



## Ricerca, l'olfatto guida nuovi studi sulla sindrome X Fragile: 50mila euro al progetto di Tor Vergata

### Descrizione

(Adnkronos) È l'unica ricerca nel Lazio selezionata nell'ambito del bando Fondazione Telethon-Fondazione Cariplo 2025 e finanziata con 50 mila euro. Coordinata da Claudia Bagni, professoressa ordinaria di Biologia applicata del Dipartimento di biomedicina e prevenzione dell'Università di Roma Tor Vergata, ha come missione quella di indagare sui "dark genes", i geni poco studiati, che fanno capo ai recettori dell'olfatto nei pazienti con Sindrome dell'X Fragile. Il progetto di ricerca, svolto in stretta collaborazione col Dipartimento di neuroscienze fondamentali dell'università di Losanna, indaga un ambito ancora poco esplorato ma per gli esperti potenzialmente rivoluzionario per comprendere i disturbi del neurosviluppo: le alterazioni del sistema olfattivo nella Sindrome dell'X Fragile, la forma monogenica più frequente di diversa abilità intellettiva ed autismo. La malattia è causata dalla mancanza della proteina Fmrp ed è associata a difficoltà sensoriali, cognitive e sociali. Le persone con X Fragile possono percepire gli odori in modo diverso, ma i meccanismi alla base di queste differenze restano in gran parte sconosciuti. Nei modelli animali che si utilizzano per studiare la sindrome X Fragile emergono alterazioni nella risposta agli odori e cambiamenti strutturali del sistema olfattivo.

Tra le diverse forme di atipie sensoriali, quelle olfattive sono le meno caratterizzate nei disturbi del neurosviluppo. Ancora meno esplorata è la componente edonica dell'esperienza olfattiva che rende la percezione di un odore piacevole o sgradevole che influenza profondamente il modo in cui ciascun individuo interagisce con l'ambiente e modula i propri comportamenti. L'olfatto, spesso sottovalutato, è invece un senso fondamentale: influisce sulle emozioni, sui ricordi, sulla motivazione, sul comportamento sociale e sulla capacità di comprendere l'ambiente. Nonostante ciò, la sua valutazione clinica è ancora poco diffusa, a differenza di vista e udito. Questa mancanza, ragionano gli esperti, porta a una significativa sottostima delle difficoltà olfattive, nonostante il crescente riconoscimento del loro ruolo nei disturbi neurologici e psichiatrici, così come nell'infezione da Sars-CoV-2, dove l'anosmia è un sintomo precoce e persistente.

Nel nostro organismo gli odori vengono rilevati da recettori altamente specializzati delle cellule sensoriali olfattive. Molti di questi recettori appartengono ai cosiddetti "dark genes", con funzioni ancora in gran parte da chiarire. Il nuovo progetto intende verificare se alcuni di questi recettori

“dark” siano direttamente coinvolti nelle alterazioni sensoriali osservate nella X Fragile. Il team di ricerca analizzerà quali recettori sono espressi nell’epitelio olfattivo dei modelli murini di X Fragile e valuterà come la loro eventuale disregolazione influenzi l’attività dei neuroni sensoriali. Capire questi meccanismi potrebbe aprire nuove prospettive per sviluppare strategie diagnostiche e terapeutiche innovative, con ricadute sul benessere delle persone con X Fragile.

“Questo progetto” dichiara Claudia Bagni “nasce dal confronto continuo con le famiglie dei ragazzi con X Fragile. È stata proprio una mamma ad accendere la nostra curiosità raccontandoci che suo figlio percepiva alcuni odori in modo diverso, soprattutto rispetto al loro valore edonico, quanto cioè li trovasse piacevoli o non piacevoli. Da lì ho iniziato a parlarne con altre famiglie, riscontrando un consenso crescente su questa osservazione. A partire da queste testimonianze, le mie collaboratrici Marianna Pompili e Giorgia Pedini hanno iniziato a esplorare l’ipotesi che in questi ragazzi possa esistere una sensibilità olfattiva peculiare, ancora tutta da comprendere”.

“Abbiamo poi osservato” precisa la professoressa “che alcuni geni regolati dalla proteina Fmrp, la cui assenza causa la Sindrome dell’X Fragile, codificano proprio per recettori olfattivi appartenenti ai dark genes. Grazie al sostegno della Fondazione Telethon potremo studiare a fondo il ruolo di questi recettori, con l’obiettivo di sviluppare in futuro interventi sensoriali in grado di modulare la percezione degli odori, soprattutto quando questa influenza nutrizione, ambiente e socializzazione. I modelli biologici che utilizziamo in laboratorio restano fondamentali per comprendere i meccanismi alla base della malattia e per orientare lo sviluppo di nuove terapie. Solo grazie a questi studi di ricerca di base è possibile ottenere delle conoscenze per impostare percorsi clinici personalizzati”.

“Per favorire un impatto clinico immediato delle nostre scoperte” aggiunge Bagni “stiamo inoltre conducendo uno studio parallelo sul profilo olfattivo di persone con X Fragile e autismo, in collaborazione con Luigi Mazzone, professore ordinario e direttore della Scuola di specializzazione in Neuropsichiatria infantile dell’università di Roma Tor Vergata e il suo team del Policlinico universitario di Tor Vergata, con il supporto della Fondazione Italiana Autismo. Siamo convinti che questi due progetti complementari rappresentino un esempio concreto di come la ricerca di base e la pratica clinica, lavorando fianco a fianco, possano costruire un percorso innovativo e integrato verso nuove opportunità terapeutiche”.

“

salute

[webinfo@adnkronos.com](mailto:webinfo@adnkronos.com) (Web Info)

## Categoria

1. Comunicati

## Tag

1. Ultimora

## Data di creazione

Novembre 29, 2025

## Autore

---

redazione

*default watermark*