

CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA OSTRUTTIVA

INFORMAZIONE E OPPORTUNITÀ DI CURA
PER UNA MIGLIORE QUALITÀ DELLA VITA



BREVE PREMESSA SULLE CARDIOMIOPATIE

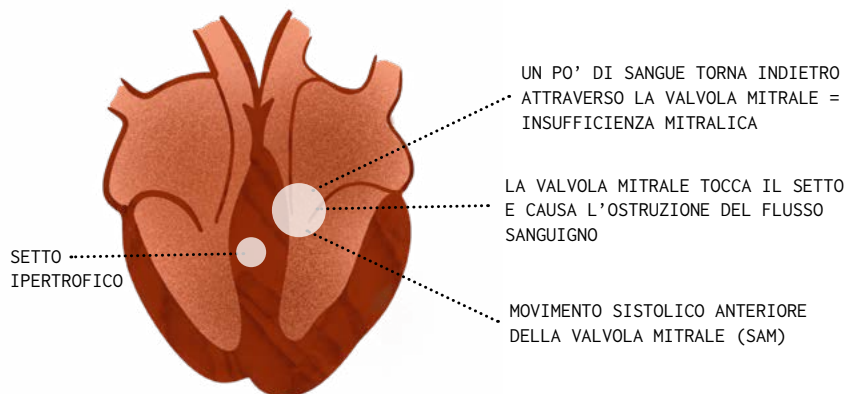
Sono patologie del muscolo cardiaco, spesso di origine genetica e a trasmissione familiare. Il loro riconoscimento può avvenire in seguito all'insorgenza di sintomi, di eventi avversi o durante un controllo medico.

QUANDO LA CARDIOMIOPATIA È "IPERTROFICA" E "OSTRUTTIVA"

La Cardiomiopatia *ipertrofica* è la più frequente cardiopatia a trasmissione ereditaria. È caratterizzata dall'ispessimento localizzato o diffuso delle pareti del ventricolo sinistro con conseguente disfunzione della pompa cardiaca: il cuore diventa più "rigido", aumenta la forza di contrazione, ma fa fatica a rilassarsi e dunque, in genere, è meno performante. La sua prevalenza nella popolazione generale è circa il 2 per mille, ma dal momento che, nella maggioranza dei casi, si

sviluppa lentamente e progressivamente dopo l'adolescenza, è minore in età pediatrica e aumenta in età adulta, in particolare fra i 30 e 60 anni, raggiungendo in quella fascia di età il 5 per mille (pari a 0,5%). Non è considerata, pertanto, una malattia rara. Nel sesso femminile lo sviluppo dell'ipertrofia può avvenire più tardivamente, fino anche nella sesta o settima decade di vita, e può presentare quadri clinici connotati da maggior severità.

Oltre la metà dei pazienti con Cardiomiopatia ipertrofica può presentare la forma ostruttiva, in parte a riposo oppure dopo uno sforzo intenso e dopo un pasto abbondante. Si parla di Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva (CMIO) quando **l'ispessimento del ventricolo sinistro provoca un ostacolo all'uscita del sangue verso l'aorta** e può determinare una disfunzione della valvola mitrale con conseguente "rigurgito mitralico" (il sangue, che dal ventricolo sinistro dovrebbe essere spinto nell'aorta, torna indietro nell'atrio sinistro).



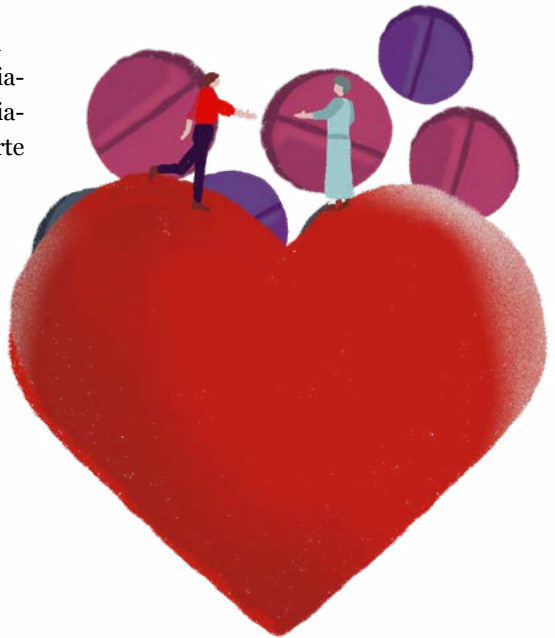
QUADRO CLINICO DELLA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA OSTRUTTIVA

Il quadro clinico è assai **variabile** in termini di tipologia ed entità dei sintomi. Può essere asintomatica e presentarsi sintomatica in occasione di sforzo fisico e, in seguito, anche a riposo fino a limitare le attività quotidiane.

Tra i sintomi più comuni si annoverano: **oppressione toracica, palpitations, respiro affannato, spossatezza, vertigini e talvolta anche perdita di coscienza** (sincope).

Nella maggior parte dei casi, la CMIO presenta una **lenta evoluzione** che si accompagna a progressivo peggioramento dei sintomi.

La CMIO comporta un incremento del rischio di aritmie (es. fibrillazione atriale), scompenso cardiaco, arresto cardiaco e - in assenza di rianimazione - morte improvvisa.





DALLA DIAGNOSI ALLE OPZIONI TERAPEUTICHE

La diagnosi viene formulata in base alla valutazione clinica e a **indagini strumentali**, quali ECG, ecocardiogramma e risonanza magnetica che, insieme all'ECG dinamico e al test cardiorespiratorio, consentono anche di stimare la severità della cardiopatia e il rischio di eventuali complicanze.

