

Informativa Pazienti

Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro

1. Il cuore sano

Il cuore è un muscolo “speciale” che contraendosi regolarmente e continuamente pompa il sangue nel corpo e nei polmoni. Si compone di quattro camere, due superiori (gli atri) e due inferiori (i ventricoli). L'azione di pompa del cuore è causata da un flusso di segnali elettrici che attraversa il muscolo. Questi segnali elettrici si ripetono in cicli e ad ogni ciclo corrisponde un battito cardiaco.

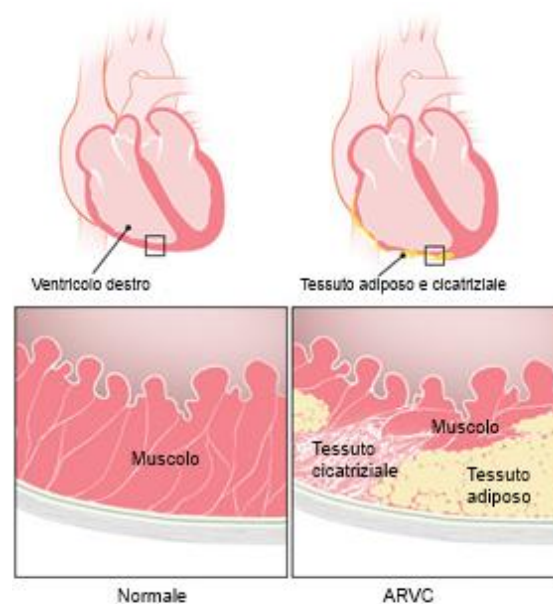
2. Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC)

L'ARVC è una malattia del muscolo cardiaco (cardiomiopatia). Interessa principalmente i ventricoli e causa delle aritmie (anomalie del ritmo cardiaco). Pur essendo nota principalmente come patologia del ventricolo destro, l'ARVC può colpire anche il ventricolo sinistro. Questa malattia è conosciuta anche come Cardiomiopatia Aritmogena, poiché sono le aritmie a causare i sintomi più importanti. L'ARVC, oltre ai ventricoli, può colpire anche gli atri. Essere affetti da ARVC significa avere un problema alle molecole del cuore (le proteine) che hanno il compito di tenere unite tra loro le cellule cardiache. Infatti, nei pazienti affetti da ARVC, queste proteine non si sviluppano normalmente e non riescono a unire saldamente tra loro le cellule cardiache. Quando questo accade, queste cellule si dividono l'una dall'altra, si indeboliscono e muoiono. Una volta morte queste cellule, l'area del cuore precedentemente occupata da esse si infiamma e lo spazio rimasto vuoto viene riempito da tessuto adiposo e cicatriziale “fibrotico”. Quando questo accade, la struttura del muscolo cardiaco si modifica, il ventricolo si allunga e si assottiglia causando due problemi principali:

1. La modifica dell'attività dei segnali elettrici cardiaci che regolano il battito e la conseguente insorgenza delle aritmie;
2. L'assottigliamento eccessivo della parete dei ventricoli che non permette al cuore di pompare il sangue adeguatamente.

3. Prevalenza ed ereditarietà

L'ARVC, se confrontata con le altre cardiomiopatie, può essere considerata una malattia rara. Circa 1 persona su 2.000–5.000 è affetta da ARVC, questa è la prevalenza stimata della malattia.

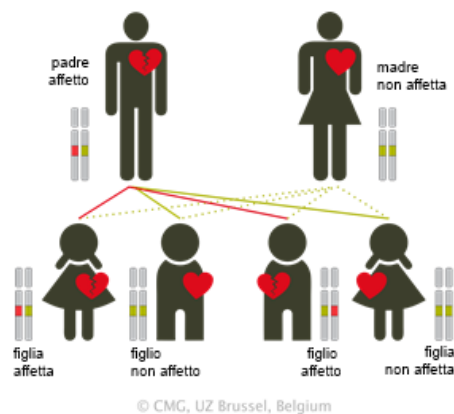


Fonte: Ted Rogers Centre for Heart Research

Spesso l'ARVC ha una causa genetica. Questo significa che può essere causata dal difetto (una mutazione) di un gene che si può trasmettere tra familiari. Un gene è una parte del nostro DNA che racchiude un codice che permette di formare una molecola (una proteina). L'ARVC è causata da una mutazione di alcuni dei geni che contengono i codici delle molecole del cuore (proteine). Ogni persona ha nel suo DNA due copie di ogni gene specifico che potrebbe essere collegato all'ARVC. La presenza di



