

## **Effetti della supplementazione con $\omega$ -3 PUFA in pazienti con sindrome di Rett**

Joussef Hayek<sup>1</sup>, Cinzia Signorini<sup>2</sup>, Silvia Leoncini<sup>2</sup>, Thierry Durand<sup>3</sup>, Alessandra Pecorelli<sup>2</sup>,  
Lucia Ciccoli<sup>2</sup>, Giuseppe Valacchi<sup>4</sup>, Claudio De Felice<sup>5</sup>

<sup>1</sup> U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Le Scotte Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italia; <sup>2</sup> Dipartimento di Fisiopatologia, Medicina Sperimentale e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia, <sup>3</sup>Institut des Biomolécules Max Mousseron (IBMM) - UMR 5247 CNRS – UM I – UM II, Montpellier, France; <sup>4</sup> Dipartimento di Biologia Evolutiva, Università degli Studi di Ferrara, Italia; <sup>5</sup> U.O.C. di Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico Le Scotte, (AOUS), Siena, Italia

Sulla base di nostri precedenti studi in cui era osservata una condizione di aumentato stress ossidativo e perossidazione lipidica in pazienti con sindrome di Rett (RTT), abbiamo valutato l'effetto della supplementazione con acidi grassi polinsaturi  $\omega$ -3 ( $\omega$ -3 PUFA) in pazienti in stadio precoce della malattia. Per il presente studio abbiamo utilizzato  $\omega$ -3 PUFA come olio di pesce (Norwegian Fish Oil AS, Trondheim, Norway, Prodotto Numero HO320-6; Distributore italiano: Transforma AS Italia. Forlimpopoli (FC). Italia; Codice di registrazione ministeriale: 10 43863-Y). Un totale di 20 pazienti con RTT in primo stadio sono state randomizzate per la supplementazione orale con olio di pesce contenente  $\omega$ -3 PUFA per 6 mesi (DHA:  $72,9 \pm 8,1$  mg/kg al di; EPA:  $117,1 \pm 13,1$  mg/kg al di;  $\omega$ -3 PUFAs totali:  $246,0 \pm 27,5$  mg/kg al di) o nessun trattamento. Da questo studio emerge un miglioramento clinico in particolare per quanto riguarda l'area motoria, la comunicazione non verbale e la funzione respiratoria (outcomes primari) insieme ad una diminuzione significativa dei livelli di marker di stress ossidativo (outcomes secondari) nei pazienti trattati con supplementazione di  $\omega$ -3 PUFA.

Il presente studio-pilota suggerisce, per la prima volta, che un intervento “dietetico” per un periodo relativamente breve in una malattia genetica quale la RTT in una fase precoce della sua storia naturale è in grado di modificare “almeno parzialmente” la biochimica e la clinica, in assenza di effetti collaterali. Restano aperte tuttavia le domande sul dosaggio più appropriato, durata del trattamento ed eventuale formulazione chimica e comprensione del ruolo dei metaboliti secondari degli  $\omega$ -3 PUFA.