

IL CASO

Miocardiopatia, San Matteo guida la ricerca

— PAVIA —

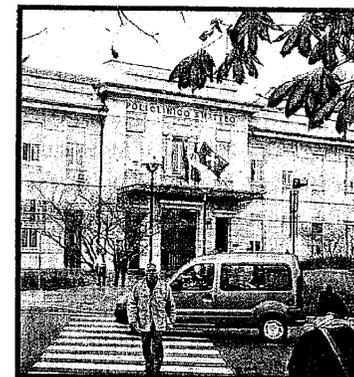
ANALISI GENETICHE sulle intere famiglie dei pazienti con cardiomiopatia dilatativa, per prevenire morti improvvise. Il Policlinico San Matteo di Pavia è capofila di un progetto europeo che in 7 Stati si occuperà di 5mila famiglie. «I dati internazionali - spiega la professoressa Eloisa Arbustini, che dirige il Centro di malattie genetiche cardiovascolari del Policlinico pavese - parlano chiaro: una persona su 2.500 è affetta da questo tipo di patologia e non lo sa. E non si tratta di anziani, ma di adolescenti, giovani e adulti che possono trasmettere inconsapevolmente la malattia al 50% dei figli». L'obiettivo del progetto europeo INHeritage, messo a punto e diretto dal San Matteo, è quello di combattere la morte improvvisa e limitare i trapianti, giocando d'anticipo sulla malattia cardiaca. «Molte famiglie - prosegue la professoressa Arbustini - non sono a conoscenza che la cardiomiopatia dilatativa ha origini genetiche e quindi non sanno di essere a rischio di scompenso e morte improvvisa. Non è un caso che in alcuni nuclei famigliari padre e figlio o madre e figlio o fratelli abbiano dovuto subire un trapianto o siano deceduti improvvisamente».

SOTTO LALENTE
Indagini sulle famiglie per eliminare i rischi di morti improvvise

MA CI SONO soluzioni? «Possiamo proteggere e limitare danni e morte - risponde la professoressa Arbustini - analizzando più geni possibili, prendendo in carico l'intera famiglia e non il singolo paziente». E al San Matteo sono già seguite e monitorate oltre 2mila famiglie.

«IL SAN MATTEO - prosegue la professoressa Arbustini - è capofila del progetto europeo da noi articolato, che include 7 Stati, e nei prossimi 3 anni i Centri partecipanti al progetto studieranno 5mila famiglie che risiedono in Italia, Francia, Germania, Spagna, Inghilterra, Olanda e Danimarca, per indagare la basi genetiche, le differenze cliniche, i diversi rischi di morte, di trapianto e soprattutto per mettere a punto nuove terapie». Ma già l'obiettivo preventivo del progetto elaborato dal San Matteo può evitare molte morti: «Si tratta di trasferire alla popolazione dei pazienti europei con cardiomiopatia dilatativa ereditaria - conferma la responsabile del progetto - tutte le conoscenze ottenute nell'ultimo decennio, per diagnosticare e curare malattie di origine genetica che fermano il cuore ed espongono a rischio di morte improvvisa».

Stefano Zanette



ECCELLENZA
La professoressa Aloisa Arbustini e i medici che lavorano con lei nel progetto di ricerca a livello europeo

ÉQUIPE

La professoressa Eloisa Arbustini dirige il Centro di malattie genetiche cardiovascolari: una persona su 2.500 è affetta da questo tipo di patologia e non lo sa

Bambini e giovani i più a rischio

PAVIA. Da anni studiano le malattie genetiche cardiovascolari rare. Migliaia di pazienti da tutta Italia passano dall'ambulatorio diretto dalla professoressa Eloisa Arbustini che ora, insieme alla sua équipe, raccoglie i frutti di un lungo lavoro: nei laboratori del San Matteo sono stati messi a punto test genetici per rilevare la cardiomiopatia dilatativa ereditaria prima che provochi dei danni.

Danni gravi: la malattia è la causa di più del sessanta per cento dei trapianti di cuore. E spesso viene diagnosticata quando è troppo tardi, dopo una morte improvvisa e apparentemente inspiegabi-



L'équipe di malattie genetiche rare diretta da Eloisa Arbustini

le. Una persona su 2500 è malata e non lo sa. «Molte famiglie non sono a conoscenza che la cardiomiopatia dilatativa ha origini genetiche e quindi non sanno di essere a rischio di scompenso e morte improvvisa — spiega Eloisa Arbustini —. La cosa

straordinaria è che per una patologia che sembra identica in tutti i soggetti, ci sono invece cause genetiche diverse. Noi vogliamo indagarle tutte».

