

# Informativa Pazienti

## Cardiomiopatia Ipertrofica

### 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 dal flusso di segnali elettrici che attraversano il muscolo. Questi segnali elettrici si ripetono in un ciclo e ad ogni ciclo corrisponde un battito cardiaco.

### 2. Cardiomiopatia Ipertrofica

La cardiomiopatia ipertrofica (CMI) è una malattia del muscolo cardiaco. Quando si è affetti da CMI il muscolo può diventare eccessivamente spesso, in particolare nella parte del setto interventricolare (ovvero nella parte del muscolo tra il ventricolo destro e il ventricolo sinistro). Lo spessore e la diffusione della malattia nel muscolo cardiaco possono variare da persona a persona. Il ventricolo sinistro è quello principalmente colpito da questa malattia, ma in alcuni soggetti si può osservare anche un ispessimento del ventricolo destro. In alcuni pazienti l'ispessimento del muscolo cardiaco può causare l'ostruzione del passaggio del flusso sanguigno e in questo caso la malattia si definisce cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva (CMIO).

In un cuore sano, le cellule che compongono il muscolo cardiaco sono allineate in file semplici e lineari, come si può vedere sotto nella figura in alto a destra. Al contrario, nei pazienti con CMI, le cellule si dispongono in strati disorganizzati e disordinati (*disarray miocardico*), come mostrato nella figura in alto a destra. Il muscolo cardiaco può anche diventare progressivamente rigido e rendere più difficile lo svolgimento della funzione di pompa del cuore.

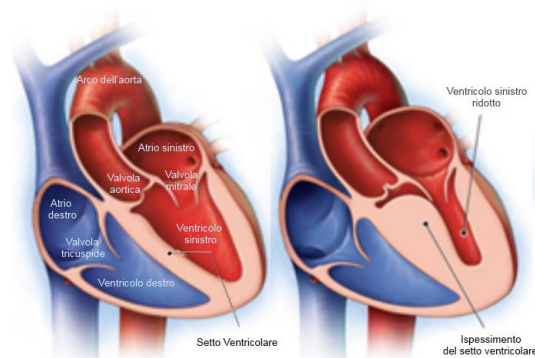


Normale struttura muscolare

Disarray miocardico

Cuore sano

Cardiomiopatia ipertrofica



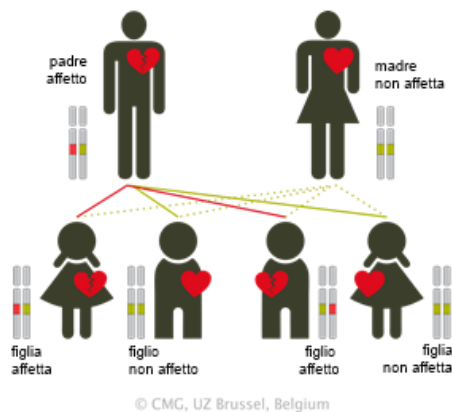
Fonte: Mayo Clinics

### 3. Prevalenza ed ereditarietà

Circa 1 persona adulta su 500 è affetta da CMI e questo dato rappresenta la prevalenza della malattia. Spesso la CMI ha delle cause genetiche, ciò significa che è dovuta ad un difetto (una mutazione) di uno o più geni che può trasmettersi nei familiari. Un gene è una parte del nostro DNA che contiene un codice per creare una molecola (proteina). La CMI è causata da una mutazione nei geni specifici che contengono i codici per molecole (proteine) del cuore. Ogni persona ha due copie dello stesso gene che possono essere collegate alla CMI. Una mutazione in una sola delle due copie di questi geni (da parte del padre o della madre) è sufficiente per sviluppare la CMI. In questi casi la CMI si definisce



autosomica dominante e un genitore portatore della mutazione ha il 50% delle possibilità di trasmettere la mutazione ad ognuno dei suoi figli, con la stessa possibilità del 50% che i figli non ereditino il gene mutato. In alcuni casi, una nuova mutazione (*de novo*) può essere trovata negli ovuli o negli spermatozoi o nell'embrione. In questi casi, i genitori non sono portatori né della mutazione né della CMI ma il bambino ha la malattia e può a sua volta trasmettere il gene mutato ai suoi figli.



*Ereditarietà autosomica dominante*

#### 4. Sintomi

La maggior parte delle persone affette da CMI non hanno sintomi o hanno una condizione stabile per tutta la durata della loro vita adulta. Pochi individui possono sviluppare sintomi gravi e solo alcune persone peggiorano nel tempo. Questo può essere dovuto allo sviluppo di aritmie (ritmo cardiaco anormale) o all'ispessimento del muscolo cardiaco, che rende più difficile pompare il sangue. I sintomi più comuni sono l'affanno (dispnea), il dolore toracico, le palpitazioni (causate dall'aritmia), le vertigini e i blackout "sincope".

