

Comunicato stampa

L'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di più - ONLUS

Fa il punto sulla ricerca e sull'assistenza relativamente alla Sindrome di PH

In occasione del

Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla "Sindrome di Pitt-Hopkins"- Anno 2015

sabato 12 dicembre 2015

presso

Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

Biblioteca Centrale

Via Celoria 11 – Milano

Ore 10.30- 13.00

“C'è l'esigenza di diffondere la conoscenza della sindrome di Pitt-Hopkins, i suoi sintomi e le possibilità di intervento per aiutare i nostri piccoli ad avere una vita migliore”, **dice l'ing. Gianluca Vizza, Presidente dell'Associazione Italiana Sindrome di Pitt Hopkins - Insieme di più – Onlus,**”per questo abbiamo bandito un premio nazionale, con tre borse di studio di 500 euro, destinato alle migliori tesi di laurea o di specializzazione discusse tra ottobre 2013 e novembre 2015”. L'iniziativa ha lo scopo di favorire la conoscenza sulla sindrome di Pitt Hopkins, di ottimizzarne l'assistenza medica e neuropsicologia e di incoraggiare la ricerca. “E' fondamentale poter dare aiuto e sostegno alla ricerca per identificare in modo precoce i bambini affetti da questa sindrome e curarli meglio,” **spiega il Presidente,**” serve aiuto ai genitori che hanno bisogno di confronto con chi sta vivendo la stessa situazione e la ricerca scientifica deve essere più finanziata perché si possano fare passi avanti. In questo incontro facciamo il punto sulla ricerca e sull'assistenza relativamente alla Sindrome di PH”. I componenti del Comitato Scientifico del Premio sono Paolo Bonanni, Marina Macchiaiolo, Chiara Pantaleoni e Marcella Zollino.

La sindrome di Pitt Hopkins è un disordine raro dello sviluppo neurologico causato da una mutazione del gene TCF4 sul cromosoma 18. Attualmente i casi diagnosticati sono 500 in tutto il mondo, di cui circa 35 in Italia.

“La sindrome probabilmente è sotto diagnosticata,” **dice la dott.ssa Chiara Pantaleoni dell'Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico 'Carlo Besta'** ,”e tutte le iniziative che consentono di diffondere la conoscenza di questa condizione sono encomiabili. Quindi, diffusione delle conoscenze ma non solo: condivisione delle problematiche, coordinamento delle competenze specialistiche e loro integrazione con l'obiettivo della creazione di un 'network' che supporti la ricerca e faciliti l'Assistenza.

Per la realizzazione di tutto questo fondamentale è il 'lavoro di equipe' di tutte le figure professionali coinvolte, pediatri, neuropsichiatri, genetisti, riabilitatori, insegnanti, tutti in sinergia con le famiglie”.



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. Clinicamente, è caratterizzata da ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva con importante compromissione del linguaggio,, impaccio motorio ,epilessia e difetti oculari. Le irregolarità del ritmo del respiro sono un'altra caratteristica possibile. Il carattere è spesso amabile e dolce. Alcune specifiche caratteristiche del volto (gestalt) possono rappresentare il primo imput per indurre il sospetto diagnostico.

Geneticamente, è causata dalla mancata funzione del gene TCF4 localizzato sul cromosoma 18, come scoperto solo recentemente, nel 2007. Il gene TCF4 risulta essere completamente deletato su uno dei due cromosomi 18 in una piccola parte dei pazienti, mentre nella maggior parte dei casi il gene è interessato da una mutazione puntiforme (alterazione solo di una base o di poche basi del suo codice), che lascia il gene comunque conservato, anche se mutato. Se nel primo caso (perdita completa del gene) è possibile raggiungere la diagnosi anche senza aver posto prima il sospetto clinico, grazie all'applicazione diffusa dell'esame di array-CGH (tecnica in grado di evidenziare delezioni o duplicazioni anche molto piccole dell'intero genoma) nella diagnosi del ritardo mentale, nel secondo caso (mutazione puntiforme) per poter raggiungere la diagnosi genetica è necessario porre prima il sospetto clinico, e sequenziare specificamente il gene, selezionato tra circa i 20.000 geni che compongono il genoma umano. Per questo motivo la PTHS più che molto rara, è al momento sotto-diagnosticata. E' opinione diffusa che una buona parte dei soggetti affetti è senza diagnosi, perché non ha ancora effettuato il sequenziamento del gene.

Programma in allegato

Riferimenti per adesioni all'iniziativa:

Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di Più – Onlus

Viale delle Milizie 106 - 00192 Roma – Italia

www.aisph.it email : segreteria@aisph.it

Per accredito stampa:

UFFICIO STAMPA ISTITUTO BESTA – tel 3389282504

e-mail : cinziaboschiero@gmail.com – ufficiostampabesta@gmail.com