

UN APPROCCIO INTEGRATO ALLA SALUTE PER LE PERSONE CON PREMUTAZIONE DEL GENE *FMR1*



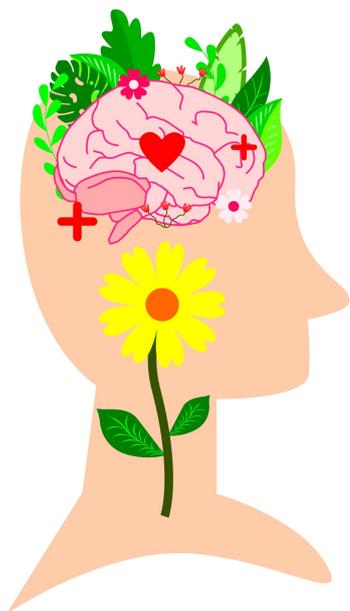
Dott.ssa Alice Montanaro

Psicoterapeuta cognitivo-comportamentale

alicemontanaropsicologa@gmail.com

[@dott.ssaalicemontanaro](https://www.instagram.com/dott.ssaalicemontanaro)

LO SCOPO DI QUESTA GUIDA



Ciao,

Sono **Alice Montanaro**, psicoterapeuta cognitivo-comportamentale, con anni di esperienza nel lavoro clinico con persone con **premutazione del gene *FMR1* (PM)** o con **Sindrome dell'X Fragile (FXS)**. In questo cammino ho imparato a conoscere non solo la complessità di queste condizioni, ma anche il bisogno profondo di avere a disposizione informazioni chiare, pratiche e affidabili.

Negli ultimi vent'anni la ricerca ha fatto passi da gigante, ma spesso queste conoscenze rimangono difficili da raggiungere nella vita di tutti i giorni, anche a causa del materiale scientifico è disponibile solo in inglese. È proprio da tale bisogno che nasce questa guida: un aiuto concreto, pensato per

offrire **strategie semplici, accessibili e fondate sulla scienza**, a sostegno della salute fisica ed emotiva. Questo lavoro è dedicato a chi è portatore della PM, alle famiglie e a chiunque desideri capire come, attraverso piccoli gesti quotidiani, sia possibile prendersi cura di sé e migliorare il proprio benessere nel tempo.

Non esiste una strada uguale per tutti, ma tante piccole azioni quotidiane che possono fare la differenza: il mio intento è quello di offrire strumenti e conoscenze per aiutare a **fare scelte consapevoli, costruire resilienza** e vivere la vita con maggiore serenità e forza.

Questa guida è stata creata a scopo informativo. Prima di apportare cambiamenti importanti al proprio stile di vita (ad esempio modifiche nella dieta o nella terapia farmacologica), si raccomanda di consultare il proprio medico di fiducia.

INTRODUZIONE

La **premutazione (PM)** riguarda un piccolo cambiamento nel gene **FMR1**, dove la tripletta CGG si ripete più volte rispetto alla popolazione generale, ovvero tra le 55-200 volte. Per molto tempo si è pensato che questo cambiamento non avesse effetti sulla salute, ma oggi sappiamo che le persone con PM possono essere più a rischio di sviluppare alcuni problemi cognitivi, emotivi e fisici, raccolti sotto il termine di **Condizioni Associate alla Premutazione della X Fragile (FXPAC)**. A livello biologico, la patofisiologia alla base del FXPAC è attribuita alla **tossicità dell'RNA**: livelli elevati di mRNA FMR1 interferiscono con i normali processi cellulari, causando **stress ossidativo, disfunzioni mitocondriali, alterazioni nella regolazione del calcio** e, infine, un aumento della **morte neuronale** [Sodhi & Hagerman, 2021; Tassone et al., 2023].

