

2 marzo 2015 - Collaborazione scientifica tra Siena, Helsinki e Nijmegen individua un collegamento biochimico tra due malattie genetiche rare e diverse, come la sindrome di Rett – grave disturbo del neurosviluppo che colpisce prevalentemente le bambine con una frequenza di 1 caso ogni diecimila nate – e l’anemia di Pearson – rarissima malattia mitocondriale con anemia e disfunzione del pancreas.

Lo studio, frutto di una collaborazione scientifica internazionale fra l’Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, l’Università di Siena, l’Università di Helsinki e l’Università di Nijmegen (Olanda), è in corso di pubblicazione sulla prestigiosa rivista “Nature Communications”. Il lavoro ha dimostrato che le cellule ematiche staminali sono un bersaglio dello stress ossidativo.

“La ricerca – spiega Claudio De Felice, neonatologo dell’AOU Senese – è stata condotta su un particolare modello di topo con anemia e invecchiamento precoce in cui si accumulano mutazioni del DNA mitocondriale. L’attuale lavoro sperimentale è stato eseguito su 11 topi mutanti, 11 topi di controllo e un paziente con anemia di Pearson”. Sul versante senese la scoperta porta la firma di Silvia Leoncini e Alessandra Pecorelli, ricercatrici afferenti all’Unità di Neuropsichiatria Infantile, diretta da Joussef Hayek, Claudio De Felice della UOC di Terapia Intensiva Neonatale, Roberto Guerranti del Laboratorio Centralizzato dell’AOU Senese e Lucia Ciccoli dell’Università di Siena.

*fonte: ufficio stampa*