



FONDAZIONE
INTERNAZIONALE
MENARINI

Comunicato stampa

Scoperto gene responsabile della morte improvvisa nei giovani sportivi

Da diversi anni studiano le patologie cardiache ereditarie che possono provocare sincope e morte improvvisa, talvolta anche nei lattanti (sindrome della morte in culla), spesso nei giovani atleti. Si tratta di Peter Schwartz, Direttore del Centro di Aritmia Cardiaca e Genetica Cardiovascolare dell'Istituto Auxologico Italiano di Milano, e Josef Kautzner, Direttore del Dipartimento di Cardiologia all'Istituto di Medicina Clinica e Sperimentale di Praga.

I due cardiologi sono stati i presidenti del simposio internazionale dal titolo "Sudden Cardiac Death", svoltosi recentemente a Praga (Repubblica Ceca), organizzato dall'Istituto Auxologico Italiano di Milano e dall'Istituto di Medicina Clinica e Sperimentale di Praga e promosso dalla Fondazione Internazionale Menarini.

«Ancora oggi è difficile individuare le persone che sono a rischio di morte cardiaca improvvisa. Circa la metà delle persone colpite da morte cardiaca improvvisa non aveva ricevuto una precedente diagnosi per malattia cardiaca» spiega Schwartz. «Per fortuna si stanno raggiungendo rapidi progressi nelle conoscenze genetiche che sono alla base di questi eventi».

E proprio a riguardo, ricercatori italiani e sudafricani hanno identificato un nuovo gene, chiamato CDH2, che causa la Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC), una malattia genetica che predispone ad arresto cardiaco e che è una delle principali cause di morte improvvisa tra i giovani che praticano sport e tra gli atleti.

Questo è il risultato della collaborazione internazionale, iniziata quindici anni fa, tra il gruppo di Peter Schwartz e Lia Crotti, dell'Istituto Auxologico Italiano di Milano e dell'Università di Pavia, e quello sudafricano diretto da Bongani Mayosi della Università di Cape Town e del Groote Schuur Hospital (lo stesso dove Christian Barnard proprio 50 anni fa fece il primo trapianto cardiaco).

«Ogni anno in Italia muoiono improvvisamente circa 50 mila persone. Tra le cause di questi decessi nei giovani al di sotto dei 35 anni le forme ereditarie di cardiomiopatia hanno un ruolo preminente» avverte Schwartz. «Nella ARVC il tessuto cardiaco viene sostituito da tessuto adiposo e fibroso. Questo processo favorisce lo sviluppo di aritmie cardiache, quali tachicardia e fibrillazione ventricolare, che provocano perdite di coscienza e arresto cardiaco. Nel caso di fibrillazione ventricolare, senza una pronta defibrillazione elettrica, si ha morte improvvisa in pochissimi minuti».

Questa scoperta è stata fatta partendo da una famiglia sudafricana affetta da ARVC, in cui si erano manifestati più casi di morte improvvisa giovanile. Escluse tutte le cause genetiche fino ad ora note, la Lia Crotti – responsabile degli studi di genetica delle malattie cardiache ereditarie dell'Istituto Auxologico Italiano - ha sequenziato tutte le regioni codificanti del genoma in due soggetti malati della famiglia e, partendo da oltre 13.000 varianti genetiche comuni ai due soggetti malati, è arrivata a identificare il gene responsabile della malattia in questa famiglia. Si tratta del gene CDH2, responsabile della produzione della Caderina 2 o N-Caderina, una proteina fondamentale per la normale adesione tra le cellule cardiache. La mutazione di questo gene porta ad un'alterata produzione di questa proteina essenziale. La scoperta di questo gene è stata validata dai ricercatori italiani e sudafricani trovando una seconda mutazione sullo stesso gene in un altro paziente con ARVC appartenente a una diversa famiglia.

«L'importanza della scoperta è duplice e ha un impatto sia scientifico sia clinico. Da un lato aiuta a chiarire i meccanismi genetici alla base della ARVC, dall'altro rende possibile l'identificazione precoce di molti soggetti ignari di essere affetti da ARVC» aggiunge Schwartz. «Infatti, spesso i segni clinici della malattia diventano chiari solo dopo molti anni. Se in un soggetto in cui viene fatta la diagnosi clinica scopriamo che è portatore di una mutazione sul nuovo gene CDH2, da oggi in poche settimane potremo sapere se altri membri della sua famiglia sono geneticamente affetti e potremo quindi iniziare immediatamente strategie di prevenzione. Questo potrà portare a una riduzione di casi di morte improvvisa nei pazienti con ARVC».

Ufficio stampa:

Marco Strambi

Phone: 328 3979185

E-mail: marco.strambi@ibiscomunicazione.it

FONDAZIONE INTERNAZIONALE MENARINI

Centro Direzionale Milanofiori

I-20089 Rozzano (Milan, Italy)

Edificio L - Strada 6

Phone: +39 02 55308110

E-mail: eibrahim@fondazione-menarini.it

E-mail: fgaias@fondazione-menarini.it

<http://www.fondazione-menarini.it>