

CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

Importante

La maggiorparte dei pazienti affetti da Cardiomiopatia Ipertrofica è asintomatica o solo lievemente sintomatica e non presenta una limitazione significativa della qualità e della durata della vita. Una minoranza invece manifesta sintomi significativi ed ha un rischio aumentato di morte improvvisa. Si raccomanda sempre la visita di un cardiologo per la conferma della diagnosi e per la valutazione del rischio di complicazioni.

Introduzione

Questa pubblicazione è diretta a chiunque sia interessato ad approfondire le conoscenze sul cuore affetto da Cardiomiopatia Ipertrofica. E' stato scritto in collaborazione con i dottori, gli infermieri ed i pazienti stessi. I contenuti cercano di dare risposta alle maggiori domande e ai dubbi dei malati e dei loro cari su questa condizione.

Sono inclusi e spiegati nel testo in aggiunta, i termini medici che descrivono questa condizione e che si possono incontrare nelle conversazioni con i dottori. Inoltre le parole in *Grassetto Corsivo* sono spiegate nel glossario in fondo al libretto.

L'associazione per le Cardiomiopatie incoraggia domande e commenti per migliorare le seguenti edizioni di questo libretto.

Che cosa è la cardiomiopatia ?

La cardiomiopatia è una condizione nella quale il muscolo del cuore è alterato senza una causa apparente.

Si conoscono quattro tipi di cardiomiopatia:

Ipertrofica (HCM) Dilatatativa (DCM), Restrittiva (RCM) ed Aritmogenica destra ventricolare (ARVC).

L'aspetto principale della Cardiomiopatia Ipertrofica è un eccessivo ispessimento del muscolo del cuore (ipertrofia significa letteralmente ispessimento). Il muscolo del cuore può presentare spessori aumentati anche in individui normali come conseguenza di un' elevata pressione sanguigna o di prolungati allenamenti fisici. Nella Cardiomiopatia Ipertrofica invece l'ispessimento avviene senza una causa evidente. Inoltre l'esame microscopico del muscolo del cuore affetto da Cardiomiopatia Ipertrofica mostra l'assenza del normale allineamento delle cellule muscolari: questa anomalia è chiamata *disordine miocardico* o *disarray* (vedi figura 1).

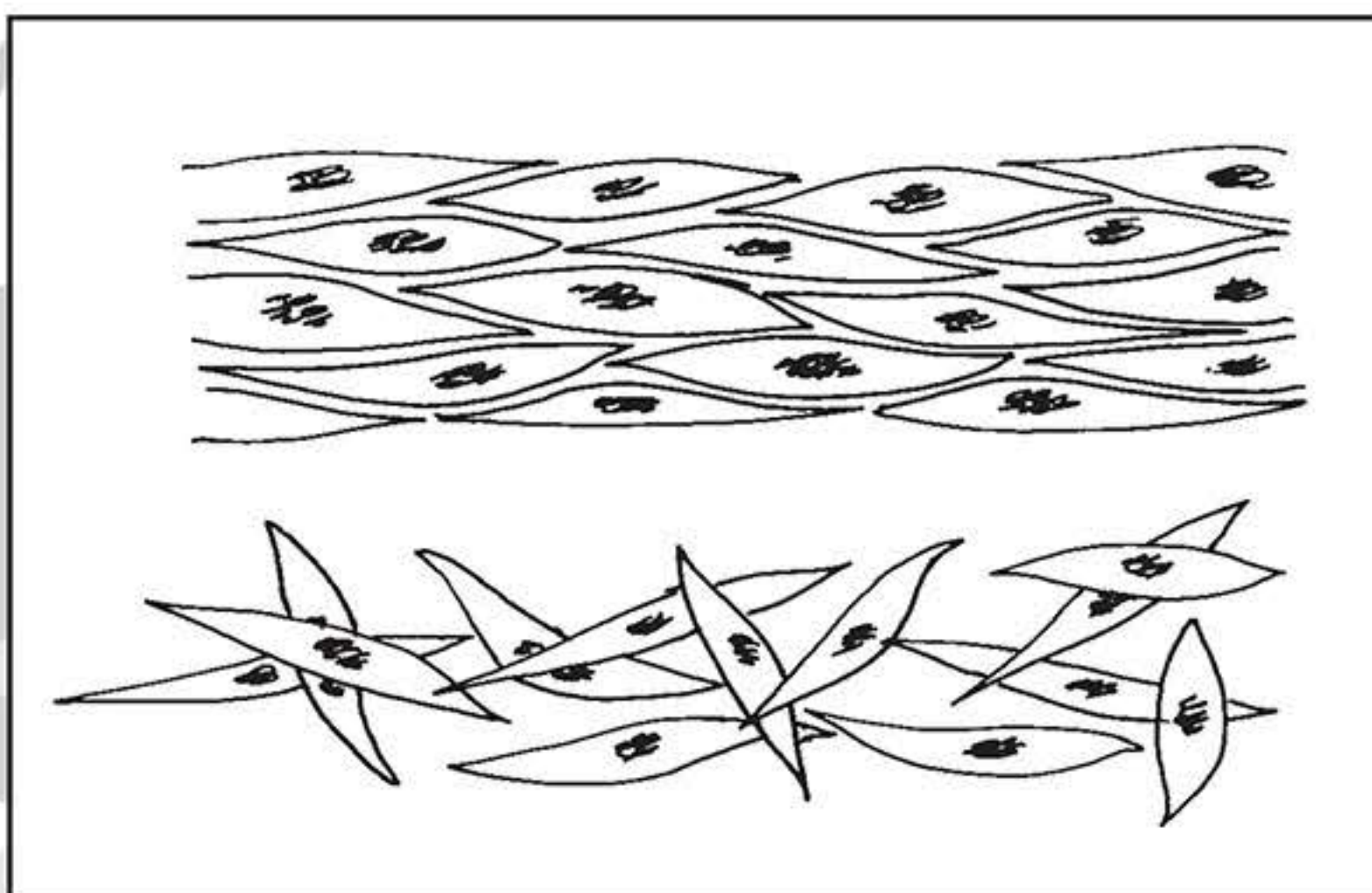


FIGURA 1

Disordine Miocardio

Questi diagrammi mettono a confronto il regolare allineamento parallelo delle cellule muscolari in un cuore normale con l'irregolare allineamento e la disorganizzazione delle cellule muscolari che si riscontra in alcune parti del cuore dei pazienti affetti da Cardiomiopatia Ipertrofica.

Storia ed altri nomi

La Cardiomiopatia Ipertrofica è stata descritta per la prima volta alla fine degli anni 50. La malattia veniva descritta con un certo numero di nomi incluso Cardiomiopatia Ostruttiva Ipertrofica (abbreviato HOCM) Stenosi Idiopatica Subaortica (HSS) e Stenosi Muscolare Subaortica. Attualmente il termine generale di Cardiomiopatia Ipertrofica (HCM) è il più diffuso.

Quanto è frequente la Cardiomiopatia Ipertrofica?

La Cardiomiopatia Ipertrofica non è una malattia rara ed è la più comune malattia cardiovascolare geneticamente determinata. Si stima che la sua prevalenza nella popolazione generale adulta sia circa dello 0,2% (1:500= 1 persona affetta su 500 sane)

Qual è la causa della Cardiomiopatia Ipertrofica?

La causa della Cardiomiopatia Ipertrofica non è ancora completamente conosciuta. Nella maggioranza dei casi la malattia è ereditaria. In altri casi non c'è evidenza di ereditarietà o non ci sono informazioni sufficienti sulla famiglia dell'individuo per sostenere l'ipotesi di ereditarietà. Nelle famiglie affette la malattia si trasmette da una generazione all'altra e non vengono saltate generazioni. Questa condizione di ereditarietà è chiamata dominante (vedi figura 2) e la condizione può essere trasmessa sia da uomini che da donne affette.

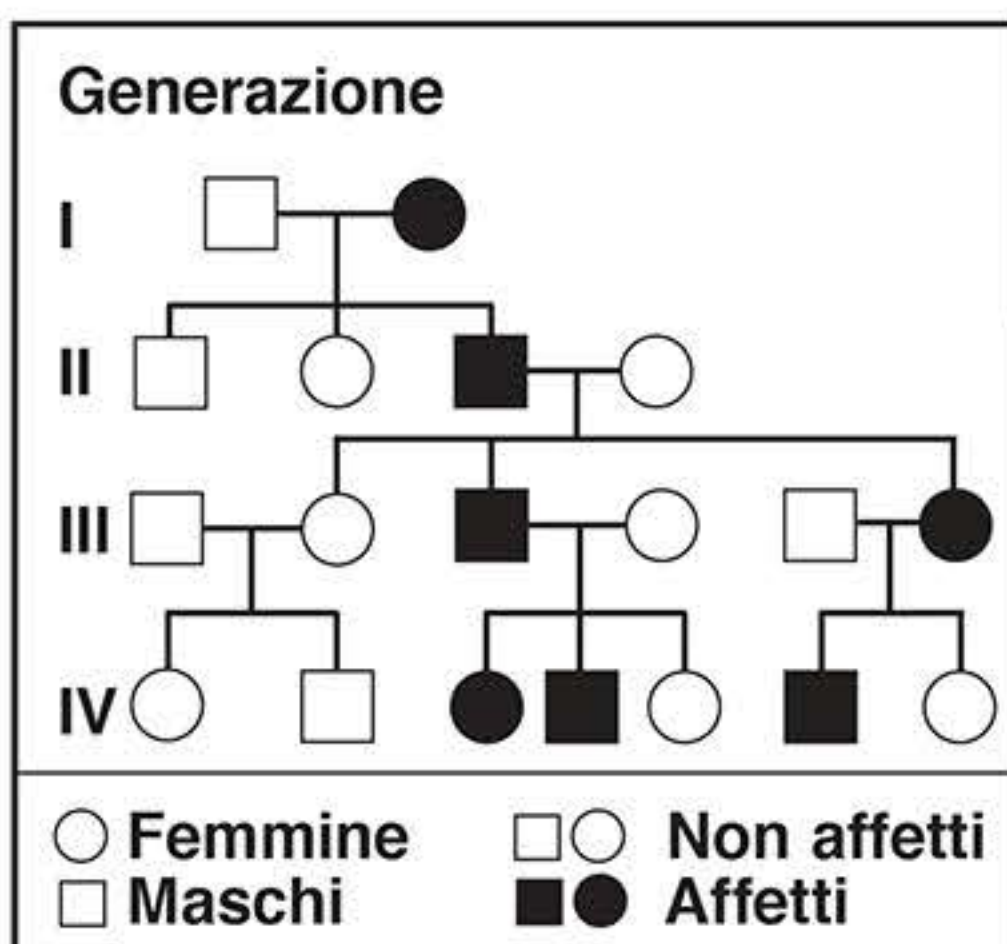


FIGURA 2

Un albero familiare

Questo albero familiare mostra quattro generazioni affette da Cardiomiopatia Ipertrofica. La condizione è trasmessa da una generazione all'altra senza saltarne una. Questa modalità di ereditarietà è chiamata dominante. Ogni figlio di una persona affetta ha una possibilità del 50% di ereditare la malattia.

Nuove Scoperte

Recentemente la ricerca ha identificato alterazioni in almeno 10 geni ciascuno dei quali codifica delle proteine delle cellule cardiache con funzioni contrattili, strutturali o regolatorie delle funzioni cellulari. L'anomalia è conosciuta come *mutazione* e può essere equiparata ad un errore di scrittura nel codice genetico costituito dal DNA. Approssimativamente nel 50-60% delle famiglie, i membri colpiti presentano una mutazione nel gene che codifica per le proteine delle catene pesanti della B miosina, della troponina T cardiaca e la miosina cardiaca che lega la proteina C.

