

■ **FONDAZIONE ANGELO DE GASPERIS** / Un fiore all'occhiello della sanità italiana in ambito europeo

# Il cuore si studia anche a partire dal Dna

La fondazione, dice il presidente Benito Benedini, è tesa ad esplorare le cause genetiche delle malattie cardiache, primo motivo di morte in Italia

La Fondazione Angelo De Gasperis nasce dalla trasformazione della storica associazione "Amici del Centro De Gasperis" che affianca dal 1968 il Dipartimento Cardioracovascolare dell'Ospedale Niguarda Ca' Granda di Milano. "Un fiore all'occhiello in ambito europeo", sottolinea il presidente della Fondazione, il cavaliere del lavoro Benito Benedini, ed oggi proiettato, tra l'altro, ad esplorare le origini della vita (il Dna)

per scoprire le possibili cause genetiche delle malattie cardiache, primo motivo di morte in Italia. La Fondazione, nata per raccogliere fondi destinati all'ampliamento del Centro cardiologico, ha accompagnato la storia medica e scientifica del De Gasperis che, negli anni 50 anni, ha segnato tappe fondamentali della cardiologia moderna. Nel 2006 è stato conferito al Dipartimento l'Ambrogino d'Oro, come riconoscimento all'eccellenza

svilupata nella cura del cuore a 360°. Il Cda della Fondazione, presieduto da Benedini, è affiancato da un autorevole Comitato scientifico, che esamina progetti e richieste provenienti dal Centro cardiologico, valutandone la fattibilità. "Da sempre - sottolinea il presidente -, il nostro scopo principale è di essere d'ausilio all'attività medica, favorendo la promozione, lo sviluppo e il potenziamento del Dipartimento, per contribuire ad accrescerne il

livello d'eccellenza". Ogni anno, per esempio, finanzia borse di studio che consentono "a medici di poter lavorare in un centro di altissima professionalità e al Dipartimento di poter avere la forza professionale per proseguire la propria attività", spiega il presidente. Ogni anno, inoltre, la Fondazione stanziava i fondi per assicurare a giovani medici borse di studio in Scuole di specializzazione e corsi di formazione in Italia e all'estero. Sostiene poi

l'aggiornamento e l'alta formazione dellequipe medica (ogni anno a settembre la "Settimana della cardiologia", con 1500 professionisti provenienti da tutta Italia) ed infermieristica (corso di aggiornamento all'interno del nosocomio). Strategico, naturalmente, l'appoggio alla ricerca scientifica. "I casi più difficili arrivano sempre qui", ricorda il presidente Benedini, che sottolinea la continua avanguardia del De Gasperis come dimostra, tra l'altro, il progetto "Dna alle origini della vita" sostenuto dalla Fondazione ed "unico in Italia". La Fondazione, che contribuisce alla vita del Centro anche attraverso l'acquisto dei macchinari come la prima Risonanza magnetica cardiovascolare, ha "nei suoi associati la sua forza - conclude il presidente Benedini -, che continuano a contribuire nonostante la crisi".



**"Da sempre - sottolinea il presidente Benito Benedini -, il nostro scopo principale è di essere d'ausilio all'attività medica, favorendo la promozione, lo sviluppo e il potenziamento del Dipartimento, per contribuire ad accrescerne il livello d'eccellenza"**



Gli scanner di ultima generazione dedicati alla RM cardiaca presentano un'intensità di campo magnetico da almeno 1.5 Tesla e consentono l'acquisizione di immagini ad alta definizione sia statiche che in movimento. Le differenti proprietà di risonanza magnetica dei tessuti esposti ad appropriati impulsi di radiofrequenza, consentono la differenziazione tissutale dell'apparato cardiovascolare con importanti contributi nella diagnostica di infarto miocardico, cardiomiopatie, miocarditi, patologie vascolari

