



Disabilità intellettive: un possibile approccio

Le disabilità intellettive sono spesso causate da difetti genetici. Un recente studio dell'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano, ha dimostrato che negli affetti dalla mutazione del gene TM4SF2, l'azione di una particolare molecola è in grado di migliorare l'attività cerebrale, favorendo il corretto transito cellulare del neurotrasmettitore glutammato. Il lavoro pubblicato su Cerebral Cortex

I disordini dello sviluppo intellettivo si manifestano durante i primi anni di vita, provocando deficit cognitivi nell'ambito della socializzazione e delle capacità pratiche. Le cause più frequenti legate all'insorgenza di queste patologie sono i disturbi genetici, tra cui, le mutazioni di geni localizzati sul cromosoma X, come quelle che riguardano il gene TM4SF2. Questo gene reca l'informazione necessaria per la produzione della proteina TSPAN7, in assenza della quale vengono alterati numerosi processi cellulari, provocando squilibri intellettivi nella popolazione degli affetti. Per esaminare la funzione di questa proteina, Luca Murru e Maria Passafaro dell'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano (In-Cnr), hanno condotto uno studio, pubblicato su *Cerebral Cortex*, utilizzando il topo come modello sperimentale. Sono stati generati animali mutanti per il gene TM4SF2 e successivamente indagate le loro reazioni. La mutazione del gene comporta un malfunzionamento nelle comunicazioni nervose e l'alterata attività del recettore per il glutammato. Una serie di test comportamentali condotti sugli animali, hanno poi mostrato difetti in diverse funzioni cognitive, come il riconoscimento di oggetti e l'orientamento spaziale. "Tale proteina è essenziale per regolare l'attività di un recettore per il glutammato, indispensabile per il corretto funzionamento dei neuroni", afferma Maria Passafaro. "Negli animali in studio sono stati riscontrati difetti funzionali nell'ippocampo, un'area del cervello strettamente implicata nei processi di apprendimento e memoria". Ad oggi non esiste alcuna terapia per la cura dei disturbi di tipo intellettivo, tuttavia, "gli esiti delle ricerche, suggeriscono che il trattamento con la molecola CX516, è in grado di potenziare l'attività del recettore per il glutammato e correggere i difetti neurologici evidenziati negli animali geneticamente modificati. Il recettore per il glutammato può quindi rappresentare un valido 'target' terapeutico nel trattamento dei difetti cognitivi, in pazienti affetti da mutazioni del gene TM4SF2", conclude la ricercatrice Cnr.

Capo ufficio stampa
Marco Ferrazzoli
tel. 06/4993.3383, cell.333.2796719
marco.ferrazzoli@cnr.it
skype marco.ferrazzoli1

Ufficio Stampa
Emanuele Guerrini
tel. 06/4993.2644
emanuele.guerrini@cnr.it

Piazzale Aldo Moro 7 – 00185 Roma
tel. 06/4993.3383, fax 06/4993.3074, e-mail ufficiostampa@cnr.it
sito web www.cnr.it, www.almanacco.cnr.it, www.cnrweb.tv
Twitter @StampaCnr
Facebook Almanacco della scienza CNR, CNR WEB TV

Roma, 9 ottobre 2017

La scheda

Chi: Istituto di neuroscienze del Consiglio nazionale delle ricerche di Milano (In-Cnr)

Che cosa: studio su disabilità intellettive causate da disturbo genetico, studio su disabilità intellettive causate da disturbo genetico, 'Pharmacological Modulation of AMPAR Rescues Intellectual Disability-Like Phenotype in Tm4sf2^{-/y} Mice' (doi: 10.1093/cercor/bhx221)

Per informazioni: Maria Passafaro, m.passafaro@in.cnr.it, cell. 3392551880

(recapiti per uso professionale da non pubblicare):

Capo ufficio stampa

Marco Ferrazzoli

tel. 06/4993.3383, cell.333.2796719

marco.ferrazzoli@cnr.it

skype marco.ferrazzoli1

Ufficio Stampa

Emanuele Guerrini

tel. 06/4993.2644

emanuele.guerrini@cnr.it

Piazzale Aldo Moro 7 – 00185 Roma

tel. 06/4993.3383, fax 06/4993.3074, e-mail ufficiostampa@cnr.it

sito web www.cnr.it, www.almanacco.cnr.it, www.cnrweb.tv

Twitter [@StampaCnr](https://twitter.com/StampaCnr)

Facebook Almanacco della scienza CNR, CNR WEB TV