Un marcatore genetico per aiutare la diagnosi precoce della dislessia. Un recente studio condotto da Guido Marco Cicchini dell'Istituto di Neuroscienze del Consiglio Nazionale delle Ricerche (IN-CNR) di Pisa e Maria Concetta Morrone dell'Università di Pisa - in collaborazione con Daniela Perani dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano, e Cecilia Marino e Sara Mascheretti dell'IRCSS Medea - ha rivelato un'associazione tra un particolare tipo di dislessia causata da un'alterazione di un gene, il DCDC2, e un disturbo specifico della visione.

"Ad oggi la dislessia è diagnosticata solo quando si evidenzia un ritardo dell'apprendimento e vengono escluse altre cause" commenta Cicchini. "Questo rallenta molto, talvolta anche di anni, ogni forma di intervento. Scoprire un marcatore genetico e fisiologico cambia radicalmente tale prospettiva: in futuro, la diagnosi di questo tipo di dislessia potrebbe essere più semplice e molto più precoce".

Il DCDC2 fa parte di una ristretta famiglia di geni collegati alla dislessia. È già noto che il 20% dei dislessici ha un'alterazione in DCDC2, tuttavia il ruolo di questo gene finora era rimasto oscuro. Nella ricerca, apparsa in questi giorni su The Journal of Neuroscience, gli autori hanno preso in esame un gruppo di dislessici portatori di un'alterazione di questo gene, dimostrando che sono ciechi al movimento di alcuni stimoli visivi, quelli che di solito sono i più visibili nei soggetti normali.

"Questi soggetti dislessici riportano correttamente la forma o l'orientamento di un oggetto, ma se forzati a indicare la direzione in cui si muovono alcuni stimoli tirano a caso", spiega la professoressa Morrone. "Per fortuna questo deficit è presente solo per alcuni tipi di stimoli e quindi l'impatto nella vita quotidiana può essere limitato, ma in alcuni casi potrebbe non essere così: per esempio la direzione di un pedone o di una bicicletta visti da lontano potrebbe non essere percepita. Siamo di fronte a un sottotipo specifico di dislessia che sarebbe auspicabile riconoscere e trattare in maniera specifica nei primi anni di vita e la genetica può aiutare a selezionarlo in età molto giovane, quando le terapie riabilitative sono più efficaci".

Nello studio venivano mostrate a soggetti normali e dislessici con l'alterazione del DCDC2 mire visive di varie grandezze che si muovevano in direzioni diverse e di differente contrasto. Mentre i primi percepivano la direzione del movimento fino a contrasti molto bassi, i dislessici avevano forti difficoltà con gli stimoli minori di un grado di angolo visivo e non riuscivano a indicare correttamente la loro direzione di movimento neanche al massimo contrasto (bianco su nero). La ricerca ha anche chiarito che un terzo gruppo sperimentale, composto da dislessici senza l'alterazione genetica del DCDC2, aveva un deficit di gravità molto inferiore e solo per stimoli molto piccoli, vicino ai limiti della visibilità.

I ricercatori pisani e milanesi da oggi sono più vicini all'obiettivo di definire biomarker specifici e terapie più appropriate soprattutto nella dislessia associata a mutazioni genetiche. Grazie al loro lavoro, possiamo comprendere che un approccio multidisciplinare integrato alla dislessia è necessario per avere diagnosi e terapie sempre più specifiche e risolutive.