

## **Aggiornamento agosto 2009**

(Dott.ssa Cristina Mareni)

Dopo circa 10 mesi ci sono pervenuti i risultati del test molecolare sul DNA dei genitori dei due bimbi con ittiosi lamellare; l'analisi è stata eseguita nel Dipartimento di Genetica Clinica dell'Università di Uppsala, diretto dal Dr. N. Dahl.

I due genitori sono clinicamente sani e avevamo presupposto che fossero ambedue portatori di una mutazione di un gene predisponente alla ittiosi. Infatti la malattia è geneticamente autosomica recessiva e ambedue gli alleli di un individuo devono essere mutati per la sua manifestazione clinica.

E' stato esaminato il gene TGM1 (Transglutaminasi1) che è quello più frequentemente coinvolto in questa malattia e il risultato ha evidenziato che sia il papà che la mamma sono portatori di una mutazione del gene; i due bambini sono malati perché ambedue i genitori hanno passato ai figli il loro gene mutato e non quello normale. I bambini hanno dunque mutati ambedue gli alleli del gene TGM1.

La possibilità che da due genitori "portatori sani" siano generati figli con malattia è del 25%.

L'analisi molecolare non è di utilità diretta per i due bambini, ma rappresenta una conferma diagnostica della malattia; non è utile per la nuova gravidanza che è quasi al termine (*il 17 agosto la mamma ha partorito ed il bambino non presenta segni della malattia, ndr*).

Potrebbe al contrario essere utilizzata per una diagnosi prenatale in eventuali nuove gravidanze programmate.

Ai bambini vengono somministrate con regolarità terapie locali sintomatiche volte a migliorare la secchezza della cute e a proteggere gli occhi e quindi la vista.

Dalle foto che ci sono state inviate si nota un miglioramento soprattutto a livello oculare e palpebrale.



**Srey Net**



**Chay Vichai**



**L'ultimo nato**