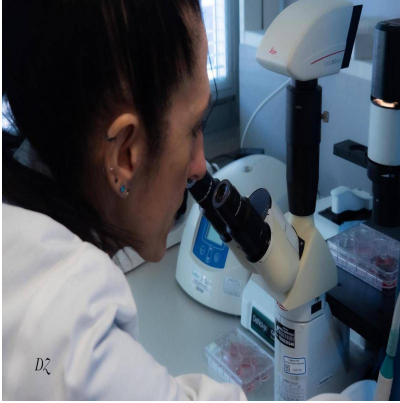




Malattie rare, scoperta nuova patologia genetica nei bimbi

Descrizione

(Adnkronos) Tutto ha avuto inizio con il caso di un paziente seguito al Burlo Garofolo di Trieste. Da lì è partita un'indagine scientifica che ha portato i ricercatori a identificare una nuova malattia genetica rara. Lo studio, diretto dall'Irccs materno-infantile e pubblicato sulla rivista *Genome Medicine*, ha puntato l'attenzione sul gene SF3B3 identificandolo per la prima volta come causa di una malattia umana. La scoperta, spiegano gli esperti, aiuta a chiarire i meccanismi di alcuni rari disturbi del neurosviluppo. Coordinata da Luciana Musante della Genetica medica del Burlo e da Flavio Faletra dell'Istituto di Genetica medica di Asufc (Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale) e dell'Università di Udine, la ricerca ha preso avvio dal caso di un paziente seguito al Burlo: grazie all'analisi genetica, è stata individuata una mutazione nel gene SF3B3 che, finora, non era mai stato associato allo sviluppo di una patologia. Incrociando i dati relativi a 24 pazienti nel mondo, i ricercatori hanno dimostrato il suo diretto coinvolgimento nel provocare una nuova sindrome.

Nel dettaglio, SF3B3 è coinvolto nello splicing, il processo con il quale le cellule rielaborano le istruzioni genetiche prima di produrre le proteine: quando questo meccanismo si altera possono insorgere le cosiddette spliceosomopatie, malattie rare spesso associate a disturbi del neurosviluppo. Il lavoro si è sviluppato grazie a un'importante rete di collaborazioni nazionali e internazionali e al contributo di due istituzioni della ricerca triestine, ovvero l'Icgeb (International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology) con Emanuele Buratti e il gruppo Cnr Istituto Officina dei Materiali coordinato da Alessandra Magistrato, che hanno aiutato a chiarirne il meccanismo molecolare.

Parliamo di una sindrome con caratteristiche cliniche variabili, spiega Musante, prima autrice dello studio. Si può presentare con ritardi nello sviluppo, nel linguaggio e nei movimenti, difficoltà cognitive e, in alcuni casi, malformazioni congenite multiple. In una parte dei piccoli pazienti osserviamo anche tratti dello spettro autistico. Nel loro insieme, questi elementi definiscono un quadro clinico riconoscibile, che si può presentare con forme molto severe, già in fase prenatale, o più lievi. Nel nostro studio abbiamo anche dimostrato che le mutazioni di SF3B3 modificano l'attività di centinaia di altri geni, alterando il funzionamento delle cellule.

La possibilità di prendere in esame 24 pazienti, un numero piuttosto consistente nel caso di una malattia rara, consentirà di inserire questa scoperta nel database internazionale Omim (Online

Mendelian Inheritance in Man), che cataloga le malattie genetiche ed Ã" aggiornato regolarmente sulla base delle nuove pubblicazioni scientifiche. â??Ogni gene in piÃ¹ che riusciamo a collegare a una malattia significa una risposta in piÃ¹ per i pazienti e per le loro famiglie. Identificare il gene associato a una sindrome Ã" solo il primo passo: ora possiamo studiare meglio i meccanismi biologici alla base della malattia e capire come si sviluppa. Il nostro obiettivo â?? conclude Musante â?? Ã" continuare su questa strada e far diventare il Burlo un punto di riferimento per la diagnosi e lo studio di queste condizioni genetiche rareâ?•.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Marzo 16, 2026

Autore

redazione

default watermark