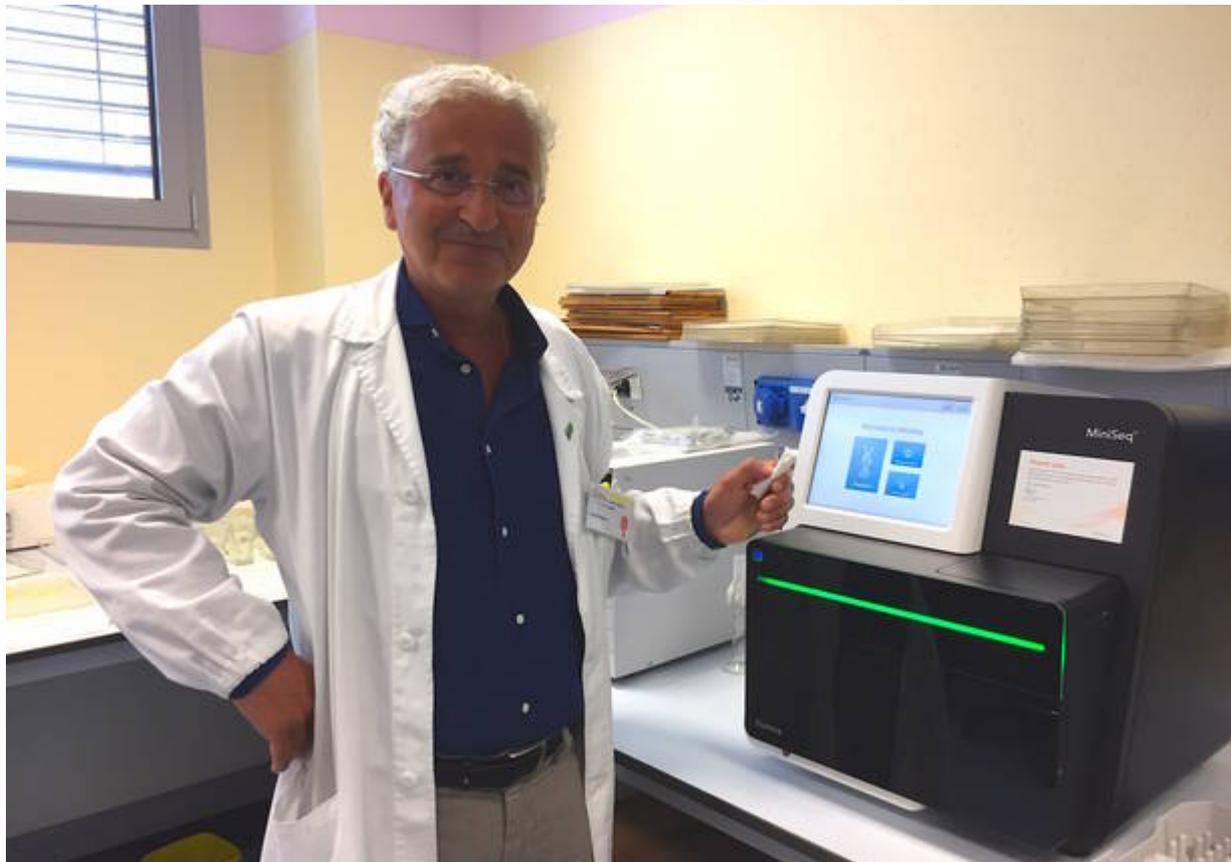


## Varese, Roma e Milano: una rete per studiare le cause genetiche dell'autismo

**Pubblicato:** Martedì 19 Giugno 2018



**Duecento bambini tra i 2 e i 12 anni coinvolti. Partner strategici come il Bambino Gesù di Roma e il Besta di Milano. Il sostegno della Fondazione Renato Piatti. È questa la rete costruita attorno al progetto promosso dalla Fondazione Il Ponte del Sorriso con la collaborazione dei reparti di genetica e di neuropsichiatria infantile di Varese e finanziato dalla Fondazione Just Italia. Oltre 420.000 euro ( a cui Il Ponte del Sorriso ha aggiunto altri 100.000 euro)per cercare possibili cause genetiche dell'autismo, malattia ancora molto da indagare.**

