

Un'anomalia del cromosoma 14 causa decessi improvvisi

Padova. Individuato il gene che fa morire tanti giovani

Padova

NOSTRA REDAZIONE

Morire a diciotto anni, improvvisamente. Magari mentre si sta giocando a pallone o si sta facendo una partita a tennis più impegnativa delle altre. Accade più spesso di quanto non si creda.

Almeno un paio di volte l'anno le cronache dei giornali riportano la notizia della morte improvvisa di un giovane che si trovava in condizioni fisiche eccellenti e magari si era da poco sottoposto ad esami accurati.

L'ultimo ragazzo morto nel padovano aveva poco più di 18 anni, è stramazzato sul campo di calcio senza più riprendersi. Fino ad allora era sempre stato bene, le visite mediche non avevano riscontrato alcuna anomalia che potesse precludere un suo impegno sportivo.

Morti inspiegabili, ma fino a ieri. Un gruppo di ricercatori dell'Università di Padova è infatti riuscito ad identificare la posizione di uno dei geni responsabili della morte improvvisa giovanile.

Una scoperta molto importante, balzata sulla più prestigiose riviste scientifiche mondiali, come l'inglese "Human molecular genetics", che consentirà per la prima volta di poter individuare

precocemente nelle famiglie in cui si sia verificato un episodio di morte improvvisa giovanile, se vi sono altri individui a rischio, anche se non presentano ancora sintomi clinici, e di tentare di intervenire con adeguate terapie per prevenire o ritardare l'evoluzione della malattia.

L'idea di studiare i "black out" del cuore è nata ancora una decina di anni fa. Ad un gruppo di ricercatori padovani, i professori Andrea Nava, della cardiologia, il professor Gaetano Thiene dell'Anatomia patologica.

Una collaborazione che un paio di anni fa è stata estesa anche al professor Gian Antonio Danieli, del dipartimento di Biologia. Da un'attenta osservazione clinica dei pazienti rimasti vittima di una morte improvvisa è stata individuata una rara forma di distrofia adiposa del ventricolo destro.

E così iniziato un lungo percorso "a ritroso" partito dalla diagnosi della malattia alle cause che l'hanno provocata. Grazie all'ausilio di ecografie, di sofisticate indagini diagnostiche, per arrivare in alcuni casi anche alla biopsia, sono stati sviscerati tutti i "segreti" della malattia, per arrivare alla recente sco-

perta.

Grazie alla stretta collaborazione tra i gruppi di lavoro e al finanziamento concesso da Telethon al professor Nava e dalla Regione all'intero gruppo di lavoro, e all'impegno di una giovane ricercatrice, la dottoressa Alessandra Rampazzo, in meno di 24 mesi il gene è stato localizzato sul braccio lungo del cromosoma 14. La ricerca è stata effettuata su un nucleo di famiglie, tra loro imparentate, residenti a Nord di Padova, che sembra essere la zona sia particolarmente colpita, con una incidenza pari a 4 casi su mille abitanti, su una media di 6 casi per 10 mila abitanti.

Un'indagine difficile, che ha però permesso di aprire nuovi orizzonti sia sulla prevenzione che sulla cura di questa gravissima malattia.

E infatti stato accertato che l'anomalia del cromosoma 14 viene trasmessa dai portatori ai 50 per cento dei discendenti e che solo pochi di questi sviluppano poi la malattia in maniera grave.

La ricerca deve ora affrontare una delle sue fasi più delicate, quella di isolare il gene: e cominciare così a costruire la possibilità di costruire una terapia mirata.

Daniela Borelli

Domenica 24 aprile 1994

IL GAZZETTINO

GRANDANGOLO

IL GRUPPO DI RICERCATORI PADOVANI
CHE HA SCOPERTO IL GENE DELLA
MORTE IMPROVVISA

