

Autismo, il ruolo del DNA paterno

di Silvia Paolucci

<https://www.galileonet.it/2018/06/autismo-ruolo-dna-paterno/>

Le mutazioni del DNA associate ai disturbi dello spettro autistico sono in parte ereditate dal padre. È quanto sostiene lo studio pubblicato su Science dai ricercatori dell'Università della California a San Diego. Guidati da Jonathan Sebat del Beyster Center for Genomics of Psychiatric Diseases, i ricercatori hanno analizzato i genomi di soggetti appartenenti a 2600 famiglie in due studi indipendenti, identificando le varianti strutturali del DNA associate ai disturbi dello spettro autistico e trasmesse ai figli per via paterna. Un risultato che rappresenta una novità nella ricerca sulle basi genetiche dell'autismo, fino ad ora concentrata sulle mutazioni genetiche ereditate per via materna.

Negli ultimi anni, lo studio sulla genetica dell'autismo ha portato alla scoperta di mutazioni del DNA che alterano direttamente i geni portando a un malfunzionamento delle proteine coinvolte e quindi alla malattia. Tali mutazioni sono ereditate per via materna, ma causano la patologia principalmente nei soggetti maschi. Le femmine infatti sono protette da questi effetti negativi e necessitano di un maggior numero di mutazioni rispetto ai maschi per sviluppare la malattia.

Il nuovo studio ha identificato delle varianti strutturali rare associate all'autismo che differiscono dalle mutazioni genetiche precedentemente scoperte. Esse infatti non alterano direttamente i geni, ma influiscono sugli elementi di controllo dell'espressione genica e inoltre sono ereditate per via paterna. La nuova scoperta non contraddice la precedente, ma la integra, aggiungendo un nuovo e importante tassello alla conoscenza delle basi ereditarie dell'autismo. Il contributo del patrimonio genetico paterno all'insorgenza dell'autismo era infatti sconosciuto fino ad ora, e i ricercatori hanno scoperto che tale contributo non solo esiste, ma può anche essere rilevante. Gli effetti delle varianti del DNA ereditate dai padri sono minori rispetto a quelli delle mutazioni geniche che alterano direttamente i geni, e dunque non influiscono in modo sostanziale sulla vita degli individui. Tuttavia, quando gli effetti sono minimi, la probabilità di trasmettere tali mutazioni alle generazioni successive è maggiore, provocando l'accumulo di queste varianti attraverso le generazioni e aumentandone l'effetto complessivo.

Alla luce dei risultati ottenuti, i ricercatori hanno proposto un nuovo modello per spiegare come il DNA possa influire, almeno in parte, sull'insorgenza dell'autismo e sulla sua prevalenza in soggetti di sesso maschile. Secondo questo modello, le madri trasmettono ai propri figli le mutazioni che alterano le funzioni geniche, dalle quali le figlie femmine sono protette, mentre i padri trasmettono le varianti delle porzioni regolatrici del DNA che hanno effetti moderati e che causano i sintomi dell'autismo in combinazione con le mutazioni genetiche trasmesse dalle madri.

Lo studio proseguirà con l'aggiunta di nuovi dati provenienti dalla dettagliata

analisi dei genomi di nuovi soggetti, possibile grazie all'utilizzo di tecniche bioinformatiche sofisticate e alle nuove tecnologie di sequenziamento del DNA.