

Una fondamentale scoperta scientifica potrà avere utili applicazioni mediche

UN GENE DIFETTOSO CAUSA LA DISLESSIA

Il suo malfunzionamento influenza la capacità dei bambini di leggere e scrivere

di Tommaso Varotti

Oxford (Gran Bretagna),
gennaio

Abbiamo finalmente scoperto l'origine della dislessia, cioè del particolare disturbo che impedisce ad alcune persone di leggere e scrivere in modo fluido, nonostante la loro vista sia perfetta e le loro facoltà intellettuali assolutamente normali: tutto dipende dal difetto di un gene, chiamato KIAA 0319, che consente di tradurre i simboli scritti in lettere di senso compiuto e, quindi, di leggere e scrivere. Si tratta di una scoperta fondamentale che permetterà di fare finalmente diagnosi esatte e, soprattutto, di prevenire il disturbo. Attualmente, infatti, ci si accorge che un bambino è dislessico solo quando va a scuola, perché tende a fare molti errori di grafia e legge male, mentre presto, grazie ai nostri studi, sarà possibile rendersi conto del disturbo molto prima che si manifesti. Come? Attraverso un esame medico semplice e indolore, quindi ben tollerato anche dai più piccoli.

Sono le parole di una giovane ricercatrice italiana, la biologa Silvia Paracchini, che lavora presso il Wellcome Trust Center for Human Genetics della prestigiosa università inglese di Oxford. Lo studio, pubblicato sulla autorevole rivista medica statunitense *The American Journal of Psychiatry*, è unanimemente considerato un caposaldo per la lotta contro la dislessia, di cui soffrono, solo in Italia, circa un milione e mezzo di individui tra adulti e bambini.

Ma procediamo con ordine e vediamo più da vicino come, grazie alle scoperte della scienziata italiana, nel tempo si potrà vincere la battaglia contro la dislessia. «Da anni avevamo il sospetto che la dislessia dipendesse da un problema genetico», dice la dottoressa Paracchini. «Tuttavia non eravamo ancora riu-

«POTREMO PREVENIRE IL DISTURBO» Illustrazione
mo l'articolo sulla importante scoperta riguardante la dislessia, il difetto che porta i bambini a leggere con difficoltà, con l'immagine di un bambino che legge aiutato dalla mamma. «La scoperta permetterà diagnosi esatte e, soprattutto, di prevenire il disturbo», dice la dottoressa Silvia Paracchini, la biologa dell'università inglese di Oxford autrice della scoperta.

sciti a individuare il gene specifico all'interno di uno dei cromosomi, vale a dire i corpuscoli cellulari che contengono i geni e che formano il cosiddetto patrimonio genetico, cioè il "libretto di istruzioni" biologico che regola ogni funzione del nostro corpo».

Come è stato possibile trovare il gene responsabile della dislessia? «Innanzitutto abbiamo selezionato ben seimila bambini dislessici», spiega la biologa Silvia Paracchini. «Quindi, con un procedimento assolutamente indolore, che consiste nel prelievo di un piccolo frammento della mucosa orale grazie a un bastoncino simile a quelli con cui si puliscono le orecchie, abbiamo raccolto un numero sufficiente di cellule per ogni bambino, in modo da esaminare il patrimonio genetico di ciascuno».

A questo punto è iniziato il lavoro per individuare quale era il gene in cui era presente una anomalia comune a tutti i seimila bambini e in quale cromosoma si trovava. Spiega ancora la dottoressa Paracchini: «Dopo accurati studi siamo final-

mente arrivati alla soluzione: tutti i seimila piccoli dislessici presentavano un difetto al gene chiamato KIAA 0319, che ha sede nel cromosoma numero sei. E visto che, come si è detto, questo gene permette il riconoscimento delle lettere scritte, possiamo ipotizzare che il suo malfunzionamento si ripercuota sulla capacità di lettura e scrittura dei bambini».

Questa scoperta scientifica ha anche confermato quanto gli psicologi ripetono da tempo, e cioè che i bambini dislessici non soffrono di alcun ritardo mentale. «Hanno una intelligenza identica a quella dei coetanei che leggono e scrivono correttamente», dice la dottoressa Paracchini. «Per loro il vero problema è legato agli strumenti di apprendimento: non sempre nelle nostre scuole sono a disposizione videolezioni e computer, di cui i piccoli dislessici avrebbero bisogno per stare sempre al passo con i compagni».

Ora, grazie alla scoperta della biologa Silvia Paracchini, si spera di giungere quanto prima a una diagnosi precisa e precoce di questo di-

sturbo. «Se riusciremo a confermare in maniera assoluta che la dislessia è dovuta solo a questa anomalia genetica presente nel cromosoma sei», dice la dottoressa Paracchini «potremo presto mettere a punto un test che ci aiuterà a fare una diagnosi nei primi giorni di vita. O, come minimo, verificare se il bambino è predisposto a diventare dislessico».

In effetti, una diagnosi precoce sarebbe un netto passo avanti rispetto a quanto accade ora. «Allo stato attuale, per sapere se un bambino soffre o no di dislessia si deve attendere che inizi ad andare a scuola», dice la dottoressa Silvia Paracchini. «Qui, se trova eccessive difficoltà nel leggere e nello scrivere, si può avere un primo sospetto e, in molti casi, si ricorre al neuropsichiatra infantile. Ma in questo modo passano i mesi e il bambino perde fiducia in sé e tempo prezioso per la propria formazione culturale. Invece, con una diagnosi precoce il bambino potrà essere iscritto a una scuola già attrezzata per andare incontro alle sue esigenze, in modo da fare fruttare al meglio la sua intelligenza che, ripeto, è assolutamente normale».

La meta finale degli studi sulla dislessia, tuttavia, è di guarirla e anche in questo senso la scoperta della dottoressa Paracchini potrebbe tornare utile: «Noi pensiamo che un domani sarà possibile riparare, per così dire, i geni difettosi», dice la studiosa. «I tempi purtroppo non sono ipotizzabili, ma ci incoraggia sapere di avere in bocca la giusta direzione».

Grazie ai progressi della scienza, quindi, anche i bambini dislessici avranno la possibilità di ottenere una adeguata istruzione e di mettere a frutto la loro intelligenza e la loro personalità.

Gli articoli di scienza di "Dipiù"

Tommaso Varotti