L’acalasia esofagea è un disordine della motilità dell’esofago caratterizzato da difficoltà alla deglutizione, rigurgito, perdita di peso e dolore toracico.

Studi recenti hanno evidenziato che la causa dell’acalasia potrebbe risiedere nella distruzione dei neuroni dell’intestino che esprimono l’ossido nitrico e che sono deputati al rilasciamento del cardias, lo sfintere che si trova fra esofago e stomaco. Sebbene il motivo della distruzione dei neuroni non sia noto; è stato ipotizzato che le cellule del sistema immunitario agendo in maniera incontrollata, causino la distruzione dei neuroni e quindi la comparsa dei sintomi. L’acalasia apparterrebbe quindi ad un gruppo più ampio di malattie definite “autoimmuni” in cui a causa di una predisposizione genetica, il sistema immunitario riconosce come estranee le normali componenti dell’organismo, come ad esempio i neuroni dell’esofago. L’ossido nitrico è una molecola segnale che oltre ad essere coinvolta nel rilasciamento della muscolatura, svolge un ruolo importante nella difesa dell’organismo da agenti estranei. È stato inoltre dimostrato che l’ossido nitrico ad eccessive concentrazioni, come si verifica nel corso di una severa infiammazione, sia in grado di essere neurotossico e quindi di determinare la distruzione dei neuroni deputati al rilasciamento della muscolatura. Per tali ragioni, la nostra ricerca è stata volta a valutare la presenza di mutazioni genetiche a carico dei geni coinvolti nella eccessiva produzione di ossido nitrico e definirne l’associazione con l’acalasia esofagea.

A tale scopo, la ricerca che ha coinvolto i centri universitari di Napoli, Firenze e Padova è stata condotta sulla base dell’analisi del DNA di 181 pazienti con diagnosi accertata di acalasia esofagea e di 220 soggetti sani di controllo. Lo studio ha dimostrato l’associazione tra l’acalasia ed una particolare variante del gene della sintetasi dell’ossido nitrico, la proteina responsabile della eccessiva produzione di quest’ultimo durante i processi infiammatori. È emerso che oltre ad essere più frequente nei pazienti acalasici, questa particolare variante genetica conferirebbe un maggiore rischio di sviluppare la patologia in età più precoce. Lo studio quindi permetterebbe di identificare quei soggetti a particolare rischio di sviluppare l’acalasia e ha inoltre importanti ripercussioni sulla conoscenza dei meccanismi alla base della malattia.