

## MORTE IMPROVVISA: TROVATO UN NUOVO GENE RESPONSABILE

12.12.2012

Scoperto un nuovo **gene responsabile di morte improvvisa giovanile**: ad annunciarlo sulle pagine dello *European Heart Journal* è il gruppo di ricerca sulle cardiomiopatie aritmiche dell'Università di Padova, composto da **Alessandra Rampazzo, Barbara Bauce, Domenico Corrado, Cristina Basso e Gaetano Thiene**.

Grazie anche a fondi Telethon, i ricercatori padovani hanno dunque compiuto un altro **importante passo avanti** nello studio della **morte improvvisa giovanile**, un evento tragico che colpisce spesso giovani sportivi, magari avviati a una carriera promettente.

Una delle cause più frequenti è la **cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro**, malattia ereditaria che provoca due morti all'anno ogni 100 mila persone sotto i 35 anni di età.

Per questa malattia, nota anche al grande pubblico per avere colpito atleti e calciatori famosi, non esiste ancora una cura. Nei portatori di specifici difetti genetici, le cellule del miocardio del ventricolo destro muoiono progressivamente e vengono gradualmente sostituite da tessuto fibro-adiposo; la trasmissione dell'impulso elettrico, che stimola la contrazione del cuore, incontra difficoltà e dà origine ad aritmie talora così gravi da causare la morte improvvisa.

Analizzando il **Dna di 76 soggetti affetti**, i ricercatori padovani hanno identificato in alcuni di loro delle alterazioni della sequenza nucleotidica che facevano sospettare la presenza di un nuovo gene implicato nella cardiomiopatia aritmogena. Questo gene codifica per la proteina "alfa-T-catenina", che ha un ruolo molto importante in un nuovo tipo di giunzione fra le cellule cardiache, denominata area composta: è la prima volta a livello mondiale che sono state trovate mutazioni nella sequenza di questo gene e che sono state associate alla morte improvvisa.

**Studi in vitro** utilizzando colture cellulari, fatti in collaborazione con l'Università di Ghent in Belgio, hanno permesso di dimostrare che la proteina alfa-T-catenina mutata non è in grado di interagire correttamente con proteine delle giunzioni cellulari. Con questo salgono così a **6 i geni responsabili della cardiomiopatia aritmogena** identificati dal team di Padova, che di fatto ha avuto un ruolo molto importante nel campo della diagnosi e della prevenzione di questa malattia, consentendo oggi una diagnosi molecolare già nella fase pre-sintomatica.

Individuare i soggetti a rischio consente di prevenire la morte improvvisa giovanile grazie a **controlli cardiologici accurati e a terapie farmacologiche preventive**.

In base alle analisi in corso nel laboratorio diretto da Alessandra Rampazzo in 180 soggetti affetti da cardiomiopatia aritmogena, nel 50% dei casi è possibile individuare una mutazione in uno o più dei geni finora scoperti.

La scoperta di questo nuovo gene è quindi importante non solo per lo screening delle famiglie a rischio, ma anche per l'individuazione di nuovi geni e la comprensione dei meccanismi con cui si instaura e si sviluppa la malattia. In occasione della maratona Telethon, sabato 15 dicembre si parlerà di morte improvvisa e sport anche con il professor Andrea Nava, che non solo è tra gli autori di questo studio, ma che ha lavorato per 40 anni su queste malattie genetiche presso la clinica cardiologica dell'Università di Padova, anche grazie a numerosi finanziamenti Telethon.