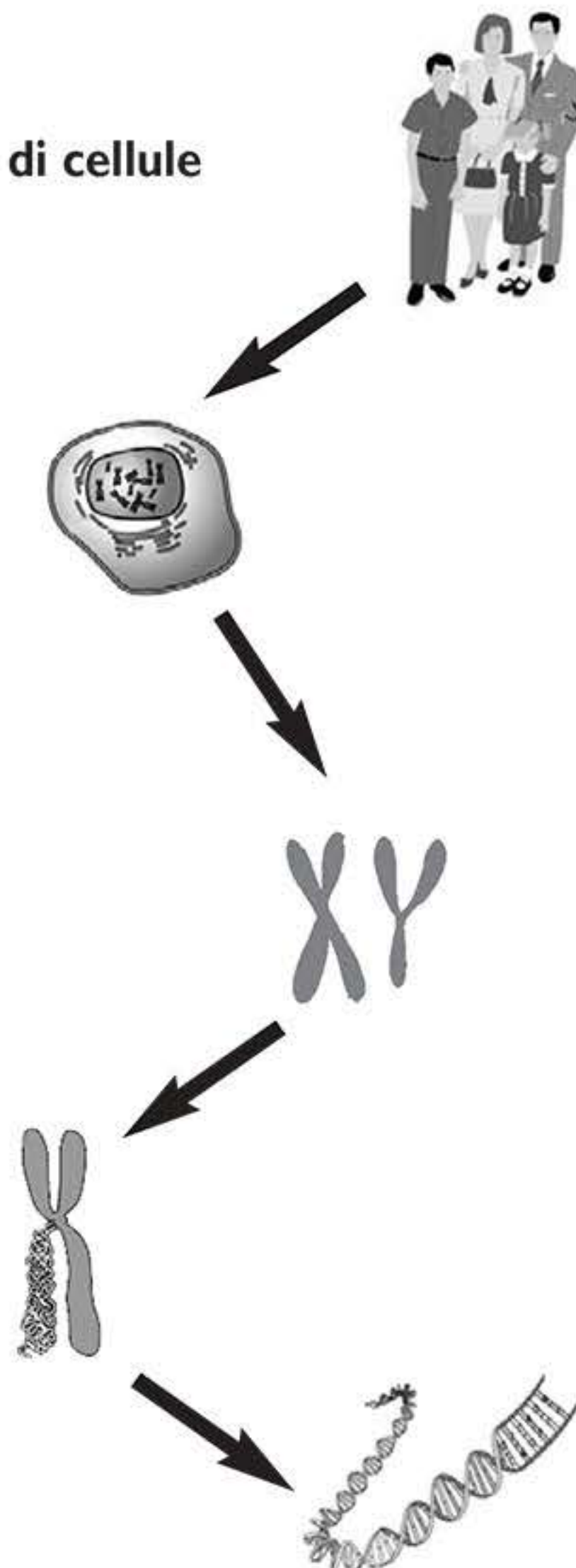
I nostri corpi sono costituiti da Milioni di cellule

Ogni cellula ha un nucleo

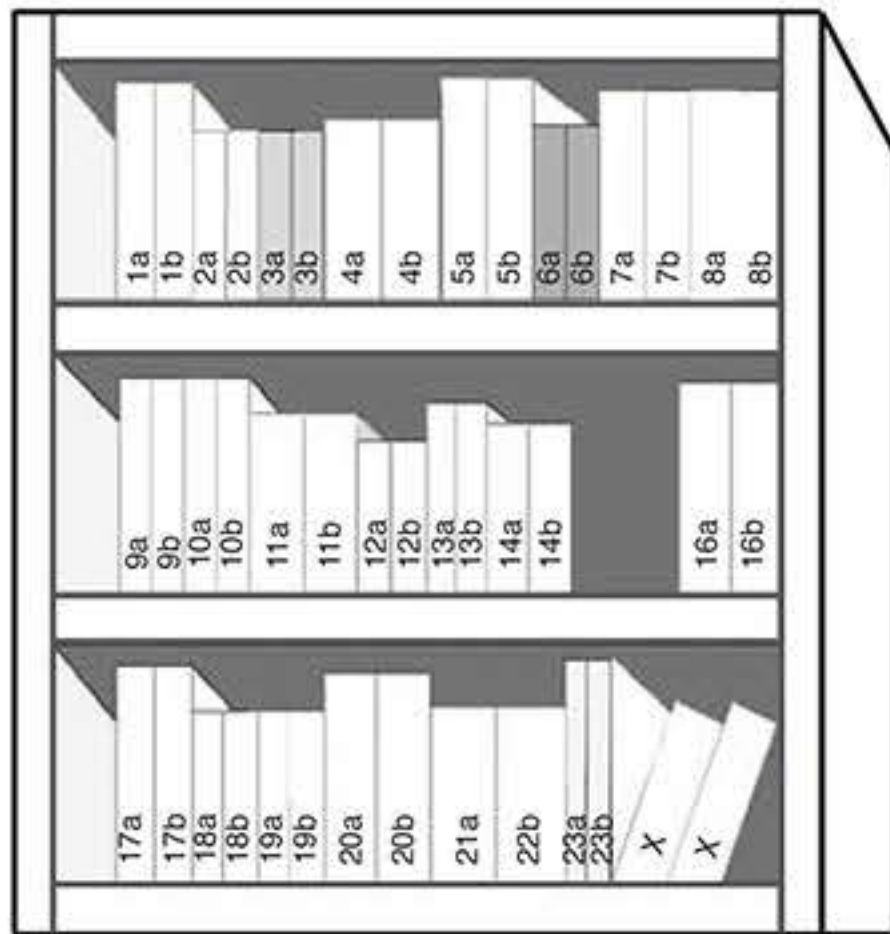
Ogni nucleo presenta 46 cromosomi

Ogni cromosoma è costituito da una lunga spirale di DNA

La spirale del DNA si divide in geni



Dal cromosoma alla proteina

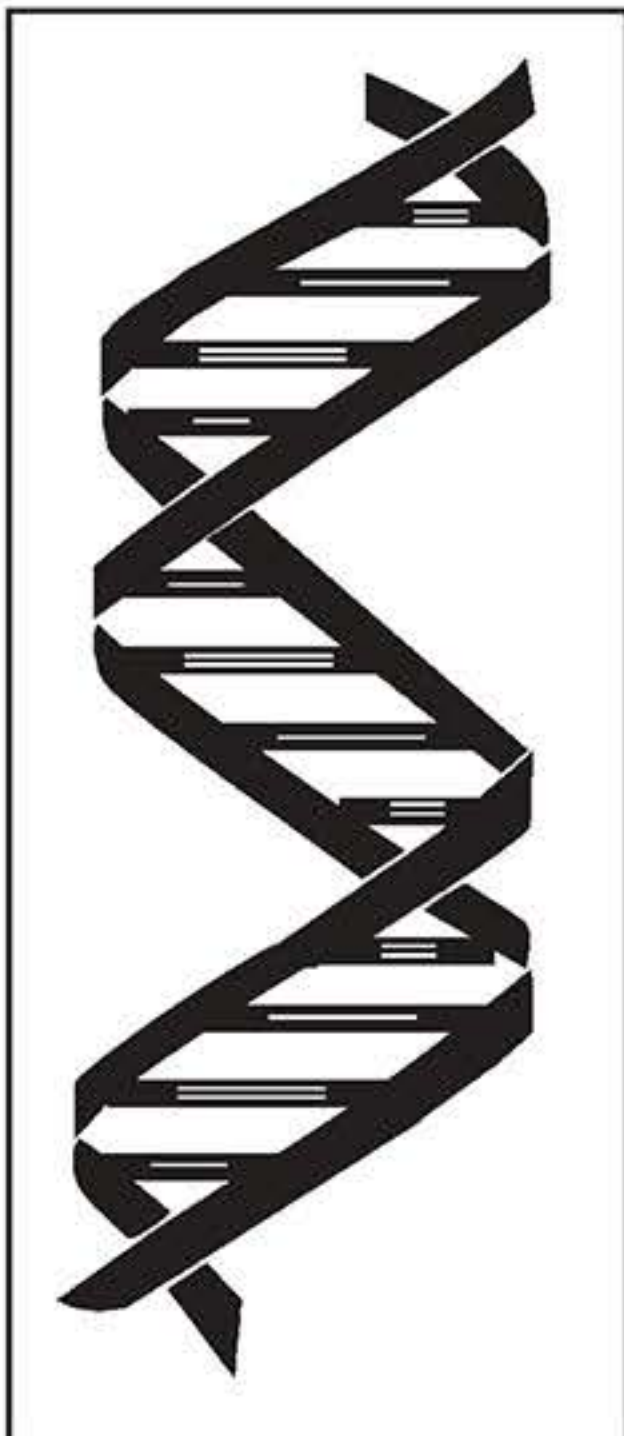


I nucleo della cellula contiene 22 coppie di cromosomi più un paio di cromosomi del sesso. Un cromosoma può essere immaginato come un volume di un'enciclopedia. Ogni persona ha due copie dello stesso volume, una copia viene ereditata dal babbo ed una dalla mamma.

FIGURA 4

DNA

Il DNA è una lunga molecola composta di quattro differenti tipi di unità. Le unità prendono il nome di nucleotidi e sono: Adenina, Timina, Guanina, Citosina.



I nucleotidi sono appaiati specificatamente l'uno con l'altro in questo modo: A con T e C con G. Questi legami tengono uniti i due filamenti di DNA.

L'ordine e la lunghezza dei nucleotidi determina quale proteina verrà prodotta dalla sequenza del DNA.

Un gene è una sequenza di lettere: la lunghezza e l'ordine dei caratteri definisce la natura della proteina che verrà codificata.

Una mutazione avviene quando la sequenza dei caratteri differisce dalla normalità.

La differenza potrebbe essere un singola lettera.

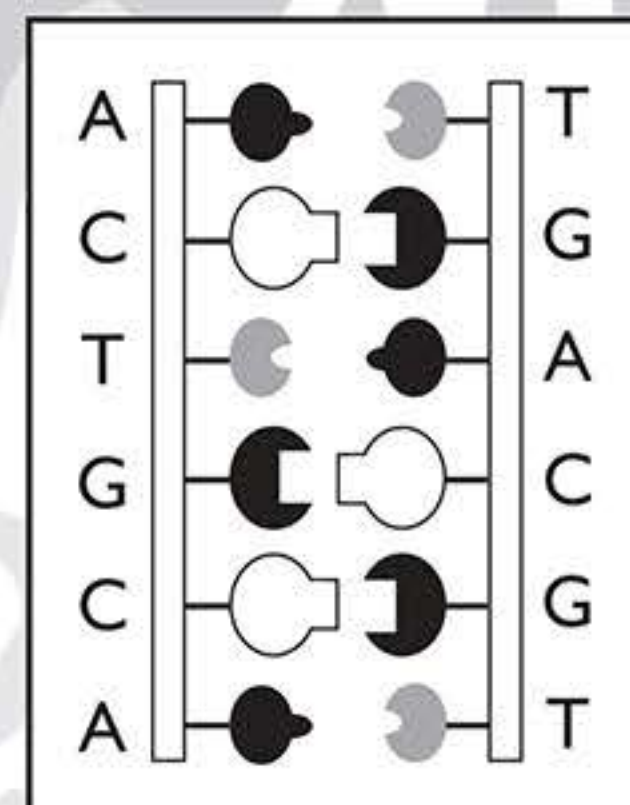
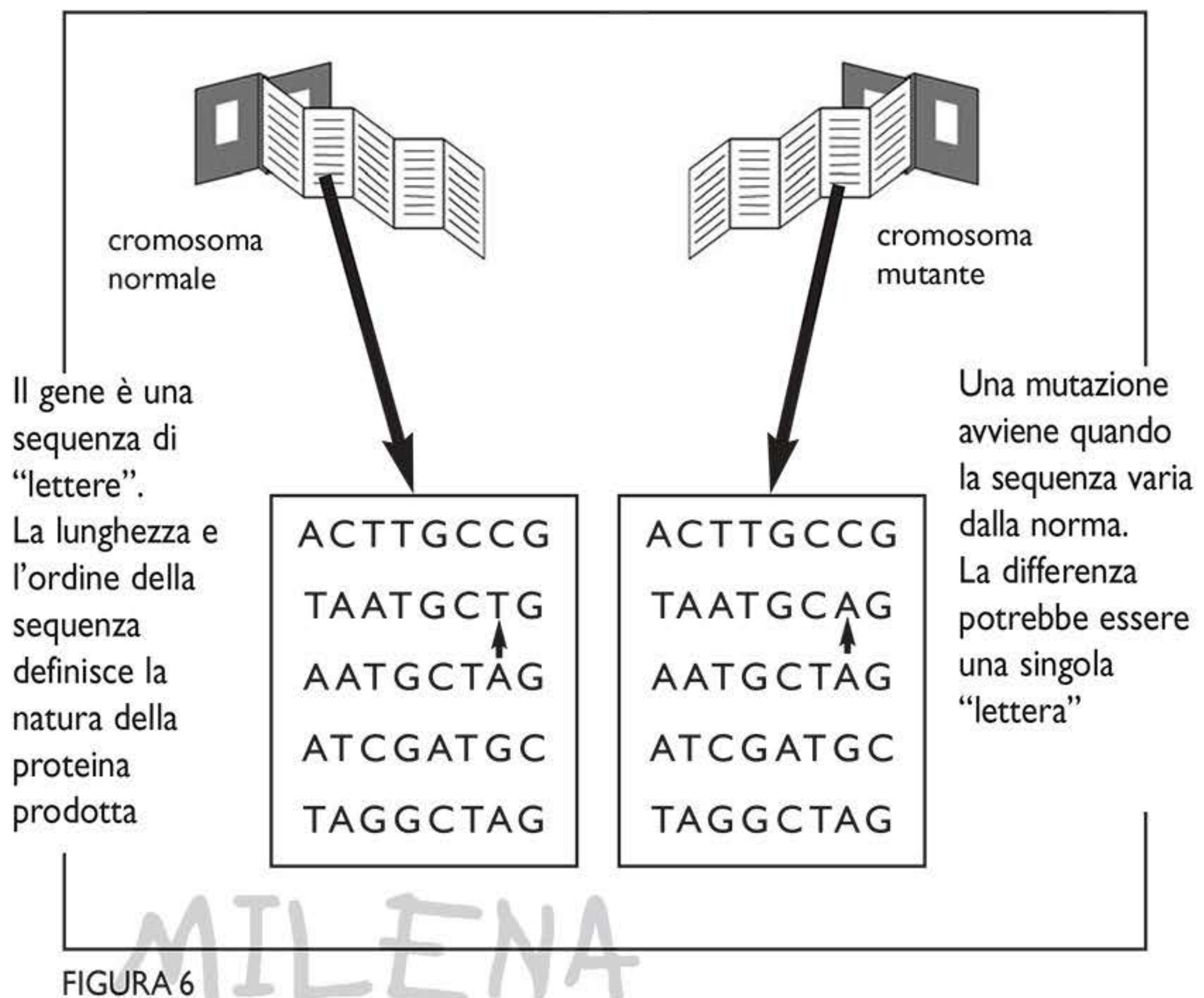


FIGURA 5



La scoperta di queste anomalie del gene è stato il passo più importante per capire le cause della Cardiomiopatia Ipertrofica. L'aspetto più interessante di questa scoperta è la sua applicazione. Si può effettuare la diagnosi con un test per il DNA su materiali come la saliva e il sangue. Questo sarà particolarmente utile per la diagnosi nei bambini e negli adolescenti.

