



A. O. Moscati; Di Lorenzo: Screening genetico delle cardiomiopatie aritmogene



Avellino. *Dall'Azienda Ospedaliera "San Giuseppe Moscati": Un semplice prelievo di sangue per identificare eventuali alterazioni genetiche alla base delle principali cardiomiopatie aritmogene ereditarie e delle canalopatie. Grazie a una collaborazione tra l'Unità operativa di Cardiologia/Utic e il Laboratorio di Genetica Medica, l'Azienda ospedaliera "San Giuseppe Moscati" di Avellino è in grado di offrire un percorso diagnostico-terapeutico completo ai pazienti affetti da cardiomiopatie a rischio di aritmie e morte cardiaca improvvisa. Applicando le tecnologie di sequenziamento di ultima generazione (NGS, *Next Generation Sequencing*) è infatti possibile effettuare un'analisi genetica che non solo consente di identificare con più precisione il tipo di malattia alla base della cardiomiopatia e quindi di scegliere la terapia più appropriata, ma anche di procedere con una valutazione più accurata del rischio di evoluzione e complicanze della malattia in futuro e di verificare se la patologia è ereditaria. "Con l'introduzione dello screening genetico - afferma il Direttore dell'Unità operativa di Cardiologia, **Emilio Di Lorenzo** - siamo l'unica Azienda ospedaliera in Campania in grado di offrire ai pazienti con cardiomiopatie complesse un iter diagnostico completo, una più accurata stratificazione del rischio di aritmie potenzialmente fatali e una terapia mirata, contribuendo così ad arginare il fenomeno della migrazione verso strutture extraregionali, in cui sono attivi progetti simili. Fondamentale per l'implementazione dei servizi è il supporto del manager **Renato Pizzuti** e dell'intera Direzione Strategica, la quale ha individuato nelle linee di attività di altissima specialità la missione principale di un'Azienda*

Ospedaliera di rilievo nazionale".

A seguire l'evolversi del progetto sono, in particolare, la cardiologa **Francesca Esposito**, componente del gruppo di Aritmologia (coordinato da **Francesco Rotondi**), coadiuvata dal collega **Felice Nappi**, e **Francesco Urraro** e **Carlo Ceglia** del Laboratorio di Genetica Medica. *"Abbiamo elaborato delle minuziose analisi e valutazioni – spiega **Antonio Pedicini**, responsabile del Laboratorio di Genetica - che hanno consentito la creazione di un pannello di geni di tipo "custom", cioè sono stati selezionati tutti quei geni che, secondo gli studi più recenti, sono maggiormente coinvolti in queste patologie. Pertanto, la possibilità di determinare le mutazioni genetiche responsabili delle cardiomiopatie indagate è decisamente più elevata e precisa. Infine, una volta individuato un soggetto portatore di tali varianti patogenetiche, si può estendere l'analisi ai familiari, caratterizzando precocemente i soggetti a rischio genetico di eventi cardiaci potenzialmente mortali".*

Comunicato - 14/01/2022 - Avellino - www.cinquerighe.it