

**Comunicato stampa
16 settembre 2017
Ore 10.30-13.00
SINDROME DI PITT- HOPKINS**

**presso la Biblioteca Reparto Infantile
Via Ponzio 34 – Milano
Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta**

L'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di più - ONLUS fa il punto sulla ricerca e sull'assistenza relativamente alla Sindrome di Pitt-Hopkins a dieci anni dalla sua scoperta, in occasione del **Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla "Sindrome di Pitt-Hopkins"- Anno 2017** e della **Giornata mondiale del Pitt-Hopkins Awareness**.

“Questa patologia,” **dice la dott.ssa Chiara Pantaleoni, U.O. Neurologia dello Sviluppo Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta,**” è rara ma sicuramente al momento sotto-diagnosticata in quanto la diagnosi deve essere innanzitutto sospettata clinicamente quindi confermata geneticamente attraverso uno studio specifico di sequenziamento del gene. La conoscenza quindi di questa condizione facilita sicuramente questo processo, anche nell'ambito degli Specialisti del settore . La PTHS è una condizione emergente nell'ambito di problematiche cliniche caratterizzate da importante ritardo psicomotorio, compromissione del linguaggio ed epilessia, sintomi tuttavia comuni a molte altre patologie tra le quali ricordiamo in particolare la sindrome di Rett e la sindrome di Angelman”.

La sindrome di Pitt-Hopkins (PTHS) è una condizione geneticamente determinata che rientra nel gruppo delle malattie rare, in particolare nell'ambito delle sindromi con disabilità intellettiva e anomalie fisiche minori. Clinicamente, è caratterizzata da ritardo cognitivo grave con importante compromissione del linguaggio, ritardo delle tappe motorie, deficit neurologici aggiuntivi, quali crisi di iperventilazione o crisi di apnea, difficoltà a coordinare i movimenti, crisi epilettiche, difetti oculari che includono strabismo, miopia e astigmatismo, stipsi. Il carattere è spesso amabile e dolce. Alcune

specifiche caratteristiche del volto aiutano a volte a porre il sospetto diagnostico e predisporre il corretto test diagnostico di laboratorio. Geneticamente è causata dalla mancata funzione del gene *TCF4* localizzato sul cromosoma 18, scoperta relativamente recente di una decina di anni fa.

“All’incontro sono presenti esperti provenienti da diversi ospedali e centri di ricerca per ribadire l’importanza di fare rete e per evidenziare le risultanze del Piano Nazionale Malattie Rare e dei progetti di ricerca in atto”, **dice Gianluca Vizza, Presidente della Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più - Onlus,** “La nostra Associazione fornisce sostegno ai bambini affetti da questa sindrome; ai genitori che hanno bisogno di confronto con chi sta vivendo la loro medesima situazione; alla ricerca scientifica per provare a migliorare la qualità della vita dei nostri figli. Sentiamo inoltre il dovere di diffondere la conoscenza della sindrome, dei suoi sintomi e della possibilità di intervento per aiutare i nostri piccoli ad avere una vita migliore”.

Il ruolo dell’Associazione di famiglie di bambini con PTHS è fondamentale per molti aspetti. Innanzitutto fa uscire le famiglie dall’isolamento che spesso crea una malattia rara, creando possibilità di condivisione di esperienze ed emozioni. Di fronte a un figlio con disabilità intellettiva grave, il raggiungimento della diagnosi di causa alleggerisce il peso che grava sulla famiglia di un problema ereditario imponderabile: tutte le mutazioni del gene *TCF4* diagnosticate finora sono insorte de novo (non sono state trasmesse da un genitore portatore), e la coppia dei genitori, spesso giovani, ha basso rischio di avere un secondo figlio affetto. E’ comunque consigliabile eseguire una diagnosi genetica prenatale ad ogni successiva gravidanza, mirata ad escludere la stessa mutazione identificata nel figlio affetto. Inoltre l’associazione ha un ruolo chiave nel promuovere la conoscenza di questa condizione anche nell’ambito medico (pediatri di famiglia e neuropsichiatri infantili) e nella raccolta fondi. Il Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla “Sindrome di Pitt-Hopkins” punta non solo a dare rilievo ai giovani che si occupano di tale patologia, ma anche a dare nuovi stimoli per una ricerca sempre più dedicata a tali temi.

In allegato il programma

**Ufficio stampa Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta tel 3389282504 –
email: cinziaboschiero@istituto-besta.it – e-mail: cinziaboschiero@gmail.com**