Il termine FXPAC comprende tre principali categorie cliniche:

- **Insufficienza Ovarica Primaria Associata al Fragile X (FXPOI)**: perdita della normale funzione ovarica prima dei 40 anni. È importante sottolineare che alcune donne con FXPOI possono comunque concepire naturalmente e che le fluttuazioni ormonali possono proseguire in modo irregolare, a differenza di quanto avviene nella menopausa naturale, caratterizzata da un arresto ormonale definitivo.
- **Sindrome da Tremore/Atassia Associata al Fragile X (FXTAS)**: disturbo neurodegenerativo a esordio tardivo, caratterizzato da difficoltà motorie e deterioramento cognitivo, che può colpire sia uomini che donne. Nelle donne, tuttavia, la manifestazione clinica del FXTAS può essere più sfumata e difficile da identificare; per questo si raccomanda un monitoraggio regolare.
- **Disturbi Neuropsichiatrici Associati al Fragile X (FXAND)**: includono una varietà di sintomi tra cui ansia, depressione, difficoltà attentive, problemi nelle funzioni esecutive, tratti autistici e disregolazione emotiva. I sintomi possono risultare difficili da riconoscere, anche a causa dello stigma sociale o della scarsa informazione. Il termine FXAND non deve essere vissuto come un'etichetta negativa; infatti, è stato coniato per permettere ai professionisti di parlare un linguaggio comune e supportare i loro pazienti. A riguardo, è importante sapere che chi riceve una diagnosi di FXAND può presentare un rischio maggiore di sviluppare in seguito sintomi correlati alla FXTAS. Un'identificazione precoce è quindi fondamentale per la prevenzione!

Non tutte le persone con PM svilupperanno questi disturbi.

Tuttavia, conoscere i rischi è importante per potersi prendere cura della propria salute in modo consapevole e attento.

QUESTA GUIDA OFFRE RACCOMANDAZIONI BASATE SULLA RICERCA — CHE SPAZIANO DALLA NUTRIZIONE ALL'ATTIVITÀ FISICA, DALLE STRATEGIE PSICOLOGICHE AGLI ASPETTI MEDICI — PENSATE PER SUPPORTARE LA GESTIONE DEI SINTOMI, RAFFORZARE LA RESILIENZA E MIGLIORARE LA QUALITÀ DELLA VITA DELLE PERSONE CON PM.

INTERVENTI NUTRIZIONALI

Lo stress ossidativo e l'infiammazione cronica sono meccanismi chiave



implicati nella patofisiologia associata alla premutazione (PM) [Hagerman & Hagerman, 2018]. Le strategie nutrizionali mirate a ridurre il danno ossidativo risultano quindi particolarmente rilevanti. Oltre ad agire su specifici processi biologici, seguire una dieta equilibrata e ricca di nutrienti favorisce il benessere fisico e psicologico sia nel breve che nel lungo termine.

Negli ultimi anni, si è rafforzata l'attenzione verso la connessione bidirezionale tra cervello e corpo,

spesso definita come "**asse intestino-cervello**", che sottolinea come le abitudini alimentari possano influenzare la regolazione dell'umore, le funzioni cognitive e la salute mentale complessiva [Mayer et al., 2015; Foster et al., 2017].

Per le persone con PM, che possono essere a maggior rischio di sviluppare ansia, depressione e difficoltà cognitive — soprattutto se sono anche genitori di figli con FXS, una condizione che comporta ulteriori sfide nella vita quotidiana — adottare un'alimentazione antinfiammatoria e ricca di antiossidanti può rappresentare una strategia utile non solo per ridurre i fattori di rischio biologico, ma anche per sostenere la resilienza emotiva e migliorare la qualità della vita.

Un apporto equilibrato di macronutrienti, il consumo regolare di frutta e verdura e l'attenzione alla salute intestinale attraverso **prebiotici** e **probiotici** possono dunque rappresentare strumenti accessibili e potenti per la cura di sé e la prevenzione.

