

GENETICA CLINICA

A. SELICORNI, D. MILANI

Ambulatorio di Genetica Clinica, I Clinica Pediatrica,
Fondazione Ospedale Maggiore, Mangiagalli, Regina Elena, Milano

Clinical genetics

SUMMARY

Hand malformations can configure as an isolated clinical feature or be part of complex syndromic conditions. Reaching an accurate diagnosis consents a proper definition of the possible recurrence risk and the formulation of an individualized follow-up, with monitoring of the possible associated clinical problems or complications.

Riv Chir Mano 2006; 2: 77-78

KEY WORDS

Hand malformation, plurimalformative syndrome

RIASSUNTO

Le malformazioni della mano possono rappresentare una problematica isolata o fare parte di quadri sindromici complessi. L'inquadramento diagnostico consente una corretta definizione dell'eventuale rischio di ricorrenza e una presa in carico assistenziale, con il monitoraggio delle eventuali problematiche o complicanze associate.

PAROLE CHIAVE

Malformazione della mano, sindrome malformativa

"There are some trees, Watson, which grow to a certain height and then suddenly develop some unsightly eccentricity. You will see it often in humans"
Sir Conan Doyle, "The empty house"

La letteratura evidenzia che il 3% circa dei nati vivi presenta una o più malformazioni maggiori congenite; per malformazione maggiore intendiamo un'anomalia strutturale di un organo o di un apparato che si crea nel corso dell'organogenesi. Esempi in questo senso sono rappresentati dalle cardiopatie congenite, dai difetti di chiusura del tu-

bo neurale, dalle anomalie strutturali dell'apparato urinario o genitale, dalle malformazioni della mano ecc; ogni organo ed apparato può essere coinvolto con gravità, e conseguentemente, ricadute cliniche e prognostiche, estremamente variabili.

Di fronte ad un neonato o un bambino che presenti una malformazione della mano, il neonatologo o il pediatra deve sempre porsi una prima importante domanda: la malformazione congenita presente nel paziente rappresenta un difetto isolato o la punta dell'iceberg di un quadro clinico più complesso? La risposta a questa domanda è cruciale dal punto di vista prognostico e assistenziale oltre che

avere ricadute importanti in termini di definizione del potenziale rischio di ricorrenza del quadro per altri figli della coppia genitoriale o altri membri della famiglia ad essi strettamente imparentati (ulteriori figli, fratelli, sorelle dei genitori ecc).

In termini pratici e concreti definiamo sindrome malformativa una condizione clinica caratterizzata dalla concomitante e variabile combinazione di più problemi afferenti ad una delle seguenti quattro categorie: malformazioni maggiori, minori, anomalie in difetto o in eccesso dello sviluppo staturo-ponderale, anomalo sviluppo psicomotorio.

Questi differenti problemi clinici riconoscono una causa unica, spesso ma non necessariamente legata ad un'anomalia del patrimonio genetico del soggetto affetto.

Nell'ambito delle condizioni sindromiche che possono essere legate a malformazioni della mano, possiamo distinguere diversi quadri:

- quadri francamente sindromici, che presentano le alterazioni della mano tra le loro caratteristiche principali (es. Sindrome di Cornelia de Lange, Sindrome Oro-facio-digitale);
- quadri sfumati di condizioni sindromiche (es.

Sindrome di Poland): in questo caso è fondamentale un'attenta ricerca di anomalie, anche lievi, possibilmente associate, che possono confermare la presenza di una condizione complessa, di tipo sindromico, e non isolata;

- associazioni tra malformazione della mano ed altre problematiche (Sindromi cuore-mano, Associazione VATER);
- quadri malformativi di natura da definire: rientrano in questo ambito tutti i pazienti che presentano una malformazione della mano in un quadro di tipo sindromico di difficile definizione. In questi casi l'impostazione di un follow-up può avere un importante significato diagnostico, oltre che assistenziale.

Il ruolo dell'esperto è quindi, in questo ambito, quello di giungere, ove possibile, ad un inquadramento diagnostico globale, per poter così fornire una corretta informazione sulle problematiche del bambino, nonché per garantire una corretta definizione dell'eventuale rischio di ricorrenza, e poter seguire nel corso del tempo il bambino, monitorando le possibili complicanze che ogni specifica condizione può portare con sé.