

SALUTE / CARDIOLOGIA

Attiva le notifiche

 SPORTELLLO CANCRO NUTRIZIONE CARDIOLOGIA REUMATOLOGIA NEUROSCIENZE DERMATOLOGIA EVENTI DIZIONARIO ESAMI DEL SANGUE

Che cosa è il gene killer CALM2 che scagiona una mamma dall'omicidio di quattro figli

di Cristina Marrone

Una donna australiana, Kathleen Folbigg, è stata condannata a 40 anni di carcere. Due bambine avevano una rara mutazione genetica responsabile della morte improvvisa



Una **mutazione genetica** può diventare un killer silenzioso? In alcuni casi sì. E lo dice la scienza. A giorni è attesa una nuova sentenza che potrebbe scagionare definitivamente una donna australiana **Kathleen Folbigg** dall'omicidio di almeno due dei suoi quattro figli. [Della sua storia se ne parla ormai da anni](#): nel 2003 la mamma fu condannata dal tribunale di Sydney a 40 anni di carcere per aver soffocato i suoi figli. Caleb aveva solo 19 giorni, suo fratello Patrick, malato di epilessia aveva 8 mesi, Sarah 10 mesi e Laura un anno e mezzo. **Morirono tutti nel sonno**. E Kathleen, che ha sempre gridato la sua innocenza, fu raccontata come «peggior serial killer donna d'Australia».

Le conseguenze della calmodulinopatia

Il primo colpo di scena risale al marzo 2019 quando con una **petizione** firmata da 150 scienziati (tra cui anche nove premi Nobel) e genetisti hanno

Cerca il tuo organo/patologia



CORRIERE TV



Barcellona, primo trapianto di polmoni al mondo interamente robotizzato

EDITORIALI & COMMENTI



L'umiltà si nutre di cultura e nutre la conoscenza

di Luigi Ripamonti

chiesto la grazia e il rilascio immediato della donna. Secondo gli scienziati infatti a provocare la morte dei bambini era stato un **difetto genetico congenito**. Il vero responsabile del dramma sarebbe una **rara mutazione sul gene denominato CALM2** scoperto nel Dna della mamma (portatrice sana) e in quello delle figlie Laura e Sarah. Queste mutazioni sono associate a patologie che provocano **aritmie cardiache** e che, nei bambini, possono causare un **arresto cardiaco** o la **morte improvvisa**. La malattia genetica causata dal gene CALM2 è chiamata **calmodulinopatia** ed è molto rara. Tra i consulenti dei magistrati australiani spicca anche il nome di **Peter Schwartz**, direttore del Centro per le aritmie cardiache di origine genetica dell'Auxologico Irccs di Milano che spiega: «L'importanza della calmodulina, una proteina che controlla la concentrazione di calcio nelle cellule, è dimostrata dal fatto eccezionale che l'uomo ha ben tre geni che la codificano in modo identico. Le mutazioni sul gene CALM2 influiscono sulla trasmissione del segnale elettrico nel cuore: nel 2013 abbiamo scoperto e pubblicato che **mutazioni su questo gene possono provocare morte improvvisa nei bambini**, soprattutto in quelli molto piccoli, spesso con una presentazione clinica simile a quella della **Sindrome del QT Lungo**».

Varianti rare anche nei figli maschi

La condanna di Kathleen Folbigg risale al 2003. In questi venti anni la ricerca genetica ha fatto notevoli progressi, tali anche da individuare mutazioni su geni noti e non noti, come la mutazione che avrebbe portato a morte improvvisa le due piccole Folbigg. Tra il 2018 e 2019 ci fu una prima riapertura parziale del caso, ma in quell'occasione il giudice non era riuscito a superare lo scoglio del principio secondo cui **«quattro morti improvvise nella stessa famiglia sono prova di omicidio»**. Esiste tuttavia una possibile spiegazione anche per la morte dei due maschietti. Studi e test hanno evidenziato che Caleb e Patrick avevano due diverse **varianti molto rare del gene BSN**, collegato a **problemi neurologici e attacchi epilettici letali**. A Patrick era poi stata diagnosticata l'epilessia prima della nascita. Difficile dunque non vederne un nesso.

Un registro internazionale

A contribuire alla riapertura del caso è stato anche il fatto che nel 2015 Peter Schwartz e la collega Lia Crotti hanno creato un **registro internazionale di tutte le mutazioni sul gene della calmodulina** e oggi ci sono **dati su**



La centralità della microbiologia clinica in Italia

di Pierangelo Clerici



Malati che non hanno diritto nemmeno a un nome

di Federico Maspes

DIZIONARIO DELLA SALUTE

Cerca il tuo organo/patologia



CERVELLO E NERVI
 CUORE, ARTERIE, VENE
 OCCHI
 ORECCHIO, NASO, GOLA
 FEGATO, ESOFAGO, STOMACO, INTESTINO
 BOCCA E DENTI
 TRACHEA, BRONCHI, POLMONI
 RENI, VESCICA, VIE URINARIE
 OSSA, MUSCOLI, ARTICOLAZIONI
 ORGANI GENITALI
 PELLE, UNGHIE, CAPELLI
 PANCREAS, TIROIDE E ALTRE ghiandole
 SANGUE E LINFA

C

SCRIVI ALLA REDAZIONE



Un contatto veloce con i giornalisti della redazione Salute del Corriere della Sera

I FORUM DI SALUTE



140 pazienti nel mondo. Nel 2021 Schwartz e altri 26 esperti hanno pubblicato un articolo scientifico su Europace, il giornale della [European Heart Rhythm Association](#) sul caso di Sydney: «La presenza di quel gene emerge come una spiegazione ragionevole per la causa naturale di quelle morti».

