

Predisposizione genetica all'edema polmonare negli apneisti

Trattenete il fiato: l'impegno di DAN Europe nel settore dell'immersione in apnea ha avuto un prestigioso riconoscimento per la validità della ricerca genetica correlata. Ora potete respirare di nuovo: l'impegno di DAN Europe in questo settore sarà sempre maggiore e più profondo!

Uno dei problemi che attanaglia un grande numero di apneisti (circa il 26% dei praticanti) è lo sviluppo di edema polmonare in seguito alla pratica della loro appassionante attività. Questo argomento sta diventando sempre più presente sui social network e nelle chiacchiere fra pescatori subacquei. Anche il Dott. Danilo Cialoni, Coordinator del dipartimento Research Techniques Development di DAN Europe Foundation nonché grande appassionato e istruttore di apnea, ne ha sofferto, come racconta in un apposito box dell'ultimo libro di Umberto Pellizzari ("Allenamento specifico per l'apnea. Apnea profonda, statica e dinamica.", Addictions-Magenes Editoriale, 2014): *«Col miglioramento delle mie performance apneistiche, inizia però a presentarsi la comparsa di un po' di sangue nella saliva alla fine di ogni sessione di allenamento. Il fenomeno è sempre più marcato e fastidioso: nessuno sa dare indicazioni precise e i dati in possesso della comunità scientifica sono pressoché nulli... un giorno il problema si presenta in modo ben più evidente e traumatico... L'uscita di allenamento è ormai conclusa ma io devo ritornare sul fondo, a 36 metri, per disincagliare l'ancora dell'imbarcazione di appoggio... Alla fine ho la meglio ma capisco subito che mi è accaduto qualcosa di brutto. Durante tutta la risalita questa situazione di strano malessere aumenta. All'uscita sembra che non vi sia più aria nell'atmosfera e a ogni respiro l'ossigeno non è abbastanza. L'affanno fatica a passare e impiego molti minuti per riprendere un respiro normale... Al pronto soccorso, meno di un'ora dopo, i miei colleghi dell'Ospedale mi sottopongono a una Tac, che permette di vedere le condizioni dei miei polmoni pieni di sangue stravasato durante lo sforzo sul fondo e quello di compensazione in discesa. Il caso è così grave e unico che occorrono 3 giorni per il ritorno alla normalità dei miei polmoni, contro le poche ore che di solito sono sufficienti, e mi occorrono più di tre mesi prima di un recupero totale».*

La ricerca

Negli anni successivi a questo incidente il Dott. Cialoni si è dedicato con passione a capire il reale meccanismo che lo aveva provocato e, grazie a numerose collaborazioni di ricerca con DAN Europe, Enti, Università e didattiche di apnea, ha potuto svolgere tantissimi test su apneisti. Ora il quadro comincia ad apparirgli più chiaro. In sostanza la pressione in profondità causa un ingorgo di sangue nei polmoni, il blood-shift, molto simile a quello che si verifica per gli sforzi estremi o per l'ipossia in alta montagna. Il fenomeno è ben noto e studiato in altri settori. Test dopo test le ricerche dimostrano che l'edema dell'apneista è legato a un fenomeno di incremento della pressione polmonare e che tutte le manovre che causano un aumento della pressione intratoracica, come la compensazione, peggiorano la situazione. Alcuni soggetti predisposti non riescono a gestire in tempi rapidi l'incremento di pressione e sviluppano questo edema, detto "non-cardiogeno" perché non è causato da patologie cardiache.

Ora al Dott. Cialoni rimaneva da capire come fosse possibile scoprire se un soggetto avesse una predisposizione o meno a questo evento. Infatti la comprensione del fenomeno permette di capire che un adattamento graduale e un riscaldamento appropriato possono ridurre drasticamente la comparsa di questi sintomi, proprio come avviene con l'acclimatamento degli alpinisti. Quindi queste pratiche sono buone precauzioni per tutti gli apneisti, ma per i soggetti più predisposti esse devono diventare una regola.

A questo punto l'idea innovativa è quella di saltare la barricata e, invece di affidarsi a una ricerca sui fenotipi, cioè l'insieme di tutte le caratteristiche osservabili di un organismo, di analizzare direttamente il "software" di controllo del corpo umano: il genoma. Nasce così una ricerca condotta con la collaborazione del Prof. Alessandro Marroni e di Max Pieri di DAN Europe Research, del Prof. Nicola Sponsiello e del Dott. Vittorio Lucchini.

