

La scoperta senese Sindrome di Rett Ecco il nuovo test

SIENA - Identificato un marker predittivo della sindrome di Rett grazie a un innovativo studio di un gruppo internazionale italo-francese, coordinato da due medici dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, il neonatologo Claudio De Felice e il neuropsichiatra Joussef Hayek. È una scoperta potenzialmente in grado di cambiare la storia naturale di questa grave malattia genetica che colpisce la bambine, finora diagnosticata solo intorno all'anno di vita, quando la sintomatologia è conclamata ed è presente un danno cerebrale irreversibile. "Si tratta di un marker biochimico, chiamato 'F2-dihomo-isoprostani' - spiegano De Felice e Hayek - derivante dall'ossidazione di un acido grasso polinsaturo presente nella sostanza bianca cerebrale. Tale composto è risultato essere in concentrazioni da 100 a 300 volte più elevate nel plasma delle pazienti in stadio 1 della malattia". Inoltre, analizzando la numerosa casistica della Neuropsichiatria Infantile dell'ospedale senese, che da oltre 20 anni è centro di riferimento per la sindrome di Rett, si è evidenziato che questa molecola è il più precoce indicatore nelle piccole pazienti della prima fase della malattia, tra i 6 e i 12 mesi di vita. "La scoperta - proseguono De Felice e Hayek - apre la strada a una diagnosi e una terapia precoce con sostanze di origine naturale, come gli acidi grassi polinsaturi omega-3. La filosofia alla base della nostra ricerca è stata quella di spingere l'acceleratore verso una diagnosi quanto più precoce possibile".

