

A colloquio con il cardiologo Peter Schwartz, lo scienziato che ha vinto il «Nobel francese» della cardiologia: l'elettrocardiogramma utilizzato per riconoscere il «QT lungo» morte improvvisa  
Prevenzione e diagnosi

## L'italiano che legge le onde per salvare il cuore

«Tutto è iniziato durante una trasmissione televisiva di Mike Bongiorno - racconta Peter Schwartz, direttore del Centro per lo studio e la cura delle aritmie cardiache di origine genetica dell'Istituto Auxologico Italiano, appena rientrato da Parigi dopo che la Fondazione Lefoulon-Delalande gli ha assegnato il prestigioso premio Grand Prix Scientifique per le sue scoperte sulla morte improvvisa, prima causa di morte sotto i 60 anni nel mondo occidentale.

«Era l'ottobre del 1970 - continua Schwartz - quando una ragazza morì all'improvviso in diretta davanti alle telecamere. Le era già successo di svenire in seguito a stress fisici o quando si emozionava. Lo stesso accadeva a sua sorella di 9 anni, che la madre decise di ricoverare per accertamenti al Policlinico di Milano, dove io ero un giovanissimo medico. Dagli esami, l'unica cosa insolita era un intervallo QT molto lungo sull'elettrocardiogramma (Ecg). Ho iniziato a trattarla con i beta-bloccanti, ma non erano sufficienti per prevenire un arresto cardiaco. Nel frattempo, ho riprodotto la malattia a livello sperimentale e questo mi ha portato all'idea di tagliare i nervi simpatici che collegano il cervello al cuore sul lato sinistro. Lo abbiamo fatto nel 1973 e da allora la mia paziente non ha più avuto aritmie cardiache. Questo intervento di denervazione (della durata di soli 40 minuti) è diventato una delle strategie più importanti per prevenire la morte improvvisa nei pazienti con la "sindrome del QT lungo"». Per il cardiologo scienziato Peter Schwartz, che ha diretto per 20 anni la Cattedra di Cardiologia all'Università di Pavia, identificare, curare e soprattutto prevenire questi eventi è stato ed è l'obiettivo della sua vita scientifica. A metà degli anni 90, con il suo team contribuisce alla scoperta dei geni alla base della malattia, e questo ha permesso di fare giganteschi passi avanti nella diagnosi e nella cura. Nell'80% dei pazienti si riescono a individuare le mutazioni genetiche che la provocano, permettendo non solo di identificare rapidamente gli altri membri affetti nella famiglia, ma anche di sapere quali sono i fattori di rischio per arresto cardiaco che variano a seconda dei geni coinvolti. Infatti, in certi casi il rischio maggiore si manifesta durante gli sforzi fisici, specialmente praticando il nuoto, in altri a seguito di rumori improvvisi soprattutto al risveglio. Questo significa che non tutti hanno lo stesso rischio? «È la domanda che mi sono posto 20 anni

fa - spiega il cardiologo - Perché di due fratelli con la stessa identica mutazione genetica, uno muore improvvisamente e l'altro passa tutta la vita senza un solo sintomo? Deve esserci qualcosa, verosimilmente qualche altra variante genetica che modifica il rischio». Per rispondere a questo interrogativo, Schwartz ha condotto un grande studio in Sud Africa. «Con i colleghi sudafricani abbiamo identificato 26 famiglie con 500 membri, tutti discendenti da un olandese con la sindrome del QT lungo che era andato in Sud Africa nel 1690. Attraverso i libri battesimali e i documenti di matrimonio siamo riusciti a dimostrare che queste famiglie, tutte con storie di morti improvvise, venivano dallo stesso progenitore e i pazienti affetti avevano tutti la stessa mutazione, anche se storie cliniche molto diverse. Siamo già riusciti a dimostrare che esistono varianti genetiche che sono in grado di aumentare o diminuire la probabilità che la malattia si manifesti. Usiamo questi dati non solo per capire chi è più a rischio, e quindi essere in grado di proteggerlo meglio, ma anche per identificare farmaci completamente nuovi per prevenire gli arresti cardiaci. Questo lo facciamo con una delle tecniche più avanzate che ci permette di trasformare le cellule del sangue dei pazienti nelle cellule del loro cuore, con le stesse caratteristiche genetiche, e poi di studiarle mediante elettrofisiologia cellulare».

Oltretutto si tratta di una malattia genetica tutt'altro che rara: colpisce circa uno su meno di ogni 2000 nati, ed è anche una delle cause della tristemente nota "morte in culla" o Sids (*Sudden infant death syndrome*). «L'ho dimostrato oltre 20 anni fa facendo un Ecg a quasi 33mila neonati e seguendoli nel tempo. Oggi sappiamo che il 10-15% di questi tragici casi è dovuto alla sindrome del QT lungo, il che vuol dire che queste morti possono essere evitate».

Ed è responsabile anche di molte delle morti improvvise tra atleti e giovani sportivi. «Ci sono diverse malattie genetiche che aumentano il rischio di morte improvvisa e quasi tutte sono riconoscibili, o almeno sospettabili, attraverso le visite mediche che certificano l'idoneità agonistica - afferma lo scienziato - Comunque, ogni volta che sentiamo che un adolescente è svenuto o ha perso conoscenza durante una gara o una forte emozione dobbiamo prendere in considerazione la possibilità che abbia una cardiopatia di origine genetica. Per questo oltre alle normali valutazioni cliniche con Ecg, prova da sforzo, registrazione Holter, eseguiamo uno screening genetico. In questo modo in tempi rapidi e nell'80% dei casi siamo in grado di identificare le mutazioni genetiche responsabili per queste malattie. Così, oltre a curare con successo i pazienti, possiamo anche identificare in poche settimane tutti i membri della loro famiglia che abbiano la stessa malattia genetica senza saperlo».

Il prestigioso premio assegnato a Schwartz del valore di 600mila euro e condiviso con un altro nome storico della cardiologia, lo spagnolo Pedro Brugada, scopritore della omonima sindrome, è un riconoscimento importante

per la ricerca medica italiana. «Voglio destinare una parte significativa del premio per creare e finanziare una “Unità di Bioinformatica” nel mio ospedale di ricerca».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Francesca Cerati