Scopo di questa ricerca era quello di identificare i polimorfismi che indicassero un fattore di rischio aumentato nei soggetti che li possiedono. I polimorfismi investigati sono implicati nella produzione di enzimi che regolano la pressione nei vasi sanguigni. I soggetti che hanno le varianti geniche "buone" sono in grado di gestire meglio l'aumento di pressione polmonare causato dal blood-shift e corrono meno rischi di edema polmonare.

In particolare oggetto dell'indagine scientifica sono state due varianti del gene dell'enzima Ossido Nitrico Sintasi endoteliale (eNOS): G894T - implicata nella regolazione della vasodilatazione, del flusso ematico e della pressione sanguigna - e T786C - implicata nella patogenesi delle malattie cardiovascolari. Inoltre sono state studiate anche le varianti ID dell'enzima convertitore l'*angiotensina* (ACE). Tutti e tre le indagini hanno mostrato un significativo aumento del livello di rischio per edema polmonare, come spiegato nella pubblicazione "Genetic predisposition to breath-hold diving induced Pulmonary Edema: Update" degli stessi ricercatori, con il Dott. Cialoni come primo autore.

Questi studi e la relativa pubblicazione hanno avuto un grande riconoscimento durante l'ultimo meeting annuale EUBS (European Underwater and Baromedical Society) a Wiesbaden, nel corso del quale è stato conferito agli autori l'ambito premio "Patrick Musimu Award 2014".

Cosa cambia per gli apneisti?

Gli effetti di queste ricerche nel mondo dell'attività subacquea in apnea sono rivoluzionari. Infatti basta effettuare un test genetico e si è in grado di capire la propria predisposizione all'edema polmonare. DAN Europe ha già predisposto un modo semplice e rapido di effettuare il test: all'apneista viene fornita una provetta, chiusa con un tappo corredato di bastoncino con un batuffolo di cotone all'estremità. Basta quindi aprire la provetta, strofinare il batuffolo di cotone all'interno della guancia e richiudere la provetta... come si vede spesso fare nei telefilm investigativi. In questo modo si prelevano alcune cellule della parete interna della guancia; cellule che serviranno a un'azienda specializzata in test genetici per effettuare l'analisi del DNA, ricavando il genotipo. Il referto dirà all'apneista se egli è più o meno a rischio di edema polmonare. Avendo investigato tre diversi polimorfismi è ovvio che ci saranno soggetti molto sfortunati che possiedono la versione "cattiva" di tutti e tre e soggetti molto fortunati che possiedono la versione "buona" di tutti e tre, ma la maggioranza degli apneisti apparterrà a un tipo misto.

Ciò non significa che chi corre rischi minori non debba prendere precauzioni. Il reale obiettivo è informare chi è più soggetto affinché ponga maggiore attenzione a ridurre i fattori di rischio esterni; un attento riscaldamento gli permetterà di sopperire in parte al suo genotipo non ottimale.

Un altro passo avanti può venire dal nuovo studio intrapreso da DAN Europe, proteso a sopperire alla minore produzione di ossido nitrico nei soggetti con genotipo non ottimale mediante un'alimentazione specifica e personalizzata. Allo studio è come la dieta possa abbassare i rischi di chi è più predisposto all'edema, per portarli - forse - allo stesso livello dei più fortunati. Con DAN Europe, quindi, anche una nuovissima branca della scienza, la nutrigenomica, entra a pieno titolo nelle attività subacquee!

DAN Europe e apnea

Oltre alla ricerca scientifica DAN Europe si è preso cura degli apneisti anche dal punto di vista della gestione delle emergenze, istituendo, oltre a quelle già previste per i subacquei sportivi, delle semplici ed economiche polizze assicurative per corsi e stage di apnea. Le polizze coprono tutte le attività di apnea, intendendo con esse le immersioni in apnea in genere, la caccia subacquea, le prove di apnea statica e dinamica. Ci sono tre livelli di corsi: Apnea Entry (per corsi di primo livello fino a 30 metri di profondità), Apnea Advanced (per corsi di secondo livello fino a 30 metri di profondità), Apnea Specialty (per corsi di specializzazione fino a 40 metri di profondità). Inoltre è possibile ottenere delle polizze Apnea Stage, di durata settimanale, che coprono anche l'utilizzo della slitta e che valgono per profondità fino a 100 metri per l'assetto variabile e 70 metri per l'assetto costante.

Insomma DAN Europe e apneisti proseguono "a braccetto" sulla strada di una attività sempre più piacevole, sicura e... mozzafiato!