

La prospettiva

Tra qualche anno diagnosi possibile subito dopo la nascita

Lo studio Sui cromosomi 1 e 7 trovati «indizi» significativi

Verso test genetici per i disturbi specifici di lettura e linguaggio

L'ultimo numero della rivista specializzata *Genes, Brain and Behavior* riporta il più recente e più vasto di una serie di lavori recenti sulla genetica del linguaggio e della lettura.

Un gruppo di oltre venti ricercatori, inglesi, americani ed australiani, capitanato da uno dei massimi esperti del settore, Simon E. Fisher, dell'Istituto Max Planck di Nimega, e comprendente, tra gli altri, gli italiani Alessandro Gialluisi (primo autore e membro del Dipartimento di Linguaggio e Genetica del Max Planck) e Silvia Paracchini (dell'Università St. Andrews, nel Regno Unito) ha portato a termine un esame dell'intero genoma in due popolazioni campione di bambini e adulti, una composta da oltre mille e ottocento e l'altra da oltre seimila e quattrocento soggetti.

In numerosi casi, l'analisi del genoma riguardava intere famiglie.

I test somministrati consistevano nel leggere parole reali, leggere o ripetere a voce parole inventate e nell'individuare le componenti di parole complesse (come, in italiano, vedere che le parole «parte» e «mento» sono contenute nella parola «appartamento»).

La novità di questa ricerca consiste nell'aver studiato un continuo di capacità linguistiche, e non soltanto i casi estremi, cioè solo i deficit gravi confrontati con la perfetta normalità.

È stata anche effettuata un'analisi comparativa dei dati con quelli ottenuti in vari altri studi precedenti (cioè in gergo viene chiamata una *meta-analisi*).

Due erano i bersagli principali dell'indagine: la dislessia e il disturbo specifico del linguaggio DSL (in gergo internazionale LSI *Language Specific Impairment*).

In ambedue questi specifici difetti linguistici tutto il resto è perfettamente normale, cioè intelligenza, capacità visiva e uditiva, rapporti familiari e con i coetanei.

L'aggettivo specifico ha, quindi, grande importanza.

Il metodo adottato dagli autori della ricerca, da alcuni anni a questa parte ben noto a tutti i genetisti clinici, è il GWAS (pronunciato gi-uò's, accento sulla "o"), cioè *Genome Wide Association Study*, vale a dire: studio delle associazioni tra un tratto manifesto (in questo caso linguaggio e lettura) e specifiche, anche ultra-minime, mutazioni genetiche, lungo l'intero genoma.

Detto molto semplicemente, si prelevano cellule dalla saliva, se ne estrae il Dna e poi lo si «passa» su un chip genetico che sta comodamente nel palmo di una mano.

Questa chip contiene circa mezzo milione di pozzetti, in ciascuno dei quali c'è un breve, specifico, tratto di Dna di riferimento che «lega» il Dna corrispondente, estratto dal soggetto sotto esame.

Ciascun pozzetto si illumina in uno di quattro possibili colori (infatti le lettere o nu-

cleotidi del Dna sono di solo quattro tipi).

La lettura del chip viene poi fatta da apposite macchine e i risultati vengono trasmessi a un computer e poi analizzati statisticamente.

Grazie a questa automazione del processo, è oggi possibile analizzare in qualche mese l'intero genoma di decine di migliaia di soggetti, comparando la sequenza dei soggetti affetti da una certa malattia con quella di soggetti normali.

Le più minute mutazioni, quelle che colpiscono una singola lettera del Dna (cioè un singolo nucleotide), chiamate in gergo Snp (si pronuncia snip) vengono così messe in evidenza. I risultati complessivi sono poi chiaramente presentati in ciò che si chiama un «Manhattan Plot», non perché sia stato ideato a Manhattan, ma perché assomiglia al profilo di una schiera di grattacieli.

In orizzontale si vede, per ogni singolo «grattacielo», uno dei cromosomi umani. In verticale, al di sopra di una linea blu, i geni che hanno fornito una o più mutazioni con un'associazione significativa al tratto sotto esame.

Che cosa si è, dunque, scoperto? Che tre geni, uno sul cromosoma 1 e due sul cromosoma 7, correlano in modo significativo e specifico con un difetto che colpisce insieme la capacità di leggere e lo sviluppo del linguaggio parlato.

Questi geni hanno un ruolo importante nello sviluppo

del cervello e uno di questi anche con il metabolismo degli ormoni steroidi.

Si tratta, comunque, di geni che hanno effetti su molteplici funzioni biologiche (hanno, come si dice in gergo, effetti *pleiotropici*).

Ulteriori analisi sono in programma.

