

LE AZIENDE INFORMANO

DIMOSTRATA UNA BASE GENETICA COMUNE TRA EPILESSIA E AUTISMO

È stato pubblicato su *Human Molecular Genetics* lo studio "SYN1 loss-of-function mutations in ASD and partial epilepsy cause impaired synaptic function", frutto di una collaborazione tra i neurofisiologi dell'Istituto Italiano di Tecnologia e dell'Università di Genova e i genetisti canadesi del Centre Hospitalier de l'Université de Montréal.

I ricercatori hanno dimostrato il coinvolgimento del gene della sinapsina-1 (SYN1) nell'epilessia e nell'autismo. Le mutazioni associate con epilessia e autismo modificano la capacità della sinapsina-1 di regolare il ciclo delle vescicole sinaptiche. Tali scoperte abbinano per la prima volta forme di epilessia umana e autismo su base genetica con un difetto in una proteina delle vescicole sinaptiche.

Il gruppo di studio ha identificato una grave mutazione nel gene SYN1 presente sul cromosoma X nei membri di una famiglia affetta da epilessia associata ad autismo. Attraverso un'ulteriore analisi su pazienti affetti da autismo o epilessia sono state identificate altre mutazioni dello stesso gene, dimostrando quanto SYN1 sia fondamentale nella predisposizione genetica alle due patologie.

La sinapsina-1 è una proteina che esercita complessi ruoli nello sviluppo neuronale, nella plasticità sinaptica e nella regolazione dell'equilibrio tra eccitazione e inibizione a livello del sistema nervoso centrale. Mutazioni della sinapsina-1 che causano epilessia e/o autismo provocano alterazioni del rilascio di neurotrasmettitore, con perdita del controllo tra eccitazione e inibizione necessario per il corretto sviluppo e funzionamento cerebrale.

I difetti nella regolazione del ciclo delle vescicole sinaptiche possono essere un meccanismo molecolare comune alle due patologie.

Lo studio è stato possibile grazie ai finanziamenti della Fondazione Telethon e della Compagnia di San Paolo ed è stato sponsorizzato dal Programma Bilaterale Scientifico e Tecnologico Italy-Québec del Ministero degli Esteri.

Per informazioni:

Ufficio stampa IIT - Weber Shandwick
tel. 02 57378353
ggialcalone@webershandwick.com

Quiz di autovalutazione

La lettura di una Rivista medica è apprendimento attivo o passivo? Può essere l'uno o l'altro. PQRST è una ricetta per una lettura attiva. P STA PER PREVIEW (prelettura veloce, uno sguardo d'insieme al testo). Q STA PER QUESTION (cosa so già? cosa vorrei sapere?). R STA PER READ (lettura attenta). S STA PER STATE (bilancio delle conoscenze DOPO la lettura). T STA PER TEST (controllo, quiz). Vi proponiamo di testarvi con questi quiz PRIMA E DOPO. Se rispondete a 11 (70%), siete bravi; se rispondete a tutti, vuol dire che i quiz sono troppo facili, almeno per voi; se, a meno di 8 (50%), sono troppo difficili. Oppure dovete rimettere in discussione le vostre conoscenze.

PROBLEMI CORRENTI

1. I criteri di Roma III sui disturbi gastrointestinali funzionali dolorosi suggeriscono che, nel rigurgito del lattante senza disturbo ponderale:

a) Venga effettuata una pH-metria esofagea e, in caso di positività, una esofago-gastro-duodenoscopia; **b)** Un trattamento di prova, per 15 giorni, con un inibitore di pompa, per escludere una duodenite; **c)** Si accerti semplicemente l'assenza di "bandierine rosse".

2. La presenza di diarrea cronica aspecifica (già "colon irritabile del lattante") richiede:

a) La semplice definizione e l'assenza di "bandierine rosse"; **b)** Questo, ma anche un dosaggio delle transglutaminasi; **c)** La ricerca della calprotectina.

3. Il disturbo addominale doloroso dell'adolescente e dell'adulto, denominato dell'"intestino irritabile", nei criteri di Roma II e Roma III:

a) Rimane immutato; **b)** Viene diviso in due sindromi, una "alta" (dispeptica) e una "bassa" (intestinale); **c)** Viene diviso in tre sindromi: una "alta" (gastrica), una "intermedia" (intestinale, del tenue) e una "bassa" (colica).

4. Nella sindrome dell'intestino irritabile, i fermenti lattici hanno qualche chance di utilità:

a) Sì; **b)** No.

5. L'emicrania addominale si riconosce:

a) Per una storia familiare e personale di equivalenti; **b)** Per il suo carattere piuttosto violento e per la comparsa episodica; **c)** Per la risposta alla terapia anti-emicranica specifica; **d)** Per tutte queste caratteristiche.

ARTICOLO SPECIALE

6. Il numero dei minori stranieri in Italia, nell'ultimo decennio, è:

a) Raddoppiato; **b)** Triplicato; **c)** Quadruplicato.

7. Il bambino immigrato figlio di genitori senza permesso di soggiorno ha diritto all'assistenza sanitaria, anche di medicina preventiva collettiva

Vero/Falso

8. Le immigrate clandestine, se incinte, possono ottenere un permesso di soggiorno che si prolunga dopo il parto

Vero/Falso

9. Questo permesso è largamente utilizzato

Vero/Falso

PERCORSI CLINICI

10. Il rachitismo carenziale:

a) È attivo esclusivamente nel primo anno di vita, comunque nel periodo della massima accelerazione ponderale e scheletrica; **b)** È malattia della prima infanzia, ma, in assenza di terapia, si può trascinare più a lungo e manifestarsi anche in tutta l'età prescolare.

11. I rachitismi non carenziali:

a) Hanno sostanzialmente le medesime caratteristiche cliniche ed evolutive (salvo la risposta alla vitamina D, che è inadeguata) del rachitismo carenziale; **b)** Differiscono significativamente per clinica ed evolutività rispetto al rachitismo carenziale.

12. I quadri radiologici a livello meta-epifisario del rachitismo carenziale e dei rachitismi D-resistenti sono sostanzialmente identici

Vero/Falso

13. Il rachitismo iperfosforaturico è legato:

a) A un gene autosomico dominante; **b)** A un gene autosomico recessivo; **c)** A un gene X-linked recessivo; **d)** A un gene X-linked dominante; **e)** A più geni.

DIGEST

14. La sindrome del vomito ciclico può essere considerata:

a) Una neuropatia specifica, nella specie un equivalente emicranico; **b)** Una malattia metabolica, nel senso di una possibile deviazione del ricambio energetico con iperproduzione di chetoni; **c)** Una sindrome con più di un meccanismo patogenetico e forse più di un approccio terapeutico.

15. La sindrome del vomito ciclico:

a) È limitata all'età dello sviluppo e si conclude di regola con l'adolescenza; **b)** Questa è la regola, ma la sindrome può anche protrarsi nell'età adulta; **c)** Questa è la regola, ma la sindrome può anche esordire nell'età adulta.

16. La sindrome, oltre al vomito e alla non sempre significativa chetosi, si accompagna di regola a dolore addominale

Vero/Falso

Risposte

PROBLEMI CORRENTI 1=c; 2=b; 3=b; 4=a; 5=d; ARTICOLO SPECIALE 6=b; 7=Vero; 8=Vero; 9=Falso; PERCORSI CLINICI 10=a; 11=b; 12=Vero; 13=e; DIGEST 14=c; 15=c; 16=Vero.