Nuove ricerche sono in corso per identificare altri geni che causano la Cardiomiopatia Ipertrofica e per capire come queste anomalie del gene causino le anomalie del cuore che noi riconosciamo.

Come la Cardiomiopatia Ipertrofica colpisce il cuore

IL CUORE NORMALE

E' di aiuto un po' di familiarità con la struttura e la funzione del cuore normale per capire le alterazioni presenti nella Cardiomiopatia Ipertrofica. La *figura 7* mostra un cuore normale ed indica le camere del cuore, le valvole e la direzione della corrente del sangue. Le pareti del cuore sono composte da uno speciale muscolo: **il miocardio**

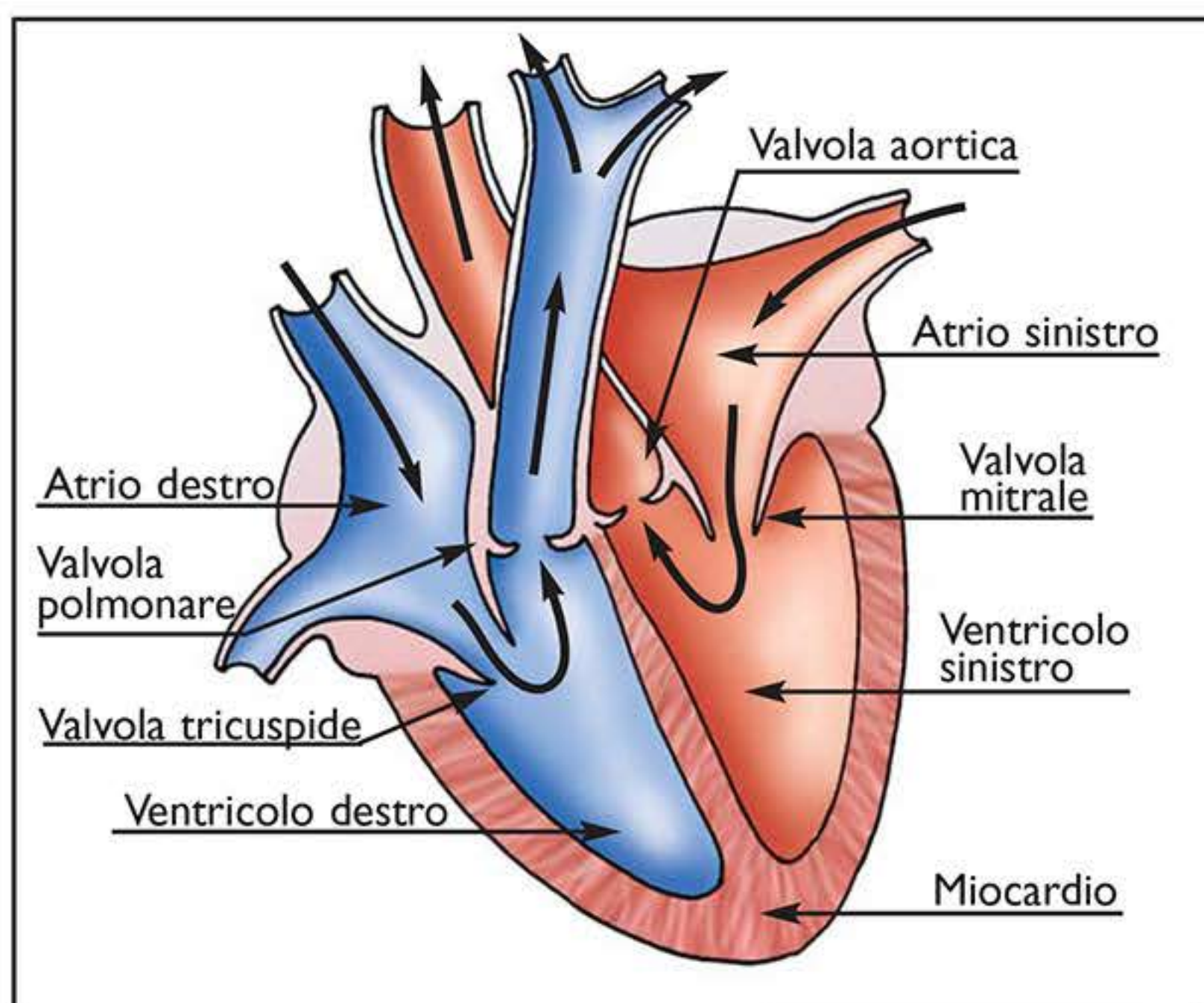


FIGURA 7

Le normali funzioni e strutture del cuore

Questa immagine rappresenta la struttura interna di un cuore normale. Sono indicate le quattro camere (atrio destro, atrio sinistro, ventricolo destro, ventricolo sinistro, le quattro valvole.)

Le frecce mostrano la direzione della circolazione del sangue attraverso il cuore. La cavità destra riceve sangue dal corpo, lo trasferisce al ventricolo destro che lo pompa nei polmoni per ricevere ossigeno. Il sangue ritorna dai polmoni alla cavità sinistra. Viene trasferito al ventricolo sinistro che lo pompa nel corpo per un altro ciclo cardiaco.

La *figura 8* mostra un cuore normale ed in questo diagramma viene rappresentata l'attività elettrica del cuore. Ogni battito è generato da un segnale elettrico che parte dall'alto e si diffonde verso il basso attraversando tutto il cuore. La contrazione del cuore segue il medesimo percorso. L'anormalità del muscolo cardiaco nella Cardiomiopatia Ipertrofica può talvolta interferire con questa normale attività elettrica. Se il segnale elettrico attraversa aree composte da fibrosi (scarring) e da cellule disallineate (disarray) può generare ritmi veloci o irregolari.

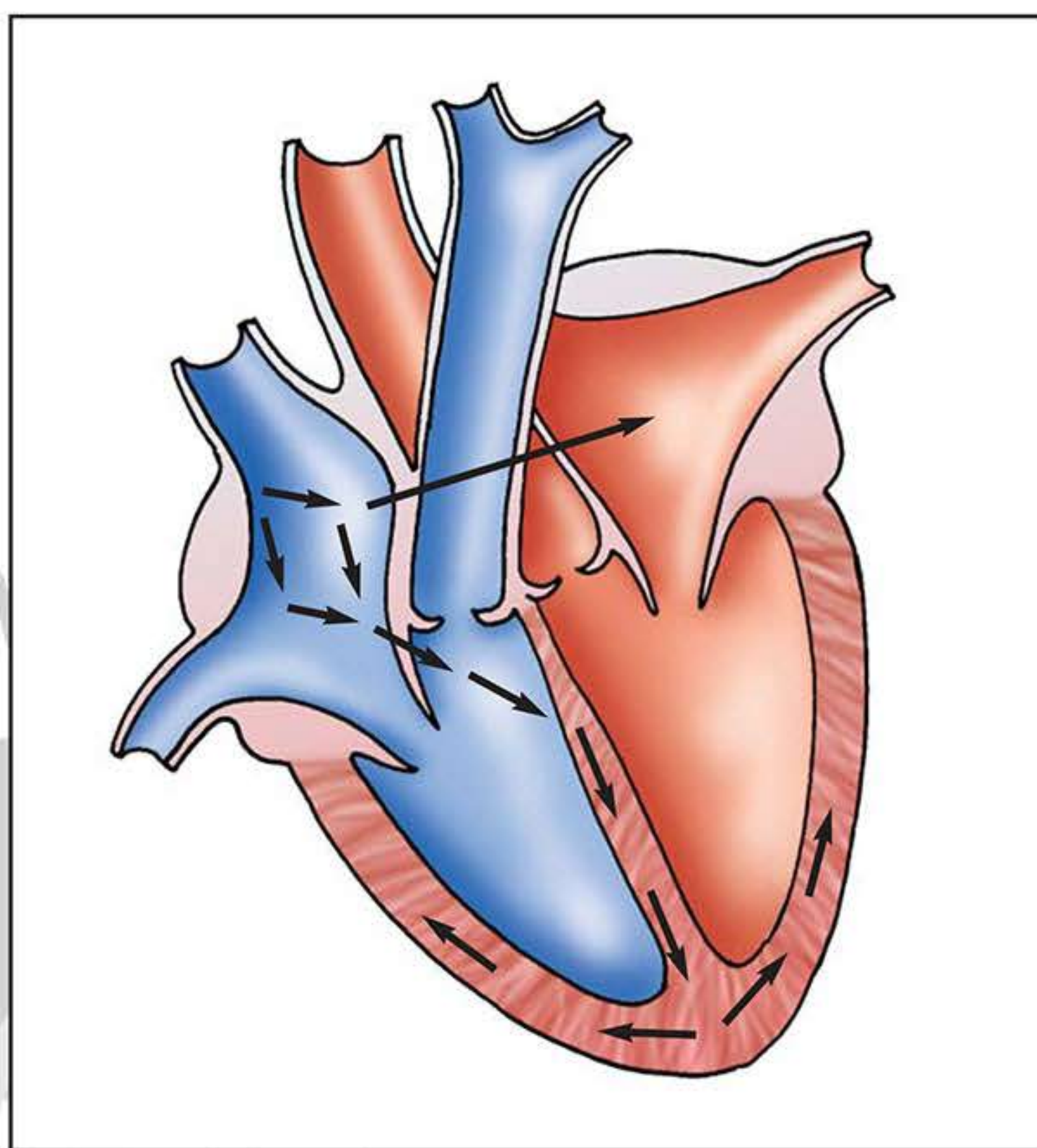


FIGURA 8

Il normale impulso elettrico nel cuore

Il normale impulso elettrico inizia nella cavità destra come si vede dalle frecce. Si muove attraverso uno speciale tessuto connettivo di conduzione e si diffonde a tutto il cuore e dando inizio alla contrazione miocardica.

Il cuore nella Cardiomiopatia Ipertrofica

La maggiore anomalia presente nella Cardiomiopatia Ipertrofica è un eccessivo ispessimento del muscolo. La distribuzione dell'ispessimento o ipertrofia del muscolo è variabile. Quasi sempre è affetto il ventricolo sinistro ma in qualche paziente anche il ventricolo destro si ispessisce.

IPERTROFIA ASIMMETRICA DEL SETTO

La figura 9 mostra la più comune forma di Cardiomiopatia Ipertrofica dove l'ispessimento del muscolo si colloca in modo predominante nel setto cioè nella parete che divide la parte destra e la sinistra del cuore.

