abCuore

UNA CASA PER LO STUDIO E LA RICERCA DELLE CARDIOMIOPATIE FAMILIARI ARITMOGENE

Cardiomiopatia del ventricolo destro

MILENA

UN CUORE PER TUTTE LE FAMIGLIE

Un'Associazione ed una Fondazione, senza fini di lucro, unite in un unico grande progetto: dare sostegno ed aiuto ai pazienti affetti da cardiomiopatie ed alle loro famiglie.

La cardiomiopatia del ventricolo destro (DAVD)

Importante

Per molti soggetti affetti, la cardiomiopatia del ventricolo destro (DAVD) limiterà la qualità e la durata della vita, ma solo alcuni avranno dei sintomi significativi e saranno a rischio di morte improvvisa. La valutazione da parte del cardiologo è assolutamente importante per fare la diagnosi e per stabilire la prognosi del trattamento delle complicanze .

Introduzione

Questa pubblicazione è indirizzata a coloro che sono interessati a sapere di più riguardo una malattia che si chiama cardiomiopatia del ventricolo destro .
E' il risultato di un consulto tra medici, personale medico e persone affette da questa condizione ed il contenuto serve ad aiutare a capire i sintomi di questa malattia. I termini medici che descrivono la condizione e che si possono incontrare durante una conversazione con i medici, sono inclusi e spiegati nel testo.

Il contenuto di questo scritto non è una linea guida normale per il trattamento della malattia, ma va inteso come un insieme di notizie che possono essere valutate individualmente .

Storia ed altri nomi

Anche se questa malattia è stata scoperta recentemente, essa ha già acquisito differenti nomi che si riferiscono, infatti, alla stessa condizione. I nomi che sono usati sono: cardiomiopatia del ventricolo destro, displasia aritmogena del ventricolo destro o cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro.
Nella pratica clinica si parla di DAVD.

Che cosa è la cardiomiopatia del ventricolo destro?

La DAVD è un disturbo elettrico del cuore che tende a colpire il ventricolo destro (figura 10) più che il ventricolo sinistro e la parola **Cardiomiopatia** sta ad indicare, quindi, una malattia del muscolo cardiaco.
La definizione più recente di DAVD è la seguente: è una malattia del muscolo cardiaco caratterizzata dalla sostituzione del muscolo del cuore con tessuto fibroso e tessuto grasso. Normalmente si pensa che questa malattia colpisca solo il ventricolo destro ma anche il ventricolo sinistro ne può essere affetto.
La DAVD è spesso distribuita in modo tale che aree di tessuto malato possono essere circondate da aree di tessuto sano. Se noi esaminiamo il cuore, la parte destra può avere uno spessore doppio durante la fase iniziale della malattia, ma più tardi questa può essere **dilatata**. Il muscolo si riduce e al posto del muscolo compaiono degli isolotti di tessuto fibroso e di grasso (figura 1). La malattia può essere progressiva e spesso si presenta in più soggetti all'interno della stessa famiglia.

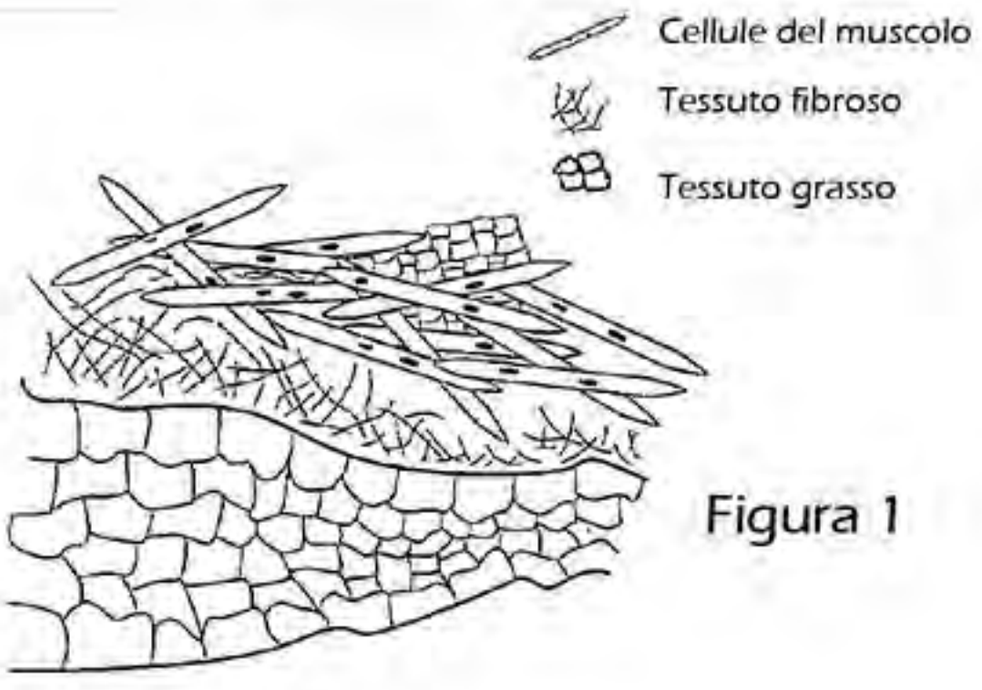


Figura 1

Quanto è frequente la cardiomiopatia del ventricolo destro ?

Ognuno può sviluppare una DAVD. La prima presentazione clinica avviene tra i 10 e i 20 anni ed è raro che si presenti dopo i 40 anni. Fortunatamente, è raro che causi problemi nei bambini, anche se esistono alcuni casi che colpiscono bambini molto piccoli. Colpisce uomini e donne di ogni origine ed etnia e dopo aver raccolto maggiori informazioni circa questa malattia, si è riusciti a sapere che è più comune rispetto a quello che possa sembrare. E' molto difficile fare una stima dei soggetti affetti, che attulamente è 1:3000 a 1:10000. Alcune parti del mondo hanno una frequenza più elevata di soggetti rispetto ad altri. Ad esempio, aree maggiormente colpite sono il Veneto ed una parte della Grecia. Sebbene si possa pensare che lo sport possa causare la malattia, la cardiomiopatia del ventricolo destro non è causata da esso, anche se è segnalata più frequentemente tra gli atleti.

I soggetti affetti da DAVD devono quindi rivolgersi ad un medico prima di partecipare ad ogni attività sportiva.

Quale è la causa della cardiomiopatia del ventricolo destro?

La causa precisa della DAVD è sconosciuta. Nella maggioranza dei casi la malattia è ereditaria; nelle famiglie affette, la malattia si trasmette da una generazione all'altra e non vengono saltate generazioni. In questo caso si dice che la trasmissione è di tipo **autosomico dominante** (Figura 2) e può essere trasmessa sia da uomini che da donne affette. C'è anche una variante conosciuta dalla DAVD trasmessa in modo **autosomico recessiva**. In alcuni casi, invece, non c'è alcuna evidenza di ereditarietà e ci sono insufficienti informazioni circa lo stato di salute dei familiari. Una ulteriore difficoltà è il quadro della malattia, che può essere estremamente variabile all'interno di una stessa famiglia quando sono colpiti più membri (Figura 3). Fattori esterni possono giocare un ruolo importante nello sviluppo della DAVD, ma allo stato attuale sono scarsamente conosciuti.

