

SALUTE E CURE

SE LA PATOLOGIA È INSOLITA

Io e la «Kabuki» Così è la nostra vita con un male raro

VERONICA D'ANDREA

«Mia figlia è speciale». Lo ripete spesso Rosaria nell'intervista alla Gazzetta, parlando della sua piccola Dorianna, 12 anni ed affetta dalla Sindrome di Kabuki, una malattia genetica dallo spettro clinico ampio e variabile. È speciale Dorianna perché questa sindrome fa di lei una rarità come dai referti del genetista Giuseppe Zampino del Policlinico Gemelli di Roma che sta studiando il suo caso ed ha trovato nella piccola, due mutazioni oltre a quella del gene MLL2 anche quella del gene KDM6A diagnosticano la Sindrome di Kabuki e la sua stessa particolarità.

Una forza ed una serenità disarmante che contraddistingue i genitori della bambina lucana. Desiderosi di combattere e assetati di sapere per migliorare la condizione della loro piccola e di tutti i bambini che vertono in condizioni simili. La piccola infatti, sotto il consenso dei genitori, è stata caso di studio proprio al Gemelli di Roma dove un pool di genetisti in campo universitario proveniente da tutto il mondo ha analizzato questi mutamenti genetici: «Mia figlia è speciale perché dalla sua particolare mutazione si arriva a diagnosticare come anche in altri casi sia presente la Sindrome di Kabuki, casi in cui la malattia si fa più latente. Infatti noi abbiamo scoperto la malattia soltanto l'anno scorso, all'età di 11 anni, dopo varie visite e ricoveri

negli ospedali di tutta Italia».

Cosa comporta la malattia?

Mia figlia, ha un ritardo medio cognitivo, perché forse abbiamo scoperto tardi la sua sindrome ma al momento grava su mia figlia un deficit visivo importante oltre allo strabismo, è un ipovedente a causa del coloboma retinico bilaterale di cui era affetta sin dalla nascita. All'ottava settimana di gravidanza non si è formata la retina. Grazie a questo problema visivo noi

abbiamo iniziato le nostre indagini ed abbiamo scoperto la malattia di cui è affetta con una certificazione ufficiale datata novembre 2017. Attualmente mia figlia vede pochissimo, ma cammina, ha bisogno del supporto dell'accompagnatore.

Di che cosa avete paura come genitori?

In verità noi non abbiamo paura. È la nostra fede che ci ha resi forti. Noi siamo Testimoni di Geova e lo studio attento della Bibbia ci ha permesso di andare avanti e la bimba stessa conosce molto bene le scritture della Bibbia che io le leggo ogni sera e preghiamo insieme. È lei stessa che ha questa forte fede anche quando si presenta davanti ai dottori rassicurandoli e dicendo loro che sarà guarita prima o poi ripetendo a memoria un passo di Isaia dove dice «e nessun abitante dirà: sono malato». Lei affronta la sua malattia con un alto grado di serenità ed è attiva e partecipe nella nostra comunità ed è lei stessa che spiega agli altri

PICCOLI E GRANDI NUMERI

Le patologie in questione riguardano ciascuna poche unità ma in totale in Basilicata interessano 2.500 persone

CURE E SPERIMENTAZIONI

Mancando una casistica estesa, ciascuno dei malati finisce con l'essere in un certo senso «cavia» per provare le terapie



ROMA Il policlinico Gemelli dove stanno studiando il caso della bambina lucana

LA MALATTIA CHE COSA COMPORTA E COME RICONOSCERLA NEI BAMBINI

Quella sindrome «Ks» che colpisce uno su 32mila

ASSOCIAZIONE
A volte è stata notata anche la contemporanea mutazione di 1 o 2 geni

Ma cosa è esattamente la Sindrome di Kabuki (KS)? Si stima che la sindrome abbia un'incidenza di un caso ogni 32.000 neonati circa. Nel 45-80% dei casi, la KS si associa alle mutazioni del gene MLL2, solo in pochi casi

riore verso l'esterno del terzo laterale della palpebra inferiore; sopracciglia spesse ed arcuate, con terzo laterale diradato o presenza di incisive, cartilagine che separa le due narici breve con punta del naso depressa;

orecchie sporgenti e grandi; malformazione al palato, ad arco acuto e anomalie dentarie.

Le anomalie muscolo-scheletriche comprendono la malformazione congenita del V dito detta brachidattilia, dalla riduzione e

deviazione assiale del V dito chiamata brachimesofalangia, clinodattilia. Presenti anche anomalie della colonna e dislocazioni articolari, cardiopatia e sordità di tipo trasmissivo. Il deficit cognitivo è presente in quasi tutti i pazienti in modalità lieve-moderata.

