

25 luglio 2015

Gentili famiglie 11q,

Vi scrivo per informarvi di uno sviluppo in ambito medico che stiamo apprendendo proprio ora. Negli ultimi due anni ci sono stati quattro casi di bambini/giovani con la sindrome di Jacobsen che hanno subito un ictus. Prima di questi, ero venuto a conoscenza di due casi verificatisi nei 15 anni precedenti. Sapendo che le persone con sindrome di Jacobsen sono affette da disturbi della coagulazione e sono a rischio di emorragie, ho deciso di agire basandomi sui due episodi a me noti, finché sono venuti alla luce i recenti sviluppi. Fino ai tempi recenti, negli ultimi dieci anni era apparsa una sola pubblicazione che suggeriva l'esistenza di un gene in 11q che poteva causare un aneurisma (ingrossamento) dell'aorta. A quel tempo e perfino ora, non sono a conoscenza di persone con la sindrome di Jacobsen che hanno avuto un aneurisma dell'aorta. Tuttavia, nella letteratura medica sono apparse numerose altre pubblicazioni più recenti che suggeriscono la presenza di un gene in 11q (ossia, specificamente nella regione JS) che potrebbero causare aneurismi di vasi sanguigni e provocare un ictus. In base alla combinazione dei recenti sviluppi, ritengo che non possiamo più ignorare questa situazione. Di seguito riporto uno schema del piano che ho elaborato in merito:

- 1). Con il vostro aiuto, cercheremo di ottenere il prima possibile la maggiore quantità di informazioni riguardanti i sei casi noti di emorragia cerebrale verificatisi e di indagare se ce ne sono stati altri di cui non siamo a conoscenza. Nella maggior parte dei casi, se non in tutti, l'ictus si è verificato dopo la prima infanzia ed è stato un evento spontaneo. Questa considerazione suggerisce fortemente la presenza di un aneurisma di un vaso sanguigno nel cervello che si è rotto, peggiorato senza dubbio dalla sindrome emorragica di Paris-Trousseau.
- 2). Una volta che avrò queste informazioni, consulterò altri medici per formulare un approccio proattivo atto ad identificare chiunque possa essere a rischio. Ciò comporterà uno studio per immagini del cervello non invasivo (probabilmente un tipo speciale di risonanza magnetica in cui viene iniettato un mezzo di contrasto per via endovenosa). Se lo consideriamo necessario, dovremo decidere a quale età (e con quale frequenza) eseguirlo. Naturalmente uno dei temi sarà cosa fare con le informazioni. (vedere N. 3)
- 3). L'identificazione di chiunque possa avere un aneurisma cerebrale richiederà un immediato follow-up medico. In alcuni casi un aneurisma cerebrale può essere trattato con un intervento, in cui la struttura vascolare abnorme viene occlusa (ad es. in modo simile alla procedura di cateterizzazione cardiaca). Tuttavia, questa soluzione è da valutare ed è possibile che si renda necessario un approccio chirurgico. Vi anticipo che consulterò un neurochirurgo pediatrico per chiedere il parere su quale sia l'approccio migliore. Infine, OGNI persona a rischio dovrà essere valutata singolarmente per stabilire il migliore approccio terapeutico. È inoltre possibile che non venga eseguito alcun intervento, ma che sia per lo meno necessario un rigoroso follow-up con una serie di esami di imaging del cervello.

VI PREGO di comprendere che si tratta di uno sviluppo molto recente e che abbiamo ancora molto da imparare, tra cui la frequenza effettiva di questi eventi, la causa, il modo migliore per diagnosticare il problema e in ultimo il trattamento. Non desidero diffondere il panico, ma ancora una volta desidero sottolineare l'importanza di ottenere più informazioni. Chiaramente, ci troviamo di fronte a un POTENZIALE problema molto serio, per il quale abbiamo bisogno di maggiori informazioni, il prima possibile. Nelle prossime settimane e nei prossimi mesi vi terrò aggiornati man mano che avremo più informazioni. Grazie infinite, come sempre, per il vostro aiuto!!!

Cordiali saluti

Paul Grossfeld, M.D.
Primario di Consulenza Medica
Gruppo ricerca e risorse 11q
Professore di Pediatria
Scuola di Medicina UCSD
pgrossfeld@ucsd.edu