



Troina, 20 aprile 2018 - Terapie sempre più individualizzate, nuove e più dettagliate informazioni, tecnologia software sempre più innovativa. Sono alcuni dei campi maggiormente esplorati e approfonditi dai maggiori genetisti mondiali che si sono riuniti dal 12 al 14 aprile u.s. all'IRCCS Oasi Maria SS. di Troina, nell'ambito del 13th Troina Meeting on Genetics of Neurodevelopmental Disorders.

Un appuntamento annuale che coinvolge i maggiori esperti internazionali sulla genetica dei disturbi del neuro sviluppo per un momento di confronto, di scambio di informazioni e la presentazione di possibili sviluppi medici-scientifici che rappresentano la base per terapie sempre più precise e personalizzate per i pazienti che presentano patologie legate a questo disturbo.

Sono state 15 le relazioni a invito e 18 comunicazioni brevi selezionate da abstracts inviati al Comitato Scientifico Internazionale (Bert de Vries, Frank Kooy, Heather Mefford e Corrado Romano). A fare una sintesi delle sei sessioni del meeting il dottore Corrado Romano, Direttore del Dipartimento dei Laboratori dell'IRCCS Oasi e componente locale del Comitato Scientifico Internazionale.

“La prima sessione - dice il dottore Romano - ha dimostrato che oggi sono disponibili per i clinici che si occupano di malattie genetiche rare con disturbi del neuro sviluppo dei software e degli algoritmi che, partendo dalla fotografia del volto del paziente, riescono ad associarlo con la sindrome genetica diagnosticata.

Nella seconda sessione si è anche evidenziato come il paziente con malattia genetica rara associata a disturbo del neuro sviluppo può essere valutato trasformando le cellule staminali pluripotenti prodotte a partire dalla sua cute in cellule neuronali che possono replicare l'alterazione neuronale della sua malattia genetica. I cosiddetti “iNeurons” e gli organoidi possono così essere utili per capire cosa realmente accade nel sistema nervoso dei pazienti con una determinata malattia genetica associata a disturbo del neuro sviluppo.

La terza sessione - continua il dottore Romano - ha invece evidenziato ancora una volta come nuove informazioni su geni che predispongono a disturbi del neuro sviluppo o li causano possono essere individuati solo mettendo insieme casistiche di pazienti che, oggi, superano le 20.000 unità. Il Prof. Evan Eichler ha presentato i risultati di un grande studio su oltre 20.000 pazienti, dei quali 1600 provenienti dall'IRCCS Oasi di Troina, che evidenziano nuovi geni candidati.

La quinta sessione è stata dedicata all'Epilessia, dalla quale è emersa l'evidenza di nuovi geni associati al suddetto fenotipo clinico, mentre nella penultima sessione sono state evidenziate le associazioni tra malformazioni cerebellari e malattie genetiche e le cause genetiche di microcefalia primaria.

Infine - conclude Romano - l'ultima sessione ha posto le basi per il futuro, dimostrando come i risultati della genetica si debbono sempre più associare a quanto ci sta mostrando l'epigenetica".