

Scoperti a Varese due geni responsabili di malattie rare

Dopo vent'anni di indagini, il servizio SMEL di Citogenetica e Genetica Medica ha individuato due distinti geni che provocano rare patologie

genetica ospedale di varese ricerca genetica



rosario casalone varese



La storia dei due fratelli affetti da una rara patologia genetica era stata raccontata lo scorso dicembre in occasione della consegna del **premio**

“Bontà coraggiosa” assegnato dal **Centro italiano femminile di Varese**.

Era stato dato a **Rita Maronese**, una madre a cui la genetica aveva riservato una vita piena di difficoltà e angosce.

I suoi due figli, **Carlo e Alessio**, erano stati colpiti da una rarissima malattia che solo recentemente, **dopo vent’anni di ricerche, il reparto di genetica dell’ospedale di Varese** diretto dal dottor **Rosario Casalone** è riuscito a individuare

Attraverso lo **studio dell’Esoma**, il dottor Casalone ha individuato l’origine della gravissime malformazioni causa della morte di entrambi i ragazzi. Lo **studio coinvolge tutti i 20.000 geni importanti del nostro patrimonio genetico**. Dato che il test non è effettuabile tramite il Servizio Sanitario Nazionale, la ricerca è stata sostenuta dall’**associazione La Gemma Rara**.

L’indagine viene effettuata nel **Laboratorio di Genetica dell’Ospedale Bambino Gesù**, con cui è attiva una collaborazione ampia dove rientra anche il progetto che il dottor Casalone sta portando avanti sui **possibili legami tra genetica e autismo**. **Ricerca finanziata dalla**

Fondazione Just attraverso il **Ponte del Sorriso** e da cui potrebbero emergere altre importanti scoperte.

« Per anni il nostro servizio di Genetica ha seguito i due fratelli nell’intento, condiviso da noi specialisti e dai familiari, di scoprire la causa di tale malattia- ricorda il dottor Rosario Casalone – Il mese scorso abbiamo potuto coronare gli sforzi e identificare, grazie alla collaborazione con i genetisti dell’Ospedale Bambino Gesù e alla loro tecnologia, il **gene responsabile**. Si tratta del **gene FSD1L**, finora mai collegato a una malattia. Sono note **soltanto altre tre famiglie nel mondo con mutazioni in questo gene**. La scoperta ha consentito di offrire alla famiglia, finalmente, una spiegazione di ciò che è successo nel DNA dei loro figli e, alla sorella sana di questi pazienti e agli altri parenti, un test genetico di prevenzione affinché possano controllare i rischi di ripetizione della malattia».

Un **secondo caso riguarda invece una bambina**, sempre di Varese, che presenta importanti problemi di linguaggio e difficoltà motorie. «Anche in questo caso, – racconta Casalone – pochi giorni fa abbiamo potuto scoprire la causa di questi problemi: si tratta di **un’alterazione, non ereditata, nel gene ASXL3**, che causa una **sindrome molto rara chiamata di Bainbridge – Ropers**. Ne sono finora stati descritti 17 casi, ma sono

I PIÙ VISTI

Articoli Foto Video

- » **Ambiente** - Inquinamento alle stelle, una cappa tossica da Milano a Varese
- » **Varese** - Falò di sant’Antonio 2020, tutto quello che dovete sapere
- » **Inarzo** - Caso di meningite a Inarzo: grave un’anziana donna
- » **Milano** - Regione Lombardia: “Meningite a Inarzo, situazione sotto controllo”
- » **Varese** - “Aggredito in via Como, quella strada fa paura”

Gallerie Fotografiche WebTV Blog Live



Notte bianca al liceo Cairoli

IPER VARESE
DAL 10 AL 19 GENNAIO

Quartirolo fresco o stagionato
SERGIO ARRIGONI
di Me

€ 13,90

€ 9,70

SCONTO 30%

SCOPRI DI PIÙ

note circa 180 famiglie al mondo in cui questa alterazione si è presentata, anche se è probabile che ce ne siano molte di più non identificate. Anche in questo caso, oltre a poter chiarire ai genitori quale è stata la causa esatta dei problemi della loro bambina, abbiamo potuto escludere rischi per gli altri loro figli e familiari ed offrire loro una diagnosi preventiva in occasione di future gravidanze».

Al servizio **SMEL di Citogenetica e Genetica Medica dell'Ospedale di Circolo** si accede tramite l'ambulatorio di Genetica Medica dell'Ospedale di Varese, che accoglie, previo appuntamento telefonico (**0332-393060**), i pazienti con sospetta malattia genetica e li inquadra clinicamente. Il percorso prosegue poi nel Laboratorio di Genetica dello stesso Ospedale, che effettua i test specialistici, quali l'indagine array CGH.

«Mi auguro di poter aiutare molte altre famiglie di Varese, – conclude Casalone – offrendo loro, grazie al sostegno della **onlus la Gemma Rara**, la possibilità di conoscere la causa ancora sconosciuta delle malattie che colpiscono i loro bambini».

di Redazione
redazione@varesenews.it

Publicato il 17 gennaio 2020

Tweet

LEGGI I COMMENTI

TAG ARTICOLO [genetica](#) [ospedale di varese](#) [ricerca genetica](#)

COMMENTI

Accedi o registrati per commentare questo articolo.

L'email è richiesta ma non verrà mostrata ai visitatori. Il contenuto di questo commento esprime il pensiero dell'autore e non rappresenta la linea editoriale di VareseNews.it, che rimane autonoma e indipendente. I messaggi inclusi nei commenti non sono testi giornalistici, ma post inviati dai singoli lettori che possono essere automaticamente pubblicati senza filtro preventivo. I commenti che includano uno o più link a siti esterni verranno rimossi in automatico dal sistema.

ALTRE NOTIZIE DI VARESE



CALCIO
È morto Pietro Anastasi, il simbolo del Varese Calcio più bello



VARESE
I biglietti vincenti della lotteria dei Monelli della Motta



Scoperti a Varese due geni responsabili di malattie rare



VARESE
Il liceo classico è vivo e vitale

DALLA HOME



CALCIO
È morto Pietro Anastasi, il simbolo del Varese Calcio più bello



VARESE
"Mi ha spaccato la faccia perché ho chiesto di non parcheggiare di fronte a casa"



CHE FARE NEL WEEKEND - BAMBINI
Weekend di piccole avventure, tra fuoco e ghiaccio



VARESE
Mazzette a Induno, a marzo comincia il processo

LA COMMUNITY DI VARESENEWS

Accedi Invia contributo Newsletter

Comunità

INVIA un contributo

Lettere al direttore

Foto dei lettori

Matrimoni

In viaggio

Auguri

Nascite

Servizi

Voli

Autostrade

Farmacie

Trenord

Ferrovie dello stato

Navigazione Laghi

Prenotazioni Sanitarie

Aziende Ospedaliere

Ricordiamo i nostri cari