintomi. Gli esperti sono arrivati ad isolare il gene responsabile mettendo insieme i dati relativi ad 11 famiglie di tutto il bacino del mediterraneo. Studi del Dna dei bimbi colpiti in Portogallo, Italia, Francia e Nord Africa, ha raccontato Santorelli, hanno permesso di individuare diversi difetti genetici a carico del gene per la Spataxina. "Avere il gene responsabile permette già di disporre di un metodo di diagnosi genetica - ha concluso Santorelli - inoltre adesso studieremo cosa fa questa proteina, che pensiamo essere comunque coinvolta in qualche fase dello sviluppo del sistema nervoso".