

**L'eccellenza**

Allo studio dell'équipe i cuori di Robinson, Puerta e del 22enne spirato in palestra

# Morte improvvisa, ricostruite le fasi «Ora troveremo il farmaco curativo»

*Padova, usate sui topi le tecniche del Nobel Mario Capecchi*

PADOVA — Nel 1988 ha scoperto la malattia, «purtroppo al tavolo anatomico», poi ne ha individuato cinque geni responsabili e ora, grazie alle tecniche di biologia e genetica molecolare valse il Nobel al professor Mario Roberto Capecchi, il gruppo di ricercatori padovani guidato dal professor Gaetano Thiene è riuscito per la prima volta a ricostruire le fasi della cardiomiopatia aritmogena. Più nota come la malattia della morte improvvisa, che stronca soprattutto i giovani atleti.

Per capirne le cause gli scienziati veneti, in collaborazione con i colleghi dell'Academic medical center di Amsterdam, l'hanno riprodotta sui topi, animali che condividono con l'uomo il 99% del Dna. Il gene-malattia di una paziente padova-

na di 65 anni, salvata dal trapianto cardiaco, è stato introdotto in ovociti fecondati di topo, così da far nascere piccoli affetti dalla cardiomiopatia aritmogena. Il gene-malattia è una mutazione (un aminoacido cambiato) della desmogleina-2, proteina delle giunzioni intercellulari le cui alterazioni sono state identificate e pubblicate dalla stessa équipe nel 2006. A quel punto è iniziata l'osservazione dei topi, durata due anni e mezzo, condotta ad Amsterdam dalla dottoressa Kalliopi Pilichou, greca ma laureata a Padova, e dalla professoressa Cristina Basso (Anatomia patologica speciale), finanziata dalla Fondazione Cariparo con 430 mila euro e dal ministero della Salute con altri 200 mila.

«I topini sono nati sani, co-



**Ricercatrice** Kalliopi Pilichou

me accade ai malati umani, ma tra la terza e la quarta settimana di vita hanno cominciato a evidenziare i segni della patologia — spiega la Basso —. Elettrocardiogramma ed ecocardiogramma hanno rilevato la comparsa di aritmie ventricolari, palpitazioni e la dilatazione delle cavità cardiache fino a quando, verso la settima/ottava settimana, gli animalletti ca-



devano a terra all'improvviso, senza vita. Abbiamo seguito e fotografato i vari step della malattia, registrando le stesse lesioni viste nell'uomo: fibrosi dei ventricoli con sviluppo di aneurismi e morte progressiva dei cardiomiociti. Proprio il suicidio di queste cellule è stato il punto di partenza di una ricerca finalizzata a trovare il farmaco capace di impedirlo».

Il modello animale sviluppato consentirà infatti di comprendere i meccanismi molecolari di segnale che portano al-

### **Gaetano Thiene**

La medicina che blocca il suicidio dei cardiomiociti c'è già, dobbiamo soltanto capire qual è

la morte dei cardiomiociti, conseguenza delle mutazioni genetiche letali, e a intervenire per bloccare l'avvio e la progressione della patologia nell'uomo. «L'obiettivo è di curare finalmente le cause della cardiomiopatia aritmogena e non solo i sintomi, come avviene oggi — illustra Thiene —. In questo momento per evitare il decesso nei soggetti a rischio, identificati attraverso la visita medico-sportiva e il controllo dei familiari di pa-

### **Cristina Basso**

Abbiamo inserito negli animalotti, che hanno il 99% del Dna uguale all'uomo, il gene-malattia



## **Lo scienziato**

Il professor Gaetano Thiene, del Dipartimento di Scienze medico-diagnostiche e Terapie speciali dell'Università di Padova

zienti deceduti (in osservazione 110 famiglie venete, ndr), possiamo ricorrere a defibrillatore, farmaci antiaritmici, radiofrequenza e imporre all'atleta di smettere l'attività sportiva. Palliativi. Ora siamo nelle condizioni di scoprire il farmaco curativo, che ho l'impressione esista già, dobbiamo solo capire quale è. Perciò chiederemo la collaborazione dei farmacologi».

La morte improvvisa colpisce un soggetto su 2 mila ed è ereditaria: padre o madre portatori hanno il 50% di possibilità di trasmetterla ai figli. Il Veneto conta oltre 500 morti in trent'anni, i cui cuori sono tutti stati esaminati dal gruppo di Thiene, compresi quelli del giocatore di Hockey dell'Asiago Darcy Robinson, del calciatore Antonio Puerta, scomparsi di recente, e di Alessio Salvato, il 22enne spirato in palestra il 30 settembre, a Monselice. «Il tallone d'Achille è il vetricolo destro — dice Thiene — il cuore nasce sano ma poi, nell'adolescenza, tale cavità va in cortocircuito e produce aritmie esacerbate dallo sforzo fisico (al quale saranno sottoposti i topi, ndr). Spesso il primo sintomo è la morte, altri segnali sono palpitazioni, svenimenti e sincopi».

**Michela Nicolussi  
Moro**

© RIPRODUZIONE RISERVATA