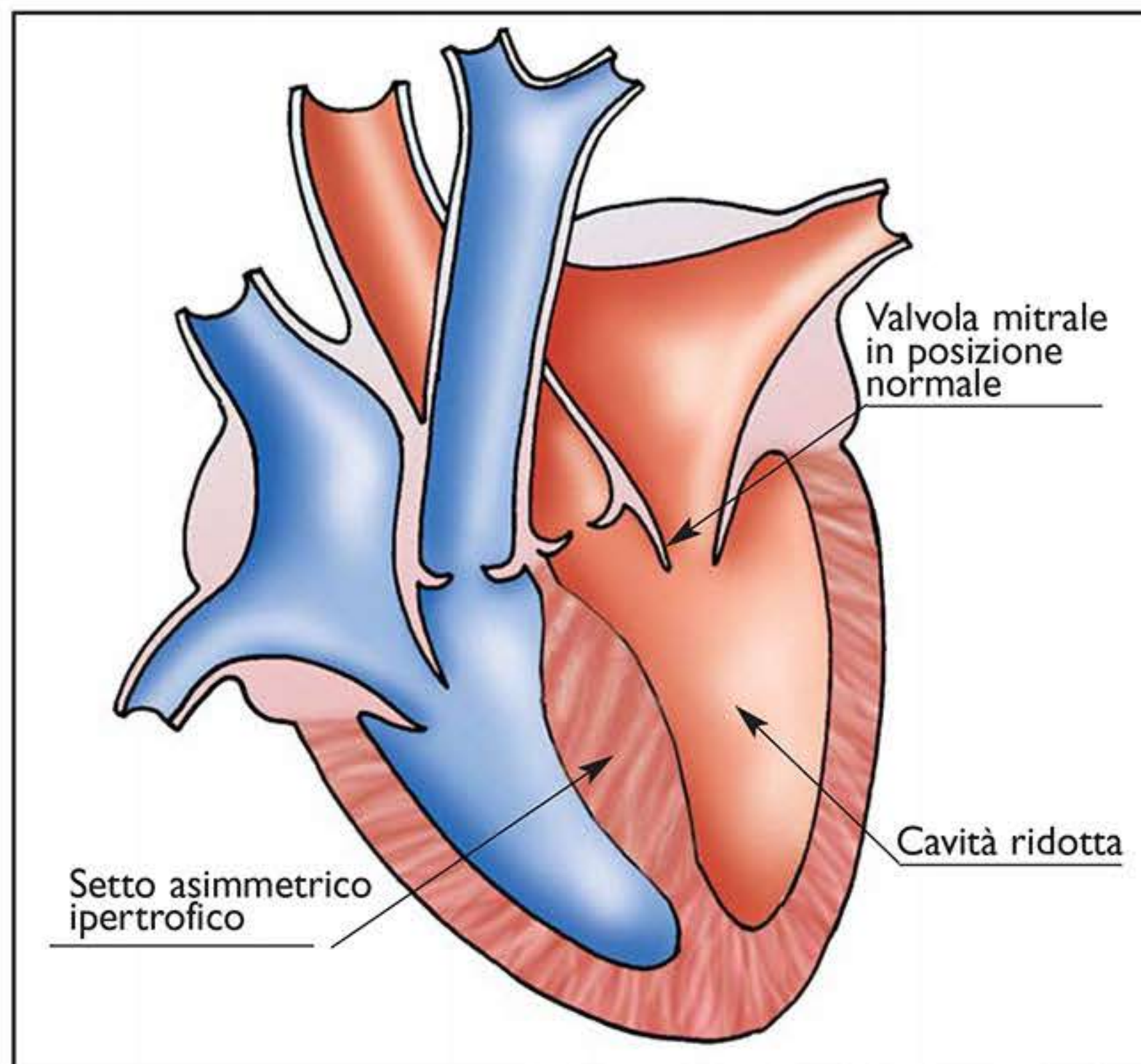


FIGURA 9

Cardiomiopatia Ipertrofica: ipertrofia asimmetrica settale senza ostruzione

Questo diagramma mostra la forma più comune della Cardiomiopatia Ipertrofica dove l'ispessimento del muscolo si colloca principalmente nella parte alta del setto. Notare che la valvola mitrale mantiene una posizione normale.

Si può vedere dalla *figura 9* che l'ipertrofia è normalmente più rappresentata nella parte alta del setto nel tratto in cui il sangue fluisce nell'aorta e che prende il nome di *tratto di efflusso*.

FIGURA 10

In questi casi durante l'espulsione di sangue dal cuore, la valvola mitrale tocca il setto (ci dovrebbe essere normalmente una considerevole distanza fra queste due strutture come mostrato nella *figura 9*). Il restringersi del tratto di efflusso interferisce con la normale espulsione del sangue perché causa un flusso turbolento e talvolta un vero ostacolo meccanico all'efflusso. Il flusso turbolento produce un soffio che può essere ascoltato con uno stetoscopio. In tali pazienti la anormale posizione della valvola mitrale può causare un rigurgito di sangue in atrio sinistro.

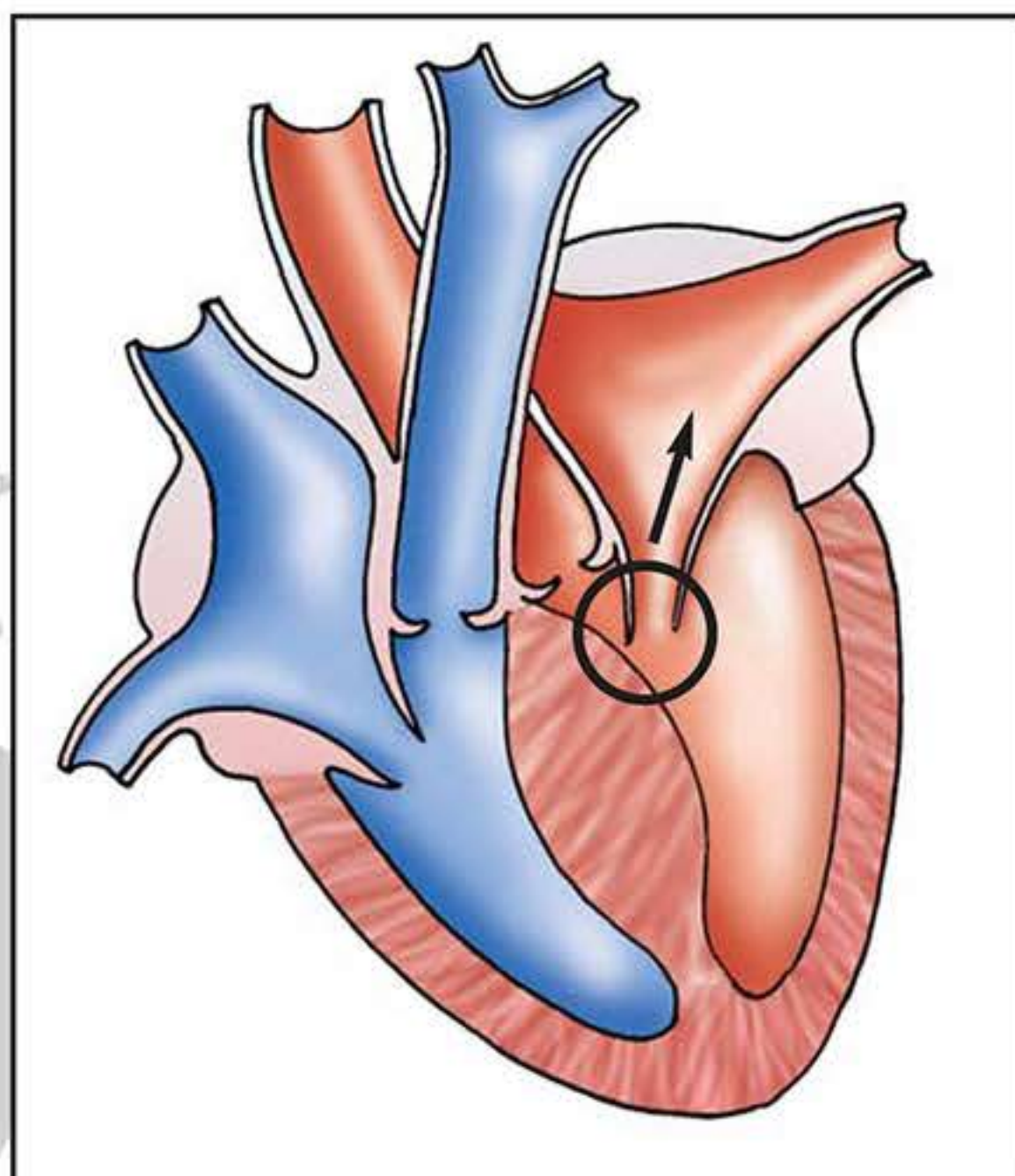


FIGURA 10

Cardiomiopatia Ipertrofica:

Ipertrofia asimmetrica settale con ostruzione

In alcuni casi l'ipertrofia asimmetrica può presentarsi con un'ostruzione al flusso del sangue come qui mostrato. Notare che ora la valvola mitrale tocca il setto (Movimento Sistolico Anteriore della valvola mitrale o SAM) contribuendo all'ostruzione. Una parte di sangue può refluire attraverso la valvola mitrale determinando un rigurgito mitralico.

Altri esempi dell'ispessimento del muscolo

In circa il 20-25% dei pazienti l'ispessimento del muscolo è distribuito in modo uniforme lungo il ventricolo. Questo tipo di ipertrofia è chiamata simmetrica o concentrica (*figura 11*). In una piccola percentuale di pazienti (10% circa), l'ispessimento miocardico è predominante a livello dell'apice del cuore (*figura 12*). Questa forma appare più frequente in Giappone rispetto all'Occidente. Nei pazienti con Cardiomiopatia Ipertrofica concentrica o apicale usualmente non si ascolta il soffio cardiaco.

Funzioni del cuore nella Cardiomiopatia Ipertrofica

Il muscolo cardiaco anche se ispessito normalmente si contrae bene riuscendo ad adempiere alla sua funzione di pompa. Allo stesso tempo però il muscolo così ispessito diventa rigido e non si rilassa bene, richiedendo una pressione più alta del normale per espandersi ed accogliere il flusso del sangue proveniente dall'atrio sinistro. La quantità di sangue che il cuore può trattenere è ridotta e questo limiterà la quantità di sangue che può essere espulsa con la contrazione successiva.



FIGURA 11

Cardiomiopatia Ipertrofica:

In questo caso l'ispessimento del muscolo è diffuso in tutto il ventricolo
(Ipertrofia Simmetrica o Concentrica)

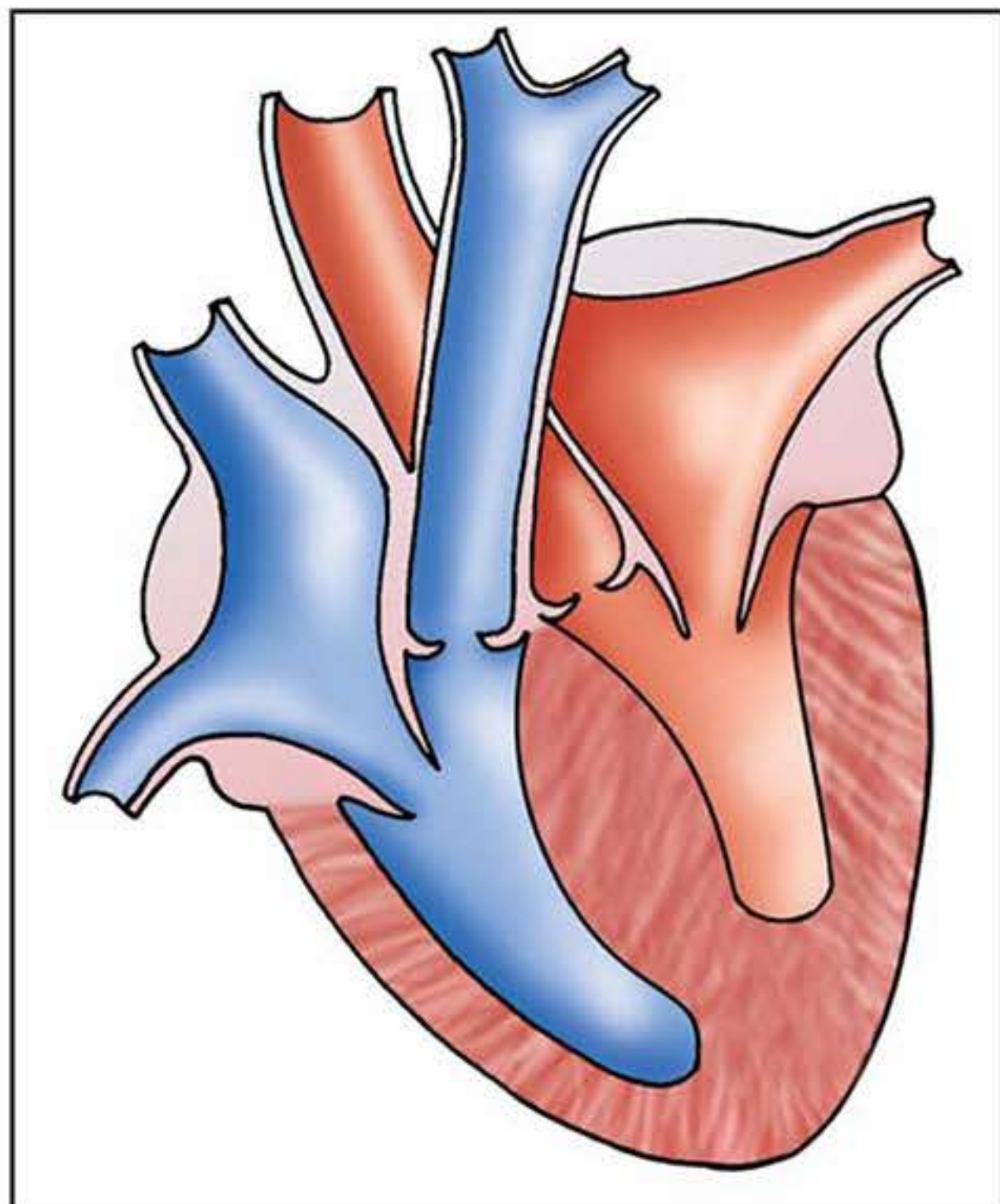
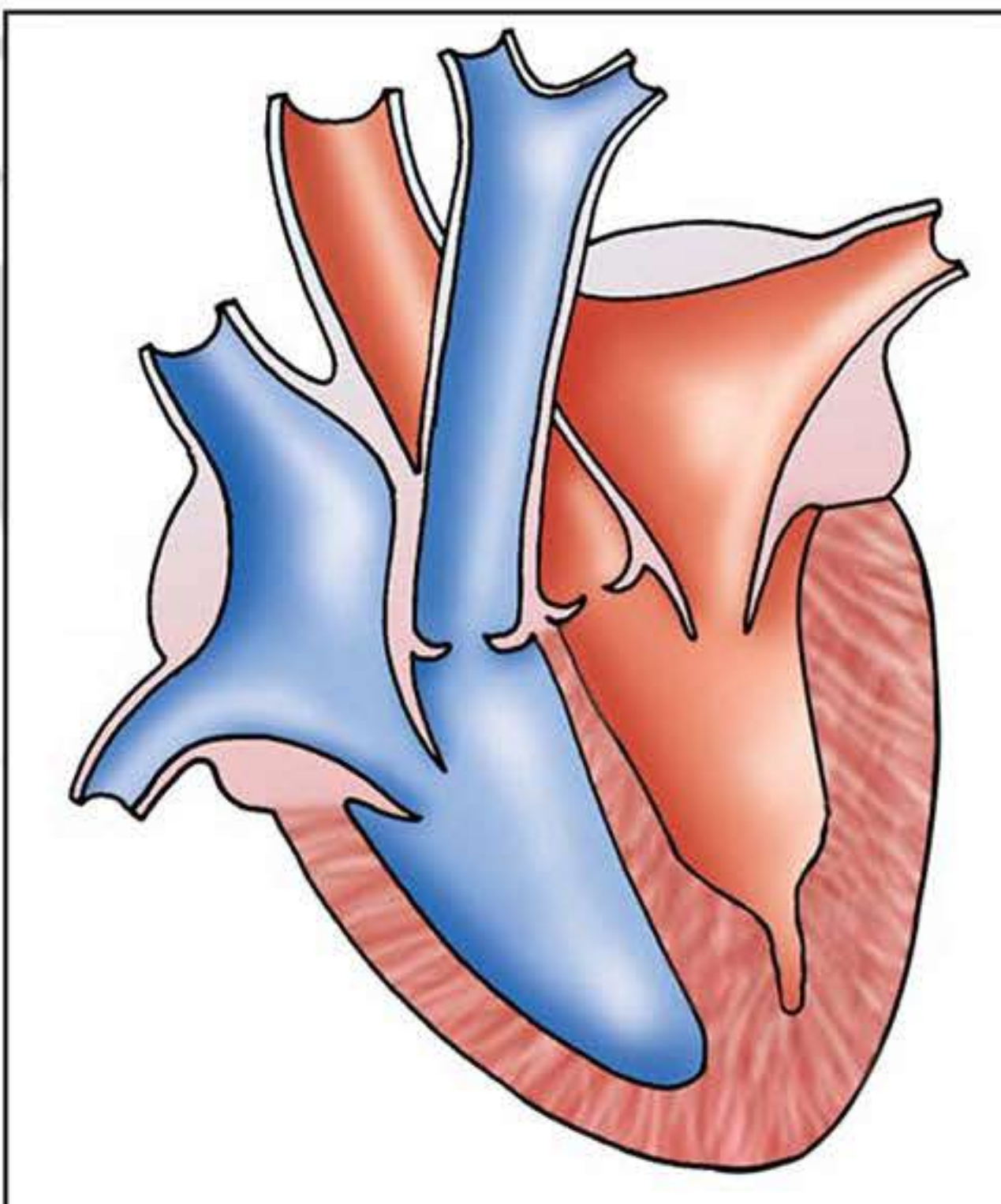


