

MEDICINA

Il gene della morte improvvisa

Cardiomiopatie, la scoperta di un'équipe padovana

Morte improvvisa: una patologia misteriosa che ogni anno fa due vittime ogni centomila persone con meno di 35 anni. La stessa che ha portato via il calciatore Morosini. L'équipe dell'Università di Padova guidata da Gaetano Thiene ha scoperto un gene responsabile dei decessi. Aumenta del 20% la possibilità di diagnosi preventiva.

■ ZANETTIA PAGINA 21



SANITÀ » LA NUOVA FRONTIERA

Morte improvvisa trovato un altro gene della malattia

La scoperta del team di ricercatori guidato da Thiene
aumenta del 20% la possibilità di diagnosi preventiva

Nuove speranze sul fronte della prevenzione della morte improvvisa, una delle malattie più sconvolgenti, che cancella giovani vite senza il minimo preavviso. Il gruppo di ricerca sulle "cardiomiopatie aritmiche e morte improvvisa giovanile" dell'Università di Padova guidato dal professor Gaetano Thiene ha compiuto un altro importante passo avanti, identificando un nuovo gene della malattia che colpisce sportivi di tutti livelli, dagli amatori ai professionisti, provocando ogni anno due morti ogni 100 mila persone sotto i 35 anni. La stessa patologia che ha portato alla morte il calciatore del Livorno Piermario Morosini, ex Calcio Padova. E l'ex pallavolista della nazionale Vigor Bovolenta. Ad oggi, purtroppo, non esiste una cura risolutiva, in grado cioè di agire sulle cause della malattia e, soprattutto, la diagnosi risulta molto difficile al punto che, ancora troppo spesso, si finisce per "scovare" la cardiomiopatia solo in sede di autopsia.

Il team multidisciplinare di ricercatori coordinato da Gaetano Thiene, ordinario di patologia cardiovascolare di fama internazionale, composto dalla genetista Alessandra Rampazzo, dai clinici Barbara Bauce, Domenico Corrado e Ilaria Rigato e dai patologi Cristina Basso, Kalliopi Pilichou e Stefania Rizzo è stato impegnato in tre anni di studi serrati arrivando a produrre un risultato senza precedenti nella letteratura di set-

➔ DUE TRAGEDIE NEL 2012

Morosini e Bovolenta spirati sul campo

Piermario e Vigor. Due ragazzi giovani, due sportivi: il primo un calciatore, il secondo un pallavolista, entrambi l'immagine della salute e della prestanza fisica per tutti. Due giovani sfortunati, morti anzitempo a causa di una patologia subdola.

Permario Morosini se ne è andato lo scorso 14 aprile durante Pescara-Livorno: non aveva ancora compiuto 26 anni.

Risulta dalla perizia chiesta dalla Procura di Pescara: si tratta di una malattia di probabile origine genetica che produce aritmie ventricolari. Non a caso, la cardiomiopatia aritmioigena è considerata la causa più frequente di arresto cardiaco negli sportivi di alto livello: anche il calciatore del Siviglia Puerta, morto nell'agosto del 2007, è infatti deceduto a causa di questa malattia ereditaria.

Secondo quanto si è potuto sapere nelle 250 pagine della relazione scritta dal professor Cristian D'Ovidio, incaricato dalla procura di Pescara di far luce sulla tragica morte del calciatore, gli effetti della malformazione

tore: con questa scoperta si espande, infatti, la possibilità diagnostica, indagando nei meccanismi che tengono attaccate le cellule, aumentando di fatto, del 20%, la possibilità di



Vigor Bovolenta

erano in fase iniziale, difficili quindi da diagnosticare. Ma l'aritmia provocata da una patologia cardiaca congenita si è portata via anche Vigor Bovolenta, ex centrale della nazionale di pallavolo, in forze al Volley Forlì lo scorso 24 marzo quanto è deceduto a Macerata, durante una partita di B2 tra la sua squadra e la Lube. È questo è il risultato dell'autopsia condotta proprio dal professor Gaetano Thiene, con i colleghi Mariano Cingolani e Rino Froidi, consulenti del pubblico ministero Claudio Rastrelli. La perizia è stata depositata a fine settembre. Vigor aveva 37 anni.

scoprire la patologia prima che questa si manifesti con risultati letali. Un dato su tutti riflette l'importanza di questa nuova frontiera: su 600 casi di morte improvvisa studiata, 120 sog-

getti risultavano affetti da cardiomiopatia aritmioigena.

«Fino ad oggi nel 50% dei casi non riuscivamo ad individuare il gene che causava la malattia - spiega il professor Thiene - ma ora, siamo in grado finalmente di ampliare lo screening genetico, allargando le possibilità diagnostiche». In precedenza, gli studi si erano concentrati sulla mutazione di un altro gene che fa riferimento ai desmosomi, giunzioni cellulari che tengono unite le fibre muscolari del cuore. In questo caso, il difetto genetico, identificato sempre a Padova, colpisce un gene chiamato desmogleina-2. Nei casi in cui questo è difettoso, la struttura del muscolo cardiaco viene sovvertita arrivando a provocare la comparsa di aritmie. Un risultato già stupefacente, ma non sufficiente a individuare tutte le persone a rischio. I ricercatori padovani hanno quindi «spostato il tiro», indagando un gene, la beta-catenina, che non era mai stato analizzato in questo contesto. La sua mutazione fa riferimento alla "fascia adherens" altra struttura di congiunzione la cui fragilità causa la morte cellulare. «A questo punto - conclude Thiene - individuando anche questo gene di fragilità potremo essere in grado di capire se i familiari dei soggetti affetti dalla patologia sono anch'essi portatori della stessa cardiomiopatia, arrivando ad intervenire magari con dei farmaci».

(S.Z.)



I drammatici momenti dei soccorsi a Piermario Morosini. Sotto, il professor Gaetano Thiene

