

Comunicato stampa

14 febbraio - Giornata della Sindrome di Angelman

La sindrome di Angelman (AS) è una malattia neurologica, di origine genetica, caratterizzata clinicamente da grave disabilità intellettiva ed alcuni dismorfismi facciali caratteristici.

Il nostro Istituto in particolare il gruppo di sindromologia (dr.ssa Pantaleoni, dr. D'Arrigo, dr. Alfei) dell'Unità Operativa Neurologia dello Sviluppo è centro di riferimento per la sindrome.

“E' una malattia rara,” **spiega il dott. Stefano D'Arrigo, dell'Istituto Neurologico Carlo Besta**, “la prevalenza nella popolazione generale è di circa un caso su 12.000. Il fenotipo non è facilmente riconoscibile nel bambino più piccolo: in genere non sono riferiti problemi nel periodo della gravidanza o al parto. Nei primi 6 mesi di vita possono manifestarsi disturbi dell'alimentazione, ipotonia e un precoce disturbo del sonno; anche il ritardo di sviluppo psicomotorio si evidenzia precocemente in genere a partire dai 6 mesi. Il ritardo è di grado grave: il cammino autonomo viene acquisito in ritardo, spesso dopo i 3 anni di vita, con alcune peculiarità, a base allargata e braccia flesse e semisollevate, conferendo al bambino un aspetto “ a burattino”. Il linguaggio espressivo è un altro aspetto particolarmente deficitario, rimane assente, mentre la comprensione è possibile per semplici consegne. Gli aspetti somatici caratteristici si rendono maggiormente evidenti con l'età: microcefalia (80% dei casi), bocca larga con lingua protrusa, denti spaziati, strabismo, occipite piatto”.

Dal punto di vista comportamentale questi pazienti presentano ipereccitabilità, iperattività con labilità attentiva, ilarità decontestualizzata, iperfagia; è nota una forte attrazione per l'acqua, gli oggetti di plastica; sono presenti inoltre comportamenti “austitic-like” (stereotipie motorie, fra cui lo sfarfallamento delle mani). Un'altra manifestazione tipica della sindrome è l'epilessia, presente nel circa il 90% dei bambini affetti. Le crisi epilettiche possono essere molto variabili per caratteristiche, frequenza e intensità, l'elettroencefalogramma ha caratteristiche specifiche che possono aiutare unitamente ai dati clinici nell'orientamento diagnostico anche prima della comparsa delle crisi epilettiche. Il disturbo del sonno spesso ha esordio precoce e si caratterizza per una ridotta necessità di sonno notturno con risvegli frequenti e insonnia. L'epilessia può persistere nei pazienti adulti, mentre migliorano l'iperattività, il deficit dell'attenzione e i disturbi del sonno.



La AS è causata da diversi meccanismi genetici legati all'imprinting e interferenti con la normale espressione del gene UBE3A a livello del braccio lungo del cromosoma 15. Nella maggioranza dei casi è dovuta a una delezione materna (70%), in alternativa può essere presente una disomia uniparentale paterna (2-5%), un difetto dell'imprinting (2-5%) o una mutazione del gene UBE3A (10%). Nel 5-20% dei pazienti non viene identificato il difetto genetico e la diagnosi rimane clinica.

Il trattamento riabilitativo indicato è la psicomotricità; rispetto al problema del linguaggio deve essere considerata e valutata la possibilità di utilizzare metodi non verbali di comunicazione. Dato che molti pazienti manifestano precocemente episodi epilettici, è necessario il trattamento farmacologico. Spesso il disturbo del sonno è particolarmente grave e richiede la necessità di un trattamento specifico.

Nell'età adulta, i pazienti diventano meno attivi e tendono a essere obesi. Le contratture articolari riducono il movimento, esitando in difficoltà alla deambulazione. L'attesa di vita è equivalente a quella della popolazione generale ma i pazienti non raggiungono l'autonomia nelle comuni attività quotidiane.

Nonostante non vi sia attualmente una terapia farmacologica eziologica, la ricerca scientifica sta aprendo nuove strade in via ancora del tutto sperimentale e non ancora applicabile alla pratica clinica. Malgrado a tutt'oggi non vi sia ancora una terapia eziologica per la Sindrome di Angelman e non vi siano evidenze sperimentali certe nell'uomo, i dati provenienti dalla letteratura scientifica sembrano aprire nuove possibilità di trattamento e nuove speranze per i pazienti e le famiglie.

UFFICIO STAMPA ISTITUTO BESTA – tel 3389282504
e-mail : cinziaboschiero@gmail.com – ufficiostampabesta@gmail.com