

RICERCA AUTISMO: OLTRE 1000 GENI IMPLICATI, 102 IDENTIFICATI

28 Gennaio 2020



TORINO – Sarebbero oltre 1000 i geni implicati nell'autismo.

Lo prevedono gli sviluppi di uno studio internazionale condotto su 35 mila persone, pubblicato sulla rivista scientifica Cell, al quale hanno partecipato anche la Città della Salute di Torino e le Università del capoluogo piemontese e di Siena.

La ricerca ha permesso di identificare 102 geni associati ai disturbi dello spettro autistico, dei quali 30 mai descritti prima, grazie a una tecnica di sequenziamento del Dna nota come esoma, che consente di 'leggere' la parte del dna che codifica le proteine e identificare eventuali mutazioni associate a una malattia genetica. Ma i nuovi sviluppi aprono la possibilità, secondo Alfredo Brusco (Città della Salute) di identificare "gli oltre 1000 geni implicati in queste malattie eterogenee".

I dati pubblicati su 'Cell' sarebbero solo la punta di un iceberg: "stiamo lavorando – spiega Brusco – su nuovi geni associati a disturbo dello spettro autistico che stiamo attivamente studiando presso il dipartimento di Scienze Mediche dell'Università e della Città della Salute di Torino. L'identificazione di nuovi geni associati è solo l'inizio, si prevede che siano oltre 1000 i geni implicati: infatti, buona parte di queste malattie eterogenee sono probabilmente associate a diverse varianti in geni importanti per il neurosviluppo che diventano patologiche solo quando combinate assieme". In Piemonte, il progetto di ricerca che ha contribuito allo studio mondiale, denominato 'Euronews', è stato coordinato da Alfredo Brusco e Giovanni Battista Ferrero.

"Alle famiglie con parenti affetti da disturbo dello spettro autistico – spiega Ferrero – è stata proposta la possibilità di essere inserite nello studio, dopo un'attenta e approfondita valutazione clinica dei casi e la spiegazione dei risvolti della ricerca. Il Dna è stato inviato all'Autism Sequencing Consortium fondato e co-coordinato da Joseph Buxbaum (Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York) che ha provveduto all'analisi dell'esoma".