



Sembra che dietro alle **cause più comuni dell' [autismo](#)** ci sia una **mutazione del gene ADNP**, lo conferma un nuovo studio pubblicato sul "Journal of Medical Genetics". I ricercatori del Bradley Hospital di Rhode Island (Usa) ritengono che questa scoperta fornisca un marker clinico e **nuove informazioni utili** per comprendere le origini dei disturbi dello spettro autistico.

Il dott. Eric Morrow e colleghi sono giunti a questi risultati usando un metodo che esamina le parti di geni che vengono trascritte nell'RNA e che codificano le proteine, detti esoni. I ricercatori hanno sequenziato l'intero esoma e a seguito di questo processo, hanno identificato in una ragazza con ritardo nello sviluppo, una mutazione genetica in un gene associato all'autismo, l'Activity-Dependent Neuroprotective Protein (ADNP).

Questa mutazione nel gene ADNP si pensa che concorra a spiegare la **causa del ritardo nello sviluppo** in questa paziente, questo stesso cambiamento genetico nell'ADNP è anche stato trovato in un ragazzo con diagnosi di autismo.

La scoperta effettuata non è stata una sorpresa, l'aver trovato la stesso tipo di mutazione,

Scritto da Letizia Perugia
Lunedì 01 Settembre 2014 15:09

poiché il gene ADNP svolge un importante ruolo nella regolazione iniziale dello sviluppo cerebrale.

Recentemente, le mutazioni genetiche in questo gene causano una nuova sindrome genetica associata all'autismo. Il test genetico è un potente strumento di diagnostica per le persone con ritardo dello sviluppo, come spiega il dott. Eric Morrow, direttore del Developmental Disorder Genetics Research Program presso il Bradley Hospital e autore principale dello studio.

Attraverso questo test genetico, che è possibile effettuare sia in ambito clinico che nella ricerca, è possibile avere una diagnosi medica per un grande sottoinsieme di pazienti.

Le mutazioni genetiche in ADNP sono strettamente associate con l'autismo e si trovano in almeno il 17% dei casi di autismo, spiega ancora Morrow.

In questi pazienti, i mutamenti di questo gene sono una parte importante della causa medica per ritardi dello sviluppo e/o autismo.

L'uso di questi metodi di sequenziamento del genoma in pazienti con disturbi dello sviluppo è uno dei migliori esempi di applicazione della genomica moderna nella pratica clinica.