



### **Il progetto europeo GEMMA continua il reclutamento dei bambini a rischio di sviluppare autismo**

Il progetto GEMMA ([www.gemma-project.eu](http://www.gemma-project.eu)) è un progetto europeo innovativo in ambito biomedico che ha la finalità di capire i meccanismi d'insorgenza dell'autismo con lo scopo di diagnosticarlo molto precocemente, di prevenirlo o di ridurne la sintomatologia. Il progetto prevede, per la prima volta, di reclutare, a partire dalla primissima infanzia, bambini a rischio di sviluppare autismo e di seguirli nel tempo. I bambini a rischio sono quelli che hanno già un fratello o una sorella con autismo e per i quali la probabilità di sviluppare questo disturbo aumenta di 10 volte.

**Per questa ricerca si stanno cercando, anche in Italia, famiglie che abbiano un figlio/a con autismo e un fratellino/sorellina in programma, in arrivo, o di età compresa tra 0 e 6 mesi da includere nello studio.** Se reclutati, ogni sei mesi ne verrà monitorato lo sviluppo, verrà effettuata una valutazione specifica per l'autismo e verranno prelevati campioni biologici. Se il bambino sviluppa l'autismo, riceverà una diagnosi molto precoce che gli permetterà di accedere ad un intervento tempestivo. Se il bambino non sviluppa autismo, la valutazione verrà data ai genitori molto presto. **Le famiglie** che rispondono ai criteri di inclusione e sono **interessate a partecipare al progetto, possono contattare la Dr.ssa Ilaria Tamburro a questo indirizzo email: [reclutamento@gemma-project.eu](mailto:reclutamento@gemma-project.eu)**

Maggiori dettagli sul progetto si trovano sul sito [www.gemma-project.eu/it](http://www.gemma-project.eu/it) o sulla pagina Facebook Progetto GEMMA Italia <https://www.facebook.com/Progetto-GEMMA-Italia-110247750431245/>

### **L'autismo colpisce 1 bambino su 59**

L'autismo, o Disturbo dello Spettro Autistico (ASD), è un disturbo del neurosviluppo che, secondo le ultime stime, colpisce nel mondo 1 bambino su 59 (con una prevalenza aumentata di 40 volte rispetto al 1960 e con un rapporto maschi: femmine= 4 : 1), e rappresenta una delle maggiori preoccupazioni delle coppie che intendono avere figli, o ne hanno di piccoli, e dei sistemi sanitari nazionali.

Mentre il mondo deve affrontare una pandemia di ASD, la comunità scientifica non riesce a capire fino in fondo il complesso insieme di fattori di rischio che ne sono la causa, tanto che le diagnosi di ASD si basano solo su valutazioni comportamentali e non su analisi di laboratorio o strumentali. Al momento, sono noti solo alcuni fattori predisponenti e tra questi c'è la familiarità con l'autismo che aumenta di 10 volte il rischio di svilupparlo nei bambini che hanno un fratello/sorella con questo disturbo. Oltre a questo fattore anche un'alterazione del microbiota intestinale (complesso insieme di microrganismi che risiede nell'intestino di ogni individuo), alti livelli di infiammazione e di

stress ossidativo sembrano giocare un ruolo chiave nell'insorgenza dell'autismo. Poiché questi fattori sono ancora da chiarire, oggi non esistono protocolli preventivi in grado di ridurre o prevenire questo rischio.

### **Il progetto GEMMA**

GEMMA è il progetto europeo della durata di 5 anni, iniziato il primo gennaio 2019, e finanziato con 14,2 milioni di euro, che per primo intende integrare l'analisi rigorosa dei dati ambientali con le più avanzate analisi molecolari (approccio multi-omico). Attraverso questa strategia si potrà ottenere il quadro della composizione e della funzione del microbiota intestinale in relazione all'insorgenza e alla progressione dell'autismo e, di conseguenza, individuare possibili bersagli terapeutici su cui sviluppare protocolli di medicina personalizzata per la prevenzione e il trattamento dell'autismo.

Le osservazioni si baseranno sullo studio approfondito di 600 neonati caratterizzati da fattori di rischio (familiarità) per l'autismo. Questi bambini verranno seguiti sin dalla nascita valutando le modificazioni epigenetiche e microbiche intestinali che controllano la permeabilità intestinale e le funzioni del sistema immunitario. I dati raccolti verranno integrati con studi preclinici al fine di individuare la relazione tra composizione e funzione del microbiota umano e l'insorgenza dell'autismo. Lo studio permetterà di identificare le esigenze dei singoli pazienti (trattamento personalizzato) e le strategie di prevenzione (prevenzione primaria) che mirano alla regolazione del microbiota per ristabilire/mantenere la corretta omeostasi intestinale. I biomarcatori identificati contribuiranno infatti a chiarire la patogenesi dell'ASD in bambini con familiarità per questo disturbo e a formulare approcci innovativi in grado di cambiarne radicalmente l'andamento utilizzando la manipolazione del microbiota (somministrando pre/probiotici) come strategia di intervento preventivo. Questi risultati permetteranno anche di disegnare studi preclinici basati sulle moderne strategie di trapianto di feci umane per prevenire l'ASD.

### **I partner**

Questo progetto internazionale vede coinvolti numerosi centri di eccellenza con sede in Europa e negli Stati Uniti: EBRIS, che coordina il progetto, 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 di integrarli su larga scala sfruttando data set multi-omici già esistenti. Allo stesso modo, i dati dei clinical trials verranno condivisi ed integrati. Solo un consorzio formato da centri di ricerca di altissimo livello è in grado di analizzare l'enorme quantità di dati che verranno prodotti e che includono le variazioni del microbiota, i cambiamenti epigenetici, il metaboloma, l'integrità della barriera intestinale e la risposta immunitaria mettendoli in relazione allo sviluppo dell'autismo.

### **L'istituto che coordina il progetto**

La missione della fondazione EBRIS (European Biomedical Research Institute of Salerno) è quella di fornire una piattaforma multidisciplinare per scoprire le basi molecolari delle patologie umane e trasformare la conoscenza in nuove strategie per la cura e la prevenzione. La fondazione EBRIS rappresenta un punto d'incontro tra le scienze di base e la creazione di nuovi piani per la prevenzione delle malattie umane, nuovi interventi farmacologici e nuove strategie di drug delivery. Contraddistingue la mission di EBRIS l'utilizzo delle più innovative tecnologie disponibili e l'impegno per l'utilizzo di modelli preclinici per studi in vitro di numerose patologie umane. L'obiettivo di EBRIS è quello di creare un network con altri istituti di ricerca europei e condividere le eccellenze per sviluppare progetti di ricerca innovativi in grado di definire il ruolo dell'ambiente sulla salute umana. Modelli di patologie quali la celiachia, il diabete di tipo 1, l'autismo e la schizofrenia sono studiati rigorosamente per determinare gli effetti che l'ambiente

gioca (in particolare durante il primo anno di vita) nel definire la composizione del microbiota, il metabolismo e l'attivazione del sistema immunitario.

Info:

dott. Chim. Dario Siniscalco

[dario.siniscalco@unicampania.it](mailto:dario.siniscalco@unicampania.it)