



Cure CLCN4

Pacchetto di benvenuto

Non percorrere il tuo viaggio da solo.



Un messaggio di benvenuto da Cure CLCN4

Quando inizi questo viaggio con una diagnosi correlata alla CLCN4, ti diamo un caloroso benvenuto nella nostra comunità. Comprendiamo le sfide e le emozioni che derivano dall'attraversare questo nuovo terreno e siamo qui per offrirti supporto, informazioni e contatti.

In questo pacchetto di benvenuto troverai una guida completa per comprendere la biologia di base della condizione CLCN4, riconoscere i sintomi ed esplorare le strategie per gestirla. Queste risorse sono state create per offrirti il sostegno e la serenità di cui hai bisogno per affrontare con fiducia i primi passi dopo questa diagnosi.

In queste pagine potrai anche conoscere la missione di Cure CLCN4, il nostro lavoro e come stiamo facendo la differenza. Ma soprattutto, scoprirai come entrare in contatto con la nostra comunità, un gruppo di famiglie ed esperti che condividono le proprie esperienze e si rafforzano a vicenda.

Quando ti sentirai pronto, ti invitiamo a partecipare alle nostre iniziative. Partecipando nella ricerca, iscrivendosi al nostro registro dei pazienti o contribuendo alle iniziative di raccolta fondi, il tuo coinvolgimento può favorire progressi cruciali e promuovere una comunità più forte.

Ricorda che le informazioni fornite in questo pacchetto sono di supporto, e non sostituiscono la guida di consulenti medici professionisti. Ti invitiamo a discutere tutte le decisioni relative alla salute con il tuo consulente genetico o con il tuo medico di base per assicurarti che le cure siano perfettamente adeguate alle tue esigenze.

Non sei solo. Siamo qui per rispondere alle tue domande, aiutarti ad entrare in contatto con altri e sostenerti durante il tuo percorso con calore e comprensione.

Con i più sinceri saluti,
Cure CLCN4

Cura CLCN4: Pagina dei contenuti

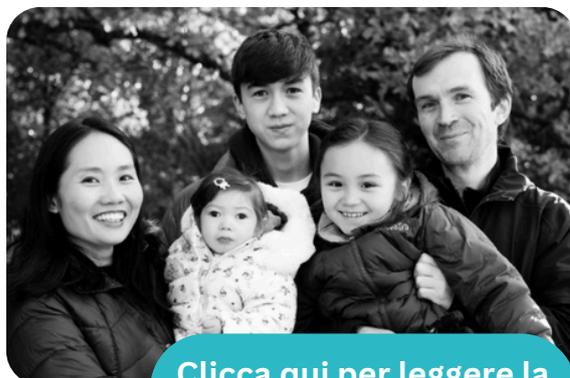
Un messaggio di benvenuto	1
Cure CLCN4: Chi siamo	3
La tua lista di controllo	4
Biologia	5
Diagnosi	8
Sintomi	9
Cura	10
Domande frequenti	12
Vivere con la condizione CLCN4	17
Cure CLCN4: fare la differenza	20
Registro dei pazienti	21
Partecipa	23
Risorse disponibili	24
Glossario	25
Note	30

Assicurati di
di consultare il **glossario**
per scoprire tutti i termini
o le frasi che non ti sono
familiari mentre leggi il
libretto!



Cure CLCN4: *Chi siamo*

Cure CLCN4 è un'associazione di beneficenza registrata nel Regno Unito che ha l'obiettivo di fornire **supporto**, **sensibilizzare** e **finanziare la ricerca medica** per ottenere trattamenti efficaci per la condizione CLCN4. Cure CLCN4 è stata fondata da Peter Trill e Gina Tan, i genitori di Daphne, una bambina affetta da CLCN4.



Clicca qui per leggere la nostra storia

“

Cure CLCN4 è stata creata con l'obiettivo di far progredire la ricerca di base e traslazionale, di cui c'è grande bisogno, su questa patologia. Si basa sulla speranza e sull'impegno di trovare un giorno una cura per Daphne e per i bambini come lei.

”

La nostra missione

La nostra missione è migliorare la comprensione e il trattamento delle condizioni CLCN4 attraverso la ricerca, oltre a sostenere le persone affette e le loro famiglie e a promuovere iniziative di sensibilizzazione. Ci impegniamo a promuovere la collaborazione tra scienziati, operatori sanitari e comunità per scoprire trattamenti efficaci e migliorare la vita di coloro che sono affetti dalla patologia CLCN4.



La nostra visione

La nostra visione è quella di un mondo in cui la diagnosi di una patologia correlata alla CLCN4 sia accompagnata da speranza e sostegno e non da incertezza. Il nostro obiettivo è trasformare il panorama della ricerca sulla CLCN4, assicurando che ogni famiglia abbia accesso ad informazioni precise e complete, a terapie efficaci specifiche per la CLCN4 e ad una comunità di supporto. Mettendo in contatto le famiglie tra di loro e con i maggiori esperti del settore, cerchiamo di costruire una solida rete di sostegno e supporto, che permetta alle persone e ai loro cari di affrontare questa sfida con consapevolezza e forza collettiva.



La tua lista di controllo



Per affrontare questo nuovo capitolo, abbiamo compilato un elenco di passi iniziali che puoi compiere per essere più informato, supportato e coinvolto. Ogni azione ti aiuterà ad entrare in contatto con gli altri, ad accedere a risorse preziose e a contribuire alla comprensione comune delle condizioni legate al *CLCN4*.

Visita il nostro sito web e seguici sui social media



Le nostre piattaforme forniscono informazioni sulla CLCN4, aggiornamenti sulla ricerca, storie della comunità e molto altro. Clicca sulle icone per essere sempre aggiornato sulle ultime novità!



Iscriviti al gruppo Facebook Famiglie CLCN4



Puoi metterti in contatto con altre famiglie che vivono con una condizione correlata alla CLCN4 attraverso un gruppo di supporto privato su Facebook, in modo da condividere le tue storie ed imparare dalle storie degli altri.



[Partecipa ora](#)

Iscriviti alla nostra newsletter



Rimani aggiornato su tutte le ultime novità iscrivendoti alla nostra newsletter. È un ottimo modo per ricevere aggiornamenti regolari direttamente nella tua casella di posta.



[Iscriviti](#)

Iscriviti al registro dei pazienti CLCN4



Contribuisci alla ricerca sulla CLCN4 iscrivendoti al nostro registro dei pazienti. La tua partecipazione aiuta i ricercatori ad approfondire la conoscenza della patologia e ti fornisce importanti aggiornamenti su ciò che sappiamo sulle condizioni legate alla CLCN4.

[Per saperne di più](#)

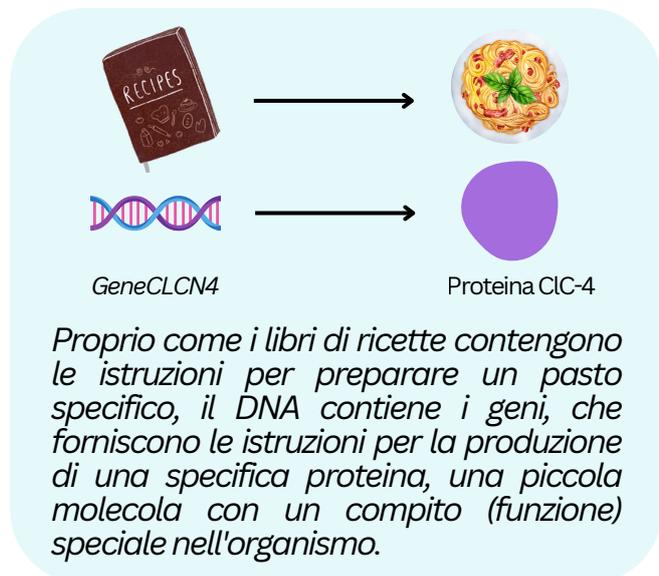
Condizione correlata al CLCN4: Biologia

La condizione CLCN4 è una condizione genetica rara del neurosviluppo che può causare differenze in apprendimento, neurodiversità e nella salute.

