

 Contenuto archiviato il 2023-03-09

## Un gene scoperto nei cani da tartufo potrebbe aiutare i bambini con l'epilessia

Un nuovo gene dell'epilessia trovato da un team internazionale di ricercatori finanziati dall'UE nei cani Lagotto Romagnolo, famosi per il loro talento nel trovare i tartufi, potrebbe essere un nuovo gene candidato per l'epilessia infantile umana benigna, caratterizzata da rem...



Un nuovo gene dell'epilessia trovato da un team internazionale di ricercatori finanziati dall'UE nei cani Lagotto Romagnolo, famosi per il loro talento nel trovare i tartufi, potrebbe essere un nuovo gene candidato per l'epilessia infantile umana benigna, caratterizzata da remissione delle crisi. Il gene, LGI2, è stato trovato da un team

internazionale coordinato da scienziati dell'Università di Helsinki e del Centro di ricerca Folkhälsan in Finlandia.

Anche se i cani sono geneticamente meno complessi degli esseri umani, soffrono delle stesse malattie; qualsiasi scoperta fatta dagli scienziati su un gene canino potrebbe essere rilevante anche per la salute degli esseri umani.

Questa scoperta è stata fatta nell'ambito di un progetto di ricerca sostenuto da quasi 12 Mio EUR di finanziamenti della Commissione europea attraverso il progetto LUPA ("Unravelling the molecular basis of common complex human disorders using the dog as a model system"), parte del tema "Salute" del Settimo programma quadro (7<sup>a</sup> PQ).

Il progetto LUPA, che è cominciato nel 2008 e si concluderà alla fine del 2011, riunisce medici veterinari e scienziati di 12 paesi europei. Lo scopo generale del team consiste nel raccogliere campioni di DNA da un gran numero di cani che soffrono di una gamma di malattie alle quali anche gli umani sono vulnerabili. Identificare i geni della vulnerabilità per le malattie umane comuni è difficile a causa

della complessità delle cause sottostanti. La popolazione dei cani comprende circa 400 razze purosangue: ognuna di esse è geneticamente isolata con caratteristiche uniche che sono il risultato dell'insistente selezione degli attributi desiderati o dei cambiamenti genetici e degli incroci.

In un articolo pubblicato sulla rivista PLoS Genetics, il professor Hannes Lohi, uno degli autori dello studio, descrivendo queste recenti scoperte del progetto LUPA, spiega come la scoperta è importante sia per i cani che per gli animali:

"Un Lagotto Romagnolo su tre è portatore di questa mutazione genetica del genoma e adesso abbiamo sviluppato un test genetico che gli allevatori possono usare per eliminare la malattia dalla razza. Inoltre il gene non è stato in precedenza legato all'epilessia umana, il che lo rende un candidato nuovo specialmente per l'epilessia infantile."

L'epilessia è la malattia neurologica più comune tra i bambini, ne soffre infatti lo 0,5 per cento di tutti i bambini di età compresa tra i 2 e i 10 anni. Durante l'infanzia, lo sviluppo nervoso del cervello è nella sua fase più intensa e l'epilessia è caratterizzata dalla remissione, questo significa che le crisi si presentano e durano per un po' prima di scomparire completamente. Una crisi epilettica è causata da un disturbo elettronico delle funzioni cerebrali. L'epilessia forma un gruppo eterogeneo di sindromi del sistema nervoso all'interno delle quali le cause, l'età dell'insorgenza e le cure variano significativamente. L'epilessia è più comune tra coloro che si trovano sui lati opposti dello spettro di età: i bambini piccoli e gli anziani.

I meccanismi esatti che causano la remissione rimangono sconosciuti e questa scoperta del nuovo gene del cane da parte degli scienziati potrebbe aiutare i ricercatori a capire meglio come si sviluppa il cervello dei bambini e a far luce sui meccanismi di remissione nell'epilessia infantile.

"Con questo studio, otteniamo informazioni importantissime sulle vie nervose e sui meccanismi che controllano lo sviluppo del cervello di un bambino, ottimizzando la sua struttura per la stabilità elettrica e per eliminare le crisi per il resto della vita adulta. Questo studio preparerà il terreno per la ricerca volta a scoprire le basi molecolari della trasformazione del cervello dallo stato immaturo dell'infanzia alle sue massime capacità nell'adolescenza e nella prima fase dell'età adulta," dice il dott. Berge Minassian, un altro autore dello studio che lavora presso The Hospital for Sick Children di Toronto, Canada.

