



Comunicato Stampa

Studio dei centri specializzati di Chieti ed Ancona: la presenza di 5 geni predice oltre l'80% degli ictus

Al via Progetto Lipigen: 38 ospedali alla scoperta dei difetti genetici che interessano 1.5 milioni di italiani

IL CODICE GENETICO RESPONSABILE DI INFARTO E ICTUS
STILE DI VITA E AMBIENTE SECONDARI

Le forme familiari di dislipidemia - l'alterazione della quantità di grassi normalmente presenti nel sangue - cioè legate all'impronta genetica individuale, sono responsabili di molta parte dell'aterosclerosi e delle malattie cardiovascolari ad essa correlate. L'annuncio al 25° Congresso Nazionale SISA in programma dal 30 novembre al 3 dicembre 2011, presso l'Hotel NH Vittorio Veneto, corso Italia 1, Roma.

Roma, 30 novembre 2011 – Vuoi sapere se rischi l'infarto oppure svilupperai l'aterosclerosi? Oggi con analisi avanzate di genetica molecolare lo puoi scoprire, ma soprattutto puoi prevenire o, comunque, trattare in precoce e mirato malattie genetiche che possono portare a patologie cardiovascolari come infarto, ictus cerebrali o gravi vasculopatie. In molti casi, quindi, stile di vita ed ambiente hanno un ruolo secondario nello sviluppo di questi eventi cardiovascolari.

Lo studio delle Università di Chieti ed Ancona

Il lavoro degli ospedali di Chieti ed Ancona, pubblicato nel mese di agosto 2011 sulla prestigiosa rivista scientifica internazionale *Stroke*, dimostra che le placche aterosclerotiche delle carotidi, responsabili di ictus quando vanno incontro a rottura, sono influenzate nel loro destino da 5 molecole, chiamate i MicroRNA. La genetica ha quindi un ruolo sostanziale nell'insorgenza delle patologie cardiovascolari. Lo studio è stato coordinato dal professor **Andrea Mezzetti**, Direttore del Centro di ricerca clinica dell'Università G. d'Annunzio di Chieti-Pescara e Presidente SISA e dal professor **Francesco Cipollone**, Responsabile del Centro di Eccellenza Europeo e di Riferimento Regionale per l'Aterosclerosi, l'Iperensione Arteriosa e le Dislipidemie della stessa Università, con la collaborazione del professor Riccardo Sarzani dell'università di Ancona.

"L'analisi, condotta su 15 pazienti dell'Ospedale di Chieti e 38 dell'Ospedale di Ancona, ha messo in luce che esiste una predisposizione genetica a patologie come l'ictus" – dichiara il professor Cipollone - "e che questa può essere individuata tracciando una mappa genetica del paziente. La presenza dei microRNAs nelle placche aterosclerotiche che si erano rotte provocando ictus non era associata nello studio a differenze tra i pazienti nella presenza di fattori di rischio quale diabete, ipertensione, dislipidemia o fumo. Questo significa che la predisposizione genetica può essere determinante anche in assenza dei classici fattori di rischio nello sviluppo degli ictus".

In particolare, due gruppi separati di placche aterosclerotiche sono state raccolte dai pazienti sottoposti ad intervento chirurgico di asportazione della carotide di una voluminosa placca aterosclerotica. Nella fattispecie è emerso sempre che 5 microRNA erano maggiormente espressi nelle placche dei pazienti che avevano avuto un recente ictus come conseguenza della rottura di quelle placche.

“In base a questo lavoro emerge che di per sé i fattori genetici sono importanti nella regolazione della aterosclerosi” – illustra il professor Mezzetti – “Infatti i risultati di questo importante studio indicano che i microRNAs hanno un ruolo chiave nell’evoluzione della placca aterosclerotica, tanto da condurla all’instabilità e, nei casi più gravi, alla rottura. In conclusione la presenza di 4 di queste 5 molecole predice nel 73.5% il rischio di ictus, quella di tutte e 5 nell’82.4%”.

Il progetto Lipigen: 38 ospedali italiani alla scoperta dei difetti genetici per la diagnosi avanzata e la cura mirata delle dislipidemie

Al via il progetto Lipigen, Lipid TransPort Disorders Italian Genetic Network o Network Italiano delle Dislipidemie Genetiche, il gruppo di lavoro che coinvolge 38 ospedali nazionali dedicato allo studio e alla mappatura genetica delle dislipidemie nel nostro paese. Promosso dalla Fondazione SISA, il network si propone di facilitare la diagnosi genetico-molecolare delle dislipidemie, contribuire ad aumentare la consapevolezza e la cultura dei medici e dei pazienti nell’ambito delle dislipidemie genetiche, creare un database nazionale e favorire la ricerca di settore.

“L’obiettivo del progetto è la diagnosi molecolare dei difetti genetici alla base delle forme clinicamente diagnosticate, una appropriata terapia e la creazione di un Registro Nazionale delle Dislipidemie Genetiche”– spiega il professor Mezzetti.

*“L’analisi dei dati raccolti permetterà anche di effettuare la stima della prevalenza e dell’incidenza delle forme rare di Dislipidemie Genetiche e l’identificazione di eventuali gruppi di persone e sottopopolazioni a rischio” – prosegue il professor **Alberico Catapano**, Direttore della Fondazione SISA – “Sulla base di questi risultati si potranno derivare priorità ed intraprendere interventi sanitari mirati”.*

Il protocollo del progetto Lipigen

Per la raccolta dei dati, è stato messo a punto un protocollo di anamnesi e diagnosi che attribuisce un punteggio a ciascuna risposta, in base alla somma dei quali si definisce se un paziente è portatore di un difetto genetico oppure no. Le domande prevedono un’analisi della familiarità dell’ipercolesterolemia, la valutazione dei livelli di colesterolo LDL nel sangue, la conoscenza di eventuali altre patologie sia del paziente che dei familiari (come il diabete, l’insufficienza renale ecc.). Una volta calcolato il punteggio si procede con l’effettuazione delle analisi genetiche e l’invio del campione di sangue alla Diagnosi Molecolare, che studia il dna del paziente per verificare il numero di mutazioni genetiche.

Questo tipo di analisi è condotta sia su soggetti adulti ma anche su bambini ed è rimborsata dal Sistema Sanitario Nazionale.

*“Il progetto Lipigen rappresenta un’opportunità unica per i pazienti affetti da ipercolesterolemie genetiche: essi potranno iniziare i trattamenti appropriati tempestivamente e ridurre sensibilmente il rischio di sviluppare malattie cardiovascolari” - chiarisce il professor **Maurizio Averna**, Coordinatore del progetto - “Inoltre, proprio grazie ai dati che permetterà di raccogliere, Lipigen contribuirà a stimolare la ricerca di terapie innovative”.*

La diffusione delle dislipidemie familiari: oltre un milione gli italiani colpiti

In Italia ad oggi il numero di soggetti affetti da dislipidemie genetiche è compreso tra i 900.000 ed il milione e mezzo. Alcune di queste sono molto diffuse, come ad esempio l’Iperlipidemia Familiare combinata (si stimano circa 600.000-1.200.000 pazienti), altre più rare, come l’Abetalipoproteinemia, di cui si contano circa 50-100 malati nel nostro paese. Di altre patologie non si hanno ancora dati su incidenza e prevalenza.