
Malattie rare: Casa Sollievo della Sofferenza, scoperta una nuova sindrome del tessuto connettivo

Una nuova sindrome ultra-rara, definita sindrome cardio-facio-cutaneo-articolare, è stata identificata dal gruppo di ricerca della Genetica medica dell'Irccs Casa Sollievo della Sofferenza. I dati dello studio sono stati pubblicati sulla rivista *Genetics in Medicine*. La scoperta, si legge in un comunicato dell'Istituto, "è stata fatta grazie all'analisi genetica di un gruppo di 12 persone, afferenti a 9 famiglie. La sindrome identificata fa parte delle patologie rare del tessuto connettivo, un gruppo molto variabile di malattie ereditarie caratterizzate da una lassità congenita dei tessuti; ciò determina una predisposizione a numerose problematiche di salute che coinvolgono principalmente le articolazioni, la pelle e l'apparato cardiovascolare". Le persone arruolate nello studio presentavano alterazioni del gene *Tab2* e un insieme di caratteristiche fisiche e di problemi di salute molto simili a quelli osservati in una prima paziente identificata a Roma, qualche anno fa. "Da molti anni ci occupiamo di patologie ereditarie del tessuto connettivo", spiega Marco Castori, medico genetista, direttore dell'Unità di Genetica medica di Casa Sollievo della Sofferenza. "Inizialmente non pensavamo di trovarci di fronte ad una nuova malattia - afferma -, ma eravamo comunque certi che si trattasse di una patologia ereditaria del tessuto connettivo. Alcuni studi preliminari ci hanno permesso di evidenziare come le alterazioni del gene *Tab2* fossero sottodiagnosticate tra le persone che vengono genericamente riconosciute come affette da una malattia ereditaria del tessuto connettivo. Osservazioni più approfondite ci hanno permesso di identificare questa nuova malattia e concludere che questo gene può essere effettivamente considerato responsabile".

Giovanna Pasqualin Traversa