

**Frontiere**  
IL CANALE DELLA NUOVA MEDICINA

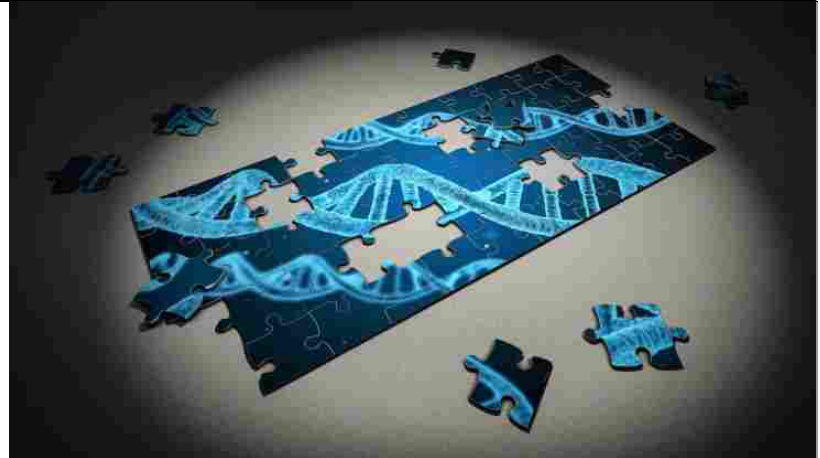
con il contributo incondizionato di



VAI ALLA HOMEPAGE DI SALUTE



## Autismo, epilessia, schizofrenia: al via uno studio italiano sulle malattie del neurosviluppo infantile



*Sarà coordinato dal Istituto Veneto di Medicina Molecolare di Padova e indagherà il ruolo del gene RAI1, implicato in malattie rare come le sindromi di Smith-Magenis e Potocki-Lupski*

08 GIUGNO 2021

2 MINUTI DI LETTURA

SI CHIAMA RAI1 ed è un gene che svolge un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione. Si sa che un suo malfunzionamento è alla base di malattie genetiche rare, come la sindrome di Smith-Magenis e la sindrome di Potocki-Lupski, caratterizzate da deficit cognitivi, disturbi del sonno, problemi neuropsichiatrici, difetti anatomici o cardiovascolari. E proprio per questo ampio spettro di sintomi clinici, si ritiene che le mutazioni di RAI1 possano essere coinvolte anche in molte altre patologie del neurosviluppo infantile che determinano problemi di apprendimento e del movimento, quali epilessia, schizofrenia, deficit cognitivi e disturbi dello spettro autistico. Per indagare questa possibilità, e promuovere lo sviluppo di nuove terapie che restituirebbero la speranza a tante famiglie, sta per partire un progetto multidisciplinare tutto italiano, coordinato dall'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM), reso possibile grazie a un bando da 300mila euro della Fondazione **Just** Italia.

### SALUTE



#### Nuove strategie per il linfoma non-Hodgkins

[Leggi anche](#)

## Occhi puntati sul gene RAI1

La ricerca, guidata da **Maria Pennuto**, vicedirettore del VIMM, nasce dall'osservazione che i bambini con mutazioni del Gene RAI1 manifestano molto precocemente sintomi di disturbi cognitivi e motori, ma anche gravi disturbi dell'alimentazione e del sonno che incidono pesantemente sulla qualità di vita dei piccoli e delle loro famiglie. E per i quali non esistono terapie farmacologiche efficaci o strumenti per effettuare una diagnosi precoce. La terapia comportamentale, ad oggi, è l'unica strada percorribile.

“Studiando due malattie rare e terribili come le sindromi di Smith-Magenis e Potocki-Lupski abbiamo capito che il malfunzionamento del gene RAI1 può generare un insieme di effetti patologici sul neurosviluppo dei bambini”, spiega Pennuto: “I Ricercatori lavoreranno per comprendere le origini e gli effetti di questa disregolazione e, ci auguriamo, per contribuire allo sviluppo di nuove terapie farmacologiche in grado di curare efficacemente le malattie rare, e anche a beneficio di un numero crescente di bambini colpiti da sindromi, patologie e condizioni particolari del neurosviluppo quali, per esempio, la schizofrenia o l'autismo”.

### Lo studio

Alla ricerca collaboreranno il VIMM di Padova, specializzato in biologia molecolare, l'Istituto Casa Sollievo della Sofferenza-Mendel di Roma, che metterà a disposizione le sue competenze di biologia cellulare, il Policlinico Gemelli di Roma, forte della sua esperienza clinica, affiancati in questo caso anche dall'associazione Smith - Magenis Italia, che aggiungerà il contributo dei familiari dei bambini affetti da una malattia rara connessa con il gene RAI1.

Il Progetto scientifico è stato selezionato da Fondazione **Just** Italia con il metodo di “scelta condivisa”, da sempre adottato per il Bando Nazionale annuale dedicato ai progetti di ricerca scientifica o assistenza socio-sanitaria rivolti all'infanzia. Il primo screening, fra le decine di elaborati pervenuti alla Fondazione da soggetti del Terzo Settore, è stato condotto con il supporto specialistico di AIRicerca, l'Associazione dei ricercatori italiani nel mondo. È seguita la selezione di tre progetti finalisti, effettuata dal CDA della Fondazione, supportato dal Comitato di Gestione per arrivare, infine, alla votazione da parte della forza vendita di **Just**

**Ictus, in Italia oltre 100 mila casi l'anno. Ecco il piano europeo per migliorare la cura**

**Sindrome della rassegnazione: Samir, il bimbo che dormiva sempre per fuggire dalla paura**

**Malattia di Huntington: non è solo un affare di famiglia**

## S SALUTE



**Covid: studiare le acque reflue per stabilire in anticipo le misure anti epidemia**

DI FIAMMETTA CUPELLARO

**I superdiffusori del virus? Gli studenti dei campus americani**

**Vaccini anti-Covid: le regole per bimbi e adolescenti**

DI DONATELLA ZORZETTO

**Falso Viagra venduto come integratore alimentare, l'allarme del ministero della Salute**

[leggi tutte le notizie di Salute >](#)

Italia che ha decretato il vincitore.

Argomenti

neurologia

bambini

malattie rare

© Riproduzione riservata

IL NETWORK

Espandi ▾

Fai di Repubblica la tua homepage Mappa del sito Redazione Scriveteci Per inviare foto e video Servizio Clienti Pubblicità Cookie Policy Privacy Codice Etico e Best Practices