

## OSPEDALE DI TREVIGLIO-CARAVAGGIO

# CENTRO PER LA PREVENZIONE E LO STUDIO DELL'ATEROSCLEROSI

## PRESENTAZIONE NUOVE TECNOLOGIE DIAGNOSTICHE E NUOVA SEDE DELL'AMBULATORIO CLINICO

Presso l'U.O. Malattie Metaboliche e Diabetologia dell'Ospedale di Treviglio-Caravaggio (primario **dr. Antonio C. Bossi**), da alcuni anni è attivo il "**Centro per lo studio e la prevenzione dell'Aterosclerosi**" gestito in collaborazione con la Società Italiana Studio Aterosclerosi (SISA) - Sezione regionale lombarda - e con la Facoltà di Farmacologia dell'Università degli Studi di Milano.

Scopo del Centro è quello di ricerca, approfondimento e attenzione clinica alla **malattia aterosclerotica che colpisce in modo precoce e aggressivo i soggetti portatori di diabete mellito.**

In particolare, il Centro - allocato in nuova sede - sta collaborando a **un progetto di ricerca finanziato da Regione Lombardia** (unico progetto presentato dall'A.O. Treviglio ad aver ricevuto tale riconoscimento) finalizzato alla comprensione di alcuni effetti indesiderati di farmaci utilizzati per la cura delle dislipidemie. Queste sono un gruppo di alterazioni del metabolismo dei "grassi circolanti nel sangue" (ad esempio il colesterolo, nelle sue varie forme, e i trigliceridi) e si manifestano con una alterazione della concentrazione delle lipoproteine e dei lipidi plasmatici e/o un'alterazione delle loro caratteristiche qualitative.

Martedì 5 Luglio - il **Prof. Alberico L. Catapano**, ordinario di Farmacologia dell'Università degli Studi di Milano, ha tenuto una conferenza stampa su questi argomenti. Il Direttore Generale dell'A.O. di Treviglio, **dr. Cesare Ercole**, presentando l'illustre ospite, ha delineato la strategia che ha permesso all'ospedale trevigliese di raggiungere livelli di eccellenza scientifica, di ricerca, ma anche di **attenzione alla popolazione affetta da alterazioni del metabolismo dei lipidi plasmatici.**

## NUOVE TECNOLOGIE DIAGNOSTICHE PER LA PREVENZIONE E LO STUDIO DELL'ATEROSCLEROSI

La recente introduzione sul mercato del "LIPOChip" (disponibile a Treviglio grazie al Centro Aterosclerosi e alle sue collaborazioni scientifiche e universitarie) ha permesso di ottenere una diagnosi rapida (LIPOChip è in grado di identificare le più frequenti 250 mutazioni genomiche) con buon rapporto costo/beneficio, per giungere a una diagnosi sicura e a un trattamento personalizzato. Tale test aiuta anche nella diagnosi differenziale, evitando di destinare le limitate risorse della spesa farmaceutica a situazioni "improprie". Infine, con questa metodica, una volta identificato un soggetto portatore di una mutazione, è ragionevole proporre l'allargamento dello studio ai familiari di I grado, per meglio comprendere la trasmissione genetica dell'anomalia dei lipidi plasmatici, sempre al fine di ridurre il rischio delle malattie cardiovascolari (infarto miocardico, ictus cerebrale) che possono colpire più frequentemente tali soggetti.

Proprio per controllare l'evoluzione dell'aterosclerosi nelle grosse arterie, è già stato donato al nostro Centro un Ecocolor Doppler che permette di identificare precocemente la deposizione dell'eccesso di grassi nella parete delle arterie (es.: nelle carotidi), potendo instaurare precocemente trattamenti personalizzati ed è stato attivato un Ambulatorio per lo studio delle Dislipidemie complesse (accesso mediante richiesta-impegnativa del Curante).

Le forme primarie sono causate da alterazioni metaboliche ereditarie (ma appaiono sensibili anche ad influenze ambientali) che interessano uno o più geni coinvolti nel metabolismo lipoproteico. Le forme secondarie, invece, sono dipendenti dalla presenza di una malattia concomitante (come il diabete mellito tipo 2) oppure dall'assunzione di farmaci o altre sostanze esogene.

Grazie al completamento del **progetto GENOMA** e alle nuove tecniche di Biologia Molecolare, sono stati compiuti notevoli progressi nel campo delle forme primarie identificando numerosi geni coinvolti nelle alterazioni dei lipidi plasmatici. Tra le ipercolesterolemie familiari quella più frequente è legata alle mutazioni nel gene che codifica per il recettore delle LDL (FH – ADH1): la sua frequenza in forma eterozigote è di 1:500 (circa 120.000 soggetti in Italia; circa 2.000 nella provincia di Bergamo) e di 1:1.000.000 in forma omozigote. Sono state identificate più di 1.300 mutazioni su questo gene che moltiplicano in questi soggetti il rischio cardiovascolare di 4-10 volte. Clinicamente simile alla FH è l'ipercolesterolemia familiare da difetto di apo B100 (FDB-ADH2). Anche in questo caso la frequenza è stimata in 1:500-1:700 (sarebbero circa 1.400 i bergamaschi eterozigoti).

Per completare il percorso diagnostico-clinico-terapeutico dei pazienti portatori di dislipidemia, la SISA ha ideato il **progetto LIPIGEN** (LIpid TransPort Disorders Italian GENetic Network) allo scopo di identificare il paziente con dislipidemia genetica mediante protocolli condivisi, validando il sospetto diagnostico mediante invio di un campione biologico al laboratorio centralizzato per la corretta individuazione del difetto genetico. I centri clinici per le dislipidemie genetiche dell'adulto e dell'età pediatrica lavorano "in rete" e in stretto contatto con i Medici del territorio (MAP) e con le associazioni dei pazienti. Si potrà così creare un database nazionale, favorendo la ricerca consorziata nel campo delle dislipidemie genetiche. In accordo con l'OMS, infatti, la diagnosi genetica è oggi considerata il "gold standard" per la diagnosi delle ipercolesterolemie familiari, ma sino a pochi anni fa i costi (e i tempi di esecuzione) erano molto rilevanti.

