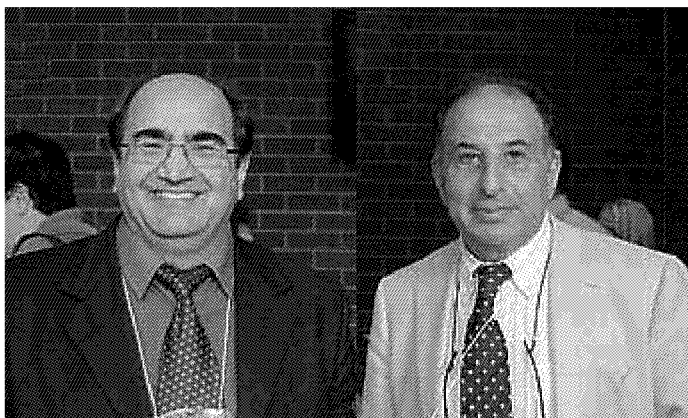


RICERCA ALLE «SCOTTE» UN TEST DIAGNOSTICO INNOVATIVO

Sulle tracce della sindrome di Reet Scoperto un indicatore della malattia

«MAI AVREMMO immaginato in fase di ricerca di trovare quel che abbiamo trovato. Questa è davvero una grande scoperta per gli scenari che apre e Siena si conferma luogo di eccellenza per trovare, non dico una soluzione, ma almeno la strada per tentare di curare una malattia tanto complicata», la voce gioiosa del dottor Claudio De Felice annuncia la grande scoperta. La sensazionale 'trovata' ha portato, infatti, all'identificazione di un marker predittivo della sindrome di Rett.

Si tratta di una malattia genetica che colpisce una bambina su 10mila alla nascita, «una malattia rara, molto complicata e devastante — spiega il dottor De Felice —, che è anche la seconda causa di ritardo mentale nelle bimbe, dopo il down. Su questa si è concentrata grande attenzione da parte della ricerca mondiale. Prima si capisce chi ce l'ha, prima si può agire e rallentare. E prima che provochi il danno cerebrale». E qui sta la grande scoperta, frutto dell'innovativo studio di un gruppo internazionale italo-francese, coordinato appunto dai due medici dell'Azienda ospedaliera universitaria senese, il neonatologo Claudio De Felice e il neuropsichiatra Joussef Hayek: la sindrome di Rett è finora diagnosticata solo intorno all'anno di vita, quando la sintomatologia è conclamata ed è presente un danno cerebrale irreversibile; nella seconda fase della sindrome infatti le bambine diventano autistiche, proprio intorno all'anno di vita. «Quello identificato è un marker biochimico, chiamato 'F2-dihomo-isoprostani' — spiega De Felice — derivante dell'ossi-



CLAUDIO DE FELICE
«Si apre così la strada ad una diagnosi e relativa terapia precoce»

dazione 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». Il danno insomma è della sostanza bianca e esiste un marker in questa, un marker precoce che potrebbe consentire di agire in tempo, prima di quanto si faccia oggi: e la tempestività, abbiamo visto, è fondamentale, in una malattia dimostrata reversibile. Se la malattia è stata scoperta nel '66 da un austriaco, Siena vanta già la scoperta

TEST
Lo studio è di un gruppo italo-francese coordinato dai due medici dell'Aou senese, il neonatologo Claudio De Felice e il neuropsichiatra Joussef Hayek

di due geni mutati e un centro di riferimento da trent'anni, il primo in Italia, presieduto oggi dal professor Hayek. E proprio analizzando la numerosa casistica della Neuropsichiatria Infantile senese 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 — ancora De Felice — apre la strada a una diagnosi e una terapia precoce con sostanze di origine naturale». Nello specifico, lo studio da cui è scaturita la scoperta è effettuato in collaborazione con il professor Thierry Durand del Cnr di Montpellier e l'Università di Siena, con la ricercatrice Cinzia Signorini e la professoressa Lucia Ciccoli, esperte di stress ossidativo. Ed è stato pubblicato sulla rivista internazionale 'The Journal of Lipid Research'.

Paola Tomassoni