una mutazione in una sola delle due copie di questi geni (ereditata dal padre o dalla madre) è sufficiente per sviluppare l'ARVC. In questi casi la malattia è autosomica dominante e un genitore portatore del gene mutato ha il 50% delle possibilità (1 su 2) di trasmettere tale mutazione a ogni figlio/a, con una probabilità che il figlio/a non erediti il gene mutato sempre del 50%. A volte l'ARVC si presenta come malattia autosomica recessiva. Questo significa che devono essere presenti due mutazioni su entrambe le copie del gene (sia del padre, sia della madre) per sviluppare l'ARVC. La possibilità di sviluppare la forma autosomica dominante o autosomica recessiva dell'ARVC dipende dai geni e dalle mutazioni coinvolte. In alcuni casi, una nuova mutazione (*de novo*) può svilupparsi nelle ovaie o negli spermatozoi, o in un embrione. In questi casi, i genitori non hanno né la mutazione né l'ARVC, ma il figlio/a sì e potrà a sua volta trasmettere il gene mutato ai suoi figli.



Ereditarietà autosomica dominante

4. Sintomi

L'ARVC può peggiorare con il passare del tempo. I sintomi sono correlati all'attività elettrica, alla struttura e a quanto sangue il cuore riesce a pompare. Un'attività cardiaca anomala nell'ARVC può causare delle aritmie e, di conseguenza, delle palpitazioni (il cuore batte troppo veloce), giramenti di testa e svenimenti. Una diminuzione della capacità del muscolo cardiaco (in particolare del ventricolo destro) di pompare il sangue può determinare un accumulo di fluidi nel corpo, con conseguente gonfiore alle caviglie, alle gambe, alla pancia e l'affanno.

5. Diagnosi

Gli strumenti più comuni per fare diagnosi di ARVC sono la raccolta dell'anamnesi familiare e personale del paziente, l'esame obiettivo, la registrazione dell'attività elettrica del cuore (elettrocardiogramma o ECG), la valutazione del cuore con gli ultrasuoni (ecocardiogramma), la valutazione con Risonanza magnetica cardiaca o RMNc, il test da sforzo, il monitoraggio continuo del ritmo cardiaco (Holter ECG) e lo studio elettrofisiologico endocavitario (SEF, *vedi sotto*).

5.1. ECG (elettrocardiogramma)

L'ECG è il test di base da effettuare. Si applicano dei piccoli adesivi (elettrodi) sul petto, sulle gambe e sulle braccia del paziente e si collegano attraverso dei cavi all'apparecchio di registrazione dell'ECG che cattura in pochi secondi l'attività elettrica che determina il battito cardiaco. A volte è necessario effettuare più di un ECG o ripeterlo nel tempo.

5.2. Ecocardiogramma (eco)

L'ecocardiogramma permette di visualizzare la struttura del cuore attraverso l'utilizzo degli ultrasuoni. Un ecocardiogramma può individuare le diverse tipologie di modifiche cardiache strutturali e le malattie del muscolo cardiaco, come ad esempio la ARVC, o le anomalie della valvola cardiaca. Con questo esame si possono identificare anche le aree di assottigliamento del muscolo cardiaco.

5.3. RMN

La RMN utilizza i campi magnetici per creare un'immagine del cuore. L'apparecchiatura di scansione è composta da un tubo molto ampio con un tavolo posizionato al suo centro, che permette al paziente di entrare nel tubo per effettuare l'esame. Il test dura circa un'ora. La RMN è uno strumento molto efficace per mettere in evidenza la struttura del cuore e vasi maggiori, in particolare le condizioni del muscolo e le aree delle cicatrici cardiache (fibrosi).

5.4. Test da sforzo (stress test)

Il test da sforzo è un esame che si svolge come l'ECG sopradescritto ma, in questo caso, il ritmo cardiaco viene registrato prima, durante e dopo aver effettuato uno sforzo su pedana (treadmill) o bicicletta (cicloergometro). Con questo test è possibile individuare ogni modifica della traccia



elettrocardiografica durante le varie fasi dell'esercizio fisico.

5.5. Monitoraggio con Holter ECG

Il monitoraggio con l'Holter ECG prevede l'utilizzo di un piccolo apparecchio digitale, indossabile con una cintura intorno al torace. Quattro o sei elettrodi ECG sono collegati dall'apparecchio al torace del paziente. L'holter registra l'attività del cuore per 24-48 ore, o fino a sette giorni. Le attività svolte durante il monitoraggio sono raccolte in un "diario" giornaliero.

