



*Saranno presentati nuovi studi che potrebbero aprire la strada a innovative terapie per il trattamento dell'Autismo e la Sindrome dell'X fragile*



Troina, 2 aprile 2019 - Nuovi studi e programmi terapeutici sull'Autismo e la Sindrome dell'X-fragile saranno i temi di discussione tra i maggiori esperti di genetica mondiale che da giovedì quattro aprile si riuniranno, per tre giorni consecutivi, nella Cittadella dell'Oasi di Troina per il 14° incontro sulla genetica dei disturbi del neurosviluppo. Un appuntamento che si ripete dal 2005 organizzato dall'IRCCS di Troina, struttura ad alta specializzazione per quanto riguarda la Disabilità Intellettiva, l'Involuzione Cerebrale Senile e all'avanguardia nel campo della genetica.

Nei tre giorni di incontro saranno evidenziati gli attuali programmi e possibilità terapeutiche, anche se al momento sotto forma di "Trial", per la Sindrome dell'X-Fragile, dell'Autismo e la Sindrome di Phelan-McDermid. Quest'ultima, molto rara e poco conosciuta, rientra pienamente nel perimetro dei disturbi dello spettro autistico. Allo studio, infatti, la possibilità di utilizzare tipologie di farmaci (dalla Metformina, farmaco utilizzato comunemente per il trattamento del Diabete mellito, per la sindrome dell'X fragile, all'IGF-1 e l'Ossitocina per la sindrome di Phelan-McDermid) che aprono nuove prospettive nel trattamento di queste patologie. I risultati sono promettenti e lasciano ben sperare per il futuro.

L'IRCCS Oasi di Troina si conferma ancora una volta un laboratorio di sintesi sulla ricerca legata alle nuove sfide genetiche, per contribuire a mutare le prospettive diagnostiche di diverse malattie. L'Istituto, infatti, è centro di riferimento regionale per le malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche (a cui va aggiunto quello per le malattie del sistema nervoso centrale e periferico e per le Genodermatosi) e segue attualmente 1.200 pazienti affetti da più di 80 diverse malattie rare.

Il meeting sarà articolato in cinque sessioni ad invito. Tra gli interventi più attesi, per citarne solo alcuni, quelli dell'australiano Jozef Gecz, insignito nel 2018 dello Science Excellence Award, degli americani Paul J. Hagerman e Randi J. Hagerman sulla sindrome dell'X fragile e Joseph Buxbaum sulla sindrome di Phelan-McDermid, del francese Thomas Bourgeron sulla genetica dell'autismo e dell'arabo Fowzan Alkuraya sulla Disabilità Intellettiva ad ereditarietà autosomica dominante.

In Italia l'Autismo, un disturbo del neurosviluppo, colpisce un bambino su 77 e ogni anno, il due di aprile, ne viene celebrata la giornata mondiale, istituita nel 2007 dall'Onu, per una sensibilizzazione collettiva e capillare di questa patologia. La sindrome dell'X fragile è la causa ereditaria più frequente di disabilità intellettiva che ha una prevalenza di circa 1 su 4.000 soggetti di sesso maschile e 1 su 8.000 di sesso femminile.

“Il meeting - dice il dott. Corrado Romano direttore U.O.C. di Pediatria e Genetica Medica all'IRCCS Oasi Maria SS. di Troina - rappresenta un'importante occasione di incontro e di analisi, studio e confronto tra le principali istituzioni scientifiche nazionali ed internazionali, per discutere delle novità scientifiche nel campo della genetica dei disturbi del neurosviluppo”.