



DISPLASIA OCULODENTODIGITALE

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

ODDD

GENI RESPONSABILI

GJA1

COME SI TRASMETTE?

Trasmissione autosomica dominante; sono stati descritti anche rari casi a trasmissione autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *GJA1* fornisce le istruzioni per produrre una proteina chiamata connessina 43. Questa proteina forma una parte di alcune delle cosiddette “giunzioni gap”, canali che consentono la comunicazione diretta tra le cellule. Le giunzioni gap formate dalla connessina 43 si trovano in molti tessuti, la loro funzione precisa deve ancora essere chiarita ma sembra essere necessaria per il regolare sviluppo dei denti, degli occhi, delle estremità degli arti, del sistema nervoso

COME SI MANIFESTA?

La sintomatologia neurologica si manifesta in alcuni pazienti affetti ODDD a partire dall'età adulta e comprende difficoltà nel controllo vescicale, difficoltà a coordinare i movimenti, rigidità soprattutto agli arti inferiori, perdita dell'udito e difficoltà di linguaggio. Gli organi però principalmente colpiti in questa patologia sono gli occhi (con anomalie che possono condurre fino alla perdita della vista per atrofia del nervo ottico), i denti, le mani e i piedi; possono essere presenti anche microcefalia e alterazioni caratteristiche del viso, come naso sottile e narici piccole.

Alcune caratteristiche della displasia oculodentodigitale sono già evidenti alla nascita, mentre altre diventano evidenti con l'età.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema visivo
- Denti
- Dita delle mani e dei piedi

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *GJA1*

QUAL E' LA TERAPIA?

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



RISORSE ONLINE

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/oculodentodigital-dysplasia>

- ❖ Taşdelen E, Durmaz CD, Karabulut HG. *Autosomal Recessive Oculodentodigital Dysplasia: A Case Report and Review of the Literature. Cytogenet Genome Res. 2018;154(4):181-186.*
- ❖ Paznekas WA, Karczeski B, Vermeer S, et al. *GJA1 mutations, variants, and connexin 43 dysfunction as it relates to the oculodentodigital dysplasia phenotype. Hum Mutat. 2009;30(5):724-733.*
- ❖ Loddenkemper T, Grote K, Evers S, Oelerich M, Stogbauer F. *Neurological manifestations of the oculodentodigital dysplasia syndrome. J Neurol. 2002;249(5):584-595.*