

# Malattie cardiovascolari Meno rischi grazie alla genetica

dell'Ufficio Stampa CNR

Le malattie cardiovascolari rappresentano ancora oggi la principale causa di mortalità nel mondo occidentale e, in particolare, le patologie delle grandi arterie giocano un ruolo fondamentale nella loro patogenesi. In questo senso la rigidità arteriosa, di cui si tende a soffrire in età avanzata o per errati stili di vita, è considerata ad alto rischio per l'insorgenza di malattie come l'aterosclerosi o l'ipertensione. Ma uno studio condotto dall'Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia (Inn) del Consiglio nazionale delle ricerche di Cagliari, in collaborazione con vari gruppi internazionali, ha ora evidenziato che un gene, il COL4A1, è implicato in questa patologia, aprendo così la strada a nuove strategie di trattamento e prevenzione delle malattie cardiovascolari.

"Nell'ambito del progetto ProgeNIA, nato per ricerche legate ai processi di invecchiamento e completamente finanziato dal National Institutes of Health americano, abbiamo condotto uno studio di associazione sul genoma di oltre 4.000 individui sardi, constatando che il COL4A1 svolgeva un ruolo determinante nello sviluppo della rigidità arteriosa", spiega Manuela Uda, ricercatrice dell'Inn-Cnr e responsabile scientifico del progetto.

"Tra i vari metodi di valutazione arteriosa, abbiamo scelto di sottoporre i volontari alla misurazione della velocità dell'onda di polso (Pulse wave velocity, PWV) che rappresenta senza dubbio uno dei parametri più utili per approfondire lo studio della rigidità o elasticità arteriosa", prosegue Serena Sanna, ricercatrice Inn-Cnr. "Si tratta di una metodologia non invasiva che permette di calcolare una serie di indici di struttura e di funzione vascolare".

"Grazie all'applicazione di nuovi metodi di bioinformatica e statistica è stato possibile analizzare in un breve periodo di tempo oltre 360 mila variazioni nucleotidiche in 4.221 individui", prosegue la ricercatrice. "Questo ci ha permesso di identificare varianti del gene COL4A1 in associazione con la PWV suggerendo, per la prima volta, che l'interazione tra cellula e matrice cellulare possa esercitare un ruolo importante nella regolazione della rigidità arteriosa".

"Questo risultato è stato confermato in un gruppo indipendente di 1.828 sardi e 813 volontari appartenenti allo studio degli Old Order Amish in Pensilvania, Stati Uniti", precisa Manuela Uda. "Ulteriori ed approfonditi studi saranno necessari per comprendere il meccanismo d'azione di questo gene e poter così sviluppare nuovi interventi atti a ritardare o prevenire i rischi associati ad un'accelerata rigidità delle arterie".

"ProgeNIA studia il DNA di 6000 abitanti di quattro paesi dell'Ogliastra: Lanusei, Ilbono Elini ed Arzana. Questa popolazione è rimasta isolata per millenni e probabilmente deriva da un numero ristretto di individui fondatori", conclude il professor Antonio Cao, membro del progetto Cnr. "La popolazione locale, che attivamente e volontariamente partecipa al progetto, si conferma ancora una volta come ottimale per gli studi volti a identificare basi genetiche che sono comuni non solo ai sardi, ma anche a popolazioni europee e americane".

La ricerca, pubblicata sulla rivista internazionale *Circulation: Cardiovascular Genetics*, è stata condotta principalmente dal gruppo di ricerca dell'Inn-Cnr nella sezione staccata di Lanusei in collaborazione con il gruppo scientifico americano del National Institute of Aging (NIA) coordinato da David Schlessinger e con Alan Shuldiner del Dipartimento di medicina dell'Università del Maryland di Baltimora, USA.

## info

**Istituto di neurogenetica  
e neurofarmacologia del Cnr di Cagliari**

**Manuela Uda**

manuela.uda@inn.cnr.it

**Serena Sanna**

serena.sanna@inn.cnr.it

**Capo Ufficio Stampa Cnr**

**Marco Ferrazzoli**

marco.ferrazzoli@cnr.it - ☎ 06 49933383

**Ufficio stampa Cnr**

**Anna Capasso**

anna.capasso@cnr.it - ☎ 06 4993 2959