Alcuni nutrienti e composti bioattivi sono stati identificati per i loro potenziali effetti protettivi in questo contesto. La tabella seguente riassume alcuni esempi principali:

ANTIOSSIDANTI E COMPOSTI ANTINFIAMMATORI

Nutriente/Composto	Benefici Potenziali	Fonti
Sulforafano	Potenzia le difese antiossidanti; può ridurre la neuroinfiammazione	Germogli di broccolo, verdure crucifere
Epigallocatechina gallato (EGCG)	Favorisce la salute mitocondriale; proprietà antiossidanti	Tè verde
Acidi grassi Omega-3	Riduce l'infiammazione; supporta la funzione cognitiva	Olio di pesce, semi di lino, noci

Vitamine E e C	Difesa antiossidante; protezione contro la neurodegenerazione	Frutta secca, semi, agrumi
Curcumina	Proprietà antinfiammatorie e antiossidanti; può sostenere l'umore e le funzioni cognitive	Curcuma
Magnesio	Supporta la funzione neurologica; può ridurre l'ansia e favorire il rilassamento	Verdure a foglia verde, mandorle, avocado
Vitamine del gruppo B (B6, B9, B12)	Essenziali per la salute cerebrale e la sintesi dei neurotrasmettitori; possono aiutare a regolare l'umore e la funzione cognitiva	Cereali integrali, legumi, verdure a foglia verde, uova
Polifenoli (es. flavonoidi)	Riduzione dello stress ossidativo e dell'infiammazione; possibile protezione delle funzioni cognitive	Frutti di bosco, cioccolato fondente, uva rossa
Coenzima Q10 (CoQ10)	Supporta la salute mitocondriale e la produzione di energia; effetti antiossidanti	Fratraglie, pesce grasso, integratori

Integrare questi alimenti nei pasti quotidiani può essere un passo semplice ma molto efficace. Ad esempio, iniziare la giornata con una tazza di tè verde, aggiungere una manciata di noci a un'insalata, preparare una pizza ai broccoli per un pasto sano e divertente (da soli o insieme ai bambini), oppure includere regolarmente broccoli al vapore o altre verdure crucifere può contribuire progressivamente a potenziare le difese antiossidanti e a ridurre l'infiammazione.

Inoltre, **sostenere la salute dell'intestino** attraverso l'assunzione di prebiotici (come gli alimenti ricchi di fibre) e probiotici (come i cibi fermentati) può favorire ulteriormente il benessere mentale e fisico. In definitiva, piccoli cambiamenti alimentari costanti — puntando su cibi integrali, minimamente processati, ricchi di antiossidanti, grassi sani e nutrienti essenziali — rappresentano strategie accessibili ed efficaci di cura di sé e prevenzione per le persone con PM.

Punti chiave:

- Dai la priorità ad alimenti antinfiammatori e ricchi di antiossidanti.
- Le scelte che fai ogni giorno costruiscono, nel tempo, la tua resilienza, sostenendo la salute dell'intestino e del cervello.

RACCOMANDAZIONI SPORTIVE

L'ATTIVITÀ FISICA È AMPIAMENTE RICONOSCIUTA COME UNA DELLE STRATEGIE PIÙ EFFICACI E SUPPORTATE DA EVIDENZE SCIENTIFICHE PER MIGLIORARE LA SALUTE CEREBRALE E FAVORIRE LA RESILIENZA LUNGO TUTTO L'ARCO DELLA VITA. GIOCA UN RUOLO FONDAMENTALE NEL MANTENERE IL BENESSERE FISICO E MENTALE, IN PARTICOLARE PER LE PERSONE CON PM [SODHI & HAGERMAN, 2021]. L'ESERCIZIO REGOLARE NON SOLO CONTRIBUISCE ALLA SALUTE DEL CORPO, MA HA ANCHE EFFETTI PROFONDI SULLA FUNZIONE COGNITIVA E SULLA STABILITÀ EMOTIVA. INFINE L'ATTIVITÀ SPORTIVE FAVORISCE L'INCLUSIONE SOCIALE, CHE PUÒ ESSERE DIFFICILE SOPRATTUTTO PER I GENITORI DELLE PERSONE CON FXS.



