Scoperta nuova sindrome genetica con ritardo mentale

Data 01 gennaio 2004
Categoria scienze_varie

Un team di ricercatori della clinica Mayo ha identificato una sindrome genetica, un disturbo ereditario dalla nascita caratterizzato da incapacità di apprendimento, debolezza degli organi e ritardo mentale. In precedenza il disturbo è sempre stato diagnosticato in modo errato o addirittura non riconosciuto.
Gli scienziati hanno anche scoperto la base genetica della sindrome: una ridistribuzione del DNA chiamata "microduplicazione". Questa fa sì che i segmenti di DNA vengano ripetuti, causando un eccesso di geni. La microduplicazione è un meccanismo poco studiato alla base di diverse malattie umane, e i ricercatori della Mayo sono fra i primi a fornire prove del suo impatto.
Lo studio, pubblicato sul numero di novembre della rivista "American Journal of Human Genetics", è stato possibile grazie al completamento, nel febbraio 2001, dell'Human Genome Project, la mappa di tutti i geni principali del corpo umano. Il progetto ha infatti dato origine a un database che descrive le sequenze di DNA dei circa 30.000 geni degli esseriumani.
I sintomi specifici della sindrome possono includere volti leggermente deformi e occhi insolitamente spaziati, sopracciglia posizionate più in alto del normale e visi lunghi e stretti, con orecchie dalla forma irregolare. Alcuni pazienti presentano difficoltà nell'udire e nel parlare, malfunzionamenti della milza e del timo o difetti cardiaci. Infine, possibili problemi del sistema immunitario e un certo grado di ritardo mentale.

http://www.lescienze.it