FIGURA 12

Cardiomiopatia Ipertrofica Apicale:

In questo caso l'ispessimento del muscolo è localizzato soprattutto a livello dell'apice



Quando si sviluppa la Cardiomiopatia Ipertrofica

Benché l'ipertrofia possa essere presente fin dalla nascita o nell'infanzia è molto più facile che in questi periodi il cuore sia normale. Raramente la Cardiomiopatia Ipertrofica è causa di morte alla nascita. La malattia si può sviluppare durante l'infanzia e se associata ad insufficienza cardiaca congestizia, può essere mortale. Comunque, l'ipertrofia si sviluppa più comunemente durante la crescita e diventa evidente verso i 18-20 anni.

Bambini ed adolescenti affetti da questa condizione si identificano usualmente quando viene effettuato lo screening delle famiglie dopo aver trovato un adulto della famiglia affetto. Di questi adulti approssimativamente il 50% ha avuto sintomi. Nei rimanenti la diagnosi viene effettuata durante lo screening familiare o a seguito della scoperta di un soffio o una anomalia dell'elettrocardiogramma (ECG) o dell'ecocardiogramma (ECO) di routine.

Che sintomi presenta la Cardiomiopatia Ipertrofica

Non ci sono sintomi o dolori che siano caratteristici della Cardiomiopatia Ipertrofica. La ragione dell'inizio dei sintomi è spesso non chiara e possano manifestarsi in un qualsiasi periodo della vita sebbene la malattia possa essere presente da qualche tempo. I sintomi possono includere:

Mancanza di respiro

La capacità di esercizio può essere limitata dalla mancanza di respiro e dalla fatica. Alcuni possono sperimentare solo una leggera limitazione nell'esercizio ma talvolta i limiti sono severi ed una minoranza può provare mancanza di respiro anche in stato di riposo.

Dolore al torace

Il dolore al torace (chiamato angina) è un sintomo comune. Di solito è provocato dall'esercizio e scompare con il riposo, ma talvolta può presentarsi a riposo o durante il sonno e può durare a lungo. La causa del dolore è dovuta all'insufficiente rifornimento di ossigeno al miocardio.

Nella Cardiomiopatia Ipertrofica le principali arterie coronariche sono normali, ma il muscolo molto ispessito richiede un maggiore rifornimento di ossigeno che in alcune circostanze non può essere disponibile.

Palpitazione

Si può occasionalmente avvertire un battito extra o un battito "saltato" ma questo di solito è normale. Talvolta comunque la consapevolezza del proprio battito del cuore può suggerire la presenza di un ritmo irregolare.

La palpitazione può cominciare improvvisamente essere molto veloce ed essere associata a sudore e vertigini. La causa di tali episodi deve essere individuata e trattata.

Confusione e perdita di sensi

I pazienti affetti da questa malattia possono provare confusione, capogiri e più seriamente svenimenti. Questi episodi possono avvenire durante sforzi fisici, in associazione a palpitazioni o senza apparente causa. Le ragioni di questi episodi non sono chiare. Possono essere imputate ad irregolarità del battito cardiaco o ad una caduta della pressione del sangue. Episodi di confusione ed ancor più di svenimenti debbono essere riferiti immediatamente al proprio medico ed investigati.

Esame fisico

Nella maggioranza dei pazienti con Cardiomiopatia Ipertrofica l'esame fisico obiettivo può non essere significativo e le anomalie trovate possono essere minime. La maggiorparte dei pazienti può avere un polso vigoroso e scoccante e un battito cardiaco energico che può essere avvertito sul lato sinistro del torace.

Entrambi riflettono un cuore ispessito che si contrae fortemente.

Comunque la più diffusa anomalia riscontrata ad un esame fisico è il soffio del cuore, che è presente nel 30-40% dei pazienti.

Come viene diagnosticata la Cardiomiopatia Ipertrofica?

La Cardiomiopatia Ipertrofica può essere sospettata dai sintomi, da un soffio cardiaco o da un ECG anormale. Una persona affetta può presentare ciascuno dei disturbi sopra descritti ma dato che quest'ultimi possono essere causati da un largo numero di altre malattie, sono necessari ulteriori esami.

Elettrocardiogramma o ECG

Un ECG registra il segnale elettrico del cuore e si effettua ponendo gli elettrodi sul torace, polsi e caviglie (*figura 13*). Nella Cardiomiopatia Ipertrofica l'ECG usualmente mostra un segnale elettrico anomalo dovuto all'ispessimento del muscolo e alla disorganizzazione della struttura dello stesso. In una minoranza di pazienti (5-10%) può essere normale o mostrare solo piccoli cambiamenti. Le irregolarità dell'ECG non sono comunque specifiche della Cardiomiopatia Ipertrofica e si possono riscontrare in altre condizioni del cuore.

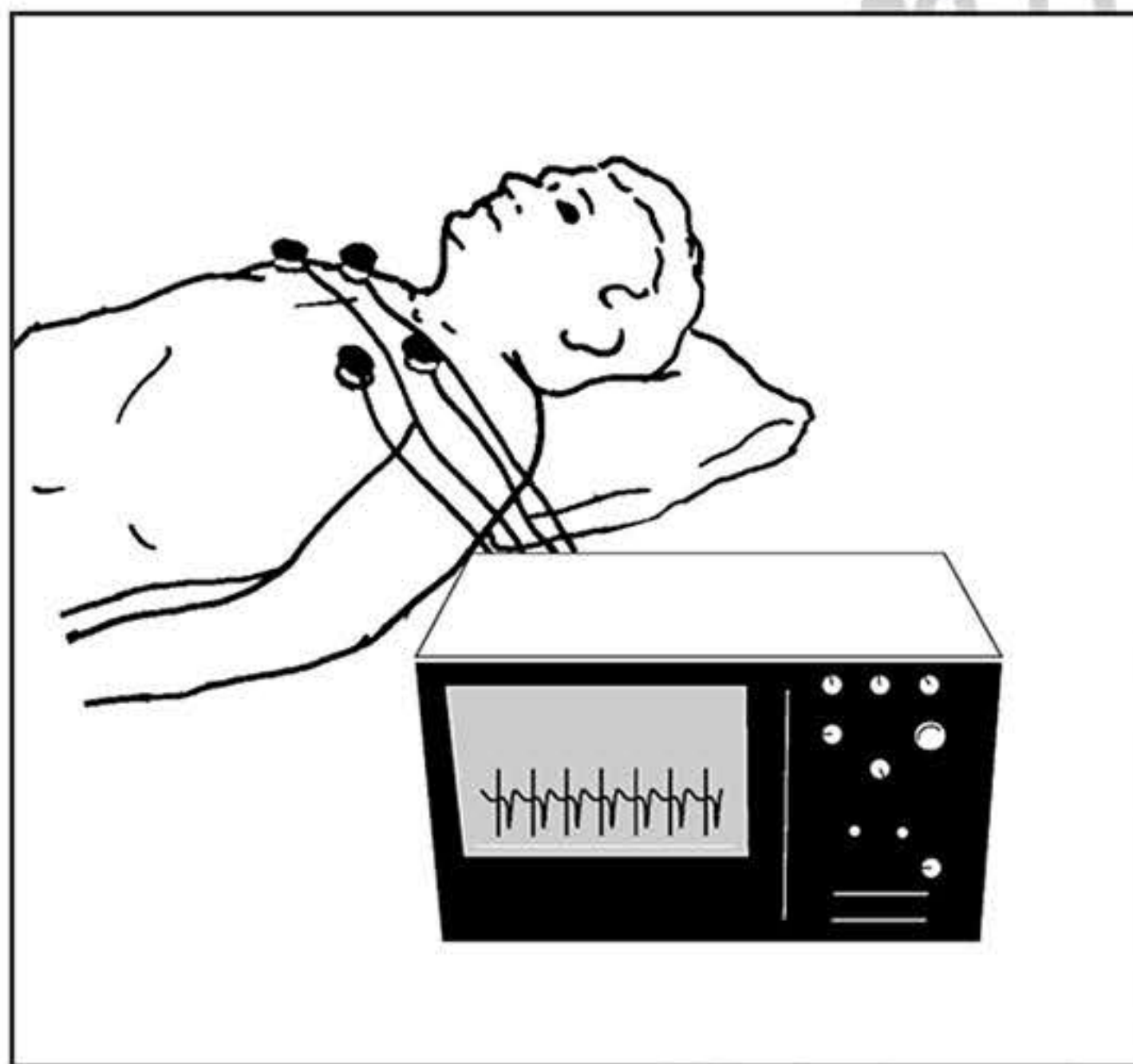


FIGURA 13

Ecocardiogramma o ECO

Oggi la diagnosi della Cardiomiopatia Ipertrofica viene effettuata con un esame ad ultrasuoni del cuore chiamato ecocardiogramma o ECO. Come l'ECG questo è un test estremamente sicuro e riproduce un'immagine del cuore simile a quelle delle *figure 9-12* dove l'eccessivo spessore del muscolo si può facilmente misurare.

Un esame aggiuntivo chiamato Doppler può produrre una immagine a colori del flusso del sangue nel cuore e misurare le contrazioni ed il riempimento del cuore. Con questa tecnica può essere individuato un flusso turbolento. Quindi l'ECO fornisce un importante accertamento nella Cardiomiopatia Ipertrofica.



FIGURA 14

Altre ricerche che possono essere necessarie

Ulteriori ricerche possono essere richieste per valutare i sintomi, per accertare il rischio di complicazioni, in modo particolare una morte improvvisa, e selezionare il miglior trattamento.