Uno dei principali meccanismi attraverso cui l'attività fisica apporta benefici al cervello è la sua capacità di aumentare i livelli del fattore neurotrofico derivato dal cervello (**BDNF**), una proteina che favorisce la crescita, la riparazione e la plasticità neuronale. Il BDNF sostiene la formazione di nuove connessioni neurali e migliora la capacità del cervello di adattarsi alle nuove sfide, un processo noto come neuroplasticità. Questo aspetto è particolarmente importante per le persone con PM, poiché potrebbe contribuire a

mitigare alcune delle difficoltà neurologiche associate alla condizione. Inoltre, l'attività fisica riduce l'infiammazione sistemica — collegata a diversi problemi cognitivi e di salute mentale — e sostiene la salute metabolica, due fattori critici per chi è portatore della PM.

È stato anche dimostrato che l'esercizio fisico riduce la **disfunzione mitocondriale**, un elemento chiave nell'invecchiamento, in numerose malattie neurodegenerative e nella stessa PM. I mitocondri sono le "centrali energetiche" delle cellule, e il loro malfunzionamento può causare una riduzione della produzione di energia e un aumento dello stress ossidativo, entrambi fattori che contribuiscono al declino cognitivo. Migliorando l'efficienza mitocondriale e potenziando la produzione di energia cellulare, l'attività fisica sostiene la salute cerebrale a breve e lungo termine.

Grazie all'aumento del BDNF, alla riduzione dell'infiammazione e al miglioramento della funzione mitocondriale, l'attività fisica è una risorsa fondamentale per proteggere la salute cerebrale e metabolica delle persone con PM. L'attività sportiva, insieme ad una sana alimentazione, dovrebbe essere sempre integrate nella propria vita personale e familiare.

A seguire, una tabella che riassume i principali benefici dell'attività sportiva:

QUALE ATTIVITA' FISICA?

Tipo di attività	Benefici	Raccomandazioni	Note
Esercizio aerobico	Migliora la salute cardiovascolare, aumenta il flusso sanguigno al cervello, stimola la produzione di BDNF, riduce l'infiammazione sistemica e migliora l'umore.	Almeno 150 minuti a settimana di attività moderata (es. camminata veloce, nuoto, ciclismo). Puoi suddividerli in sessioni da 30 minuti, 5 giorni a settimana, o adattarli alle tue capacità.	Se necessario, consulta il tuo medico prima di iniziare un nuovo programma di allenamento.
Allenamento di forza (con sovraccarichi)	Migliora la salute metabolica, aumenta la massa muscolare e la densità ossea, rafforza la postura e aiuta a prevenire la sarcopenia (perdita muscolare legata all'età).	2 sessioni a settimana, lavorando su tutti i principali gruppi muscolari. Esempi: squat, affondi, push-up, sollevamento pesi. Esegui 8-12 ripetizioni per esercizio, con almeno un giorno di riposo tra le sessioni.	Consulta il tuo medico se hai condizioni di salute preesistenti.
Pratiche di respirazione, meditazione e allungamento	Riducono l'ansia, migliorano la regolazione emotiva, aumentano la flessibilità e rafforzano la connessione corpo-mente. Yoga, tai chi e pilates favoriscono la consapevolezza, il rilassamento e la gestione dello stress.	1-2 sessioni a settimana, di 30-60 minuti ciascuna. Scegli tra yoga, tai chi o pilates, focalizzandoti su respirazione, flessibilità e tecniche di rilassamento.	Se sei alle prime armi o hai dubbi, parlane con il tuo medico o un professionista qualificato.

Punti Chiave

- L'attività sportiva potenzia la resilienza cognitiva, emotiva e fisica.
- Cerca di mantenere un equilibrio tra esercizi aerobici, di forza e pratiche respirazione/meditazione.

PSICOTERAPIA COGNITIVO-COMPORTAMENTALE



La Terapia Cognitivo-Comportamentale (CBT) ha dimostrato efficacia nel ridurre i sintomi di ansia e depressione in diversi disturbi, e sembra promettente anche per le persone con PM (Hall et al., 2016). La CBT si concentra sull'identificazione e la modifica dei **pensieri negativi**, sostituendoli con modalità di pensiero più costruttive e adattive. Inoltre, promuove lo sviluppo di **strategie di coping** più sane per affrontare emozioni difficili come ansia e depressione.

