

VareseNews

Due specializzande dell'Insubria pubblicano un articolo su una rara anomalia su una prestigiosa rivista di genetica

Pubblicato: Lunedì 11 Agosto 2025



Sulla rivista **American Journal of Medical Genetics** è stato pubblicato recentemente il lavoro **“Poland Anomaly and Atretic Cephalocele in the Same Child: Coincidence or Association?”** frutto di un **caso studiato ed approfondito all’ospedale Sant’Anna** nell’ambito delle attività correlate all’ambulatorio di **Genetica Pediatrica e della Pediatria-Centro Fondazione Mariani per il bambino fragile**.

L’articolo è firmato da **due specializzande Alessandra Greta Grassi** (specializzanda in Pediatria all’Università degli Studi dell’Insubria) e **Francesca Vigliani** (specializzanda in Genetica all’Università degli Studi di Milano – Bicocca) – che hanno frequentato il Sant’Anna durante il percorso di specializzazione – dalle **dottorresse Silvia Pontesilli e Laura Demelas**, radiologhe di Asst Lariana al Sant’Anna, dal **professor Massimo Agosti**, ordinario di Pediatria all’Università degli Studi dell’Insubria, dove dirige la Scuola di Specializzazione di Pediatria, nonché direttore della Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale e del Dipartimento Materno Infantile dell’ospedale Del Ponte di Varese (Asst Sette Laghi) e dal dottor Angelo Selicorni primario della Pediatria-Centro Fondazione Mariani per il bambino fragile.

«Il lavoro descrive il quadro clinico di un bambino valutato dal nostro ambulatorio di Genetica Pediatrica al quale è stata diagnosticata **un’anomalia a livello del cranio associata all’Anomalia di Poland**, una rara patologia congenita caratterizzata da **ipoplasia** (sviluppo incompleto) o **agenesia**

(mancanza) **del muscolo pettorale** – spiega il dottor Selicorni – La malformazione riscontrata al cranio non è stata osservata nei pazienti con Anomalia di Poland e di fronte ad un caso del genere (presenza di un dato nuovo e raro in una condizione rara) è legittimo chiedersi se si tratti di un evento causale e rarissimo o di una nuova rara caratteristica della condizione, ossia se le due anomalie derivino da un meccanismo patogenetico non ancora studiato. Alla base del lavoro c'è innanzitutto la necessità di disporre di un quadro completo della situazione per capire come trattare e seguire al meglio il paziente».

«Con soddisfazione – prosegue il dottor Selicorni – sottolineo che è **un lavoro tutto “made in Como”** perché realizzato qui all'ospedale Sant'Anna grazie alla preziosa collaborazione tra l'ambulatorio di Genetica Pediatrica e la Radiologia che ha aiutato a definire precisamente l'anomalia riscontrata a livello del cranio. Con altrettanto piacere sottolineo il ruolo attivo e da protagonisti di giovani medici in formazione che “sfruttano” la loro frequentazione nelle nostre realtà assistenziali per sperimentarsi anche in attività di ricerca e nella produzione di report di valore scientifico. L'American Journal of Medical Genetics è una delle più autorevoli riviste internazionali del settore della genetica clinica”.

Redazione VareseNews

redazione@varesenews.it