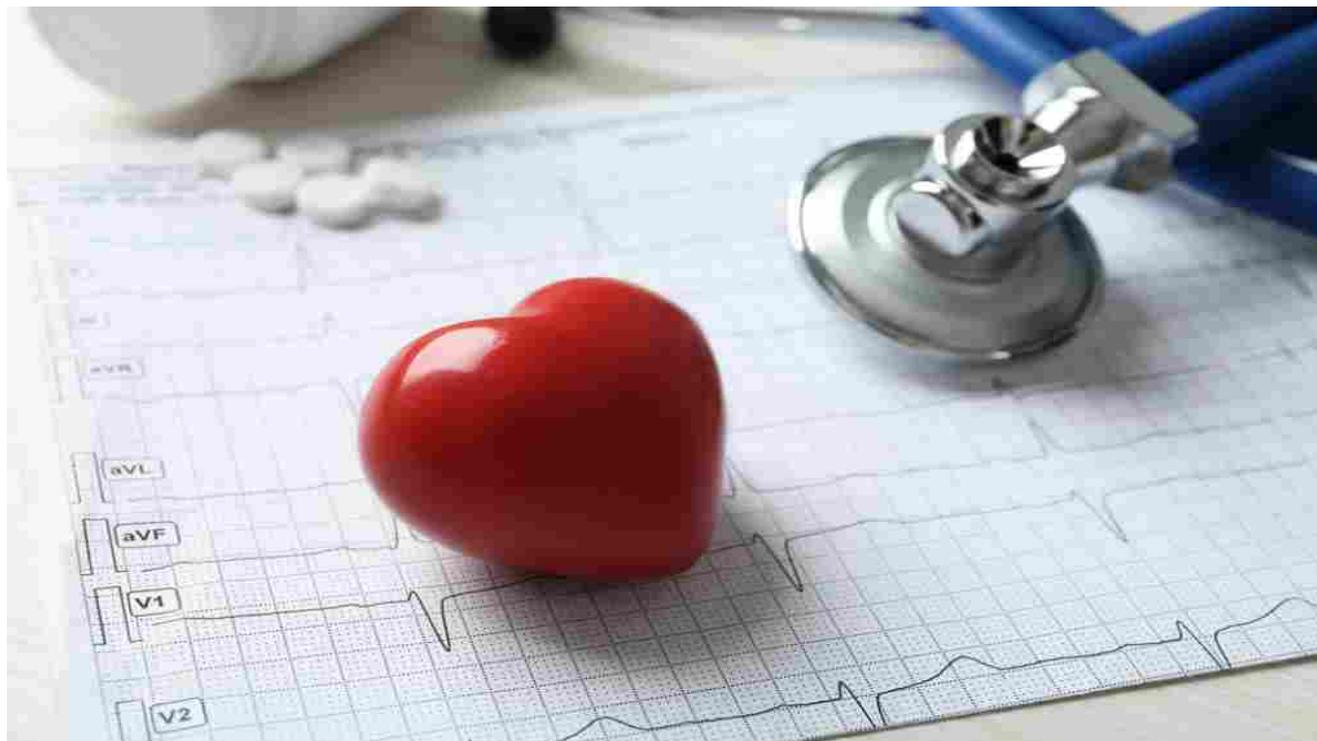


Salute CALM2, che cos'è il gene che può ribaltare un processo per pluriomicidio

In Australia una mutazione letale nel gene CALM2 potrebbe sgretolare una sentenza per infanticidio a carico di una madre in carcere da 20 anni.

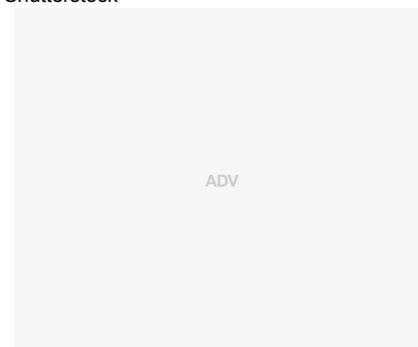


Aritmie congenite determinate da cause genetiche possono essere responsabili delle morti in culla. Shutterstock

Non infanticidi ma morti in culla, provocate da aritmie cardiache ereditarie: la scoperta di una mutazione genetica trasmissibile per via materna sembra destinata a scagionare dall'accusa di pluriomicidio Kathleen Folbigg, 55enne di Sydney in carcere dal 2003 perché ritenuta responsabile dell'uccisione dei suoi 4 figli. Del caso noto da tempo si è tornati a parlare ora che le condanne sono state sottoposte a una nuova investigazione, e l'accusa, dopo aver esaminato nuove evidenze scientifiche, ha dichiarato che: «l'insieme di prove lascia ragionevoli dubbi sulla colpevolezza della signora Folbigg».

La vicenda è interessante perché dimostra l'importanza assunta dalla scienza medica in ambito forense, e perché tangenzialmente ha interessato anche l'Italia: un ruolo determinante nella vicenda è spettato infatti a Peter Schwartz, cardiologo dell'Auxologico nominato come consulente dal giudice.

UNA TRAGEDIA DIETRO L'ALTRA. Al centro del caso ci sono le morti misteriose dei quattro figli della Folbigg, Caleb, Patrick, Sarah e Laura, deceduti nel sonno tra i 19 giorni e i 18 mesi di età tra il 1989 e il 1999. Il giudice aveva stabilito si trattasse di omicidi perché, aveva affermato all'epoca il medico legale, «non si sono mai visti quattro casi di morte naturale in culla nella stessa famiglia». Ma la chiave per risolvere il caso era proprio in quel termine, famiglia.



