

Graziella Paola Marcon

Presidente dell'Associazione Giovani e Cuore Aritmico onlus

## Geca onlus con Telethon!

**Ereditare la mutazione non significa automaticamente sviluppare la malattia, bensì esserne a rischio. Dipende dal grado di penetranza del gene nei soggetti con la mutazione: se la penetranza è alta, la probabilità di ammalarsi è elevata, se è bassa, la malattia può non manifestarsi per tutta la vita.**

L'Associazione Giovani e Cuore Aritmico - Geca Onlus è un'associazione no profit sorta nel 2000 per sostenere le persone affette da malattie cardiache eredo-familiari e le loro famiglie. Nasce dal desiderio comune di alcune famiglie, che hanno vissuto il dramma della morte improvvisa in età giovanile di un loro caro a causa di queste patologie cardiache, di lavorare con impegno per la prevenzione della morte improvvisa giovanile e per poter costituire un punto di riferimento e di sostegno per quanti si trovano ad affrontare i problemi e le difficoltà conseguenti la diagnosi di malattia cardiaca eredo-familiare: angoscia, paura, ansia, depressione, ma anche problemi pratici legati al lavoro, all'autonomia della persona, all'assunzione della terapia. Geca onlus continua a vivere oggi, dopo oltre 10 anni, per offrire una mano amica, tesa ad aiutare, a dare sostegno, a condividere. L'Associazione si configura ora come APS - Associazione di Promozione Sociale e conta 700 iscritti, con 420 nuclei familiari che s'impegnano a portare avanti i programmi di sostegno alla ricerca su tali malattie. Le cardiomiopatie ad impronta aritmica sono patologie cardiache che presentano quale sintomo prevalente le aritmie. Quasi tutte possiedono una base genetica. Di seguito, un elenco di esse: il prolasso della valvola mitrale, la sindrome del QT lungo, la sindrome dell'ST soprassilvato nelle precordiali destro ("sindrome di Martini-Nava-Thiene" o "sindrome di Brugada"), la cardiomiopatia ipertrofica, le aritmie ventricolari polimorfe da sforzo, le miocarditi acute e croniche, la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro. Esistono, poi, numerose aritmie che non trovano una spiegazione in una patologia cardiaca e per questo sono definite "idiopatiche". L'Associazione Giovani e Cuore Aritmico Onlus apre le porte a tutte le persone, soprattutto quelle giovani, affette da questo tipo di aritmie. Data l'elevata incidenza di questa malattia nei giovani, ha focalizzato la sua attenzione sulla "Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro".

L'Associazione vuole essere un centro di informazione, conoscenza, divulgazione, prevenzione e superamento dei problemi psicologici e sociali che accompagnano i giovani affetti da patologie cardiache aritmiche e le loro famiglie.

Il supporto ai malati ed ai loro familiari avviene attraverso varie attività:

- Un recapito telefonico per qualsiasi emergenza o comunicazione urgente;
- Un centro di riferimento che fornisce informazioni medico-scientifiche inerenti le patologie cardiache aritmiche ed indicazioni comportamentali;
- Consulenze genetiche;
- Consulenze dietologiche;
- Supporto psicologico individuale e familiare;
- Programmazione, a richiesta, di corsi di Rianimazione cardio-polmonare e di Training Autogeno;
- Meeting informativi per medici di base, cardiologi e medici dello sport, con aggiornamento, da parte di ricercatori clinici e genetisti, sull'evoluzione della ricerca e sulle applicazioni cliniche;
- Istituzione di borse di studio per incentivare la ricerca.

Negli ultimi anni, la ricerca, soprattutto a Padova, ha compiuto grandi progressi nell'individuazione dei geni le cui mutazioni provocano la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro. Ad oggi, sono stati scoperti 8 geni legati a questa malattia, 4 dei quali presso l'Università di Padova. Nella maggior parte dei casi, la malattia viene trasmessa con modalità autosomica dominante, il che significa che, se uno dei due genitori è portatore, ogni figlio ha il 50% di probabilità di ereditare la mutazione del gene-malattia. Ereditare la mutazione non significa automaticamente sviluppare la malattia, bensì esserne a rischio. Dipende dal grado di penetranza del gene nei soggetti con la mutazione: se la penetranza è alta, la probabilità di ammalarsi è elevata, se è bassa, la malattia può non manifestarsi per tutta la vita. Risulta evidente, quindi, l'alto impatto emotivo di una diagnosi di questo tipo, a livello

sia personale, sia familiare. Per questo, l'ascolto ed il supporto psicologico offerti dall'Associazione si estendono a tutto il nucleo familiare coinvolto dalla malattia, nel tentativo di favorire una relazionalità costruttiva, in cui i sensi di colpa, le paure, le preoccupazioni, possono trasformarsi in condivisione, comprensione e sostegno reciproco, fiducia e speranza nel futuro, rese possibili soprattutto grazie alla ricerca. Per questo motivo, Geca onlus aderisce al gruppo Associazioni Amiche di Telethon, nella certezza che, grazie alla ricerca, risulti davvero possibile offrire un futuro migliore ai propri associati. La possibilità di compartecipare al grande obiettivo di Telethon di far progredire la ricerca scientifica rappresenta per l'Associazione un'ulteriore possibilità di porsi al servizio della collettività. Il confronto, il sostegno, la condivisione possibile con le altre Associazioni aderenti costituiscono un'importante possibilità di crescita nel tentativo di perseguire gli obiettivi per cui l'Associazione è nata. Informazione, supporto alle famiglie, aiuto alla ricerca! I nostri obiettivi di ieri, oggi, domani!

## ITALIANI SEMPRE PRIMI

GIA' NEL 1977 QUESTO  
SIGNORE AVEVA SCRITTO  
"QUESTIONE DI CELLULE"

