

VareseNews

Autismo e genetica: sabato 5 aprile i risultati della ricerca condotta su 122 bambini tra i 3 e il 12 anni

Pubblicato: Martedì 1 Aprile 2025



Sabato 5 aprile un importante convegno sull'autismo, “Dalla genetica alla clinica al progetto di vita”, organizzato da Il Ponte del Sorriso con ASST Settelaghi farà il punto sulla situazione attuale sia per quanto riguarda la **ricerca scientifica**, sia sulle **prospettive future per una migliore qualità di vita**.

Relatori di alto profilo si alterneranno nel presentare i risultati di **uno studio effettuato su 122 bambini dai 3 ai 12 anni affetti da autismo essenziale**, finanziato da Il Ponte del Sorriso grazie a un bando della Fondazione Just. I ragazzini hanno partecipato con le loro famiglie ad indagini genetiche e neuropsichiatriche, anche con lo scopo di mettere in correlazione i dati di entrambe le discipline.

Nella prima sezione del convegno, dedicata ai risultati genetici, coordinata dal **dott. Rosario Casalone**, **le dott.sse Paola Granata e Alessandra Zito (Varese)** spiegheranno come l'indagine array CGH consente di individuare **anomalie genomiche correlate all'autismo** e che è stato possibile identificare nuove delezioni o duplicazioni cromosomiche di piccole dimensioni contenenti geni importanti per il neurosviluppo, come ad esempio la delezione del gene NRXN3. Questi dati sono la base per future ricerche che confermino la loro importanza.

Il dottor. Dario Cocciadiferro (Roma) mostrerà poi i risultati ottenuti mediante il **sequenziamento genico di nuova generazione** che ha evidenziato numerose varianti sia comuni che rare localizzate sia

in geni noti come TNIK e SHANK3 e in geni di suscettibilità all'autismo come SHANK2, **sia in geni nuovi** il cui significato per l'Autismo è probabile anche se non è finora stato chiarito, come il gene NRXN3.

Infine, **il professor Mauro Fasano (Università Insubria)** presenterà i suoi studi informatici che mostrano la presenza di **varianti genetiche molto più frequenti di quanto ci si aspettasse** e inoltre che alcune di queste varianti tendono a presentarsi insieme e in associazione tra loro in diversi pazienti. Questo dato innovativo suggerisce che non sia soltanto una singola variante necessariamente a causare l'autismo ma piuttosto una combinazione di più varianti.

La seconda sessione, condotta dal prof. Cristiano Termine, è concentrata sui dati clinici emersi da osservazioni neuropsichiatriche. Il **dr. Matteo Ferri e il dr. Paolo Piccinelli e la dott.ssa Chiara Luoni** esamineranno le relazioni che determinate varianti genetiche hanno sulle diverse manifestazioni dello spettro autistico, mentre **la dott.ssa Giulia Tombini** affronterà il tema della diagnosi precoce per un intervento mirato. **L'autismo è, infatti, una sindrome frequente, con forme differenti.** I bambini e le loro famiglie chiedono diagnosi raffinate, cure personalizzate e progetti mirati.

La terza sessione, nel pomeriggio, diretta dal prof. Massimo Agosti, è dedicata proprio alle possibilità e alle risorse che vanno messe in campo pensando ad un **progetto di vita che accompagni bambini e genitori.** Dopo **la dott.ssa Laura Villa** sul tema della quotidianità con la quale si trovano a fare i conti **le famiglie alle prese con l'autismo**, tema che sarà sviluppato anche dalle associazioni **Uniti per l'Autismo e Spazio Blu Varese con Raffaella Turatto e Cristina Finazzi.**

Il convegno si conclude con **due progetti concreti di successo** che coinvolgono giovani autistici e che promuovono l'attività lavorativa quale mezzo per una crescita verso l'autonomia e l'indipendenza. Il **dott. Alessandro Rebuttini e la dott.ssa Alessia Mantovani di Tortellante e Nico Acampora di PizzAut**, con la loro carica emotiva e passione porteranno la loro esperienza per avviare i ragazzi verso l'autonomia e l'indipendenza,

Il convegno è gratuito ed è rivolto a operatori sanitari, psicologi, educatori, famiglie e chiunque abbia a che fare con l'autismo nella sanità, a scuola, a casa.

Per informazioni 0332 286946
e <https://www.ilpontedelsorriso.com/convegno-dalla-genetica-alla-clinica-al-progetto-di-vita-2/>

Per le figure professionali sanitarie o che necessitano di crediti EMC/CDP l'iscrizione è obbligatoria sul portale <https://formazione.sigmaghe.com>, per altre figure occorre inviare una mail a emanuela.crivellaro@ilpontedelsorriso.com

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it