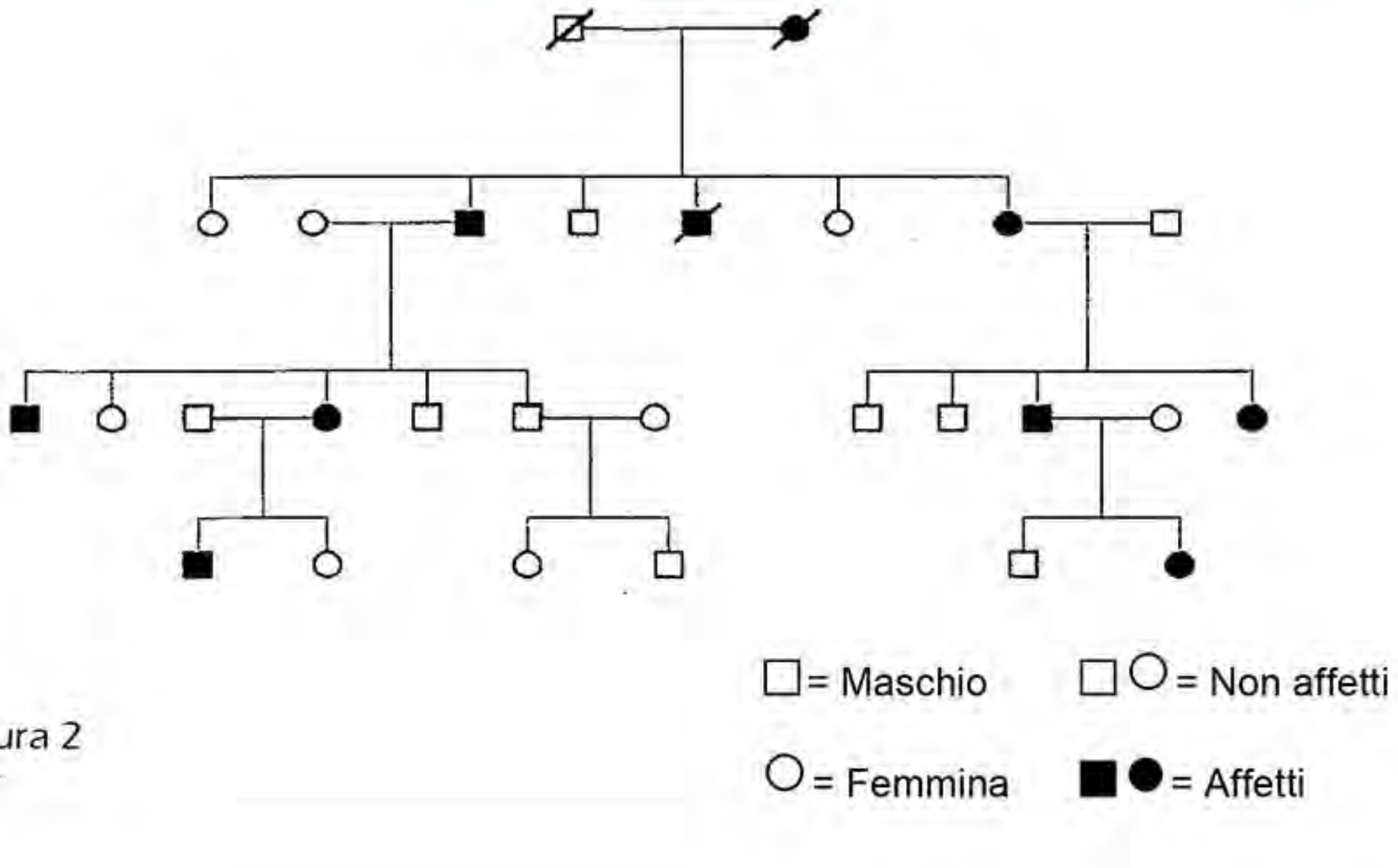


Figura 2

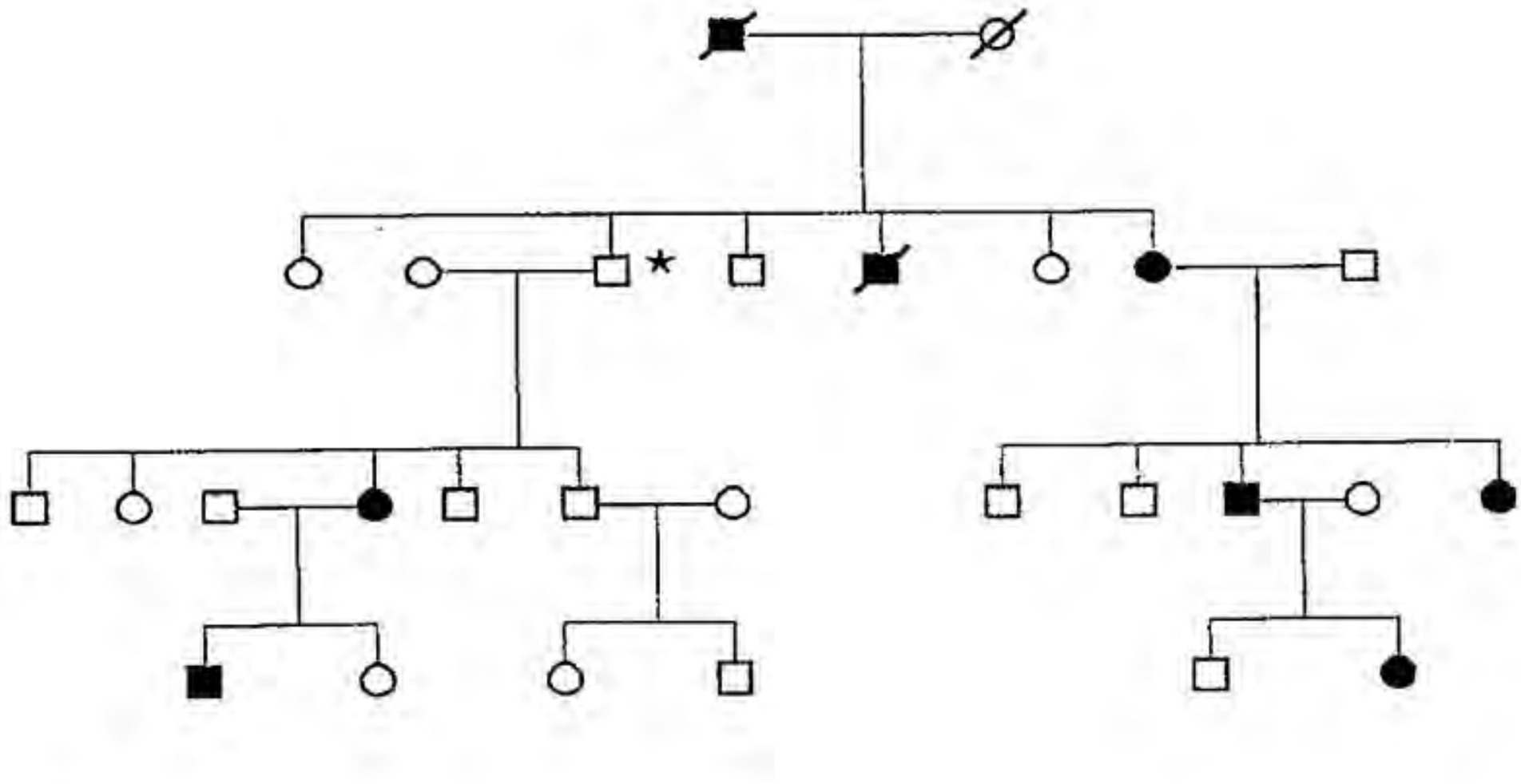


Figura 3

I nostri corpi sono formati da milioni di cellule

Ogni cellula ha un nucleo

Ogni nucleo ha 46 cromosomi

Ogni cromosoma è formato da una lunga spirale di DNA

La spirale di DNA è divisa in geni

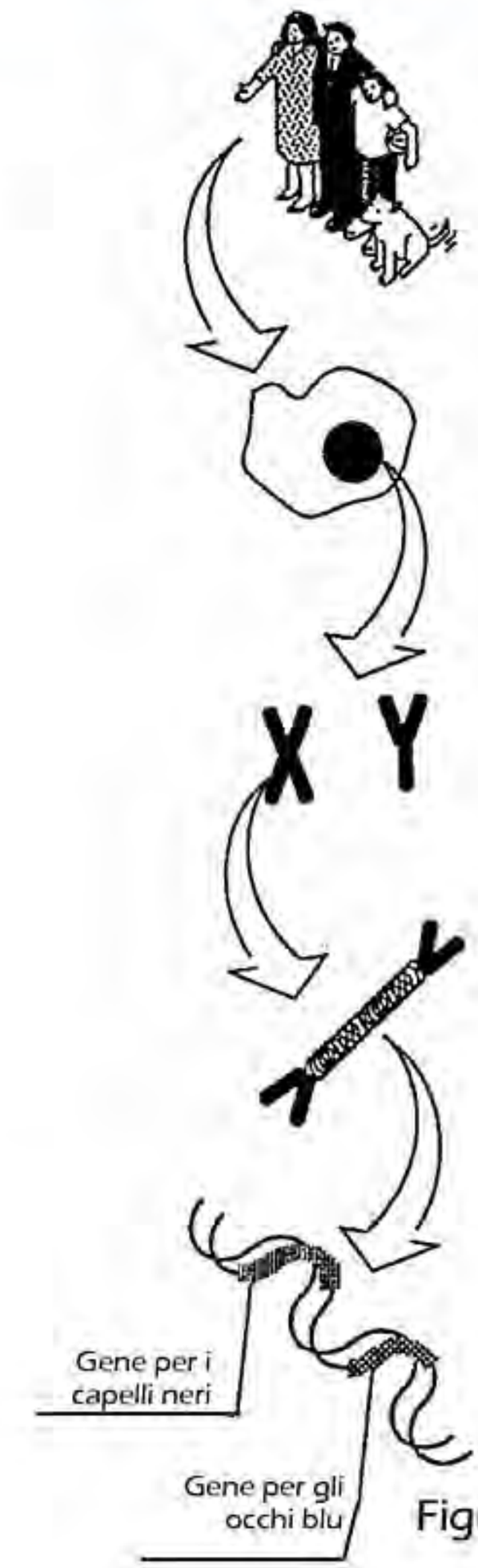


Figura 4

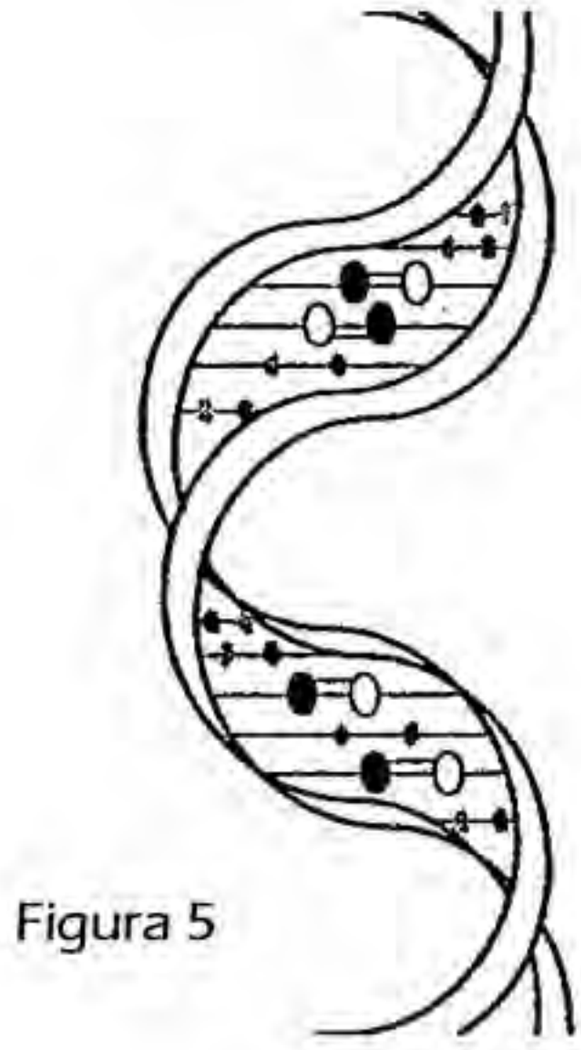


Figura 5

DNA

Il DNA è una molecola molto lunga composta da quattro differenti tipi di unità.

