



*Un team di ricercatori italiani e sudafricani ha identificato le cause della Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro*



Milano, 9 marzo 2017 – Ricercatori italiani e sudafricani hanno identificato un nuovo gene, chiamato CDH2, che causa la Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC), una malattia genetica che predispone ad arresto cardiaco e che è una delle principali cause di morte improvvisa tra i giovani che praticano sport e tra gli atleti.

Questo è il risultato della collaborazione internazionale, iniziata 15 anni fa, tra il gruppo del prof. Peter Schwartz e della dott.ssa Lia Crotti dell'Istituto Auxologico Italiano di Milano e dell'Università di Pavia e quello sudafricano diretto dal prof. Bongani Mayosi della Università di Cape Town e del Groote Schuur Hospital (lo stesso dove Christian Barnard proprio 50 anni fa fece il primo trapianto cardiaco). La scoperta è stata pubblicata oggi sulla prestigiosa rivista *Circulation Cardiovascular Genetics*.

Ogni anno in Italia muoiono improvvisamente circa 50 mila persone; tra le cause di questi decessi nei giovani al di sotto dei 35 anni le forme ereditarie di cardiomiopatia hanno un ruolo preminente. Nella ARVC il tessuto cardiaco viene sostituito da tessuto adiposo e fibroso; questo processo favorisce lo sviluppo di aritmie cardiache, quali tachicardia e fibrillazione ventricolare, che provocano perdite di coscienza e arresto cardiaco. Nel caso di fibrillazione ventricolare, senza una pronta defibrillazione elettrica, si ha morte improvvisa in pochissimi minuti.

Questa scoperta è stata fatta partendo da una famiglia sudafricana affetta da ARVC, seguita da circa 20 anni dal prof. Mayosi, in cui si erano manifestati più casi di morte improvvisa giovanile. Escluse tutte le

cause genetiche fino ad ora note, la dott.ssa Crotti – responsabile degli studi di genetica delle malattie cardiache ereditarie dell’Istituto Auxologico Italiano – ha sequenziato tutte le regioni codificanti del genoma in due soggetti malati della famiglia e, partendo da oltre 13.000 varianti genetiche comuni ai due soggetti malati, è arrivata a identificare il gene responsabile della malattia in questa famiglia. Si tratta del gene CDH2, responsabile della produzione della Caderina 2 o N-Caderina, una proteina fondamentale per la normale adesione tra le cellule cardiache.

La mutazione di questo gene porta ad un’alterata produzione di questa proteina essenziale. La scoperta di questo gene è stata validata dai ricercatori italiani e sudafricani trovando una seconda mutazione sullo stesso gene in un altro paziente con ARVC appartenente ad una diversa famiglia. Era già noto da precedenti studi che topi geneticamente modificati e in cui questa proteina è assente a livello cardiaco tendono ad avere aritmie ventricolari maligne e a morire improvvisamente.

L’importanza della scoperta è duplice e ha un impatto sia scientifico sia clinico. Da un lato aiuta a chiarire i meccanismi genetici alla base della ARVC; dall’altro rende possibile l’identificazione precoce di molti soggetti ignari di essere affetti da ARVC.

Infatti, spesso i segni clinici diagnostici della malattia diventano chiari solo dopo molti anni; se in un soggetto in cui viene fatta la diagnosi clinica adesso scopriamo che è portatore di una mutazione sul nuovo gene CDH2, potremo in poche settimane sapere se altri membri della sua famiglia sono geneticamente affetti e potremo quindi iniziare immediatamente strategie di prevenzione. Questo potrà portare ad una riduzione di casi di morte improvvisa nei pazienti con ARVC.

Questo risultato non sarebbe stato possibile senza la collaborazione scientifica creata in Sud Africa nell’anno 2000 tra i professori Schwartz e Mayosi e supportata da un significativo finanziamento da parte del Ministero degli Affari Esteri (MAE) all’interno dei Progetti Bilaterali di Grande Rilevanza Scientifica. Da 17 anni Peter Schwartz compie missioni di ricerca in Sud Africa lavorando sia all’Università di Cape Town sia a quella di Stellenbosch, dove ha già fatto importanti scoperte sui geni che aumentano o riducono il rischio di morte improvvisa.

Il Centro per le Aritmie Cardiache di Origine Genetica, diretto dal prof. Schwartz, è una struttura dell’Istituto Auxologico Italiano, riconosciuto dal Ministero della Salute come Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), e la cui ricerca scientifica è sostenuta finanziariamente dal Ministero stesso. La ricerca sulle aritmie genetiche riceve finanziamenti anche dai National Institutes of Health (NIH) del governo americano, e dalla Comunità Europea.

*fonte: ufficio stampa*