Coronarografia

Pazienti che avvertono dolori al torace che non rispondono alle terapie mediche, possono doversi sottoporre ad una coronarografia. Questo è un esame a raggi x delle arterie coronariche e viene effettuata durante il cateterismo cardiaco. In questo esame un catetere introdotto in un vaso sanguigno (usualmente a livello dell'inguine) viene spinto fino al cuore usando una guida a raggi x.

Studio elettrofisiologico (EPS)

Queste sono forme particolari di cateterismo cardiaco effettuate allo scopo di studiare e definire il rischio di una instabilità elettrica. Lo studio elettrofisiologico si effettua con l'introduzioni di più cateteri dalle vene dell'inguine, del braccio o della spalla fino al cuore usando una guida a raggi x. Questi cateteri sono usati per registrare e stimolare l'attività elettrica del cuore.

Test da sforzo

La severità della limitazione dello sforzo e l'effetto della terapia può essere valutata con un test da sforzo associato quando è possibile alla valutazione degli scambi respiratori (test cardiopolmonare). Il test può essere eseguito in bicicletta o con tappeto meccanico. Il test da sforzo può anche fornire una misura effettiva del miglioramento, della stabilità o del deterioramento funzionale nel tempo.

Monitoraggio elettrocardiografico con esame Holter

Questo test consiste in una registrazione continua del battito cardiaco per 24 o 48 ore (vedi figura 15). Questo è un test semplice e sicuro che rivela l'irregolarità del battito cardiaco (conosciuta anche come aritmia).

Studi con radionucleidi

Questi test possono essere usati per accertare la funzione sistolica, il riempimento, la struttura del cuore e per valutare il rifornimento di sangue a riposo e sotto sforzo. Si effettuano mediante la somministrazione di sostanze che producono una piccola quantità di radioattività.

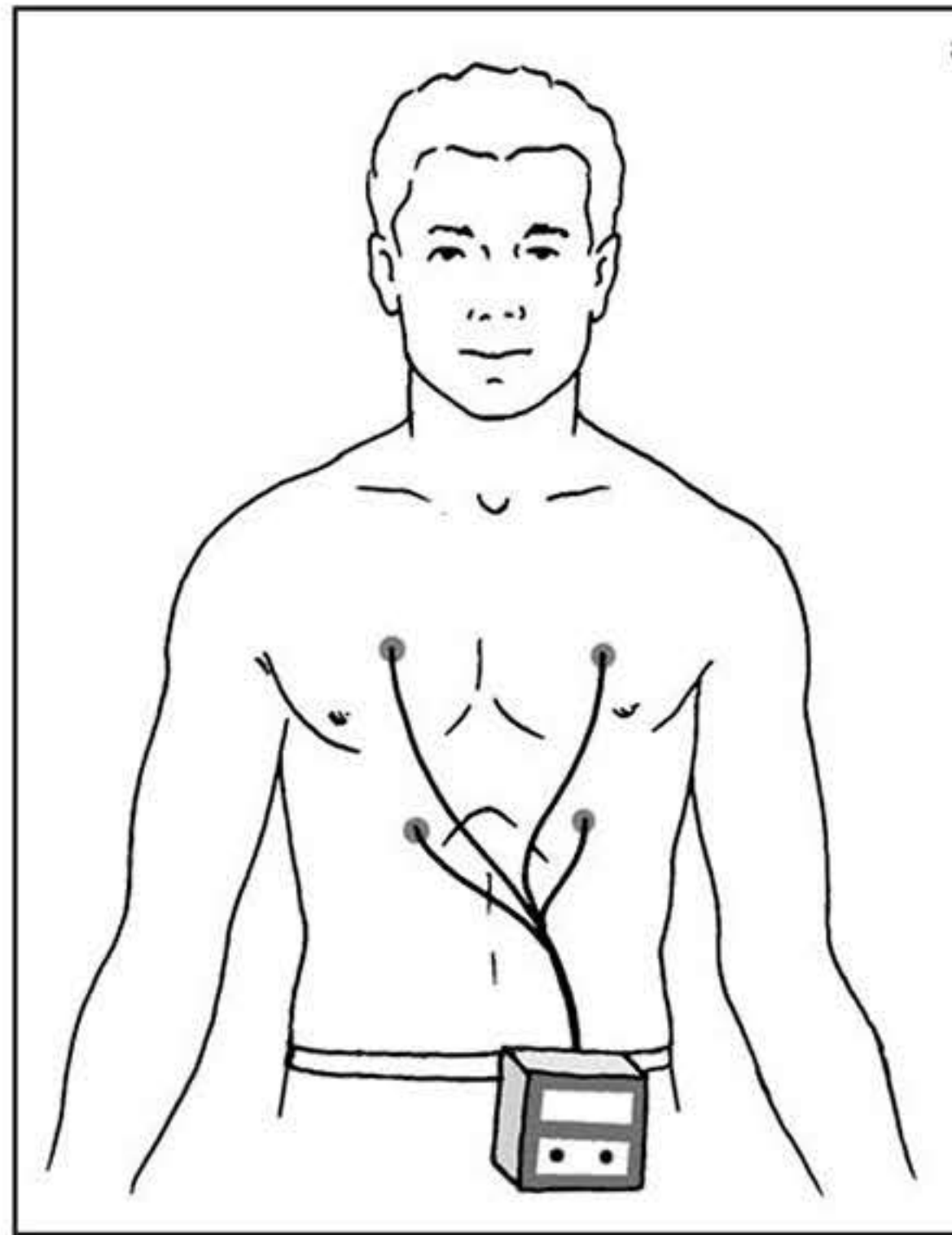


FIGURA 15

Andamento dei sintomi

In generale i sintomi sia lievi che meno tendono ad essere stabili durante il corso della vita adulta.

Qualcuno sperimenta un aggravamento dei sintomi con il progredire dell'età e ciò può essere imputato ad un progressivo peggioramento del rilascio ventricolare del cuore o in casi rari ad una riduzione della forza di contrazione.

Complicazioni della Cardiomiopatia Ipertrofica

In una minoranza di casi può verificarsi un numero di specifiche complicazioni. Tra queste:

Aritmie

Le aritmie, cioè le irregolarità del battito cardiaco, sono una frequente complicazione. Sintomi tipo palpitazioni, si possono verificare ma non frequentemente. Il test da sforzo o il monitoraggio Holter possono svelare la presenza di aritmie. Tra queste la Tachicardia ventricolare (che origina dai ventricoli) o la fibrillazione atriale sono particolarmente importanti e possono richiedere trattamento medico.

Fibrillazione Atriale

Il normale regolare battito del cuore si perde e viene sostituito da un ritmo irregolare che può essere episodico (fibrillazione atriale parossistica) o persistente. La perdita della normale contrazione atriale produce il rischio di formazioni trombotiche negli atri. In questi casi sono necessari farmaci per l'anticoagulazione e farmaci per rallentare il ritmo cardiaco. A volte può essere usata la cardioversione elettrica per riportare il cuore al suo normale ritmo attraverso uno shock elettrico.

Endocardite

Questa è un'infezione del cuore che si manifesta raramente nella Cardiomiopatia Ipertrofica e prevalentemente nei pazienti con ostruzione all'efflusso. Batteri presenti nel flusso sanguigno possono localizzarsi all'interno del cuore dove sono stati trasportati dal turbolento flusso sanguigno e riprodursi a livello delle valvole cardiache.

Blocco cardiaco

Il normale segnale elettrico può risultare rallentato e talvolta persino essere completamente bloccato (blocco cardiaco). Ciò è piuttosto raro ma se accade è necessario impiantare un pacemaker.

Morte improvvisa

Una piccola percentuale di pazienti con Cardiomiopatia Ipertrofica ha un aumentato rischio di morte prematura, cioè di una morte che avviene improvvisamente senza alcun sintomo premonitore. Una valutazione complessiva ed accurata di ciascun paziente può identificare la maggior parte dei soggetti che presentano un aumento di questo rischio e di conseguenza può essere suggerita la terapia più indicata.

Ci sono cure disponibili?

Attualmente non ci sono cure per la Cardiomiopatia Ipertrofica benché ci sia una modesta possibilità che alcuni farmaci siano in grado di diminuire l'ispessimento del muscolo. Sfortunatamente non ci sono risultati che mostrano il ritorno a normali condizioni. Maggiori benefici possono derivare dalla precoce identificazione dei portatori della mutazione genetica per la prevenzione e il trattamento dell'ipertrofia.

Trattamento

I trattamenti esistenti hanno la finalità di migliorare i sintomi e prevenire le complicazioni. Benché la malattia in se non possa essere curata tuttavia ci sono molte forme di trattamento che possono migliorare la funzione del cuore e ridurre i sintomi. Parecchi soggetti sono asintomatici o presentano sintomi in forma lieve e non hanno bisogno dei trattamenti. Per i pazienti sintomatici i trattamenti disponibili sono:

- 1 - TRATTAMENTO FARMACOLOGICO
- 2 - CHIRURGIA
- 3 - ALTRE FORME DI TRATTAMENTO

I- TRATTAMENTO FARMACOLOGICO

Il trattamento farmacologico viene assegnato principalmente quando una persona mostra alcuni o tutti i sintomi sopradescritti. La scelta del trattamento varia da individuo ad individuo, ma i comuni gruppi di farmaci sono quelli sottoelencati.

Beta-bloccanti

I beta-bloccanti sono farmaci che rallentano i battiti del cuore e riducono la sua forza di contrazione. Questi farmaci di solito riducono il dolore toracico, la difficoltà respiratoria, le palpitazioni e migliorano la capacità di esercizio. I beta bloccanti sono ampiamente usati nella pratica medica per altri tipi di affezioni cardiache e per l'ipertensione arteriosa. Occasionalmente un eccessivo rallentamento del battito cardiaco può causare affaticamento.

Antagonisti del calcio

Il secondo maggior gruppo di farmaci usati sono i calcio antagonisti o bloccanti dei canali del calcio. In questo gruppo il Verapamil è il farmaco che viene più usato.

I calcio antagonisti aumentano il riempimento del cuore riducendo la rigidità del miocardio e riducono i sintomi, come il dolore toracico, la difficoltà respiratoria e le palpitazioni. Inoltre come i b-bloccanti il Verapamil può causare un eccessivo rallentamento del cuore ed una bassa pressione cardiaca.

Farmaci anti-aritmici

Questi farmaci vengono usati quando si riscontra un'aritmia per esempio una tachicardia ventricolare. Fra questi farmaci anti-aritmici l'amiodarone è quello più comunemente usato nella Cardiomiopatia Ipertrofica. Questo farmaco ha numerosi potenziali effetti collaterali come la sensibilità alla luce solare che può essere eliminata con l'uso di creme di protezione, effetti sulla ghiandola tiroidea, che sono reversibili, ma richiedono un monitoraggio accurato degli ormoni tiroidei.

Anticoagulanti

Pazienti con fibrillazione atriale parossistica o persistente dovrebbero assumere i farmaci anticoagulanti (che riducono la viscosità sanguigna) per prevenire la formazione di coaguli nel sangue.

Diuretici

Talvolta i pazienti possono sviluppare ritenzione di fluidi ed in questa situazione vengono somministrati diuretici che aumentano la produzione di urina.

Antibiotici

Benché l'endocardite sia rara, persone che hanno un flusso turbolento nel tratto di uscita del ventricolo o attraverso la valvola mitrale devono ricevere profilassi antibiotica prima di procedure dentali ed altre situazioni dove ci sia un elevato rischio di infezione.

2 - CHIRURGIA

La miectomia chirurgica (rimozione del muscolo) è efficace nella cura dei sintomi. E' da prendere in considerazione nei pazienti che presentano ostruzione all'efflusso ventricolare sinistro quando i sintomi persistono severi nonostante il trattamento farmacologico. (*figura 10*)

Questo intervento consiste nella rimozione di una porzione del muscolo cardiaco ispessito a livello del setto con conseguente allargamento del tratto di efflusso e rimozione dell'ostruzione.

Talvolta insieme alla miectomia viene effettuata la sostituzione la valvola mitrale con una valvola artificiale. Come descritto prima una delle cause dell'ostruzione è dovuta alla valvola mitrale che tocca il setto e in questi casi si associa un rigurgito valvolare (*figura 10*). Se questo rigurgito mitralico è importante e se esistono delle anomalie strutturali congenite dell'apparato valvolare mitralico, allora la valvola va sostituita. Più recentemente vengono eseguiti interventi di riparazione delle anomalie valvolari e dell'apparato sottovalvolare allo scopo di evitare la sostituzione valvolare.

Alcolizzazione:

La miectomia non chirurgica è una nuova procedura la cui finalità è quella di ridurre l'ipertrofia del setto senza bisogno di effettuare un intervento chirurgico sul cuore. Questa tecnica prevede l'iniezione di una piccola quantità di soluzione alcolica in un ramo coronarico che irrori il segmento superiore del setto, creando così una sorta di "cicatrice" terapeutica del miocardio. Questa procedura viene effettuata durante un cateterismo cardiaco in anestesia locale. Attualmente l'intervento di alcolizzazione è indicato nei soggetti con ostruzione all'efflusso sintomatici nonostante la terapia medica.

