



OSPEDALE SAN RAFFAELE



Consiglio Nazionale delle Ricerche



Uno studio genetico su una coorte di pazienti affetti da sindrome di Brugada evidenzia 4 nuovi geni candidati associati alla malattia grazie alle innovative tecniche di sequenziamento del genoma. La ricerca, condotta dall'Irccs Ospedale San Raffaele in collaborazione con l'Istituto di tecnologie biomediche del Cnr di Milano e pubblicata su "Human Molecular Genetics", apre nuove prospettive per lo studio delle basi genetiche della malattia



Roma, 8 ottobre 2015 – La

sindrome di Brugada è una patologia cardiaca spesso asintomatica che si manifesta con aritmie improvvise e talvolta mortali in pazienti senza evidenti alterazioni cardiache. Fino ad oggi si conoscono 22 geni associati alla malattia, tuttavia solo nel 30% dei casi si identifica la mutazione causativa. Uno studio frutto della collaborazione tra l'Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico (Irccs) San Raffaele di Milano, una delle 18 strutture di eccellenza del Gruppo ospedaliero San Donato, e l'Istituto di tecnologie biomediche del Consiglio nazionale delle ricerche (Itb-Cnr) di Milano, ha analizzato 158 geni in 91 pazienti con una chiara diagnosi clinica, sfruttando un'avanzata tecnica di sequenziamento del DNA che ha permesso di identificare 4 nuovi possibili geni candidati, finora associati ad altre cardiopatie.

Il lavoro aggiunge un importante tassello nel quadro complesso della genetica della sindrome di Brugada, malattia che ha una prevalenza stimata di 5 persone su 10.000 e si trasmette per via autosomica dominante: questo significa che la probabilità di trasmettere la patologia è del 50% ad ogni gravidanza.

La ricerca, pubblicata su *Human Molecular Genetics*, è stata coordinata da Maurizio Ferrari, direttore del Laboratorio di biologia molecolare clinica del San Raffaele e docente di Patologia clinica all'Università Vita-Salute San Raffaele, e condotto insieme a Roberta Bordoni dell'Itb-Cnr, e Paolo Della Bella, primario dell'Unità di aritmologia dell'Ospedale San Raffaele.

“I risultati suggeriscono un’eziologia comune fra diverse patologie cardiache. È importante ora definire meglio con ulteriori approfondimenti e studi genetici più ampi il ruolo patogenetico di questi nuovi geni, affinché queste scoperte possano fornire ai clinici uno strumento utile nell’identificare precocemente i pazienti affetti”, afferma Ferrari”.

“Ed è grazie a un approccio ad alta risoluzione come il sequenziamento di nuova generazione – conclude Bordoni – che siamo stati in grado di produrre una quantità enorme di dati, fondamentale per caratterizzare una casistica genetica di questa portata”.

Lo studio è stato possibile grazie ai finanziamenti Nedd (Network Enabled Drug Design) della Regione Lombardia.

High Throughput genetic characterization of a cohort of Brugada Syndrome Patients

Chiara Di Resta¹, Alessandro Pietrelli^{2,3}, Simone Sala⁴, Paolo Della Bella⁴, Gianluca De Bellis², Maurizio Ferrari^{1,5,6}, Roberta Bordoni,² and Sara Benedetti⁵

1. Vita-Salute San Raffaele University, Milan
2. Institute of Biomedical Technologies, National Research Council of Italy (ITB-CNR), Milan
3. PhD course in molecular medicine, University of Milan
4. Department of arrhythmology, IRCCS San Raffaele Hospital, Milan
5. Laboratory of Clinical Molecular Biology and Cytogenetics, IRCCS San Raffaele Hospital, Milan
6. Genomic Unit for the diagnosis of human pathologies, Division of Genetics and Cellular Biology, IRCCS San Raffaele Hospital, Milan

fonte: ufficio stampa