Che cos'è la condizione legata al CLCN4?

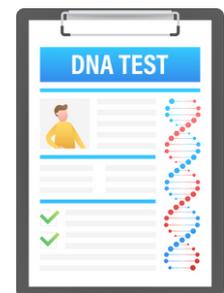
Che cos'è il CLCN4?

- **CLCN4** è un **gene** che codifica (dà istruzioni) per la produzione della **proteina CLC-4**.
- Non sappiamo ancora quale sia l'**esatta funzione della CLC-4**, ma sappiamo che è importante per lo sviluppo e il funzionamento del nostro cervello.



Quali sono le cause delle condizioni legate al CLCN4?

- La condizione CLCN4-correlata è causata da **cambiamenti** (noti anche come varianti patogene) nel **gene CLCN4**.
- Questi cambiamenti influenzano la **funzione** della proteina CLC-4, causando la condizione CLCN4-correlata.
- Si possono trovare le alterazioni del gene CLCN4 tramite un **test genetico**.



Le condizioni legate alla CLCN4 colpiscono tutti allo stesso modo?

Non esistono due individui con la condizione CLCN4 che sono uguali. Il tipo e la gravità dei sintomi dipendono da molti fattori, tra cui il sesso e il tipo di variante; anche i membri di una famiglia con la stessa alterazione genetica della CLCN4 possono presentare una **una gravità di sintomi diversa**. È importante sapere che, nonostante i progressi compiuti negli ultimi anni, **stiamo ancora imparando a conoscere questa condizione.**

La condizione legata al *CLCN4* colpisce sia le femmine che i maschi?



Cosa devi sapere?

- Negli esseri umani, il sesso biologico è determinato dai cromosomi sessuali. Le femmine hanno due cromosomi X (XX), mentre i maschi hanno un cromosoma X e un cromosoma Y (XY).
 - Il gene *CLCN4* è localizzato sul cromosoma X.
 - Ciò significa che le variazioni del gene *CLCN4* possono colpire in modo diverso maschi e femmine, in quanto le femmine hanno due copie del gene *CLCN4*, mentre i maschi ne hanno solo una.
- **Sia le femmine che i maschi possono essere affetti dalla condizione *CLCN4***, ma la gravità dei sintomi possono variare a seconda del sesso biologico.
 - Poiché i maschi hanno un solo cromosoma X, il che significa che hanno una sola copia del gene *CLCN4*, non hanno una copia di riserva se hanno una variante patogena nel gene *CLCN4* che influisce sulla funzione del ClC-4. **I maschi con un'alterazione patogena del gene *CLCN4***, ereditata dalla madre o dovuta a un'alterazione de novo (cioè non è stata ereditata ed è la prima persona della famiglia ad avere la modifica genetica) **presenteranno i sintomi di una condizione correlata alla *CLCN4***, ma questi possono variare notevolmente in termini di gravità e frequenza.
 - **Per le femmine la situazione è più complicata.** L'impatto sulle donne spesso varia a seconda che siano la prima persona della famiglia ad avere la mutazione genetica *CLCN4* (de novo) o che abbiano ereditato la mutazione genetica da un genitore.

In breve...

- I maschi con una variante *CLCN4* patogena presentano sempre dei sintomi.
- Le femmine con una variante patogena del *CLCN4* possono essere completamente prive di sintomi, avere sintomi lievi o sintomi più gravi.
- Le femmine hanno maggiori probabilità di essere colpite se la modifica del gene è avvenuta *de novo* (al momento del concepimento) piuttosto che essere ereditata da un genitore. Abbiamo ancora molto da imparare per comprendere meglio questa complessità.

Nella maggior parte (ma non in tutte) delle femmine che ne sono affette in modo significativo, la modifica del gene *CLCN4* è de novo.

Le donne che hanno un cromosoma X con un'alterazione del gene *CLCN4* (ereditata o de novo) sono spesso chiamate "portatrici". Le femmine portatrici possono non avere alcun sintomo o presentare alcuni sintomi di una condizione correlata al *CLCN4*, di solito (ma non sempre) di tipo lieve. Alcune donne portatrici possono, ad esempio, avere lievi problemi di apprendimento o di linguaggio o un rischio aumentato di sviluppare condizioni come ansia e/o depressione.

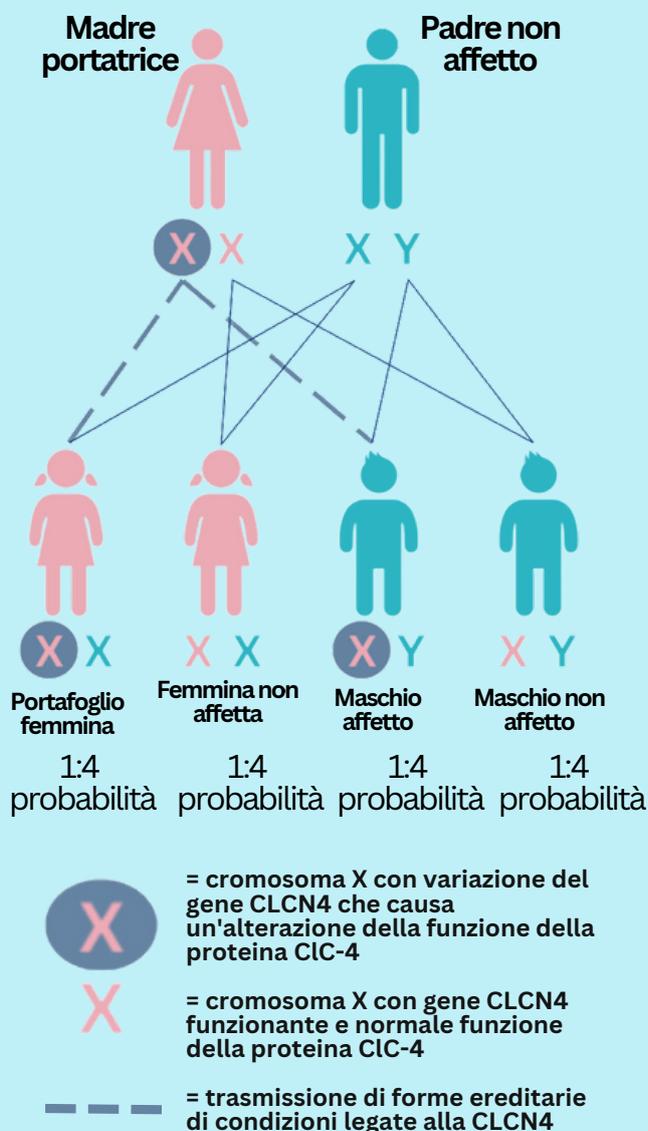
Quali sono le probabilità che una donna portatrice abbia un figlio affetto da *CLCN4*?

Le persone affette da *CLCN4* o portatrici di *CLCN4* hanno la possibilità di scegliere quando pianificare un figlio e queste opzioni possono essere discusse ulteriormente con un **genetista clinico o un consulente genetico**.

Quando una donna portatrice ha figli, per ogni gravidanza c'è il 50% di probabilità di trasmettere il cromosoma X con il gene *CLCN4* funzionante e il 50% di trasmettere il cromosoma X con la modifica del gene *CLCN4* (vedi schema sottostante).

Ciò significa che per ogni gravidanza una donna portatrice di *CLCN4* avrà:

- 1 probabilità su 4 (25%) di concepire un maschio affetto.
- 1 probabilità su 4 (25%) di avere una femmina portatrice (può essere non affetta o leggermente affetta).
- 1 probabilità su 2 (50%) di concepire un bambino che non è affetto da *CLCN4* e non può trasmettere ai propri figli una condizione correlata a *CLCN4*.



