**PICNODISOSTOSI o SINDROME DI TOULOUSE-LAUTREC**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La picnodisostosi (o sindrome di Toulouse Lautrec, dal nome del pittore impressionista che ne era affetto) è una malattia genetica rara che colpisce le ossa, rendendole più dense, dure e allo stesso tempo più fragili del normale, tanto che sono frequenti fratture spontanee. Le persone con picnodisostosi sono di statura bassa o addirittura affette da nanismo, hanno l’ultima falange delle dita più corta del normale, malformazioni tipiche del cranio (che appare molto voluminoso) e mandibola piccola. Inoltre possono avere anomalie a denti e unghie e, più raramente, problemi respiratori e del sangue.

**Come si trasmette?**

La sindrome è causata da mutazioni nel gene che codifica per un enzima essenziale per lo sviluppo delle ossa. Difetti in questo enzima provocano un accumulo di sostanze di scarto all’interno dei lisosomi, gli organelli “spazzini” adibiti allo smaltimento dei rifiuti cellulari. La malattia si trasmette alle generazioni successive secondo la modalità autosomica (non legata ai cromosomi sessuali) recessiva: un individuo deve possedere entrambe le copie del gene mutate per manifestare i sintomi. In generale nei casi di trasmissione autosomica recessiva, quando i genitori sono portatori di una mutazione sullo stesso gene, la probabilità che il figlio sia malato è del 25% (1:4), mentre quella di avere un bambino sano ma portatore della mutazione è del 50% (1:2). Il restante 25% rappresenta la probabilità di avere un figlio sano non portatore.

**Come avviene la diagnosi?** La diagnosi di picnodisostosi è basata su segni e sintomi presentati dal paziente (diagnosi clinica) e dovrebbe essere confermata da un'indagine radiologica completa dello scheletro e del cranio.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Al momento non esiste una cura per la picnodisostosi. Tuttavia ci sono terapie che affrontano la malattia su più fronti (controlli ortopedici, trattamento delle fratture a guarigione lenta, etc.). La prognosi poi è favorevole: la malattia, infatti, non è progressiva.