Quando, tra qualche anno, si arriverà a un quadro completo e affidabile delle relazioni tra geni, mutazioni e capacità linguistiche, sarà possibile diagnosticare la suscettibilità alla dislessia e al disturbo specifico nello sviluppo del linguaggio anche, al limite, subito dopo la nascita, comunque ben prima che si sviluppino linguaggio e capacità di leggere.

Difficile immaginare interventi genetici.

La correlazione piuttosto netta con il metabolismo degli steroidi potrà forse suggerire opportuni interventi farmacologici.

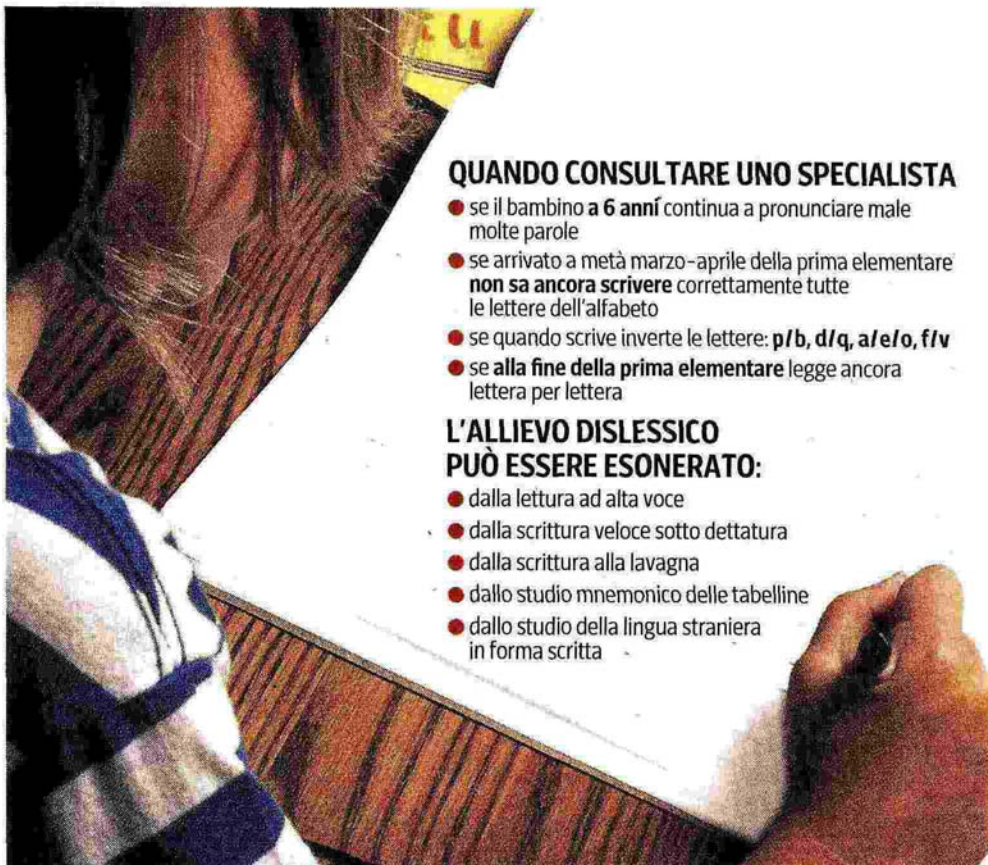
Metodi speciali e molto precoci di educazione al linguaggio e poi di insegnamento della lettura sono concepibili.

Alcuni di questi sono già in atto, forse un momento troppo tardi, quando i deficit sono già manifestati.

Come sempre, in questo vertiginoso progresso della genetica, resta per ora aperto l'interrogativo se, come e quando informare i genitori e se essi veramente vogliono essere informati. Su questo, il dibattito è tuttora aperto.

**Massimo Piattelli
Palmarini**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

**QUANDO CONSULTARE UNO SPECIALISTA**

- se il bambino a **6 anni** continua a pronunciare male molte parole
- se arrivato a metà marzo-aprile della prima elementare **non sa ancora scrivere** correttamente tutte le lettere dell'alfabeto
- se quando scrive inverte le lettere: **p/b, d/q, a/e/o, f/v**
- se **alla fine della prima elementare** legge ancora lettera per lettera

**L'ALLIEVO DISLESSICO
PUÒ ESSERE ESONERATO:**

- dalla lettura ad alta voce
- dalla scrittura veloce sotto dettatura
- dalla scrittura alla lavagna
- dallo studio mnemonico delle tabelline
- dallo studio della lingua straniera in forma scritta

CORRIERE DELLA SERA

”

Indagato
un campione
composto da
migliaia di adulti
e di bambini

”

Oggi basta qualche
mese per analizzare
l'intero genoma
di un gran numero
di individui

”

Si apriranno
dibattiti
sull'accesso
a questo tipo
di informazioni

