

Nuove frontiere della neurologia

Ricercatori del Gaslini e dell'Università di Genova hanno studiato alcuni meccanismi alla base dello sviluppo del cervello nei bambini

IL CASO

ALESSANDRA PIERACCI
GENOVA

Uno studio genovese sulle origini dei disordini del neurosviluppo nel bambino offre interessanti prospettive sia in ambito diagnostico che, potenzialmente, terapeutico. E ne possono derivare importanti implicazioni per la migliore comprensione dei meccanismi attraverso i quali avviene la formazione del cervello umano e, in futuro, dei meccanismi potenzialmente modulabili per il miglioramento della prognosi e della qualità della vita dei pazienti affetti da disturbi del neurosviluppo.

Ricercatori dell'Università di Genova e dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini in collaborazione con l'Aichi Developmental Disability Center (Giappone) hanno infatti identificato nuovi meccanismi alla base dello sviluppo e del funzionamento del cervello umano. Il lavoro ottenuto dai risultati dello studio è stato pubblicato sull'ultimo numero della rivista Brain.

I ricercatori coinvolti hanno studiato un gruppo di bambini provenienti da diversi centri italiani e internazionali (Australia, Belgio, Canada, Germania, Francia, Spagna, Turchia e USA), affetti da disturbo dello sviluppo intellettuale, epilessia e complesse malformazioni del cervello e del cervel-

letto. Tramite tecnologia di sequenziamento genetico di ultima generazione, sono state identificate in tutti i pazienti mutazioni nel gene RAC3. Questo gene codifica per una proteina essenziale per l'assemblaggio dello scheletro dei neuroni e, quindi, per il loro funzionamento. Lo studio degli effetti di tali mutazioni attraverso raffinate tecniche di biologia molecolare ha evidenziato che i neuroni malati non riescono ad acquisire la forma adulta e non migrano correttamente nella corteccia cerebrale durante lo sviluppo encefalico. La ricerca è stata svolta da Marcello Scala, dottorando di ricerca in pediatria presso l'UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscola-

I ricercatori dell'ospedale Gaslini hanno studiato un gruppo di bambini provenienti da diversi centri italiani e internazionali affetti da disturbi cognitivi



ri dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini e del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova, in collaborazione con Masashi Nishikawa e la supervisione di Kohichi Naga-

ta, già autore di numerose e prestigiose ricerche sullo sviluppo cerebrale e sui meccanismi con cui i neuroni formano la corteccia cerebrale nell'uomo.

Lo studio è stato condotto sotto la supervisione di Pasquale Striano neodirettore

dell'UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari del Gaslini e della genetista Valeria Capra della UOC Neurochirurgia del Gaslini. Rilevante la collaborazione con il Progetto Telethon: Malattie Senza Diagnosi al TIGEM di Napoli. —