



*Ricercatori In-Cnr dimostrano per la prima volta il ruolo di una proteina nel sistema nervoso centrale. Il lavoro è stato pubblicato su Nature Communication. I risultati aprono la strada a possibili innovativi trattamenti per i pazienti affetti da queste patologie*



Roma, 15 maggio 2017 – Epilessia e disabilità intellettiva, patologie che si manifestano spesso in età infantile, sono in alcuni casi causate da mutazioni genetiche riguardanti il gene Kiaa1202, che contiene le informazioni per produrre la proteina Shrm4. Uno studio internazionale pubblicato sulla rivista *Nature Communication*, coordinato da Maria Passafaro dell’Istituto di neuroscienze del Consiglio nazionale delle ricerche di Milano (In-Cnr) ha dimostrato uno dei meccanismi attraverso cui tali mutazioni potrebbero causare queste patologie.

“Il mondo della ricerca è da sempre impegnato nel tentare di capire la relazione che intercorre fra mutazioni genetiche e l’insorgere di queste malattie e da recenti studi è stata riscontrata una stretta relazione tra famiglie che presentano tali patologie e mutazioni del gene Kiaa1202 – spiega Passafaro – Il nostro studio ha dato un contributo ulteriore alla comprensione di queste patologie, scoprendo il ruolo svolto dalla proteina Shrm4. Questa proteina è molto importante in quanto responsabile del corretto posizionamento del recettore GabaB. Abbiamo osservato infatti che tale fenomeno è mediato dal motore molecolare dineina, e Shrm4 agisce da adattatore fra il motore e il recettore GabaB, permettendone la corretta localizzazione nelle sinapsi (punti di contatto che consentono la comunicazione dei neuroni tra loro e con altre cellule). Ciò che è stato scoperto è che quando Shrm4 è assente il recettore GabaB non riesce a raggiungere le sinapsi e non svolge quindi la propria funzione”.

I ricercatori hanno infatti registrato le correnti nell’ippocampo di animali privati di Shrm4, scoprendo una riduzione nella loro componente inibitoria. “La conseguenza è un aumento di crisi epilettiche in questi animali, insieme ad altri difetti quali aumento di comportamenti ansiosi, difficoltà di apprendimento e nella socialità. Da questi risultati potremo partire per mettere a punto possibili trattamenti per i pazienti affetti da mutazioni in tale gene”, conclude Passafaro.

*fonte: ufficio stampa*