



Direttore: Prof. Alberto Martini

Genova 30/8/2007

Al medico curante di Pifi Letizia  
E p.c. alla famiglia Pifi

A completamento della relazione clinica di dimissione di Pifi Letizia ,nata il 31/7/2003, comunichiamo che sui fibroblasti cutanei la galattocerebrosidasi e' risultata 0.5 nmol/mg/h.

Sulle urine di 24 ore erano state trovate solo tracce di sulfatidi e l'analisi molecolare della saposina B non aveva evidenziato mutazioni.

Pertanto riteniamo di poter concludere che la bambina e' affetta da una malattia di Krabbe.

Per questa malattia non sono disponibili terapie specifiche. Durante la degenza , dato l'esordio "tardivo" della malattia avevamo messo in discussione la possibilita' di un trapianto di midollo osseo. Tuttavia l'impossibilita' d'identificare un donatore familiare e la rapidita' del decorso clinico successivo della bambina hanno reso questa ipotesi terapeutica impraticabile.

In mancanza di terapie specifiche , la presa in carico assistenziale della bambina puo' essere attuata localmente; da parte nostra siamo a disposizione del pediatra curante per trovare soluzioni terapeutiche a problematiche assistenziali che potrebbero rendersi evidenti in futuro ( necessita' di alimentazione enterale o di supporto respiratorio)

Questa malattia viene ereditata con modalita' autosomica recessiva. Cio' significa che entrambi i genitori sono eterozigoti (portatori sani della malattia ) e ad ogni successiva gravidanza esiste un rischio pari al 25% che il feto sia affetto. E' possibile la diagnosi prenatale

Siamo a disposizione per qualunque ulteriore chiarimento

Dr M Di Rocco

Dot. SSA MAIA DI ROCCO  
Divisione di Pediatria  
ISTITUTO G. GASLINI