



Medicina & Innovazione

a cura di **Eduardo Celentano**

Nuovo studio italo-belga: identificato il gene della sindrome di Kabuki

Sul numero di Gennaio 2012 della rivista "American Journal of Medical Genetics" sono stati pubblicati i risultati di uno studio che ha portato all'identificazione del gene della sindrome di Kabuki. La ricerca ha coinvolto l'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma (nella foto), il Centro di genetica umana di Charleroi in Belgio e dell'Università Cattolica di Lovanio, sempre in Belgio. La sindrome di Kabuki (OMIM 147920), per la prima volta descritta indipendentemente da Niikawa e Kuroki nel 1981 (Niikawa 1981; Kuroki 1981), si caratterizza per il peculiare aspetto fenotipico facciale associato ad anomalie congenite multiple. Il viso presenta delle note caratteristiche che lo rendono simile alla maschera del teatro giapponese Kabuki da cui la sindrome ha preso il nome; lunghe fessure palpebrali, eversione del margine palpebrale inferiore, ciglia arcuate e lateralmente diradate, radice del naso depresso, orecchie prominenti a coppa. Sono inoltre presenti ritardo psicomotorio medio-moderato, alterazioni scheletriche e cardiopatie congenite come, in un terzo dei casi, la coartazione dell'aorta. Il primo gene-malattia, MLL2, è stato identificato nel 2010, ma le sue mutazioni spiegano solo il 50-75% dei casi. Questo nuovo studio ha utilizzato l'analisi esomica su 30 pazienti risultati negativi per le mutazioni in MLL2 e ha identificato in tre bambini la per-



data di una piccola porzione del braccio corto del cromosoma X, contenente il gene KDM6A. In un caso la delezione riguardava non solo questo gene, ma anche le regioni fiancheggianti, compresi tre altri geni a funzione non ancora nota. Negli altri due casi, invece, le delezioni erano intrageniche e rimuovevano porzioni variabili del gene KDM6A. Questo studio ha pertanto permesso di identificare un nuovo meccanismo responsabile della sindrome di Kabuki, rendendo disponibile un nuovo test per la diagnosi dei pazienti. E' tuttavia chiaro, dai dati già acquisiti, che l'eterogeneità genetica della malattia va oltre quella associata ai geni MLL2 e KDM6A. Sarà necessario in prospettiva stabilire quale percentuale della sindrome sia spiegata dal nuovo gene e se i pazienti eterozigoti per mutazioni in geni diversi presentino caratteristiche cliniche distinte.

retecomunicazioni@yahoo.it