



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

L' "Associazione Italiana Sindrome di Pitt Hopkins - Insieme di più - ONLUS" nasce per dare aiuto e sostegno:

- ai bambini affetti da questa sindrome;
- a quei genitori che hanno bisogno di confronto con chi sta vivendo la stessa situazione;
- alla ricerca scientifica per provare a migliorare la qualità della vita dei nostri figli.

Sentiamo inoltre in 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.

Vorremmo dare aiuto e sostegno ai bambini affetti da questa sindrome e vorremmo provare a creare prospettive future per loro. Il mondo fuori dalle nostre case spesso non li fa sentire tutelati ed accolti come dovrebbe.

Il dover combattere continuamente per tutelare i diritti dei nostri figli, la coscienza che in tanti non hanno abbastanza forza, adeguati strumenti e troppo "timore reverenziale" nei confronti di chi dovrebbe essere a servizio del più debole ed invece certe volte sembra "approfittarsene", ci ha spinto a voler creare qualcosa in cui trovare forza, coraggio e consiglio.

Per portare maggiore consapevolezza sulla sindrome, come in America, abbiamo scelto il 18 settembre come giornata di sensibilizzazione annuale, proprio in riferimento alla mutazione genetica del cromosoma 18. Lo scopo è di celebrare i bambini affetti da sindrome di Pitt Hopkins e cominciare a diffondere la conoscenza della sindrome e contribuire ad aumentare la consapevolezza ed i finanziamenti per la ricerca di una cura.

Vorremmo arrivare a tutte le famiglie in cerca di una diagnosi, a tutte le figure professionali che ruotano intorno ai bambini (medici, pediatri, maestre d'asilo, insegnanti di sostegno, fisioterapisti...) affinché conoscano i sintomi e le caratteristiche della sindrome di PH e si possa arrivare ad una diagnosi precoce.

Vorremmo fare **Insieme di più!**

La sindrome di Pitt-Hopkins

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 (atassia), difetti oculari che includono strabismo, miopia e astigmatismo, convulsioni e stipsi. Il carattere è spesso amabile e dolce. Alcune specifiche caratteristiche del volto consentono spesso di formulare l'ipotesi diagnostica su base clinica, che serve a predisporre il corretto test diagnostico di laboratorio.

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 sottodiagnosticata. Infatti è opinione diffusa che una buona parte dei soggetti affetti è senza diagnosi, perché non ha ancora effettuato il sequenziamento del gene. A conferma di questa osservazione, la PTHS è al momento una condizione emergente nell'ambito di problematiche cliniche caratterizzate da ritardo psicomotorio importante, compromissione del linguaggio ed epilessia, tra le quali rientrano anche due condizioni diverse, ma simili per alcuni aspetti clinici, che sono la sindrome di Rett e la sindrome di Angelman.

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

Viale delle Milizie 106

00192 Roma – Italia

www.aisph.it

+39 377 1608869

segreteria@aisph.it

C.F.: 97810430583

IBAN: IT38 B033 5901 6001 0000 0130 310