

Importante scoperta europea sulla cura dell'ipertensione: protagonista un professore milanese

C'è anche il professor Alberto Zanchetti dell'Istituto auxologico italiano nel team che ha scoperto una nuova variante genetica che apre la strada a innovazioni importanti sulla prevenzione e la cura dell'ipertensione. Lo studio è stato condotto nel quadro del progetto InGenious HyperCare (www.hypercare.eu), finanziato dall'Unione europea. Insieme a Zanchetti, la principale promotrice è stata la professoressa Anna Dominiczak, dell'Università di Glasgow.

Nell'UE un adulto su quattro soffre di ipertensione, il principale fattore di rischio cardiovascolare (per ictus, infarti miocardici, decessi coronarici e insufficienze renali) e in ultima analisi la prima causa di morte a livello mondiale. La nuova variante genetica riduce il rischio di ipertensione e di patologie cardiache. Nei portatori di tale variante genetica è stato constatato il 15% di casi in meno di ictus, infarti miocardici e decessi coronarici. Questa importante scoperta è il risultato di uno dei più vasti studi genetici mai condotti in questo campo, che ha coinvolto 40.000 persone provenienti da otto paesi europei.

Si prevede che entro il 2025 la percentuale di adulti che svilupperanno l'ipertensione a causa di fattori ambientali ed ereditabili salirà al 29,2% della popolazione globale. Gli ipertesi nel mondo saranno cioè 1,5 miliardi. Ma le variazioni genetiche finora individuate dagli scienziati spiegano soltanto l'1-2% della differenza tra i valori pressori della popolazione: esistono dunque molte varianti ancora ignote.

La nuova variante si trova in un gene che regola la produzione di uromodulina, una proteina prodotta dal rene ed eliminata con l'urina. La ricerca, che chiarisce il ruolo dell'uromodulina nella regolazione della pressione sanguigna, è condotta dall'Istituto auxologico italiano di Milano e dall'Università di Glasgow, ma coinvolge 31 team di ricerca, attivi in 11 Stati membri dell'UE: oltre a Italia e Regno Unito, ci sono Belgio, Repubblica ceca, Germania, Spagna, Francia, Paesi Bassi, Polonia, Finlandia e Svezia, ma anche scienziati attivi in Svizzera, Russia e Cina. Tra gli scienziati italiani, ci sono i professori Giuseppe Mancina dell'Università Milano Bicocca, Daniele Gusi e Fabio Magrini dell'Università di Milano, Enrico Agabiti Rosei dell'Università di Brescia, Massimo Volpe della Sapienza di Roma, Edoardo Casiglia dell'Università di Padova, e Giuseppe Bianchi del San Raffaele di Milano. Il contributo UE è pari a 10 milioni di euro.

Máire Geoghegan-Quinn, commissaria europea per la ricerca, l'innovazione e la scienza, ha dichiarato: "Mi congratulo con tutti coloro che hanno contribuito al successo di questo ottimo lavoro. Le scoperte dovute a studi genetici di ampio respiro come questo possono aprire nuove strade alla prevenzione e alle cure innovative, in modo che ciascuno possa beneficiare dei farmaci più adeguati alla propria condizione. Il risultato raggiunto dal progetto InGenious HyperCare può portare anche ad enormi benefici economici, aprendo nuovi mercati per le imprese dell'UE e aiutando a mantenere le persone in attività e in salute più a lungo".

Il programma quadro di ricerca e sviluppo dell'UE sostiene la ricerca sulle patologie cardiovascolari da 20 anni. Tra il 2002 e il 2010 sono stati finanziati 48 progetti di ricerca in collaborazione, per un contributo UE totale pari a 254 milioni di euro. Il progetto InGenious HyperCare è una rete di eccellenza finanziata dall'UE che lavora sulla genetica, sulla genomica funzionale e sui meccanismi molecolari dell'ipertensione e dei danni cardiovascolari da essa provocati.

Matteo Fornara e Piera Iovino

Rappresentanza a Milano della Commissione Europea

4 novembre 2010

Dettagli scientifici della ricerca

La ricerca evidenzia il ruolo della variante del gene UMOD nel cromosoma 16 come fattore di protezione dall'ipertensione, grazie alla sua capacità di regolazione dell'uromodulina. I portatori di questa variante genetica hanno una quantità inferiore di uromodulina nelle urine. Pur trattandosi di una delle proteine principali contenute nelle urine, l'uromodulina aveva un ruolo funzionale finora sconosciuto. Lo studio rivela che l'uromodulina concorre probabilmente alla sregolazione della pressione sanguigna e facilita l'instaurarsi di patologie cardiovascolari, probabilmente stimolando il riassorbimento del sodio nel rene e quindi aumentando la quantità di sodio nel corpo.

Per individuare quali sono le varianti genetiche coinvolte in una patologia comune come l'ipertensione è stato effettuato uno studio di associazione genome-wide (GWAS – genome-wide association study), analizzando oltre 500 000 varianti in tutto lo spettro del genoma umano.

Mentre i precedenti studi GWAS sull'ipertensione avevano avuto come oggetto gruppi di persone che presentavano un ampio spettro di valori pressori, i ricercatori si sono adesso concentrati su persone con valori pressori estremi, raffrontando valori molto elevati o valori perfettamente normali. In totale sono stati analizzati dati genetici su 39 706 individui di origine europea, di cui 21 466 ipertesi e 18 240 con valori pressori normali.

I risultati dello studio sono stati pubblicati sulla Public Library of Science Genetics, una rivista accessibile al pubblico. Saranno inoltre presentati e discussi il 4 e 5 novembre 2010 nel corso di una conferenza sulle patologie cardiovascolari organizzata a Bruxelles dalla Commissione europea.