

AL SAN MATTEO

Gene del colesterolo alto a Pavia il centro di cura

PAVIA

Nel mondo circa una persona ogni 500 ha un'alterazione genetica che causa ipercolesterolemia familiare. In pratica le cellule non riescono a catturare il colesterolo Ldl e rimuoverlo dal sangue. Ma se i valori superano i 700 milligrammi per decilitro, allora scatta un allarme ancora più forte. Da un mese il Centro universitario di diabetologia e malattie metaboliche del San Matteo diretto da Giuseppe Derosa ha avuto il riconoscimento a come Cen-

tro per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare-ipercolesterolemia familiare omozigote affiliato alla Rete regionale della malattie rare con sede a Ranica (Bg). E ora si attua anche l'aferesi, la pulizia del sangue tramite macchinario, necessaria nei casi più gravi per pulire il sangue. «La maggior parte dei soggetti con ipercolesterolemia familiare – spiega Derosa con le colleghe Pamela Maffioni e Angela D'Angelo – la eredita da un genitore malato e uno sano e i suoi recettori

funzionano a metà. Quando un soggetto eredita il gene difettoso da entrambi i genitori, si parla di ipercolesterolemia familiare omozigote, una forma molto rara che colpisce circa un soggetto su un milione, e molto più grave delle forme eterozigoti. I soggetti omozigoti, infatti, sono completamente privi di recettori funzionanti e ad oggi, non esiste alcun trattamento, dietetico o farmacologico, che da solo o combinato, sia in grado di ridurre efficacemente il colesterolo estremamente elevato che è presen-



Da sinistra D'Angelo, Derosa e Maffioni

te in questi soggetti. In questi casi si rende quindi necessario ricorrere ad una rimozione meccanica dal sangue del colesterolo Ldl, utilizzando una metodica simile alla dialisi, chiamata Ldl-aferesi». Attual-

mente la diagnosi di ipercolesterolemia familiare può essere fatta mediante un test genetico. E una diagnosi ottenuta in età giovanile permette di ridurre l'impatto della malattia nell'età adulta». (a.g.h.)