Il gene della morte improvvisa

Data 30 ottobre 2000
Categoria scienze_varie

Il meccanismo genetico scoperto grazie a un ricerca durata cinque anni

Le Scienze, 19.10.2000 - La morte per improvviso arresto cardiaco, che provoca decine di migliaia di morti all'anno nel mondo, potrebbe avere la sua causa in un difetto genetico. Nelle persone affette da questa sindrome il cuore cessa improvvisamente di battere regolarmente ed entra in fibrillazione. In questa fase, se il cuore non riesce rapidamente a riprendere il suo ritmo normale, il sangue cessa di circolare e la persona muore.
L'unica cura disponibile per chi soffre di questo difetto cardiaco è l'uso di pacemaker elettrici che interrompono l'aritmia ventricolare e consentono al cuore di riprendere il ritmo normale. Ma uno degli aspetti più pericolosi di questa sindrome è dato proprio dal fatto che talvolta essa resta asintomatica per decenni, e quando improvvisamente si manifesta è spesso fatale. Il dottor Van T. B. Nguyen-Tran dell'Istituto di medicina molecolare dell'Università della California a San Diego ha scoperto che una mutazione genetica nei topi, che riguarda il gene HF-1b, impedisce la regolare formazione delle cellule del muscolo cardiaco che mantengono costante il ritmo del cuore.
Nello sviluppo embrionale del cuore, un piccolo gruppo di normali cellule cardiache si trasformano in cellule dotate della capacità di regolare il ritmo delle contrazioni. Questo cambiamento nel destino delle cellule del cuore è dovuto all'attivazione di un piccolo gruppo di geni, che a loro volta vengono attivati da specifiche proteine-interruttori, chiamati fattori di trascrizione. Uno di questi fattori, l'HF-1b è prodotto dal gene omonimo.
In una ricerca durata cinque anni Nguyen-Tran ha allevato topi da laboratorio in cui il gene HF-1b era stato reso inattivo. I topi sembravano svilupparsi normalmente ma circa il 60 per cento di loro moriva di improvviso arresto cardiaco, inoltre l'esame del loro elettrocardiogamma ha mostrato nei tracciati le stesse anomalie che si registrano nelle persone che soffrono della sindrome. Per realizzare elettrocardiogrammi continui su animali così piccoli gli scienziati californiani hanno dovuto farsi costruirsi apparecchiature miniaturizzate, simili a quelle usate per controllare gli animali in natura, che trasmettevano i risultati a un computer via radio.
La scoperta, che deve essere ancora confermata nell'uomo dallo studio del tessuto cardiaco di persone colpite dalla sindrome, potrebbe servire per realizzare rapidamente un test diagnostico in grado di individuare in tempo le persone a rischio.

© 2004 - 2025 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 26/8/2025 alle ore 12:53 | Pagina 1 di 1