

## Autismo: dai topi dell'Istituto italiano di tecnologia arriva una speranza di cura

di **Redazione**

25 Settembre 2012 - 16:06



**Genova.** Dopo tre anni di studi, l'equipe di Daniele Piomelli, ricercatore italiano dell'Iit, l'Istituto italiano di tecnologia che sorge sulla collina di Morego a Genova, e docente anche all'Università di Irvine in California, ha scoperto come agisce sul cervello una molecola che potenzialmente potrebbe innescare, come dimostrano gli studi su topi geneticamente modificati, una azione "correttiva", normalizzando il funzionamento dei neuroni.

A renderlo noto è l'Iit, precisando che i risultati di questo studio, che apre uno scenario sui meccanismi dell'autismo, sono stati pubblicati su Nature Communications.

"Questi risultati - ha detto Piomelli - sono importanti perchè dimostrano l'esistenza di molecole in grado di normalizzare gli effetti della malattia sul comportamento. Purtroppo questo non significa che abbiamo già a disposizione una cura per l'autismo, ma che abbiamo scoperto una strada promettente su cui orientare la ricerca farmacologica"

Sui bambini affetti da Sindrome da X Fragile (la più comune tra le cause genetiche note dell'autismo) si può, secondo lo studio, "potenzialmente" intervenire determinando una azione correttiva di molecole che saranno il punto di partenza per lo sviluppo di nuovi farmaci mirati.

La Sindrome da X Fragile (FRAX) è determinata da una mutazione genica che porta alla perdita di una proteina, la FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein).

Ma le conseguenze negative che questa mutazione comporta sulla trasmissione dei segnali

---

tra le cellule nervose, i neuroni, sono ancora poco note.

Il gruppo di Piomelli ha studiato il ruolo della proteina FRMP nel funzionamento dei neuroni, usando topi geneticamente modificati portatori della stessa mutazione genica presente nelle persone affette da Sindrome da X Fragile.

Lo studio ha dimostrato che la proteina FMRP interviene nel controllo della trasmissione di una sostanza (2-arachidonoilglicerolo, 2-AG), presente nei neuroni. Quando la proteina FMRP è assente, come nei pazienti affetti da X Fragile, i neuroni di alcune regioni del cervello perdono la capacità di produrre questa sostanza importante nella trasmissione nervosa determinando l'insorgenza di deficit nella trasmissione nervosa e comportamenti autistici.

Il gruppo ha poi cercato di identificare degli strumenti farmacologici in grado di correggere il meccanismo dei neuroni e utilizzando nuove molecole che aumentano gli effetti del 2-AG, si è potuto ripristinare la corretta produzione nei neuroni. Di conseguenza, il trattamento ha provocato la scomparsa sia delle disfunzioni neuronali sia dei comportamenti autistici.