La ricerca scientifica indica che la CBT può essere molto efficace nel ridurre i sintomi di ansia e depressione (Zhang et al., 2019). Ad esempio, affrontando le sfide psicologiche legate alla propria vulnerabilità genetica, la CBT può aiutare le persone a comprendere meglio se stesse e a gestire le proprie reazioni emotive rispetto al loro stato genetico, favorendo una migliore regolazione emotiva e il benessere mentale. Inoltre, la CBT può essere integrata con programmi di formazione genitoriale (parent training) per le persone con figli con la FXS.

Ansia e depressione sono condizioni diffuse a livello mondiale, ed è importante ricordare che non sono difficoltà da attribuirsi alla propria volontà—soprattutto quando si è portatori di una condizione genetica che in alcune persone può aumentare il rischio di sviluppare determinati sintomi. Sarebbe come provare vergogna per essere geneticamente predisposti a sviluppare il diabete. La genetica è al di fuori del nostro controllo, ma abbiamo comunque il potere di agire per gestire o ridurre i rischi associati al nostro patrimonio genetico, che si tratti di PM o di qualsiasi altra condizione. Lo stesso vale per il benessere emotivo: non possiamo controllare le predisposizioni genetiche, ma possiamo prendere iniziative per affrontare gli effetti psicologici ed emotivi che ne derivano.

Strategie Comportamentali Utili per Rafforzare la Resilienza Emotiva:

1. Affrontare le Sfide Quotidiane con un Approccio Strutturato:

Affrontare le difficoltà quotidiane può sembrare complicato, soprattutto quando si convive con alcune delle condizioni FXPAC. Un metodo molto utile per sentirsi più forti e organizzati è imparare a risolvere i problemi in modo strutturato. In pratica, invece di farsi sopraffare da un problema tutto insieme, si impara a spezzarlo in piccoli passi concreti, più facili da affrontare uno alla volta. Ad esempio, può essere molto utile per organizzare visite mediche, pianificare controlli di salute o prendere decisioni importanti legate alla famiglia. Passo dopo passo, anche le sfide più grandi diventano affrontabili, rendendo la gestione della quotidianità molto più serena e sostenibile.

2. Mindfulness-Based Stress Reduction (MBSR):

Le pratiche di mindfulness, come la meditazione e la respirazione

consapevole, sono strumenti efficaci per ridurre lo stress e migliorare il benessere emotivo. La Mindfulness-Based Stress Reduction (MBSR) incoraggia a vivere pienamente nel momento presente, aiutando a ridurre ansia e preoccupazioni legate al futuro. Coltivare un approccio più consapevole alla vita può migliorare la regolazione emotiva e favorire un senso di calma di fronte all'incertezza.

3. Psicoeducazione per Normalizzare le Risposte Emotive:

Informare le persone sulla propria condizione genetica può aiutare a normalizzare le reazioni emotive che spesso emergono nell'apprendere della propria vulnerabilità. La psicoeducazione fornisce informazioni fondamentali sulla PM, sui rischi potenziali, sugli esiti possibili e sulle opzioni di intervento disponibili. Comprendere le basi scientifiche che si celano dietro il proprio stato genetico permette di gestire meglio le reazioni emotive e di compiere scelte più consapevoli per la propria salute e il proprio benessere. Inoltre, le persone con PM stesse che presentano difficoltà, ad esempio la FXTAS, dovrebbero informare famiglia ed amici sulla sintomatologia associata al fine di costruire un ambiente più supportivo.

La CBT rappresenta una delle forme di psicoterapia attualmente disponibili, qui consigliata in quanto supportata da solide evidenze scientifiche. Tuttavia, intraprendere percorsi con specialisti di altri orientamenti psicoterapeutici può risultare ugualmente utile ed efficace.

