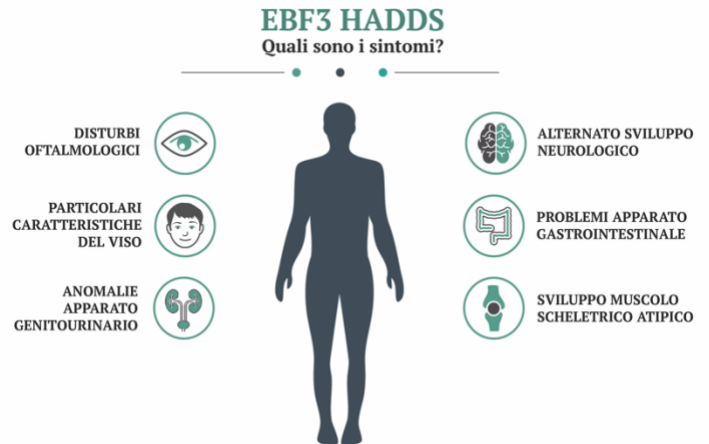


GUIDA RAPIDA DI HADDS

Cos'è EBF3 HADDS?

L'ipotonia, l'atassia e la sindrome dello sviluppo ritardato (HADDS) del fattore 3 precoce delle cellule B (EBF3) è una sindrome dello sviluppo neurologico causata da una mutazione nel gene EBF3, un gene controllore principale sul cromosoma 10, che è importante per la funzione neurologica. Il gene EBF3 controlla il modo in cui altri geni vengono attivati e disattivati nelle cellule. Una mutazione del gene EBF3 provoca una disfunzione nella regione del cervelletto, influenzandone lo sviluppo.

L'HADDS è spesso caratterizzato da ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva da moderata a grave, atassia (problemi di equilibrio) e ipotonia (basso tono muscolare) che rendono difficile la coordinazione e la deambulazione, ritardo del linguaggio, strabismo (occhi incrociati), disfagia (problemi di deglutizione), costipazione cronica, disfunzione della vescica e alto rischio di infezioni del tratto urinario e dei reni. Gli individui con HADDS spesso sono anche a maggior rischio di avere convulsioni.



Conferenza Internazionale della Famiglia 2019 EBF3 HADDS

La Crescente Comunità HADDS

HADDS è stato scoperto nel 2016 al Texas Children's Hospital di Houston, TX, dal dottor Hsiao-Tuan Chao, dal dottor Michael Francis Wangler e dal dottor Hugo Bellen. A partire dal 2023, ci sono circa 200-250 persone in oltre 35 paesi in tutto il mondo con la diagnosi di HADDS, ma potrebbero esserci più di qualche migliaio di persone non diagnosticate a livello globale. Molti non vengono diagnosticati perché sono adulti, inconsapevoli dei test genetici più recenti, come l'intero test di sequenziamento dell'esoma (WES) o vivono in aree e / o paesi in cui le informazioni e l'accesso alle cure non sono così prontamente disponibili.

Per supportare la comunità in crescita, la Fondazione ha facilitato conferenze ed eventi sociali HADDS internazionali, ha sensibilizzato attraverso campagne sui social media e ha fornito borse di viaggio ai membri della comunità HADDS per garantire che siano in grado di partecipare alla ricerca e connettersi con i principali HADDS fornitori di servizi sanitari a Houston, TX.

Ricerca HADDS: Uno Sforzo a Lungo Termine

La ricerca è in corso grazie alla dott.ssa Hsiao-Tuan Chao e al dott. Michael Wangler, nella clinica e nel laboratorio HADDS, situati presso il Texas Children's Hospital e il Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute (Houston, TX, USA). L'obiettivo è studiare modelli di mosca della frutta e topi per comprendere meglio la natura neurologica della sindrome. La speranza a lungo termine è che la ricerca possa essere applicata allo sviluppo di terapie geniche per gestire meglio i sintomi associati alla sindrome HADDS.

Insieme, sensibilizzando e finanziando, possiamo aiutare coloro che vivono con HADDS a prosperare e ricevere il sostegno che meritano!

IMPARA, CONNETTITI e DONA

www.HADDS.org