26 aprile 2023 (modifica il 26 aprile 2023 | 18:48)
 © RIPRODUZIONE RISERVATA

[Leggi e commenta](#)

-  **Gastroenterologia**
- [prof. Silvio Danese](#)
-  **Occhi**
- [prof. Paolo Viniguerra](#)
-  **Disturbi alimentari**
- [pucker maculare](#)
-  **Geriatrics**
- [Erzegovesi](#)
-  **Disturbo alimentare pericoloso?**
-  **Psichiatria**
-  **Cura di un declino cognitivo**
-  **Medicina sportiva**
-  **Depressione o Bipolarismo**
-  **Malattie infettive**
-  **Dolore al fianco destro sotto le**
-  **Nutrizione**
-  **Dermatologia**
-  **Dolore al braccio ad alta intensità in ...**
-  **Dermatologia**
-  **Dopo e olio**
-  **Parkinson**
-  **Cura Melasma**
-  **Malattie rare**
-  **antiipertensivi, statine e**
-  **Celiachia**
-  **depressione cerebrale**
-  **Osteoporosi**
-  **Sospetto celiachia**
-  **Dermatologia pediatrica**
-  **Il donosumal può fare insorgere un**
-  **Malattie renali**
-  **tumore da trazione**
-  **Cardiologia**
-  **Idoneofrosi**
-  **Farmaci e gravidanza**
-  **nutraceutico al posto delle**
-  **Urologia**
-  **Stato di gravidanza**
-  **Ipertrofia lobo medio prostata**
-  **Epilessia**
-  **Ho paura di avere la sla**
-  **Fitoterapia**
-  **Ansia e tracciato EEG**
-  **Tiroide**
-  **amica compresse uso**
-  **Ernie addominali**
-  **Valore anticorpi anti tireoglobulina**
-  **Malattie reumatiche**
-  **4 mesi di dolori e nessuna diagnosi**
-  **Neonatologia**
-  **attendibile con cannabis**
-  **Sportello Cancro - Pancreas, fegato e**
-  **Wc alla labbra**
-  **Sportello Cancro - Testa, collo e tiroide**
-  **Muscolo Patecchi**
-  **Giornchino Giordano Ematologia**
-  **tumore pancreas e medicina**
-  **Sportello Cancro - Il melanoma**
-  **Cisti del seno mascellare**
-  **Sportello Cancro - Il melanoma**
-  **Consulto**
-  **Sportello Cancro - Radioterapia**
-  **Nevo arale**
-  **Sportello Cancro - Psiconcologia**
- **Gusti Natali**
- **Sportello Cancro - Oncologia medica**
- **Sportello Cancro - Ginecologia**
- **Dolori schiena paura tumore ossa**
- **Sportello Cancro - Ginecologia**
- **TUMORILE VITAMINE GRUPPO B**
- **Sportello Cancro - Tumori cerebrali**
- **CR3 R6 R12**
- **Sportello Cancro - Tumori addominali**
- **Astrocitoma pilocitico**
- **Sportello Cancro - Tumori infantili e**
- **tumori laterali della chemio sulla**
- **Sportello Cancro - La prostata**
- **pelle**
- **Sportello Cancro - La senologia**
- **Carcinoma prostata metastatico**
- **Sportello Cancro - Il polmone**
- **Espansore mammario**
- **Ortopedia**
- **Paura di avere un tumore ai**
- **Neurochirurgia**
- **Polmonite**
- **Neuropsichiatria dell''infanzia e**
- **della 'adolescenza**
- **Sportello Cancro e tumori alla zona**
- **Protezione medicalmente assistita**
- **oculare cronici**
- **Sportello Cancro - Immunologia clinica**
- **Valori spermogramma fuori**
- **Angiologia e chirurgia vascolare**
- **Fenomeno di Raynaud con ANA e**
- **Pediatra**
- **La Cospirazione safena**
- **Somno bambini**
- **galattosemia**
- **Cardiologia pediatrica**
- **Pianti mentre dorme**
- **Terapia del dolore**
- **Insufficienza tricuspide lieve**
- **Vista bambino**
- **Nevralgia post erpetica**
- **Ortopedia pediatrica**
- **Miopia bambino 9 anni**
- **Anemologia**

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

051449