

COMUNICATO STAMPA

Sindrome dell'X Fragile: “L'Ospedale di Padova un'eccellenza per i pazienti, per affrontare una patologia ancora poco conosciuta”

Padova, 20 giugno 2025 - La Sindrome dell'X Fragile è una condizione genetica ereditaria, descritta per la prima volta oltre cinquant'anni fa, che rappresenta la causa più comune di disabilità intellettiva familiare e di disturbi dello spettro autistico riconducibili ad un'alterazione di un singolo gene. Le manifestazioni cliniche sono molto variabili, tuttavia i disturbi del neuro-sviluppo ne rappresentano il tratto distintivo. La base genetica di tale condizione è legata ad un'alterazione di un gene, l'FMR1, la cui funzione non è ancora completamente nota. In particolare non sono ancora conosciuti i meccanismi molecolari che collegano le alterazioni di questo gene alle manifestazioni cliniche, né esistono attualmente terapie farmacologiche mirate in grado di correggerne gli effetti. La Sindrome dell'X Fragile rappresenta ancora un campo della medicina che necessita continui studi e ricerche. La sfida però non è solo conoscitiva ma anche clinica, nella prospettiva di far sì che per tutti questi pazienti si possa arrivare il prima possibile a una diagnosi precoce e contestualmente di dar vita a modelli assistenziali, fondati su equipe multi-specialistiche, capaci di valorizzare, in accordo ad un approccio personalizzato, tutte le risorse fisiche, mentali, relazionali e comportamentali che queste bambine e bambini hanno e soddisfare così i complessi e articolati bisogni personali e familiari.

Questi i temi di cui si è discusso durante il **'Workshop Internazionale sulla Sindrome dell'X Fragile'** che il Dipartimento Salute Donna e Bambino dell'Azienda Ospedale-Università di Padova, in collaborazione con **Motore Sanità**, ha promosso presso l'Ateneo di Padova e che ha visto la partecipazione di esperti nazionali e internazionali. Il Dipartimento Salute Donna e Bambino dell'Azienda Ospedale-Università di Padova è uno dei pochi Centri in Italia e in Europa che ha realizzato un modello organizzativo e gestionale capace di promuovere la ricerca, lo studio, la formazione ma soprattutto la presa in carico globale dei bambini affetti da Sindrome dell'X Fragile e delle loro famiglie. Il “motore” di questa attività è un gruppo multidisciplinare e multiprofessionale che include oltre a infermieri dedicati, pediatri, neurologi pediatrici, psicologi dello sviluppo e psichiatri, per la componente clinico-assistenziale, e anche biologi, ricercatori, bioingegneri ed esperti di sistemi di Intelligenza artificiale per l'ambito proprio della ricerca. All'Evento hanno partecipato anche numerose famiglie e una rappresentanza qualificata dell'Associazione Italiana X Fragile, che domani, sabato 21 giugno, terrà a Padova la propria assemblea annuale.

Il workshop è stata anche l'occasione per ricordare il prezioso contributo scientifico e umano dato all'ambito della Sindrome dell'X Fragile della Prof.ssa Alessandra Murgia, figura di riferimento internazionale nel campo della genetica clinica, prematuramente scomparsa nel dicembre scorso. *“Quanto realizzato dal Dipartimento Salute Donna e Bambino di Padova sia in termini di studio e ricerca che di cura del paziente affetto dalla Sindrome dell'X Fragile e della sua famiglia – ha dichiarato il professor **Giorgio Perilongo**, Direttore del Dipartimento - è da ricondurre in primis alle qualità di clinica e di scienziata, alla dedizione e alla passione della professoressa Murgia che sono stati tali da contaminare degli stessi sentimenti un gruppo altamente qualificato di clinici e ricercatori”.* Il Prof. Perilongo ha infine espresso, sicuro di interpretare i sentimenti della Prof.ssa Murgia, la gratitudine per il supporto che Lei ha ricevuto nei riguardi dell'Azienda e dell'Università

di Padova e dell'Istituto di Ricerca Pediatrica Città della Speranza, dove hanno sede i suoi laboratori.

Ufficio stampa Motore Sanità
comunicazione@motoresanita.it

Liliana Carbone – 347 2642114

Stefano Sermoniti – 338 1579457

www.motoresanita.it