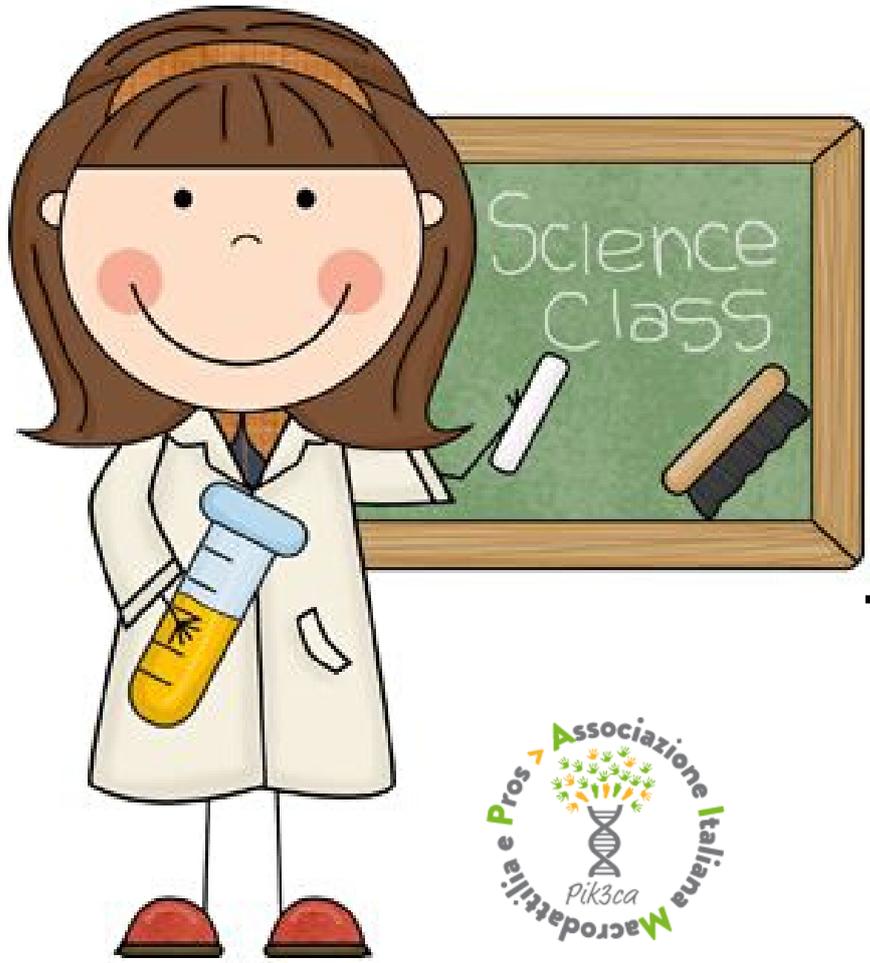


Ho una mutazione SOMATICA di PIK3CA



Sai cosa significa?