Ora il Centro di ricerca è stato individuato dall'Unione Europea come capofila e

«Nuovi test per salvare il cuore»

A Pavia si coordina una ricerca europea

coordinatore, e non semplice partner, di un progetto europeo che coinvolge altri sette Paesi (Spagna, Francia, Germania, Gran Bretagna, Olanda e Danimarca). «Nei prossimi tre anni studieremo insieme ai colleghi stranieri 5 mila famiglie — spiega la professoressa Arbustini —. L'obiettivo è combattere la morte cardiaca e limitare i trapianti giocando d'anticipo sulla malattia».

I pazienti a rischio sono bambini, adolescenti e adulti che a loro volta non sanno di trasmettere, attraverso il corredo genetico, la malattia al 50 per cento dei propri figli. E sono bambini e ragazzi quelli che con i genitori fre-

La cardiomiopatia dilatativa causa più del 60 per cento dei trapianti. Molti non sanno di essere malati

quentano l'ambulatorio, poche stanze con i disegni alle pareti, i giochi sul tappeto e un clima di famiglia. I medici li conoscono tutti per nome, conoscono la loro storia, tengono teso il filo dei contatti anche dopo le visite periodiche, quando rientrano a casa.

«Se la diagnosi è precoce — dice Eloisa Arbustini — siamo in grado di accompagnarli in un percorso di salute». I campanelli d'allarme: «Respiro faticoso, aritmie,

svenimenti, astenia marcata e stanchezza estrema — spiega la studiosa —. Nei bambini piccoli alcune mamme capiscono che qualcosa non va e per fortuna si allertano. Ma non sempre accade purtroppo». La cardiomiopatia dilatativa ereditaria solo in Italia non ha il riconoscimento di malattia rara. Le società mediche lo chiedono dal 2004 e lo chiedono anche le famiglie che, per far fronte alle spese, vivono pesanti disagi. (m.g.p.)

il Giornale.it

articolo di giovedì 11 febbraio 2010

Sanità, il San Matteo dà battaglia alla morte cardiaca

di Maria Sorbi

L'ospedale gioca d'anticipo sulle malattie genetiche al cuore e cerca di ridurre sia le morti sia i trapianti monitorando le famiglie di chi viene colpito

Obiettivo: combattere la morte cardiaca e limitare i trapianti giocando d'anticipo sulla malattia cardiaca. È quanto contenuto nel progetto europeo INHeritance messo a punto e diretto dal Policlinico San Matteo. Si tratta di trasferire alla popolazione dei pazienti europei con cardiomiopatia dilatativa ereditaria tutte le conoscenze ottenute nell'ultimo decennio per diagnosticare e curare malattie di origine genetica che fermano il cuore ed espongono al rischio di morte improvvisa. «I dati internazionali parlano chiaro: una persona su 2500 è affetta da questo tipo di patologia e non lo sa. E non si tratta di anziani ma di adolescenti, giovani e adulti che possono trasmettere inconsapevolmente la malattia al 50% dei figli».

Lo afferma la professoressa Eloisa Arbustini che dirige il centro di malattie genetiche cardiovascolari del Policlinico San Matteo di Pavia. «Molte famiglie non sono a conoscenza che la cardiomiopatia dilatativa ha origini genetiche e quindi non sanno di essere a rischio di scompenso e morte improvvisa. Non è un caso che in alcuni nuclei familiari padre e figlio o madre e figlio o fratelli abbiano dovuto subire un trapianto o siano deceduti improvvisamente». Come fare? «Possiamo proteggere e limitare danni e morte analizzando più geni possibili prendendo in carico la famiglia e non solo il singolo paziente - spiega la ricercatrice del San Matteo». Le cause genetiche, infatti, sono numerose e diverse per ogni famiglia anche se i sintomi possono rivelarsi simili.

«Il San Matteo è capofila e coordinatore di un progetto europeo da noi elaborato che include altre sette Stati- afferma la professoressa Arbustini- e nei prossimi tre anni i partecipanti al progetto studieranno 5000 famiglie che risiedono in Italia, Francia, Germania e Spagna, Inghilterra, Olanda e Danimarca per indagare le basi genetiche, le differenze cliniche, i diversi rischi di morte, di trapianto e soprattutto per mettere a punto nuove terapie». Presso il centro delle malattie genetiche cardiovascolari del San Matteo sono già state seguite e monitorate oltre 2000 famiglie.