Condizione correlata al CLCN4: Diagnosi

Come viene diagnosticata una condizione legata al CLCN4?



La condizione correlata alla CLCN4 viene diagnosticata tramite un test genetico. Il test comunemente utilizzato è il cosiddetto “sequenziamento dell'intero esoma”, che legge il DNA di un individuo e identifica i cambiamenti o le varianti che possono spiegare un fenotipo clinico (sintomo o insieme di sintomi).

Dopo il test, viene fornito un rapporto genetico dettagliato che illustra i risultati. È fondamentale che questo rapporto venga esaminato e discusso con un professionista sanitario esperto, come un consulente genetico o un genetista clinico, che potrà aiutarti a interpretare i risultati, fornirti indicazioni sulle potenziali implicazioni e discutere i possibili passi successivi nella gestione e nella cura. Potranno inoltre aiutarti a risolvere i problemi legati all'ereditarietà della patologia e alla pianificazione familiare..

Apprendere la diagnosi

Per alcune famiglie, ricevere una diagnosi genetica è un sollievo. Altre possono sentirsi sopraffatte e tristi. È molto comune avere un misto di pensieri e sentimenti riguardo alla notizia, e le speranze e le aspettative per il futuro possono cambiare nel tempo.

Anche se l'esperienza possono essere condivise, gli individui e le famiglie possono reagire in modi diversi e avere diverse esigenze d'informazione e supporto. Molti genitori descrivono un processo continuo di adattamento a una diversa attenzione e di ricerca di modi per celebrare i risultati ottenuti dal figlio a modo loro e con i loro tempi. È molto importante ricordare che la diagnosi è solo uno dei tanti aspetti che rendono unico tuo figlio.

Comprendere il proprio referto genetico può essere un'impresa ardua. Ecco perché nel nostro pacchetto Cure CLCN4 Deep Dive (dicembre 2024) includeremo una sezione “**Capire il tuo referto genetico**”. Questa sezione ti aiuterà a comprendere gli elementi essenziali del tuo referto, ma per avere informazioni dettagliate, consulta un consulente genetico o un professionista sanitario esperto.



Condizione correlata aCLCN4: Sintomi

Per saperne di più sulle condizioni legate alla CLCN4, è importante **familiarizzare con i suoi potenziali sintomi**. Qui di seguito ti forniamo un elenco di sintomi osservati in precedenza. Ricorda, tuttavia, che la loro presenza e gravità può variare notevolmente. Non tutti i pazienti manifesteranno tutti i sintomi elencati e i sintomi possono variare notevolmente anche nella stessa famiglia. Queste informazioni hanno lo scopo di fungere da guida, aiutandoti a conoscere i possibili sintomi in modo da poter effettuare le cure e i preparativi adeguati. **Comprendendo cosa potrebbe accadere, potrai sostenere e supportare meglio le esigenze di salute di tuo figlio.**

Disabilità intellettiva

La maggior parte dei maschi e delle femmine con un'alterazione de novo del CLCN4 presenta una disabilità intellettiva che può variare da borderline a grave. Nelle femmine con una variante CLCN4 ereditata solo il 25% circa presenta una disabilità intellettiva.

Difficoltà linguistiche e di linguaggio

Maschi: >95%
Femmine (de novo): 95%
Femmine (ereditarie): 15%

Epilessia

Maschi: 60%
Femmine (de novo): 25%
Femmine (ereditarie): 5%

Microcefalia

(*dimensioni della testa più piccole)

Maschi: 20%
Femmine (de novo): 70%
Femmine (ereditarie): <5%

Reflusso gastrointestinale

Males: 15%
Females (de novo): 25%
Females (inherited): <5%

Condizioni di movimento (come l'atassia)

Osservazioni generali su tutti gli individui individui: 10%

*Percentuali aggiornate a febbraio 2023 (Palmer et al., 2023)

Condizioni di salute mentale (ad esempio, ansia)

Maschi: 30%
Femmine (de novo): 45%
Femmine (ereditarie): 10%

Condizioni comportamentali (ad es. autismo)

Maschi: 55%
Femmine (de novo): 40%
Femmine (ereditarie): 15%

Difficoltà di alimentazione

Maschi: 20%
Femmine (de novo): 55%
Femmine (ereditarie): 10%

Bassa statura

Maschi: 15%
Femmine (de novo): 30%
Femmine (ereditarie): <5%

Costipazione

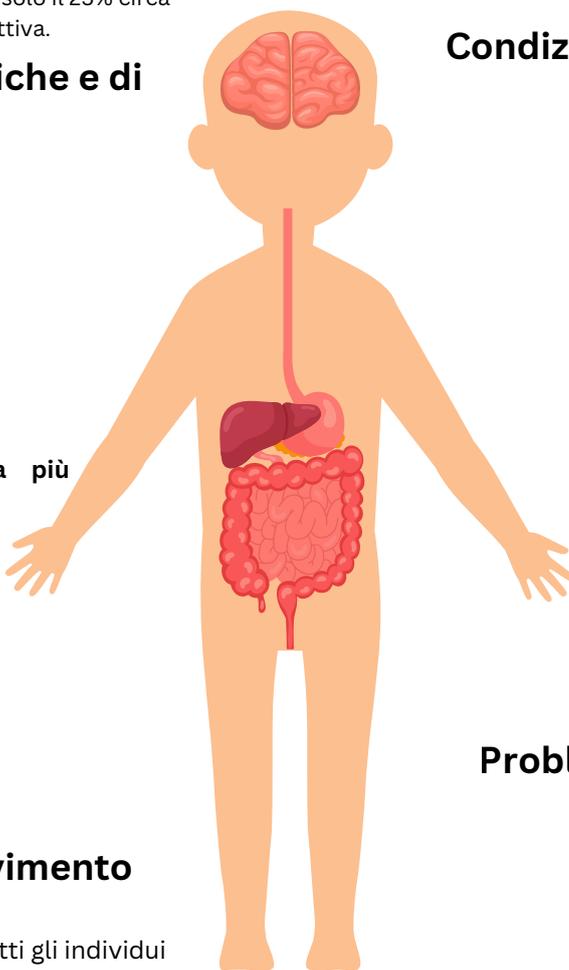
Maschi: 15%
Femmine (de novo): 35%
Femmine (ereditarie): <5%

Problemi di vista e di udito

Maschi: 10%
Femmine (de novo): 15%
Femmine (ereditarie): <5%

Problemi di sonno

Maschi: <5%
Femmine (de novo): 25%
Femmine (ereditarie): <5%

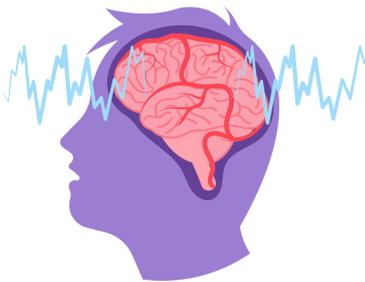


È molto importante sapere che, anche se al momento non esiste una cura per le condizioni legate al CLCN4, è disponibile un supporto professionale che farà un'enorme differenza per la salute, lo sviluppo e il benessere futuri di tuo figlio.



Sono disponibili terapie per molte delle complicazioni che potrebbero svilupparsi in una persona affetta da CLCN4. Un intervento precoce aiuterà l'apprendimento e lo sviluppo sociale di tuo figlio, quindi è importante che queste terapie vengano iniziate il prima possibile.