**NESSUN PROBLEMA!**

**TE LO SPIEGHIAMO NOI**

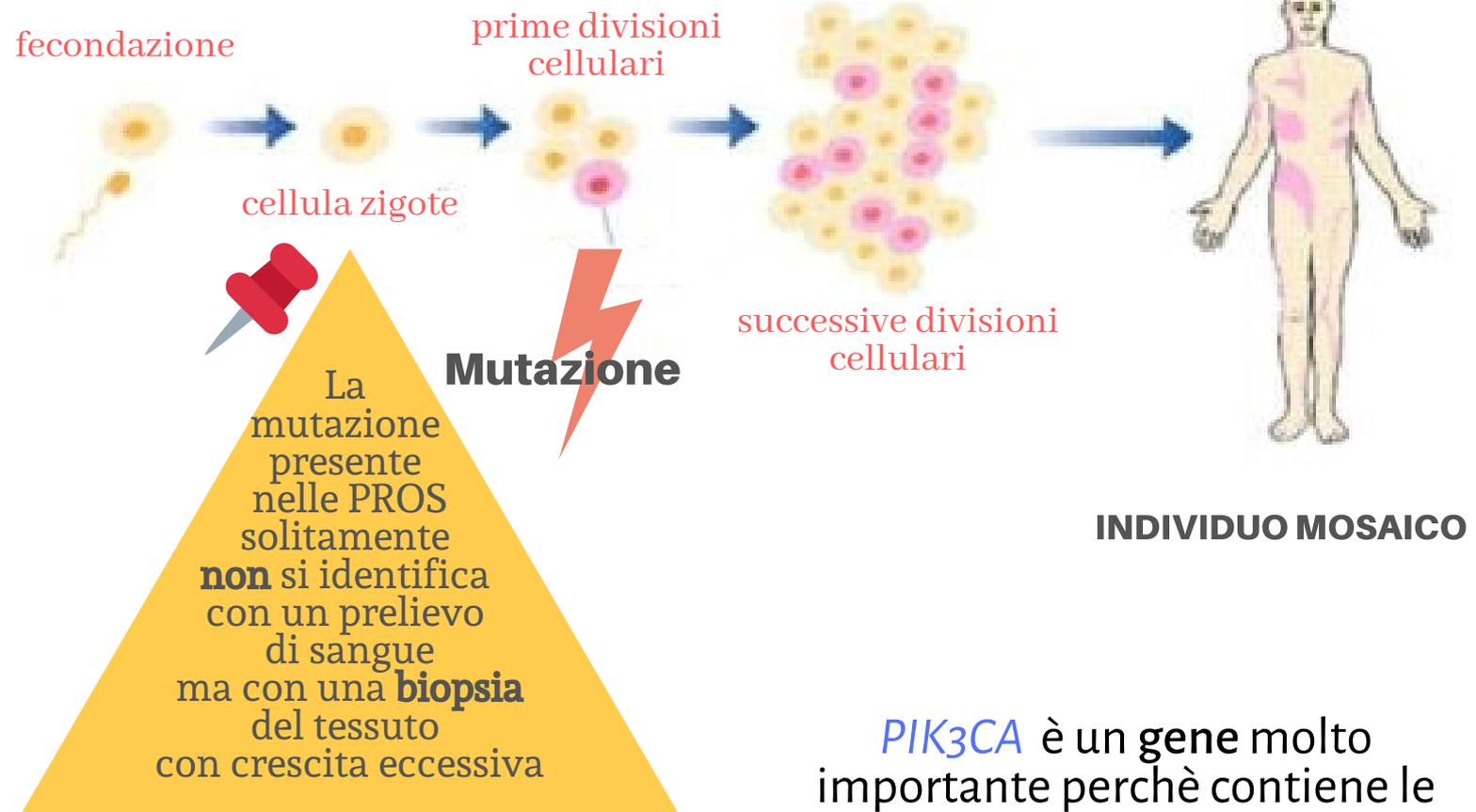


Una mutazione si dice **somatica** quando non riguarda il patrimonio genetico (DNA) di **TUTTE** le cellule di una persona, **ma solo di alcune cellule, che discendono dalla prima cellula nella quale si è verificata.**

Cellule normali e cellule con la mutazione formano quindi una specie di **MOSAICO**.

Questo accade perché la mutazione avviene dopo il concepimento (post-zigotica)

**Cos'è una mutazione SOMATICA**



**Cos'è il PIK3CA**

**PIK3CA** è un gene molto importante perché contiene le istruzioni per produrre un pezzo di un enzima (PI3K) che ha un ruolo fondamentale nella crescita e nella divisione delle cellule (proliferazione), nel loro movimento (migrazione), nella produzione di nuove proteine, nel trasporto dei materiali all'interno delle cellule e per la loro sopravvivenza.



2012



Lo spettro  
PROS

Questo è stato un anno molto importante!

È l'anno in cui, grazie a una tecnica chiamata **Next Generation Sequencing (NGS)**, si è scoperto che alcune malattie chiamate con nomi diversi ma con alcune caratteristiche in comune erano tutte dovute a mutazioni somatiche del gene **PIK3CA**.

**Klippel-Trenaunay  
CLOVES**

**Macrodatilia  
M-CM Emimegalencefalia  
Lipomatosi infiltrante del volto  
... e altre**



**PROS**

In alcune persone con PROS la malattia è più **localizzata**, in altre interessa **più parti del corpo/organi**.

Questo dipende:

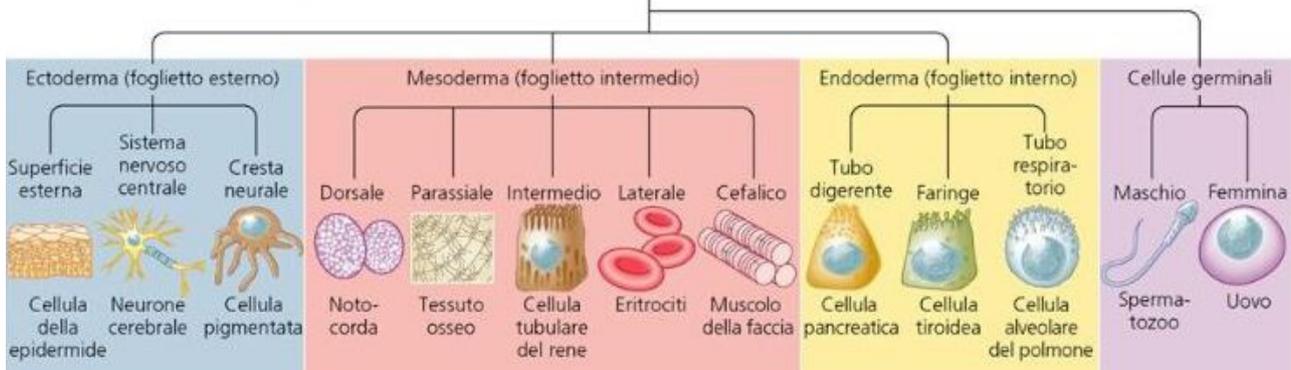
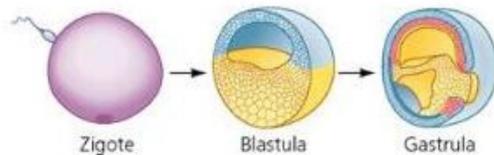
- da **quando** si è verificata la mutazione nella primissima cellula
- da **dove** si è verificata
- dal **tipo** di mutazione