Ricerca nella genetica molecolare

Ci sono numerosi centri al mondo che stanno cercando di precisare le anomalie genetiche che causano la cardiomiopatia del ventricolo destro. La trasmissione è generalmente di tipo autosomico dominante. Finora sono stati identificati 6 geni responsabili:

1. recettore rianodinico cardiaco (RYR2) responsabile della forma ARVD 2. E' importante per una proteina fondamentale nell'accoppiamento eccitazione–contrazione del tessuto miocardio. Viene attivato in seguito all'influsso di calcio, determinando il rilascio del calcio stesso e, quindi, la contrazione.
2. Recettore Beta 3 del fattore di crescita responsabile della forma ARVD 1. Promuove la fibrosi miocardia.
3. 4 geni che codificano per proteine dei desmosomi e delle giunzioni cellulari importanti per l'adesione di cellule di diversi tessuti tra cui quelle cardiache ed epiteliali (sono i tessuti in cui ci sono più desmosomi). Probabilmente, proteine coinvolte nell'adesione cellulare, hanno un ruolo importante nel mantenere l'integrità dei miociti (le cellule del cuore) e, quando le giunzioni sono distrutte, le cellule muoiono e vengono sostituite da tessuto adiposo. Poiché mutazioni genetiche dei desmosomi costituiscono il 50% dei casi di ARVD, questa può essere anche definita "malattia dei desmosomi" che, a seconda della trasmissione dominante o recessiva, può essere associata a manifestazioni cutanee:

    a. **Placoglobina**, che causa una forma recessiva della ARVD associata a cheratosi palmoplantare e capelli ricciuti (malattia di Naxos);
    b. **placofillina (PKP2)**, responsabile della forma ARVD 9 ;
    c. **Desmoplachina**, responsabile della ARVD 8 sia come forma autosomica recessiva che dominante. Gli individui affetti dalla forma recessiva sono caratterizzati da capelli ricci e cheratosi palmare e da una cardiomiopatia dilatativa con coinvolgimento anche del ventricolo sinistro (sindrome di Carvajal). Nella forma autosomica dominante è presente solo il coinvolgimento del ventricolo sinistro;
    d. **desmogleina (DSG2)**, una glicoproteina di adesione calcio–dipendente che rende possibile l'adesione dei desmosomi, espressa solo a livello dei miociti cardiaci (cellule del cuore).

Nuove scoperte

Ci sono due aree principali di ricerca: la genetica molecolare e la clinica.

Ricerca clinica

Un cuore normale

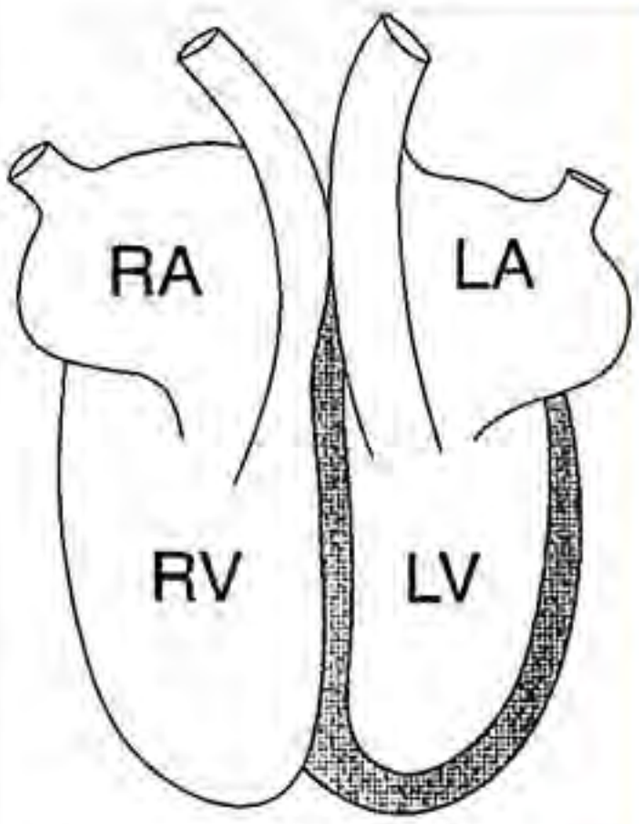


Figura 6

RA—Atrio destro

LA—Atrio sinistro

RV—Ventricolo destro

LV—Ventricolo sinistro

Al fine di individuare una diagnosi corretta di cardiomiopatia del ventricolo destro, sono state studiate tutte le famiglie con casi di affezione. Una metodica molto utile per la diagnosi è la risonanza magnetica nucleare (RMN).
Questa metodica è molto utile per vedere il dettaglio all'interno del corpo. Questo è un test molto sensibile per la cardiomiopatia del ventricolo destro e sta diventando sempre più utilizzato come indagine di routine per valutare, all'interno del cuore destro, la sostituzione fibroadiposa. Nonostante possa essere fastidioso essere sdraiati su un lettino ed essere messi all'interno di un tunnel chiuso, questa metodica è completamente indolore. Comunque, durante la risonanza magnetica nucleare, sarà registrato l'elettrocardiogramma del paziente che potrà parlare ed ottenere dei ragguagli circa la situazione del proprio cuore. Il vantaggio della RMN, rispetto ad un'altra metodica ultrasuoni o ad un ecocardiogramma, è una maggiore informazione circa la composizione del muscolo del cuore .

Come colpisce questa malattia il cuore?

Il muscolo del cuore è sostituito da tessuto grasso e da tessuto fibroso. Inizialmente questa sostituzione sembra essere parziale e colpisce prevalentemente il ventricolo destro. Una progressiva sostituzione di tutto il muscolo è spesso evidente. Noi, oggi, sappiamo che anche la parte sinistra del cuore può essere affetta così come gli atri.
Questa sostituzione progressiva comporta un disordine dell'attività elettrica e, in alcuni casi, può determinare un problema della pompa del cuore (Figure 7, 8 e 9).