Ci sono tre aree di particolare importanza per una buona qualità di vita:



Controllo delle convulsioni

(se sono presenti crisi epilettiche)



Supporto alla salute mentale



Sogno

Risorse da condividere con il tuo medico

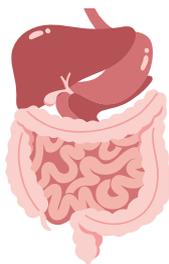
- The CLCN4 Gene Review - una risorsa eccellente da condividere con il tuo medico e con gli operatori sanitari! Questa pubblicazione contiene informazioni aggiornate sulle condizioni del neurosviluppo legate al CLCN4, tra cui diagnosi, caratteristiche cliniche, gestione e risorse.
- Un link al sito della Human Disease Gene Webseries, dove possono collegarsi direttamente con i nostri specialisti clinici e scientifici, la Dott.ssa Emma Palmer e la Dott.ssa Vera Kalscheuer.



Condizione correlata al *CLCN4*: Domande frequenti

Sintomi di una condizione correlata al *CLCN4*

Ci sono problemi di alimentazione o di intestino legati alla condizione *CLCN4*?



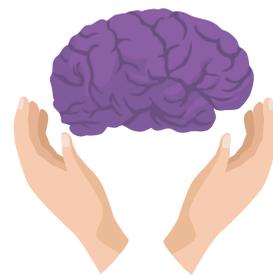
Non sono rari i problemi intestinali, come il reflusso gastrointestinale e la stitichezza, nonché le difficoltà di alimentazione. Questo probabilmente perché il *CLCN4* è importante per il funzionamento del sistema nervoso, non solo nel cervello ma anche nel sistema nervoso dell'intestino. Un intestino lento o non funzionante può causare dolore e disagio e può essere più difficile dormire, mangiare e imparare. Se hai dei dubbi, chiedi di rivolgerti a un gastroenterologo (specialista dell'intestino).

Il mio bambino soffre di una forte stitichezza. Cosa posso fare?

Se il tuo bambino ha problemi ad aprire regolarmente l'intestino, è importante che tu ti rivolga a un gastroenterologo. Anche se l'uso di lassativi può solitamente aiutare a risolvere questo problema, ci sono altre cose che si possono fare per aiutare il bambino ad aprire l'intestino. È importante che questo avvenga ogni due giorni o, idealmente, ogni giorno, poiché la stitichezza può causare altri sintomi come il reflusso acido o il dolore addominale.

Le crisi epilettiche possono iniziare a qualsiasi età?

Circa un terzo dei soggetti (vedi pagina 9 per maggiori dettagli) affetti da condizioni *CLCN4* sviluppa crisi epilettiche, che di solito sono ben controllate con i normali farmaci antiepilettici. Le convulsioni compaiono più comunemente nei primi 3 anni di vita, anche se sono stati riscontrati alcuni casi con insorgenza più tardiva (nell'adolescenza).



Sono preoccupato che mio figlio possa sviluppare delle crisi epilettiche. Cosa posso fare?

Preparati. Impara a conoscere l'aspetto di una crisi epilettica e parla con il pediatra di tuo figlio su cosa fare se noti un movimento o un comportamento insolito. Se noti un movimento/comportamento insolito, registralo sul tuo telefono in modo da poterlo mostrare al tuo medico. È utile anche tenersi aggiornati sui corsi di primo soccorso.

Quali sono le tappe fondamentali dello sviluppo, come l'educazione alla toilette, il linguaggio, le abilità motorie, ecc. nei soggetti affetti da CLCN4?

Le persone affette dalla condizione CLCN4 progrediscono a loro piacimento e non esistono due individui esattamente uguali. Questa variazione si osserva anche tra fratelli e sorelle affetti dalla patologia all'interno della stessa famiglia.

È importante, e ancora di più con la disponibilità di terapie moderne, che in genere gli individui continuino ad acquisire abilità nel tempo piuttosto che perderle. La velocità di sviluppo di queste abilità segue in genere i modelli di sviluppo precedenti. Pertanto, ci aspettiamo che ogni bambino continui a progredire al proprio ritmo.



Quali sono le misure da adottare per garantire che un bambino con una condizione correlata al CLCN4 riceva un adeguato supporto allo sviluppo?

Per garantire uno sviluppo ottimale, è fondamentale che il bambino venga sottoposto a una valutazione completa dello sviluppo. Sulla base di questa valutazione, è necessario accedere alle terapie appropriate, tra cui logopedia, fisioterapia e terapia occupazionale.

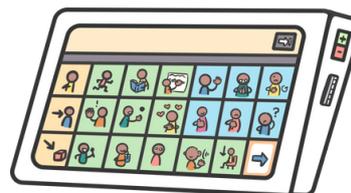
Il linguaggio e la parola sono solitamente influenzati da condizioni correlate al CLCN4?



La ricerca ha dimostrato che il 100% dei maschi con una condizione correlata alla CLCN4 e il 95% delle femmine con varianti de novo* presentano difficoltà di linguaggio e di parola. I soggetti affetti possono essere più lenti nell'imparare a parlare, possono avere difficoltà ad articolare o a parlare in modo chiaro e fluente e possono aver bisogno del supporto specializzato di un logopedista. (*<15% delle femmine con varianti ereditarie presenta queste difficoltà).

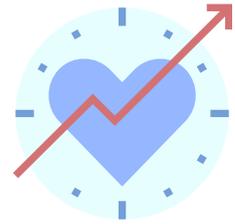
Cosa si può fare per aiutare la comunicazione nei soggetti affetti da condizioni CLCN4?

Sebbene molte persone affette da CLCN4 non siano in grado di usare le parole per comunicare, possono comunque esprimersi in altri modi. È fondamentale consultare uno specialista del linguaggio e della parola che possa valutare tuo figlio ed esplorare tutti i potenziali metodi di comunicazione. Gli strumenti di comunicazione aumentativa e alternativa (AAC), come gli iPad con app di comunicazione e i dispositivi che utilizzano pittogrammi, possono essere molto utili.



La condizione CLCN4 influisce sull'aspettativa di vita?

Gli adulti affetti dalla patologia CLCN4 possono avere una vita lunga e piena. La condizione CLCN4 colpisce il sistema nervoso. Non è stato riscontrato alcun effetto sugli organi vitali (cuore, fegato, polmoni) o sull'aspettativa di vita. Per una buona qualità di vita, tre elementi sono fondamentali: il supporto alla salute mentale, il sonno e, in caso di crisi epilettiche, il controllo delle crisi stesse.



I problemi ormonali sono una caratteristica della condizione CLCN4?

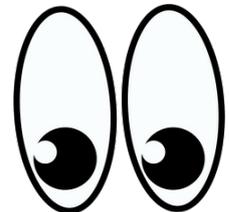
La condizione CLCN4 non è stata associata a problemi ormonali. Tuttavia, è ovviamente possibile che una persona affetta dalla condizione CLCN4 abbia anche un problema ormonale non correlato (come ad esempio problemi alla tiroide). In questi casi, non ci sono prove che tali problemi ormonali debbano essere trattati in modo diverso in una persona affetta dalla condizione CLCN4.

La crescita è influenzata negli individui affetti dalla condizione CLCN4?

Sebbene la crescita non sia influenzata nella maggior parte degli individui affetti dalla condizione CLCN4, abbiamo riscontrato che un piccolo sottogruppo di individui, in particolare le femmine con un certo tipo di variante CLCN4, tendono ad avere una testa piccola e una bassa statura. Tuttavia, non ne conosciamo ancora la ragione..

La vista e l'udito sono compromessi nei soggetti affetti dalla patologia CLCN4?

Sì, sia la vista che l'udito possono essere compromessi, soprattutto la vista, quindi è molto importante che vengano controllati. Dovrebbero essere controllati al momento della diagnosi della condizione CLCN4, regolarmente durante l'infanzia, quando si entra nell'età adulta o se ci sono ragioni che fanno pensare che tuo figlio non possa vedere o sentire correttamente.



Genetica e biologia delle condizioni legate a CLCN4

Quante persone sono affette da una condizione correlata al CLCN4?

