

“E ora più ricerche sulla sindrome di Pitt-Hopkins”

Nasce la prima associazione italiana per aiutare i bambini colpiti dalla malattia



GENETICA

LORENZA CASTAGNERI

In Italia si contano meno di 30 casi. Nel mondo non più di 300. Piccoli pazienti, che soffrono di un grave ritardo cognitivo, con compromissione delle capacità di linguaggio e delle tappe motorie. A questi problemi si aggiungono deficit neurologici, quali crisi di iperventilazione e apnea, difficoltà a coordinare i movimenti, difetti oculari e convulsioni. Sono i sintomi della sindrome di Pitt-Hopkins, una malattia rara, ancora poco studiata e largamente sottodiagnosticata. Proprio per diffondere la conoscenza della patologia in ambito medico e promuovere la ricerca è nata l'Associazione italiana Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più (www.aisph.it), che sarà presentata sabato 20 settembre nella Sala Brasca del Policlinico Gemelli di Roma.

L'idea è venuta a un gruppo di genitori con figli affetti dalla malattia nel tentativo di fare rete per confrontarsi con chi vive la stessa condizione. «Vorremmo arrivare a tutte le famiglie in cerca di una diagnosi, a tutte le figure professionali che ruotano intorno ai bambini, dai pediatri alle maestre d'asilo, dagli insegnanti di sostegno ai fisioterapisti, perché riconoscano sintomi e caratteristiche della malattia», spiega Gianluca Vizza, presidente dell'associazione e papà di un bambino con questa patologia.

Come è stato messo in luce solo nel 2007, la sindrome di Pitt-Hopkins è determinata dalla mancanza o dalla mutazione puntiforme del gene Tcf4 sul cromosoma 18. «Nel caso della perdita completa del gene è possibile arrivare a una diagnosi attraverso l'esame di "array-Cgh", una tecnica in grado di evidenziare delezioni o duplicazioni del Genoma. Nel secondo caso, invece, è necessario sequenziare specificamente il gene, selezionando tra i circa 20 mila geni che

compongono il nostro Dna», spiega Marcella Zollino, genetista e docente di Genetica medica dell'Università Cattolica Sacro Cuore-Policlinico Gemelli di Roma. Per questo motivo la patologia è ancora sottodiagnosticata. «Buona parte dei soggetti affetti non sa di esserlo, perché non ha ancora effettuato il sequenziamento del gene», aggiunge Zollino.

Ad aggravare la situazione, poi, c'è il fatto che la patologia presenta caratteristiche cliniche simili alla sindrome di Rett e a quella di Angelman. «Ora bisogna approfondire la conoscenza della malattia sia tra le famiglie sia tra i medici - ribadiscono i genitori -. Soltanto così la qualità della vita dei nostri figli potrà iniziare a migliorare».

Marcella Zollino Genetista

RUOLO: È PROFESSORESSA DI GENETICA MEDICA ALL'UNIVERSITÀ CATTOLICA SACRO CUORE-POLICLINICO GEMELLI DI ROMA



Il logo

L'associazione che si occupa della sindrome dovuta a una anomalia del gene Tcf4

