



*Messo a punto un progetto dall'Unità di Genetica Medica dell'Istituto Gaslini di Genova*

Roma, 15 dicembre 2016 – L'ictus cerebrale è un problema emergente anche in età pediatrica (sotto i 15 anni): l'incidenza annua è fino a 13 casi su 100.000 bambini ed è paragonabile a quella dei tumori cerebrali infantili. Non si tratta quindi di una patologia che colpisce solo gli anziani: basti pensare che nel giovane adulto (intendendo per persone sotto i 45 anni), l'incidenza è di 10 su 100.000 abitanti. Adulti e bambini possono mostrare gli stessi sintomi (debolezza, difficoltà motoria laterale, cecità, mal di testa, difficoltà ad articolare parole) ma, mentre nell'adulto questi sintomi sono abbastanza individuabili, in un bambino, e ancora di più in un neonato, questi segnali sono spesso più sfumati o aspecifici e quindi più difficili da cogliere.

Per quanto riguarda il recupero, dipende ovviamente sia dalla gravità dell'attacco sia dalla tempestività dell'intervento: una percentuale di bambini supera la crisi senza problemi, ma la maggior parte accusa danni neurologici che possono portare all'emiparesi, una diminuzione della motilità volontaria di una parte del corpo, un ritardo cognitivo, deficit visivi, epilessia.

Nel bambino e nel giovane adulto è stato riscontrato un ampio spettro di fattori di rischio. In particolare, studi recenti hanno messo in evidenza come alcuni disordini genetici ad ereditarietà mendeliana svolgano un ruolo molto importante. Si tratta di malattie monogeniche, dovute cioè alla mutazione di un singolo gene, che hanno una bassa prevalenza ma un alto rischio di ictus nei portatori della mutazione. E' quindi di estrema importanza la diagnosi precoce perché può fornire un beneficio concreto per le persone affette. Sono due le strategie da adottare quindi:

- Consulenza genetica: la persona affetta da una malattia ereditaria e i suoi familiari vengono informati sulle conseguenze della patologia, dei modi con cui può essere diagnosticata e curata, del rischio legato alla sua comparsa e della probabilità di trasmetterla;
- Follow Up mirato attraverso Misure Terapeutiche Specifiche, quando disponibili, e Misure di Gestione necessarie per prevenire o identificare precocemente altri eventuali danni specifici.

Sulla base di queste considerazioni, l'Unità Operativa Complessa di Genetica Medica dell'Istituto Gaslini di Genova ha elaborato "GENIUS – GENetic Innovation to Understand Stroke", un progetto di diagnosi genetica attraverso un approccio di sequenziamento massivo e in parallelo di oltre 40 geni responsabili di ictus pediatrico e giovanile, sia nella forma ischemica che in quella emorragica.

*fonte: ufficio stampa*