

Novità in rare malattie cardiache

Recentemente la genetica ha permesso di chiarire le cause di alcune malattie cardiache, responsabili della morte di giovani, spesso atleti praticanti. Per fortuna rare, sarà possibile, mediante test genetici, prevenirne i gravissimi effetti.

La displasia aritmogena del ventricolo destro - È una malattia cardiaca responsabile di morte improvvisa in giovani sottoposti a stress fisici. Nel 2000 un'equipe di ricercatori padovani guidati da N. Tiso ha scoperto l'origine genetica della malattia: il responsabile è il gene (Arv2) di un recettore delle cellule cardiache che controlla la concentrazione del calcio durante il lavoro cardiaco.

Il test (il cui costo si aggira sul milione e mezzo) potrà essere applicato con successo ai membri di famiglie in cui si sia già verificata (o sia stata semplicemente sospettata) la patologia.

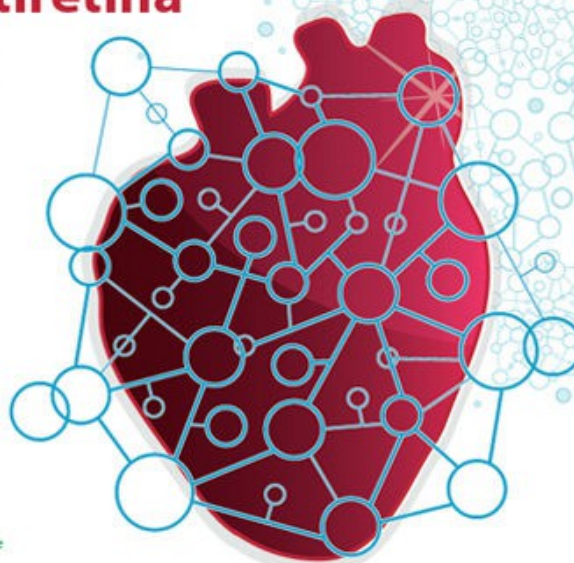
Sindrome del QT lungo - È una rara aritmia cardiaca che può essere fatale in soggetti giovani. La causa della sindrome del QT lungo sembra essere di natura genetica. P. J. Schwartz ha scoperto (2000) che il 35% delle morti in culla (una sindrome che colpisce un neonato su 1000 ed è la prima causa di mortalità nei paesi occidentali) è correlabile con la sindrome del QT lungo

Sindrome di Marfan - È una malformazione (detta anche aracnodattilia o dolicoostenomelia) per la quale gli arti e le dita presentano una lunghezza e un'esilità eccessive. Spesso è associata ad altre anomalie (ectopia del cristallino e malformazioni cardiache). Non rara in giocatori di pallavolo e pallacanestro, viene individuata con l'analisi molecolare.

Amiloidosi Cardiaca da Transtiretina (ATTR-CM)



Fondazione italiana per il cuore



LO
SAPEVI
CHE