

Informativa Pazienti

Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica (CPVT)

1. Un cuore sano

Il cuore è un muscolo “speciale” che si contrae regolarmente e senza interruzioni, pompando il cuore nei polmoni e nel resto del corpo. Il cuore è composto da quattro camere, due superiori (gli atri) e due inferiori (i ventricoli). La funzione di pompa del cuore è causata da un flusso di segnali elettrici che passano al suo interno. Questi segnali elettrici si ripetono in un ciclo e ogni ciclo produce un battito cardiaco. Quando l'attività elettrica del cuore è disturbata, cioè in caso di aritmia, il cuore non pompa il sangue correttamente.

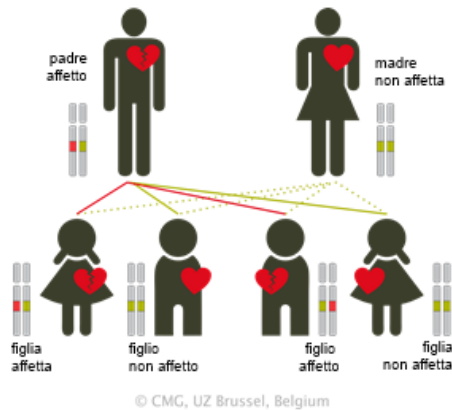
2. CPVT

La CPVT è una malattia cardiaca rara che causa la tachicardia ventricolare, cioè un tipo di aritmia molto veloce, che si attiva con l'attività fisica e lo stress emotivo. La CPVT si osserva principalmente nei bambini e nei giovani adulti, sebbene la diagnosi possa essere fatta a qualsiasi età. Le aritmie sono causate dalle anomalie del funzionamento dei canali del calcio nelle cellule cardiache. Se il livello del calcio diventa troppo elevato, il risultato può essere una tachicardia ventricolare. Se questa anomalia del ritmo cardiaco non si risolve spontaneamente, il sangue non viene pompato in modo appropriato nel corpo e si possono avere vertigini, sincope o anche casi di morte improvvisa.

3. Prevalenza ed ereditarietà

Circa 1 persona su 10.000 è affetta da CPVT (la prevalenza della malattia). La CPVT è una malattia geneticamente determinata e cioè causata da un difetto (una mutazione) in un gene che può essere trasmesso tra familiari. Un gene è una parte del nostro DNA che contiene un codice per formare una molecola (proteina). Ogni persona ha due copie di ognuno dei geni “causativi” legati alla CPVT. La CPVT è causata da una mutazione nei geni che contengono i codici di molecole cardiache specifiche (proteine). Una mutazione in una sola delle due copie di uno di questi geni (del padre o della madre) è sufficiente per sviluppare la CPVT. Si tratta di una malattia autosomica dominante e per un familiare portatore della mutazione c'è il 50% delle possibilità (1 su 2) di trasmettere la mutazione ai suoi figli. La possibilità che i figli non ereditino la mutazione è anch'essa del 50%. A volte la CPVT si presenta come malattia autosomica recessiva. Questo significa che per sviluppare la CPVT devono essere presenti delle mutazioni su entrambe le copie del gene (sia del padre sia della madre). La caratteristica autosomica dominante o autosomica recessiva della CPVT dipende dal gene e dalla mutazione. In alcuni casi si può osservare una nuova mutazione (*de novo*) nell'ovulo, nello spermatozoo o nell'embrione. In questi casi i genitori non hanno né la mutazione né la CPVT, ma il/la figlio/a sì e potrà trasmettere a sua volta il gene mutato ai figli.





Ereditarietà autosomica dominante

4. Sintomi

La CPVT colpisce principalmente bambini e giovani adulti. I sintomi più comuni sono palpitazioni o sincope (svenimento) e collasso, in particolare durante l'esercizio fisico. La diagnosi di CPVT può essere complessa in quanto l'ECG è completamente normale a riposo, ma può diventare anomalo sotto l'esercizio fisico. Tuttavia, una volta confermata la diagnosi di CPVT, sono disponibili delle terapie.