Trapianto cardiaco

Per una piccola minoranza di pazienti è necessario un trapianto cardiaco quando sopraggiunge un severo deterioramento della funzione ventricolare sinistra.

3- ALTRE FORME DI TRATTAMENTO

Cardioversione elettrica

La fibrillazione atriale può essere interrotta dall'applicazione di una lieve scossa elettrica applicata al torace: questo intervento è praticato in anestesia generale. Questo tipo di cardioversione è spesso efficace nel ripristinare il normale ritmo del cuore, allevia i sintomi ed evita il bisogno di farmaci anti-coagulanti.

Pacemaker

Come descritto in precedenza può accadere che il normale segnale elettrico non sia sufficiente per arrivare fino ai ventricoli; in questa situazione si impianta un pacemaker. Questo significa inserire sotto pelle all'altezza del torace una piccola scatola contenente una batteria con un filo molto sottile che, passando per le vene fino al cuore, trasmette il segnale elettrico.

Pacemaker bicamerale

Più recentemente i pacemakers sono stati utilizzati per ridurre l'ostruzione all'efflusso invertendo la normale attivazione elettrica del cuore. Infatti attivando prima l'apice rispetto alle altre parti del cuore questo si contrae prima del setto, riducendo l'ostruzione a livello del tratto di efflusso e permettendo al sangue di essere espulso dal ventricolo sinistro in quantità maggiore. Questo tipo di trattamento può essere eseguito solo sui pazienti affetti da Cardiomiopatia Ipertrofica Ostruttiva. (figura 16)

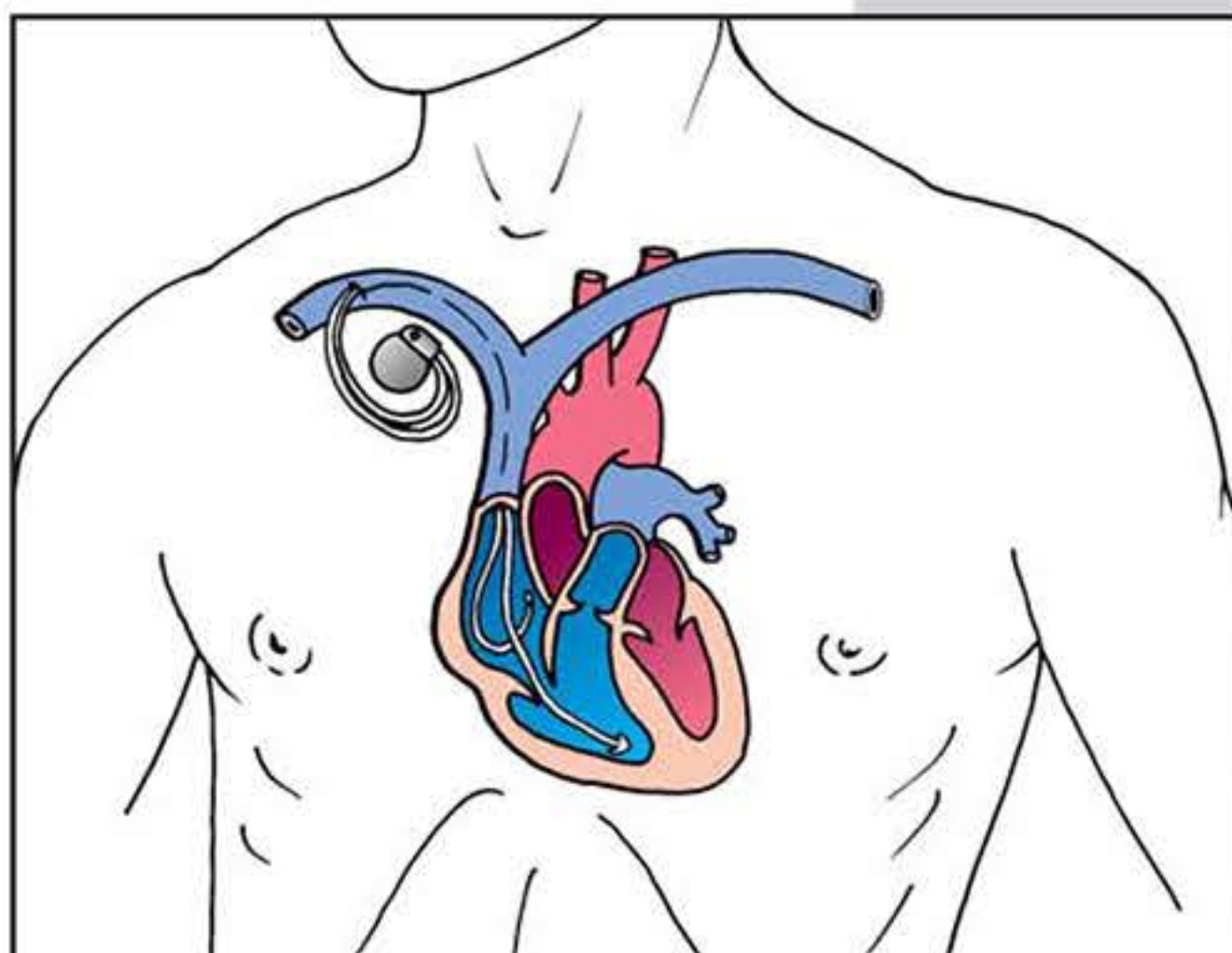


FIGURA 16

ICD

Episodi ricorrenti di battito cardiaco accelerato rischiosi per la vita del paziente e non più controllabili con i farmaci possono richiedere il trattamento con un defibrillatore cardiovertitore impiantabile (ICD). Questa tecnica richiede l'impianto di una scatola che è lievemente più grande di un pacemaker, posizionata sotto la pelle nel torace. La scatola è collegata con sottili fili elettrici al cuore per registrare e trasmettere impulsi elettrici. Quando il battito cardiaco è alterato (aritmia) la macchina è in grado di ripristinare il normale ritmo cardiaco.

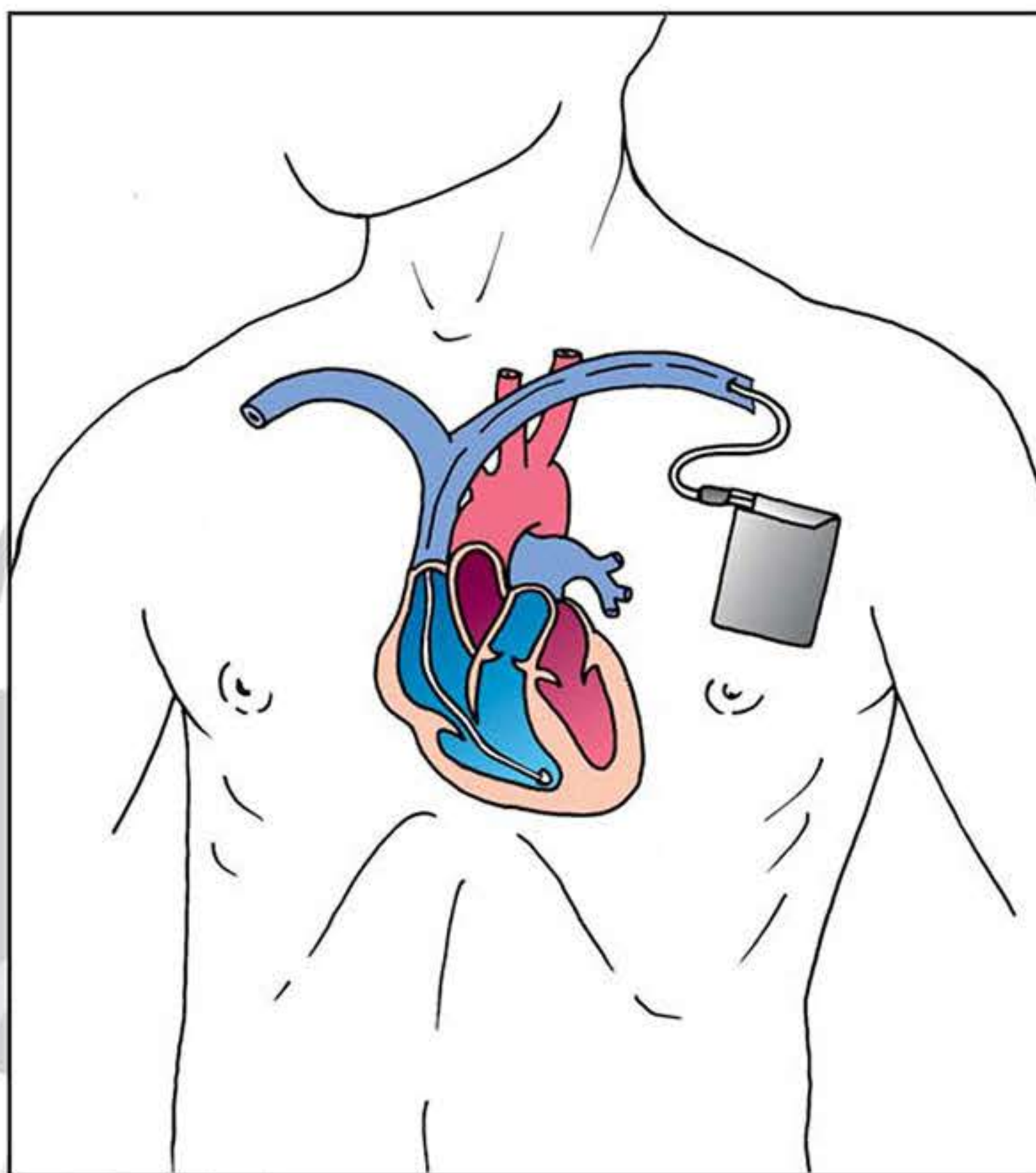


FIGURA 17

Come cambia lo stile di vita in relazione alla Cardiomiopatia Ipertrofica?

Esercizio

Per molte persone questa malattia non dovrebbe interferire con il loro stile di vita. Alcuni individui possono presentare sintomi severi legati all' esercizio e scoprire di non poter sopportare sforzi fisici o attività sportive altrimenti compatibili con la propria età. In realtà la maggior parte dei pazienti presenta una lieve riduzione della tolleranza allo sforzo evidenziabile solo con il test cardiopolmonare.

Bisognerebbe rivolgersi al medico ogni qualvolta si intenda intraprendere attività fisiche impegnative. Vengono comunque sconsigliati alcuni sport, la partecipazione ad attività sportive agonistiche o altri sforzi fisici estremi.

Screening familiare

La maggior parte dei pazienti affetti da Cardiomiopatia Ipertrofica hanno almeno un altro parente di primo grado affetto, per esempio un figlio, un fratello o una sorella. Quando si diagnostica ad un paziente la Cardiomiopatia Ipertrofica, lo si avvisa contestualmente che tutti i parenti di primo grado verranno esaminati a loro volta. E' molto importante ricordare che la valutazione della situazione familiare complessiva è strettamente raccomandata poichè la Cardiomiopatia Ipertrofica può anche essere asintomatica. Lo screening familiare comporta una visita, un ECG, un ECO e un test da sforzo o cardiopolmonare.

Nella maggior parte degli adulti in cui i risultati dei test sopramenzionati sono negativi, si può ragionevolmente escludere la presenza della Cardiomiopatia Ipertrofica. In un esiguo numero di pazienti tuttavia, nonostante non ci sia alcuna prova clinica, il gene alterato potrebbe essere presente lo stesso (espressione incompleta o espressione tardiva della malattia) ed è necessaria una strategia di controllo ecocardiografico nel tempo. Altrimenti il portatore del gene potrebbe essere sano, ma potrebbe trasmettere la mutazione alla generazione futura.

Nei bambini, tuttavia, un esame clinico regolare è necessario fino al completo accrescimento (circa 20 anni) dal momento che i sintomi possono non presentarsi sino all'età adulta. Quando la diagnosi non è evidente precocemente i figli di un soggetto affetto dovrebbero essere controllati ogni 3 anni o più frequentemente fino alla pubertà e successivamente su base annuale fino all'età di 20 anni circa. ECG, ECO e test da sforzo sono gli esami che si dovrebbero eseguire ogni volta.

Si possono avere figli?

Ereditarietà

Ovviamente la preoccupazione principale di un paziente affetto è il rischio di trasmettere la propria condizione ai figli. Non è possibile generalizzare circa il rischio e ogni singolo caso necessita di valutazione specifica. Per esempio, in una famiglia che presenta una linea dominante di trasmissione da una generazione a quella successiva, (*vedi figura 2*) la probabilità che un genitore trasmetta il gene alterato al figlio è una su due. In altri casi quando non c'è una linea ereditaria nella famiglia, i discendenti di un paziente affetto possono lo stesso avere una possibilità su due di ereditare la condizione.

Anche se un figlio/a eredita il gene alterato, la gravità della malattia può essere diversa. Non vi è alcun metodo sicuro per prevedere la gravità della patologia. Generalmente si raccomanda di far esaminare i figli regolarmente fino al compimento dell'età adulta. Se non compare alcun riscontro di Cardiomiopatia Ipertrofica fino alla prima soglia dell'età adulta, allora è poco probabile che la malattia si sviluppi in seguito.

