

Il primario di pediatria del Sant'Anna firma uno studio internazionale sull'acondroplasia

Pubblicato: Martedì 14 Dicembre 2021



La rivista **Nature Genetics Reviews Endocrinology** ha recentemente pubblicato un ampio articolo sulla **gestione dei pazienti con acondroplasia**, frutto del lavoro di un numeroso gruppo multidisciplinare internazionale, tra i quali figura come uno dei coautori italiani il **dottor Angelo Selicorni, primario di Asst Lariana alla Pediatria dell'ospedale Sant'Anna**.

«L'acondroplasia, la **displasia scheletrica più comune**, è caratterizzata da una varietà di sfide mediche, funzionali e psicosociali – osserva il dottor Selicorni – **La condizione è causata da una mutazione genetica che porta ad un alterato sviluppo dello scheletro**. Insieme ad un gruppo di **55 esperti internazionali provenienti da 16 paesi e 5 continenti** abbiamo stilato un elenco di raccomandazioni per **una gestione ottimale di questa patologia in ogni fase della vita**. Questo lavoro rappresenta il primo sforzo globale per standardizzare l'assistenza a questi pazienti sulla base delle prove disponibili e dell'esperienza condivisa».

L'acondroplasia è una condizione caratterizzata da uno sviluppo anomalo dello scheletro. I bambini colpiti presentano **bassa statura con arti corti rispetto al tronco e macrocefalia** (testa in proporzione molto più grande del corpo). Lo sviluppo motorio è rallentato nei primi mesi /anni di vita mentre lo sviluppo cognitivo è normale. La durata media della vita dei pazienti affetti è di solito normale; è segnalato però un lieve aumento del rischio di mortalità durante l'infanzia, in relazione a quadri di compressione del midollo spinale a livello della giunzione tra il cranio e la colonna vertebrale.

Il follow-up è molto articolato e prevede l'esecuzione di controlli strumentali e valutazioni specialistiche specifiche in base all'età della persona.

La condizione è causata da una alterazione a carico del gene FGFR3, che produce una molecola che regola il metabolismo della cartilagine di accrescimento delle ossa. E' sufficiente che la persona colpita abbia una delle due copie del gene alterata perché le manifestazioni cliniche dell'acondroplasia siano presenti. Nella maggior parte dei casi, **la mutazione del gene avviene in modo casuale nel Dna della persona con acondroplasia, cioè senza che vi sia una trasmissione da parte dei genitori sani**. Solo chi è affetto dalla condizione può infatti trasmettere ai figli la mutazione del gene. La diagnosi si basa sul riconoscimento delle caratteristiche cliniche sin dai primi giorni di vita; in alcune situazioni il sospetto può essere avanzato già nella fase terminale della gravidanza. La conferma avviene attraverso l'esecuzione dell'analisi genetica mirata.

«Da pochi mesi – aggiunge Selicorni – è stato approvato da Ema l'utilizzo del **primo farmaco mirato** che, nei trial eseguiti ha mostrato un'azione efficace di promozione della crescita e di riduzione della sproporzione arti tronco. L'utilizzo di tale farmaco in Italia è in attesa della approvazione da parte di Aifa».

La pediatria dell'ospedale Sant'Anna è stata individuata come Centro della rete regionale delle malattie rare ed è inserita nel progetto Telethon "Malattie senza diagnosi". Nella struttura di San Fermo sono state progressivamente messe in campo una serie di attività diagnostiche assistenziali coordinate per i bambini affetti da patologie costituzionali, geneticamente determinate, frequentemente associate a ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva oltre che ad altre comorbidità neurologiche. «La logica unitaria di tutti i nostri numerosi servizi – conclude il primario – è offrire un riferimento territoriale ed extra territoriale per i bimbi fragili sia nella fase di inquadramento diagnostico che nell'altrettanto importante fase di presa in carico assistenziale».

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it