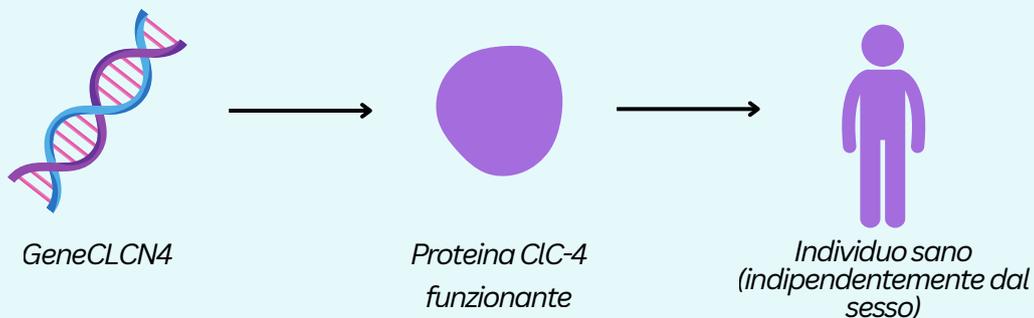
Non conosciamo il numero reale di individui affetti dalla condizione CLCN4. A luglio 2024, 127 famiglie sono state pubblicate in letteratura e siamo a conoscenza di almeno altre 20 famiglie attualmente non pubblicate. Tuttavia, a causa di fattori quali la complessità della condizione e la mancanza di accesso ai test genetici in alcune parti del mondo, il numero reale è probabilmente dell'ordine delle centinaia o addirittura delle migliaia.



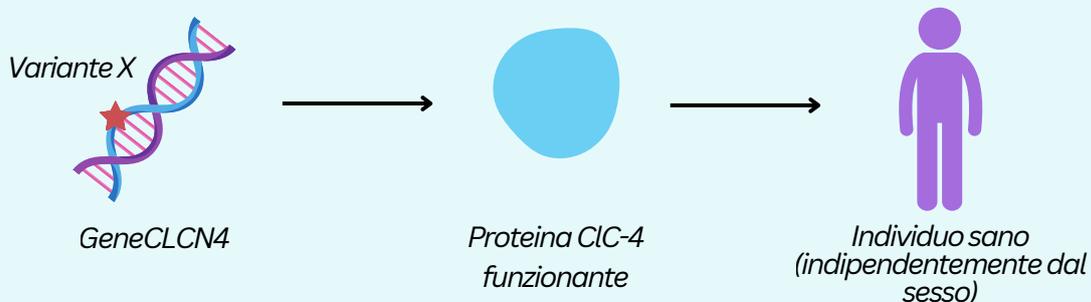
Tutte le varianti di CLCN4 sono patogene (tutte le varianti di CLCN4 causano condizioni correlate a CLCN4)?

No. Non tutte le varianti CLCN4 sono patogene. Sappiamo dai database della popolazione, che contengono i risultati del sequenziamento di individui sani, che il gene CLCN4 può presentare alterazioni benigne che molto probabilmente non influiscono sulla funzione della proteina. Sappiamo anche che in un piccolo numero di femmine una delezione o una delezione parziale di CLCN4 non provoca sintomi. In generale, se un'alterazione del gene CLCN4 causa una condizione correlata alla CLCN4 dipende dal fatto che quella specifica alterazione del gene influisce sulla funzione della proteina CLC-4. Di seguito sono riportati tre scenari per aiutarti a capire questo aspetto:

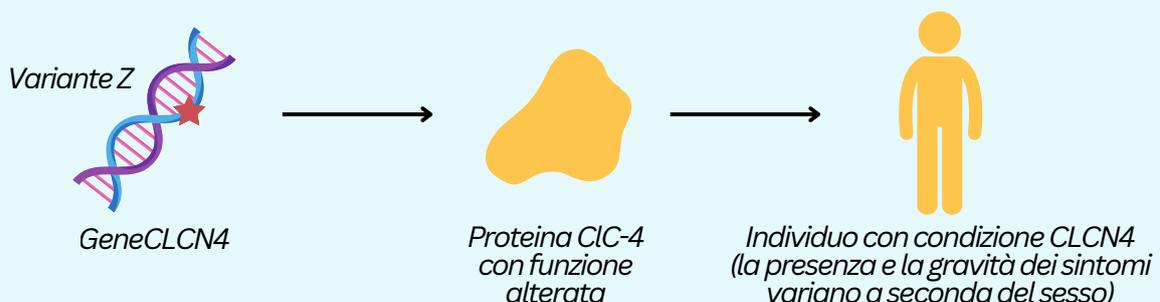
(A) Nessuna modifica/variante nel gene CLCN4



(B) Cambiamento/variante nel gene CLCN4 senza effetto sulla proteina CLC-4 (queste varianti sono definite non patogene o benigne).



(C) Cambiamento/variante nel gene CLCN4 che influisce sulla proteina CLC-4 (chiamiamo questi cambiamenti "varianti patogene")



Mio figlio ha una variante di significato sconosciuto, è probabile che questo cambi o le informazioni sono troppo limitate al momento?

Con un numero sempre maggiore di persone a cui viene diagnosticata la condizione CLCN4, c'è una bassa probabilità di trovare la stessa variante in un altro bambino o in un'altra famiglia (nota come ricorrente). Tuttavia, i ricercatori si stanno impegnando a condurre studi sulle nuove varianti CLCN4 per capire se le varianti di incerto significato clinico influenzano la funzione della proteina CLC-4 e quindi aiutano a capire se la variante causa o meno la condizione CLCN4-correlata. Inoltre, i test genetici sui membri informativi della famiglia e le valutazioni cliniche possono fornire ulteriori informazioni sul significato della variante, favorendo diagnosi più accurate.



Tu o un tuo familiare avete una variante di significato sconosciuto?

Scrivici a info@cureclcn4.org, e ti metteremo in contatto con il team di ricerca che sta studiando queste varianti.

La terapia genica è un approccio potenziale per le condizioni legate a CLCN4?

La terapia genica potrebbe essere un potenziale approccio per il trattamento delle condizioni legate alla CLCN4. Tuttavia, sebbene sia promettente, è importante notare che si tratterebbe probabilmente di una possibilità a lungo termine, in quanto lo sviluppo e la disponibilità di una terapia genica per la CLCN4 richiederebbe ulteriori progressi scientifici sulla biologia di base della patologia e studi clinici per garantirne la sicurezza e l'efficacia.



Hai altre domande?

Mettiti in contatto con noi inviandoci un'email a info@cureclcn4.org.

Vivere con una condizione correlata al CLCN4: Teegan

Teegan, nata nel 1986, ha sfidato le aspettative nonostante la diagnosi di CLCN4. Il suo percorso, segnato da sfide e vittorie, offre speranza ad altri che affrontano percorsi simili. Inizialmente, i suoi ritardi nel linguaggio e nello sviluppo hanno destato preoccupazione, ma con un intervento precoce ha iniziato a comunicare. Teegan ha prosperato in un ambiente scolastico speciale di supporto, acquisendo fiducia e abilità. A 14 anni ha intrapreso un'esperienza lavorativa, diventando una pioniera dell'inclusione sul posto di lavoro. In seguito, ha proseguito gli studi immergendosi in una comunità autosufficiente. Oggi, all'età di 38 anni, Teegan vive in modo indipendente con il suo amato cane a tre zampe, Fudge, e si diverte con hobby come la fotografia e la pasticceria. Nonostante le complessità, la sua storia è un esempio di resilienza, amicizia e determinazione che offre conforto e ispirazione alle famiglie che affrontano percorsi simili. L'aspirazione di Teegan a sostenere gli altri sottolinea la sua natura altruistica, incarnando il potere della speranza e della comunità nel superare le sfide.

“Teegan sta compiendo un viaggio incredibile! Da una bambina che non vocalizzava e comunicava a malapena, a una giovane donna che è in grado di mostrare una comprensione più profonda di quanto chiunque abbia mai pensato possibile!”

