

DOCUMENTO DI SINTESI



www.motoresanita.it

INTERNATIONAL WORKSHOP ON
**FRAGILE X
SYNDROME**

20 Giugno 2025

PADOVA
Palazzo del Bo
Aula Nievo



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



REGIONE DEL VENETO
Azienda
Ospedale
Università
Padova



DIPARTIMENTO SALUTE
DONNA E BAMBINO



FONDAZIONE
SALUS PUERI



UNITI PER
CRESCERE



Fondazione
ISTITUTO DI RICERCA
PEDIATRICA



DIPARTIMENTO
DI INGEGNERIA
DELL'INFORMAZIONE



Dipartimento di Psicologia dello
Sviluppo e della Socializzazione

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Introduzione e contesto

L'incontro ha approfondito vari aspetti della Sindrome dell'X Fragile, trattando questioni che spaziano dalla ricerca molecolare alla pratica clinica, con particolare attenzione alla multidisciplinarietà e alla partecipazione attiva delle famiglie e dei pazienti.

Aspetti genetici e molecolari

Sono stati ampiamente esaminati i meccanismi genetici e molecolari legati alla sindrome, con particolare riferimento alla proteina FMRP e al mosaicismo, così come alle diverse varianti di metilazione del gene FMR1. È stato evidenziato che la relazione tra genotipo e fenotipo presenta una complessità notevole e che questa variabilità può presentarsi sia tra individui differenti che tra tessuti diversi dello stesso individuo. La precisione diagnostica, in particolare attraverso la misurazione della proteina FMRP, è risultata essenziale per la gestione clinica e terapeutica.

Ricerca e modelli sperimentali

Nel corso del convegno, particolare enfasi è stata posta sui modelli sperimentali, quali gli organoidi corticali, utilizzati per analizzare in laboratorio le dinamiche della metilazione e della produzione proteica durante lo sviluppo. Un ulteriore elemento di grande interesse è stato l'uso della gait analysis markerless come potenziale biomarcatore quantitativo per i trial clinici, contribuendo a definire chiaramente le caratteristiche motorie peculiari della sindrome.

Approccio clinico multidisciplinare

Il modello clinico presentato è stato caratterizzato da una valutazione dettagliata che include test standardizzati, questionari self-report e strumenti specifici come il sensory profile, che permettono una personalizzazione degli interventi terapeutici e degli ambienti di vita. La gait analysis markerless e l'elettromiografia di superficie hanno mostrato differenze significative nella gestione motoria dei pazienti con X fragile, evidenziando problematiche come instabilità nel cammino, diminuzione dell'attività muscolare e maggiore affaticabilità.



Aspetti terapeutici e trattamenti emergenti

Dal punto di vista terapeutico, è stata sottolineata la rilevanza di interventi precoci e personalizzati, inclusi fisioterapia, supporto comportamentale ed educazione strutturata. Particolare attenzione è stata dedicata alle nuove terapie farmacologiche emergenti, come metformina, cannabidiolo (CBD) e zetomelast, che hanno mostrato benefici promettenti soprattutto sul fronte cognitivo e comportamentale, con indicazioni incoraggianti anche a lungo termine.

Linee guida e cooperazione internazionale

Un tema centrale della giornata è stata l'importanza di elaborare linee guida internazionali che prevedano un approccio olistico e inclusivo, coinvolgendo attivamente le comunità di pazienti e le loro famiglie. È stato sottolineato il valore delle reti europee e internazionali (ERN Ithaca e FRAXI) che facilitano la condivisione delle informazioni, stimolano la ricerca e promuovono un aggiornamento continuo delle conoscenze attraverso la produzione di documenti guida.

Coinvolgimento delle famiglie e pazienti

Il ruolo fondamentale delle famiglie e delle associazioni di pazienti nel percorso clinico e terapeutico è stato enfatizzato con forza, riconoscendone il ruolo essenziale nel supportare le famiglie, orientare la ricerca e contribuire alla sensibilizzazione sociale sulla sindrome, combattendo lo stigma e migliorando la qualità della vita delle persone coinvolte.

Omaggio e continuazione della ricerca

La giornata ha anche rappresentato un'occasione per ricordare e onorare una ricercatrice che ha dedicato la propria vita allo studio della sindrome dell'X Fragile, la Professoressa Alessandra Murgia. Il suo contributo umano e scientifico è stato ricordato con gratitudine, sottolineando come il suo lavoro abbia aperto nuove strade per future ricerche e innovazioni terapeutiche.