**primi stadi di sviluppo**

**Segmentazione:** rapide divisioni cellulari che dividono il citoplasma dell'uovo fecondato in numerose cellule (blastomeri)

**Gastrulazione:** le cellule formate in segmentazione si muovono in modo coordinato, ridistribuendosi. Con la gastrulazione si formano i tre foglietti embrionali, Ectoderma, Mesoderma, Endoderma, che daranno origine, successivamente, alle strutture di competenza



# Possibili SEGNI e SINTOMI

Quali  
**possono**  
essere  
i sintomi



## CERVELLO

- Crescita eccessiva del cervello (**megalencefalia**)
- Accumulo di quantità eccessive di liquido cerebrospinale (**idrocefalo**)
- Aumento della dimensione dei ventricoli cerebrali (**ventricolomegalia**)
- Aumento anomalo delle dimensioni della testa (**macrocefalia**), come conseguenza della megalencefalia e/o dell'idrocefalo
- Crescita eccessiva (**asimmetria**) o crescita eccessiva e malformazione di uno dei due emisferi cerebrali (**emimegalencefalia**)
- Erniazione di una parte del cervelletto (**erniazione delle tonsille cerebellari**), che "scendono" ed entrano nel canale spinale. Può causare sintomi quali mal di testa, perdita di equilibrio, difficoltà a deglutire, debolezza muscolare, dolore al collo, problemi uditivi, crisi epilettiche, ecc.)

## DISTURBI FUNZIONALI

- Ritardo psicomotorio
- Ritardo mentale non associato però a peggioramento nel tempo
- Epilessia

## CRESCITA

- Crescita eccessiva di un arto o di una sua parte
- Crescita eccessiva di un lato del corpo (**emiiperplasia**)
- Crescita eccessiva di un organo interno
- Età ossea ritardata

## MANI e PIEDI

- Presenza di un dito in più (**polidattilia**)
- Fusione di una o più dita (**sindattilia**)
- Crescita eccessiva di una o più dita di una mano o un piede (**macrodattilia**)

## SEGNI VASCOLARI

- Malformazioni capillari (cutanee)
- Malformazioni vascolari (profonde, cioè di vene e arterie)
- Anomalie dei vasi linfatici

## TESSUTO CONNETTIVO

- Problemi a tendini, ossa, cartilagine
- Ridotta tensione (**lassità**) dei legamenti
- **Instabilità** e possibile **dislocazione di articolazioni**
- Perdita di consistenza ed elasticità della pelle

## CUORE

- *In una piccola percentuale di persone:* rischio aumentato di malformazioni cardiache congenite (presenti dalla nascita) e anomalie del ritmo

## POLMONI

- Problemi respiratori dovuti a inadeguato supporto della cartilagine delle vie aeree o dal ridotto tono muscolare

**!** Questo elenco non deve spaventare perché i casi di malattia localizzata sono quelli più frequenti e perché alcuni segni/sintomi sono molto rari.





## Come si gestiscono le PROS

La cosa più importante è che, indipendentemente dalla localizzazione dei segni e sintomi, la **presa in carico** delle PROS sia:

- costante nel tempo
- multidisciplinare
- effettuata da un centro con esperienza nella gestione di malattie rare di questo tipo



Il numero e il tipo di professionisti coinvolti varia di caso in caso, a seconda di segni e sintomi e di parti del corpo/organi coinvolti e funzioni compromesse.

## Di cosa ci occupiamo

- mutuo aiuto
- supporto e informazione alle famiglie
- supporto alla ricerca
- collaborazione con i centri clinici



Questo opuscolo informativo sulle PROS è stato realizzato in collaborazione con i seguenti professionisti del Comitato Scientifico dell'Associazione

Alessandra Viano  
Alessandro Mussa  
Andrea Bartuli  
Carla Baldrighi  
Chiara Leoni  
Chiara Novelli  
Claudia Maiolino  
Giovanni Battista Ferrero  
Maurizio de Pellegrin  
Nicoletta Resta  
Paola Sabrina Buonuomo  
Roberta Onesimo  
Rossella Pagliaro  
Silvia Maitz

### PUOI SOSTENERE LE NOSTRE ATTIVITÀ:

- devolvendo il tuo 5x1000: codice fiscale 91040120197
- facendo una donazione deducibile dal reddito - scopri come sul nostro sito:

[www.associazione-nazionale-macrodattilia.org](http://www.associazione-nazionale-macrodattilia.org)



[info@associazione-nazionale-macrodattilia.org](mailto:info@associazione-nazionale-macrodattilia.org)



348.390.2289