



## SINDROME 18q-

### ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Sindrome da delezione distale del cromosoma 18q; monosomia 18q

### GENI RESPONSABILI

delezione distale del cromosoma 18q

### COME SI TRASMETTE?

Trasmissione autosomica dominante.

Va detto che per lo più (anche se non sempre) la sindrome 18q- è causata da errori spontanei che si verificano molto precocemente durante lo sviluppo embrionale del soggetto malato. In tali casi, i genitori del bambino affetto non hanno l'alterazione cromosomica e la malattia non è ereditata da loro: si parla in questi casi di alterazione "de novo".

### MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

La sindrome 18q- è una condizione che si verifica quando manca (delezione) una parte del braccio lungo (q) del cromosoma 18. La dimensione della delezione è variabile e, a seconda della dimensione, include un numero variabile di geni, ciascuno con funzioni diverse. Le manifestazioni cliniche e la loro gravità possono variare da un paziente all'altro a seconda della dimensione della delezione. Uno dei geni che si perdono spesso con la delezione è il gene MBP che codifica per la Proteina Basica della Mielina, una delle proteine più rappresentate della mielina. Ricerche effettuate su questa malattia mostrano come i pazienti che hanno questa alterazione genetica hanno a livello del cervello, segni di un alterato sviluppo dei neuroni, delle loro connessioni, della struttura della sostanza bianca e degli astrociti.

### COME SI MANIFESTA?

Alcune caratteristiche tipiche della sindrome da delezione distale del cromosoma 18q sono: ritardo dello sviluppo psicomotorio evidente già dai primi mesi di vita, disabilità intellettiva variabile da lieve a severa, iperattività e disturbi dell'umore, tono muscolare ridotto, talvolta movimenti involontari, epilessia. Spesso si associano deficit uditivo, bassa statura (spesso dovuta a deficit dell'ormone della crescita), malformazioni dei piedi e delle mani, malformazioni del cranio, delle vertebre, tratti del volto peculiari (occhi infossati, bocca larga "a forma di carpa", orecchie sporgenti, chiusura incompleta del palato). Possono essere presenti anche, ipotiroidismo, malformazioni cardiache, vertebrali, uro-genitali.

### organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema uditivo
- Occhi
- Scheletro
- Sistema endocrino
- Cuore
- Apparato genito-urinario

Centro COALA



### COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi citogenetiche: FISH, cariotipo

### QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e di supporto, oltre che riabilitativa

### RISORSE ONLINE

Associazione famiglie: <http://agemo18.com/>

- ❖ *Linnankivi T, Tienari P, Somer M, et al. 18q deletions: clinical, molecular, and brain MRI findings of 14 individuals. Am J Med Genet A. 2006;140(4):331-339.*
- ❖ *Kline AD, White ME, Wapner R, et al. Molecular analysis of the 18q- syndrome--and correlation with phenotype. Am J Hum Genet. 1993;52(5):895-906.*