

Malattie genetiche e morte improvvisa 4300 famiglie in cura

Centro malattie cardiovascolari, al S. Matteo da tutta Italia Cinque nuove richieste ogni giorno: «Attenzione altissima»

sanità

di Anna Ghezzi



PAVIA. Una porta in uno slargo tra gli alberi del “vecchio” San Matteo. Poche stanze e sulle pareti i disegni dei bambini che arrivano al Centro di malattie genetiche cardiovascolari perché hanno o sospettano di avere problemi cardiaci generati da malattie genetiche rare, spesso hanno perso qualcuno in famiglia a causa di una morte improvvisa. In giovane età. «L’attenzione sulle cardiomiopatie genetiche è altissima in Italia, abbiamo almeno 5 richieste di accesso al nostro ambulatorio ogni giorno – spiega Eloisa Arbustini, direttore del Centro malattie genetiche cardiovascolari del San Matteo –. Queste patologie riguardano circa 200mila famiglie, e noi ne vediamo circa il

2%».

Sono 4300 le famiglie seguite in tutta Italia dal Centro del San Matteo, il 52% arriva da fuori regione. «Molte delle malattie cardiache in cui il cuore perde la capacità di pompare il sangue e finisce per portare allo scompenso cardiaco sono ereditarie – spiega Arbustini – Fatta la diagnosi occorre valutare tutta la famiglia per capire se qualcuno ha la stessa mutazione genetica. Più geni se mutati possono generare una malattia che somiglia ad altre ma non è uguale. Noi facciamo diagnosi genetiche precoci, utili per proteggere se non i trapiantati, almeno i loro figli che col test genetico e lo screening clinico sono riconosciuti o come affetti, o come portatori di marcatori che predicono lo sviluppo della malattia, o come portatori sani della mutazione. La diagnosi precoce con tecniche molecolari permette di cambiare il corso della vita familiare». Al centro lavorano circa 30 persone, «due terzi sono pagati esclusivamente dai fondi della ricerca», spiega Arbustini, che è testimonial per Telethon e da Pavia coordina il progetto europeo Inheritance che coinvolge nove paesi dell’Unione e i cui risultati sono stati presentati al congresso internazionale di Stresa. «A Pavia abbiamo un percorso diagnostico terapeutico completo, e dalla persona affetta da mutazione genetica si fa partire lo screening ai familiari – spiega Arbustini –. Dopo il test comincia il monitoraggio o la decisione clinica». Ogni cosa è ritagliata sulle necessità della singola persona, c’è chi va al controllo ogni sei mesi e chi ogni tre anni. «Il nostro scopo – spiega Arbustini – è arrivare prima della malattia soprattutto nei figli di chi ha già pagato un alto prezzo. Non si guarisce, ma si può offrire al paziente una gestione tale da consentire le stesse aspettative di vita di chi non è affetto da queste patologie». Al Centro malattie cardiovascolari convergono specialisti diversi perché, spiega Arbustini, «Chi ha una malattia genetica cardiovascolare non ha solo il cuore malato, quindi occorre un team multidisciplinare che si occupi di una patologia che ha una sola causa e tante conseguenze. È uno dei vantaggi di essere all’interno del Policlinico dove una domanda multidisciplinare incontra un’offerta multidisciplinare». La richiesta è enorme: le nuove visite possono essere fissate a luglio 2015. «Ma non tutte le richieste sono appropriate – spiega Arbustini – uno dei nostri obiettivi è spiegare quali sono le giuste “bandierine rosse” da considerare, dato che i sintomi sono gli stessi di tante malattie del cuore. Le “spie” sono la familiarità, ovvero problemi simili tra loro in più di due componenti della famiglia, e elettrocardiogramma o ecocardio particolari».

23 maggio 2014