

DAY HOSPITAL PER L'INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO DEI PAZIENTI AFFETTI DALLA SINDROME DI POLAND

La **Sindrome di Poland** è una condizione, descritta per la prima volta da sir Alfred Poland nel 1841, caratterizzata dall'ipoplasia (incompleto sviluppo) o aplasia (mancanza) del muscolo grande pettorale, associata o meno ad altre anomalie a carico di altri muscoli del torace, della gabbia toracica (agenesia od ipoplasia di uno o più segmenti costali, alterazioni dello sterno), anomalie a carico dell'arto superiore, anomalie della regione mammaria (agenesia o ipoplasia della mammella e/o dell'areola e del capezzolo). A queste alterazioni si possono associare, più raramente, destrocardia, malformazioni cardiache e renali od altri quadri malformativi più complessi.

Il sospetto di Sindrome di Poland può essere posto attraverso un attento esame clinico (asimmetria del torace, anomalie della mano, etc), tuttavia la conferma diagnostica è data dall'**ecografia dei muscoli pettorali**. Una volta confermata la diagnosi, è fondamentale che il paziente venga gestito in maniera multidisciplinare, per valutare ed eventualmente trattare i diversi aspetti della Sindrome.

Presso l'U.O. di Chirurgia Pediatrica dell'Istituto Giannina Gaslini (Direttore Prof. Vincenzo Jasonni), vengono organizzate mensilmente delle giornate di Day Hospital, durante le quali i pazienti con un sospetto diagnostico precedentemente formulato di Sindrome di Poland vengono valutati da un'equipe di specialisti che comprendono: **chirurgo toracico, radiologo, genetista, psicologo, ortopedico e chirurgo plastico**. Sempre nel corso di questa giornata è possibile eventualmente eseguire ulteriori accertamenti che si rendano necessari per una valutazione più corretta e completa del singolo paziente. Di recente, inoltre, grazie all'impegno dei genetisti, a tutti i pazienti viene offerta la possibilità di indagini genetiche (**cariotipo standard** ed **array-CGH**), effettuate a partire da un semplice prelievo di sangue periferico: questo approfondimento ha per ora una valenza puramente scientifica, ma speriamo che in futuro possa aiutarci a scoprire le cause e la patogenesi – ancora ignote - di questa complessa sindrome.

La gestione dei pazienti con Sindrome di Poland presso l'Istituto G. Gaslini è completata e valorizzata dalla costante collaborazione con **l'Associazione Italiana Sindrome di Poland (AISP) ONLUS (www.sindromedipoland.org)**, associazione di volontariato fondata nel 2003 da genitori e pazienti, che affianca gli specialisti e li sostiene attivamente nei progetti di ricerca scientifica sulla Sindrome. Il Comitato Tecnico-Scientifico AISP, presieduto dal Prof. Vincenzo Jasonni, è composto da tutti gli specialisti coinvolti nella gestione dei pazienti ed è impegnato nella ricerca riguardante in particolare la caratterizzazione fenotipica della sindrome e la definizione di nuove ipotesi eziopatogenetiche.