Cardiologia '99: le scoperte più importanti dell'anno

Data 30 gennaio 2000
Categoria cardiovascolare

Una selezione dei progressi più significativi presentata dall'American Heart Association

3.1.2000
Dal 1996 la American Heart Association compila annualmente una lista delle dieci più importanti acquisizioni nel campo della clinica e della ricerca cardiologica.
In chiusura del 1999 Lynn Smaha, presidente dell'associazione, ha annunciato che un particolare rilievo hanno assunto quattro scoperte sulle basi genetiche delle malattie cardiovascolari:
1. L'individuazione di un gene che codifica per una proteina con funzione di recettore per gli ormoni mineralcorticoidi ha rappresentato un notevole avanzamento nella comprensione della patogenesi di alcune forme di ipertensione ereditaria. Una mutazione genica fa sì che tale recettore sia costantemente attivato, inducendo a livello renale un'eccessiva ritenzione di sodio.
2. Il 19 febbraio Science ha reso nota una ricerca sulle basi genetiche delle malformazioni cardiache associate alla sindrome di DiGeorge. In un campione di 182 pazienti è stata riscontrata la mancanza del gene UFD1, presente invece in tutti i soggetti normali del gruppo di controllo. Lo studio di mutazioni di questo genere è estremamente importante nella prevenzione dei più gravi difetti cardiaci congeniti.
3. Le metodiche di analisi genetica hanno raggiunto livelli elevati di precisione ed efficienza. Una tecnica di ibridazione tra DNA di sintesi e DNA di pazienti portatori di mutazioni geniche consente ad esempio di mettere a punto nuovi test diagnostici e nuovi interventi terapeutici. È il caso dello screening genetico effettuato per la malattia di Tangier: dopo aver analizzato 60.000 geni, si è giunti alla conclusione che il livello abnormemente basso delle HDL, caratteristico di questa rara patologia, dipende dal malfunzionamento del gene ABC1; e con l'aggiunta della proteina carente ad una coltura cellulare si è ottenuto un miglioramento del metabolismo del colesterolo. Si tratta di un risultato promettente per la cura di tutti i pazienti con questo tipo di ipolipoproteinemia e non solo di quelli affetti da Tangier.
4. La ridotta contrattilità del miocardio deriverebbe da un'alterazione del gene della troponina I, una proteina di vitale importanza per il corretto funzionamento delle cellule muscolari cardiache.
Solo per citare alcune delle altre voci della top-ten cardiologica: la costruzione in vitro di un'intera valvola cardiaca, la scoperta delle potenzialità del ramipril, un vecchio farmaco antipertensivo, nella prevenzione di incidenti cardiovascolari anche nei soggetti normotesi, e, infine, la cardiochirurgia robotizzata per l'esecuzione, tramite sonde collegate a un computer, di bypass coronarici.
Le Scienze www.lescienze.it