



Associazione Cimadori per la ricerca italiana sulla sindrome di Down, l'autismo e il danno cerebrale

Sede: c/o Hanau, via Paradiso,7 – 40122 Bologna

E-mail: Apri.associazione.Cimadori@gmail.com

Sito: www.apriautismo.it

CF 92027220372 (per devolvere il 5 per mille).

Ccb UNICREDIT, Piazza Aldrovandi 12/a, Bologna: **IBAN IT22N0200802457000002759634**

Conto corrente postale n.606400.

Occorrono fondi per la ricerca

Autismo: dalla ricerca scientifica biomedica sulle cause dell'autismo può venire una risposta ai problemi gravi che provoca.

A.P.R.I. promuove da oltre un decennio la ricerca biomedica sull'autismo che in primis fa riferimento su ricercatori dell'Università di Bologna, sia giovani sia chi nel frattempo è andato in quiescenza, che continua a lavorare gratuitamente per amore della scienza, sostenendo anche con proprie donazioni il bilancio dell'Associazione.

A.P.R.I. fino ad ora ha destinato alla ricerca quasi trecentomia Euro, promuovendo stanziamenti molto più consistenti da parte di Fondazioni e Enti pubblici e privati, da ultimo quelli della Fondazione Italiana Autismo (FIA) di cui A.P.R.I. è fondatrice.

Chiediamo ai privati, in particolare a coloro che meglio conoscono la gravità dell'autismo profondo dei bambini, perché ne costituiscono l'intorno familiare e sociale, di sostenere il fine dell'A.P.R.I. con il 5 per mille, con donazioni e con lasciti.

La ricerca attuale più promettente è quella su "BIOMARCATORI CLINICI, BIOCHIMICI, IMMUNOLOGICI E MICROBIOLOGICI NEI BAMBINI CON DISTURBO DI SPETTRO AUTISTICO: BASI PER UN ASSESSMENT COERENTE CON UN MODELLO PATOGENETICO COMPLESSO".

Il progetto parte da due presupposti A) la base genetica dell'autismo idiopatico è molto variegata; si può dire che, a parte i gemelli omozigoti, non ci siano 2 pazienti con le stesse anomalie genetiche; tuttavia la condizione è ben riconoscibile, ossia i pazienti differiscono tra loro più per la gravità dei sintomi che per la loro "qualità", indipendentemente dalla loro base genetica e dal momento della presentazione della patologia (precoce o tardiva). A questa eterogeneità genetica corrisponde poi una stupefacente somiglianza in alcuni parametri biologici, ad esempio lo stress ossidativo o la bassa attività di un enzima dei globuli rossi. B) Poiché non è pensabile sviluppare a breve una terapia che coinvolga il GENOTIPO (terapia genica), si può

invece provare a normalizzare gli aspetti anomali del FENOTIPO (ovvero quei parametri anomali che sono comuni a molti o addirittura a tutti i pazienti).

A tale fine il progetto prevede una prima fase in cui saranno acquisiti dati clinici e numerosissimi parametri biochimici, biologici, microbiologici ed epigenetici, che verranno valutati per capire quali alterazioni riguardano TUTTI i pazienti o, se riguardano solo una parte dei soggetti, se possono contribuire a delineare dei SOTTOGRUPPI; inoltre tali parametri saranno correlati tra loro per vedere se ci sono associazioni significative (ad esempio, una particolare composizione del microbiota comporta *specifici* problemi clinici, come costipazione? Un maggior stress ossidativo correla con indicatori di infiammazione?) e per capire la loro rilevanza nella patologia o in alcuni sintomi (es. eccitabilità, insonnia...). In breve, si raccoglierà una massa enorme di dati, che migliorerà decisamente le conoscenze e aiuterà a formulare delle soluzioni.

Infatti, la fase successiva consisterà nello studio dei sottogruppi così individuati per evidenziare, in ciascuno di essi, eventuali carenze nutrizionali o alterazioni di metabolismi specifici, al fine di formulare suggerimenti terapeutici mirati. Riteniamo che i trattamenti potrebbero essere efficaci per ridurre l'incidenza di alcuni sintomi, ma non per risolvere il problema alla base. Infatti, poiché l'autismo è un problema del neurosviluppo, gli effetti potrebbero rivelarsi più incisivi nei pazienti più piccoli (ricordiamo che il cervello è "plastico" e che tale plasticità decresce con l'età). Anche se non ci si deve illudere di arrivare a risolvere tutti i problemi, si può comunque sperare in un miglioramento.

Il progetto prevede la collaborazione di numerosi centri clinici e biomedici, ognuno caratterizzato da un alto livello di competenza specifica:

-Il gruppo clinico proponente, afferente alla Facoltà di Medicina di Bologna, in collaborazione con altri clinici specialistici di sedi diverse, si occupa dell'arruolamento dei pazienti ed effettua un'anamnesi particolarmente approfondita, numerosi test psicologici e comportamentali e l'EEG. I test genetici sono già effettuati al momento dell'arruolamento.

-Un gruppo dell'Università di Bologna valuterà numerosi parametri indice di stress ossidativo, alcuni parametri relativi all'infiammazione, alcuni parametri relativi alla permeabilità intestinale, l'espressione di geni relativi al ritmo circadiano, la concentrazione di cloro negli eritrociti e gli effetti in vitro di campi elettromagnetici e di nuove formulazioni di antiossidanti sulle caratteristiche morfologiche e funzionali dei globuli rossi.

-Un gruppo dell'Università di Ancona valuterà la plasticità della membrana eritrocitaria e l'attività di un enzima di membrana particolarmente rilevante.

-Un gruppo dell'Università di Urbino utilizzerà la microscopia elettronica a scansione per compiere osservazioni sulla morfologia eritrocitaria.

-Un gruppo del CNR di Bologna studierà i globuli rossi con una nuova tecnica rifrattometrica ed effettuerà un'analisi lipidomica.

-Un gruppo dell'Università di Bologna studierà il microbiota intestinale.

-Un gruppo dell'Università di Cagliari effettuerà un'analisi del metaboloma plasmatico e urinario, con quantificazione degli acidi grassi a catena breve e degli oppioidi endogeni.

-Un gruppo del CNR di Bari studierà il DNA mitocondriale e l'attività degli enzimi mitocondriali.

-Un gruppo dell'Università di Pisa studierà l'assetto epigenetico di alcuni geni rilevanti per l'autismo.

-Due gruppi della Fondazione Don Gnocchi di Milano completeranno lo studio della permeabilità intestinale e dell'attivazione immunitaria ed effettueranno studi di immunogenetica.

-Infine, i dati saranno studiati da esperti afferenti a una Fondazione lombarda, che si avvarrà dei metodi dell'Intelligenza artificiale per estrarre, dalle centinaia di dati acquisiti, le informazioni rilevanti per individuare sottogruppi "biologici", come spiegato nella parte introduttiva.

Soltanto dalla ricerca può venire qualche risposta ai problemi di questi pazienti e delle loro famiglie.

Note organizzative:

I pazienti dovranno essere portati per la valutazione al centro clinico designato, dove saranno sottoposti a prelievo, consegneranno campioni di feci e di urina, e saranno valutati clinicamente. Gli esiti di alcune analisi saranno disponibili nel giro di qualche giorno, ma per la valutazione finale si dovrà attendere il completamento dello studio.