

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA

MARFAN... AL CONTRARIO

Francesco Baldo

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: francescobaldo11@yahoo.it

Jane è una ragazza di 17 anni che fatica ad aiutare la mamma nelle faccende domestiche. Questo perché ha sviluppato una rigidità articolare ingravescente a carico delle mani che le rende sempre più difficile eseguire i movimenti fini delle dita. Dita già di per sé particolari, che rientrano in un quadro di brachidattilia. In realtà, guardando Jane, c'è un aspetto che balza all'occhio ancor prima delle sue mani peculiari, ovvero la sua statura: la ragazza è infatti alta solo 142 cm. È vero che nessuno nella sua famiglia è particolarmente alto ma si tratta comunque di un valore molto al di sotto del 3° percentile per età. A proposito di famiglia, i genitori della ragazza provengono da un piccolo paese dell'India e sono consanguinei. Così quando Jane ci racconta di avere un fratello identico a lei, anche lui piccolo e rigido, il sospetto di trovarsi di fronte a una patologia genetica si fa molto forte. A guidare il processo diagnostico, scremando tra la miriade di sindromi che causano bassa statura, ci pensa la storia clinica della ragazza. Ci sono infatti due elementi fondamentali nella sua infanzia: un intervento chirurgico per stenosi polmonare eseguito a 3 anni (una cardiopatia congenita, quindi) e un'alterazione oculare molto specifi-

ca, detta microsferofachia, cioè la presenza di un cristallino più piccolo e di forma sferica. Proprio a causa della microsferofachia Jane ha sviluppato una miopia precoce e un ipertono oculare, trattato con iridotomia per impedire la degenerazione in glaucoma. C'è solo una condizione, molto rara, che presenta queste caratteristiche ed è la sindrome di Weill-Marchesani (SMW). Se andiamo a considerare non tanto i singoli sintomi, quanto gli organi e gli apparati colpiti (cuore, occhio, articolazioni e statura), è facile accorgersi che si tratta di quelli tipicamente coinvolti nelle patologie del connettivo. E in effetti la SMW è proprio una connettivopatia che può essere causata dalla mutazione di vari geni tra cui, ironia della sorte, quello delle neurofibrillina che da origine alla sindrome di Marfan, fenotipicamente l'esatto opposto della SMW.

Il modo più facile per ricordarsi di questa condizione è proprio questo, pensare a un Marfan... ma al contrario. Cosa fare allora? Per Jane un programma intenso di fisioterapia, così da limitare l'evoluzione della rigidità articolare; per il fratello invece un follow-up oculistico per il rischio di sviluppare un glaucoma.