



HUWE1

GUIDA DI BENVENUTO PER FAMIGLIE CHE HANNO AVUTO LA DIAGNOSI DA POCO

SEI NUOVO? BENVENUTO! Ci siamo passati anche noi non molto tempo fa. Questa è una guida che abbiamo creato sulla base delle informazioni raccolte tra noi genitori di bambini HUWE1.

Al momento, almeno per quanto ne sappiamo, in tutto il mondo sono pochi gli individui ai quali è stato diagnosticato un disturbo dello sviluppo neurologico correlato a HUWE1. Sono circa 100 le persone con diagnosi confermata. La comprensione dell'impatto dei cambiamenti nel gene HUWE1 è ancora in fase di sviluppo e i sintomi e le manifestazioni della mutazione sono variabili. Ogni individuo con HUWE1 avrà il proprio profilo, sfide e punti di forza unici.

Nota: la ricerca è in fase di evoluzione e i dati vengono aggiornati costantemente



Ad oggi sono circa **100 le persone con diagnosi certa** di mutazione HUWE1. Di questi individui, 47 hanno preso parte a uno studio di raccolta dati in collaborazione con **RARE-X** (i dati sono stati riassunti nella tabella sottostante). Si crede tuttavia che gli individui con mutazione siano molti di più ma, o non si sono sottoposti al test oppure non presentano sintomi talmente evidenti da ritenerlo necessario ai fini di una classificazione. Sebbene sconosciuti e attualmente in fase di studio, si ritiene che i sintomi siano generalmente presenti sin dalla nascita e che la maggior parte degli individui non subisca ulteriori peggioramenti con l'età. Ovviamente ci sono delle eccezioni, come ad esempio lo sviluppo di convulsioni. Uno dei modi migliori per contribuire ad avere più informazioni su questa condizione è partecipare alla ricerca. Ulteriori informazioni sono disponibili alla fine di questo documento.

CIRCA
100
INDIVIDUI CON DIAGNOSI CERTA

Di seguito vengono riportate le condizioni più comuni negli individui con mutazione HUWE1 in ordine di frequenza sulla base della clinica di ciascuno. Da tener sempre presente che ogni individuo con HUWE1 potrebbe non necessariamente avere queste condizioni, ma avrà il proprio profilo unico.

RITARDO COGNITIVO

Esigenza precoce di **Terapia Neuropsicomotoria, Logopedia e Assistenza Scolastica**.
Necessità di test Neurologici - per valutare il QI e ottimizzare i tempi per le terapie precoci e l'assistenza scolastica.

BASSA STATURA

Valutare la consulenza di un **Endocrinologo** per eventuali terapie ormonali.
Molti genitori riferiscono una carenza dell'ormone della crescita.

IPOTONIA

Avviare un percorso di **Fisioterapia** per potenziare il tono muscolare.

SCARSA COORDINAZIONE

Valutare un percorso di **Fisioterapia** per il potenziamento muscolare oppure di **Neuropsicomotricità** o **Terapia Occupazionale** per la motricità fine.

STITICHEZZA

Solitamente gestibile con il **Pediatra**. Se severo necessaria una valutazione **Gastroenterologica**.

AUTISMO

La diagnosi precoce e gli interventi migliorano notevolmente i risultati. Molti genitori riferiscono benefici dalle **terapie comportamentali**. Alla maggior parte dei bambini non viene diagnosticata la malattia fino ai 3 anni, ma generalmente alcuni sintomi sono presenti già a 2 anni. Un bambino non verbale/minimamente verbale generalmente richiede una valutazione.

PROBLEMI ALLA VISTA

Consultare un **Oculista** o un **Ortottista** verso i 2 anni.

PROBLEMI NUTRIZIONALI

Valutare un percorso di **Terapia Occupazionale** per assistere nella coordinazione/movimenti delle braccia e un percorso **Logopedico/Disfagista** per aiutare nella masticazione/deglutizione/identificazione delle consistenze alimentari. Alcuni bambini necessitano di sonde per l'alimentazione o di procedure per agevolare la nutrizione. I genitori hanno riferito difficoltà di deglutizione (disfagia). Alcuni bambini sono stati valutati da **Chirurghi** per avviare interventi precoci.