#### 5. Diagnosi

Gli strumenti più utili per fare diagnosi di CMI 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), il monitoraggio del ritmo cardiaco (Holter ECG), il test da sforzo, la valutazione mediante Risonanza magnetica cardiaca o RMNc (*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 CMI o le anomalie delle valvole cardiache. Con questo esame si possono identificare anche alcune aree di assottigliamento del muscolo cardiaco.

#### 5.3. 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). In questo modo è possibile individuare ogni modifica della traccia elettrocardiografica durante le varie fasi dell'esercizio fisico.

#### 5.4. 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.

#### 5.5. 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 da un tavolo posizionato al suo centro, che permette al paziente di entrare nel tunnel per effettuare l'esame, che 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 cicatrici cardiache (fibrosi).



## 5.6. Test genetico

In più della metà delle famiglie con diagnosi di CMI è possibile evidenziare una mutazione in uno dei geni che causano la malattia. Tuttavia, considerando che i geni che causano la CMI non sono tutti conosciuti, un risultato negativo del test genetico (ad esempio quando non si identificano mutazioni nei geni studiabili) non esclude una causa ereditaria di CMI.

## 6. Terapia

Sebbene non sia disponibile una cura per la CMI, le terapie aiutano a controllare i sintomi e a diminuire i rischi a lungo termine. La maggior parte dei sintomi può essere controllata utilizzando dei farmaci: i betabloccanti, calcio antagonisti, gli antiaritmici e gli anticoagulanti. Se i pazienti sono a rischio di morte improvvisa (ad esempio in caso di arresto cardiaco pregresso) o se i sintomi non possono essere controllati dai farmaci, si può considerare la possibilità di utilizzare un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD). Il defibrillatore monitorizza costantemente l'attività cardiaca, può riconoscere le aritmie gravi e può essere programmato in modo specifico sulla base delle caratteristiche individuali del paziente. L'ICD può intervenire sulle aritmie gravi e veloci, inviando impulsi elettrici al cuore o attraverso uno shock elettrico che permette di normalizzare il battito cardiaco. 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 sopra il cuore.

Nella piccola parte dei pazienti affetti da cardiomiopatia ostruttiva, nonostante l'utilizzo dei farmaci, i sintomi continueranno ad essere presenti. In questi pazienti potrebbe essere necessario effettuare ulteriori trattamenti per ridurre la sintomatologia e migliorare la funzione cardiaca. I trattamenti principali sono due: la miectomia del setto e l'ablazione alcolica (in casi selezionati). La miectomia è una procedura chirurgica che si effettua a cuore aperto e serve a rimuovere le parti ispessite del muscolo cardiaco che ostruiscono il passaggio del sangue (ad esempio il setto interventricolare). L'ablazione alcolica invece consiste nell'iniezione di una piccola quantità di

alcol attraverso un catetere nei vasi sanguigni che irrorano la parte ispessita del cuore (i.e. il setto interventricolare). L'alcol distrugge una parte del muscolo ispessito che causa l'ostruzione. Sia la miectomia sia l'ablazione alcolica del setto possono permettere al sangue di fluire più facilmente.

## 7. Sport e stile di vita

I pazienti con diagnosi di CMI (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;
- Sottoporsi a controlli periodici per valutare eventuali modifiche dello stato della malattia;
- Incoraggiare lo screening periodico dei familiari.

La diagnosi di CMI 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 consigliare al paziente la frequenza con cui effettuare i controlli nel tempo.

## 9. Screening familiare

Nel caso in cui si confermi una mutazione genica in un paziente affetto da CMI (*vedi test genetico*), i membri della famiglia di quel paziente (a partire dai familiari di primo grado: madre, padre, fratelli, sorelle e figli) possono effettuare i test genetici 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 periodici. In assenza di mutazione, invece, i familiari possono essere assicurati sulla loro condizione. Nel caso in cui la mutazione non sia presente in un paziente con la CMI è comunque consigliabile per i suoi familiari (a partire dai parenti di primo grado) effettuare periodicamente i test cardiologici di controllo.



Solitamente la CMI si manifesta dopo la pubertà, nel passaggio all'età adulta. Tuttavia, alcuni bambini presentano precocemente i sintomi della malattia. Per questo è importante effettuare una valutazione a partire dai 10 anni o anche prima di questa età se la malattia si è manifestata precocemente in altri membri della famiglia.

## 10. CMI e gravidanza

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



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