Normale attività elettrica del cuore

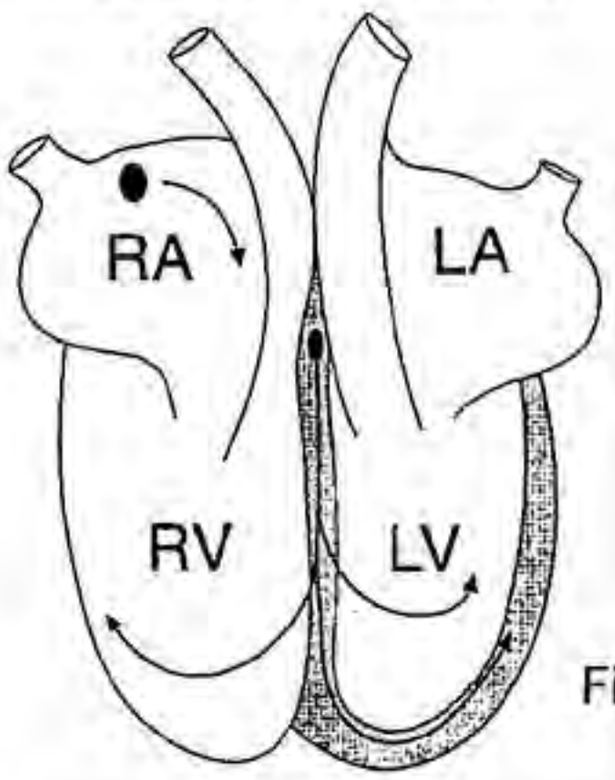


Figura 7

Cuore affetto da Cardiomiopatia del ventricolo destro

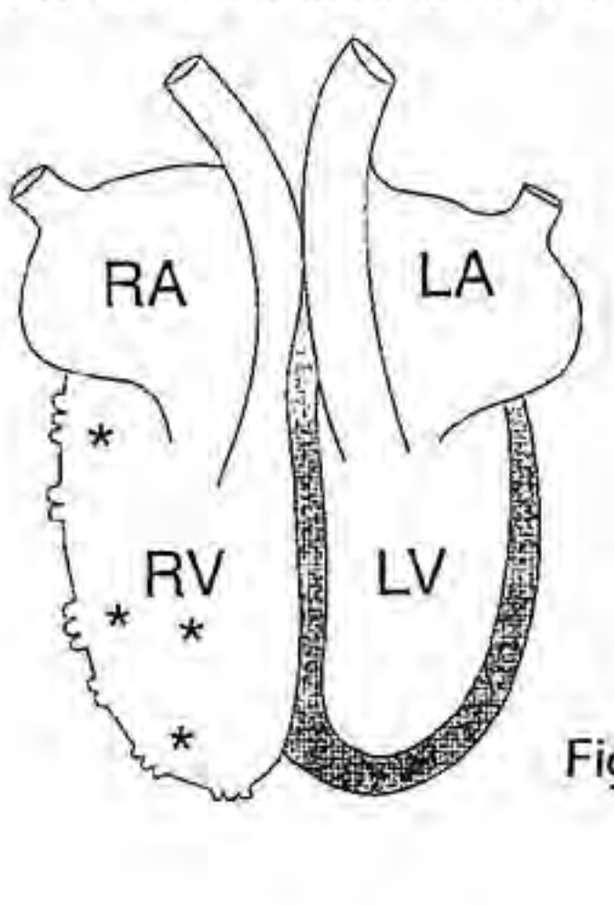


Figura 9

Attività elettrica della DAVD

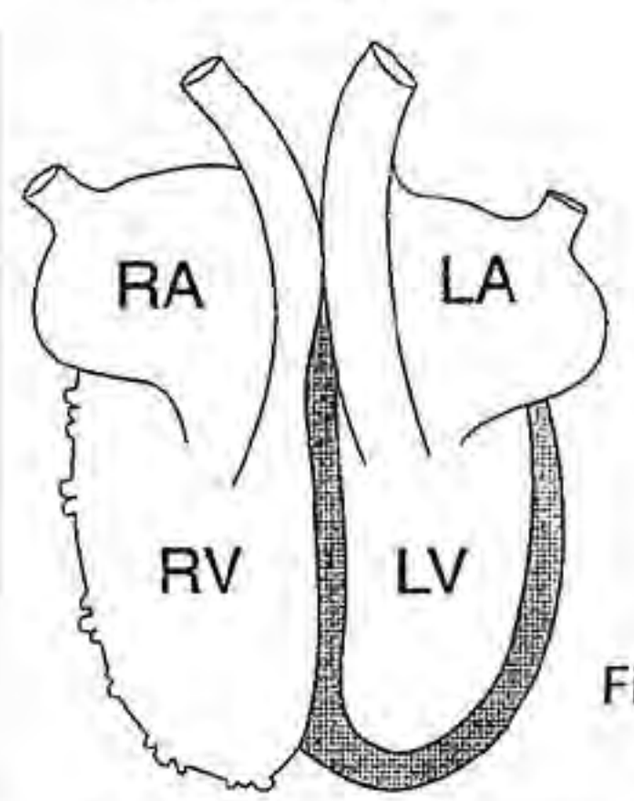


Figura 8

DAVD con dilatazione del ventricolo destro

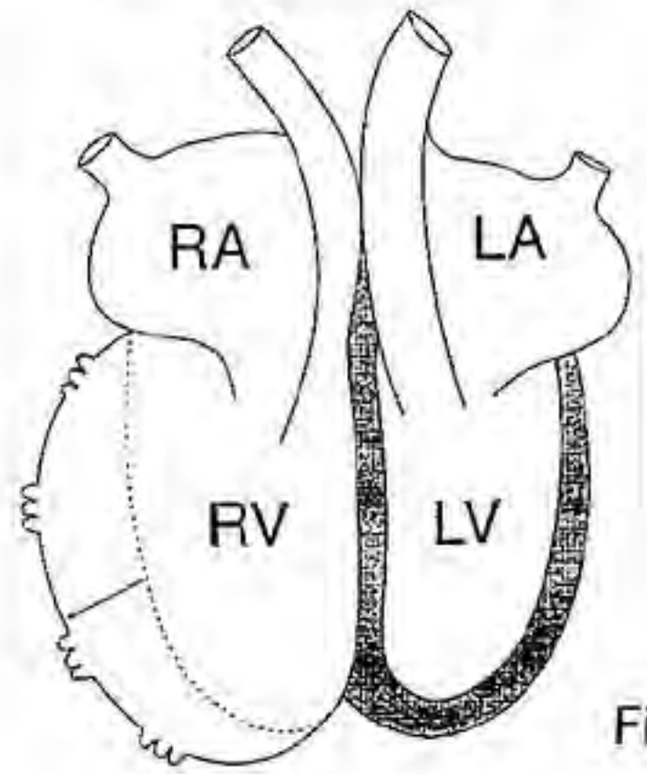


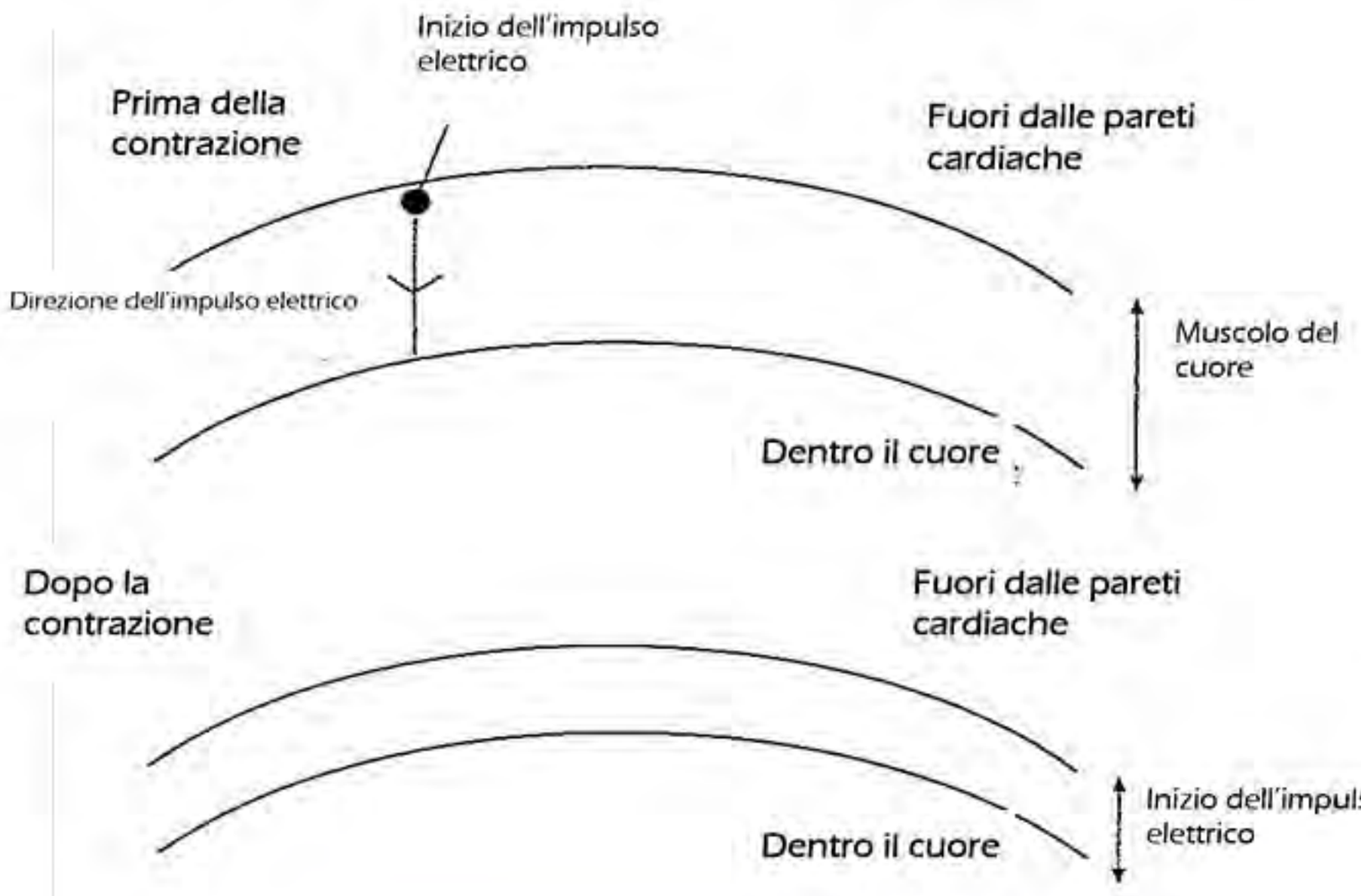
Figura 10

Come si sviluppa la DAVD?

La ragione specifica di questo non è conosciuta. C'è una teoria secondo la quale vi sono, in alcuni gruppi di popolazioni nel mondo, dei geni anormali o dei geni che portano ad un danno cellulare progressivo e ad una perdita di tessuto.
La fibrosi e il tessuto grasso sono perciò i veri sostituti delle cellule muscolari lisce, nel tentativo di riparare un danno all'interno del cuore. La struttura disorganizzata del cuore porterà non solo ad una anormale attività elettrica, ma a disturbi del ritmo nonché a problemi di contrazione del cuore. Gli adolescenti affetti da questa condizione sono usualmente identificati 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.