Temi emersi

Complessità genetica e molecolare:

- Mosaicismo
- Metilazione del gene FMR1
- Variazione di FMRP

Modelli sperimentali innovativi:

- Organoidi corticali
- Gait analysis e biomarcatori funzionali

Multidisciplinarietà clinica:

- Valutazioni neuropsicologiche e motorie integrate
- Personalizzazione degli interventi

Terapie emergenti e trial clinici:

- Metformina, CBD, Zetomelast
- Effetti cognitivi e comportamentali delle nuove terapie

Linee guida internazionali:

- Cooperazione europea (ERN Ithaca, FRAXI)
- Coinvolgimento di pazienti e famiglie nella stesura

Ruolo centrale delle famiglie e associazioni:

- Sostegno emotivo e informativo
- Contributo diretto alla ricerca e diffusione della conoscenza



Action Points

Diagnostica molecolare precisa:

- Implementazione di test avanzati per FMRP e mosaicismo

Biomarcatori funzionali:

- Estensione e standardizzazione di gait analysis e EMG
- Utilizzo di parametri quantitativi in trial clinici

Nuove terapie e studi longitudinali:

- Approfondire gli effetti a lungo termine di metformina e altri farmaci emergenti
- Accelerare approvazioni normative per trattamenti promettenti

Sviluppo linee guida globali:

- Completare e diffondere guidelines internazionali
- Realizzare versioni semplificate per famiglie e pazienti

Formazione e sensibilizzazione:

- Intensificare formazione specialistica e aggiornamenti continui
- Campagne di sensibilizzazione su sindrome X fragile

Integrazione clinica e familiare:

- Rafforzare ulteriormente l'integrazione dei servizi clinici con le reti familiari
- Promuovere la partecipazione attiva delle famiglie nella gestione della sindrome



Documento redatto sulla base dei contenuti discussi dai partecipanti all'evento

Claudia Bagni, Professor of Biology, Department of Biomedicine and Prevention, University "Tor Vergata", Rome

Alessia Brunetti, Chair of the Board of the Italian Fragile X Association, Rome

Elisa Di Giorgio, Associate Professor of Psychology, Department of Developmental Psychology and Socialisation, University of Padua

Nicola Elvassore, Professor of Chemical Engineering, Department of Industrial Engineering, University of Padua

Kirsten Johnson, Chair of the Board of Fragile X International (FraXI), UK

Paul Hagerman, Distinguished Professor, Department of Biochemistry and Molecular Medicine MIND Institute Sacramento, CA, USA

Randi J. Hagerman, Distinguished Professor, Department of Pediatrics, Endowed Chair in Fragile X Research, Medical Director of MIND Institute Sacramento, CA, USA

Alberta Leon, Vice-President, R&I Genetics

Maria Giuseppina Miano, CNR Senior Scientist, Human Molecular Neurogenetics, Institute of Genetics and Biophysics "ABT" CNR Naples

Giovanni Neri, Professor of Medical Genetics, Catholic University "Sacro Cuore", Rome

Robert Nussbaum, Professor of Human Genetics, Consulting - Baylor College of Medicine, San Francisco, CA, USA

Giorgio Perilongo, Professor of Pediatric, Department on Woman's and Child's Health, University of Padua

Zimi Sawacha, Associate Professor of Human Movement Bioengineering, University of Padua

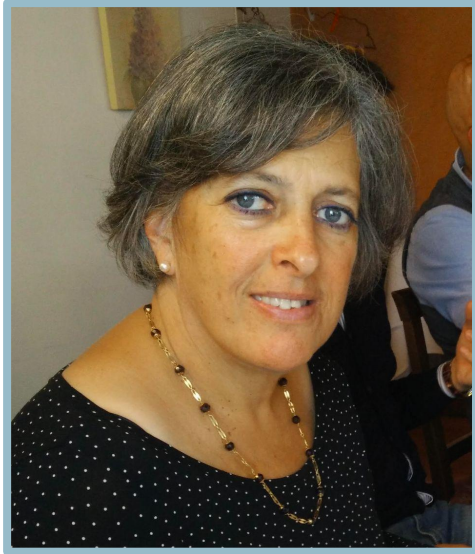
Stefano Sartori, Associate Professor of Child Neurology, Department of Woman's' and Child's Health, University of Padua

Andrew Stanfield, Senior Clinical Research Fellow, Director of Clinical Research at the Patrick Wild Centre, University of Edinburgh, Scotland

Flora Tassone, Professor of Molecular Genetics, Department of Biochemistry and Molecular Medicine MIND Institute Sacramento, CA, USA

Alain Verloes, Professor of Genetics, Université Paris Cité (UPC) and R DEBRE University Hospital, Paris – Coordinator ERN ITHACA





In memoria di Alessandra Murgia, per celebrare il suo straordinario contributo al miglioramento della conoscenza e della cura dei bambini e delle famiglie colpite dalla Sindrome dell'X Fragile.



Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Anna Maria Malpezzi – 329 9744772

Aurora Di Cicco – 350 5232094

segreteria@panaceascs.com





www.motoresanita.it