■ **RISONANZA MAGNETICA** / L'utilizzo dello scanner Avanto Siemens

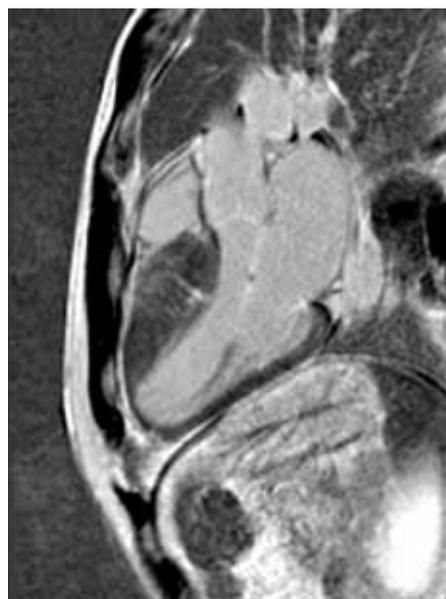
## Un centro di riferimento

L'attività di ricerca clinica del laboratorio di Niguarda

Il progetto Risonanza Magnetica, avviato nel 2005 con l'acquisizione di uno scanner Avanto Siemens da 1.5 T, si è consolidato con lo sviluppo di un'intensa attività che ha superato i 6000 pazienti. Le principali applicazioni cliniche della RM cardiaca sono quelle che riguardano l'inquadramento eziologico delle cardiomiopatie, la ricerca della vitalità miocardica nei pazienti in attesa di rivascolarizzazione, il follow-up delle cardiopatie congenite complesse, la diagnostica della displasia aritmogena ventricolare, lo studio di cardiomiopatie infiltrative complesse come l'amiloidosi, la sarcoidosi e le glicogenosi, lo studio di patologie rare come le aortiti e le miocarditi adrenergiche.

Il Laboratorio di Niguarda è attualmente Centro di riferimento Regionale per lo studio delle cardiomiopatie da sovraccarico di ferro e, in collaborazione con il Centro regionale della Fondazione Policlinico per le anemie congenite, ha valutato circa 600 pazienti affetti da emoglobinopatie (Talassemia Major, Drepanocitosi) e svolge una intensa attività diagnostica dedicata al trattamento di questa cardiomiopatia. Le attività di ricerca clinica del Laboratorio si sono concentrate sulle principali patologie cardiovascolari ed hanno ricevuto un consenso favorevole dalla comunità scientifica nazionale ed internazionale dimostrato con riconoscimenti di prestigio del personale medico del Laboratorio ed elevato impact factor delle pubblicazioni scientifiche. Le attività di ricerca clinica si sono sviluppate con progetti originali del Laboratorio o

con progetti di ricerca in collaborazione con Istituti di ricerca come la Fondazione Policlinico, il Centro Nazionale delle Ricerche, il Politecnico di Milano. Le attività didattiche e di formazione hanno avuto come obiettivi il supporto individuale con contratti di formazione con strutture universitarie e scuole di specializzazione che hanno consentito lo sviluppo di tesi di laurea di Medicina e Chirurgia, di specialità di Cardiologia e Radiologia, di revisione critica di tesi di dottorato di ricerca di Bioingegneria. La attività di formazione collettiva si è svolta attraverso l'organizzazione di corsi di formazione in collaborazione con l'Accademia nazionale di medicina e di convegni nazionali ed internazionali. Nel prossimo futuro il Laboratorio dovrà affrontare le sfide rappresentate dall'adeguamento logistico del rinnovamento dell'Azienda ospedaliera di Niguarda, dal rinnovo delle apparecchiature e dall'ampliamento delle attività per far fronte alle crescenti richieste.



La cardiomiopatia ipertrofica rappresenta la prima causa di morte improvvisa nei giovani atleti ed è facilmente diagnosticabile con la RM cardiaca. Oltre all'inquadramento diagnostico la RM consente un'accurata definizione della presenza di fibrosi miocardica che in questa patologia rappresenta un'aggravante prognostica

## Evitare l'infarto in giovane età

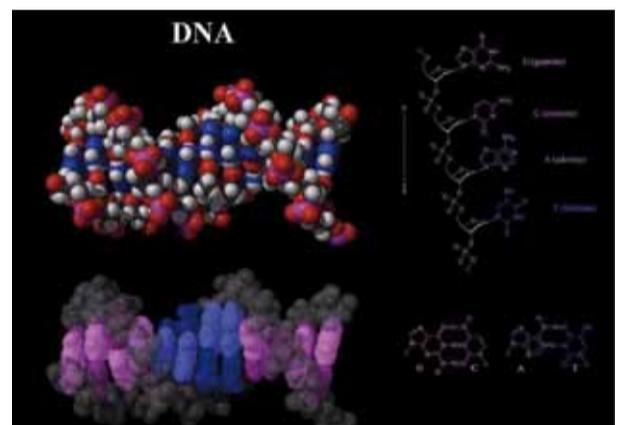
Lo studio si basa sulle anomalie genetiche e necessita di apparecchiature scientifiche d'avanguardia

Da alcuni anni il Dipartimento Cardioracovascolare De Gasperis ha avviato diverse ricerche per identificare le anomalie genetiche che possono portare all'infarto miocardico in giovane età, in particolare nelle donne e nei soggetti diabetici. La gravità di molte malattie cardiache che incidono sul tasso di mortalità giovanile ha spinto la ricerca mondiale a concentrare l'attenzione sulle loro possibili origini genetiche.

