**SINDROME DI WERNER**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La sindrome di Werner è una rara malattia genetica caratterizzata dalla comparsa prematura di caratteristiche associate all’invecchiamento e dalla predisposizione al cancro. I soggetti colpiti presentano uno sviluppo normale fino ai 10 anni di età, dopo di che vanno incontro a un arresto della crescita dentaria e cominciano a manifestare segni tipici dell’invecchiamento, come l’incanutimento, l’affievolimento della voce, l’ispessimento della pelle, la comparsa di cataratta, di diabete, di osteoporosi. L’infarto o un tumore sono le principali cause di decesso, che avviene in genere intorno ai 45-50 anni.

**Come si trasmette?**

Nella maggioranza dei casi studiati la sindrome dipende da mutazioni nel gene WRN, codificante per una proteina che probabilmente partecipa al mantenimento dell’integrità del genoma. La malattia si trasmette con modalità autosomica recessiva: i genitori sono portatori sani della mutazione, mentre ciascun figlio della coppia ha il 25 per cento di probabilità di essere malato.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sull’osservazione delle caratteristiche cliniche. All’osservazione clinica fa normalmente seguito l’analisi biochimica per valutare se il prodotto del gene WRN è espresso o meno nelle cellule del paziente. L’analisi genetica, con ricerca di mutazioni nel gene WRN, viene in genere effettuata solo a scopo di ricerca e non a scopo diagnostico.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

I trattamenti attuali si limitano alla presa in carico delle varie manifestazioni della sindrome (ulcere della pelle, diabete, patologie cardiovascolari, cataratta, ecc) o alla prevenzione di ulteriori complicazioni, per esempio attraverso una dieta equilibrata, un regolare esercizio fisico e in generale uno stile di vita adeguato.