

GENOME ENVIRONMENT MICROBIOME AND METABOLOME IN AUTISM



Che cos'è GEMMA

Genome, Environment, Microbiome and Metabolome in Autism

il progetto **GEMMA** è un progetto di ricerca scientifica innovativa internazionale, finanziato dall'Unione Europea, che si propone di comprendere i meccanismi di sviluppo dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD, Autism Spectrum Disorder) spiegando i motivi per cui alcuni bambini manifestano autismo e altri no.

I Disturbi dello Spettro Autistico nel mondo colpiscono 1 bambino su 59 (1 ogni 37 maschi ed 1 ogni 151 femmine, una casistica aumentata di 40 volte rispetto al 1960) e sono tra le più grandi preoccupazioni delle famiglie e dei sistemi sanitari nazionali. Secondo uno studio della London School of Economics, questi disturbi comportano costi sociali più alti di quelli legati alla somma di quelli del cancro ed ai disturbi cardiovascolari insieme.

La familiarità (avere un fratello/sorella con disturbi autistici) rientra tra i fattori predisponenti all'autismo, ma non basta per determinare la patologia. Recenti studi hanno evidenziato che un'alterazione del **microbiota intestinale** (complesso insieme di microrganismi che risiede nel tratto intestinale di ogni individuo), se associata ad alti livelli di infiammazione e di stress ossidativo, gioca una parte importante nell'insorgenza del disturbo.

La Ricerca

GEMMA intende scoprire l'esistenza di una correlazione significativa tra microbiota umano, metaboloma, epigenoma e risposta immunitaria da un lato e insorgenza e progressione dell'autismo dall'altro.

Di durata quinquennale, il progetto è il primo studio ad unire l'analisi rigorosa dei dati ambientali con le più recenti analisi con approccio multi-omico.

Mediante questa strategia si potrà ottenere l'analisi della composizione e della funzione del microbiota e, di conseguenza, sviluppare protocolli di medicina personalizzata per il trattamento e la prevenzione dell'ASD.

L'obiettivo: diagnosi precoce e terapie personalizzate

L'obiettivo del progetto **GEMMA** è fornire dati relativi allo sviluppo ed alla progressione dell'ASD concentrando particolare attenzione a **come i cambiamenti del microbiota siano collegati ai disturbi autistici**.

La scoperta dell'esistenza di un legame tra la composizione e la funzione del microbiota umano e la presenza dei disturbi permetterà di diagnosticare l'ASD molto precocemente, prevenirlo o ridurne la sintomatologia attraverso protocolli di terapie personalizzate.

Il progetto **GEMMA** permetterà di identificare le esigenze dei singoli pazienti (medicina personalizzata) e le strategie di prevenzione (prevenzione primaria) che mirano alla modulazione del microbiota per ristabilire/mantenere la corretta omeostasi intestinale. I biomarcatori identificati contribuiranno a chiarire la patogenesi dei disturbi autistici in bambini con familiarità per ASD e a formulare approcci innovativi in grado di cambiare radicalmente l'andamento dell'ASD utilizzando la manipolazione del microbiota (somministrando pre/pro/simbiotici) come strategia di intervento preventivo.

L'approccio di ricerca

Lo studio si basa su dati forniti dall'osservazione di **600 neonati** con fattori di **rischio ASD** monitorati periodicamente, a partire dalla primissima infanzia (0-6 mesi), per tre anni, più altri due se presentano sintomi riconducibili alla manifestazione dei disturbi. In questi bambini verranno valutate le modificazioni epigenetiche che controllano la permeabilità intestinale e le funzioni del sistema immunitario.

I dati così raccolti verranno integrati con studi preclinici al fine di portare alla luce la relazione tra microbiota umano e sviluppo dell'ASD. Questi risultati permetteranno di disegnare studi preclinici basati sulle moderne strategie di trapianto di feci umane per la prevenzione delle ASD.

A chi è rivolto GEMMA

Sono invitate a partecipare al progetto le famiglie con già un figlio che presenta un disturbo dello spettro autistico e un altro bambino di 0-6 mesi (o con una nuova gravidanza in programma).

La partecipazione a GEMMA è completamente gratuita.

Partecipare a Gemma

La partecipazione al progetto consiste in prelievi periodici di materiali biologici (sangue, urine, feci e saliva). La prima volta questi campioni verranno prelevati all'intera famiglia (papà, mamma, bambino con ASD e neonato); successivamente solo al neonato, in un arco temporale di tre anni (più due).

Ad ogni famiglia partecipante sarà recapitato un kit personalizzato, contenente provette e dispositivi per la raccolta campioni e un Vademecum da seguire per la corretta esecuzione delle operazioni.

La raccolta dei campioni di urine, feci e saliva potrà essere eseguita autonomamente. Il campione di sangue dovrà essere prelevato in Centri di reclutamento indicati o Laboratori di analisi convenzionati.

Iscriversi a Gemma

Per partecipare al progetto occorre iscriversi presso i **“Centri di reclutamento Gemma”**. Attualmente sono attivi diversi Centri sul territorio nazionale e internazionale (Irlanda e USA). In Italia i Centri operativi sono al momento situati in Campania, ma molti altri sono in fase di attivazione per garantire una maggiore capillarità nel resto del territorio nazionale.

I Partners

Il progetto **GEMMA** vede coinvolti numerosi centri di prestigio in campo scientifico e tecnologico con sede in Europa e negli Stati Uniti:

EBRIS, Nutricia Research, Medinok, Bio-Modeling Systems, Euformatics, Theoreo, National University of Ireland Galway, Azienda Sanitaria Locale Salerno, Consiglio Nazionale delle Ricerche, INRA, INSERM, Utrecht University, Tampere University, Imperial College London, John Hopkins University e Massachusetts General Hospital for Children (l'ospedale collegato alla Harvard Medical School).

Il network di collaborazione sarà in grado di validare i risultati ottenuti ed integrarli su larga scala sfruttando librerie di dati multiomici già esistenti. Allo stesso modo, i dati dei clinical trial verranno condivisi ed armonizzati. Solo un consorzio formato da centri di ricerca di altissimo livello può essere in grado di analizzare l'enorme quantità di dati ottenuti che includono le variazioni del microbiota, la genomica, i cambiamenti epigenetici, il metaboloma, l'integrità della barriera mucosale e la risposta immunitaria il tutto in relazione allo sviluppo di ASD.

Coordinamento

La **Fondazione EBRIS** è ente capofila del progetto, in quanto istituto di ricerca che rappresenta un'eccellenza nel panorama scientifico nazionale e internazionale. Coordinatore del progetto è il **prof. Alessio Fasano**, ricercatore di fama internazionale e Presidente della Fondazione.

Per saperne di più

dott.ssa **Ilaria Tamburro**

Coordinatrice attività reclutamento EBRIS per GEMMA

tel: +39 **089.233463**

mobile +39 **351.8168175**

mail: **reclutamento@gemma-project.eu**

WWW.EBRIS.EU

WWW.GEMMA-PROJECT.EU

Progetto GEMMA Italia 

Fondazione EBRIS  



This project has received funding from the European Union's Horizon 2020 research and innovation program under grant agreement N° 825033



Fondazione **EBRIS**
European Biomedical Research Institute of Salerno
Via S. De Renzi, 50 - Salerno, Italy