Codici Sconto

52 Coupon e Nuovi Sconti

- Codice Sconto Asos
- Codice Promo Asos -15% su tutto
- Codice Sconto Farfetch
- Codice Sconto Farfetch 15%
- Codice Sconto Luisa Via Roma
- Codice Sconto Luisa Via Roma -15%
- Codice Sconto Yoox
- Codice Sconto Yoox newsletter di 50€
- Codice Sconto Zalando Prive

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

051449

Mentre la donna dal carcere continuava a proclamarsi innocente la ricerca genetica ha fatto enormi progressi e ha portato, nel 2019, al lancio di una petizione firmata da 150 scienziati e genetisti (tra cui lo stesso Peter Schwartz e nove premi Nobel) in cui si chiedeva una revisione della sentenza perché a provocare le morti poteva essere stato un **difetto congenito** e non un crimine.

LA MUTAZIONE. Nel 2021 le analisi del DNA della donna e di quello delle due bambine effettuate da un team guidato dalla scienziata australiana Carola García de Vinuesa hanno svelato una mutazione a carico del gene CALM2. La mutazione, di cui Kathleen Folbigg era portatrice sana, causa una malattia cardiaca molto rara, la *calmodulinopatia*, che con ogni probabilità ha causato la morte nel sonno delle due bambine. È stata proprio Vinuesa a consultare Schwartz, direttore del Centro per le aritmie cardiache di origine genetica dell'Auxologico Irccs di Milano nonché uno dei massimi esperti mondiali nella ricerca e nella cura delle aritmie genetiche, poi scelto come consulente scientifico al processo.

Spiega lo scienziato: «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 sui geni della Calmodulina causano la calmodulinopatia, una malattia genetica estremamente rara. 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», un'altra malattia cardiaca su base genetica, prima causa di morte improvvisa nei giovani.

ANOMALIE LETALI. La mutazione CALM2 fa parte di una ventina di alterazioni genetiche in grado di determinare aritmie cardiache, cioè alterazioni dell'elettricità in un cuore che appare di forma e dimensioni normali. Queste malattie possono portare a episodi di morte improvvisa o morte in culla, nel caso dei bambini. Secondo Vinuesa sono note soltanto 75 persone circa nel mondo con mutazioni patogeniche a carico di uno dei tre geni CALM, inclusi alcuni genitori che ne sono portatori asintomatici. Ma almeno 20 di questi casi riguardano bambini morti per problemi di cuore e in molti altri pazienti di questo gruppo si sono verificati arresti cardiaci.

I PASSI DA GIGANTE DELLA RICERCA. «Nel 2015 insieme alla prof.ssa Lia Crotti, Direttore della U.O. di Riabilitazione Cardiologica di Auxologico San Luca, abbiamo creato un registro internazionale di tutte le mutazioni sui geni della calmodulina e oggi abbiamo dati su 140 pazienti», aggiunge Schwartz. «Nel nuovo processo questi dati sono stati essenziali per far capire al giudice come queste mutazioni siano compatibili con quanto successo nella famiglia Folbigg. Io, da scienziato, non so se Kathleen Folbigg sia colpevole o no, ma posso affermare che la morte nel sonno delle due bambine è perfettamente spiegata da quanto abbiamo scoperto e capito delle mutazioni sui geni della calmodulina».

Nel 2021 Schwartz e altri 26 scienziati hanno pubblicato un articolo sulla rivista scientifica *Europace* sul caso in cui concludono che: "La presenza di quella mutazione emerge come una spiegazione ragionevole per la causa naturale di quelle morti". Anche i due maschietti Caleb e Patrick sarebbero stati portatori di diverse, ma

Privé by Zalando Coupon
Spedizione a soli 4,90€
Codice Sconto Footlocker
Codice Sconto FootLocker 10€

altrettanto pericolose varianti genetiche a carico del gene BSN, che causano problemi neurologici e attacchi epilettici potenzialmente letali (Patrick era cieco e soffriva di epilessia).

PREVENZIONE. Al di là dell'esito giudiziario della vicenda - per Kathleen Folbigg potrebbe essere presentata la richiesta di grazia - è importante notare che il pericolo cardiaco nei bambini può essere identificato per tempo e tenuto sotto controllo: «Nella maggior parte dei casi queste forme possono essere identificate con un elettrocardiogramma nelle prime settimane di vita.

A volte le aritmie avvengono già nel periodo fetale e possono mettere sull'avviso anche prima del parto» conclude Schwartz.

Eventuali anomalie possono fungere da campanelli d'allarme per il riconoscimento precoce di mutazioni genetiche pericolose e per interventi terapeutici. Oggi esistono farmaci che riducono il rischio di andare incontro ad aritmie, e in un futuro non troppo lontano avremo a disposizione terapie geniche per correggere direttamente il difetto genetico che le provoca.

27 aprile 2023 Elisabetta Intini

Tag scienza - salute - cuore - aritmie - aritmie cardiache congenite - morti in culla - Sids - processi - omicidi - medicina forense - calm2 - mutazioni genetiche - dna - genetica - calmodulinopatia - cardiomiopatie - Kathleen Folbigg

Approfondimenti

Perché fumo e gravidanza non sono compatibili

Salute Perché fumo e gravidanza non sono compatibili