

RICERCA: Una variante genica accresce il rischio di tremore essenziale

Il primo fattore di rischio genetico associato al tremore essenziale è stata identificato da un gruppo di ricercatori americani coordinato da **Kari Stefansson**. È quanto anticipa l'edizione on line di *Nature Genetics*. La scoperta, secondo gli scienziati, potrebbe condurre a nuovi approcci per il trattamento di questa malattia neurologica. Il tremore essenziale è uno dei più comuni disordini del movimento e colpisce circa il 6% della popolazione. L'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età (13% degli individui sopra i 65 anni di età), senza prevalenza di sesso. La patologia non ha eziologia nota, anche se si pensa siano implicati soprattutto fattori ambientali tra le cause predisponenti. Dal punto di vista fisiopatologico il cervelletto è maggiormente coinvolto nella genesi del tremore. Clinicamente si manifesta con tremore posturale e cinetico localizzato soprattutto nelle estremità distali degli arti superiori, al capo (movimenti di affermazione o negazione), alla voce. Secondo lo studio condotto da Stefansson e colleghi, sarebbe una variazione nel gene LINGO1 ad accrescere il rischio di sviluppare il tremore essenziale. LINGO1 è coinvolto nelle interazioni cellula-cellula nel sistema nervoso ed è anche noto per la regolazione della sopravvivenza neuronale. L'inibizione dell'attività di LINGO1 è stato dimostrato che favorisca la sopravvivenza dei neuroni e migliori le funzioni nei modelli animale di altre patologie neurologiche.