



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



*Studio pubblicato sulla rivista scientifica internazionale “Neuroscience Research”.*

*Ricerca effettuata da Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Università di Siena, CNR di Napoli, IRCCS NeuroMed di Pozzilli, Università di Viterbo, Università di Ferrara, CNRS di Montpellier ed il Wellcome Trust Centre di Edimburgo*



Prof. Joussef Hayek

Siena, 14 gennaio 2016 – Un nuovo studio, appena pubblicato sulla rivista internazionale “Neuroscience Research”, identifica un possibile target terapeutico nella sindrome di Rett, una rara e severa forma di autismo infantile su base genetica, provocata dalla mutazione *Mecp2* nel 90-95% dei casi, che colpisce quasi esclusivamente il genere femminile.

La ricerca è stata condotta su sei differenti modelli sperimentali di topo e ha coinvolto: Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Università di Siena, CNR di Napoli, IRCCS NeuroMed di Pozzilli, Università di Viterbo, Università di Ferrara, CNRS di Montpellier ed il Wellcome Trust Centre di

Edimburgo.

“Dopo circa due anni di indagini – spiega Joussef Hayek, direttore Neuropsichiatria Infantile AOU Senese e tra gli autori dello studio, insieme ad altri 18 ricercatori – è stato possibile dimostrare che i cambiamenti dei livelli di glicosilazione proteica, in particolare di una proteina chiamata NPP-5, precedono e accompagnano lo stato di malattia nel cervello dei topi mutanti. I risultati dei ricercatori indicano una relazione causa-effetto tra la quantità del gene *Mecp2*, classicamente mutato nella Rett, e i livelli di glicosilazione di NPP-5. La glicosilazione è una delle varie modificazioni che può avvenire nel corso della formazione delle proteine, influenzando una vasta gamma di processi biologici e funzioni di proteine, mentre la proteina NPP-5, scoperta nel 2003 da un gruppo giapponese, sembra svolgere un ruolo importante nella comunicazione tra cellule nervose”.

*fonte: ufficio stampa*