

Sindrome di Stickler

La sindrome Stickler rappresenta una vitreo-retinopatia in cui si riconosce l'associazione di segni oculari (in associazione o meno di sequenza di Pierre Robin) con alterazioni scheletriche e sordità neurosensoriale (10% dei casi). Tra le manifestazioni cliniche oculari sono inclusi la cataratta giovanile, la miopia, lo strabismo, la degenerazione vitreo-retinica o corio-retinica, il distacco di retina e l'uveite cronica. In età giovanile, la lassità articolare può precedere la manifestazione di segni precoci di artrosi.

La prevalenza stimata di sindrome di Stickler è di 1-9:100 000. La malattia, geneticamente eterogenea, si trasmette come tratto autosomico dominante. È associata a mutazioni nei geni COL2A1 (tipo 1), COL11A1 e COL11A2 (tipo 2). È stata inoltre descritta, in una famiglia del Marocco, una forma di sindrome di Stickler a trasmissione autosomica recessiva associata a mutazioni nel gene COL9A1.

Diagnosi e diagnosi differenziale

La diagnosi si basa sul quadro clinico e può essere confermata dalle analisi molecolari.

L'analisi genetica può essere focalizzata ai soli geni associati alla Sindrome di Stickler o estendersi a un pannello più ampio di geni associati ai quadri clinici in diagnosi differenziale. Quest'ultima possibilità è consentita dalla disponibilità di tecnologie di sequenziamento ad elevata produttività (next generation sequencing) sulla base della valutazione clinica.

La diagnosi genetica prenatale o presintomatica è possibile nelle famiglie nelle quali è stata identificata la mutazione responsabile della malattia. Per le caratteristiche della malattia, la gestione del paziente è multidisciplinare e si avvale della consulenza di diversi specialisti: cardiologo, cardiocirurgo, genetista, reumatologo, oculista, ortopedico, internista, pediatra, radiologo, e, in considerazione della variabilità dell'espressione clinica, l'approccio terapeutico deve essere pianificato per ogni paziente sulla base delle differenti manifestazioni fenotipiche. La prognosi della malattia è correlata alla gravità delle manifestazioni cliniche.