

UNIVAQ: STUDIO SCOPRE GENE CHE CAUSA DISTURBI NELL'APPRENDIMENTO

29 Marzo 2014

L'AQUILA - "Il gene Nemo tra le cause di disturbi dell'apprendimento". Le alterazioni del gene sono responsabili dell'Incontinentia pigmenti, una malattia che colpisce esclusivamente le bambine, possono provocare in età scolare, difficoltà nella lettura e nel calcolo.

La scoperta arriva da uno studio dell'Università degli Studi dell'Aquila in collaborazione con l'Irccs Fondazione Santa Lucia di Roma e dell'Igb-Cnr di Napoli.

Lo studio "Incontinentia pigmenti: learning disabilities are a fundamental hallmark of the disease", pubblicato su Plos One, è stato realizzato grazie "a un approccio multidisciplinare che ha messo insieme le competenze di neuropsicologi e di genetisti, avvalendosi del contributo dell'Associazione italiana di genitori e pazienti IP-I.P.A.SS.I Onlus, per il reclutamento dei partecipanti allo studio", si legge in una nota della professoressa Maria Grazia Cifone, direttrice del dipartimento di Medicina clinica, sanità pubblica, scienze della vita e dell'ambiente (MesVa) dell'Università del capoluogo.

La Fondazione Roma, Terzo Settore "Sportello della Solidarietà" di Roma, che per il triennio 2008-2010 ha dato priorità a progetti riguardanti le malattie rare (sia nel campo della ricerca scientifica che dell'assistenza socio-sanitaria ai malati e alle loro famiglie), ne ha co-finanziato la realizzazione.

"Questa malattia colpisce esclusivamente le bambine. Alla nascita si presenta con una caratteristica infiammazione cutanea, più o meno grave che si evolve nel giro di alcuni mesi - prosegue la nota - Ma nel 30% delle bambine affette è stata riscontrata anche la presenza di alterazioni a livello del sistema nervoso centrale, che rende questi casi più gravi e può portare fino ad una disabilità intellettiva".

"Responsabile di questa malattia è il gene Nemo scoperto nel 2000 grazie allo sforzo congiunto di un gruppo internazionale di ricercatori messi insieme grazie alla dedizione di una Associazione americana di pazienti - si legge ancora - Da allora molti nuovi casi sono stati identificati anche in Italia, circa 200".

La professoressa Laura Piccardi, ricercatore e docente di Neuropsicologia, afferente all'area psicologica, del Dipartimento Universitario di Medicina Clinica, Sanità Pubblica, Scienze della Vita e dell'Ambiente, oltre che uno degli autori, è il corresponding author dello studio, la cui novità "consiste nel fatto che per la prima volta si è cercato di delineare il profilo cognitivo dell'Incontinentia pigmenti, attraverso un'esaustiva valutazione neuropsicologica che si è avvalsa di test validati. Attraverso essa è stato possibile indagare i tre domini dell'apprendimento (lettura, scrittura e calcolo) e successivamente diagnosticare disturbi in due specifici domini di abilità (lettura e calcolo) in assenza di ritardo mentale".

Da questa valutazione è emerso che ben il 70% delle pazienti soffriva di un disturbo nell'apprendimento del calcolo, del ragionamento matematico e nella lettura finora mai riportato in tali pazienti.

"L'importanza di questo studio è da attribuire al fatto che le disabilità dell'apprendimento sono da includere tra i segni primari dell'IP, una malattia rara inclusa nella categoria delle malattie principalmente dermatologiche - dice ancora la nota - Questo lavoro mostra che solo un'indagine neuropsicologica ben condotta può svelare dei difetti così specifici e quindi suggerisce che una valutazione delle capacità di apprendimento nelle bambine IP in età scolare deve diventare una prassi diagnostica. Infatti, i disturbi dell'apprendimento, se individuati precocemente, possono essere curati con una opportuna terapia riducendo le ripercussioni negative in età adulta che un disturbo non trattato può generare. Lo studio sottolinea inoltre l'enorme importanza di una collaborazione multicentrica in presenza di patologie rare. Dal punto di vista scientifico, questo articolo pone l'attenzione sul fatto che il gene Nemo si colloca tra i geni che producono i disturbi dell'apprendimento nell'uomo".

La professoressa Cifone, esprime "grande soddisfazione e orgoglio nei confronti dell'importante traguardo raggiunto nel campo della neuropsicologia e della genetica per la prevenzione dei disturbi dell'apprendimento anche grazie al rilevante

contributo scientifico della professoressa Piccardi, la cui valenza internazionale rappresenta un chiaro indicatore dell'importanza delle ricerche condotte da anni e delle loro chiare applicazioni cliniche".