EPILESSIA

Se noti movimenti anomali come assenze, movimenti sussultori/tremori o segni di convulsioni e necessario richiedere la valutazione di un **Neurologo** o **Neuropsichiatra Infantile** che eseguirà un EEG per valutare se si tratta di epilessia. Le convulsioni in alcuni bambini HUWE1 sembrano refrattarie al trattamento attuale. Alcuni hanno notato miglioramenti con la dieta chetogenica.

PROBLEMI DI UDITO

Considera l'idea di una valutazione con un **Audiologo** per escludere qualsiasi problema di udito. Se è presente una perdita dell'udito: apparecchi acustici/impianto cocleare.

Solitamente i piccoli pazienti affetti da HUWE1 sono seguiti dal **Pediatra, dal Genetista** e dagli **specialisti** indicati in fase di valutazione e monitoraggio della crescita. I **genetisti** aiutano a spiegare cosa si sa sulla condizione e aiutano a fornire consulenza sulla stessa e sulla possibilità di trasmetterla ad altri figli. Ulteriori esami da valutare: risonanza magnetica per cranio-stenosi o malformazione di Chiari, scoliosi e/o problemi all'anca, ecocardiogramma per difetti cardiaci strutturali, valutazione dentistica.

HUWE1 È UN DISTURBO LEGATO ALLA X, PERTANTO I RAGAZZI TENDONO AD ESSERE PIÙ COLPITI.

Le femmine hanno due cromosomi X e spesso esprimono meno sintomi poiché hanno un altro cromosoma X.

HUWE1 viene trasmesso dalla madre o dal padre oppure arriva "de novo" (nuovo) e si esprime per la prima volta in un individuo. In questi casi non è stato tramandato da un genitore.

X-Linked ereditarietà:

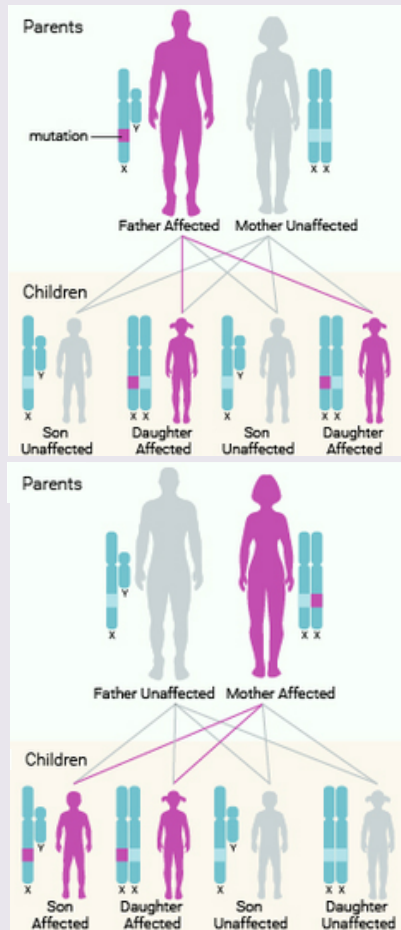


Image credit: U.S. National Library of Medicine

Consigli sulla lettura del rapporto genetico:

HUWE1 è un gene di grandi dimensioni, con oltre 4000 aminoacidi che compongono la proteina. Ogni aminoacido è codificato da 4 lettere del DNA, A, C, T o G.

Nel rapporto sul test genetico di tuo figlio, vedrai qualcosa che assomiglia a: HUWE1 c.999 T>A, p.A333Z. Questo spiega esattamente dove si trova il cambiamento di ortografia nel gene HUWE1.

Stiamo ancora cercando di capire come ogni specifico cambiamento del DNA influenzi la gravità dei sintomi. Questo cambiamento può essere nuovo (de novo) o ereditato dal genitore dell'individuo, più tipicamente la madre.

Questo può essere determinato solo testando anche i genitori biologici. Nei rapporti dei test genetici, i cambiamenti possono essere descritti come patogeni, probabilmente patogeni o varianti di significato incerto (VUS). Se tuo figlio ha una VUS in HUWE1, potrebbero essere necessarie ulteriori indagini per confermare che tuo figlio è affetto.