Contrazioni del cuore

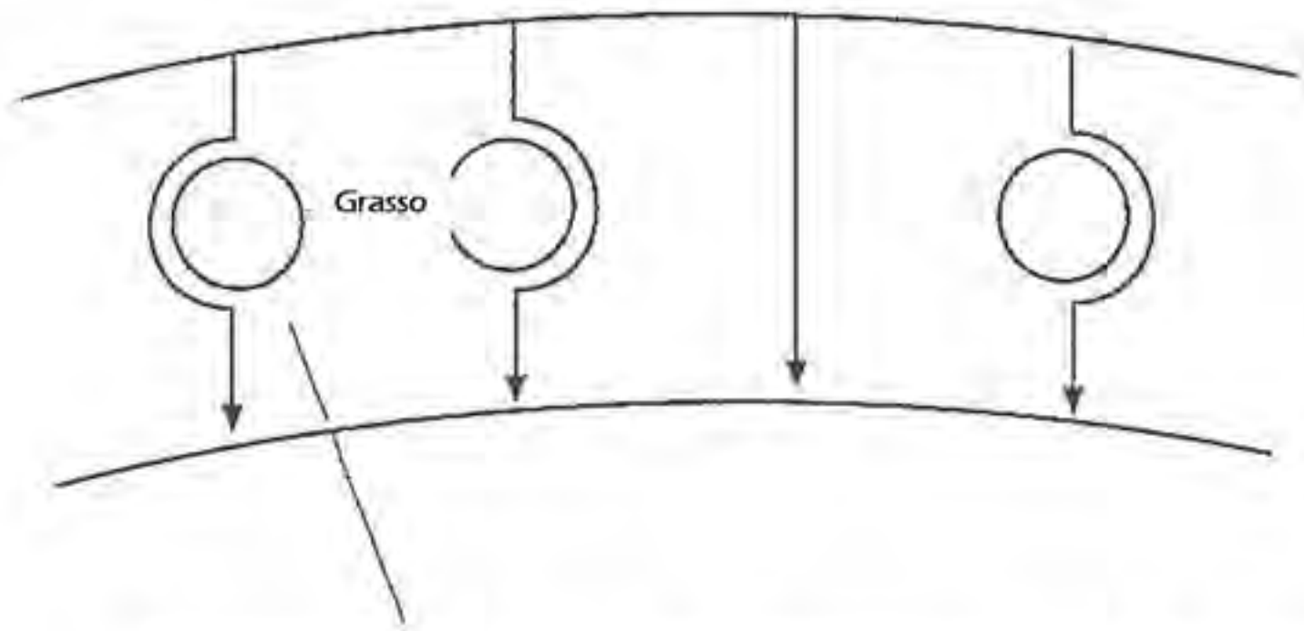
Cuore normale



Contrazioni del cuore

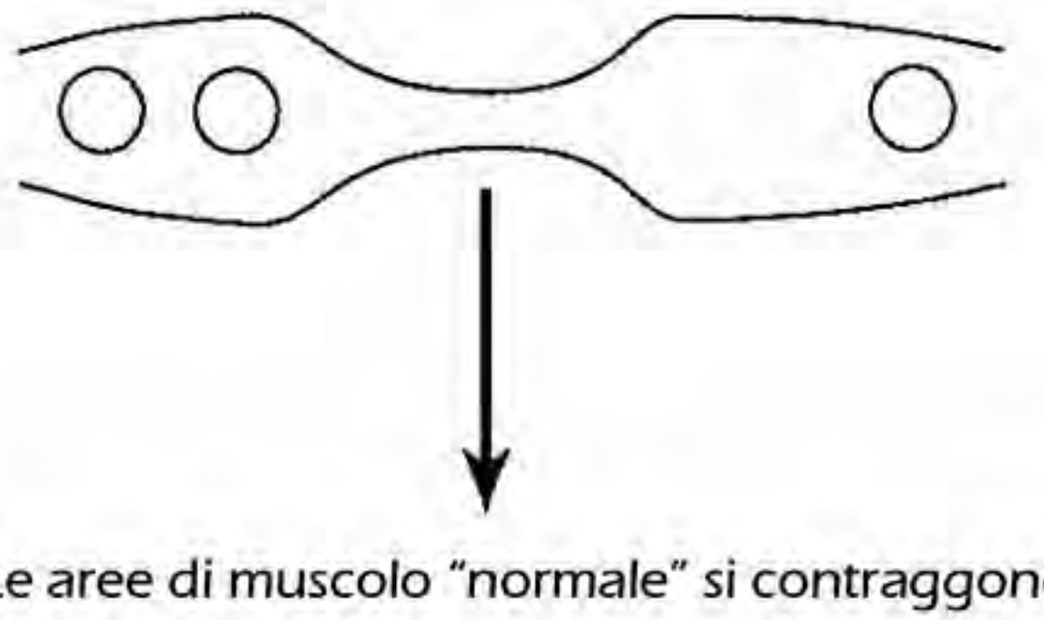
Cuore DAVD

Prima della contrazione



Il grasso altera il segnale elettrico così che il cuore non si contrae regolarmente

Dopo la contrazione



Le aree di muscolo "normale" si contraggono

Quali sono i sintomi della DAVD?

I sintomi possono essere :

- Palpitazione
- Offuscamento della vista
- Affaticamento
- Collasso o sincope
- Sintomi di scompenso cardiaco

La serietà dei sintomi e il rischio di complicanza varia enormemente tra le varie popolazioni e dovrebbe essere sottolineato il fatto che molte persone non avranno mai dei sintomi seri o, meglio, correlati alla loro condizione.

Esame fisico

Per prima cosa va trascritta la storia familiare e medica del soggetto. Il medico si interesserà di qualsiasi persona della famiglia che abbia una storia di palpitazioni, di sensazioni di svenimento o di collasso. In seguito a questo, il paziente sarà sottoposto ad un serio esame medico.

I test da eseguire sono:

- ECG
- Potenziali tardivi ventricolari
- Holter
- Prova da sforzo
- Ecocardiogramma
- Esame del sangue

Elettrocardiogramma o ECG

Un ECG (figura 11) registra il segnale elettrico del cuore e si effettua ponendo gli elettrodi su torace, polsi e caviglie. Nei pazienti affetti da DAVD, l'ECG può mostrare alterazioni specifiche di interessamento del ventricolo destro. In alcuni pazienti, però, l'ECG può essere normale o mostrare solo minime alterazioni che, a volte, possono non essere specifiche della DAVD e possono essere riscontrate anche in altre patologie.

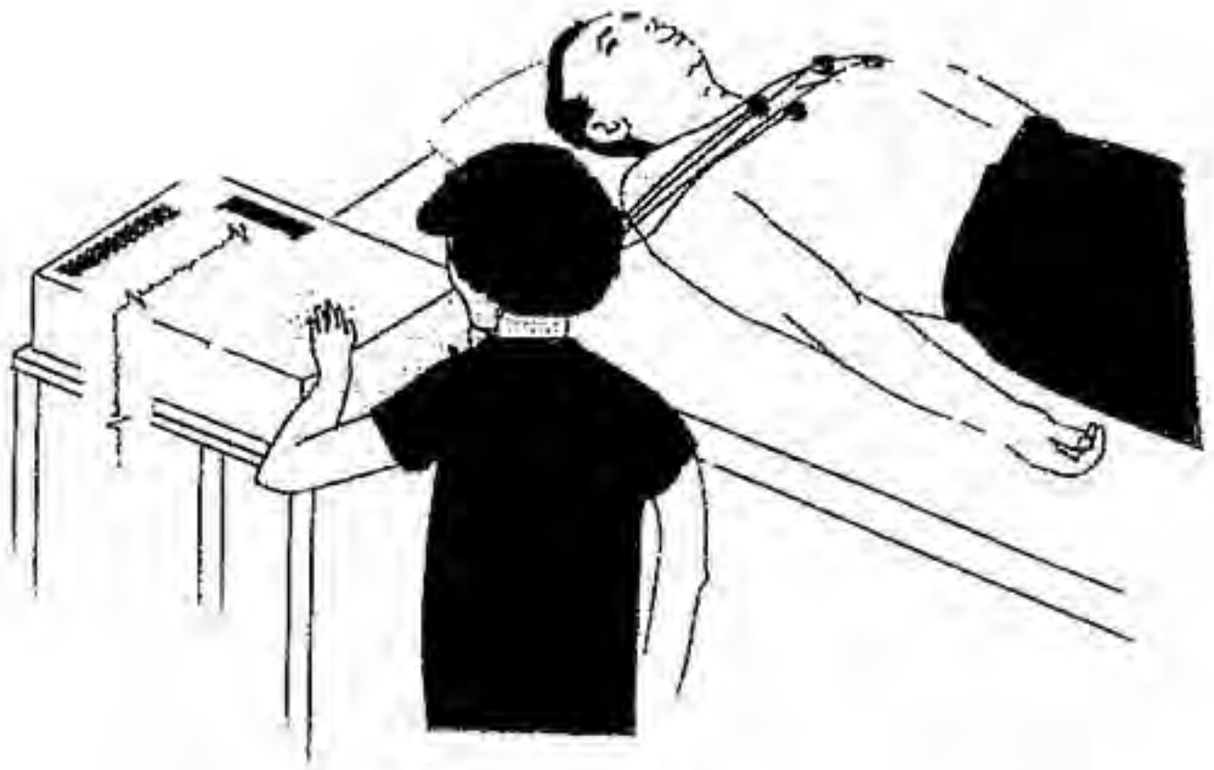


Figura 11

Potenziali tardivi ventricolari

Questo è un ECG particolare che esamina una parte particolare del segnale elettrico generato dal cuore.

Holter

Questo test è una registrazione **ambulatoriale** continua del cuore, che può essere registrata per 24 o 48 ore (figura 12).
La registrazione Holter è un esame semplice, importante per la valutazione di un battito cardiaco irregolare (altrimenti detto **aritmia**). Mentre è in atto la registrazione Holter, è molto importante registrare qualsiasi sintomo che il paziente accusi.

Prova da sforzo

Durante la prova da sforzo al tappeto ruotante o alla bicicletta, sono monitorizzati la pressione arteriosa e l'ECG. Mediante questo test viene valutata la capacità a compiere uno sforzo, la limitazione allo stesso e la comparsa di aritmie. La prova da sforzo può fornire anche una valutazione sul miglioramento, la stabilità o deterioramento di un paziente nel corso del tempo, oltre a fornire informazioni sulla comparsa dei sintomi.

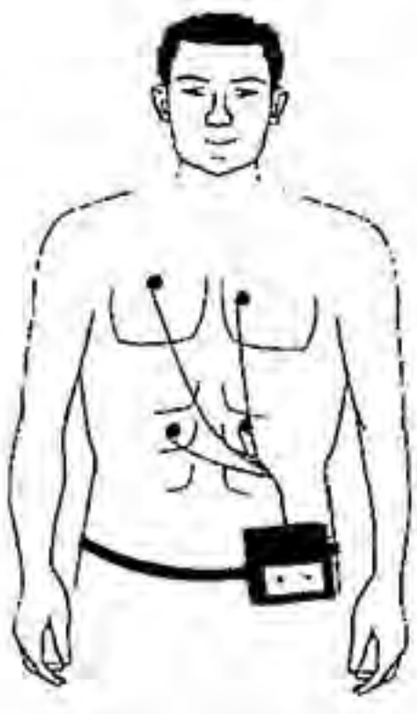


Figura 12

Ecocardiogramma

Un ecocardiogramma è un esame ad ultrasuoni che rappresenta una parte importante della valutazione del paziente con DAVD. Un esame semplice, non doloroso, non invasivo, che può essere ripetuto più volte e serve per la valutazione del movimento del cuore (figura 13).

Figura 13

Esami del sangue

Gli esami del sangue servono per aiutare a creare un profilo di salute del paziente. Con il permesso del paziente, una piccola quantità di sangue potrà essere conservata per la valutazione genetica. Questo aspetto è attualmente in via di valutazione.

Altri esami che possono essere necessari

Cataterismo cardiaco

Questa procedura richiede che il paziente sia in ospedale, nella maggior parte dei casi per un giorno, ma qualche volta per un tempo più prolungato. E' eseguita in uno speciale reparto dell'ospedale (laboratorio di emodinamica). Dopo un'anestesia locale, si inserisce un piccolo tubo nella vena della gamba o del braccio che si chiama catetere ed è molto utile per arrivare al cuore. Attraverso speciali proiezioni è possibile avere delle informazioni sulle coronarie, le arterie del cuore (angiografia).

