PER SAPERNE DI PIÙ
www.wpanet.org
schizophreniaresearchsociety.org

Schizofrenia. Le complicanze del parto, i traumi da separazione, gli abusi subiti in età infantile o nell'adolescenza. Ma anche il consumo smodato di stupefacenti. Un network italiano ha studiato 921 pazienti con 383 familiari. E scoperto come il genoma influenza le psicosi

Quei momenti della vita che sconvolgono il Dna

GIUSEPPE DEL BELLO

LA GENETICA fa la parte del leone. In tante patologie. E un ruolo ce l'ha anche nello sviluppo della schizofrenia. Resta da capire però in che modo il Dna influenzi lo sviluppo di una malattia come questa. Aggiunge un tassello al puzzle una ricerca appena pubblicata da Mario Maj, ordinario al II Ateneo di Napoli, già presidente della Società Internazionale di Psichiatria oltre che Editor di *World Psychiatry*, la rivista col maggior impact factor al mondo tra quelle di psichiatria. Maj ha scoperto che in alcuni pazienti esiste una variazione genetica, che i genitori non hanno, in alcuni segmenti di Dna che regolano l'espressione di geni implicati nel neurosviluppo.

Dunque ciò che viene trasmesso con meccanismo genetico non è la malattia, ma la vulnerabilità nei suoi confronti?

«Infatti, è così. Se con meccanismo genetico venisse trasmessa la malattia vera e propria, la concordanza tra i gemelli monozigoti, che hanno esattamente lo stesso patrimonio genetico, dovrebbe essere del 100 per cento, mentre è intorno al 50».

Ma allora come si estrinseca la vulnerabilità genetica di cui lei parla?

«Secondo le ultime acquisizioni, questa vulnerabilità interagisce, in periodi "sensibili" della vita (come l'epoca perinatale e l'adolescenza), con una varietà di fattori ambientali. Per esempio con quelle complicanze ostetriche che comportano un'ipossia cerebrale prolungata o con gli eventi traumatici di separazione o abuso nell'infanzia e nell'adolescenza. Oppure, con situazioni di disagio come la migrazione, l'urbanizzazione e con il consumo eccessivo di alcune sostanze. Ecco, questi sono tutti fattori ambientali che possono favorire il manifestarsi della malattia».

Quindi non entra in gioco un solo gene?

«Nel caso della schizofrenia la vulnerabilità non è legata a un gene principale o a un gruppo ristretto di geni. La vulnerabilità sembra essere distribuita in numerosi geni, implicati principalmente nello sviluppo del sistema nervoso centrale e nella plasticità neuronale (capacità di reazione del cervello agli stimoli ambientali, ndr), nella neurotrasmissione e nei meccanismi immunitari».

Neurotrasmissione dice lei, si riferisce al segnale nervoso?

«Esatto, e in questo caso si tratta di geni coinvolti nei sistemi che hanno come neurotrasmettitori la dopamina o il glutammato. Questo, da un lato sembra confermare le attuali ipotesi circa le basi neurochimiche della schizofrenia ("ipotesi dopaminergica") e dall'altro potrebbe guidare lo sviluppo di nuovi farmaci aventi come bersaglio il sistema glutammatergico».

Su quale filone di ricerca genetica si sono concentrati gli studiosi?

«Il primo, molto attivo, riguarda le variazioni di singoli nucleotidi (unità costitutive del Dna) all'interno di geni selezionati. Ed è servito a individuare variazioni a carico di diversi geni probabilmente implicati nella malattia».

