



Palermo, 26 luglio 2019 - Nasce dall'asse internazionale Italia-Usa il primo registro internazionale di un nucleo di malattie rare denominate PHTS (Pten Hamartoma Tumor Syndrome). Si tratta di malattie, che colpiscono un soggetto su 200mila, causate da una mutazione del gene PTEN, un gene oncosoppressore del nostro organismo.

L'Azienda Villa Sofia-Cervello con il Centro di riferimento regionale per le malattie genetiche e cromosomiche rare, diretto dalla prof.ssa Maria Piccione, è la struttura pubblica italiana di riferimento che si occuperà della raccolta dati italiani del Registro. Alla raccolta dati contribuirà oltre alla prof.ssa Piccione anche il dott. Davide Vecchio.

Il registro, con parere favorevole dei Comitati etici italiano e statunitense, nasce grazie alla collaborazione fra l'Associazione PTEN Italia (Presidente il palermitano Claudio Ales) e la PTEN Foundation degli Stati Uniti. Per gli Usa i centri di riferimento sono la Cleveland Clinic (prof.ssa Charis Eng) ed il Boston Research Centre, Cancer Institute (prof. Pierpaolo Pandolfi).



Claudio Ales e Maria Piccione

Il registro, alimentato dal paziente e validato dalle strutture mediche che lo supportano, offrirà la possibilità di fornire dati epidemiologici necessari per future ricerche. Sarà inoltre uno strumento che consentirà di aumentare la conoscenza fra i medici e gli stakeholders coinvolti, anche al fine di ridurre il ritardo nelle diagnosi (a volte la diagnosi viene anche dopo dieci anni dalla comparsa dei segni clinici) e potrà contribuire ad una corretta programmazione sanitaria (istituzione di altri Centri di eccellenza italiani per PHTS).

Il gene PTEN quando lavora correttamente aiuta a governare il ciclo di vita e di morte delle nostre cellule impedendo loro di crescere in modo anomalo, di moltiplicarsi troppo rapidamente e in modo incontrollato. Quando il gene è mutato, le cellule possono moltiplicarsi senza controllo determinando formazioni tumorali, sia benigne che maligne.

La percentuale di rischio di sviluppare tumori è molto elevata: 85% per il tumore al seno, meno frequenti altre forme neoplastiche con coinvolgimento di più organi (tiroide, reni, pelle, colon etc.), con incidenze diverse in età pediatrica e adulta. Negli ultimi anni, inoltre, varianti a carico del gene PTEN sono state correlate a macrocrania e disabilità intellettiva e/o disturbi dello spettro autistico. E' in corso il dibattito se le mutazioni correlate ai disturbi dello spettro autistico si associno anche ad un aumentato rischio tumorale.

“Sul fronte delle malattie rare - sottolinea il Direttore Generale dell'Azienda Villa Sofia-Cervello, Walter Messina - il Centro dell'ospedale Cervello si conferma struttura di riferimento di alto livello, fulcro di relazioni e scambi di grande rilievo. Grazie al lavoro quotidiano condotto dalla prof.ssa Maria Piccione e dal suo staff, per i pazienti affetti da malattie rare si aprono sempre nuove possibilità e nuovi scenari”.