

## L'EURAC scopre la regione cromosomica della RLS

Un contributo decisivo alla ricerca genetica sulla sindrome delle gambe senza riposo (RLS)

I ricercatori dell'Istituto di medicina genetica dell'EURAC hanno scoperto la quarta regione cromosomica responsabile della sindrome delle gambe senza riposo (Restless Legs Syndrome - RLS). Dopo quattro anni di studi sul materiale genetico delle popolazioni nella regione compresa tra Stelvio, Martello e Valle Lunga, il neurologo Peter Pramstaller e il suo team sono giunti a questa scoperta di portata mondiale.

La RLS, conosciuta anche come "sindrome delle gambe senza riposo", è una malattia neurologica molto frequente che colpisce circa il 10% della popolazione. Per la sua alta presenza, anche tra soggetti giovani, questa malattia viene compresa tra le malattie neurologiche più diffuse come l'emicrania. I soggetti che ne sono affetti possono trascorrere nei casi più gravi intere notti in bianco: i sintomi si manifestano più frequentemente la sera o durante la notte, ma anche in momenti di riposo durante la giornata. "I pazienti avvertono un fastidioso formicolio e prurito alle gambe che rende impossibile la posizione di riposo, più raramente i sintomi si estendono anche alle braccia. Nella maggior parte dei casi, il fastidio diminuisce o scompare nel momento in cui ci si muove. - spiega Peter Pramstaller - Gli effetti più frequenti della malattia sono disturbi del sonno e della concentrazione, ma non sono rari anche casi di depressione".

Da anni il mondo della scienza si muove alla ricerca delle cause della RLS e numerosi sono i gruppi di ricercatori impegnati ad individuare uno o più geni responsabili della malattia. Fino a questo momento, tre distinti gruppi di scienziati in Canada, Italia e Stati Uniti hanno individuato tre regioni cromosomiche che dovrebbero essere collegate all'insorgere della RLS.

Grazie alle ricerche condotte tra le popolazioni della Val Venosta, gli studiosi dell'EURAC sono giunti alla scoperta di una quarta regione. "L'identificazione di regioni cromosomiche coinvolte nella malattia, nel nostro caso la RLS-4, pone le condizioni per andare alla ricerca dei geni da cui questa deriva. - spiega Pramstaller - Una volta individuati questi geni, sarà possibile comprendere meglio quali sono le condizioni che favoriscono l'insorgere della malattia e adottare trattamenti più efficaci e mirati".

I risultati della ricerca dell'EURAC verranno pubblicati in autunno dalla rivista scientifica internazionale "American Journal of Human Genetics" e saranno presentati in diversi congressi a New Orleans e Kyoto.

Le ricerche condotte dall'Istituto di Medicina Genetica dell'EURAC sono realizzate in collaborazione e con il supporto dell'Assessorato alla Sanità e Politiche Sociali della Provincia di Bolzano e della Fondazione Cassa di Risparmio.

*Per ulteriori informazioni:*

Irene Pichler, [ipichler@eurac.edu](mailto:ipichler@eurac.edu), Tel 0471 - 055 512