Punti Chiave

- La salute emotiva è una parte fondamentale del benessere generale.
- La Terapia Cognitivo-Comportamentale (CBT), la mindfulness e la psicoeducazione sono strumenti particolarmente utili per rafforzare la resilienza psicologica.
- **Non vergognarti** se provi emozioni negative: fanno parte dell'esperienza umana. Prendere iniziative per affrontarle e gestirle può migliorare sia la salute mentale che quella fisica.

RISERVA COGNITIVA E POTENZIAMENTO COGNITIVO

La riserva cognitiva è la capacità del cervello di adattarsi e far fronte a danni o cambiamenti legati all'età, grazie all'uso di reti neurali più efficienti e strategie mentali alternative. Questo concetto è particolarmente rilevante per gli individui con PM, che possono essere a maggiore rischio di declino cognitivo a causa di cambiamenti neurodegenerativi o vulnerabilità a problemi psicologici.

COSA CONTRIBUISCE ALLA RISERVA COGNITIVA?



Vari studi hanno dimostrato che le persone con livelli più alti di istruzione, QI e capacità di apprendimento tendono ad avere una riserva cognitiva maggiore (ad es., Stern et al., 2020). Ciò significa che, anche quando il loro cervello subisce stress strutturali o metabolici (anche in condizioni neurodegenerative come la FXTAS), la loro performance cognitiva rimane più stabile più a lungo.

I principali fattori che contribuiscono alla riserva cognitiva sono:

- Istruzione formale (es. lauree universitarie o formazione professionale)
- Occupazioni professionalmente o intellettualmente impegnative
- Bilinguismo
- Attività come lettura, enigmistica, apprendimento di nuove abilità
- Stimolazione sociale e ambienti sociali complessi

POTENZIAMENTO COGNITIVO: COSTRUIRE FORZA MENTALE

Mentre la riserva cognitiva rappresenta un “cuscinetto” costruito nel tempo, il potenziamento cognitivo si riferisce al miglioramento attivo delle funzioni cerebrali nel presente — un po' come “costruire muscoli” per la mente. Questo è particolarmente importante per le persone con PM, poiché il potenziamento attraverso lo stile di vita può contribuire a ritardare o ridurre l'espressione di eventuali sintomi cognitivi.

Tipo di strategia	Esemplificazioni	Benefici potenziali
Arricchimento educativo	Corsi formali (es. lingue, scienze, arte), piattaforme online	Aumenta la riserva; migliora l'efficienza neurale e la capacità di compensazione
Allenamento cognitivo	BrainHQ, Cogmed, Lumosity; programmi per memoria o attenzione	Potenzia memoria, velocità di elaborazione e attenzione
Hobby stimolanti	Scacchi, cruciverba, Sudoku, strumenti musicali, programmazione	Stimola la neuroplasticità; supporta le funzioni esecutive
Stimolazione sociale	Discussioni di gruppo, volontariato, insegnamento, mentoring	Supporta la teoria della mente, la fluidità verbale e la regolazione emotiva
Mindfulness e meditazione	Meditazione guidata, training dell'attenzione focalizzata	Migliora il controllo dell'attenzione e riduce la reattività emotiva
Complessità lavorativa	Ruoli lavorativi che richiedono decisioni, problem solving, multitasking	Associata a maggiore resilienza al declino cognitivo legato all'età
Riabilitazione cognitiva	Esercizi neurocognitivi con neuropsicologi	Mirano a deficit specifici; evidence based

Punti Chiave

- Investire nell'**istruzione** e in attività mentali stimolanti è fondamentale per costruire e mantenere una riserva cognitiva in grado di proteggere a lungo termine dal declino cognitivo.
- Il **potenziamento cognitivo** comporta il coinvolgimento attivo in sfide mentali per migliorare il funzionamento cerebrale attuale.
- Non è **mai troppo tardi** per iniziare: i benefici cognitivi possono essere ottenuti anche nella mezza età o più tardi.

