

Twins and Disease



Acta Genet Med Gemellol 43: 123 (1994)
© 1994 by The Mendel Institute

International Congress
40th Anniversary of The Mendel Institute

Le Cardiopatie Congenite nei Gemelli

M.C. Digilio¹, A. Giannotti¹, B. Marino¹, B. Dallapiccola²

¹Genetica Medica e Cardiologia, Ospedale «Bambino Gesù», Roma; ²Università di «Tor Vergata», Roma, Italia

Abstract. Le cardiopatie congenite (CC) isolate sono patologie malformative a prevalente eziologia multifattoriale. Studi epidemiologici su coppie di gemelli mono e dizigoti hanno contribuito a chiarire l'importanza relativa delle componenti genetica e ambientale nella patogenesi delle CC. Nel periodo gennaio 1992-dicembre 1993, sono state valutate presso il nostro centro 24 coppie di gemelli con almeno un componente affetto da CC. In 15 casi si trattava di gemelli dizigoti, in 9 di monozigoti. Sono stati esclusi pazienti con CC inclusa in sindrome cromosomica o mendeliana. Entrambi i componenti delle coppie sono stati sottoposti ad accertamenti cardiologici (valutazione clinica, elettrocardiogramma, ecocardiografia). Le CC osservate sono rappresentate da Tetralogia di Fallot, stenosi polmonare con difetto interatriale, difetto interventricolare, canale atrioventricolare, stenosi aortica, coartazione aortica, trasposizione delle grandi arterie, ritorno venoso anomalo polmonare. L'analisi dei risultati ha mostrato presenza di CC in entrambi i componenti della coppia in 1/15 (7%) dei gemelli dizigoti e in 3/9 (33%) dei gemelli monozigoti. Nel caso della coppia dizigote un gemello è affetto da Tetralogia di Fallot, l'altro da ventricolo unico con atresia della polmonare. Nelle coppie monozigoti con entrambi i componenti affetti da CC, la lesione è concordante in tutti i casi (Tetralogia di Fallot in due casi e stenosi polmonare con difetto interatriale in un caso). La maggiore percentuale di concordanza per presenza di CC nelle coppie di gemelli monozigoti rispetto a quelli dizigoti dimostra l'importanza dei fattori genetici nell'eziologia delle CC. La componente genetica non è però esclusiva ed una significativa interazione genético-ambientale giustifica il riscontro di concordanza per CC solo nel 30% dei gemelli monozigoti.

(Presentato come poster)

Per Corrispondenza: Prof. Aldo Giannotti, Servizio Genetica Medica, Ospedale «Bambino Gesù», Salita S. Onofrio 4, 00165 Roma, Italia.