[Clicca qui per leggere la storia di Teegan](#)



Vivere con una condizione correlata alla CLCN4: Ashley-Jai



“La diagnosi di CLCN4 non ha ovviamente ridefinito la persona di Ashley-Jai, un bambino affettuoso che ama i numeri e la vita all'aria aperta, ma ha fornito ai suoi genitori una comprensione del motivo per cui Ashley-Jai aveva determinati comportamenti ed esigenze”.

Ad Ashley-Jai, un bambino di 9 anni gentile e curioso dell'Inghilterra sud-occidentale, è stata diagnosticata una variante del gene CLCN4 nel maggio 2020, scoperta grazie al Progetto 100.000 Genomi. Questa diagnosi ha portato sollievo alla sua famiglia, in quanto ha spiegato i suoi sintomi come il ritardo nel parlare, l'autismo e i problemi del sonno, fornendo una visione dei suoi comportamenti e delle sue esigenze. Nonostante la diagnosi, Ashley-Jai rimane un bambino affettuoso che ama i numeri e i giochi all'aria aperta, in particolare passare il tempo sulla sua altalena e guardare Thomas The Tank Engine. La personalità vivace di Ashley-Jai traspare nonostante le sue difficoltà. Trova gioia nei piaceri semplici come contare ed esplorare l'aria aperta. Il suo amore per il Trenino Thomas riflette la sua natura curiosa e fantasiosa. La famiglia di Ashley-Jai apprezza il suo spirito gentile e la sua incrollabile curiosità, considerandolo un faro di amore e resilienza nelle loro vite. Sua madre, Dawn, affronta la complessità di prendersi cura di un bambino con una condizione correlata al CLCN4, sostenendo una maggiore consapevolezza e un maggiore supporto. Immagina un futuro in cui la condizione di Ashley-Jai sia ampiamente compresa, eliminando la necessità di continue spiegazioni e garantendogli l'assistenza e la comprensione che merita. Il viaggio di Ashley-Jai evidenzia l'importanza di abbracciare l'individualità e di promuovere una comunità di supporto per i bambini come lui.

[Clicca qui per leggere la storia di Ashley-Jai](#)

Vivere con una condizione correlata alla CLCN4: *Gabryisia*

Gabryisia, una vivace bambina di 5 anni con capelli biondi e occhi azzurri, è nata sana nel gennaio 2019. Tuttavia, sono sorte delle preoccupazioni perché mostrava riluttanza a stare a pancia in giù e aveva un piede leggermente storto. Dopo consultazioni e fisioterapia, le sue tappe di sviluppo hanno subito un ritardo significativo. A nove mesi, al suo regime è stata aggiunta la logopedia. Ulteriori preoccupazioni hanno spinto la bambina a sottoporsi ai test per l'atrofia muscolare spinale (SMA), che sono risultati negativi e hanno portato a un test genetico. Sei mesi dopo è stata confermata la diagnosi di una variante de novo di CLCN4, una condizione rara con una comprensione scientifica limitata. I genitori di Gabryisia hanno intrapreso diverse terapie, tra cui terapia psicologica, sensoriale, fisica e logopedica. Nonostante le sfide, Gabryisia ha fatto notevoli progressi. Cammina, comunica con parole e gesti, imita gli animali e si dedica ad attività come disegnare e giocare al dottore. Tuttavia, fatica a concentrarsi e a mantenere l'equilibrio. Nonostante le incertezze sul suo futuro, la famiglia di Gabryisia rimane fiduciosa e si impegna per il suo benessere, sottolineando la necessità di una ricerca che aiuti i bambini come lei affetti dalla patologia CLCN4. Gabryisia viene descritta come una bambina dolce, empatica e curiosa, che porta gioia nonostante le sfide che deve affrontare.

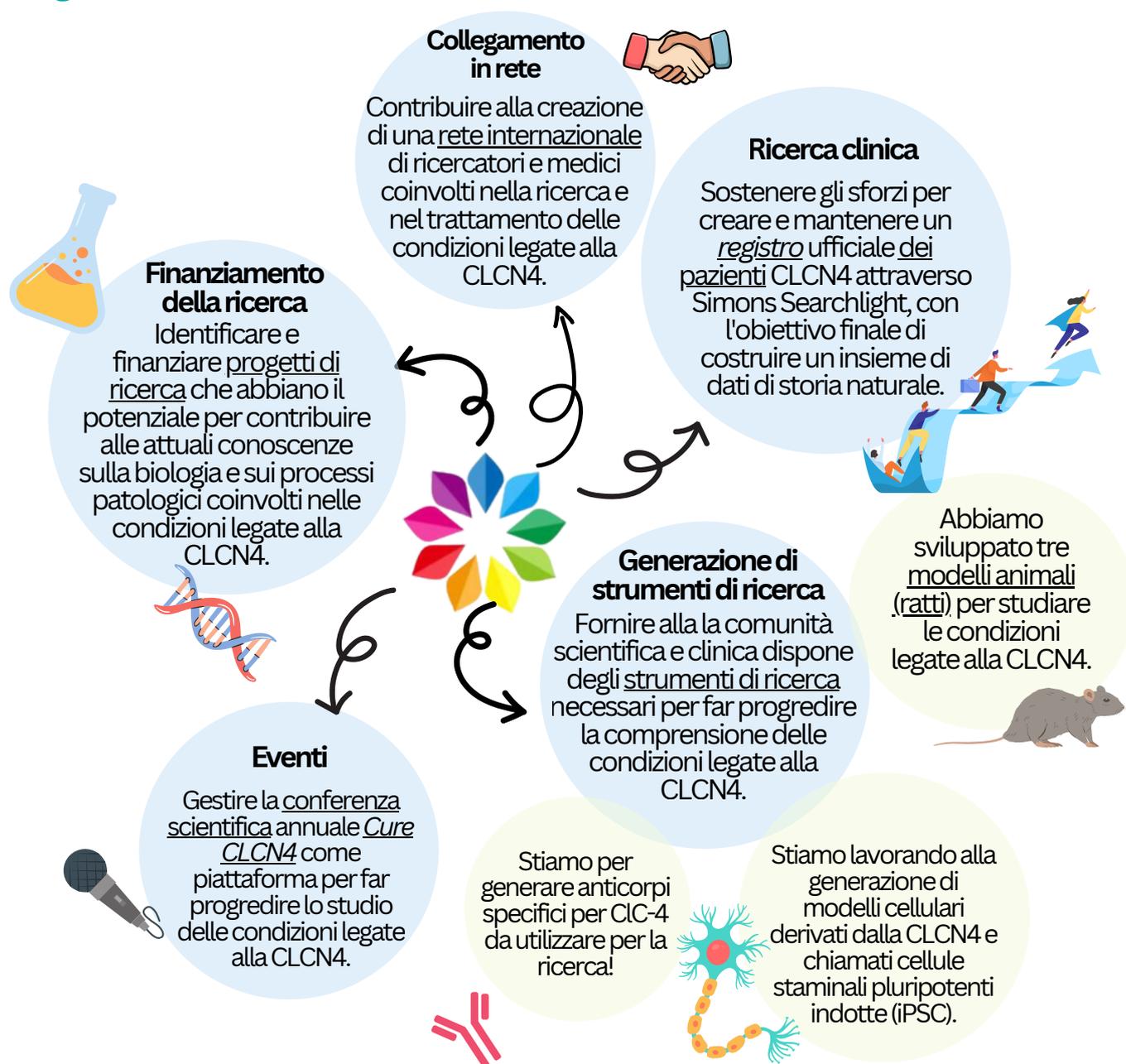


"Ci auguriamo il meglio per il suo futuro. Preghiamo per avere la forza, come famiglia, di affrontare le sfide che ci attendono. Solo attraverso la ricerca potremo aiutare mia figlia e altri bambini come lei affetti da CLCN4".