OPZIONI FARMACOLOGICHE

LE PERSONE CON PM POTREBBERO TRARRE BENEFICIO DALL'INTEGRARE, NELLA GESTIONE QUOTIDIANA, ANCHE IL SUPPORTO DI OPZIONI FARMACOLOGICHE MIRATE. CONSULTARSI CON UN MEDICO ESPERTO NELLA GESTIONE DELLE CONDIZIONI CORRELATE ALLA PM È FONDAMENTALE PER ASSICURARSI CHE LE SCELTE TERAPEUTICHE SIANO ADEGUATE ALLE ESIGENZE INDIVIDUALI E AL PROFILO GENETICO.

La tabella qui sotto riassume le principali opzioni farmacologiche proposte da Sodhi e Hagerman [2021] per la gestione dei vari sintomi associati alla PM e alle condizioni correlate:

Condizione	Farmaco	Obiettivi/benefici	Note
FXAND (Depressione e Ansia)	SSRI (es. sertralina, fluvoxamina, escitalopram)	Riduzione dei sintomi depressivi e ansiosi	Sertralina ed escitalopram sono preferiti per il miglior profilo di effetti collaterali
FXAND (Depressione, Ansia e Dolore)	SNRI (es. duloxetina, venlafaxina)	Tattamento di ansia, depressione e dolore neuropatico	Preferibili se coesistono sintomi dolorosi o ADHD
FXAND (ADHD negli adulti)	SNRI (es. duloxetina, venlafaxina)	Miglioramento dei sintomi ADHD in età adulta	Utile quando l'ADHD è associato a FXAND
FXAND (ADHD in età pediatrica)	Stimolanti (es. metilfenidato, dexanfetamina)	Miglioramento della concentrazione e	Usati di preferenza dopo i 5 anni di età

		riduzione dell'iperattività	
FXAND (ADHD in età pediatrica)	Non-stimolanti (es. atomoxetina, guanfacina)	Alternative se gli stimolanti non sono tollerati	Guanfacina utile nei bambini piccoli (<5 anni) per iperattività
FXPOI (Terapia Ormonale)	Terapia Estrogenica Transdermica/Trans vaginale	Migliora i sintomi della menopausa e previene l'osteoporosi	Modalità transdermica riduce il rischio cardiovascolare
FXTAS (Disturbi del Movimento)	Propranololo, Primidone, Topiramato	Controllo del tremore e dell'atassia	Propranololo efficace nei tremori; Topiramato per tremori e atassia
FXTAS (Sintomi Parkinsoniani)	Sinemet (Levodopa/Carbidopa)	Miglioramento di tremore a riposo, andatura e rigidità	Utile nei sintomi parkinsoniani associati
FXTAS (Declino Cognitivo)	Memantina	Supporto alla memoria, attenzione e processi cognitivi	Unico farmaco studiato in trial clinici su FXTAS
FXTAS (Dolore Neuropatico)	Gabapentin, Pregabalin, CBD topico	Riduzione del dolore neuropatico	Alternative utili per il controllo del dolore cronico
FXTAS (Neuroprotezione)	Allopregnanolone	Potenziale effetto neuroprotettivo e miglioramento cognitivo	In fase di studio clinico; promettenti risultati preliminari
FXTAS (Funzioni Cognitive e Motorie)	Citicolina	Miglioramento di parametri cognitivi e motori	Studi preliminari indicano buona tollerabilità

Nota: Qualsiasi trattamento farmacologico deve essere discusso con un medico esperto nella gestione delle condizioni associate alla PM.

Punti Chiave

- Il supporto farmacologico può essere prezioso, ma richiede un'attenta personalizzazione.
- Consultare clinici esperti per ottenere i migliori risultati.

CONCLUSIONI

Le condizioni cliniche associate alla PM possono comportare sfide uniche, ma offrono anche opportunità per una gestione proattiva della salute e per il rafforzamento della propria autonomia. Attraverso scelte consapevoli in ambito nutrizionale, nell'esercizio fisico, nella cura psicologica e cognitiva e, quando necessario, nella gestione medica, le persone con PM possono compiere passi significativi per proteggere la propria salute e migliorare la qualità della propria vita. Queste scelte contribuiscono a costruire una resilienza a lungo termine, favorendo il benessere fisico ed emotivo. Sebbene la ricerca sia in continua evoluzione, un messaggio è chiaro: piccoli gesti, ripetuti con costanza, portano a cambiamenti positivi e significativi. Questa guida è pensata per essere una base da cui (ri)partire, fornendo le conoscenze e la fiducia necessarie per prendere decisioni a sostegno di una vita piena e vibrante.