RICERCA

C'è un disperato bisogno di ulteriori ricerche su HUWE1. Purtroppo, gli studi sono molto costosi e, poiché ad oggi sono stati identificati pochi casi, il bacino di sostenitori da cui attingere è molto ridotto.

L'obiettivo principale dell'associazione **Louie's HUWE** è raccogliere fondi per promuovere la ricerca. Attualmente sta finanziando uno studio presso l'ospedale pediatrico di Seattle sotto la direzione di uno dei consulenti scientifici di Louie's HUWE, il dr. Brock Grill.

Altri link alle ricerche sono disponibili sul sito HUWE1.org

2017, Moortgat et al.: il più grande studio di ricerca fino ad oggi condotto su 21 individui ha rilevato le seguenti caratteristiche:

- Tutti gli individui presentavano disabilità intellettiva (ID), 16/19 avevano ID da grave a profondo, 3 donne erano lievemente colpite
- Quasi tutti gli individui presentavano un ritardo dello sviluppo globale (20/21), 95% ipotonia (14/20), 70% età media in grado di camminare era di 2 anni e mezzo (tre pazienti non hanno mai raggiunto la deambulazione autonoma)
- Quasi tutti gli individui presentavano ritardi nel linguaggio (17/19) 89% con assenza di linguaggio (o <5 parole) in 13/19 pazienti 68%
- La microcefalia (da -2,5 a -7 DS) si è verificata nel 21/11 (52%) e spesso aveva un esordio postnatale
- Convulsioni sono state segnalate in 7/18 pazienti (39%) con esordio tra 9 mesi e 13 anni.
- La risonanza magnetica cerebrale era normale in 9 pazienti. In due casi è stato notato un corpo calloso sottile e in 4 ventricoli cerebrali ingranditi
- Caratteristiche autistiche sono state segnalate in sette pazienti così come stereotipie con le mani (8/17) 47%
- È stato notato un basso peso alla nascita in 4 pazienti e una bassa statura postnatale (da -2,5 a -6 DS) riportata in 15/21 (71%)
- Le anomalie scheletriche includevano mani e piedi piccoli (12/21) 57%, dita sovrapposte (9/21) 43%, craniosinostosi (2/21) 9%, scoliosi (3/21) e contratture delle ginocchia (5/17).

*** Prossimamente: studio HUWE1 della Dott.ssa Kristin Barañano e della Dott.ssa Mindy Li.

Altri siti:

WWW.HUWE1.ORG – community internazionale

WWW.HUWE1ITALIA.WORDPRESS.COM - community italiana

Facebook: HUWE1 gene - gruppo Facebook privato di genitori e pazienti con mutazione HUWE1

Facebook / Instagram: Louie's Huwe (pagina Facebook); Instagram @huwe1_gene

Consigli per i genitori: alcuni Paesi prevedono sussidi economici e di trattamento per persone con disabilità (come in Italia ad esempio). È utile informarsi in anticipo perché la burocrazia può essere lenta.

COME PARTECIPARE:

1.

PRENDI PARTE ALLA RICERCA!

La dottoressa Kristin Barañano sta arruolando individui (attualmente solo in USA) in uno studio in corso che prevede un colloquio clinico strutturato, per comprendere meglio i sintomi correlati a HUWE1 e guidare la gestione clinica. Può essere contattata a kwb@jhmi.edu.

Puoi anche partecipare al programma di raccolta dati HUWE1 RARE-X!

La raccolta dati è accessibile a tutti i Paesi. Italia inclusa. Genitori portatori, considerate anche la possibilità di registrare i dati su voi stessi.
<https://huwe1.rare-x.org/>

2.

ENTRA NEL GRUPPO FACEBOOK HUWE1 E INTERAGISCI!

Questo gruppo è stato un'ottima risorsa e un modo per connettersi tra genitori e individui affetti da HUWE1. Effettuiamo spesso sondaggi per saperne di più, porre domande, fornire supporto e connettersi tra loro. Abbiamo ospitato diversi forum aperti per fornire istruzione alla comunità e utilizzare questo sito come piattaforma mondiale per pubblicare aggiornamenti sul lavoro che Louie's HUWE sta svolgendo per far avanzare la ricerca. Per gli ultimi aggiornamenti segui HUWE di Louie, l'organizzazione no profit 501c3 dedicata a HUWE1, su Facebook, Instagram, Twitter e LinkedIn.

