

Disabilità intellettiva e autismo, le nuove scoperte

Salute

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 intellettuale 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.

<https://www.altovicentinonline.it/rubriche/salute/disabilita-intellettiva-e-autismo-le-nuove-scoperte/>



The image is a screenshot of a news article from the website ALTOVICENTINONLINE.it. The article is titled "Disabilità intellettiva e autismo, le nuove scoperte" and is dated 16/08/2022. The article discusses the discovery that the duplication of the D-aspartate oxidase gene, leading to depletion of D-aspartate levels in the brain during embryonic life, is a possible cause of a specific form of intellectual disability accompanied by autistic spectrum symptoms. The research was conducted by a team from the Ceinge center in Naples. The article mentions a study on a patient from Naples, which led to molecular explanations in laboratory experiments. It highlights the role of the atypical D-aspartate amino acid in the regulation of embryonic neurogenesis processes, which, when altered, can lead to behavioral disorders in adulthood. The study is part of a multi-year research project on the functional role of atypical D-amino acids in neurodevelopment and the pathophysiology of schizophrenia, led by Professor Alessandro Usiello at the University of Campania Luigi Vanvitelli and the Translational Neuroscience laboratory at Ceinge. The article also mentions the use of "Comparative Genomic Hybridization" (CGH) by Prof. Barbara Lombardo to discover that the duplication of the D-aspartate oxidase gene causes a severe form of intellectual disability with autistic symptoms in a young woman. Further research by the Ceinge team showed that the same genetic duplication in mouse models led to significant cortical development anomalies and altered social and cognitive behaviors in adulthood.