



**Azienda Ospedaliera
Universitaria Senese**
Complesso Ospedaliero
di Rilievo Nazionale e di Alta Specializzazione
Ospedale Santa Maria alle Scotte



Lo studio indica nuovi meccanismi di azione della malattia legati a una disfunzione delle citochine

Siena, 20 agosto 2015 – Ricerca senese evidenzia nuovi meccanismi alla base della sindrome di Rett, una rara e grave forma di autismo infantile su base genetica che colpisce quasi esclusivamente il genere femminile. La ricerca è stata condotta su pazienti seguite presso la Neuropsichiatria infantile dell'ospedale Santa Maria alle Scotte di Siena, diretta da Joussef Hayek: 24 pazienti con la forma classica della malattia (MECP2) e 8 con la variante più rara (CDKL5).

Lo studio ha evidenziato, per la prima volta, un'importante disfunzione nella secrezione di citochine nelle due diverse forme della malattia, in particolare di quelle rilasciate dai macrofagi, cellule di difesa in grado di inglobare microrganismi e cellule alterate. “Nello studio – spiega il neonatologo e ricercatore Claudio De Felice – sono state analizzate 18 diverse citochine, molecole-segnale fra le cellule del sistema immunitario e fra queste e diversi organi e tessuti. La sindrome di Rett, a lungo considerata esclusivamente un disordine neuropsichiatrico infantile, assume sempre di più le caratteristiche di una malattia multi-organo in cui l'infiammazione e lo stress ossidativo rappresentano componenti chiave. La supplementazione con olio di pesce contenente acidi grassi polinsaturi omega 3 si è dimostrata in grado di correggere la disfunzione immunitaria e migliorare il quadro infiammatorio e ossidativo nelle pazienti”.

La scoperta, recentemente supportata da risultati analoghi di uno studio americano in un modello animale della malattia, apre la strada a nuove frontiere terapeutiche nella Rett, basate sulla modulazione del processo infiammatorio. Lo studio, frutto della collaborazione scientifica internazionale fra l'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, l'Università di Siena e il CNRS di Montpellier, è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista “Oxidative Medicine and Cellular Longevity” e porta la firma dei ricercatori Silvia Leoncini, Claudio De Felice, Cinzia Signorini, Gloria Zollo, Alessio Cortelazzo, Thierry Durand e Jean-Marie Galano, Roberto Guerranti, Marcello Rossi, Lucia Ciccoli e Joussef Hayek.

fonte: ufficio stampa