

## Genetica Ci sono cardiopatie congenite che non sempre emergono agli esami di routine Quando il rischio è scritto nel Dna

**P**iera Angelica Merlini, responsabile dell'Unità di ricerca cardiovascolare e genetica cardiovascolare dell'Ospedale Cà Granda-Niguarda di Milano ne è convinta: «L'Italia è, con Israele, il Paese al mondo più sicuro per chi si accinge a svolgere attività sportiva, quello dove vengono effettuati più controlli. C'è l'obbligo di fare visite ed esami per ogni tipo di attività. E di fermare le persone per le quali l'attività fisica è un rischio per la salute». Allora perché si continua a morire sui campi da gioco? È la domanda che tutti si fanno. E quando ogni altra spiegazione è scartata, l'anomalia genetica resta la candidata ideale: rara, difficilmente diagnosticabile agli esami tradizionali. «Queste malattie nascono da "errori di stampa" in alcuni geni che codificano proteine importanti per l'attività del cuore. Si tratta di

errori rarissimi in una messe di dati grande come un'enciclopedia. Identificarli quindi non è semplice» spiega Merlini. Si tratta di patologie (cardiomiopatia ipertrofica, displasia aritmogena destra, tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica) che significano aumento del rischio che il cuore vada in arresto e che si verifichi morte cardiaca improvvisa. «In 8 casi su 10 queste malattie sono ereditarie. Per questo — dice l'esperta — un'anamnesi accurata che indaghi l'eventuale presenza di parenti stretti morti per cause cardiache in età giovanile è fondamentale per scovare queste anomalie, che altrimenti sarebbe quasi impossibile identificare».

Molto spesso, infatti, queste patologie, non solo non danno sintomi, ma possono essere silenti anche all'elettrocardiogramma. Il sospetto derivante dalla storia familiare può esse-

re dunque la giustificazione per esami più approfonditi, che invece occorre sempre eseguire quando c'è un elettrocardiogramma (Ecg) anomalo.

«L'Ecg sotto sforzo è un primo passo per identificare alterazioni che emergono soltanto quando il cuore svolge un'attività intensa, come nel caso della tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica. Ma per approfondire può essere necessario eseguire l'Holter, che registra l'attività cardiaca per 24 o 48 ore, un'ecografia, una risonanza magnetica. Fino ad arrivare all'indagine genetica che, oltre a confermare la presenza della malattia ereditaria, può contribuire a individuare anche altri familiari portatori dell'anomalia e quindi a rischio di morte cardiaca improvvisa».

Negli ultimi anni i progressi nelle conoscenze dei geni implicati e nelle tecniche di analisi

genetica hanno consentito di ottenere esami sempre più affidabili. «Nonostante ciò, a volte, anche in persone portatrici di una condizione patologica, l'analisi genetica può risultare negativa, dal momento che non conosciamo ancora tutti i geni coinvolti in questi fenomeni» dice Merlini. E in questi casi? «È necessario che siano disponibili e funzionanti i defibrillatori e, non meno importante, che siano presenti persone formate a fare quelle poche cose fondamentali per rimettere in moto il cuore in attesa dei soccorsi avanzati».

**Antonino Michienzi**

### Indagini

**L'anomalia genetica è rara e difficilmente diagnosticabile con esami tradizionali**

