

Interazione tra gene e ambiente nella dislessia evolutiva: il contributo del modello preclinico DCDC2a

Thursday, September 11, 2025 5:35 PM (18 minutes)

Introduzione: La dislessia evolutiva (DD) colpisce il 7% dei bambini in età scolare e comporta svantaggi nell'istruzione e occupazione. L'eziologia della DD ha alla base complesse interazioni gene-ambiente. In particolare, la delezione del gene DCDC2-READ1 (DCDC2d) è stata associata alle capacità di lettura influenzando l'attività eccitatoria-inibitoria fondamentale per lo sviluppo neurobiologico. Avvalendoci di un modello murino di DCDC2d abbiamo investigato il suo ruolo nel veicolare le traiettorie di (neuro)sviluppo, le capacità attentive e la memoria. Inoltre, sono stati selezionati e quantificati fattori epigenetici (microRNA) come potenziali biomarker per la precoce diagnosi clinica.

Metodi: dai primi giorni di vita fino allo svezzamento (giorno 4-28), in animali di controllo e con delezione del gene DCDC2a è stata valutata l'acquisizione dei riflessi e il loro comportamento di esplorazione e comunicazione (Vocalizzazioni, Open field, Homing). In età adulta è stata valutata la risposta a stimoli conflittuali (Y-maze) e lo span di memoria (spatial novelty).

Risultati: la delezione del gene DCDC2a induce una alterazione dello sviluppo di abilità motorie, favorendo iperattività in "adolescenza", con conseguente modulazione dell'attenzione in età adulta. Inoltre, diversi microRNA coinvolti nell'equilibrio eccitatorio-inibitorio sono risultati alterati.

Conclusioni: il modello preclinico si è rivelato un valido strumento per approfondire il ruolo della componente genetica nella DD, nonché nella sua abilità di interazione con l'ambiente. Oltre alle alterazioni comportamentali è stato possibile osservare una firma epigenetica indotta dal gene DCDC2a, che potrebbe costituire un promettente punto di incontro con la pratica clinica per implementare trattamenti specifici e favorire la diagnosi precoce.

If you're submitting a symposium talk, what's the symposium title?

Interazione Geni x Ambiente: le potenzialità del modello preclinico

If you're submitting a symposium, or a talk that is part of a symposium, is this a junior symposium?

Yes

Primary author: IELPO, Donald (Fondazione Santa Lucia IRCCS)

Co-authors: DI SEGNI, Matteo (IRCCS E. Medea dell'Associazione "La Nostra Famiglia"); Ms MAURI, Chiara (IRCCS E. Medea dell'Associazione "La Nostra Famiglia"); Mr CICERI, Tommaso (Department of Brain and Behavioral Sciences, University of Pavia); Dr PERUZZO, Denis (tommaso.ciceri@lanostrafamiglia.it); Dr LAMPIS, Valentina (IRCCS E. Medea dell'Associazione "La Nostra Famiglia"); Dr BERTONI, Sara (Department of Human and Social Sciences, University of Bergamo); Dr FACOETTI, Andrea (Department of General Psychology, University of Padova); VENTURA, ROSSELLA (Dip Psicologia, Sapienza); Dr MASCHERETTI, Sara (IRCCS E. Medea dell'Associazione "La Nostra Famiglia"); Dr BABICOLA, Lucy (Fondazione Santa Lucia IRCCS)

Presenter: IELPO, Donald (Fondazione Santa Lucia IRCCS)

Session Classification: Interazione Geni x Ambiente: le potenzialità del modello preclinico