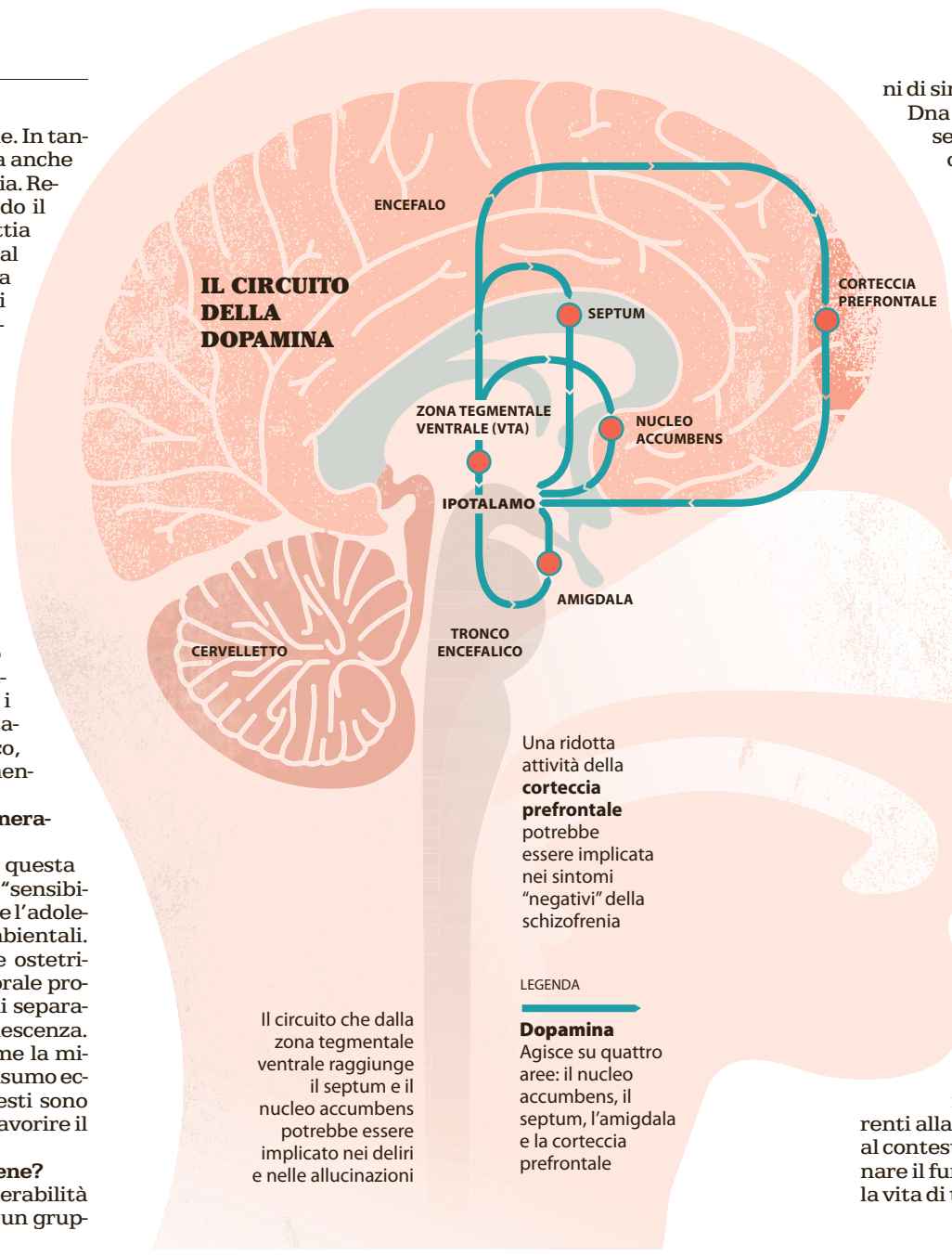
E il secondo filone?

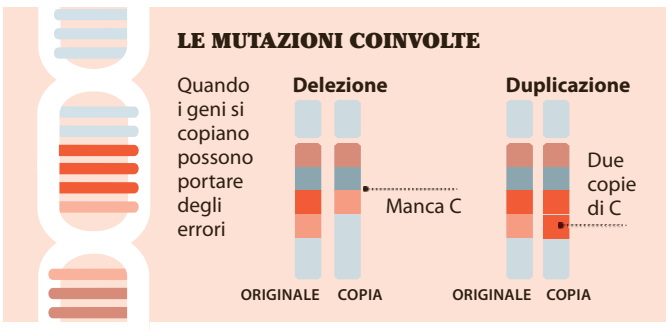
«Ha riguardato l'analisi delle cosiddette "copy number variations" (Cnv), cioè duplicazioni o delezioni anomale di tratti del Dna. E ce n'è una in particolare, la delezione 22q11.2 che, nelle persone in cui è presente, si accompagna ad una probabilità di sviluppare la schizofrenia nell'arco della vita del 25%. Inoltre, nei pazienti con schizofrenia, la frequenza della delezione è 10-20 volte più elevata che nella popolazione generale».

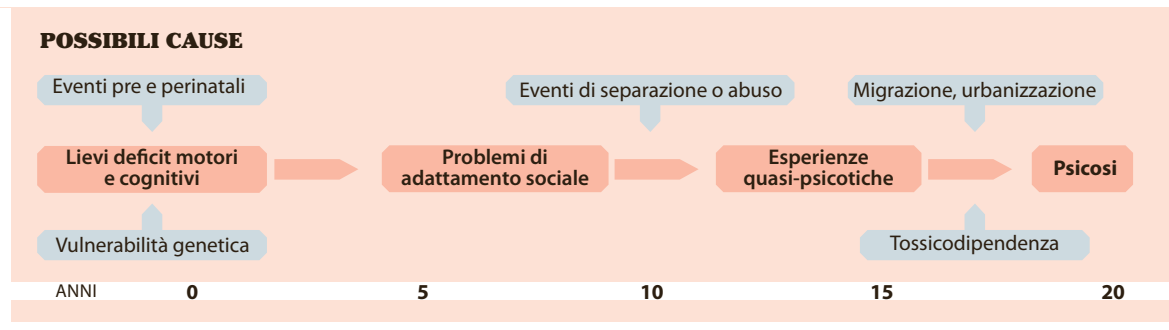
Qual è il supporto della ricerca italiana allo sviluppo delle conoscenze sulla schizofrenia?