3.

FAI UNA DONAZIONE A LOUIE'S HUWE!

Attualmente collaboriamo con il Seattle Children's Hospital nella speranza di comprendere meglio la funzione di HUWE1 e aiutare a identificare trattamenti per le persone affette da HUWE1, con particolare attenzione al trattamento delle convulsioni. Attualmente gli individui affetti da HUWE1 hanno spesso convulsioni che non sempre rispondono bene o non rispondono affatto ai tradizionali farmaci antiepilettici. Qualsiasi ricerca su HUWE1 è vantaggiosa per tutti i bambini. Si può contribuire con eventi sui social, attraverso eventi locali o sovvenzioni.



ULTERIORI INFORMAZIONI

MEDICAL PROFESSIONALS LIST

È importante notare che diversi professionisti o operatori sanitari non hanno mai sentito parlare di HUWE1/hanno una scarsa comprensione della condizione. Ecco un elenco di professionisti medici raccomandati dai genitori di bambini affetti da HUWE1.

United States of America:

- Kristin Barañano, M.D., Ph.D.- Neurologist and Neurogeneticist, Johns Hopkins and the Kennedy Krieger Institute, Baltimore MD. Scientific advisor for Louie's HUWE.
- Mindy Li, M.D. - Clinical Geneticist, Lurie Children's Hospital, Chicago, IL.

United Kingdom:

- Karen Low, M.D- Clinical Geneticist and NIHR Clinical Research Fellow, University of Bristol. Karen coordinated UK participants in the Moortgat et al. study. She is also chief investigator on the GENROC Study - UK patients with HUWE1 can participate at <http://tinyurl.com/GENROCStudy>.

Invia un' e-mail a info@louieshuwe.org se conosci un medico che ha esperienza con HUWE1 e lo consiglieresti, o se sei un ricercatore che attualmente studia il gene HUWE1, ci piacerebbe sentire/imparare da te. Abbiamo un comitato consultivo scientifico che è sempre desideroso di saperne di più sugli studi attuali e di contribuire a far avanzare la conoscenza scientifica di HUWE1.

ALTRE FONTI DI INFORMAZIONE:

Scopri di più su HUWE1 e leggi le storie dei bambini:

<https://www.huwe1.org/family-stories>

Follow @huwe1_gene on Instagram

Lista delle principali ricerche effettuate sul gene:

<https://www.huwe1.org/research>

Scarica la guida HUWE1 in altre lingue:

English: <https://tinyurl.com/UniqueHUWE1leaflet> , **Spanish:** <http://tinyurl.com/UniqueHUWE1Spanish> , **Georgian:** <http://tinyurl.com/UniqueHUWE1Georgian> , **Russian:** <http://tinyurl.com/UniqueHUWE1Russian>

Consulta le informazioni su HUWE1 da Health Centre for Genetics Education (part of NSW Gov, Australia):

<https://www.genetics.edu.au/SitePages/HUWE1.aspx>

Guarda i nostri video:

Youtube: <https://www.youtube.com/@louieshuwe>

Louie's HUWE Event Recording - Scientific Research & Funding with Dr. Brock Grill:

<https://vimeo.com/huwe1/huwe1researchqa> (Password: HUWE1)

Visita il sito italiano:

<https://huwe1italia.wordpress.com>

Visit HUWE1.org:



COSA SAPERE SU QUESTA GUIDA:

Queste informazioni sono state raccolte da Louie's HUWE, un'organizzazione di beneficenza senza scopo di lucro 501c3 negli Stati Uniti (EIN: 86-1930096). Con un team che comprende esperti medici e genetici, ci dedichiamo alla sensibilizzazione, al sostegno delle famiglie e alla promozione della ricerca sulle condizioni genetiche correlate a HUWE1.

Le informazioni mediche qui riportate sono state esaminate dal nostro consulente scientifico, Kristin W. Barañano, M.D., Ph.D. Il tuo supporto significa molto! Per aiutarci a continuare a finanziare la ricerca e a produrre guide informative, considera la possibilità di effettuare una donazione a HUWE di Louie su www.huwe1.org/louieshuwe.

