



Roma, 24 febbraio 2021 - In Italia ci sono 3 pazienti, nel resto del mondo un centinaio di età che varia da 0 a 23 anni. Si tratta della Sindrome di Pierpont, malattia genetica ultra-rara che nonostante la sua epidemiologia da oggi non lascia più isolate le famiglie che si trovano a viverla quotidianamente. È nata, infatti, a Milano l'Associazione Sindrome di Pierpont ad opera di Laura Bertolotti, che ha voluto mettere in contatto, instaurare un dialogo e creare una rete dei nuclei familiari italiani interessati da questa rarissima patologia.

Laura, però, non è solo la fondatrice dell'associazione ma anche la mamma di Matteo, bambino di 8 anni affetto dalla Sindrome di Pierpont. Solo nel 2018 è arrivata la diagnosi corretta della malattia, ma i sintomi si sono presentati fin dalla nascita e il percorso in questi cinque anni non è stato affatto facile. Laura Bertolotti lo ha raccontato a OMAR: “All’inizio Matteo era piuttosto piccolo, ma i medici attribuivano questo aspetto a un problema di idronefrosi al rene, una cosa che non avrebbe dovuto avere nessuna ripercussione sul suo sviluppo futuro”.

“Quando aveva circa una settimana - ha continuato Laura - Matteo ha però cominciato ad avere problemi alle vie urinarie e gli è stata diagnosticata l'escherichia coli. Qualche giorno dopo sono iniziate le convulsioni e così l'ho portato di nuovo in ospedale, dove è stato ricoverato per accertamenti. Di lì a poco ha perso la tonicità muscolare. Ci è voluto molto tempo, però, per capire che cosa avesse esattamente: solo nel 2018, tramite un test genetico di sequenziamento dell'esoma effettuato presso l'ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo, è emersa una mutazione del gene TBL1XR1 ed è arrivata la

diagnosi di Sindrome di Pierpont: una malattia rara il cui nome deriva da Mariella Pierpont, la genetista americana del Minnesota che per prima l'ha studiata e classificata”.

In Italia, dunque, Matteo è stato il primo paziente a ricevere la diagnosi di Sindrome di Pierpont, mentre all'estero - negli Stati Uniti in particolare - erano già state individuate alcune decine di bambini affetti dalla patologia.

“La Sindrome di Pierpont è una condizione ultra-rara, caratterizzata da ipotonia, dimorfismi del volto (più evidenti quando la persona sorride), disabilità intellettiva, epilessia, particolari cuscinetti ai polpastrelli delle dita e sulla parte anteromediale dei talloni e profondi solchi palmari e plantari - ha spiegato a OMAR la dottoressa Donatella Milani, medico genetista presso l'UO Pediatria alta intensità della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore di Milano - La condizione è causata da mutazioni a carico del gene TBL1XR1, localizzato nella regione cromosomica 3q26. Mutazioni a carico dello stesso gene possono causare anche forme di disabilità intellettiva isolata, autismo o sindromi lievemente distinte dalla Sindrome di Pierpont classica. Queste condizioni sono a oggi certamente sottodiagnosticate per via della loro rarità e per la scarsa conoscenza da parte della comunità medica. Gli esperti del settore sono tuttavia attivi negli studi per comprendere meglio questa patologia, sia dal punto di vista biologico che clinico”.

Creare una rete di specialisti è sicuramente un elemento importante per conoscere meglio la malattia, così come fare network tra i pazienti. È per questo che Laura Bertolotti ha deciso di dar vita all'Associazione Sindrome di Pierpont, con l'obiettivo di garantire un punto di riferimento per le famiglie italiane che si trovano, o si troveranno, ad affrontare la patologia. Uno step successivo, nelle intenzioni della fondatrice, potrebbe essere quello di creare una sezione scientifica per finanziare le ricerche che la dottoressa Donatella Milani sta portando avanti all'interno del Policlinico di Milano.

“La maggior parte dei genitori, però, ha paura di esporsi, perché si parla per lo più di pazienti minorenni - ha concluso Laura - Io invece voglio metterci la faccia e far conoscere questa sindrome al mondo. Non ho manie di grandezza, voglio solo trovare una voce per i nostri bambini”.

Le famiglie che avessero bisogno di contattare l'Associazione Sindrome di Pierpont possono farlo attraverso il sito web o scrivendo un'e-mail all'indirizzo lbertolotti125@gmail.com (Laura Bertolotti).