Italiani scoprono gene ritardo mentale

Salute e Benessere

Inviato da : Mary Petrella

Pubblicato il : 16/2/2024 8:10:00

L'handicap piÃ¹ frequente fra bambini e adolescenti Ã¨ legato al cromosoma X, una delle forme piÃ¹ diffuse.

Passo avanti nella ricerca delle cause genetiche del ritardo mentale: Ã¨ stato infatti scoperto un nuovo gene responsabile del ritardo mentale legato al cromosoma X, una delle forme piÃ¹ diffuse. Ad annunciarlo Ã¨ uno studio pubblicato sull'American Journal of Human Genetics da Patrizia D'Adamo, ricercatrice dell'Istituto Telethon Dulbecco che lavora presso la Fondazione San Raffaele del Monte Tabor di Milano.

Quella legata al cromosoma X Ã¨ una delle forme genetiche di ritardo mentale piÃ¹ diffuse. In generale, il ritardo mentale Ã¨ l'handicap piÃ¹ frequente fra bambini e adolescenti e, per quanto le stime siano approssimative, nel 25-50% dei casi la causa Ã¨ un difetto in un gene o in un cromosoma. Si tratta di una malattia particolarmente complessa da studiare, di cui esistono tantissime forme: basti pensare che ad oggi si conoscono oltre 200 diversi tipi di ritardo mentale legato all'X e piÃ¹ di 80 geni che, quando alterati, ne provocano l'insorgenza.

Il fatto che il difetto genetico sia localizzato proprio su questo particolare cromosoma - l'X, uno dei due determinanti del sesso nell'uomo - offre un vantaggio ai ricercatori. Quando una malattia Ã¨ dovuta all'alterazione di un gene localizzato sull'X, i pazienti colpiti sono soprattutto maschi, perchÃ© ne possiedono solo una copia. Le donne, invece, avendone due possono compensare il difetto genetico grazie alla versione corretta e quindi sono in genere portatrici sane della malattia.

Studiando l'albero genealogico di famiglie in cui ci siano stati piÃ¹ maschi affetti da ritardo mentale, i ricercatori possono cosÃ¬ dare la caccia ai geni responsabili. Il gruppo di Patrizia D'Adamo ha fatto proprio in questo modo: avvalendosi anche della collaborazione di centri di ricerca internazionali, ha analizzato il Dna di diversi maschi affetti da ritardo mentale. Mettendo a confronto il patrimonio genetico dei diversi pazienti, i ricercatori hanno scoperto che in due casi il difetto era dovuto alla mancanza di un gene che normalmente contiene le informazioni per una proteina chiamata RAB39B, specifica delle cellule nervose.

In particolare, hanno dimostrato che la mancanza di questa proteina causa una riduzione dei contatti tra le cellule nervose, le sinapsi. Di fatto, questa proteina potrebbe avere un ruolo importante nella formazione e nel mantenimento del corretto numero di sinapsi, implicate nella trasmissione delle informazioni tra neuroni. Quello che potrebbe accadere nel cervello delle persone con mutazioni in questo gene Ã¨ una riduzione della comunicazione neuronale, con una ricaduta sulle capacitÃ cognitive, sul linguaggio e sulle relazioni sociali.

I ricercatori hanno anche osservato che la gravitÃ del ritardo mentale - dovuta alla copresenza di autismo ed epilessia - sembra aumentare con il passare delle generazioni, per motivi ancora da scoprire. Prossimo passo, affermano i ricercatori, sarÃ ora andare piÃ¹ a fondo dei meccanismi molecolari che alterano il numero di sinapsi e la comunicazione fra i neuroni, alla ricerca di un eventuale bersaglio terapeutico per il futuro.