



# Sindrome E.E.C.

**(Ectrodattilia displasia ectodermica  
con labio-palato schisi)**

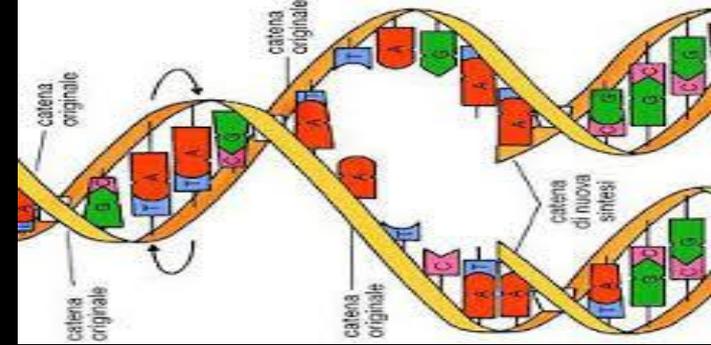


# Cos'è?

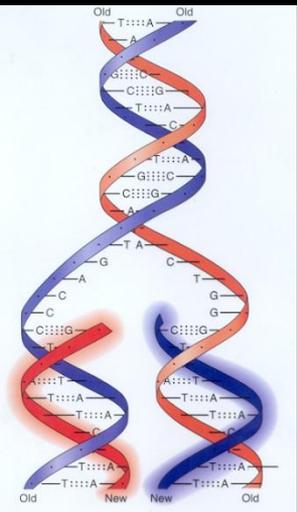
La sindrome E.E.C. è una malattia genetica provocata da un gene, il p63; ha il 50% di possibilità di essere trasmessa dai genitore ai figli, ma può presentarsi anche «de-novo» (senza casi genetici familiari)



# Il Gene p63



**Il p63 è una proteina importantissima che compone l'80% dell'organismo umano. La mutazione avviene al momento della duplicazione del DNA, motivo per cui la Sindrome E.E.C. (essendo una malattia genetica) è presente **FIN DALLA NASCITA.****





# SINTOMI?



**La sua mutazione comporta:**

**- Labio-palatoschisi (non in tutti i casi);**

**- Malformazioni ossee.**

**- Problematiche alla pelle (displasia ectodermica).**



- **Ipersensibilità delle mucose;**
- **Agenesia dei denti;**
- **Differente regolazione della sudorazione;**
- **Implicazioni endocrine;**

**Ma colpisce in modo  
molto grave due  
varianti:**



- Reni,**
- Occhi (cornea).**



**COSA  
SUCCEDE  
ALLA  
CORNEA?**

# **CELLULE STAMINALI**



**La cornea, pelle dell'occhio, inizia ad ulcerarsi creando le cicatrici corneali.**

**Queste impediscono il passaggio della luce e la nitidezza delle immagini.**

**Questo perché il gene mutato attiva le cellule staminali costantemente, facendole invecchiare e morire precocemente.**



In questo modo  
si avvia un processo  
chiamato  
**CONGIUNTIVALIZZAZIONE**  
dell'occhio.

Meccanismo per cui il soggetto  
arriva progressivamente alla  
cecità.



# ESISTE UNA CURA?



**Non possiamo parlare di cura per la malattia nel suo insieme, come non possiamo ancora parlare di cura per gli occhi, ma la ricerca scientifica sulle cellule staminali corneali adulte è sulla buona (buonissssssima) strada!!!!**



**QUALI I PROBLEMI  
PER LA VITA  
QUOTIDIANA?**

Prevalentemente possiamo parlare di problemi legati alla masticazione (ed alla gestione-cura dei denti), senza sottovalutare l'enorme problematica della vista che progressivamente va esaurendosi.

La perdita di autonomia ed indipendenza che si verifica, non permette a tutti i soggetti di abituarsi a questa tipologia di vita.

MA E' COSI  
TERRIBILE LA  
SINDROME  
E.E.C.?



**NO!!**



Ognuno di noi può avere

La

realtà che

**VUOLE**

avere!