Biopsia endomiocardica

Durante il cateterismo cardiaco può essere eseguita una piccola biopsia di muscolo cardiaco. Non tutti i pazienti richiedono però la biopsia.

CARTO e Studio elettrofisiologico

CARTO: è una mappa dei voltaggi elettrici del cuore. Ha recentemente dimostrato di riuscire ad identificare con accuratezza la presenza, la localizzazione e l'estensione delle zone patologiche della DAVD attraverso il riconoscimento di bassi voltaggi che riflettono l'atrofia fibroadiposa del ventricolo destro. In contemporanea, viene effettuato uno studio elettrofisiologico, che è un esame particolare che si usa per valutare l'attività elettrica del cuore e si esegue in un laboratorio di elettrofisiologia. Questo esame dovrebbe essere fatto solo in casi di disturbi gravi del ritmo cardiaco. E' possibile programmare, se è necessario, una **ablazione**, ossia una tecnica che serve per far scomparire le aritimie del cuore che nascono da un punto esatto.

Complicanze della DAVD

Palpitazioni

I battiti che "saltano" (extrasistoli), molto forti, possono essere percepiti dal paziente e questa non è una condizione normale. Qualche volta vi è una sensazione di battito irregolare. In questo caso, la palpitazione può iniziare improvvisamente, appare essere veloce e può essere associata a sudorazione, annebbiamento della vista, collassi. La causa di tali episodi dovrebbe essere identificata e trattata. Se succede, questo il paziente dovrebbe tentare di prendere il proprio polso e valutare se il polso e regolare o irregolare.

Annebbiamento della vista e collasso

L' annebbiamento della vista, le vertigini o il collasso possono essere avvertiti dal paziente con DAVD. Gli episodi possono avvenire durante l'esercizio fisico oppure senza una evidente provocazione. Le ragioni non sono ancora chiare e possono condurre ad un battito cardiaco irregolare o una caduta di pressione. Questi sintomi devono essere subito riportati al medico e, quindi, valutati.

Affaticamento

E' raro e lieve. La maggior parte delle attività giornaliere determina di solito questo sintomo.

Collasso

Se avviene un collasso, è bene avvertire il proprio medico, dal momento che questo può essere in relazione alla attività elettrica del cuore.

Scompenso cardiaco

Questa condizione è meno comune rispetto alla aritmie e avviene più tardi nel corso della malattia. Poiché la malattia colpisce la parte destra del cuore più che la sinistra, quadri di scompenso destro sono abbastanza rari.
Lo scompenso destro si manifesta con: ingrossamento delle vene del collo, distensione del fegato, che può condurre a sensazioni di "stomaco pieno", a disturbi intestinali o pesantezza delle gambe. Il quadro di scompenso sinistro, che tende a presentarsi più tardi nel corso della malattia aggiungerà, ai sintomi già detti, affaticamento e affanno.

Insufficienza della tricuspide

L'insufficienza della tricuspide è un evento frequente. Nella DAVD è usualmente dovuta alla dilatazione dell'anello che la sostiene e che si trova alla base della valvola della tricuspide. Questo avviene perché il ventricolo destro si dilata.

Embolia polmonare

L'embolia polmonare è dovuta ad un trombo che si sviluppa da qualche parte (di solito dalle vene delle gambe) ed è portato dal flusso del sangue del cuore destro ai polmoni, dove determina una ostruzione. Il problema può causare una improvvisa difficoltà della respirazione e una perdita di coscienza. Se avvengono questi sintomi è necessario procedere con una terapia anticoagulante.

Disturbi del ritmo

Battiti ectopici ventricolari
Una isolata extrasistolia ventricolare è frequente e nasce dal cuore.

Tachicardia ventricolare
Sta a significare una serie rapida di battiti ectopici che provengono dal cuore; essi si presentano in rapida frequenza e possono causare la caduta della pressione arteriosa.

Fibrillazione ventricolare
E' una grave alterazione dell'attività elettrica del ventricolo. Se avviene questa aritmia, il sintomo può essere la sincope o la morte improvvisa.

Fibrillazione atriale
Il regolare battito del cuore si perde e viene sostituito da un ritmo irregolare che può essere episodico 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 per rallentare il ritmo. E' rara nella DAVD e usualmente non è così pericolosa come la fibrillazione ventricolare.

Morte improvvisa
Una piccola percentuale di pazienti affetti da DAVD ha un rischio maggiore di morte prematura, che avviene senza alcun sintomo precedente. La valutazione clinica conduce alla identificazione di quelli che sono i pazienti a rischio al fine di valutare la opportunità di una terapia con farmaci o con Defibrillatore Automatico Impiantabile (AICD).

Trattamenti

Abbiamo una cura?

Attualmente non ci sono cure per la DAVD. La valutazione clinica aiuta ad identificare i soggetti che sono a rischio di complicanze e, quindi, a somministrare ad essi dei presidi terapeutici efficaci.

Farmaci

- ✓ **Ace inibitori:** aiutano a prevenire la progressione della dilatazione ventricolare in certi tipi di malattie cardiache. Sebbene non sia provato che abbiano beneficio nella DAVD, alcuni pazienti sembrano migliorare durante il trattamento con questi farmaci.
- ✓ **Farmaci antiaritimici–amiodarone:** l'amiodarone è un farmaco molto efficace nel trattamento e nella soppressione delle aritmie. Deve essere utilizzato con cautela per i suoi effetti collaterali che includono disordini della ghiandola tiroidea, del fegato, del polmone e problemi agli occhi. Sono stati segnalati casi di ipersensibilità alla luce solare dopo l'esposizione al sole, che può comunque essere eliminata con l'uso di creme protettive. E' raro, però, che questo farmaco determini problemi gravi e permanenti.
- ✓ **Beta-Bloccanti:** sono farmaci che rallentano i battiti del cuore e riducono la sua forza di contrazione; riducono il dolore toracico, le palpitazioni e migliorano la capacità di esercizio.
- ✓ **Sotalolo:** è un beta-bloccante che ha effetti simili all'amiodarone.
- ✓ **Antibiotici:** se le valvole cardiache si ammalano, gli antibiotici possono essere dati prima delle cure dentali o prima di un intervento chirurgico per prevenire la endocardite.
- ✓ **Anticoagulanti:** Wafarin è il farmaco più comunemente usato come anticoagulante. Serve per prevenire la formazione di trombi all'interno del cuore. E' importante perché questi trombi, una volta entrati in circolo, possono determinare ostruzioni e eventualmente embolie polmonari.
- ✓ **Digossina:** può essere utile durante la fibrillazione atriale. Funziona rallentando la trasmissione dei battiti cardiaci dall'atrio al ventricolo.
- ✓ **Diuretici:** occasionalmente nei pazienti con DAVD, si sviluppa una ritenzione idrica e, in questa situazione, i diuretici possono essere utili. Essi incrementano la produzione di urine e, quindi, ostacolano la ritenzione idrica.

Trattamento chirurgico

Poco usato nei pazienti con DAVD, può essere necessario se i problemi del ritmo sono incontrollabili o se lo scompenso diviene progressivo e severo.

Altre forme di trattamento

Trapianto

Il trapianto è raramente effettuato nei pazienti con DAVD. Può essere necessario se i problemi di ritmo sono incontrollabili o se lo scompenso diviene progressivo e severo.

Cardioversione. Alcuni disturbi del ritmo possono essere trattati con lo shock elettrico. Questo può essere necessario in una condizione di emergenza oppure può essere pianificato. Se viene pianificato, il paziente necessiterà di un ricovero ospedaliero per qualche ora o anche per una notte. Prima di eseguire una cardioversione elettrica è necessario sottoporre il paziente ad una leggera anestesia totale.

Ablazione. Se viene identificata con lo studio elettrofisiologico una zona da dove origina l'aritmia, può essere possibile sopprimere la via elettrica anomala. Questa operazione viene pianificata in precedenza con il paziente e viene eseguita in uno speciale reparto (laboratorio di elettrofisiologia), attraverso una sonda costituita da fili elettrici avvolti da materiale plastico, chiamata catetere, che entra all'interno del cuore per identificare l'area o le aree anomale. Una volta identificata, si applica, tramite la punta del catetere, una energia elettrica che brucia quella piccola parte di tessuto da cui ha origine il disturbo del ritmo. Questo trattamento è spesso molto utile. Purtroppo, però, ci sono più zone colpite e spesso altri punti possono sviluppare una anomala attività elettrica.

Pacemackers. Questi apparecchi non sono usati frequentemente nella DAVD, ma possono essere utili in alcune circostanze. Ogni pacemackers è un apparecchio speciale che deve essere impiantato chirurgicamente sotto pelle (Figura 14). Nella maggior parte dei casi è necessaria una anestesia locale, ma in alcuni casi può essere necessaria l'anestesia generale. Il pacemackers è connesso al cuore da speciali cateteri che passano attraverso i grandi vasi sanguigni; può sentire l'attività elettrica del cuore e, se questa è alterata, interviene controllando il battito cardiaco. I pazienti con il pacemackers necessitano di controlli regolari del funzionamento.

Defibrillatore automatico impiantabile (AICD). Alcuni pazienti con cardiomiopatia del ventricolo destro (DAVD) possono avere delle aritmie pericolose per la vita. Se non è possibile gestirle con la terapia medica o con la ablazione, sarà necessario piantare un AICD (Figura 15), simile ad un pacemackers. La AICD monitorizza l'attività elettrica del cuore e, se compare una aritmia molto grave, può scaricare uno shock elettrico (cardioversione) direttamente dentro il cuore. Dopo lo shock, il ritmo cardiaco ritorna normale. Così come il pacemaker, anche l'AICD necessita di controlli da parte di una equipe di elettrofisiologi.