[v.dand.]



VISTA Visita oculistica



ANALISI Un laboratorio di analisi genetiche



GENETICA L'elica del Dna

sono state osservate anche le delezioni di KDM6A. Alcuni bambini possono presentare un ritardo nella crescita anche dopo la nascita.

La diagnosi della Sindrome di Kabuki si basa sull'evidenza clinica di 5 caratteristiche: segni craniofacciali, ritardo della crescita postnatale, anomalie scheletriche, persistenza dei cuscinetti fetali sui polpastrelli delle dita e deficit cognitivo.

Per i segni craniofacciali si rileva l'allungamento delle fessure che delimitano le due palpebre chiuse con rotazione ante-

SOTTO OSSERVAZIONE LA PIÙ DIFFUSA CONTA 207 CASI, LE MENO SINGOLI PAZIENTI. E LA REGIONE HA VARATO UNA «RETE» PER AFFRONTARE IL PROBLEMA

E il fenomeno è in crescita

Dal 2015 oltre 500 nuovi casi con un'incidenza che sale dallo 0,35 allo 0,44%

Sono 2.500 le persone affette da malattie rare in Basilicata registrate a febbraio 2018. Più di 500 nuovi casi diagnosticati rispetto al 2015, dati questi ultimi diffusi con un report dal Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Basilicata.

Più di 150 lucani in più all'anno affetti da malattie rare, dalla fibrosi cistica a quelle genetiche e metaboliche, salendo attualmente ad una percentuale pari allo 0,44% sulla popolazione totale, percentuale che si attestava allo 0,35% solo tre anni fa. Sono numeri sostanziosi questi poiché sono tante le persone non ancora diagnosticate o in corso di diagnosi o che si curano fuori regione e non hanno ancora contattato i presidi locali.

Così come si evidenzia nell'ultimo rapporto pubblicato dal Cen-

tro di Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Basilicata risalente al 2015, le persone affette da malattie rare nella regione lucana sono donne e tra le patologie più certificate sono il Cheratocono, malattia progressiva oculare (13,7%), Connettiviti indifferenziate, patologie autoimmuni che interessano i tessuti connettivi (12,5%), Difetti ereditari della coagulazione (8,7%), Anemie ereditarie (8,3%) mentre la meno certificata al momento è la Polineuropatia cronica che ha una incidenza dello (0,2%).

Nell'ambito della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, lo scorso 28 febbraio, si è appreso che la più diagnosticata tra le malattie rare in Basilicata è quella di Behçet con 207 casi, seguita dal Cheratocono con 105, la Sclerosi Laterale Amiotrofica con 83 pazienti, dai Difetti ere-

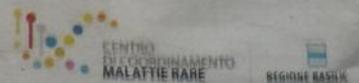
ditari della coagulazione alle Distrofie muscolari rispettivamente con 51 e 41 persone affette. Secondo questi numeri sono sempre in continua crescita le diagnosi che attestano l'insorgere di pazienti affetti da rare malattie nella nostra regione. I dati sono stati rilevati secondo un incrocio di informazioni provenienti dal CUP regionale, presidi ospedalieri, medici e specialistici in continuo contatto con il Centro di Coordinamento.

Con Delibera della Giunta Regionale n. 2601 del 17.12.2001 con la quale è stata istituita la Rete per le Malattie Rare della Basilicata che si configura in un più ampio scenario nazionale, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la cura vengono effettuate presso precisi presidi in aziende sanitarie e ospedaliere della regione lucana.

L'obiettivo che si propone è, oltre all'assistenza medica ed anche farmaceutica, quello di offrire un quadro esaustivo delle conoscenze delle malattie non comuni oltre che sui migliori standard di cura.

Si cerca così di fornire un quadro esaustivo delle conoscenze che vanno dal sospetto diagnostico, alla presa in carico, fino alla gestione della nutrizione e della eventuale riabilitazione. L'obiettivo principale è quello di sottolineare l'importanza della diagnosi precoce, della migliore gestione dei pazienti tramite un percorso condiviso e, alla luce di nuove prospettive terapeutiche, l'inizio tempestivo della terapia. Tutto ciò al fine di cercare di modificare l'evoluzione naturale della malattia e di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

[v.dand.]



XI GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

LE MALATTIE RARE IN BASILICATA

FOCUS SU Duchenne e Becker

POTENZA 28 febbraio 2018 SALA INGRESSO SAN MARINO 10.00 | ORE 8.30

www.malattierare.sanita.basilicata.it

800.999

MALATTIE RARE il centro coordinamento