

Identificata la causa della sindrome di Crisponi

Identificate quattro diverse mutazioni nel gene CRLF1, responsabile di questa rara e grave malattia. Il primo passo per giungere a un rimedio efficace

dell'Ufficio Stampa CNR

La sindrome di Crisponi è una rara e grave malattia; ce ne sono pochissimi casi in tutto il mondo, la maggior parte in Sardegna. E proprio in Sardegna i ricercatori dell'Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia (Inn) del Consiglio nazionale delle ricerche di Cagliari, guidati da Laura Crisponi, sono riusciti in pochi mesi ad identificare il gene CRLF1 implicato nella patogenesi della malattia grazie a uno studio condotto sull'intero genoma di 5 famiglie sarde e 3 turche affette dalla patologia. La proteina codificata dal gene CRLF1 è un recettore solubile per le citochine, coinvolto in processi importanti sia per lo sviluppo sia per il mantenimento del sistema nervoso. In particolare, lo studio ha identificato quattro diverse mutazioni, di cui due specifiche sarde.

L'importante scoperta, finanziata dall'Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare e dalla Regione Autonoma della Sardegna, e condotta in collaborazione con i colleghi tedeschi del Cologne Center for Genomics e dell'Università di Muenster, è stata pubblicata su una delle più prestigiose riviste internazionali di genetica umana, l'*American Journal of Human Genetics*.

"La malattia è evidente fin dalla nascita", spiega Laura Crisponi, dell'Inn-Cnr. Il decorso clinico è caratterizzato da grave difficoltà nell'alimentazione, da contrattura della muscolatura facciale e dell'orofaringe e dalla comparsa di febbre continua remittente sui 38°C, con puntate oltre i 42°C, in epoca variabile dalla nascita ad alcune settimane. La maggioranza dei bambini decede dopo un periodo di alcune settimane o mesi in coincidenza con la febbre oltre i 41°C. I pazienti che sopravvivono, attualmente cinque su venti in tutta la Sardegna, sviluppano una severa scoliosi che richiede chirurgia correttiva o l'impiego del busto, ed una sudorazione paradossa, evidente in particolare nella stagione fredda, preceduta da brividi di freddo, e con variabile frequenza settimanale. "Riteniamo che la scoperta sia il primo passo di una

lunga strada che potrà portare allo sviluppo di un rimedio efficace contro questa malattia", sottolinea la ricercatrice dell'Inn-Cnr. "A breve termine si potranno approfondire i meccanismi fisio-patologici alla base della malattia e sviluppare i reagenti necessari per effettuare la diagnosi prenatale e una diagnosi differenziale con altre sindromi simili. In futuro la definizione della via fisio-patologica del gene coinvolto fornirà importanti informazioni per lo sviluppo di terapie specifiche per la sindrome ed eventualmente anche per patologie ben più frequenti. Infatti, molto spesso", conclude Laura Crisponi, "lo studio di una malattia rara suggerisce nuove strade alla comprensione e alla cura di malattie più comuni".

La realizzazione di questo progetto è stata resa possibile grazie alla partecipazione continua e generosa di tutti i componenti delle cinque famiglie sarde colpite dalla sindrome. In particolare, nel 2005, i genitori di una bambina colpita da questa malattia hanno fondato un'attivissima associazione, che porta il nome della sindrome - riconosciuta per la prima volta nel 1996 dal medico cagliaritano Giangiorgio Crisponi, padre di Laura - e che si propone di sostenere la ricerca con raccolte di fondi e attività di sensibilizzazione e informazione (www.sindromedicrisponi.it).

info

Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia del CNR di Cagliari
Laura Crisponi

laura.crisponi@inn.cnr.it

Ufficio Stampa Cnr
Maria Teresa Dimitri

☎ 06 49933443 - mariateresa.dimitri@cnr.it

Capo ufficio stampa Cnr
Marco Ferrazzoli

☎ 06 49933383 - marco.ferrazzoli@cnr.it