

 Contenuto archiviato il 2023-03-06

Scienziati individuano una mutazione legata ad una forma comune di epilessia

Un team di scienziati finanziati dall'UE ha scoperto che una mutazione sul nel cromosoma 15 è legata ad una forma comune di epilessia. Le scoperte, pubblicate nella rivista Nature Genetics, allargano la nostra conoscenza sulle cause che sono alla base dell'epilessia, e potrebb...



Un team di scienziati finanziati dall'UE ha scoperto che una mutazione sul nel cromosoma 15 è legata ad una forma comune di epilessia. Le scoperte, pubblicate nella rivista Nature Genetics, allargano la nostra conoscenza sulle cause che sono alla base dell'epilessia, e potrebbero eventualmente condurre allo sviluppo di nuovi farmaci per

curare questa malattia.

L'UE ha sostenuto la ricerca attraverso il progetto EPICURE ("Functional genomics and neurobiology of epilepsy: a basis for new therapeutic strategies"), finanziato nell'ambito dell'area tematica "Scienze della vita, genomica e biotecnologie per la salute" del Sesto programma quadro (6° PQ).

L'epilessia è una delle più diffuse malattie del sistema nervoso centrale, e colpisce fino a 30 milioni di persone al mondo. Circa la metà di tutti i casi presentano una forte componente genetica, e finora sono stati scoperti circa 20 geni collegati alla malattia. Questi geni sono tuttavia collegati a forme di epilessia molto rare; i fattori di rischio genetici che sottostanno alle forme più comuni rimangono sconosciuti.

Lo studio concentra l'attenzione sull'epilessia generalizzata idiopatica (IGE - idiopathic generalised epilepsy), responsabile di un terzo di tutte le epilessie. Gli scienziati hanno esaminato il DNA di oltre 1.000 individui affetti da IGE e lo hanno confrontato al con il DNA di oltre 3.500 individui sani.

Hanno trovato che una piccola sezione del cromosoma 15 mancava nell'1% dei malati di IGE. Nessuna delle persone sane esaminate possedeva questa delezione. Ricerche precedenti hanno collegato la stessa delezione sul cromosoma 15 a disabilità intellettuali, schizofrenia e altre sindromi neuropsichiatriche.

Ulteriori ricerche sui pazienti con questa delezione hanno rivelato che alcuni avevano ereditato la mutazione dai genitori, mentre in altri la mutazione sembrava essersi presentata spontaneamente. Una delle madri che presentava la delezione soffriva di disturbi di panico. Gli altri genitori individuati come portatori della mutazione non sembravano tuttavia presentare i sintomi.

La sezione mancante di DNA contiene almeno sette geni, tra cui uno che codifica la proteina chiamata CHRNA7 (recettore neuronale nicotinergico dell'acetilcolina). Il CHRNA7 regola i segnali tra le cellule nervose, e le mutazioni nei geni correlati sono stati collegati all'epilessia in ricerche precedenti.

Le nuove scoperte allargano la nostra conoscenza sui meccanismi molecolari coinvolti sia nell'epilessia che in altri disturbi legati a questa mutazione. Allo stesso tempo, la scoperta che la mutazione è legata ad un numero così alto di malattie, ma non colpisce certi pazienti, significa che sarebbe difficile usare questa mutazione in una consultazione genetica, ad esempio.

I ricercatori sono tuttavia fiduciosi che il loro lavoro condurrà eventualmente allo sviluppo di nuove cure per l'epilessia. Nel frattempo, occorrono ulteriori ricerche per chiarire il complesso meccanismo genetico che sta dietro a questo disturbo neurologico.

Articoli correlati



Scienziati identificano un nuovo gene dell'epilessia nei topi

4 Agosto 2009

Ultimo aggiornamento: 15 Gennaio 2009

Permalink: <https://cordis.europa.eu/article/id/30347-scientists-identify-mutation-linked-to-common-form-of-epilepsy/it>

European Union, 2025