

## 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 5mila 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.)