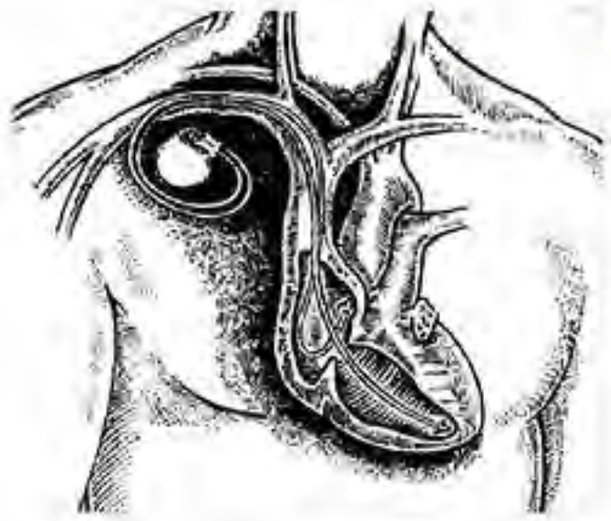


Figura 14

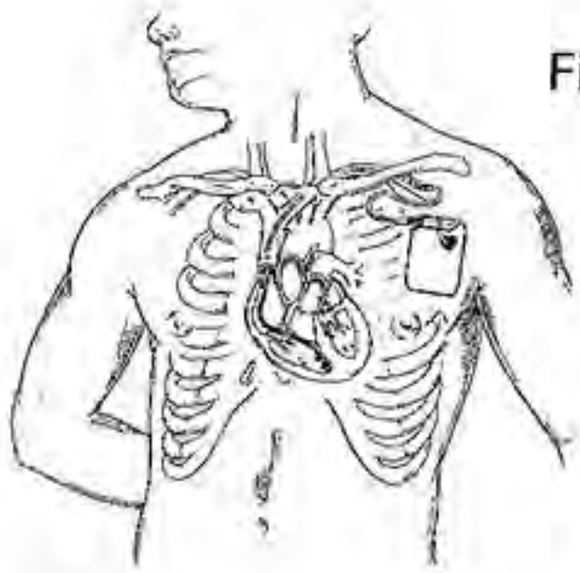


Figura 15

Stile di vita

Dopo essere stati valutati e trattati, i pazienti con DAVD devono essere avvisati circa alcune norme di vita; sarebbe opportuno informare i membri della famiglia, gli insegnanti, il medico di famiglia, il dentista in merito alla loro condizione medica. Essi dovrebbero portare con sé le medicine, stare attenti ai sintomi già riportati e, se necessario, mettersi in contatto con i loro dottori.

Esercizio fisico

I disturbi del ritmo cardiaco più importanti associati alla DAVD, sono comunemente connessi ad un esercizio estremo. Per questa ragione lo sport competitivo è proibito e vengono sconsigliati alcuni sport o altri sforzi fisici estremi. Dopo aver fatto la diagnosi, bisogna cercare di ridurre il rischio ed impostare una terapia adeguata. Il passo successivo dovrebbe essere quello di eseguire un holter ecg durante l'attività fisica del paziente, per registrare i disturbi del ritmo. Se non ci sono disturbi del ritmo importanti, le persone devono essere informate sul pericolo dell'attività fisica.

E' importante ricordare tre punti:

1. ***la malattia può essere progressiva e nuovi problemi possono insorgere o, di contro, migliorare;***
2. ***ogni persona è valutata individualmente e non ci cono linee guida generali;***
3. ***le persone con DAVD dovrebbero consultare sempre il proprio cardiologo prima di iniziare un programma di esercizio fisico.***

Consigli

Dieta. Se un individuo è in sovrappeso, aumenta il carico per il cuore. Si raccomanda, quindi, alle persone in sovrappeso, di ridurre il proprio peso corporeo per età e superficie corporea. Un rapido incremento di peso può determinare una ritenzione di liquidi e creare ulteriori problemi al soggetto malato.

Alcool. L'alcool ha l'effetto depressivo sulla funzione cardiaca e può provocare disturbi del ritmo.

Guidare. La guida deve essere valutata individualmente in ogni soggetto affetto ed è il medico che deve stabilire se i soggetti con DAVD necessitino di una ulteriore valutazione. La guida, comunque, può continuare fino a che non compaiano sintomi disabilitanti o che distraggano il paziente; in questi casi la malattia deve essere notificata. In casi di disturbi maggiori, la patente deve essere revocata. Ci sono ulteriori restrizioni conseguenti alla necessità di seguire alcune terapie, ad esempio l'impianto di AICD, ecc.

Vaccinazione. Le vaccinazioni devono essere raccomandate per aiutare la prevenzione di sintomi influenzali. Sfortunatamente la prevenzione con le vaccinazioni non è sempre utile.

Vacanze e viaggi. Si raccomanda di avere l'approvazione medica prima di fare un viaggio e, per l'estero, si dovrebbero ottenere informazioni che riguardino i punti di accoglienza sanitaria dei paesi che si vanno a visitare. E' necessario, quindi, che il paziente si informi in merito alle unità sanitarie che si trovano negli altri paesi.

Famiglie e DAVD. In molti casi sembra che la DAVD sia una malattia familiare. Una base genetica è altamente suggestiva per questa malattia, sebbene sia raro che più membri della stessa famiglia abbiano lo stesso grado di malattia. Questo significa che molta gente può non avere un quadro chiaro della malattia, ma può essere un portatore di una mutazione genetica. Questa condizione non è la stessa dei pazienti che hanno una diagnosi chiara. Fino a che la base genetica della malattia non sarà chiaramente conosciuta, al fine di determinare i portatori genetici, tutti i membri della famiglia devono essere valutati clinicamente. E' necessario valutare se essi abbiano leggere o subdole anormalità di essere portatori "silenziosi" del gene. In una famiglia in cui è presente la DAVD, qualche volta è necessario accettare che un soggetto sia portatore genetico sulla base dei figli affetti. E' molto raro che persone al di sopra dei 40 anni sviluppino la cardiomiopatia del ventricolo destro in una forma severa, ammesso che essi non abbiano mai avuto sintomi di malattia fino a quella età.

Screening familiare. Se la persona affetta è identificata come DAVD, è assai utile valutare tutta la famiglia. Questo significa che sia i parenti di I e II grado che il partner, devono essere sottoposti a screening per valutare che non vi sia un gene di tipo recessivo.

Il rischio per i bambini. 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 una valutazione specifica. Per esempio, in una famiglia che presenta una linea dominante di trasmissione da una generazione a quella successiva, la probabilità che un genitore trasmetta il gene alterato al figlio è una su due. Anche se un figlio eredita il gene alterato, la gravità della malattia può essere diversa e non vi è alcun metodo sicuro per prevederla. Generalmente si raccomanda di far esaminare i figli regolarmente fino al compimento dell'età adulta; se non compare alcun riscontro di malattia, allora è poco probabile che la malattia si sviluppi in seguito.

Screening Clinico - come avviene? I parenti degli individui affetti effettueranno un elettrocardiogramma, un elettrocardiogramma ad alta risoluzione, un ecocardiogramma, un holter ecg ed un test da sforzo. Solo se nel soggetto sono presenti sintomi globali di malattia, allora si può dire che è affetto da DAVD. Nella maggior parte degli adulti, in cui i risultati dei test sopramenzionati sono negativi, si può escludere la presenza di DAVD. In un numero esiguo di pazienti, tuttavia, nonostante non ci sia alcuna prova clinica, il gene alterato potrebbe essere presente lo stesso ed è necessaria una strategia di controllo ecocardiografico nel tempo. Purtroppo questa malattia non è completamente conosciuta e, quindi, non si può predire il futuro in tutti gli individui.

Analisi genetica. La questione è molto controversa, poiché non è disponibile un test genetico clinicamente utile per i familiari. Ognuno dei soggetti affetti dovrebbe avere la possibilità di donare il proprio sangue per lo studio genetico che verrà poi conservato ed usato per la ricerca genetica della malattia. Avere un campione disponibile in questo modo non è la stessa cosa che avere un test genetico; le informazioni, inoltre, dovrebbero essere strettamente riservate.

Vantaggio dello screening. Il vantaggio dello screening è che ogni anomalia trovata può essere trattata il prima possibile. Dopo il consulto genetico devono essere prese appropriate decisioni in merito alla valutazione familiare.

Possibili svantaggi dello screening. Se qualcuno si sente perfettamente sano spesso non desidera sapere di avere una condizione incurabile oppure di essere affetto in futuro. Se è stata diagnosticata una DAVD, può essere difficile sapere l'epoca della insorgenza della malattia.

Gravidanza. Non ci sono molte informazioni in gravidanza dei soggetti affetti da DAVD; comunque, generalmente, i soggetti malati di cuore durante la gravidanza sono più sensibili. E' quindi utile, nelle donne portatrici di DAVD, pianificare una gravidanza e la loro salute dovrebbe essere supervisionata dalla ostetrica e dal cardiologo. Sebbene non sia evidente che la DAVD sia più progressiva durante la gravidanza, il trattamento farmacologico dovrebbe essere utilizzato per ridurre il rischio sia per la madre che per il bambino.

