**SINDROME DI PROTEO**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La sindrome di Proteo è una malattia che cambia l’aspetto delle persone che ne sono colpite e non si manifesta mai allo stesso modo. Sono queste caratteristiche ad averne determinato il nome: Proteo infatti è una divinità dell’antica mitologia greca in grado di cambiare aspetto. Chi è affetto va incontro nel corso della sua vita (spesso molto breve) a una crescita incontrollata di pelle, ossa e altri tessuti o organi, compresi i vasi sanguigni e linfatici. Ciò può avvenire in diverse parti del corpo (asimmetria), in modo imprevedibile e variabile da individuo a individuo. Inoltre i pazienti sono più sensibili all’insorgenza di tumori specifici e a problemi di circolazione come conseguenza delle deformità tipiche della malattia. La sindrome di Proteo ha un grosso impatto anche dal punto di vista psicologico per gli individui affetti, che possiedono un’intelligenza pari a quella della media della popolazione, a meno di danni cerebrali successivi.

**Come si trasmette?**

La sindrome di Proteo è considerata una malattia congenita sporadica, cioè non ereditaria. È molto rara: i casi noti nel mondo sono circa 200. Anche per questo le informazioni a disposizione non sono molte. Di recente però è stata scoperta una mutazione in un gene che regola la crescita dei tessuti e che potrebbe essere una causa della malattia. Questa mutazione è definita “a mosaico”, poiché non si presenta in tutte le cellule dell’organismo: questo spiegherebbe perché le malformazioni interessano certe parti del corpo e non altre e perché ogni paziente è diverso dall’altro.

**Come avviene la diagnosi?**

A causa delle sue diverse manifestazioni, la sindrome di Proteo è difficile da identificare. Il medico raggiunge la diagnosi basandosi sull’osservazione dei sintomi e valutando se vengono soddisfatti i criteri diagnostici standard, come la distribuzione asimmetrica delle deformazioni (mosaicismo), l’insorgenza sporadica, il decorso progressivo della malattia.

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

Purtroppo non c’è ancora una cura per la sindrome di Proteo. Ad oggi i medici intervengono sui sintomi, quando possibile, in modo mirato e in relazione alle esigenze della singola persona. Dato che i malati sono così pochi, gli investimenti nella ricerca sono molto ridotti. Tuttavia le ultime scoperte hanno fatto un po’ di luce e aperto la strada per possibili progetti rivolti allo sviluppo di farmaci e terapie, anche se non nel breve periodo.