Gravidanza e Parto

La gravidanza nelle pazienti affette da Cardiomiopatia Ipertrofica è generalmente ben tollerata, e non vi è dimostrazione di rischi maggiori rispetto ai soggetti normali. Sia la gravidanza che il parto si svolgono in maniera assolutamente normale. La maggiorparte delle pazienti affette da Cardiomiopatia Ipertrofica possono affrontare un parto naturale senza la necessità di essere sottoposti a parto cesareo.

Tuttavia, per una donna con una patologia di tipo cardiaco la gravidanza impone un sforzo maggiore al cuore. I sintomi potrebbero dunque apparire per la prima volta in gravidanza oppure aumentare quando già presenti. Inoltre, si presenta il problema dell'assunzione di farmaci durante il periodo di gravidanza. Per tutte queste ragioni le cose migliori da fare è pianificare la gravidanza con anticipo per poterne discutere tutti gli aspetti precocemente con lo specialista.

Alcool

Riguardo gli effetti dell'alcool nei pazienti affetti da Cardiomiopatia Ipertrofica, non esiste nessun grave indizio che lo sconsigli specificamente, tuttavia è bene attenersi alla moderazione nel consumo di alcolici, poiché l'alcool presenta un effetto depressore sul muscolo cardiaco.

Dieta e Guida

Se un soggetto è sovrappeso, questo significa sottopone il cuore ad uno sforzo supplementare. Delle abitudini alimentari regolari vengono incoraggiate allo scopo di mantenere il peso nell'ambito dei normali parametri secondo l'altezza ed l'età. L'aumento repentino di peso potrebbe essere causato da ritenzione idrica pertanto è necessario che il medico ne sia avvisato.

La guida è ammessa a meno che non siano presenti sintomi che possano in un qualche modo limitare le capacità del conducente o più semplicemente limitarne la facoltà di concentrazione.

Vaccino contro l'influenza

Il tuo medico potrebbe consigliarlo con lo scopo di evitare una forma severa di influenza. Sfortunatamente il vaccino non è sempre efficace.

Viaggi e Vacanze

E' consigliabile ottenere l'approvazione del medico prima di partire. Se si tratta di viaggio all'estero, bisognerebbe anche ottenere informazione dall'agente di viaggio riguardo l'assicurazione medica e alla politica sanitaria del paese nel quale ci si sta recando. Il modello E111 fornisce informazioni riguardo l'assistenza sanitaria dei Paesi dell'Unione Europea ed è disponibile nella grande maggioranza degli uffici postali e delle ASL.

Che tipo di ricerca si sta conducendo?

La ricerca condotta sulla Cardiomiopatia Ipertrofica si svolge a diversi livelli ed in molti Paesi. Come sottolineato in precedenza, la ricerca generica si prefigge come obiettivo di identificare il gene o i geni rimanente/i che portano allo sviluppo della Cardiomiopatia Ipertrofica per poi esaminare come queste anomalie conducano alla malattia.

La ricerca clinica si prefigge di determinare da un lato la causa dei sintomi, dall'altro di scoprire nuove forme di trattamento.

GLOSSARIO

ANGINA: un dolore o fastidio al petto, generalmente causato da uno sforzo fisico che si allevia con il riposo. L'angina viene prodotta a causa di un'insufficienza di ossigeno fornito al muscolo cardiaco.

ANGIOGRAFIA: radiografia del cuore e dei vasi sanguigni che possono essere stati effettuati durante il cateterismo cardiaco (vedi sotto). Nello specifico questo esame controlla lo stato delle coronarie (i vasi che portano sangue al cuore).

PROFILASSI ANTIBIOTICA (PREVENZIONE): le persone affette da Cardiomiopatia Ipertrofica dovrebbero regolarmente assumere un antibiotico in preparazione ad interventi di tipo odontoiatrico e chirurgici in generale.

Questa forma di prevenzione è importante dal momento che durante questi interventi, i batteri potrebbero insinuarsi nel flusso sanguigno causando un'infezione del cuore (vedi endocarditi).

ANTICOAGULAZIONE: trattamento per ridurre la normale propensione del sangue alla coagulazione. Si ricorre a questo tipo di trattamento quando è presente il rischio di formazione di coaguli all'interno del cuore, per esempio nella fibrillazione atriale (vedi sotto).

AORTA: il principale vaso sanguigno che parte dal ventricolo sinistro e porta il sangue dal cuore al resto del corpo (vedi fig. 7).

CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA APICALE: la punta del ventricolo sinistro è chiamata apice. Questa potrebbe essere la parte del cuore maggiormente interessata: in questo caso, dunque, si parla di Cardiomiopatia Ipertrofica Apicale (*vedi fig 12*)

ARITMIA: ritmo anormale o irregolare del battito cardiaco. Il battito cardiaco potrebbe essere o troppo veloce (tachicardia) oppure troppo lento (bradicardia). Le aritmie possono causare sintomi come palpitazione e spossatezza.

ATRI: sono le “zone” di riempimento del cuore. Una si trova sul lato destro, l'altra si trova sul lato sinistro. Il sangue si raccoglie negli atri mentre i ventricoli si contraggono. Questo sangue viene successivamente indirizzato ai ventricoli quando essi sono pronti per essere “riempiti”.

FIBRILLAZIONE ATRIALE: è una comune forma di aritmia. Essa comincia negli atri e può essere transitoria oppure persistente. La frequenza cardiaca è irregolare.

CARDIOMIOPATIA: qualsiasi disfunzione del muscolo cardiaco. Cardio, sta per “cuore”, mentre miopatia sta per “malattia del muscolo”.

CROMOSOMA: vedi GENE.

IPERTROFIA CONCENTRICA: si parla di ipertrofia concentrica nel caso in cui le pareti del ventricolo sinistro si sono ispessite uniformemente. Per questo motivo viene anche chiamata Ipertrofia simmetrica (*vedi fig. 2*)

DIURETICI: qualche volta i pazienti possono sviluppare ritenzione idrica. In questo caso il medico prescrive dei farmaci chiamati diuretici che hanno la funzione di incrementare la produzione di urina da parte dei reni.

LINEA DOMINANTE DI EREDITARIETA': è il caso in cui all'interno dello stesso gruppo familiare la patologia viene trasmessa direttamente da una generazione all'altra (senza saltare generazioni).

ULTRASUONI DOPPLER: è un esame generalmente associato all'esame ECO (*vedi sotto*).

Il Doppler è in grado di produrre un'immagine codificata a colori del flusso sanguigno all'interno del cuore e individuare le aree di flusso turbolento. In questo modo si può studiare come il cuore si riempie e si contrae in caso di Cardiomiopatia Ipertrofica.

ECOCARDIOGRAMMA: comunemente abbreviato con ECO; si tratta di una scansione ultrasonica del cuore, simile al tipo di scansione eseguita durante la gravidanza. Un ECO è in grado di produrre un'immagine del cuore simile a quelle delle figure 9-12. Il doppler a ultrasuoni (vedi sopra) è spesso associato con l'ECO. L'ecocardiografia è l'esame più importante ai fini dell'accertamento della Cardiomiopatia Ipertrofica.

CARDIOVERSIONE ELETTRICA: una forma di aritmia, come la fibrillazione atriale, può essere interrotta con l'applicazione di una piccola scossa elettrica al torace. Questo intervento si esegue sotto una anestesia generale.

ELETTROCARDIOGRAMMA o ECG: è un esame comune per quanto riguarda tutte le forme di disfunzioni cardiache. Degli elettrodi posti sul petto, polsi e caviglie, registrano il segnale elettrico che deriva dal cuore. Nella Cardiomiopatia Ipertrofica l'elettrocardiogramma spesso mostra un segnale elettrico maggiore dovuto all'ispessimento del muscolo.

STUDIO ELETTROFISIOLOGICO: in questo tipo di esame vengono introdotti dei cateteri nel cuore, che possono registrare e stimolare l'attività elettrica del cuore.

ENDOCARDITI: è una infezione del cuore che può verificarsi nel quadro della Cardiomiopatia Ipertrofica, anche se questo avviene molto raramente. I batteri nel flusso sanguigno possono insediarsi sulla superficie interna del cuore o delle valvole cardiache, dove possono riprodursi.

PROVA DA SFORZO/ TEST CARDIOPOLMONARE: la capacità di esercizio può essere studiata sia con la bicicletta che con il tappeto meccanico. Durante una prova da sforzo un medico insieme ad un tecnico monitorizzano i sintomi del paziente, ECG, pressione sanguigna, il ritmo cardiaco e se è possibile gli scambi respiratori.

GENI E CROMOSOMI: i geni sono il codice o la matrice che dà origine a tutti i tessuti nel corpo. Ogni individuo ha migliaia di geni e sono tutti presenti in ogni cellula del corpo. I geni si presentano in coppia, uno ereditato da parte della madre e l'altro ereditato da parte del padre. In ogni cellula i geni sono raggruppati insieme in piccole strutture chiamate cromosomi. Ogni individuo presenta 23 coppie di cromosomi.

INSUFFICIENZA CARDIACA (SCOMPENSO): è una condizione in cui la funzione del cuore è così depressa da causare una ritenzione di liquidi con sintomi tipo

fiato corto e affaticamento. Può trovarsi associata a irregolarità del battito cardiaco e a deposito di liquido nei polmoni.

MONITORAGGIO HOLTER: è una continua osservazione del battito cardiaco in un intervallo di 24 o 48 ore. Elettrodi adesivi vengono posti sul petto, collegando i cavi ad una specie di registratore di cassette che viene sistemato su una cinta. Un monitor holter evidenzia le irregolarità del battito cardiaco, altrimenti noto come aritmia.

IPERTROFIA: un ispessimento di qualsiasi tessuto corporeo, generalmente un muscolo. Nella Cardiomiopatia Ipertrofica si riferisce ad un anormale o eccessivo ispessimento del muscolo cardiaco.

DEFIBRILLATORE CARDIOVERTITORE IMPIANTABILE: (comunemente abbreviato con ICD). Si tratta di una forma particolare di pace-maker. Questo tipo di pace-maker riconosce quando la frequenza del battito cardiaco è alterata e agisce fornendo una piccola scossa elettrica per ripristinare il normale ritmo cardiaco. L'ICD può anche servire come un pace-maker convenzionale, fornendo gli impulsi necessari quando la frequenza cardiaca è troppo lenta.

RIGURGITO MITRALICO: si riferisce al rigurgito sanguigno attraverso la valvola mitralica. Questo può accadere nei casi di Cardiopatia Ipertrofica per lo più quando è presente un'ostruzione all'efflusso.

SOFFIO: il soffio è causato da un flusso turbolento all'interno del cuore. Nella Cardiomiopatia Ipertrofica il soffio può essere causato da una forte forza di contrazione e/o un restringimento del tratto di uscita.

MUTAZIONE: difetto genetico che causa un cambiamento nel Dna.

MIECTOMIA: un'operazione a cui si può essere sottoposti per rimuovere l'ispessimento del muscolo e ridurre l'ostruzione del tratto di efflusso. In caso di esito positivo, l'intervento porta generalmente ad un miglioramento dei sintomi.

DISORDINE MIOCARDICO: si riscontra con l'esame al microscopio di un frammento di tessuto miocardio. Si nota che il normale allineamento parallelo delle cellule del muscolo è assente. L'allineamento delle cellule muscolari appare disorganizzato.

MIOCARDIO: il muscolo specializzato che sostiene le pareti del cuore. È proprio

questa parte del cuore a presentare delle anomalie in caso di Cardiomiopatia Ipertrofica.

MIOSINA: è una proteina presente all'interno di ogni muscolo. Questa proteina è coinvolta nella contrazione del muscolo. E' stato scoperto che il gene che produce la miosina è anormale in alcune famiglie che presentano casi di Cardiomiopatia Ipertrofica.

TRATTO DI EFFLUSSO: è il tratto di cuore attraverso il quale il sangue passa dal ventricolo nella aorta.

PACEMAKER: quando il normale impulso elettrico non riesce ad essere trasmesso ai ventricoli, viene impiantato un pacemaker. Ciò implica l'inserzione, sotto la pelle del torace, di una piccola scatola contenente una batteria, con un sottilissimo filo che passa nelle vene arrivando fino al cuore, per trasmettere il necessario impulso.

SETTO: è la parte che divide il ventricolo destro da quello sinistro. Nella Cardiomiopatia Ipertrofica, l'ispessimento del muscolo è più marcato nel setto. In questo caso si parla di ipertrofia settale asimmetrica (vedi fig. 9).

VENTRICOLI: sono le principali camere con funzione di "pompa" del cuore, una sul lato destro, l'altra sul lato sinistro. Il ventricolo sinistro è la parte del cuore più comunemente affetto dalla Cardiomiopatia Ipertrofica.

TACHICARDIA VENTRICOLARE: è un tipo di aritmia caratterizzata da un battito cardiaco accelerato che origina dai ventricoli.