«Notevole. Sia sul versante clinico e del funzionamento cognitivo e sociale, sia su quello della genetica e della visualizzazione del cervello in vivo (imaging radiologico). Un importante contributo italiano è arrivato inoltre dal "Network Italiano per la ricerca sulle psicosi" a cui afferiscono 27 centri. Questo network ha recentemente completato uno studio su 921 pazienti con schizofrenia, 383 loro familiari di primo grado e 780 controlli normali. Un lavoro che ha permesso di costruire un modello di interazione tra fattori diversi (inerenti alla malattia, alle risorse della persona e al contesto ambientale) che possono condizionare il funzionamento sociale dei pazienti nella vita di tutti i giorni».

©RIPRODUZIONE RISERVATA©RIPRODUZIONE RISERVATA







FONTE RIELABORAZIONE DATI RSALUTE / CONSULENZA PROF MARIO MAJ, SECONDA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI

INFOGRAFICA PAULA SIMONETTI

IL PUNTO

Rischiano i più giovani

L'asticella del rischio di ammalarsi si attesta tra i 15 e i 35 anni. Con una frequenza che non fa distinzione di sesso. Sintomi e segni? Gli specialisti, per definire in forma sintetica la schizofrenia, parlano di quadro clinico.
E tra i primi elementi caratterizzanti la patologia figurano i deliri. Ce ne sono di molti tipi diversi. Di persecuzione, quando c'è la convinzione da parte del paziente di essere oggetto di danneggiamenti o aggressioni da parte di un individuo o di un'organizzazione. Di influenzamento, quando il paziente è convinto che il proprio corpo, la propria volontà, le proprie azioni siano influenzate da entità esterne. Le allucinazioni, altro sintomo fondamentale della malattia, si instaurano quando chi ne è vittima sente voci che non ci sono. E dicono cose che hanno per il paziente enorme risonanza emotiva: accusano, insultano, comandano di compiere determinate azioni, commentano ciò che il soggetto sta facendo, dialogano tra loro riferendosi a lui in terza persona.
Un altro aspetto è rappresentato dall'eloquio disorganizzato, quando si passa frequentemente da un argomento all'altro o ci si esprime in modo incoerente. In maniera analoga, anche il comportamento si presenta disorganizzato.
Gli specialisti sottolineano la frequente presenza di "sintomi negativi". Quelli che si manifestano con la diminuzione dell'espressione delle emozioni, l'abulia, la ridotta produzione verbale, la minore capacità di provare piacere dagli stimoli positivi e la mancanza di interesse nelle interazioni sociali.

(g. d. b.)

LE TERAPIE

Proviamo a chiamarla sindrome di Bleuler

Il primo a chiamarla schizofrenia fu all'inizio del ventesimo secolo lo psichiatra svizzero Eugen Bleuler. Il termine, nel linguaggio comune, è diventato dispregiativo: stigma, rifiuto sociale ed emarginazione (del paziente e, talvolta, della famiglia). E oggi si pensa a una definizione alternativa, non più schizofrenia ma "sindrome di Bleuler", mentre gli specialisti mettono in guardia dall'uso del semplice termine "psicosi", che indicherebbe soltanto la presenza di deliri e/o allucinazioni, potenziali espressioni anche di altre patologie. Due le categorie di farmaci: antipsicotici classici o standard e antipsicotici di nuova generazione. Alcuni "atipici" possono interferire con il metabolismo lipidico e glicidico, causando obesità e maggior rischio di diabete. Sul fronte psicosociale il riferimento è ai "social skills training", interventi mirati al recupero delle abilità: vestirsi, lavarsi e mangiare da solo, usare il denaro, prendere un mezzo pubblico o fare la spesa. Tra gli obiettivi: addestrare il paziente a un'attività lavorativa e fornire a lui e ai familiari informazioni su malattia e terapie.

Sul versante psicoterapeutico, è oggi documentata l'efficacia di interventi cognitivo-comportamentali che hanno come bersaglio principale l'elaborazione e il vissuto da parte del paziente delle esperienze allucinatorie.

(g. d. b.)

©RIPRODUZIONE RISERVATA

VkVSIyMjVm9sb0Vhc3lSZWFkZXJfQ2VplyMjbS5jYWxpcGFyaSMjI0xhIFJlcHVlYmxpY2EjIyMxMi0wNy0yMDE2IyMjMjAxNi0wNy0xMlQxMTo0Njo0M1ojIyNWRVI=