



UNA LUCE ROSSA SUL DIFETTO GENETICO MENO CONOSCIUTO E PIÙ DIFFUSO LA SINDROME DA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22

Il **22 novembre** sarà la **giornata internazionale della Sindrome da delezione del cromosoma 22q11**, nota anche come Sindrome di DiGeorge, e i monumenti di molti paesi europei saranno in quel giorno illuminati di rosso, il colore scelto per rappresentare la sindrome, per attirare l'attenzione di tutti su una patologia poco conosciuta che è la più diffusa tra le malattie rare, e sensibilizzare l'opinione pubblica. L'iniziativa è partita qualche anno fa dalla Spagna, si è diffusa sotto traccia anche nel resto d'Europa, e la federazione **22q11 Europe** (www.22q11europe.org), che riunisce tutte le associazioni 22q11 del Vecchio Continente, l'ha abbracciata con convinzione, lanciandola quest'anno in tutti i paesi dell'Unione. **AIdel22 (Associazione Italiana delezione cromosoma 22 - www.aidel22.it)** che dal 2002 opera nel nostro Paese con l'intento di diffondere la conoscenza e stimolare la ricerca sulla sindrome ed è tra i soci fondatori della federazione, ha provato a mobilitare le istituzioni nonostante l'emergenza pandemica al momento concentri la maggior parte dei loro sforzi, e così anche in Italia numerose città illumineranno di rosso un monumento riconoscibile del loro territorio.

La sindrome da delezione del cromosoma 22q11

La sindrome da delezione del cromosoma 22q11, o Sindrome di DiGeorge, è una patologia congenita causata da un difetto cromosomico che colpisce approssimativamente una persona ogni 3000 nuovi nati. Dal braccio lungo del cromosoma 22 dei soggetti affetti dalla sindrome mancano le informazioni generalmente presenti sul frammento deletato, il 22q11. Durante la gestazione le informazioni cancellate dalla delezione non vengono quindi trasmesse nel corredo genetico dell'organismo che si va progressivamente formando e la loro assenza crea problemi di gravità variabile in una molteplicità di aree, in particolare malformazioni cardiache, labio e palatoschisi, fragilità del sistema immunitario, deficit cognitivi e comportamenti psicotici. Spesso non viene diagnosticata perché i sintomi possono essere anche molto sfumati e sfuggire all'attenzione clinica, per poi manifestarsi eventualmente (50% di probabilità) con maggiore intensità nella generazione successiva. È per questo che negli ultimi vent'anni l'associazionismo ha provato a intervenire per dare impulso alla ricerca in modo da anticipare la diagnosi e permettere un percorso di vita assistito fin dalla nascita.

Il prossimo 22 novembre, data scelta dalle associazioni europee per la giornata di sensibilizzazione sulla Sindrome da delezione del cromosoma 22 perché rimanda visivamente alla sindrome – 22 come il numero che individua il cromosoma coinvolto e 11 come il numero che indica il frammento deletato – nell'intento di sostenere e promuovere la preziosa azione delle associazioni sul territorio locale e nazionale, diversi comuni come Firenze, Trieste, Genova, Roma Ostia Lido, Cattolica, Sesto Fiorentino, Forte dei Marmi, Vigevano e Barberino di Mugello hanno disposto di rispondere all'appello di AIdel22 e di 22q11 Europe illuminando di rosso monumenti che contraddistinguono le loro città e che per un giorno diventeranno il faro della Sindrome da delezione del cromosoma 22 per tutti i loro cittadini.