
Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, identificata una nuova sindrome del neurosviluppo riscontrata in 7 piccoli in tutto il mondo

Individuata una nuova sindrome del neurosviluppo causata dalla mutazione di un gene denominato MAPK1 e riscontrata a oggi in soli 7 bambini nel mondo. La patologia fa parte delle RASopatie, un gruppo di malattie rare di origine genetica caratterizzate da un quadro clinico che include bassa statura, dismorfismi facciali, deficit cognitivo variabile, un ampio spettro di difetti cardiaci, anomalie a carico dell'apparato scheletrico e anche una predisposizione all'insorgenza di neoplasie in età pediatrica. La scoperta, effettuata da clinici e ricercatori dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù, dell'Istituto superiore di sanità e di altri centri europei e statunitensi, è stata pubblicata sulla rivista scientifica *American Journal of Human Genetics*. La nuova malattia identificata nello studio è causata in particolare dalle mutazioni di MAPK1 (noto anche come ERK2), che regola l'attività di numerose proteine presenti nella cellula. Le mutazioni di questo gene sono la causa della condizione osservata in 7 pazienti, seguiti dai diversi Centri internazionali, che condividevano un disordine del neurosviluppo associato a bassa statura, malformazioni cardiache e caratteristiche craniofacciali riconducibili alla sindrome di Noonan, una delle RASopatie più comuni. La causa molecolare della malattia è stata identificata grazie all'uso delle nuove tecnologie di sequenziamento genomico nell'ambito di uno studio condotto all'interno del programma di ricerca "Vite Coraggiose" dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Il programma è dedicato ai pazienti senza diagnosi ed è finanziato dalla Fondazione Bambino Gesù. "Il gene MAPK1 – spiega Marco Tartaglia, responsabile dell'area di ricerca Genetica e Malattie rare dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù - era l'ultima proteina di questa importante via di comunicazione cellulare a non essere stata associata a una malattia genetica, quando mutata. Oggi si unisce alla famiglia dei geni implicati in una delle più frequenti famiglie di malattie genetiche che colpiscono lo sviluppo e la crescita dei bambini. Siamo contenti di poter aver potuto offrire un nuovo contributo nel campo delle malattie rare e nella comprensione dei meccanismi molecolari attraverso cui il malfunzionamento di questa proteina e della cascata RAS-MAPK altera i processi dello sviluppo e contribuisce all'oncogenesi".

Gigliola Alfaro