


*SM*

Identificato il difetto genetico responsabile di una particolare forma genetica di atassia, nota tra gli addetti ai lavori come SCA28. A scoprirlo uno studio italiano finanziato da Telethon e realizzato da Franco Taroni, ricercatore dell'Istituto neurologico «Carlo Besta» di Milano, in collaborazione con Marco Muzi-Falconi dell'Università degli Studi di Milano.

## Scoperta causa genetica di un tipo di atassia



**L**e atassie sono disturbi della coordinazione dei movimenti e spesso si associano a incontinenza, difficoltà di

deglutizione e movimenti involontari di arti, tronco, testa, occhi. Spesso conseguenza di infezioni, intossicazioni o radiazioni, l'atassia può avere anche un'origine genetica. Nella SCA28 è stata identificata l'alterazione del gene AFG3L2, che contiene le informazioni per una proteina coinvolta nel metabolismo dei mitocondri. Il lavoro ha una ricaduta immediata in campo diagnostico, i ricercatori cercheranno anche di capire se questa atassia possa essere inserita nel promettente filone di ricerca delle malattie mitocondriali.

