



A.S.L. TO3

Azienda Sanitaria Locale
di Collegno e Pinerolo

SEDE DI COLLEGNO
SEDE LEGALE PROVVISORIA
Via Martiri XXX Aprile, 30 - 10093 Collegno TO
Tel. 011.40171

P.E.C: aslto3@cert.aslto3.piemonte.it

SEDE DI PINEROLO
Stradale Fenestrelle, 72 - 10064 Pinerolo TO
Tel. 0121.2331

P.I./Cod. Fisc. 09735650013

S.C. COMUNICAZIONE e RELAZIONI ESTERNE

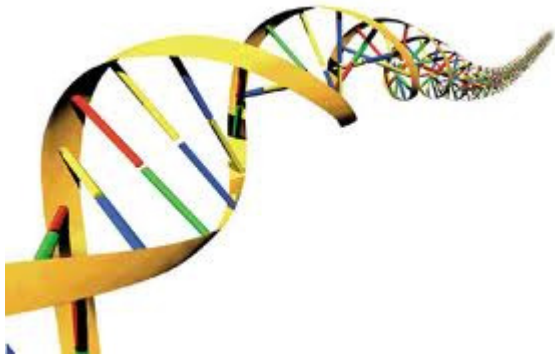
INFORMAZIONE SCIENTIFICA

SI DIFFONDE LA PRESENTE INFORMAZIONE IN COLLABORAZIONE CON IL CENTRO DI GENETICA MEDICA DELL'UNIVERSITA' DI TORINO

SCOPERTO IL GENE 'RESPONSABILE' DI UNA NUOVA FORMA DI ATASSIA (PERDITA DEL COORDINAMENTO MUSCOLARE)

IL RESPONSABILE DELLA NEUROPSICHIATRIA DELL'ASL TO3 DR. MARCO ROLANDO HA ATTIVAMENTE COLLABORATO AL PROGETTO

Quando ne parla, ancora si sorprende. Il Prof. Alfredo Brusco, coordinatore del Centro di Genetica Medica dell'Università di Torino, si stupisce di come l'alterazione di un solo gene, un singolo tassello di Dna, possa avere conseguenze tanto dirompenti, come compromettere il corretto sviluppo del cervelletto e causare la perdita della coordinazione e un ritardo cognitivo.



Torino e del Dr. Marco Rolando, Direttore della Neuropsichiatria Infantile dell'ASL TO3 di Collegno-Pinerolo.

“Tutto è iniziato otto anni fa, quando la clinica neuropsichiatrica infantile di Pinerolo, diretta dal dottor Rolando, ci segnalò una piccola paziente. La bimba era poco sviluppata per la sua età e aveva difficoltà a coordinare gli arti – spiega il professor Brusco –. Iniziammo subito gli esperimenti di



www.regione.piemonte.it/sanita



una sanità in salute fa bene a tutti

S.C. COMUNICAZIONE e RELAZIONI ESTERNE – ASL TO3

Struttura con Sistema di Gestione Certificato da CERMET secondo la norma Uni EN ISO 9001:2008

Dirigente Responsabile Dott. Mauro Deidier – tel. 0121 235220 – fax 0121 235163 mdeidier@asl10.piemonte.it

URP – Sede Collegno: tel. 011 4017271 urp@asl5.piemonte.it URP – Sede Pinerolo: tel. 0121 235201 urp@asl10.piemonte.it

Segreterie Direzione Generale – Sede Collegno: tel. 011 4017230/331 – Sede Pinerolo: tel. 0121 235225/6 direzione@asl5.piemonte.it

Ufficio progetti / Sistema di ascolto – Sede Pinerolo: tel. 0121 235060 sist.ascolto@asl10.piemonte.it

biologia molecolare, che ora ci hanno portato all'identificazione del gene responsabile della patologia: un passo avanti prezioso nella conoscenza dei meccanismi del cervello e delle malattie genetiche”.

Di soluzioni terapeutiche, per adesso, non ce ne sono. “Le famiglie dei pazienti si entusiasmano per la scoperta delle cause delle malattie dei loro cari, si riempiono di speranza ma, almeno in questo caso, sarà difficile trovare una cura a breve” .

Intanto, il nuovo studio, pubblicato sulla rivista internazionale «Journal of Medical Genetics» servirà anche a verificare la reale diffusione della forma patologica scoperta dal professor Brusco e dai suoi collaboratori – l'atassia non è rara, ne è affetto un italiano su 30mila, ma la mutazione del gene THOC2 sembra essere un caso unico al mondo –, stimolare nuove ricerche e unire le forze per trovare una soluzione.

“La ricerca pubblicata sulla rivista internazionale “ Journal of Medical Genetics” oltre ad essere condivisa dal mondo scientifico internazionale evidenzia anche una metodologia di collaborazione fra Servizi Territoriali ed Università che lega la qualità della presa in carico e la collaborazione scientifica in una dimensione unitaria” sottolinea il Dr. Marco Rolando, Direttore della neuropsichiatria infantile dell'ASL TO3 “ che mette in correlazione virtuosa mondi apparentemente diversi al servizio delle popolazione più svantaggiata in quanto affetta da patologie rare e poco conosciute e per cui esistono scarsi presidi sanitari e sociali.”

19 Giugno 2013