L'epilessia è la malattia più comune del sistema nervoso nei cani ed esistono diversi tipi di epilessia ereditaria in molte razze. Studi precedenti condotti dal professor Lohi hanno scoperto il primo gene dell'epilessia canina, EPM2B, nel bassotto nano. La mutazione appena identificata nel gene LGI2 è il primo gene dell'epilessia idiopatica dei cani.

Un altro autore dello studio, Eija Seppälä commenta così i risultati ottenuti: "Abbiamo testato la mutazione in circa 40 diverse razze e nei cani che avevano cominciato a soffrire di epilessia in età molto precoce, ma era presente solo nel Lagotto. D'altra parte, lo studio ha rivelato un'altra forma di epilessia in questa razza, non collegata a questa mutazione e che si manifestava in età adulta. Inoltre la razza ha un'atassia (mancanza di coordinazione motoria) progressiva giovanile con insorgenza e sintomi simili all'epilessia giovanile tranne che non mostra remissione - i cuccioli atassici di solito devono essere sottoposti a eutanasia entro il primo anno di età. Sono necessari altri campioni sia per l'epilessia adulta che per l'atassia per poter studiare meglio la loro genetica."

Il professor Lohi commenta così le opportunità apportate da questo studio: "Studiamo anche l'epilessia in altre razze e diversi nuovi luoghi genetici sono stati scoperti recentemente. Credo che in futuro ci saranno più storie di successi come quella del cane da tartufo. L'epilessia canina è naturale, spontanea e assomiglia all'epilessia umana, il che ci offre una grande opportunità di fare progressi [?] la ricerca sull'epilessia a vantaggio di esseri umani e cani." Per maggiori informazioni, visitare: Università di Helsinki: <http://www.helsinki.fi/university/> 

## Paesi

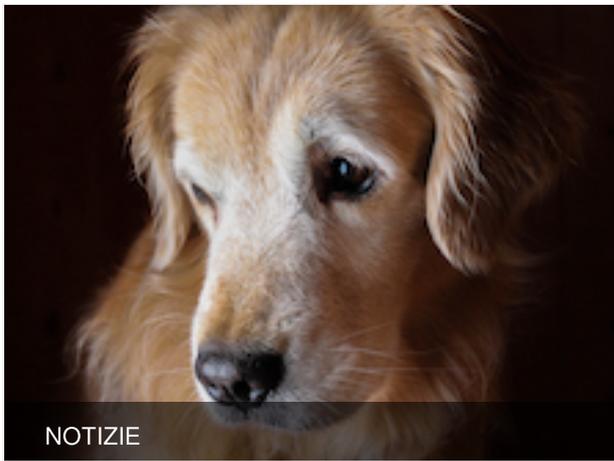
Canada, Svizzera, Finlandia, Giappone, Stati Uniti

## Questo articolo è contenuto in...

RIVISTA RESEARCH\*EU

**Malattie infettive:  
leadership internazionale  
per affrontare i problemi  
di salute importanti**

## Articoli correlati



NOTIZIE

PROGRESSI SCIENTIFICI

**L'apprendimento permanente non è solo per gli umani: anche i cani più vecchi possono imparare nuovi trucchi!**



26 Febbraio 2018



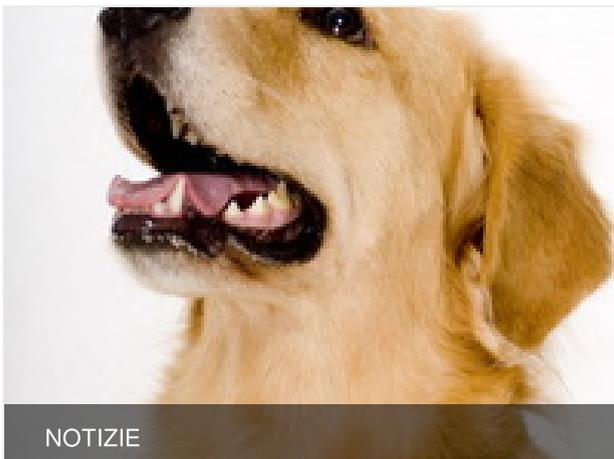
NOTIZIE

PROGRESSI SCIENTIFICI

**Nuove informazioni dimostrano che cani ed esseri umani andavano a caccia insieme oltre 8 000 anni fa**



30 Novembre 2017



NOTIZIE

**I golden retriever aiutano gli scienziati a scoprire i geni di una malattia umana**

30 Gennaio 2012

**Ultimo aggiornamento:** 10 Agosto 2011

**Permalink:** <https://cordis.europa.eu/article/id/33707-gene-discovery-in-truffle-dogs-could-help-children-with-epilepsy/it>

European Union, 2025