

Che cos'è il CardioExome

Le malattie cardiovascolari (CVD) sono la principale causa di morte nel mondo occidentale. Il **Cardio Exome®** nasce in quanto i progressi della genetica molecolare hanno permesso di ampliare gli studi e quindi di identificare la causa di queste patologie genetiche.

Le CVD possono essere suddivise in: cardiomiopatie ereditarie, malattie valvolari, condizioni aritmogeniche primarie, sindromi cardiache congenite, ipercolesterolemia, cardiopatia arteriosclerotica, sindromi ipertensive e insufficienza cardiaca con frazione di eiezione ridotta. Si è arrivati, così, a definire con maggiore precisione l'eventuale **predisposizione e suscettibilità individuale** a CVD, ottenendo degli approcci sempre più personalizzati per prevenire, diagnosticare e gestire le malattie cardiovascolari con trattamenti mirati a correggere e affrontare i difetti identificati.

Lo studio genetico delle malattie cardiovascolari è oggi possibile con il **Cardio Exome®**, l'approccio alla genetica delle malattie cardiovascolari permette di individuare:

A) le forme monogeniche, ovvero legate all'alterazione di un unico gene, che sono più rare ma spesso anche potenzialmente gravi;

B) le forme poligeniche, in cui più varianti in geni diversi, contribuiscono allo sviluppo della malattia.

Inoltre ulteriori studi di polimorfismi genetici permettono anche di poter prevedere l'effetto dei farmaci sul paziente attraverso studi di Farmacogenomica.



Malattie strutturali:

- Cardiomiopatia dilatativa (CMD)
- Cardiomiopatia Ipertrofica familiare (CMI)
- Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro (ARVD)
- Cardiomiopatia restrittiva (CMPR)

Canalopatie (Malattie aritmogene):

- Sindrome del QT Lungo (LQT)
- Sindrome del QT Breve (SQT)
- Sindrome di Brugada (BS)
- Sindrome di Wolff-Parkinson-White (WPW)
- Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica (CPVT)
- Fibrillazione atriale familiare (FAF)

Malformazioni con cardiopatia congenita:

- RASopatie (Sindrome di Noonan, Leopard, Cardio-facio-cutanea, Costello)
- Sindrome di Marfan e correlate
- Sindrome di Adams-Oliver
- Sindrome di Kabuki
- Sindrome CHARGE
- Sindrome di Alagille
- Tetralogia di Fallot
- Sindromi con ploidattilia

Genetica dei fattori di rischio cardiovascolare:

- Genetica del metabolismo lipidico
- Genetica della coagulazione
- Genetica dell'infiammazione
- Genetica dell'ipertensione arteriosa
- Genetica del Diabete Mellito tipo 2

Farmacogenomica

Il gruppo delle **Cardiomiopatie** racchiude tutte le patologie principalmente a carattere eredo-familiare che comprendono difetti della struttura del cuore. I geni coinvolti sono quelli codificanti per le proteine del sarcomero (CMD), del citoscheletro (CMI), o i geni dei desmosomi e delle proteine di connessione intracellulare (ARVD).

Le **Canalopatie** sono dovute a difetti cardiaci per lo più "elettrici", in quanto sono aritmie causate da difetti dei canali cardiaci del sodio, del potassio e del calcio, ioni che regolano il ritmo della contrazione cardiaca e che quindi, nei casi più gravi, possono portare ad arresto cardiaco improvviso.

Come si segue il test

Il test viene eseguito mediante il prelievo di un campione ematico. Tramite una sofisticata analisi di laboratorio, il DNA viene isolato e sottoposto a un processo di sequenziamento massivo parallelo che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono poi sottoposte ad un'analisi bioinformatica per determinare la presenza di eventuali mutazioni geniche.

Ci sono poi le **Sindromi cardio-scheletriche** caratterizzate da diversi quadri clinici associati sia a sindromi con polidattilia delle mani e dei piedi (sindromi OroFacio-Digitali, Ellis-van Creveld, Bardet-Biedl e Smith-Lemli-Opitz), sia a sindromi con difetti di riduzione degli arti superiori (sindrome di Holt-Oram e altre sindromi cuore-mano).

Lo sviluppo delle malattie cardiovascolari aterosclerotiche è un processo complesso che origina dalla sinergia di più fattori di rischio. Il processo aterosclerotico coinvolge numerose vie metaboliche, fra le quali quelle del metabolismo lipidico, della coagulazione e dell'infiammazione; pertanto alterazioni di geni implicati in queste vie spesso costituiscono fattori di rischio per lo sviluppo di patologie cardiovascolari.

La farmacogenomica è quella branca della biologia molecolare che si occupa della correlazione delle informazioni genetiche con la risposta al farmaco. La variabilità individuale nella risposta ai farmaci è dovuta a meccanismi fisiologici (età, sesso, stato nutrizionale), patologici (funzionalità renale ed epatica, presenza di comorbilità), ambientali (dieta, abitudine al fumo e all'alcool, concomitante assunzione di più farmaci) e soprattutto al **profilo genetico individuale**. Soggetti con un particolare genotipo possono non essere in grado di metabolizzare particolari farmaci e quindi presentare un maggior rischio di reazioni avverse o di interazioni con altri farmaci. Altri geni, al contrario sono in grado di determinare una rapida metabolizzazione di alcuni farmaci, con conseguente loro parziale inefficacia.

PER INFORMAZIONI



Via Padre Carmine Fico n°24
80013 Casalnuovo di Napoli (NA)



+39 081 5224316 - +39 081 8420923
+39 081 5227785
Fax: +39 081 5224316



genetica@centroames.it
poliamb@centroames.it



IL TEST
CHE TI SALVA
LA VITA