

GIOVEDÌ 13 DICEMBRE 2012

A PADOVA SCOPERTO NUOVO GENE COINVOLTO NELLA CARDIOMIOPATIA ARITMOGENA



La **cardiomiopatia aritmogena** del ventricolo destro è una malattia genetica che colpisce in media 1 su 5000 persone. È tra le cause principali di **morte improvvisa** di atleti e di giovani di età inferiore ai 35 anni (provoca due morti all'anno ogni 100 mila persone sotto i 35 anni).

Piermario Morosini nel calcio, **Vigor Bovolenta** e **Veronica Gomez** nella pallavolo, la giovane maratoneta inglese **Claire Squires** sono atleti noti alle cronache per la loro morte improvvisa.

Ma il rischio di morte è reale per tutti i giovani atleti: "*Morosini o Bovolenta sono casi noti al pubblico perché gli atleti erano apprezzati e conosciuti*" dichiara **Cristina Basso**, professoressa del dipartimento di Scienze Cardiologiche, Toraciche e Vascolari dell'Università di Padova e segretario dell'Associazione Ricerche Cardiopatie Aritmiche, "*ma ogni mese muoiono giovani atleti meno noti a causa della cardiomiopatia aritmogena. Il fenomeno esiste ed è importante fare diagnosi precoce. Ma è altrettanto importante capire che lo strumento per salvare una vita in questi casi c'è, è il defibrillatore. La presenza e il corretto utilizzo del defibrillatore, sia nei luoghi pubblici che negli impianti sportivi e nelle palestre, dovrebbe essere obbligatoria*".

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.

Ancora non esiste una terapia che agisce sulle cause della malattia, ecco perché prevenzione e corretta diagnosi diventano fondamentali.

Il gruppo di ricerca sulle cardiomiopatie aritmiche e morte improvvisa giovanile dell'Università di Padova, composto da **Alessandra Rampazzo** (Genetica Molecolare), **Barbara Bauce** e **Domenico Corrado** (Clinica Cardiologica), **Cristina Basso** e **Gaetano Thiene** (Patologia Cardiovascolare) ha compiuto un altro significativo passo avanti identificando un nuovo gene malattia: **il nuovo gene patogeno, gene CTNNA3 (alfa-T-catechina)**, responsabile della cardiomiopatia aritmogena si aggiunge ai cinque già individuati dal 2001 nel laboratorio di Genetica Umana Molecolare diretto dalla Prof.ssa Alessandra Rampazzo del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova.

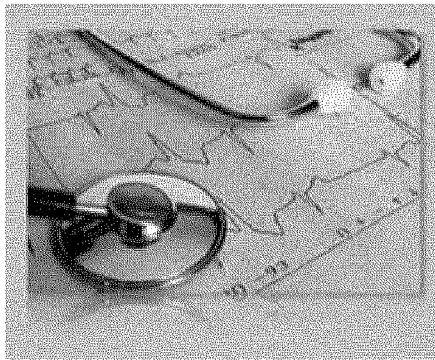


Questa scoperta apre a nuovi scenari nel campo della diagnosi e della prevenzione, consentendo oggi una diagnosi molecolare già nella fase presintomatica. Permetterà in futuro di individuare nuovi geni patogeni non ancora noti e studiare i meccanismi con cui si instaura e si sviluppa la malattia.

"*Se il paziente ha una diagnosi di cardiomiopatia aritmogena o casi familiari di morte improvvisa, negli accertamenti gli verrà richiesto anche l'identificazione della mutazioni genetica con un prelievo di sangue. Aver individuato un nuovo gene può*

aiutare ad identificare la causa di questa malattia e apre alla possibilità di altre conoscenze genetiche correlate", afferma Rampazzo.

Dunque l'identificazione genetica partirà solo dopo una diagnosi cardiologica, ma chi pratica sport anche in giovane età e non sa di essere affetto da cardiomiopatia aritmogena, può fare prevenzione partendo dal certificato medico-sportivo. Il certificato di sana e robusta costituzione non aiuterà a fare prevenzione, ma solo la visita per idoneità allo sport, accompagnato da un esame diagnostico come l'ECG, potrà aiutare ad escludere qualsiasi sospetto.



Lo studio è stato pubblicato dall' *European Heart Journal*, l'organo ufficiale della Società Europea di Cardiologia, una pubblicazione voluta dal gruppo di ricerca appositamente su una rivista clinica letta da più di 40.000 addetti ai lavori. Obiettivo è far conoscere questa scoperta a livello nazionale e internazionale su ampia scala, perché la *ricerca traslazionale* dell'equipe padovana ha dimostrato che la ricerca biologica può portare a immediate applicazioni mediche attraverso un lavoro di confronto e rapida comunicazione fra specialisti di diversi settori.

Sabato 15 dicembre, dalle 11.00 alle 12.00, Rai 1 dedicherà uno spazio della **maratona televisiva Telethon** alla morte improvvisa giovanile, dove il prof. **Andrea Nava** parlerà anche del nuovo gene associato a questa patologia.