In circa il 50% dei casi, la Cardiomiopatia ipertrofica è causata da una o più **mutazioni genetiche**; in circa il 60% di queste, si tratta di mutazioni dei geni che producono proteine contrattili del sarcomero (il sarcomero è l'unità contrattile del muscolo ed è formato da filamenti di actina e miosina).

L'esame genetico, effettuato con il consenso della/del paziente dopo consulenza specialistica genetica, consente di completare la diagnosi e di identificare la terapia più appropriata per migliorare il quadro clinico e ridurre il rischio di complicanze. Inoltre, è fondamentale per uno studio familiare poiché, se la mutazione è stata ereditata, c'è un rischio

aumentato rispetto alla popolazione generale di sviluppare la malattia per cui è consigliato eseguire periodicamente un controllo cardiologico.

La scelta della terapia deve essere fatta dal cardiologo esperto e deve essere personalizzata sulla base dei sintomi, delle risultanze delle indagini strumentali (e quindi del grado di disfunzione ventricolare e di dilatazione atriale sinistra), nonché dell'età del o della paziente.

Le possibilità terapeutiche oggi disponibili comprendono alcune classi di **farmaci** (es. beta bloccanti, calcio antagonisti, disopiramide) che consentono di

migliorare i sintomi, senza intervenire sulle cause della disfunzione cardiaca.

Nel caso di quadri clinici caratterizzati da sintomi importanti e persistenti associati ad alto grado di ostruzione, da aritmie atriali o ventricolari o da progressiva dilatazione atriale sinistra, trova indicazione **l'intervento cardiocirurgico** di "miectomia" (rimozione chirurgica della porzione di muscolo cardiaco ipertrofico) ed in passato di "alcoolizzazione" (procedura mininvasiva che consiste nell'iniezione di una piccola quantità di alcool in un ramo arterioso che irrorava la porzione di setto ipertrofico responsabile dell'ostruzione).

In casi selezionati a rischio elevato di arresto cardiaco da aritmie ventricolari rapide - che possono determinare morte cardiaca improvvisa, se non viene praticata la rianimazione - viene impiantato un **defibrillatore sottocutaneo o transvenoso**.

Di recente introduzione è il primo **farmaco specifico per la CMIO**, appartenente alla classe degli inibitori della miosina cardiaca, in grado di agire sulla aumentata contrattilità e quindi su una delle principali cause dei sintomi. Il farmaco, con il suo effetto, riduce la contrattilità e può ripristinare il normale funzionamento del cuore, con conseguente riduzione dei sintomi.

Si tratta di una nuova importante opportunità di cura, che necessita di una precisa valutazione e uno stretto controllo cardiologico nei primi mesi di somministrazione, la cui rimborsabilità dal Servizio sanitario nazionale è stata recentemente approvata.



QUALITÀ DELLA VITA

Le conoscenze disponibili oggi sulla patologia e le possibilità terapeutiche, che si sono recentemente arricchite di un farmaco specifico, consentono alle persone con CMIO di vivere una vita soddisfacente. Una **diagnosi precoce** è fondamentale per modificare la storia naturale della malattia così come la **personalizzazione delle terapie**.

Il percorso terapeutico deve essere supportato anche da **corretti stili di vita**. Per quanto riguarda l'**attività fisica**, se praticata con le dovute precauzioni, può portare benefici significativi al benessere generale. Anche in questo caso è fondamentale un approccio personalizzato e graduale, che tenga conto delle caratteristiche soggettive e della severità del quadro clinico.



L'ASSOCIAZIONE DEDICATA AI PAZIENTI CON CARDIOMIOPATIE: AICARM APS

CONDIVISIONE.

COMPRENSIONE.

ORIENTAMENTO.

SUPPORTO.

È un'associazione di volontari, pazienti, medici e infermieri nata nel 2019 con l'obiettivo di offrire sostegno ai pazienti con Cardiomiopatia e alle loro famiglie, promuovere la formazione e la diffusione di informazioni scientificamente corrette e sostenere la ricerca scientifica.

La missione di AICARM consiste nel rendere il paziente protagonista consapevole delle proprie scelte terapeutiche, sostenendolo nei periodi difficili e coinvolgendo anche la famiglia. Pertanto, AICARM organizza regolarmente "corsi di formazione per pazienti esperti", oltre a corsi per la gestione delle emergenze cardiache per insegnare le tecniche di rianimazione cardiopolmonare e l'uso del defibrillatore.

"Cuori in Ascolto" è uno sportello che, grazie alla collaborazione di volontari e specialisti, eroga servizi di informazione e sostegno psicologico ai pazienti con Cardiomiopatia; fornisce inoltre

supporto economico a chi dimostri di trovarsi in evidenti difficoltà a sostenere spese per le terapie e le trasferte per motivi di cura in altre regioni. Il servizio ha due modalità di contatto: telefonico, chiamando il numero 055 0620178 oppure online, compilando il modulo al link:

<https://cuorinascolto.aicarm.it/>

AICARM collabora con le Istituzioni per migliorare l'assistenza, promuovere il riconoscimento di diritti al paziente affetto da Cardiomiopatia e incentivare la formazione di medici e specialisti nella diagnosi e cura delle cardiomiopatie.

AICARM APS – Associazione Italiana Cardiomiopatie

<https://www.aicarm.it/>

Si ringrazia per la supervisione scientifica il Prof. Franco Cecchi, Presidente AICARM APS – Associazione Italiana Cardiomiopatie



www.fondazioneonda.it

Fondazione Onda - Osservatorio nazionale sulla salute della donna e di genere

CON IL PATROCINIO DI:



CON IL CONTRIBUTO
INCONDIZIONATO DI:

