
Malattie rare: pubblicate le prime linee guida per la sindrome di Malan

Per i bambini con la sindrome di Malan, patologia genetica ultrarara, arrivano le prime linee guida con indicazioni dettagliate sulla diagnosi e sulla corretta gestione clinica. Sono state elaborate dagli specialisti dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù e del Grande Ospedale metropolitano di Reggio Calabria al termine di uno studio su un gruppo di 16 pazienti affetti dalla malattia. Delineate con precisione anche le caratteristiche cliniche della patologia, descritta per la prima volta nel 2010. Le linee guida e le nuove informazioni sulla sindrome, pubblicate sull'Orphanet Journal of Rare Disease, sono ora a disposizione della comunità scientifica internazionale. Descritta solo 12 anni fa, la sindrome di Malan è una patologia genetica ultrarara caratterizzata da iperaccrescimento, macrocefalia, dismorfismi craniofacciali, anomalie a carico di diversi distretti dell'organismo, ritardo dello sviluppo, comportamento atipico e disabilità intellettiva di vario grado. La prevalenza è di circa 1 bambino su 1 milione e i casi riportati in letteratura sono meno di 90 in tutto il mondo. Lo studio del Bambino Gesù e dell'Ospedale di Reggio Calabria porta nuove informazioni di dettaglio sulle caratteristiche della malattia che, a causa delle conoscenze ancora limitate e delle somiglianze cliniche con la sindrome di Sotos (altra condizione rara da iperaccrescimento), per anni è stata definita "Sotos 2". Lo studio sulla sindrome di Malan è stato condotto al Bambino Gesù su un gruppo di 16 pazienti (13 in età pediatrica e 3 giovani adulti) all'interno di un percorso ambulatoriale dedicato. Il gruppo è stato valutato sistematicamente per 18 mesi da un team multidisciplinare coordinato dai pediatri specialisti di malattie rare e genetica medica del Bambino Gesù con la collaborazione scientifica dell'esperta dell'Unità di genetica medica del Grande Ospedale metropolitano di Reggio Calabria e il supporto di Assi Gulliver, l'associazione italiana che riunisce e sostiene le persone affette dalle sindromi di Sotos e di Malan. Con le informazioni raccolte il gruppo di ricerca ha definito con precisione le caratteristiche cliniche della sindrome (deep phenotyping) e ha elaborato le prime linee guida: una serie di indicazioni di riferimento internazionale per identificare precocemente le principali manifestazioni della malattia, per la corretta gestione clinica dei pazienti e per il monitoraggio delle complicanze evolutive.

Giovanna Pasqualin Traversa