[Clicca qui per leggere la storia di Gabryisia](#)

Cure CLCN4: Fare la differenza con la ricerca

Dai modelli animali e cellulari al registro dei pazienti e alle opportunità di networking, il nostro obiettivo è quello di fornire agli scienziati le risorse per portare avanti la ricerca sulle condizioni legate alla CLCN4.



Iscriviti al Registro dei pazienti



Senza il **coinvolgimento delle famiglie** che vivono con una patologia correlata alla CLCN4, molti dei nostri **obiettivi non sarebbero possibili**. Uno dei modi principali per **partecipare e promuovere la ricerca** è quello di **entrare a far parte del registro dei pazienti CLCN4!**

Da sapere

Il registro dei pazienti è una sorta di grande schedario che contiene **informazioni organizzate** sulle persone affette da una **determinata patologia**. Include dettagli come la storia medica, lo stato di salute della famiglia, i farmaci ed eventuali cambiamenti nel tempo.



Perché i registri dei pazienti sono importanti?

Esaminando le informazioni di molte persone, i ricercatori possono individuare i modelli di comportamento della patologia, la sua gravità e i trattamenti più efficaci. Questo **li aiuta a comprendere meglio la patologia** e a fare scelte più intelligenti nella ricerca. In sostanza, i registri dei pazienti sono strumenti fondamentali per far progredire gli studi medici in modi davvero importanti per i pazienti e le loro famiglie.

In che modo la partecipazione al registro mi avvantaggia?

L'adesione al nostro registro dei pazienti ti avvantaggia direttamente in quanto riceverai **rapporti trimestrali** che ti mostreranno le **ultime informazioni** sulle condizioni legate alla CLCN4, i suoi sintomi, la posizione dei partecipanti nel mondo e il confronto tra il tuo bambino o il tuo caro e gli altri membri **della comunità CLCN4!**



Clicca qui
per vedere
l'ultimo
rapporto

Come faccio a partecipare al registro?

Il **registro dei pazienti CLCN4** è ospitato dal nostro partner e collaboratore di fiducia **Simons Searchlight**. La **partecipazione** è molto semplice e **semplice**. Tutto ciò che devi fare è iniziare il processo di iscrizione!

[Clicca qui per iscriverti al nostro registro dei pazienti!](#)

SIMONS
SEARCHLIGHT

Driven by science. United by hope.



Altri vantaggi della partecipazione al registro dei pazienti:

Amplificare le voci dei pazienti

Il registro ti chiederà di esprimere il tuo **punto di vista** su **questioni importanti** riguardanti tuo figlio. Ad esempio, ti verrà chiesto di indicare quali sono i sintomi più importanti da curare o quali sono i trattamenti esistenti su cui vorresti avere maggiori informazioni. Condividere il tuo punto di vista è **estremamente importante**, perché aiuta i ricercatori a capire come soddisfare al meglio le tue esigenze.

Migliorare l'assistenza ai pazienti

Man mano che impariamo a conoscere meglio le condizioni legate alla CLCN4, possiamo fornire **informazioni e trattamenti migliori** a chi **riceve una nuova diagnosi**, soprattutto perché i singoli medici raramente vedono molti casi. Con ogni famiglia che condivide la propria esperienza e le proprie conoscenze, si aggiungeranno altre informazioni alla banca delle conoscenze, migliorando l'assistenza ai pazienti.

Migliorare le possibilità di sviluppo di un farmaco

Lo sviluppo di farmaci è difficile, lungo e costoso. Le aziende farmaceutiche sono molto più **attratte dallo sviluppo di nuove terapie** per le comunità di malattie rare che dispongono già di **registri di pazienti con dati utili**. In questo modo risparmiano tempo e denaro e hanno **maggiori possibilità di ottenere** l'approvazione da parte delle autorità di regolamentazione.

Partecipa: Altri modi in cui puoi aiutare!



Donazione e raccolta fondi

Le donazioni e le raccolte di fondi sono un ottimo modo per **sostenerci**, in quanto forniscono le **risorse finanziarie necessarie** per raggiungere i nostri obiettivi di finanziamento della **ricerca scientifica** sulle condizioni legate al CLCN4.

Ci sono **molti modi in** cui puoi aiutarci a raccogliere fondi, ad esempio creando una raccolta fondi su Facebook per sponsorizzare una corsa, organizzando una vendita di dolci o una serata bingo. **Clicca qui** per scoprire altre idee di raccolta fondi!

Sensibilizzazione



La sensibilizzazione sulle condizioni legate al CLCN4 è **fondamentale per la nostra associazione** e può far parte della tua missione! Puoi aiutarci seguendo e condividendo i nostri post sui social media o contribuendo con la tua storia alla **nostra pagina della Community**.

Se sei pronto a fare di più, prendi in considerazione l'idea di tenere un discorso sulla CLCN4 a scuola, sul posto di lavoro o a un incontro scientifico. Ti aiuteremo con le diapositive della presentazione, il logo Cure CLCN4 e altre risorse utili. Inviaci un'e-mail (info@cureclcn4.org) per saperne di più!

Dona il tuo tempo e le tue competenze

Essendo un piccolo ente di beneficenza, siamo sempre incredibilmente grati per il **tempo o le competenze che le famiglie possono donare!** Ad esempio, se sai parlare più lingue, puoi aiutarci a tradurre i contenuti del nostro sito web e altre risorse.



Risorse disponibili



Oltre alle informazioni contenute in questo documento, ecco un elenco di **altre risorse utili** a tua disposizione:

Per saperne di più sulle condizioni correlate a CLCN4

Sito web di Cure CLCN4 (www.cureclcn4.org)

- Visita il nostro sito web per saperne di più sulle condizioni legate al CLCN4, sugli obiettivi principali di Cure CLCN4 e molto altro ancora!



Scheda informativa sulle condizioni correlate al CLCN4

- Questa scheda informativa, fornita dal Center for Genetics Education (Australia) per le famiglie affette da CLCN4, contiene informazioni chiave sulla condizione (genetica, sintomi, gestione) e molto altro ancora!

Connettiti con altre famiglie

Gruppo Facebook Famiglie CLCN4

- Un gruppo privato per coloro che vivono con una patologia correlata al CLCN4 e per le loro famiglie. Unisciti per avere l'opportunità di entrare in contatto con il resto della comunità CLCN4. Questo gruppo non è collegato o gestito da Cure CLCN4.



Risorse da condividere con il tuo medico

GeneReviews

- Una risorsa eccellente da condividere con il tuo medico e con gli operatori sanitari! Questa pubblicazione di GeneReview contiene informazioni sul disturbo del neurosviluppo correlato a CLCN4, tra cui diagnosi, caratteristiche cliniche, gestione e risorse.