5. Diagnosi

Gli strumenti più utili per fare diagnosi di CPVT sono la raccolta della raccolta dell'anamnesi familiare e personale del paziente, l'esame obiettivo, la registrazione dell'attività elettrica del cuore (elettrocardiogramma o ECG) e il test da sforzo. Il test da sforzo e il monitoraggio con Holter ECG hanno un ruolo importante anche nella valutazione del successo della terapia e sono quindi accertamenti che devono essere ripetuti periodicamente in tutti i pazienti.

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. Test da sforzo (stress test)

Il test da sforzo è un esame che si svolge come l'ECG sopra descritto, 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.

5.3. 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.

5.4. Cardio-memo/vitaphone ed event recorder cardiaco

Questi apparecchi sono delle versioni più complesse dell'Holter sopra descritto. In caso di sintomi è possibile sollecitare una registrazione del ritmo cardiaco durante l'evento. Il vantaggio del cardio-memo è che non sono necessari gli elettrodi per farlo funzionare ma è sufficiente posizionare l'apparecchio sul petto durante il sintomo.

5.5. 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 o le anomalie della valvola cardiaca. Con questo esame si possono identificare anche le aree di assottigliamento del muscolo cardiaco.

Nei pazienti con CPVT non sono presenti solitamente dei problemi strutturali, ma spesso si effettua un ecocardiogramma per confermare l'assenza di tali problematiche.

5.6. Test genetico

In circa la metà delle famiglie con CPVT si può identificare una mutazione nel gene *RYR2*. Nei pazienti con CPVT autosomica recessiva, si possono individuare due mutazioni nel gene *CASQ2*. I geni *RYR2* e *CASQ2* producono due diverse proteine che svolgono un ruolo importante nel controllo dei livelli di calcio nelle cellule cardiache.

6. Terapia

Spesso si prescrivono i betabloccanti, farmaci utilizzati per ridurre l'insorgenza delle aritmie. Nei pazienti con CPVT i betabloccanti servono ad



abbassare la frequenza cardiaca e l'effetto dello sforzo o dell'eccitazione del cuore. Nel momento in cui i betabloccanti rallentano il battito, il sangue riesce a riempire completamente le camere cardiache prima di essere pompato fuori. Questo comporta un miglioramento della funzione cardiaca e della circolazione del sangue in tutto il corpo. In base all'effetto dei betabloccanti, la terapia può essere combinata con altri farmaci, come ad esempio la Flecainide. Quando i farmaci non sono efficaci o in caso di arresto cardiaco, si può utilizzare un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD) o valutare la possibilità di effettuare una simpatectomia cervicale. L'ICD può agire sulle principali aritmie letali, mentre la simpatectomia cervicale (chiamata anche denervazione cardiaca) è una procedura chirurgica che agisce sui nervi che rilasciano adrenalina e sostanze stimolanti simili all'interno del cuore.

7. Sport e stile di vita

I pazienti con diagnosi di CPVT (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
- Far valutare ad un medico specializzato l'idoneità sportiva agonistica
- Utilizzare i betabloccanti (se prescritti dal medico)
- Incoraggiare lo screening periodico dei familiari

La diagnosi di CPVT e la possibilità di poter trasmettere la malattia possono generare stati di ansia e molte altre problematiche. 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 genetica in un paziente con CPVT, i membri della sua famiglia (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 assicurati sulla loro condizione. Se non si evidenzia una mutazione in un paziente con CPVT i suoi familiari (a partire dai parenti di primo grado) devono comunque essere valutati periodicamente da un cardiologo. I pazienti con CPVT possono presentare dei sintomi durante l'infanzia e, pertanto, la valutazione genetica, i test cardiologici e un trattamento tempestivo dei familiari con diagnosi di CPVT sono importanti già a partire dal primo anno di vita (preferibilmente prima di partecipare a corsi di nuoto).

10. CPVT e gravidanza

Durante la gravidanza è importante continuare il trattamento con i betabloccanti. A volte è necessario modificare il tipo di betabloccante, poiché non tutti i farmaci sono utilizzabili durante la gestazione. Inoltre, quando si assume una terapia con betabloccanti durante una gravidanza è consigliabile pianificare la nascita in ospedale poiché è possibile che si possa abbassare la frequenza cardiaca del bambino durante il parto.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

