

Alex Granini, 10 anni, è affetto da Xlpdr: in Europa si conosce un unico caso, il suo

## “Non sudo, quindi mi scaldo: Se non faccio attenzione muoio”

Presentato il documentario “Pensavo di essere diverso” che racconta la malattia rara

ROMA – Il nome della malattia di Alex, 10 anni, sembra un nome in codice impossibile da decodificare: Xlpdr. Disturbo reticolare della pigmentazione legato all’X, patologia rara genetica di cui in Europa si conosce un unico caso. Le persone colpite da questa malattia sono 21 in tutto il mondo: a loro è dedicato il documentario di Kemal Comert, presentato dall’Associazione Xlpdr international association onlus “Pensavo di essere diverso”. È stato proprio Alex Granini, giovane protagonista del documentario, a guidare il regista con le sue parole “*La perfezione non esiste, ma esistiamo noi con la nostra diversità*”, divenute ormai marchio di fabbrica.

---

**“La perfezione non esiste, ma esistiamo noi con la nostra diversità”**

---

**In meno di 20 minuti Comert** racconta la storia e la vita di Alex, che a soli 10 anni ha subito più di 60 ricoveri e non può esporsi al sole (se no per

brevissimi periodi) perché non tollera luce e calore, con una freschezza e una chiarezza disarmanti. “Non sudo – spiega Alex – quindi mi scaldo...e se non faccio attenzione muoio”. Una temperatura superiore ai 22 gradi diventa rischiosa, a causa del rialzo termico che determina la grave ipertermia di cui soffre e lo mette in pericolo di vita. Soffre inoltre di una grave fotofobia e una discheratosi corneale che lo rendono quasi cieco.

**La peculiarità della storia di Alex** e la sensibilità del regista, che da diversi anni si occupa di **malattie rare**, hanno reso questo progetto unico: la diversità fa da trait d’union tra le esperienze di Alex e quelle di Comert. “Avevo in mente una realizzazione più classica – spiega Comert – ma il confronto con Alex e la sua diversità hanno modificato il corso dell’opera. Più mi immergevo nel suo mondo e più mi rendevo conto che il piccolo Alex, attraverso le sue parole, mi stava cambiando”.

**La Xlpdr**, patologia rara cutanea e multisistemica estremamente complessa, considerata una forma di Displasia ectodermica. I pazienti maschi

manifestano una pigmentazione della pelle reticolata e a macchie che, in biopsia, evidenziano depositi cutanei di amiloide. Fra le manifestazioni extracutanee associate alla malattia sono state descritte: infezioni respiratorie, fotofobia e discheratosi corneale, ipocondrosi con grande deficit nella termoregolazione, ritardo nella crescita, disturbi gastrointestinali, problemi renali, piedi e mani palmate e una serie di altri disturbi.

---

**La malattia è causata dalla mutazione di una lettera del Dna nel gene noto come “Pola 1”**

---

**La malattia è causata dalla mutazione di una singola lettera del Dna** in un gene chiamato Pola1. Questo gene ha la funzione di copiare il dna nelle cellule in divisione. La mutazione Xlpdr rivela che Pola1 ha un secondo compito: aiutare le cellule che regolano l’infiammazione. “La mutazione Xlpdr riduce la quantità di Pola1 nelle cellule – ha spiegato a Osserva-



**torio malattie rare** Andrew Zinn, genetista texano che nel 2016 ha scoperto la causa della patologia - Questa riduzione non ostacola la capacità delle cellule di dividersi, ma le fa agire come se fossero infettate da un virus. Capire come questo difetto cellulare provochi a sua volta ricorrenti infezioni polmonari, alterazioni della pigmentazione della pelle e le altre manifestazioni della sindrome richiederà ulteriori ricerche”.

**Potrebbero passare ancora molti anni** prima di poter sviluppare nuovi trattamenti, ma trovare il gene responsabile è un primo passo fondamentale. Una scoperta resa possibile anche dalla tenacia della Xlpdr international association onlus, fondata dall'italiana Patrizia Gentile, mamma di Alex. I campioni di sangue di Alex sono stati infatti determinanti per questa scoperta, ed è stata proprio Patrizia a trovare molti dei casi di Xlpdr oggi conosciuti.

**I casi in tutto il mondo sono 21**, ma potrebbero essere molti di più. “La complessità della patologia e la sua rarità rende la diagnosi difficile – dichiara Comert – per questo è importante diffondere la conoscenza della malattia. Con questo lavoro spero di poter dare il mio contributo alla battaglia di Alex e della sua famiglia.”

**Alex, grazie al suo impegno e a quello della mamma**, è diventato un paladino della lotta alle **malattie rare**, comparando su diverse riviste al livello internazionale, dal Giappone, alla Cnn. L'Associazione Xlpdr international association onlus ora si concentrerà sulla promozione di questo documentario, per fare in modo di ottenere la massima visibilità e rintracciare tutte le famiglie colpite dalla patologia nel mondo. Anche Osservatorio **malattie rare** sostiene la campagna di awareness Xlpdr international association onlus #Pensavodiesserediverso. Il documentario è disponibile sul sito **www.pensavodiesserediverso.it**.