

**Journal Club n°155**  
**Seminari di lettura critica**  
**della letteratura internazionale**

**Il Dott. Damiano Pecile**  
 presenterà il lavoro:

**Modification of Cognitive Performance in Schizophrenia**  
**by Complexin 2 Gene Polymorphisms**

Martin Begemann, MD\*; Sabrina Grube, MSc\*; Seergi Papiol, PhD; Dörte Malzahn, PhD; Henning Krampa, PhD; Katjia Ribbe, MSc; Heidi Friedrichs, MSc; Kostantin A. Rayushkin, PhD; Ahmed El-Kordi, MSc; Fritz Benseler, BA; Kathrin Hannke, BA; Svetlana Sperling, BA; Dayana Schwerdtfeger, BA; Ivonne Thanäuser, BA; Martin F. Gerchen, BSc; Mohammad Ghorbani, MD; Stefan Gutwinski, MD; Costanze Hilmes, MD; Richard Leppert, MD; Anja Ronnenberg, BA; Julia Sowislo, BSc; Sabina Stawicki, PhD; Maren Stöttke, MD; Christoph Szusziess, MD; Kerstin Reim, PhD; Joachim Riggert, MD; Fritz Eckstein, PhD; Peter Falkai, MD; Heike Bickeboller, PhD; Klaus-Armin Nave, PhD; Nils Brose, PhD; Hannelore Ehrenreich, MD, DVMJ.

*Archives of General Psychiatry. 2010; 67: 879-888*

Nella ricerca delle basi biologiche della schizofrenia un aspetto che rimane da chiarire è il contributo specifico di alcuni geni candidati e delle loro varianti al complesso sviluppo fenotipico della malattia. La Göttingen Research Association for Schizophrenia (GRAS) ha raccolto un innovativo database di pazienti con schizofrenia strutturato in modo tale da consentire uno studio di associazione genetica basato sul fenotipo (PGAS) riguardante le eventuali correlazioni tra informazioni genetiche e fenotipi quantificabili di malattia. L'articolo in esame ha analizzato il ruolo del gene della complessina 2 (*CLPX2*) sulla funzione sinaptica e sullo sviluppo della schizofrenia. Lo studio, coordinato dall'Istituto di Medicina Sperimentale Max Planck, ha coinvolto 23 servizi psichiatrici tedeschi che hanno reclutato 1071 pazienti con diagnosi DSM-IV-TR di "schizofrenia" e 1079 controlli. Il principale indicatore di esito preso in esame è stato la performance cognitiva nelle sue componenti di funzionamento esecutivo, ragionamento e capacità di apprendimento/memoria verbale. Sono stati individuati sei polimorfismi nucleotidici (SNP) distribuiti nel gene *CLPX2* associati in maniera forte con la performance cognitiva di pazienti con schizofrenia e in maniera marginale con il livello di intelligenza premorbosa. Il presente studio ha permesso l'identificazione di caratteristiche cliniche e biologiche associate al marker: la performance cognitiva dei pazienti con schizofrenia viene modificata dalle varianti di *CLPX2* che modulano l'espressione post-trascrizionale del gene.

**Discussione:**

**Dr.ssa Likena Brunello: Revisione della letteratura sull'argomento**

**Dr.ssa Mariasole Castellazzi: Critica del lavoro, punti di forza e limiti**

**LUNEDI' 31 GENNAIO 2011 ORE 15.30 - 17.00**  
**AULA C della Lente Didattica**