

*Istituto Giannina Gaslini*



*Identificata dai ricercatori dell'Istituto Gaslini una nuova causa di epilessia e autismo infantile in collaborazione con il premio Nobel per la Medicina James Rothman. Con l'utilizzo delle nuove tecniche di sequenziamento del DNA sono sempre più i casi di patologie neurologiche rare che possono essere diagnosticate da un punto di vista molecolare, con importanti ricadute per la prognosi e in certi casi anche per la terapia dei bambini affetti*



Genova, 28 maggio 2019 - Identificata dai ricercatori del Gaslini una nuova causa di epilessia e autismo infantile in collaborazione con il premio Nobel per la Medicina James Rothman: l'importante risultato è frutto di una collaborazione tra i ricercatori del Gaslini e i ricercatori dell'Università di Londra.

La ricerca è stata svolta dal dottor Vincenzo Salpietro, ricercatore pediatra presso l'UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari del Gaslini e dell'Università di Genova, diretta dal professor Carlo Minetti, con la collaborazione del professor Pasquale Striano e del dottor Federico Zara.

La collaborazione internazionale ha coinvolto il Laboratorio di Neurogenetica dell'University College di Londra (UCL) diretto dal professor Henry Houlden e il Laboratorio di Biochimica della stessa Università diretto dal professor James Rothman, già Premio Nobel per la Medicina 2013, per le sue scoperte in merito alla trasmissione delle sinapsi, che rappresentano la sede della comunicazione e del passaggio dei segnali tra le cellule del sistema nervoso rappresentate dai neuroni, e quindi permettono il funzionamento corretto del cervello e dell'intero sistema nervoso dell'uomo.



Federico Zara, Carlo Minetti, Vincenzo Salpietro,

Pasquale Striano

I ricercatori hanno studiato un gruppo di bambini affetti da autismo, epilessia resistente ai farmaci, disturbi del linguaggio e disordini del movimento, ed hanno identificato, grazie a tecnologie di analisi genetiche di nuova generazione, mutazioni in un gene chiamato VAMP2.

Gli effetti di tali mutazioni sono stati studiati grazie ad un lavoro di collaborazione internazionale, evidenziando una possibile alterazione del corretto rilascio delle ‘vescicole’ che trasportano i neurotrasmettitori che quindi determina un’anomala comunicazione tra neuroni a livello delle sinapsi. Il lavoro è stato recentemente pubblicato dall’importante rivista internazionale “American Journal of Human Genetics”.

Tale risultato evidenzia il ruolo cruciale della trasmissione sinaptica nell’epilessia e nell’autismo, in linea con altri recenti studi. La ricerca ha coinvolto famiglie da Italia, Spagna, Francia e Stati Uniti. Con l'utilizzo delle nuove tecniche di sequenziamento del DNA sono sempre più i casi di patologie neurologiche rare che possono essere diagnosticate da un punto di vista molecolare, con importanti ricadute per la prognosi e in certi casi anche per la terapia dei bambini affetti.

“Questa ricerca - dichiara il prof. Carlo Minetti, direttore scientifico dell’Istituto G. Gaslini - è frutto di un’importante collaborazione internazionale del nostro Istituto, e conferma l’importanza del ruolo delle sinapsi nei disordini del neurosviluppo. Oggi trovare il gene difettoso, che causa queste rare malattie, ci offre la grande opportunità di poter fornire alle famiglie possibili informazioni sull’evoluzione della malattia, e in alcuni casi terapie ‘di precisione’ che tengono conto delle differenze individuali e possono talvolta fornire strategie di prevenzione per le famiglie e cure personalizzate per ogni bambino”.

“All’interno dell’UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari del Gaslini abbiamo creato un nuovo Ambulatorio dedicato ai Disturbi del Neurosviluppo, dove integrare valutazioni cliniche con l’applicazione di tecnologie di sequenziamento del DNA al fine di inquadrare da un punto di vista genetico pazienti pediatrici con diverse patologie neurologiche rare, come epilessia, disordini del movimento e autismo” sottolinea il prof. Pasquale Striano, responsabile dell’ambulatorio.