



Recentemente si é costituita, sul nostro territorio, una nuova e importante associazione. Si tratta della PKS Kids Italia Onlus. PKS é un'associazione di promozione sociale che si é costituita nel 2011, fa parte delle Associazioni Amiche di Telethon ed é la prima Associazione in Europa ad occuparsi della Sindrome di Pallister-Killian.

PKS Kids Italia Onlus nasce dal desiderio di offrire un sostegno alle famiglie di bambini affetti da questa rara sindrome genetica, tutelare i loro diritti, ma soprattutto sensibilizzare la comunità medico-scientifica, favorire la ricerca e l'educazione, diffondendo la conoscenza a tutti i livelli, anche attraverso la realizzazione di materiale informativo, l'organizzazione di convegni medici e l'istituzione di borse di studio.

La Sindrome di Pallister-Killian (PKS) è una rarissima malattia genetica, chiamata anche Tetrasomia 12p, Isocromosoma 12p o Sindrome di Killian-Teschler.

E' una malattia non ereditaria, causata da alterazioni del patrimonio genetico delle cellule. La sua insorgenza è sporadica e del tutto casuale e, ad oggi, non se ne conosce la causa.

Ad oggi vi sono circa 300 casi diagnosticati in tutto il mondo, di cui 26 in Italia. In realtà, non esistendo un Registro nazionale o mondiale, i dati sono tuttavia molto imprecisi. Solo negli Stati Uniti i medici stimano ci possano essere oltre duemila casi.

Data la sua rarità, la diagnosi risulta spesso molto tardiva e complessa, pregiudicando la possibilità di intervenire precocemente con terapie mirate di supporto, educazione e abilitazione psico-motoria, e innescando una dolorosa ricerca di risposte nelle famiglie.

Attualmente, non esiste una cura specifica. Vi sono terapie di supporto, come fisioterapia e logopedia, che possono intervenire per aiutare e sostenere lo sviluppo di alcune competenze.

Il team di medici del Children Hospital di Philadelphia, USA, condotto dal dottor Ian Krantz, è l'unico team che sta effettuando studi sulla PKS. Il suo, e il nostro, desiderio è che un giorno si possa arrivare a identificare il gene responsabile delle complicazioni e iniziare quindi a sviluppare una terapia genica. Una terapia, cioè, capace di correggere il carico di lavoro sproporzionato dovuto alla presenza di 4 copie di quel gene.

*NB: Queste informazioni sono state reperite dal sito PKS Kids Italia Onlus dell'Associazione Italiana Sindrome di Pallister-Killian*

[Visita il sito dell'Associazione PKS Kids Italia Onlus](#)

Monterenzio ha un grande cuore, dimostriamolo.

Grazie

Marco

**Sostieni questa Associazione:**



☐ ☐ **Donazione con bonifico o con carta di credito:** ☐ IBAN: IT 30 0 03359 01600  
100000063005

