

Passi in avanti nella cardiomiopatia aritmogena

Il professor Thiene scopre la proteina che causa la morte cardiaca improvvisa

Giovani, sportivi, apparentemente sani, granitici. Sembrano macchine programmate per vincere, per battere record. Poi, come un fulmine che strazia il sereno, un «corto circuito» cardiaco ed il buio. E' la morte improvvisa dei giovani atleti, una patologia subdola, occulta. Gaetano Thiene, direttore di Anatomia patologica a Medicina, ha messo a punto insieme alla sua équipe un innovativo test diagnostico per individuare la cardiomiopatia aritmogena, principale imputato nei decessi improvvisi in età giovanile. Questa patologia cardiaca, secondo i risultati della ricerca pubblicata su prestigiose riviste scientifiche (New England Journal of Medicine e Lancet), è causata da un'alterazione genetica: la riduzione della plakoglobina, una proteina delle giunzioni intercellulari dei cardiomiociti, che in questi soggetti si presenta geneticamente alterata. Gli studi del team di ricercatori guidati da Thiene, che collabora con la Harvard medical school di Boston, sono da tempo noti a livello internazionale: ora il nuovo traguardo. Un test diagnostico in grado di individuare la cardiomiopatia aritmogena, una semplice analisi immunoistochimica direttamente sul tessuto del cuore dell'atleta, in grado di svelare la riduzione del segnale di plakoglobina.

«Il test si è rivelato essere di immediata efficacia e applicabilità, dimostrando un alto grado di certezza diagnostica — sottolinea Thiene — l'applicazione di questa scoperta consentirà di diagnosticare la presenza della patologia nei portatori occulti, per prevenire la morte improvvisa, sia mediante appropriati stili di vita, come l'astensione dall'attività agonistica, sia con la messa a punto di un'adeguata terapia farmacologica e non farmacologica, attraverso l'impiego di defibrillatori». Prima degli anni Ottanta ai ragazzi che intraprendevano attività agonistica non veniva fatto alcun esame diagnostico in grado di scoprire alterazioni nella funzionalità cardiaca, e la mortalità era di 4 atleti su centomila. Dal 1982 — anno in cui è stato introdotto lo screening obbligatorio — al 2004 la mortalità si è ridotta allo 0,4 per centomila. L'elettrocardiogramma e la sua corretta interpretazione infatti sono in grado di svelare alterazioni anche in giovani atleti che si sottopongono allo screening per l'idoneità sportiva smascherando così cardiomiopatie occulte. «Ad oggi — spiega il professore — abbiamo i mezzi per identificare la malattia, sappiamo come si manifesta e come si comporta, ma non sappiamo le effettive cause che portano un cuore sano a manifestare la cardiomiopatia aritmogena in poco più di 10 anni. La plakoglobina è una proteina presente non solo nelle giunzioni tra cellule dei cardiomiociti, ma anche tra le cellule che compongono la pelle. Non escludiamo di poter individuare la malattia con un'analisi della cute tesa a ricercare l'alterazione genetica alla base dello sviluppo della cardiomiopatia aritmogena». Il progetto, finanziato da Cariparo, è coordinato, anche da Cristina Basso, Domenico Corrado e Andrea Nava. (fa.pe.)

