



Dott.ssa Maria Piccione

Palermo, 14 dicembre 2017 - La microcefalia primitiva autosomica recessiva. Una malattia rara causata da una mutazione genetica, che causa un ritardo dello sviluppo psicomotorio che sfocia in disabilità intellettiva di grado variabile. Colpisce tra 1:30.000 e 1:250.000 nati vivi. Solo una diagnosi precisa e precoce può permettere un follow-up dedicato che, attraverso interventi di abilitazione e riabilitazione neuro-psicomotoria, permetta di contenerne la disabilità.

È quello che avviene da qualche settimana all'Azienda Villa Sofia-Cervello grazie ad una collaborazione fra il Centro di riferimento per le malattie genetiche rare diretto da Maria Piccione e il laboratorio di diagnostica molecolare delle malattie rare, responsabile Antonino Giambona, inserito nell'Unità operativa di Ematologia II, direttore Aurelio Maggio.

È stato avviato un protocollo diagnostico per le microcefalie primitive autosomiche recessive grazie alla realizzazione sperimentale di un pannello mirato in Next Generation Sequencing, che include l'analisi di tutti i geni causativi ad oggi descritti nella letteratura scientifica dedicata a questa malattia rara.

La Next Generation Sequencing è un'apparecchiatura che esamina il Dna del paziente affetto o per il quale si sospetta una malattia genetica e permette di leggere fino a 150 geni contemporaneamente. Il procedimento può essere inoltre utilizzato contemporaneamente per analizzare il Dna di soggetti differenti riducendo ancora di più i tempi di risposta. Nel caso specifico della microcefalia sono 50 i casi già sotto studio e l'esito dell'analisi dei geni avviene in 3-4 mesi contro un'attesa che in precedenza richiedeva anche più di un anno.

“Le malattie rare come la microcefalia - commenta la dott.ssa Piccione - sono patologie eterogenee, ma spesso accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di interventi e tutela specifici, per le difficoltà di diagnosi, per la complessità del quadro clinico, per il decorso cronico e talvolta evolutivo, per i possibili esiti invalidanti e per l'onerosità del trattamento. Costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima recente dell'Organizzazione Mondiale della Sanità rappresentano il 10% delle patologie umane. Il 6-8% della

popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sarebbe affetto da una malattia rara. Circa il 30% delle malattie rare sono associate a disabilità intellettiva. La microcefalia primitiva autosomica recessiva (microcefalia vera) costituisce un difetto eterogeneo dello sviluppo neurogenico cerebrale che si caratterizza per la riduzione della circonferenza cranica alla nascita in assenza di anomalie macroscopiche dell'architettura cerebrale. Avere la possibilità di eseguire in tempi brevi l'analisi genetica ci consente di avviare interventi più tempestivi e con migliori possibilità di successo”.

E proprio per “l'impegno profuso a favore della ricerca sulle malattie rare e per l'umanità e dedizione mostrata nei confronti dei pazienti”, Maria Piccione sabato prossimo 16 dicembre riceverà, al Teatro Politeama di Palermo, il premio Paladino d'Oro nell'ambito della speciale sezione “salute e prevenzione” della 38<sup>a</sup> edizione della Rassegna cinematografica internazionale SportFilmFestival.

“La disponibilità in azienda della Next Generation Sequencing, in dotazione all'Ospedale Cervello, permette a professionisti di grande livello, come la dott.ssa Maria Piccione, di esprimere nella assistenza il grande potenziale che deriva dalla ricerca di altissimo livello che svolge da anni. Un altro esempio di quelle professionalità, preziose per la nostra azienda, che contribuiscono a fare della Azienda una struttura di vertice anche nella capacità di tradurre grande ricerca in ottima pratica clinica. Sono fiero di questi nostri professionisti, che ringrazio anche per la grande dedizione ai pazienti e alle loro famiglie”, commenta il Commissario dott. Maurizio Aricò.