**SINDROME DI ANGELMAN**

**Che cosa è e come si manifesta?**

La sindrome di Angelman è una malattia genetica caratterizzata da un ritardo nello sviluppo e gravi danni neurologici. Questi bambini appaiono normali alla nascita, ma tra i 6 e i 12 mesi cominciano a mostrare problemi di alimentazione e ritardo nello sviluppo. Intorno ai 2-3 anni possono comparire crisi epilettiche. Il loro comportamento è caratterizzato da iperattività e scarsa soglia d’attenzione. In età adulta continuano a mostrare problemi cognitivi, difficoltà nella comunicazione e attacchi epilettici, talvolta anche una curvatura anormale della colonna vertebrale. L’aspettativa di vita è normale; in rari casi durante l’invecchiamento si può avere un ulteriore regressione nello sviluppo.

**Come si trasmette?**

La malattia è dovuta a un difetto nella copia materna del gene UBE3A, che contiene le informazioni per un enzima chiave del processo di degradazione delle proteine. La perdita della sua funzione sembra sufficiente a causare la malattia. Nella maggior parte dei casi la sindrome di Angelman non è ereditaria, ma l’alterazione genetica insorge in modo sporadico durante la formazione delle cellule riproduttive. Di conseguenza, le persone affette dalla sindrome normalmente non hanno una storia familiare della malattia. Molto recentemente la sindrome è stata associata a un difetto in un altro gene, chiamato SLC9A6, che codifica la proteina NHE6, coinvolta nel trasporto di sodio e protoni attraverso la membrana di particolari strutture cellulari chiamate endosomi. La perdita di funzione di questo trasportatore è sufficiente a causare la malattia attraverso un meccanismo ancora non ben compreso.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi viene confermata grazie a specifici test genetici eseguiti su un campione di sangue: tra questi, un’analisi cromosomica per determinare se la grandezza, la forma e il numero dei cromosomi sia normale, un test del Dna per vedere se, per caso, venga espressa solo la forma paterna del gene e infine un sequenziamento dei geni UBE3A e SLC9A6 per identificare la presenza di potenziali alterazioni.

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

Al momento non ci sono terapie specifiche. Quello che si può fare è controllare gli attacchi epilettici con dei farmaci e migliorare in modo notevole la qualità della vita dei pazienti grazie all’attività fisica e occupazionale unita a terapie di comunicazione e di comportamento.