



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

Comunicato stampa

## **Giornata della Ricerca 2013**

*Le basi farmacologiche, genetiche e cliniche della terapia personalizzata*

Roma, venerdì 7 giugno 2013

### **Differenze genetiche ci dicono chi è a più alto rischio di ictus ischemico**

*Nel corso della Giornata della Ricerca presentata da ricercatori dell'Università Cattolica di Roma la scoperta di alcune varianti geniche (polimorfismi genici) legate all'arterosclerosi; tali "versioni" rischiose del gene favoriscono il depositarsi di calcio sulla parete delle arterie. Lo studio alla base di prevenzione e terapie personalizzate*

Roma, 7 giugno 2013 – Ricercatori dell'Università Cattolica – Policlinico A. Gemelli di Roma hanno scoperto tre mutazioni di un gene (TNFRSF11B) che si associano a un'aumentata produzione nel sangue di una proteina chiamata "osteoprotegerina" causa di un più alto rischio cardiovascolare. L'osteoprotegerina favorisce l'accumulo del calcio sulle pareti arteriose e quindi la formazione di placche di arterosclerosi che, in caso di rottura, possono causare eventi cerebrovascolari come l'ictus. Infatti gli individui che presentano una di queste tre varianti geniche dell'osteoprotegerina, singolarmente, hanno un rischio da 3 a 6 volte più elevato di sviluppare eventi ischemici cerebrali rispetto alla popolazione generale. Inoltre, la contemporanea presenza delle tre varianti geniche ad alto rischio nello stesso individuo incrementa di quasi 60 volte il rischio di ictus ischemico.

Sono i risultati di una serie di studi condotti dal gruppo del professor **Giovanni Ghirlanda**, Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Medicina Interna e Angiologia e del Servizio di Diabetologia del Policlinico universitario "A. Gemelli", il più recente pubblicato sulla rivista internazionale **Human Genetics** e condotto su un gruppo di pazienti diabetici.



**Questi risultati sono stati presentati oggi in occasione della Giornata della Ricerca 2013, promossa dalla Facoltà di Medicina e chirurgia dell'Università Cattolica, quest'anno dedicata a "Le basi farmacologiche, genetiche e cliniche della terapia personalizzata" e che si svolge presso l'Auditorium dell'Ateneo del Sacro Cuore.**

Lo studio del gene per la osteoprotegerina e delle sue varianti presenti nella popolazione può permettere di individuare le persone che hanno un più elevato rischio vascolare e che in futuro potrebbero quindi beneficiare di un più stringente programma di prevenzione secondaria e terapeutico. Tutto ciò nell'ottica della terapia personalizzata.

L'osteoprotegerina è una molecola interessata in molti meccanismi legati all'infiammazione e al metabolismo del calcio. Favorisce la deposizione del calcio nei tessuti, un aspetto positivo riguardo l'osso, ma che favorisce anche l'accumulo del calcio sulle pareti arteriose che invece è un elemento negativo.

Il contenuto di calcio della parete arteriosa, infatti, è fattore di elevato rischio cardiovascolare in quanto aumenta la vulnerabilità della placca arteriosclerotica, favorendone la rottura e la formazione di trombosi. Tra i fattori che controllano la deposizione di calcio nella parete arteriosa vi sono varie citochine infiammatorie, sostanze che regolano la risposta infiammatoria e favoriscono la formazione di una placca instabile. L'osteoprotegerina è un mediatore dell'infiammazione, che controlla anche il metabolismo dell'osso e la deposizione di calcio nella parete arteriosa.

"Il nostro gruppo - spiega il professor **Ghirlanda** - ha dimostrato una correlazione fra una storia personale positiva per ictus cerebrale, la vulnerabilità della placca arteriosclerotica nelle arterie che ossigenano il cervello e alcuni polimorfismi del gene dell'osteoprotegerina (ovvero alcune 'versioni' diverse del gene). Abbiamo anche trovato una correlazione con questi polimorfismi (mutazioni geniche) e la presenza nei pazienti diabetici della neuroartropatia di Charcot (o piede diabetico, una delle complicanze più temibili del diabete in quanto gravata da un'alta incidenza di amputazioni). Questi pazienti hanno anche un'elevata mortalità cardiovascolare, gravi stenosi coronariche, calcificazione della tunica media delle arterie, attivazione dei processi infiammatori. La presenza di questi polimorfismi potrebbe rappresentare, assieme ad altri parametri, un marker di elevato rischio cardiovascolare e coloro che ne sono portatori dovrebbero essere sottoposti a controlli e possibilmente a misure di prevenzione molto precoci".

"Quando avremo conosciuto bene i fattori di rischio genetico, che sono in genere moltissimi per le malattie più diffuse, potremo individuare un pannello dei fattori



di rischio più importanti nel causare una malattia – considera il professor Ghirlanda – e mettere a punto un test genetico per stabilire il rischio individuale di danni vascolari e decidere un percorso personalizzato in base al rischio di ciascuno”.

**Ufficio stampa Roma** - [ufficiostampa@rm.unicatt.it](mailto:ufficiostampa@rm.unicatt.it)  
Tel. 06 30154442 – 06 30154295 – Fax 06 3055032