

Informativa Pazienti

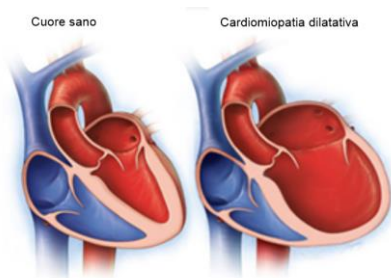
Cardiomiopatia Dilatativa

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 Dilatativa

La cardiomiopatia dilatativa (CMPD) è una malattia del muscolo cardiaco. Essere affetti da CMPD significa avere il ventricolo sinistro (o a volte entrambi i ventricoli) dilatato, quindi più grande. Quando questo accade, il cuore non riesce più a pompare il sangue in modo corretto nel resto del corpo e nei polmoni e questo può determinare una presenza eccessiva di fluidi nei polmoni, gonfiore alle caviglie, all'addome e ad altri organi, e affanno. Questa sintomatologia corrisponde a quella dello scompenso cardiaco, in particolare dell'adulto. Nella maggior parte dei casi, la CMPD si sviluppa lentamente e quindi il cuore può danneggiarsi seriamente prima che si possa fare una diagnosi. In alcuni casi si può osservare anche un rigurgito mitralico. Questo accade quando una parte del sangue fluisce nella direzione sbagliata attraverso la valvola mitrale, ad esempio dal ventricolo sinistro all'atrio sinistro.



Fonte: consenso della Mayo clinic

3. Prevalenza ed ereditarietà

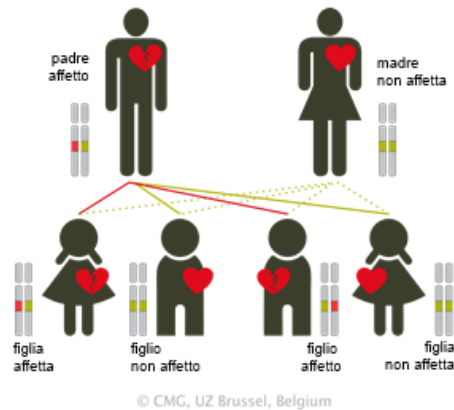
Non è chiaro, attualmente, quante siano le persone affette da CMPD, il che vuol dire che la prevalenza della CMPD è sconosciuta. Nella maggior parte dei pazienti la causa della CMPD non è genetica, ma può essere dovuta a patologie coronariche, ipertensione, infezioni virali, malattie autoimmuni, esposizione a tossine (ad esempio alcool o alcune sostanze stupefacenti) o ad una gravidanza. Ancora non sappiamo fino a che punto le cardiomiopatie che non presentano mutazione genetica possano svilupparsi comunque sotto l'influenza di una predisposizione genetica.

In circa il 30% di CMPD (1 su 3) esiste una chiara familiarità per CMPD e una causa genetica. Questo significa che in questi casi la CMPD è causata da un difetto genico (mutazione) che colpisce uno o più geni e che la malattia 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). La CMPD è causata da una mutazione nei geni specifici che contengono i codici per le molecole (proteine) del cuore. Ogni persona ha due copie di ogni gene che può essere collegato alla CMPD. Una mutazione in una sola delle due copie di questi geni (ereditata dal padre o dalla madre) è sufficiente per sviluppare la CMPD. Una malattia con queste caratteristiche è chiamata autosomica dominante e un familiare portatore di mutazione ha il 50% delle possibilità (1/2) di trasmettere la mutazione ad ogni figlio/a. Allo stesso tempo, esiste la stessa possibilità del 50% che il figlio/a non erediti il gene mutato.

In alcuni casi si può osservare una nuova mutazione (*de novo*) che può svilupparsi nell'ovulo, nello spermatozoo o nell'embrione. In questi casi, i genitori non hanno la mutazione e la CMPD, ma il figlio/a sì e può trasmettere a sua volta il gene mutato ai suoi figli.