Connettiti con noi



Seguici sui social media

info@cureclcn4.org

Iscrizione alla newsletter

Glossario

Termine	Spiegazione
Aminoacidi	Gli aminoacidi sono piccole molecole che fungono da mattoni delle proteine e sono essenziali per la crescita e la riparazione dei tessuti dell'organismo.
Modello animale	Un modello animale è un animale vivente non umano che viene utilizzato dagli scienziati per aiutarli a capire e trovare modi per trattare le malattie.
Anticorpo	Un anticorpo può essere utilizzato come strumento scientifico per aiutare gli scienziati a trovare e studiare particolari proteine a cui sono interessati, come ad esempio trovare un giocattolo perso (proteina) in una grande stanza (cellula).
Ansia	L'ansia comporta una preoccupazione, una paura o un nervosismo eccessivi e persistenti che possono interferire con le attività quotidiane e il benessere.
Atassia	Come sintomo, l'atassia si presenta come una difficoltà di coordinamento dei movimenti, che spesso porta a camminare in modo instabile, a essere goffi e ad avere problemi con la motricità fine, come scrivere o abbottonarsi i vestiti.
Autismo	L'autismo è una condizione neurologica che influenza il modo in cui gli individui interagiscono, comunicano e vivono il mondo, portando spesso a punti di forza e sfide uniche nel comportamento sociale e nella comunicazione.
Condizione comportamentale	Le condizioni comportamentali sono disturbi che influenzano il modo in cui le persone agiscono, rendendo difficile il controllo delle loro azioni o la relazione con gli altri in modi tipici.
Disturbo bipolare	Il disturbo affettivo bipolare, o disturbo bipolare, è caratterizzato da sbalzi d'umore estremi, con periodi di elevata energia ed euforia (mania) seguiti da episodi di profonda tristezza e bassa energia (depressione).
Cellula	Una cellula è come un elemento costitutivo del tuo corpo: un'unità minuscola e incredibilmente impegnata che svolge ogni sorta di compito per mantenerti vivo e funzionante.
Linea cellulare / Modello cellulare	Una linea cellulare è un gruppo di cellule identiche e ben educate con una specifica variante genica che gli scienziati possono tenere in laboratorio e studiare per saperne di più sul funzionamento delle malattie o per testare nuovi farmaci.

Glossario

Termine	Spiegazione
<i>CLCN4</i>	Il gene CLCN4, costituito da DNA, agisce come una ricetta per la produzione della proteina CIC-4: il gene contiene le istruzioni e la proteina è il prodotto finale che svolge compiti specifici nell'organismo.
CIC-4	La CIC-4 è la proteina prodotta dal gene CLCN4, che agisce come un trasportatore attraverso il quale diverse sostanze possono entrare e uscire dalla cellula.
<i>Variante de novo</i>	Le varianti de novo sono nuove modifiche spontanee che si verificano in una cellula germinale (spermatozoo o ovulo) o nell'ovulo fecondato all'inizio dello sviluppo embrionale e non vengono ereditate dai genitori.
Depressione	La depressione comporta sentimenti persistenti di tristezza, disperazione e mancanza di interesse o piacere nelle attività, spesso accompagnati da sintomi fisici come cambiamenti nel sonno e nell'appetito.
DNA	Il DNA è come un manuale di istruzioni biologico che contiene tutte le informazioni necessarie per costruire e far funzionare il tuo corpo.
Variante del DNA	Una variante del DNA è un cambiamento o un "difetto" nel manuale di istruzioni del tuo corpo (il DNA): a volte non ha alcun effetto, altre volte può cambiare il nostro aspetto o influire sulla nostra salute!
Epilessia / crisi epilettiche	L'epilessia è una condizione o un sintomo per cui il cervello a volte presenta improvvisi scoppi di attività elettrica insolita, causando crisi che possono influenzare i movimenti del corpo o la consapevolezza della persona.
Esoni	Un esone è una parte di un gene che contiene le istruzioni per costruire le proteine dell'organismo.
Gene	Un gene è come una ricetta nel libro di istruzioni del tuo corpo (DNA) che gli dice come produrre una specifica proteina, che svolge importanti funzioni nel tuo organismo.

Glossario

Termine	Spiegazione
Genere	Il genere si riferisce ai tratti e ai comportamenti sociali, culturali e psicologici che una società associa a uomini, donne e altre identità di genere. A differenza del sesso biologico, che è determinato dalle caratteristiche fisiche, il genere comprende una serie di identità che non si allineano necessariamente alle nozioni binarie di maschio e femmina. L'identità di genere è profondamente personale e riguarda il modo in cui gli individui percepiscono se stessi e come si definiscono.
Genoma	Il genoma è tutto il materiale genetico di una creatura vivente, come un progetto che contiene le istruzioni per la crescita e il funzionamento.
Emizigote	L'emizigosi si riferisce alla presenza di una sola copia di un particolare gene, ad esempio i geni situati sui cromosomi X nei maschi sono emizigoti, in quanto ne esiste una sola copia.
Eterozigote	Eterozigote significa avere due versioni diverse dello stesso gene (alleli) in una particolare posizione genetica. In un genotipo eterozigote, ogni gene può presentare un cambiamento diverso oppure uno dei geni può essere mutato e l'altro normale.
Omozigote	Omozigote significa avere versioni identiche dello stesso gene (alleli) in una particolare posizione genetica.
Variante ereditata	Le varianti ereditarie sono cambiamenti nei geni che vengono trasmessi dai genitori ai figli.
iPSC	Una cellula staminale pluripotente indotta (iPSC) è un tipo di cellula staminale ottenuta artificialmente da cellule adulte, come quelle del sangue, e riprogrammata in uno stato simile a quello delle cellule staminali. Le iPSC possono poi svilupparsi in qualsiasi tipo di cellula del corpo. Per saperne di più, clicca qui per vedere l'infografica pubblicata sul nostro profilo Instagram!
Salute mentale	La salute mentale si riferisce al benessere emotivo e psicologico di una persona e comprende pensieri, sentimenti e comportamenti che contribuiscono a una vita equilibrata e soddisfacente.

Glossario

Termine	Spiegazione
Microcefalia	La microcefalia è una condizione in cui la testa di una persona è più piccola del previsto per la sua età e il suo sesso, spesso indicando che il cervello non si è sviluppato correttamente o ha smesso di crescere.
Condizione del movimento	Un gruppo di condizioni neurologiche che influenzano la capacità di una persona di muoversi in modo fluido, con problemi di velocità, fluidità e coordinazione dei movimenti volontari.
Condizione di neurosviluppo	Una condizione di neurosviluppo è una condizione che influenza il modo in cui il cervello si sviluppa e funziona e può avere un impatto su aspetti come l'apprendimento, il comportamento e la comunicazione.
Nucleotide	Il nucleotide è un elemento di base del DNA, costituito da una molecola di zucchero, un gruppo fosfato e una base azotata, simile a una perlina su un filo che forma la struttura del DNA.
Patogeno	Patogeno significa qualcosa che può causare una condizione di salute o una malattia.
Variante patogena	Una variante patogena è un cambiamento nel DNA di una persona che può causare o aumentare il rischio di sviluppare una condizione di salute.
Registro dei pazienti	Un registro dei pazienti è uno strumento utile che memorizza le informazioni sulle persone affette da una particolare condizione di salute, in modo da poterla comprendere meglio e trovare il modo di curarla.
Fenotipo	Il fenotipo è l'aspetto e il comportamento di un essere vivente, determinato sia dai geni che dai fattori ambientali.
Proteine	Le proteine sono come piccoli operai del tuo corpo. Le diverse proteine svolgono compiti diversi, come costruire, riparare e trasportare le cose e controllare le reazioni chimiche per far funzionare correttamente il tuo corpo.

Glossario

Termine	Spiegazione
Cellule staminali	Una cellula staminale è un tipo speciale di cellula multiuso che può trasformarsi in diversi tipi di cellule specializzate (come le cellule della pelle o del cervello, ad esempio).
Sesso (biologico)	Il sesso biologico si riferisce alle caratteristiche fisiche, come cromosomi, ormoni e organi riproduttivi, che tipicamente classificano gli individui come maschi o femmine, mentre il genere si riferisce ai ruoli sociali e culturali, ai comportamenti e alle identità con cui le persone si identificano.
Stereotipie	Le stereotipie sono movimenti ripetitivi che si osservano in alcune persone, spesso senza un motivo apparente, e sono legate a condizioni come l'autismo o alcuni disturbi neurologici.
Variante	Una variante è un cambiamento o una differenza nel DNA di una persona che può influenzare il funzionamento dei geni e può avere o meno un impatto sulla salute.
Sequenziamento dell'intero esoma	Il sequenziamento dell'intero esoma è una tecnica che legge e analizza un sottoinsieme del DNA che codifica le parti proteiche (esoni), per identificare le potenziali cause genetiche di malattie o condizioni.

