

San Raffaele – Telethon: identificato il meccanismo che provoca una particolare forma di disabilità intellettiva

DI **INSALUTENEWS** · 31 MARZO 2015



Milano, 31 marzo 2015 – Pubblicato in questi giorni, sulla prestigiosa rivista *Nature Communications*, il lavoro a firma dei ricercatori del Dulbecco Telethon Institute (DTI) e dell'IRCCS Ospedale San Raffaele, una delle 18 strutture di eccellenza del Gruppo Ospedaliero San Donato, coordinati da Patrizia D'Adamo, ricercatrice DTI e responsabile dell'Unità di Genetica molecolare del ritardo mentale.

Gli studiosi hanno individuato il meccanismo con cui una proteina – RAB39B – scoperta qualche anno fa dallo stesso gruppo, causa un difetto di comunicazione tra le cellule nervose provocando disabilità intellettiva e autismo.

La disabilità intellettiva (DI) è una malattia pediatrica con un'incidenza variabile nella popolazione dal 2 al 3%. La DI è caratterizzata da limitazioni nelle funzioni cognitive, sociali e comunicative come risultato di una mancata comunicazione delle sinapsi (i contatti tra una cellula nervosa e l'altra) del sistema nervoso centrale. Oltre a fattori ambientali, la DI è una delle caratteristiche cliniche di oltre 750 sindromi genetiche. Le più frequenti dipendono da difetti in geni localizzati sul cromosoma X umano, chiamate “disabilità intellettive associate a mutazioni di geni sul cromosoma X” (XLID). A oggi sono stati identificati 120 geni associati a XLID e la ricerca del loro ruolo nella DI ha portato a scoprire che la maggior parte di essi sono coinvolti nel funzionamento delle sinapsi e nel corretto sviluppo delle funzioni cognitive.

Il gruppo di ricercatori guidati da Patrizia D'Adamo già nel 2010* aveva individuato un nuovo gene, sul cromosoma X, responsabile di disabilità intellettiva. Questo gene produce la proteina RAB39B, che, se mancante, provoca un'alterazione nella comunicazione tra le cellule nervose ed è la causa del difetto cognitivo riscontrato nei pazienti.

Con questo nuovo lavoro per la prima volta viene fatto un ulteriore passo avanti nella caratterizzazione del ruolo di RAB39B nella DI: è stato identificato il meccanismo attraverso il quale i recettori, coinvolti nella trasmissione dell'impulso elettrico, vengono modulati attraverso la proteina RAB39B. È quindi questa importante proteina a “spostare” i recettori dal corpo del neurone verso le sinapsi per fare in modo che avvenga il passaggio dell'impulso elettrico.

Conclude Patrizia D'Adamo: “L'individuazione di questo meccanismo è fondamentale per capire dove e come agire per ripristinare il corretto funzionamento della trasmissione dell'impulso. Il passo successivo sarà creare un modello di malattia e testare delle molecole in grado di ristabilire la connessione neuronale”.