Ereditarietà autosomica dominante

4. Sintomi

Le persone affette da CMPD possono stare apparentemente bene (senza sintomi). Alcuni pazienti presentano pochi sintomi mentre altri possono sviluppare problematiche che necessitano trattamenti complessi.

In caso di sintomi, in un paziente con CMPD è possibile utilizzare farmaci o altre terapie per tenerli sotto controllo. I sintomi della CMPD sono simili a quelli dello scompenso cardiaco. Lo “Scompenso cardiaco” è il termine usato per descrivere la sintomatologia che si verifica quando il muscolo cardiaco perde la sua efficienza nel pompare il sangue in tutto il corpo. I sintomi dello scompenso cardiaco nell’adulto includono: affanno, gonfiore ai piedi, alle caviglie, all’addome e alla parte bassa della schiena, stanchezza e anche palpitazioni, quest’ultime come conseguenza delle aritmie (anomalie del ritmo cardiaco). Alcune aritmie possono anche causare morte improvvisa e, in particolare, l’evento tragico si può scatenare in quei pazienti con una grave compromissione dell’attività di pompa del cuore.

5. Diagnosi

Gli strumenti più utilizzati per effettuare una diagnosi di CMPD sono la raccolta dell’anamnesi familiare e personale del paziente, l’esame obiettivo, la registrazione dell’attività elettrica cardiaca (elettrocardiogramma o ECG), la valutazione del cuore attraverso gli ultrasuoni (ecocardiogramma), il test da sforzo, l’holter ECG, la

valutazione mediante con Risonanza magnetica cardiaca o RMNc e le analisi del sangue (e.g. funzione renale, dosaggio elettroliti, e la BNP ovvero la proteina rilasciata nel sangue in caso di scompenso cardiaco).

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 CMPD o le anomalie della valvola cardiaca. Con questo esame si possono identificare anche le 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 sopradescritto, 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. 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, evidenziando le condizioni del muscolo e identificando le cicatrici cardiache (fibrosi).

5.5. Studio Elettrofisiologico Endocavitario (SEF)

Per effettuare questo test si inserisce un piccolo tubo (catetere) in una vena e lo si guida fino al cuore. Il catetere invia al cuore dei segnali elettrici che modificano la velocità del battito. Questo studio



permette di capire da dove provengono le aritmie e, di conseguenza, di stabilire la migliore opzione terapeutica.

5.6. Test genetico

In circa il 30/40% delle famiglie con CMPD si può individuare una mutazione in uno dei geni che causano la CMPD. Tuttavia, considerando che i geni che causano la CMPD 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 la CMPD.

6. Terapia

Sebbene non esista una cura per la CMPD, le terapie aiutano a controllare i sintomi e diminuire il rischio a lungo termine. Tali terapie si basano sulla sintomatologia e (se disponibile) sulla mutazione genetica. Se i pazienti sono a rischio di morte improvvisa (ad esempio per 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 e può essere programmato in modo specifico sulla base delle caratteristiche individuali del paziente. L'ICD può trattare le aritmie gravi e rapide inviando impulsi elettrici al cuore o attraverso uno shock elettrico che permette di ripristinare il battito normale. 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 sottocute, in un'area del torace sopra il cuore.

7. Sport e stile di vita

I pazienti con diagnosi di CMPD (e i loro familiari) devono seguire delle raccomandazioni che sono fondamentali per prevenire l'insorgenza 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 nello stato della malattia;
- Incoraggiare lo screening periodico dei familiari

La diagnosi di CMPD e la trasmissibilità di questa 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 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

In caso di conferma di mutazione genica in un paziente con CMPD (*vedi test genetico*), i membri della famiglia del 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. In assenza di mutazione, invece, i familiari possono essere rassicurati sulla loro condizione. Nel caso in cui la mutazione non sia presente in un paziente con la CMPD è comunque consigliabile per i suoi familiari (a partire dai parenti di primo grado) effettuare periodicamente i test cardiologici di controllo.

Solitamente la CMPD si presenta 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, e anche prima, quando la malattia si è manifestata precocemente in altri membri della famiglia.

10. CMPD e gravidanza

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





European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

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

