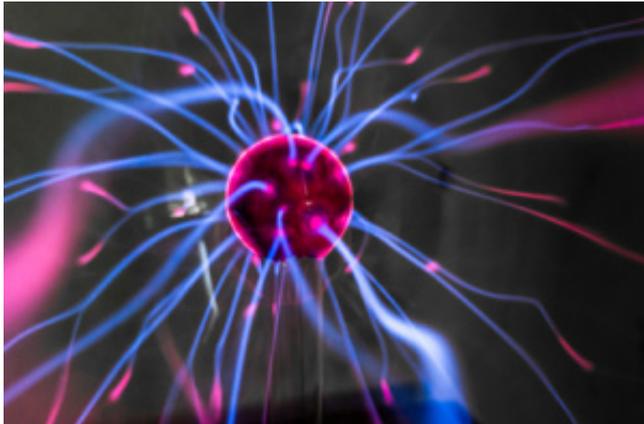




*Le disabilità intellettive sono spesso causate da difetti genetici. Un recente studio dell'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano, ha dimostrato che negli affetti dalla mutazione del gene TM4SF2, l'azione di una particolare molecola è in grado di migliorare l'attività cerebrale, favorendo il corretto transito cellulare del neurotrasmettitore glutammato. Il lavoro pubblicato su *Cerebral Cortex**



Roma, 9 ottobre 2017 – I disordini dello sviluppo intellettuale si manifestano durante i primi anni di vita, provocando deficit cognitivi nell'ambito della socializzazione e delle capacità pratiche. Le cause più frequenti legate all'insorgenza di queste patologie sono i disturbi genetici, tra cui, le mutazioni di geni localizzati sul cromosoma X, come quelle che riguardano il gene TM4SF2. Questo gene reca l'informazione necessaria per la produzione della proteina TSPAN7, in assenza della quale vengono alterati numerosi processi cellulari, provocando squilibri intellettivi nella popolazione degli affetti.

Per esaminare la funzione di questa proteina, Luca Murru e Maria Passafaro dell'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano (In-Cnr), hanno condotto uno studio, pubblicato su *Cerebral Cortex*, utilizzando il topo come modello sperimentale. Sono stati generati animali mutanti per il gene TM4SF2 e successivamente indagate le loro reazioni. La mutazione del gene comporta un malfunzionamento nelle comunicazioni nervose e l'alterata attività del recettore per il glutammato.

Una serie di test comportamentali condotti sugli animali, hanno poi mostrato difetti in diverse funzioni cognitive, come il riconoscimento di oggetti e l'orientamento spaziale.

“Tale proteina è essenziale per regolare l'attività di un recettore per il glutammato, indispensabile per il corretto funzionamento dei neuroni - afferma Maria Passafaro - Negli animali in studio sono stati riscontrati difetti funzionali nell'ippocampo, un'area del cervello strettamente implicata nei processi di apprendimento e memoria”.

Ad oggi non esiste alcuna terapia per la cura dei disturbi di tipo intellettuale, tuttavia, “gli esiti delle ricerche, suggeriscono che il trattamento con la molecola CX516, è in grado di potenziare l'attività del recettore per il glutammato e correggere i difetti neurologici evidenziati negli animali geneticamente modificati. Il recettore per il glutammato può quindi rappresentare un valido 'target' terapeutico nel

trattamento dei difetti cognitivi, in pazienti affetti da mutazioni del gene TM4SF2", conclude la ricercatrice Cnr.