Sono state identificate le alterazioni del Dna che sono alla base di molte patologie aritmiche, di anomalie della struttura delle cellule muscolari che compongono il cuore e della struttura connettivale che costituisce lo scheletro portante dell'aorta e delle arterie principali. Molteplici cardiopatie presenti dalla nascita che comprendono ad esempio le alterazioni del ritmo o della funzione contrattile, sono di origine genetica oppure la loro comparsa può essere favorita dalla presenza di predisposizioni ereditarie (diabete, ipertensione, infarto miocardico) che interagiscono con abitudini alimentari o stili di vita non corretti.

Per poter realizzare e completare il Progetto: "Dna alle origini della vita, delle malattie e delle cure" il Dipartimento Cardioracovascolare necessita di apparecchiature scientifiche d'avanguardia affinché si possano identificare le alterazioni genetiche alla base di numerose malattie cardiovascolari e curarle in maniera più appropriata e autonoma.

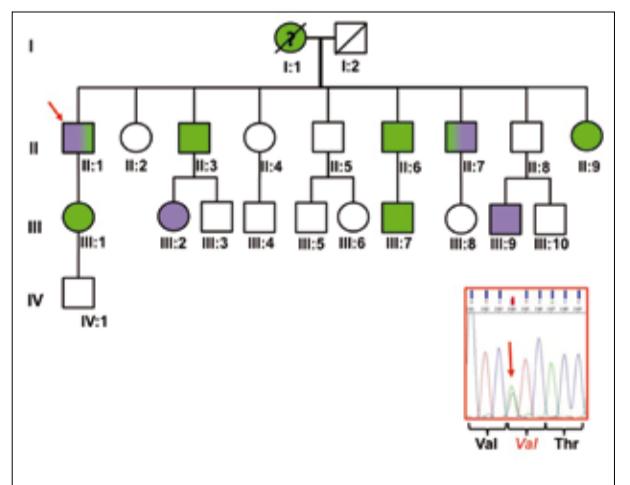
Il "Progetto Dna" fortemente voluto dalla direzione del Dipartimento cardiovascolare e sostenuto con il contributo della Fondazione De Gasperis è partito nel febbraio 2010. Hanno usufruito di questa opportunità nel solo anno passato circa 340 pazienti con le patologie vascolari più diverse: dalle cardiomiopatie familiari alle dissecazioni aortiche, senza contare l'ottimizzazione



Esempi di immagini tridimensionali del Dna. Nella sezione di sinistra vengono evidenziati (come esempio) 13 "mattoncini" dei 7 e più milioni di miliardi di cui è costituito il nostro Dna che può essere immaginato come da due eliche che si avvolgono una con l'altra. La sequenza lineare (cioè il modo con cui si susseguono uno dietro l'altro) dei "mattoncini" costituisce l'informazione genetica primaria

della terapia farmacologica guidata dall'informazione genetica. In questi primi mesi del 2011 l'accesso è ulteriormente incrementato: mese su mese si registra un aumento del circa 15-20% a dimostrazione del recepimento dell'utilità per i pazienti e per le loro famiglie di questa preziosa possibilità.

Nel frattempo vi è stata la nascita di sei bambini figli di portatori già caratterizzati geneticamente: i sei bambini sono ora monitorati e seguiti perfettamente ed il loro sviluppo senza dubbio non vedrà il presentarsi della malattia con la stessa severità con cui ha impattato la vita dei loro genitori.



Esempio di famiglia studiata con problematiche cardiovascolari. Nel riquadro in basso a destra viene evidenziata la "mutazione" (dalla freccia) presente nella famiglia. In particolare questa mutazione fa sì che il cuore e gli organi interni vengano progressivamente "plastificati" rendendo così necessario a lungo termine il trapianto