

Genetica e rara 25 i casi italiani e 200 nel mondo

Pitt-Hopkins. Ritardo motorio e linguaggio fortemente compromesso. In più apnee e difetti oculari. Difficoltà di diagnosi

È STATA denominata sindrome di Pitt-Hopkins dai nomi dei medici che per primi l'hanno individuata. Una malattia genetica quasi sconosciuta, parecchio sottodiagnosticata e non semplice da accertare. La presentazione tra pochi giorni (20 settembre alle 11, sala Brasca policlinico Gemelli, Roma) dell'Associazione italiana sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più (Aisph), fondata da un gruppo di genitori alcuni mesi fa, vuole essere strumento di comunicazione per le famiglie e per i professionisti che ruotano attorno ai piccoli pazienti.

La sindrome di Pitt-Hopkins è una condizione genetica dovuta a un difetto del gene TCF4, posizionato sul cromosoma 18 e scoperto solo nel 2007. «In alcuni casi il gene è deletato completamente su uno dei due cromosomi, mentre nella maggior parte dei pazienti c'è una

mutazione puntiforme del gene che resta conservato sebbene alterato - spiega Marcella Zollino, genetista molecolare all'Università Cattolica di Roma - nel primo caso si arriva alla diagnosi con la metodica dell'array-CGH che evidenzia delezioni o duplicazioni anche piccole all'interno del patrimonio genetico, nel secondo caso per arrivare a una diagnosi è necessario il sospetto clinico cui segue il sequenziamento del gene TCF4».

Numerosi i segni e i sintomi della patologia caratterizzata da un ritardo psico-motorio grave: ritardo delle tappe motorie (il bambino non tiene ritta la testa, sta seduto in ritardo, cammina tardi, mancata coordinazione dei movimenti) e cognitive (compromissione importante del linguaggio). Peculiarità i

segni somatici: naso schiacciato, bocca ad arco di Cupido. Importanti i sintomi: crisi di iperventilazione (apnea), convulsioni anche subdole, difetti oculari come strabismo e miopia, stipsi importante. Alla risonanza magnetica si evidenziano minime alterazioni di aree cerebrali, quali il corpo calloso che appare poco sviluppato e i ventricoli cerebrali più dilatati. L'età media di diagnosi nei casi individuati, 25 in Italia e 200 nel mondo, è tra i 2 e i 10 anni ma i ricercatori e i clinici sono certi che molti altri casi non sono ancora stati individuati. Nel nostro paese l'unico centro per la diagnosi è il policlinico Gemelli di Roma, ma vi sono centri in Svizzera, Francia e Stati Uniti. «La sindrome di Pitt-Hopkins - sottolinea Zollino - è genetica ma non ereditaria, si tratta di una mutazione del tutto casuale, un evento che fa parte dell'evoluzione ma che non si trasmette da padre in figlio. Solo in un 5% dei casi il gene alterato è presente in uno dei genitori a livello delle cellule germinali delle gonadi, ovaio o testicolo, quindi bisogna dire alle coppie che l'evento non si ripete mai salvo qualche eccezione. Tuttavia dopo un figlio affetto dalla sindrome è opportuno sottoporsi alla diagnosi prenatale per individuare l'eventuale comparsa del gene TCF4».

Le terapie sono sintomatiche, molto importante la riabilitazione. Prevista l'esenzione. «Siamo insieme - afferma Gianluca Vizza, presidente di Aisph - perché vogliamo far uscire le famiglie dall'isolamento e, se possibile, aiutare la ricerca di base e attirare fondi. Cosa possibile solo favorendo la conoscenza della malattia e dei problemi che vivono i nostri figli».

(mp. s.)

**Nasce un'associazione
per le famiglie. Un solo centro
diagnostico, al Gemelli di Roma**

