



L'assenza di molecole nel naso arresta i neuroni della pubertà

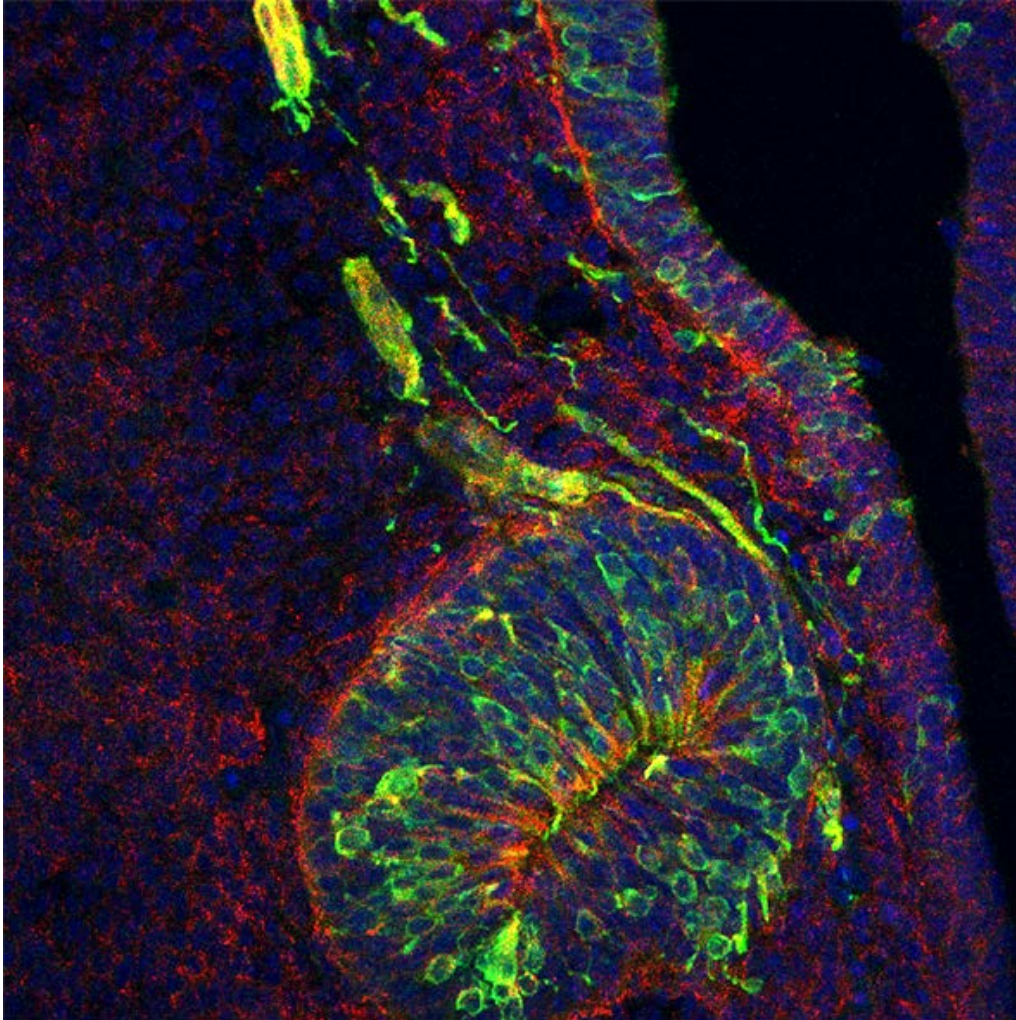
Uno studio pubblicato dall'Università Statale di Milano e University College London ha identificato due molecole collegate allo sviluppo olfattivo e alla pubertà: in loro assenza le cellule nervose non si sviluppano correttamente. La ricerca apre nuove prospettive per la creazione di un test genetico per la Sindrome di Kallman.

Milano, 5 novembre 2019. Due molecole importanti per la connettività neuronale cooperano per aiutare a formare il senso dell'olfatto e garantire l'inizio della pubertà. Questo processo biologico è rilevante per comprendere le basi genetiche della **sindrome di Kallmann, i cui pazienti presentano difetti olfattivi e assenza di pubertà.**

La nuova ricerca, condotta presso **l'Università degli Studi di Milano e la University College London (Londra)**, **ha scoperto che le due molecole, chiamate PLXNA1 e PLXNA3**, sono presenti nei nervi che collegano il naso al cervello durante lo sviluppo embrionale. Questi nervi trasmettono segnali essenziali per il senso dell'olfatto e guidano anche particolari cellule nervose, chiamate neuroni secernenti l'ormone che rilascia le gonadotropine, dal loro luogo di nascita, nel naso, alla loro destinazione finale, nel cervello, dove dovrebbero regolare l'inizio della pubertà e l'attività riproduttiva. Lo studio, pubblicato su [Development](#), mostra che, nei topi, entrambi i tipi di cellule nervose non si sviluppano correttamente in assenza di PLXNA1 e PLXNA3. Di conseguenza, le regioni del cervello che elaborano le informazioni olfattive risultano malformate e le cellule nervose che inducono la pubertà raggiungono in numero minore il cervello.

Il lavoro, finanziato dalla **Fondazione Telethon e dal Consiglio britannico per la ricerca in biotecnologia e scienze biologiche (BBSRC)** fa sperare in un nuovo test genetico per diagnosticare la sindrome di Kallmann in quei pazienti affetti da tale sindrome la cui causa è ancora sconosciuta. Infatti, **ora potranno essere ricercate mutazioni nei geni che contengono le informazioni su come produrre PLXNA1 e PLXNA3.** *"Usando il topo come organismo modello, abbiamo identificato una nuova combinazione genica che può causare una patologia ereditaria simile alla sindrome di Kallmann umana. Sebbene questa sindrome possa essere trattata con iniezioni di ormoni se diagnosticata precocemente, conoscere le cause genetiche può fare un'enorme differenza per accelerare la diagnosi e fornire il trattamento adeguato ai pazienti in modo tempestivo"*, spiega **Anna Cariboni**, co-autrice di questo lavoro. *"Questa è una scoperta importante, perché i nervi che trasmettono il nostro senso dell'olfatto e che guidano le cellule nervose che inducono la pubertà si formano in modo molto simile nei topi e nell'uomo"*, commenta **Christiana Ruhrberg** dell'UCL.

Segue immagine



L'immagine, acquisita mediante microscopia confocale dal Dott. Roberto Oleari, primo autore della pubblicazione, mostra una struttura circolare all'interno del naso in via di sviluppo che dà vita a cellule nervose che inducono la pubertà, colorate in verde. Alcune di queste cellule nervose lasciano il loro luogo di origine per viaggiare in piccoli gruppi lungo i nervi olfattivi. Queste celle e i nervi appaiono gialli, perché possiedono sia la molecola PLXNA3, che è colorata di rosso e uno specifico marcatore nervoso in verde: il rosso e il verde si mescolano quindi generando il colore giallo. I nuclei di tutte le cellule presenti in questa zona del naso sono evidenziati in blu.