5.6. Studio elettrofisiologico endocavitario (SEF)

Per effettuare questo test si inserisce un piccolo tubo flessibile, chiamato catetere, in una vena e lo si guida fino al cuore. Attraverso il catetere si inviano al cuore dei segnali elettrici che modificano la velocità del battito. Questo esame permette di capire da dove provengono le aritmie e, di conseguenza, di decidere la migliore opzione terapeutica.

5.7. Test genetico

In poco meno della metà delle famiglie con ARVC è possibile evidenziare la presenza di una mutazione in uno dei geni che causano l'ARVC. Tuttavia, considerando che i geni che causano l'ARVC non sono tutti conosciuti, un risultato negativo del test genetico (i.e. quando si identificano mutazioni nei geni studiabili) non esclude una causa ereditaria per l'ARVC.

6. Terapia

Sebbene non esistano cure per l'ARVC, si possono effettuare delle terapie per controllare la sintomatologia e diminuire i rischi a lungo termine. La terapia mira a migliorare la funzione della pompa cardiaca, controllando le aritmie e riducendo il rischio di eventi aritmici catastrofici (arresto cardiaco). Se i pazienti sono a rischio di morte improvvisa (ad esempio per un precedente arresto cardiaco) o se i sintomi non possono essere controllati dai farmaci, si può considerare l'utilizzo di un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD). Il defibrillatore monitorizza costantemente l'attività cardiaca, può riconoscere le aritmie gravi ed essere programmato in modo specifico sulla base delle caratteristiche individuali del paziente. L'ICD può gestire le aritmie gravi e rapide inviando impulsi elettrici al cuore o attraverso uno shock elettrico che permette di tentare il ripristino del battito

normale. L'ICD si compone di due parti: la batteria (il "corpo" dell'ICD) e l'elettrodo, che controlla l'attività elettrica del cuore e provvede a inviare gli impulsi elettrici o lo shock. L'elettrodo dell'ICD può essere posizionato nella camera destra del cuore (attraverso i vasi sanguigni) o sottopelle, in un'area del torace sopra il cuore.

7. Sport e stile di vita

I pazienti con diagnosi di ARVC (e i loro familiari) devono seguire delle raccomandazioni che sono fondamentali per prevenire l'insorgere di aritmie:

- Evitare gli sforzi molto intensi, specialmente gli sport competitivi con elevato stress fisico e il sollevamento pesi;
- In particolare, per i portatori di mutazione genetica è importante evitare di praticare sport estremo;
- Sottoporsi a controlli periodici per valutare eventuali modifiche dello stato della malattia;
- Incoraggiare i familiari a sottoporsi a screening periodico.

La diagnosi di ARVC e trasmissibilità di questa malattia possono generare stati di ansia e molte domande. Gli assistenti sociali e gli psicologi con esperienza in questo campo possono essere d'aiuto per i pazienti e i loro familiari.

8. Controlli periodici (follow-up)

Sulla base dei sintomi, dell'età e del tipo di terapia, il cardiologo dovrà stabilire la frequenza con cui effettuare i controlli nel tempo.

9. Screening familiare

In caso di conferma di mutazione genica in un paziente con ARVC (*vedi test genetico*), i membri della famiglia del paziente (a partire dai familiari di primo grado: madre, padre, fratelli, sorelle e figli) possono effettuare il test genetico in un centro specializzato in cardiogenetica. In caso di presenza della stessa mutazione (*mutazione familiare*) quei familiari diventano *portatori di mutazione* e devono effettuare controlli cardiologici. In assenza di mutazione, invece, i familiari possono essere rassicurati sulla loro condizione. Nel caso in cui la mutazione non sia identificata in un paziente con ARVC è comunque consigliabile per i suoi familiari (a



partire dai parenti di primo grado) effettuare periodicamente i test cardiologici di controllo. Solitamente l'ARVC si sviluppa dopo la pubertà, nel passaggio all'età adulta. Tuttavia, alcuni bambini presentano precocemente i sintomi della malattia. Per questo le raccomandazioni ai test che potrebbero essere effettuati a partire dai 10 anni.

10. ARVC e gravidanza

Prima di pianificare una gravidanza è importante discutere quali possono essere i potenziali rischi, le modifiche delle terapie e le indicazioni da seguire durante la gestazione.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