« Useremo **due tipi di indagini** – spiega **Rosario Casalone**, responsabile del laboratorio di genetica dell'ospedale di Varese – la prima riguarda **lo studio dell'esoma** cioè della **quota funzionante dei 18.000 geni** che costituiscono la parte importante del nostro DNA. Cerchiamo eventuali **alterazioni nella sequenza** cioè nelle lettere che compongono questi geni. La seconda indagine si chiama **“Array CGH”** ed è un esame che **visualizza le varianti genomiche** cioè la perdita o la duplicazione di geni».

Al fianco del dottor Casalone lavorano **due biologhe**: « Noi ci focalizziamo sulle **varianti quantitative** – spiega la **dottorssa Paola Granata** – Al di là di quelle conosciute, cerchiamo altre mutazioni e la loro rilevanza nell'autismo. Ogni **variazione può essere causativa, incerta o benigna**. Le prime sono quelle già conosciute, le terze, si pensa, non comportino effetti mentre la seconda categoria è il principale oggetto della nostra indagine. Anche se non trascuriamo le “benigne” che possono sempre nascondere qualche interazione importante con altri geni».

L'assunto di partenza è che **ci sia un elemento genetico scatenante nei casi di autismo, a volte soltanto predisponente** a cui si aggiunge un **secondo fattore genetico o ambientale** che determini la differenza tra "portatori sani di una alterazione predisponente" e soggetti con la stessa mutazione ma affetti dall'autismo.

Per tre anni, i ricercatori lavoreranno di concerto con gli **specialisti del Bambino Gesù di Roma**, che ha a disposizione uno strumento per lo studio di tutti e 18.000 i geni del patrimonio genetico, e i **consulenti del Istituto Besta di Milano**, ospedale specializzato in neurologia: « La peculiarità dello studio – sottolinea il dottor Casalone – sta proprio nel **raffronto tra i dati che emergeranno nel laboratorio di genetica** e gli **studi che, parallelamente, portano avanti tre medici neuropsichiatri infantili del Ospedale Filippo Del Ponte**, il primario Giorgio Rossi , Matteo Ferri e Paolo Piccinelli, che analizzeranno le **connessioni elettriche cerebrali** peculiari nei bimbi autistici. Si sospetta che proprio queste differenti connessioni elettriche tra le varie aree del cervello possano essere differenti nei soggetti autistici rispetto ai non autistici e che possano anche avere una correlazione con le differenti mutazioni genetiche. I risultati saranno quindi confrontanti con la speranza che forniscano ulteriori informazioni su questa malattia. Oltre che di ricerca, lo scopo è quello **diagnostico** e anche quello di fornire **risposte ai genitori dei bambini autistici** circa le cause e i rischi di ripetizione dell'autismo in famiglia».

Per partecipare alla ricerca occorre sottoporsi a una **visita genetica**, firmare alcuni **consensi informati** e poi procedere ad un **prelievo di sangue al bimbo e ai genitori** per estrarre il DNA da sottoporre ai due esami. La ricerca ha già coinvolto **27 bambini** e altri possono essere ammessi. Per aderire al progetto è sufficiente **telefonare al nr 0332 393060 dalle 11.30 alle 14** per prendere appuntamento o ottenere informazioni.

«A livello mondiale – spiega il dottor Casalone – si segue lo stesso approccio genetico, mentre lo **studio delle correlazioni tra genetica ed elettrofisiologia cerebrale è assolutamente nuovo**. Attualmente le cause genetiche dell'autismo sono state rilevate **nel 30-40% casi**. Cerchiamo, quindi, nuovi geni responsabili dell'autismo. I risultati saranno messi a disposizione della comunità scientifica».

[Alessandra Toni](#)

[alessandra.toni@varesenews.it](mailto:alessandra.toni@varesenews.it)