

CORRIERE DELLA SERA / MALATTIE RARE



RICERCA

Alla scoperta del gene RAI1 all'origine di più malattie neurologiche infantili



Il progetto, sostenuto dalla Fondazione Just Italia, finanziato con 300 mila euro, sarà coordinato dall'VIMM, l'Istituto Veneto di Medicina Molecolare di Padova



di Redazione Salute



Conoscere meglio il gene RAI1, un gene che ha un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione. Comprendere in che modo il suo malfunzionamento sia all'origine di malattie rare molto severe (come Smith-Magenis e Potocki-Lupski) ma, anche, se sia responsabile di più diffuse patologie del neurosviluppo infantile, caratterizzate da disturbi dell'apprendimento e del movimento quali epilessia, schizofrenia, deficit cognitivi e molte altre condizioni quali l'autismo. A questi interrogativi intendono rispondere i Team di Ricerca coordinati dall'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM), autore del Progetto vincitore del Bando da 300 mila euro di Fondazione Just Italia, onlus che ha sostenuto in 13 anni 12 progetti nazionali di ricerca per l'infanzia e 63 iniziative locali per Verona e provincia.

Progetto multidisciplinare

L'Istituto padovano - braccio operativo della Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata, che quest'anno celebra i 25 anni di attività e di eccellenza internazionale per le ricerche nel campo della biologia cellulare e molecolare - svilupperà il progetto multidisciplinare triennale sotto la guida di Maria Pennuto, professore associato all'Università di Padova e vice direttore dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare di Padova, dove coordina ricerche nel campo della neurobiologia sperimentale e preclinica.

Iscriviti alla newsletter

Corriere Salute

Ogni lunedì, GRATIS, ricerca, sanità, prevenzione e il parere degli esperti

ISCRIVITI

I PIÙ VISTI



Corriere della Sera



Mi piace

Piace a 2,9 mln persone. Iscriviti per vedere cosa piace ai tuoi amici.

Meccanismi di funzionamento genetico

Punto di partenza della ricerca è l'osservazione secondo cui i bambini con mutazioni del gene RAI1 manifestano molto precocemente sintomi di disturbi cognitivi e motori ma, anche, gravi disturbi dell'alimentazione e del sonno che incidono pesantemente sulla qualità di vita dei piccoli e delle loro famiglie. Si aggiunga che, ad oggi, non esistono terapie farmacologiche efficaci per fronteggiare le sindromi legate a questo gene (le terapie comportamentali sono, al momento, l'unica modalità di intervento) e per formulare una diagnosi precoce. Per questo, il Progetto dell'Istituto di Padova è di grande rilevanza scientifica e punta a fare luce sui meccanismi del malfunzionamento genetico per contribuire alla realizzazione di nuove ed efficaci soluzioni terapeutiche.

Team coinvolti

Ai Team che collaboreranno alla Ricerca, apportando competenze specifiche di biologia molecolare (VIMM Padova), di biologia cellulare (Istituto Casa Sollievo della Sofferenza- Mendel di Roma, professor Angelo Luigi Vescovi e dottoressa Jessica Rosati), di pratica clinica (Policlinico Gemelli di Roma, professor Giuseppe Zampino e dottoressa Roberta Onesimo), si aggiungerà il contributo dei familiari di bambini affetti da una malattia rara connessa con il gene RAI1 (Associazione Smith – Magenis Italia).

Non solo malattie rare

Commenta Maria Pennuto: «Il gene RAI1 ha un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione. Studiando due malattie rare e terribili (le sindromi di Smith-Magenis e Potocki-Lupski) abbiamo capito che il suo malfunzionamento può generare un insieme di effetti patologici sul neurosviluppo dei bambini. I ricercatori lavoreranno per comprendere le origini e gli effetti di questa "disregolazione" e, ce lo auguriamo, per contribuire allo sviluppo di nuove terapie farmacologiche in grado di curare efficacemente le malattie rare ma, anche, a beneficio di un numero crescente di bambini colpiti da sindromi, patologie e condizioni particolari del neurosviluppo quali, per esempio, la schizofrenia o l'autismo».

Nuove prospettive

«Il messaggio che costituisce il filo conduttore della nostra attività —ricordano Marco Salvatori e Daniela Pernigo, presidente e vicepresidente di Fondazione Just Italia — è: «Ci prendiamo cura delle persone insieme, una affermazione che testimonia la volontà di offrire a tanti bambini e alle loro famiglie nuove prospettive di vita. Rinnoviamo la nostra promessa di attenzione alla ricerca perché, ora più che mai, il sostegno alla ricerca è importante per dare risposte a tante famiglie. Purtroppo l'attenzione per le malattie rare è diminuita, ma sono proprio queste ad avere più bisogno di non essere abbandonate».

12 maggio 2021 (modifica il 12 maggio 2021 | 17:14)
© RIPRODUZIONE RISERVATA

[ALTRE NOTIZIE SU CORRIERE.IT](#)

[I PIÙ LETTI](#)