Diventa il protagonista della tua salute!

Ogni passo che fai, ogni scelta che prendi è un investimento nel tuo futuro. Non importa da dove parti: ciò che conta è la direzione in cui decidi di andare.



Dott.ssa Alice Montanaro,

Psicoterapeuta cognitivo-comportamentale

alicemontanaropsicologa@gmail.com

[@dott.ssaalicemontanaro](https://www.instagram.com/dott.ssaalicemontanaro)

Acknowledgement

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile' 
APS



Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'
SEZIONE PUGLIA



Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'
Sezione Calabria



NATIONAL FRAGILE X
FOUNDATION

Per ulteriori approfondimenti, si rimanda alla consultazione dei seguenti lavori scientifici:

Hagerman RJ and Hagerman PJ. Fragile X Syndrome and Premutation Disorders: New Developments and Treatments. London: Mac Keith Press; 2020.

Hagerman, R. J., Protic, D., Rajaratnam, A., Salcedo-Arellano, M. J., Aydin, E. Y., & Schneider, A. (2018). Fragile X-Associated Neuropsychiatric Disorders (FXAND). *Frontiers in psychiatry*, 9, 564. <https://doi.org/10.3389/fpsyf.2018.00564>

Hunter, J. E., Jenkins, C. L., Grim, V., Leung, S., Charen, K. H., Hamilton, D. R., Allen, E. G., & Sherman, S. L. (2019). Feasibility of an app-based mindfulness intervention among women with an FMR1 premutation experiencing maternal stress. *Research in developmental disabilities*, 89, 76–82. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.03.008>

Montanaro, F. A. M., Alfieri, P., Caciolo, C., Brunetti, A., Airoidi, A., de Florio, A., Tinella, L., Bosco, A., & Vicari, S. (2024). Fragile X Syndrome and FMR1 premutation: results from a survey on associated conditions and treatment priorities in Italy. *Orphanet journal of rare diseases*, 19(1), 264. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03272-0>

Schneider, A., Summers, S., Tassone, F., Seritan, A., Hessler, D., Hagerman, P., & Hagerman, R. (2020). Women with Fragile X-associated Tremor/Ataxia Syndrome. *Movement disorders clinical practice*, 7(8), 910–919. <https://doi.org/10.1002/mdc3.13084>

Sodhi, D. K., & Hagerman, R. (2021). Fragile X Premutation: Medications, Therapy and Lifestyle Advice. *Pharmacogenomics and personalized medicine*, 14, 1689–1699. <https://doi.org/10.2147/PGPM.S338846>

Tassanakijpanich, N., Hagerman, R. J., & Worachotekamjorn, J. (2021). Fragile X premutation and associated health conditions: A review. *Clinical genetics*, 99(6), 751–760. <https://doi.org/10.1111/cge.13924>

Tassone, F., Protic, D., Allen, E. G., Archibald, A. D., Baud, A., Brown, T. W., Budimirovic, D. B., Cohen, J., Dufour, B., Eiges, R., Elvassore, N., Gabis, L. V., Grudzien, S. J., Hall, D. A., Hessler, D., Hogan, A., Hunter, J. E., Jin, P., Jiraanont, P., Klusek, J., ... Hagerman, R. J. (2023). Insight and Recommendations for Fragile X-Premutation-Associated Conditions from the Fifth International Conference on FMR1 Premutation. *Cells*, 12(18), 2330. <https://doi.org/10.3390/cells12182330>

Walsh, M. B., Charen, K., Shubeck, L., McConkie-Rosell, A., Ali, N., Bellcross, C., & Sherman, S. L. (2021). Men with an FMR1 premutation and their health education needs. *Journal of genetic counseling*, 30(4), 1156–1167. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1399>