

Disabilità intellettiva e autismo, le nuove scoperte del Ceinge di Napoli

NAPOLI – La duplicazione del gene D-aspartato ossidasi, con conseguente deplezione dei livelli cerebrali del D-aspartato durante la vita embrionale, è tra le possibili cause di una specifica forma di disabilità intellettiva accompagnata da sintomi dello spettro autistico. Lo ha scoperto un team di ricercatori del Ceinge, centro di ricerca e di diagnostica molecolare di Napoli.

Lo studio, partito da un'indagine di biologia molecolare clinica su una paziente napoletana, ha successivamente trovato spiegazione molecolare negli esperimenti in laboratorio, facendo luce per la prima volta circa il ruolo dell'amminoacido atipico D-aspartato nella regolazione dei processi embrionali di neurogenesi che determinano, qualora alterati, disturbi del comportamento in età adulta. Un passo importante nello studio dei processi del neurosviluppo associati al metabolismo cerebrale di un D-amminoacido, in passato ritenuto esclusivo della fisiologia del mondo batterico. Il presente studio nasce da una ricerca pluriennale circa il ruolo funzionale dei D-amminoacidi atipici nella modulazione dei processi del neurosviluppo e nella fisiopatologia della schizofrenia condotta dal gruppo di Alessandro Usiello, professore ordinario di biochimica clinica e biologia molecolare clinica dell'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli e Principal Investigator del laboratorio di Translational Neuroscience al Ceinge.

Nel solco di questa linea di investigazione scientifica, il ricercatore romano, recentemente documentava l'esistenza di alterati livelli del D-aspartato nella corteccia cerebrale di pazienti con diagnosi di schizofrenia, malattia psichiatrica intimamente connessa ad alterazioni del neurosviluppo (Schizofrenia, "configurazioni molecolari" anomale nella corteccia cerebrale dei pazienti (unina.it). Con il metodo diagnostico denominato "Comparative Genomic Hybridization" la prof. Barbara Lombardo, prima firma del paper, ha scoperto che la duplicazione di un gene, la D-aspartato ossidasi, produce in una giovane donna una severa forma di disabilità intellettiva accompagnata da sintomi dello spettro autistico. A seguito di questa osservazione clinica, i ricercatori del CEINGE hanno dimostrato che la stessa duplicazione genetica della D-aspartato ossidasi in modelli murini, determinava significative anomalie dello sviluppo corticale e produceva in età adulta manifestazioni del comportamento sociale e cognitivo alterate

[Disabilità intellettiva e autismo, le nuove scoperte del Ceinge di Napoli - Ragionieri e previdenza](#)



The screenshot shows the article page on the Ragionieri & Previdenza website. The page features the journal's logo at the top, a navigation menu, and the article title "Disabilità intellettiva e autismo, le nuove scoperte del Ceinge di Napoli" dated 9 agosto 2022. Below the title is a search bar and a photograph of the Ceinge building. The main text of the article is visible, starting with "NAPOLI – La duplicazione del gene D-aspartato ossidasi, con conseguente deplezione dei livelli cerebrali del D-aspartato durante la vita embrionale, è tra le possibili cause di una specifica forma di disabilità intellettiva accompagnata da sintomi dello spettro autistico. Lo ha scoperto un team di ricercatori del Ceinge, centro di ricerca e di diagnostica molecolare di Napoli."