- **Ablazione**: *si riferisce alla distruzione di una piccola area di tessuto cardiaco malato che può essere l'origine delle anomalie del ritmo del cuore.*
- **Ambulatoriali (Test)**: *test eseguiti quando una persona cammina o svolge le normali attività quotidiane.*
- **Angiografia**: *valutazione con raggi del cuore che può essere fatta anche durante il cateterismo cardiaco. In particolare questo test valuta le arterie coronarie (quei vasi sanguini che nutrono il muscolo del cuore).*
- **Anticoagulanti**: *trattamenti (Eparina o Wafarin) che riducono la capacità di coagulazione nel sangue; questo trattamento viene usato quando c'è un rischio di formazioni di trombi nel cuore, come per esempio nella fibrillazione atriale.*
- **Aritmia**: *un ritmo anormale o irregolare del battito cardiaco; esso può essere troppo veloce (**tachicardia**) o troppo lento (**brachicardia**). Le aritmie possono causare sintomi come la palpitazione o l'offuscamento della vista.*
- **Aritmogenica**: *causa aritmie.*
- **Atri**: *camere di riempimento del cuore, una destra e una a sinistra. Il sangue è collegato agli atri mentre i ventricoli si contraggono; questo sangue è successivamente rilasciato quando questi si rendono di nuovo disponibili a riempirsi.*
- **Atriale (fibrillazione)**: *un ritmo irregolare del cuore che origina negli atri e può essere transitorio o persistente.*

- **Autosomico dominante (ereditarietà di tipo)**: *quando una condizione è trasmessa in una famiglia da una generazione a quella successiva senza saltare alcuna generazione; ne sono affetti ugualmente uomini e donne.*
- **Autosomico recessiva**: *quando la malattia avviene come risultato di una ereditarietà di due versioni del gene della malattia. Un gene della malattia viene da un genitore e l'altro dall'altro genitore. Normalmente i "portatori " di un singolo gene non sono affetti.*
- **Biopsia**: *test particolare nel quale viene prelevato ed esaminato un piccolo pezzetto di muscolo del cuore; questo è normalmente eseguito nello stesso momento in cui si esegue il cateterismo cardiaco usando uno speciale strumento.*
- **Cateterismo cardiaco**: *speciale test usato per molte forme di malattia del cuore e qualche volta nella DAVD; un piccolo catetere, ovvero tubicino, viene passato attraverso i vasi sanguigni (usualmente nell'inguine) fino ad arrivare al cuore, usando una linea a RX. Vengono così esaminate la struttura e la funzione del cuore.*
- **Cardiomiopatie**: *qualsiasi malattia del muscolo del cuore; il termine* **cardio** *si riferisce al cuore,* **miopatia** *si riferisce ad una anormalità del muscolo.*
- **Cardioversione**: *una aritmia come la fibrillazione atriale può essere convertita mediante l'applicazione di uno shock elettrico al torace; se questa procedura si rende necessaria, essa viene eseguita in anestesia generale.*

- **Cromosoma**: *struttura che porta geni all'interno del nucleo di una cellula.*
- **Dilatativa**: *ingrandimento della parete del cuore.*
- **Ecocardiagramma (ECO)**: *è un esame del cuore ad ultrasuoni.*
- **Elettrocardiogramma (ECG)**: *test molto comune per tutte le forme di malattia del cuore. In questo test gli elettrodi sono posti sul torace ed alla gamba (arti) per valutare il segnale elettrico che proviene dal cuore.*
- **Elettrofisiologico studio (S.E.F)**: *in questo test sono introdotti dei cateteri all'interno del cuore come in un cateterismo cardiaco. Questi cateteri possono registrare e testare l'attività elettrica del cuore.*
- **Endocardite**: *infezione del cuore che può insorgere nella DAVD, ma è molto rara. I batteri, nel flusso sanguigno, possono arrivare alla superficie interna del cuore o delle valvole cardiache, che possono essere infettate dalla turbolenza del flusso sanguigno.*
- **Test da sforzo**: *la capacità all'esercizio fisico può essere valutata mediante una bicicletta o un* ***treadmill****. Durante un test da sforzo un medico e un infermiere monitorizzeranno i sintomi del paziente, l'ECG, la pressione arteriosa e, qualche volta, il respiro.*
- **Fibrosi**: *sostituzione di tessuto con tessuto fibroso (in questo caso le cellule muscolari del cuore sono sostituite dal tessuto fibroso).*

- **Geni e cromosomi:** *i geni sono i codici posti in tutte le cellule del nostro organismo. Ogni individuo ne ha migliaia ed essi sono presenti in quasi tutte le cellule. I geni sono in coppia, uno ereditato dal padre ed uno dalla madre; in ogni cellula i geni sono raggruppati in strutture molto piccole che si chiamano cromosomi. Ogni individuo ha 23 coppie di cromosomi.*
- **Scompenso cardiaco (convistizio):** *una condizione dove la debolezza della contrazione cardiaca conduce alla ritenzione di liquidi e a sintomi di accorciamento del respiro, ovvero affanno e riduzione della capacità dell'esercizio fisico. Si può associare a irregolarità del battito cardiaco, a presenza di liquido nel polmone e a gambe gonfie.*
- **Monitoraggio Holter:** *tecnica di registrazione continua del battito cardiaco per 24 o 48 ore. Gli elettrodoadesivi posti sul torace sono collegati a speciali cassette che il paziente porta con sé. Un monitoraggio Holter serve per valutare il battito cardiaco irregolare, altrimenti non conosciuto.*
- **Defibrillatore automatico impiantabile (A.I.C.D):** *speciale spea-machers che riconosce quando la frequenza del cuore è eccessivamente elevata e risponde con un altro battito che libera un piccolo shock elettrico, che servirà a riportare alla normalità il ritmo del cuore. L'A.I.C.D serve anche come normale speamechers per dare un impulso necessario per il battito cardiaco quando questo è troppo lento.*
- **Loci:** *descrizione sui cromosomi nei geni.*

- **Mutazione**: difetto genetico che causa un mutamento del normale codice del DNA.
- **Miocardio**: muscolo specializzato che compone le pareti del cuore.
- **Palpitazione**: una sensazione sgradevole di battito cardiaco. La palpitazione può essere dovuta ad un battito cardiaco normale percepito da una persona ansiosa durante l'esercizio fisico o a riposo; può essere causata da una aritimia.
- **Risonanza magnetica nucleare (RMC)**: speciale tecnica di immagine che viene usata valutando il potere magnetico del proprio corpo.
- **Setto**: la parete cardiaca che divide il cuore destro da quello sinistro.
- **Sincope**: caduta a terra o collasso.
- **Speamachers**: viene impiantato quando il normale battito cardiaco non viene più trasmesso dall'atrio al ventricolo. L'impianto consiste in un piccolissimo strumento che contiene una batteria che viene impiantata sotto la cute del torace, con un fine catetere o filo che va dalle vene all' interno del cuore e serve per preparare l'impulso cardiaco.
- **Tachicardia ventricolare**: tipo di aritimia che fa battere il ventricolo velocemente. Questo battito nasce direttamente dal ventricolo.
- **Ventricoli**: camere cardiache che servono per spingere il sangue. Ne esiste uno di destra e uno di sinistra.

Linee guida per i pazienti e i familiari su alcuni aspetti medici della cardiomiopatia del ventricolo destro (DAVD)

- Tutti i pazienti in cui sia stata diagnosticata una DAVD dovrebbero chiedere al proprio medico di famiglia o al cardiologo notizie circa le complicanze della malattia, i metodi di trattamento e i benefici, gli svantaggi e i rischi della terapia oltre ad altri suggerimenti.
- Sebbene la DAVD sia ben curabile, è necessario fare attenzione al proprio stile di vita e alla somministrazione di farmaci e, occasionalmente, ai trattamenti chirurgici. E' attualmente avanzata la ricerca che suggerirà possibili cause genetiche di malattia.
- E' importante che i familiari del paziente siano esaminati da esperti cardiologi per valutare la presenza o meno della malattia.

Situazioni da evitare

- **Esercizio fisico estremo**: è necessario prendere contatti con il proprio medico o cardiologo circa la "quantità" di esercizio che può essere svolto dal paziente.
- **Perdita acuta di sangue o di liquidi**: emorragia, diarrea, vomito.
- **Stazionamento in luoghi molto caldi**: può essere dannoso per questi pazienti.
- **Docce molto calde, bagni molto caldi.**
- **Durante anestesia (inclusa l'anestesia epidurale)**: deve essere fatta una speciale attenzione per evitare brusche cadute di pressione sanguigna.

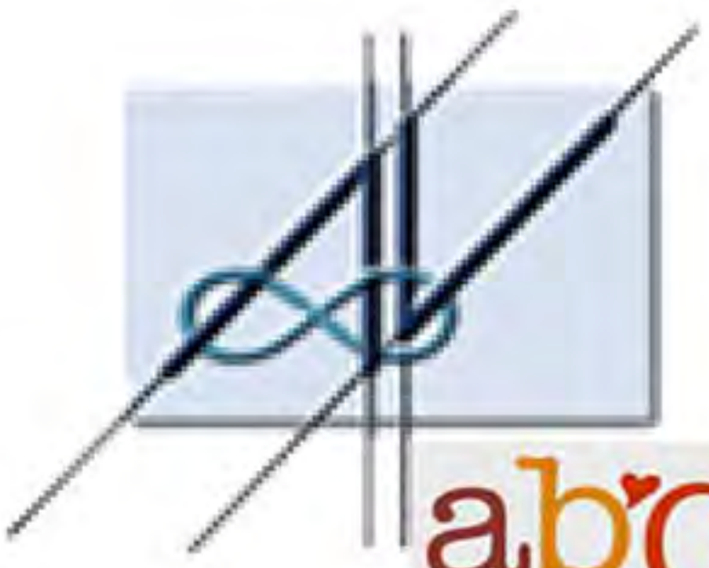
Sintomi allarmanti

- Sensazione di offuscamento della vista
- Improvvisa perdita di coscienza
- Fastidiosi episodi di palpitazione rapida
- Dolore al petto
- Inspiegabile mancanza di respiro

Se si verifica una di queste condizioni bisogna chiamare il medico o il cardiologo prima possibile.

...UNITI IN UN UNICO CUORE...

Ideazione grafica a cura di
Luciana Elefante



abCuore

UNA CASA PER LO STUDIO E LA RICERCA DELLE CARDIOMIOPATIE FAMILIARI ARITMOGENE

Fondazione
Antonio Valentino Onlus

☺ Via Panama 74

☺ 00198 Roma

☺ tel. 06 8841189

☺ Fax 06 84080357

☺ info@antoniovalentinoonlus.org

☺ www.antoniovalentinoonlus.org

MILENA

UN CUORE PER TUTTE LE FAMIGLIE

Associazione Milena Onlus
per le Miocardiopatie

☺ Via Monte Zebio 9

☺ 00195 Roma

☺ tel. 333 4396001

☺ info@associazionemilena.org

☺ ezachara@email.it

☺ www.associazionemilena.org