



*La collaborazione tra Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Università di Roma “Tor Vergata” e Università di Amburgo ha permesso di identificare una malattia di cui sono noti solo 3 casi al mondo. La scoperta pubblicata sull’American Journal of Human Genetics*



Roma, 5 ottobre 2018 - Una nuova malattia genetica del neurosviluppo è stata scoperta dai clinici e dai ricercatori dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in collaborazione con l’Università di Roma Tor Vergata e l’Università di Amburgo. Si tratta di una patologia ultra-rara, finora orfana di diagnosi, cui sono noti solo 3 casi al mondo, 2 dei quali seguiti dall’Ospedale della Santa Sede. La scoperta è stata pubblicata sulla rivista scientifica *American Journal of Human Genetics*.

Alla malattia è stato dato il nome FHEIG, che rappresenta l’acronimo delle sue purtroppo gravi manifestazioni evidenti: Facial dismorfism, Hypertrichosis, Epilepsy, Intellectual disability/developmental delay and Gingival overgrowth (dismorfismo facciale, ipertricosi, epilessia, deficit intellettuale/ritardo dello sviluppo e ipertrofia gengivale).

All’origine della sindrome di FHEIG – hanno scoperto i ricercatori – ci sono alcune mutazioni del gene *KCNK4*, che è stato possibile individuare grazie alle moderne tecnologie di sequenziamento del DNA utilizzate nei laboratori di genomica del Bambino Gesù della sede di San Paolo Fuori le Mura.

Il gene *KCNK4* porta le informazioni per la sintesi di una specifica proteina chiamata TRAAK, un canale del potassio. Il canale permette il flusso del potassio attraverso la membrana cellulare. Un’attività fondamentale per diverse funzioni della cellula, tra cui la trasmissione dei segnali elettrici cellulari decisivi per lo sviluppo e la funzione delle cellule nervose.

“Gli approcci tradizionali sono inefficaci per caratterizzare le basi molecolari della maggioranza delle malattie genetiche - spiega il dott. Marco Tartaglia, responsabile dell’area di ricerca genetica e malattie

rare del Bambino Gesù - Questo perché si tratta di malattie rarissime, spesso di casi sporadici, non di grandi famiglie che possono quindi essere sufficientemente ricche di informazioni per individuare la mutazione attraverso approcci tradizionali”.

Nonostante la rivoluzione tecnologica che ha investito la genetica, la diagnosi è ancora un miraggio per molti pazienti e per le loro famiglie. A partire dal 2015, nell’ambito del programma “Vite Coraggiose” supportato dalla Fondazione Bambino Gesù, sono stati arruolati quasi 600 pazienti, selezionati nell’ambito di 50 sessioni multidisciplinari di teleconsulenza, che hanno coinvolto numerosi centri di genetica clinica distribuiti sul territorio nazionale. Il progetto ha permesso di identificare 20 nuovi geni-malattia e 14 malattie genetiche in precedenza non conosciute.

“Per molte di queste malattie rare non sappiamo quale sia il meccanismo patogenetico - continua Tartaglia - Questo spiega il perché tante malattie si stiano scoprendo solo oggi con le nuove tecnologie. Il sequenziamento di nuova generazione ci permette infatti di leggere l’intero genoma e ci consente di identificare quelle varianti che potrebbero essere causa di malattia senza che venga fatta alcuna ipotesi a priori”.

Le malattie rare costituiscono un gruppo eterogeneo di condizioni cliniche che in circa due terzi dei casi interessano l’età pediatrica e nella maggior parte hanno una causa genetica. Il loro numero complessivo (circa 8.000) configura un problema sanitario di dimensioni sociali (verosimilmente oltre 700.000 persone affette in Italia). L’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù accoglie ogni anno oltre 13.000 pazienti affetti da queste condizioni.