

# L'epilessia infantile si può combattere con la epigenetica

Data: Invalid Date | Autore: Redazione

---



**FIRENZE, 22 DICEMBRE 2012-** Un team di ricercatori dell'Istituto di genetica e biofisica 'Adriano Buzzati Traverso' del Consiglio nazionale delle ricerche (Igb-Cnr) di Napoli ha scoperto il difetto epigenetico alla base dell'epilessia con deficit di apprendimento nei bambini malati di una forma genetica maligna legata al cromosoma X. Lo studio è stato finanziato dall'associazione francese 'Jerome Lejeune' e pubblicato sull'*American Journal of Human Genetics*. L'epilessia associata all'instabilità da triplette del gene Arx è una rara ma devastante forma di epilessia maligna che si manifesta nei primi mesi di vita dei bambini maschi.

La novità di questa ricerca consiste nella scoperta che "mutazioni del gene Arx danneggiano gravemente l'attivazione di KDM5C e, di conseguenza, il controllo epigenetico a valle, confermando una relazione diretta tra danno genetico e gravità della malattia". Questi bambini sin da piccoli presentano una disorganizzazione generale e caotica delle scariche elettriche con danni a carico della maturazione del cervello che, nell'arco di pochi anni, manifesta difetti di apprendimento invalidanti.

Ne deriva la necessità di somministrare loro tempestivamente farmaci antiepilettici che forniscano benefici efficaci, prima che si completi lo sviluppo cognitivo. Per Giovanni D'Agata, fondatore dello "Sportello dei Diritti", lo studio crea le basi per una ricerca mirata a sviluppare nuovi metodi di cura in grado di limitare i danni che le convulsioni producono sullo sviluppo neurologico determinate da

questa malattia.[MORE]

(notizia segnalata da **giovanni d'agata**)

---

Articolo scaricato da [www.infooggi.it](http://www.infooggi.it)

<https://www.infooggi.it/articolo/lepilessia-infantile-si-puo-combattere-con-la-epigenetica/35019>

