

Scoperti a Varese due geni responsabili di malattie rare

Pubblicato: Venerdì 17 Gennaio 2020



La storia dei due fratelli affetti da una rara patologia genetica era stata raccontata lo scorso dicembre in occasione della consegna del **premio “Bontà coraggiosa”** assegnato dal **Centro italiano femminile di Varese**. Era stato dato a **Rita Maronese**, una madre a cui la genetica aveva riservato una vita piena di difficoltà e angosce.

I suoi due figli, **Carlo e Alessio**, erano stati colpiti da una rarissima malattia che solo recentemente, **dopo vent’anni di ricerche**, il **reparto di genetica dell’ospedale di Varese** diretto dal dottor **Rosario Casalone** è riuscito a individuare

Attraverso lo **studio dell’Esoma**, il dottor Casalone ha individuato l’origine della gravissime malformazioni causa della morte di entrambi i ragazzi. Lo **studio coinvolge tutti i 20.000 geni importanti del nostro patrimonio genetico**. Dato che il test non è effettuabile tramite il Servizio Sanitario Nazionale, la ricerca è stata sostenuta dall’**associazione La Gemma Rara**.

L’indagine viene effettuata nel **Laboratorio di Genetica dell’Ospedale Bambino Gesù**, con cui è attiva una collaborazione ampia dove rientra anche il progetto che il dottor Casalone sta portando avanti sui **possibili legami tra genetica e autismo**. **Ricerca finanziata dalla Fondazione Just attraverso il Ponte del Sorriso** e da cui potrebbero emergere altre importanti scoperte.

« Per anni il nostro servizio di Genetica ha seguito i due fratelli nell’intento, condiviso da noi specialisti e dai familiari, di scoprire la causa di tale malattia- ricorda il dottor Rosario Casalone – Il mese scorso

abbiamo potuto coronare gli sforzi e identificare, grazie alla collaborazione con i genetisti dell’Ospedale Bambino Gesù e alla loro tecnologia, il **gene responsabile**. Si tratta del **gene FSD1L**, finora mai collegato a una malattia. Sono note **soltanto altre tre famiglie nel mondo con mutazioni in questo gene**. La scoperta ha consentito di offrire alla famiglia, finalmente, una spiegazione di ciò che è successo nel DNA dei loro figli e, alla sorella sana di questi pazienti e agli altri parenti, un test genetico di prevenzione affinché possano controllare i rischi di ripetizione della malattia».

Un **secondo caso riguarda invece una bambina**, sempre di Varese, che presenta importanti problemi di linguaggio e difficoltà motorie. «Anche in questo caso, – racconta Casalone – pochi giorni fa abbiamo potuto scoprire la causa di questi problemi: si tratta di **un’alterazione, non ereditata, nel gene ASXL3**, che causa una **sindrome molto rara chiamata di Bainbridge – Ropers**. Ne sono finora stati descritti 17 casi, ma sono note circa 180 famiglie al mondo in cui questa alterazione si è presentata, anche se è probabile che ce ne siano molte di più non identificate. Anche in questo caso, oltre a poter chiarire ai genitori quale è stata la causa esatta dei problemi della loro bambina, abbiamo potuto escludere rischi per gli altri loro figli e familiari ed offrire loro una diagnosi preventiva in occasione di future gravidanze».

Al **servizio SMEL di Citogenetica e Genetica Medica dell’Ospedale di Circolo** si accede tramite l’ambulatorio di Genetica Medica dell’Ospedale di Varese, che accoglie, previo appuntamento telefonico (**0332-393060**), i pazienti con sospetta malattia genetica e li inquadra clinicamente. Il percorso prosegue poi nel Laboratorio di Genetica dello stesso Ospedale, che effettua i test specialistici, quali l’indagine array CGH.

«Mi auguro di poter aiutare molte altre famiglie di Varese, – conclude Casalone – offrendo loro, grazie al sostegno della **onlus la Gemma Rara**, la possibilità di conoscere la causa ancora sconosciuta delle malattie che colpiscono i loro bambini».

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it