

Ultime scoperte nel campo della medicina. Uno o più geni responsabili della Sindrome Autistica?

Data: Invalid Date | Autore: Redazione



È soltanto uno il gene responsabile dell'autismo? I ricercatori del The Children's Hospital of Philadelphia hanno identificato 24 nuove variazioni genetiche.

MESSINA, 29 APRILE 2013 - Un complesso puzzle di mutazioni genetiche è quello implicato nei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA), l'insieme di patologie più genericamente conosciute come Autismo. L'autismo infantile, è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita e con gravi deficit nella sfera della comunicazione verbale e non verbale, nell'interazione sociale e nel comportamento.

Colpisce sei bambini su mille, e negli ultimi vent'anni ha assunto proporzioni gigantesche: si stima infatti che nei paesi sviluppati un bambino su cento mostra disturbi dello spettro autistico. Una diagnosi precoce, consente interventi repentini che possono fare la differenza sul futuro del bambino autistico. Nonostante le prove a favore di una importante componente ereditaria, la ricerca si è indirizzata verso l'individuazione delle precise cause genetiche, ovvero di specifici geni alla base dei disturbi dello spettro autistico.

Già qualche tempo fa era stata riportata da molti quotidiani la notizia riguardante uno studio sulla genetica dell'autismo, con titoli eclatanti che hanno fuorviato il reale significato dei risultati della ricerca, creando aspettative ingiustificate. Bisogna precisare che non è stato identificato e non esiste

il "gene dell'autismo". Fatta eccezione per una minoranza di casi (meno del 10%) in cui l'autismo risulta associato ad anomalie cromosomiche (come la sindrome dell'X fragile), per il restante 90% dei casi il modello di ereditarietà più probabile è il multilocus, in cui più geni concorrono alla predisposizione del disturbo.

Si ritiene, infatti, che l'autismo sia una condizione multifattoriale, data cioè dal coinvolgimento combinato di diversi fattori genetici. Alla complessità del quadro, si aggiunge poi l'influenza di fattori ambientali. Tutti questi elementi hanno reso l'identificazione dei geni che predispongono all'autismo un traguardo difficile. Negli ultimi anni, tuttavia, la ricerca genetica ha compiuto considerevoli progressi: i ricercatori del The Children's Hospital of Philadelphia, hanno identificato 24 nuove variazioni nel numero di copie (Cnv) di uno stesso gene - ciò che accade è che pezzetti di Dna vengono duplicati oppure cancellati durante la replicazione del genoma - che si presentano nei pazienti con autismo.

Queste variazioni genetiche, sebbene individualmente rare, possono alzare notevolmente il rischio di insorgenza della sindrome. Nella ricerca, gli scienziati hanno analizzato il Dna di 55 individui provenienti da famiglie dello Utah che avevano avuto diagnosi di disordini dello spettro autistico. Il team ha prima individuato 153 Cnv potenzialmente specifici dell'autismo e poi li ha confrontati con 185 Cnv precedentemente riportati come associati all'autismo. Quindici di questi Cnv aumentavano di almeno due volte il rischio di Asd, rispetto al gruppo di controllo.

Fra quelli precedentemente identificati, altri 31 raddoppiavano, allo stesso modo, questo rischio. "Noi stimiamo che le varianti che abbiamo scoperto possano contribuire al 15% dei casi di disordini legati all'autismo nella popolazione", ha spiegato in una nota il dottor Hakon Hakonarson, che ha lavorato allo studio. Il dottor Hakonarson ha commentato così i risultati: " (...) Molte di queste varianti geniche possono servire come preziosi marker predittivi. Se è così, possono far parte di un test clinico che aiuterà a valutare se un bambino ha un disturbo dello spettro autistico". I risultati ottenuti fanno ben sperare che nei prossimi anni sarà possibile identificare con esattezza alcuni dei principali geni coinvolti nella malattia.

Questo permetterà di poter studiare qual è il ruolo di questi geni nello sviluppo e nel funzionamento del cervello, e la loro influenza sulla predisposizione alla malattia. Vi è una forte necessità di ampliare la ricerca per migliorare la conoscenza di questa sindrome in termini della sua incidenza, delle sue cause e del suo sviluppo. Tuttavia è ancora impossibile prevedere quando queste nuove conoscenze si potranno applicare per lo sviluppo di trattamenti terapeutici.[MORE]

Daniela Truscello

Fonte foto (www.riabilitazionepsichiatrica.it)