

Una terapia efficace contro la sindrome da X fragile
 Alcuni giornali hanno riportato gli esiti di una ricerca condotta a Roma che avrebbe dimostrato un possibile miglioramento nei bambini che soffrono della sindrome da X fragile. In quali casi il nuovo trattamento può avere significato?

Lettera firmata e-mail
 ●●● La sindrome di Martin Bell, più nota come sindrome dell'X fragile, è così chiamata perché il gene "difettoso" è localizzato proprio sul braccio lungo di questo cromosoma. Si tratta della causa più frequente di ritardo mentale ereditario, spesso per fortuna non molto grave, e interessa circa un maschio ogni 1200 e una femmina ogni 2200. Dal 1993 si può scoprire negli adulti l'alterazione del tratto di dna modificato con un semplice prelievo di sangue. E addirittura si riesce ad identificare il feto che presenta il difetto nel suo patrimonio genetico già verso la decima settimana di gravidanza, con il prelievo dei villi coriali. Per quanto riguarda la ricerca cui fa riferimento la lettrice, i risultati dello studio dicono che nei bambini affetti da X fragile con Adhd (sindrome da deficit di attenzione e iperattività) la somministrazione di L-acetilcarnitina determina una significativa diminuzione dell'iperattività e un miglioramento del comportamento adattativo, in assenza di effetti collaterali. Tale trattamento promette di dare buoni risultati anche nel controllo dell'iperattività nei bambini con Adhd senza ritardo mentale. È questo in sintesi l'importante risultato di uno studio

multicentrico in doppio cieco (nel quale cioè né lo sperimentatore né l'ammalato sono a conoscenza di chi ha ricevuto il farmaco e di chi ha ricevuto il placebo) appena pubblicato su American Journal of Medical Genetics che ha coinvolto oltre 60 piccoli, di età compresa tra i 6 e i 13 anni, ammalati di sindrome del cromosoma X fragile con Adhd (Attention deficit hyperactivity disorder) trattati con la L-acetilcarnitina.

Il progetto, al quale hanno partecipato 8 centri in Italia, Spagna e Francia, è stato coordinato da Giovanni Neri, direttore dell'Istituto di genetica medica dell'Università Cattolica di Roma, e da Maria Giulia Torrioli, neuropsichiatra infantile dell'Università Cattolica-Policlinico Gemelli di Roma. I bambini presentavano in gran parte iperattività e problemi nella capacità di socializzare, oltre al ritardo mentale. La terapia adottata finora per l'iperattività, soprattutto negli Stati Uniti, ma di recente anche in Italia, impiegava farmaci stimolanti (anfetaminici, in particolare il metilfenidato) che possono comportare importanti effetti collaterali (come rallentamento della crescita, inappetenza, sonnolenza); invece dopo un anno di trattamento con L-acetilcarnitina l'iperattività è diminuita in modo significativo ed è migliorato il comportamento adattativo, in assenza di effetti collaterali. I risultati suggeriscono la potenziale utilità della L-acetilcarnitina anche in bambini con Adhd senza ritardo mentale, un sintomo molto diffuso.

