



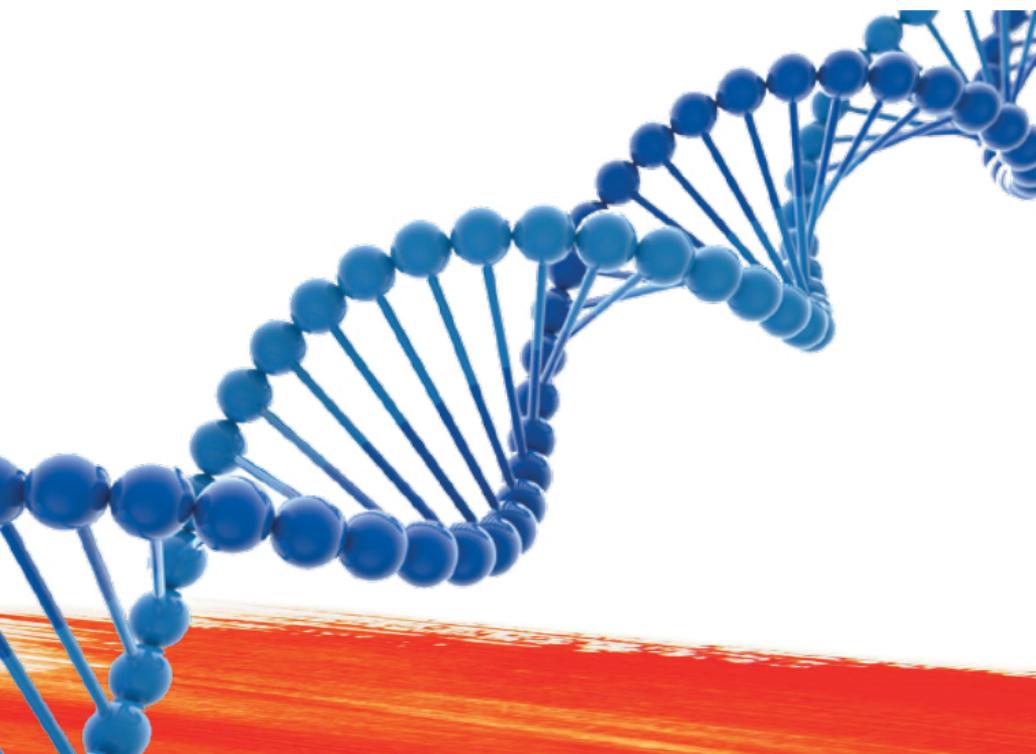
FONDAZIONE
IRCCS CASA SOLLIEVO
DELLA SOFFERENZA
SAN GIOVANNI ROTONDO



CARDIOMIOPATIE EREDITARIE E SINDROMI ARITMICHE

AMBULATORIO INTERDIPARTIMENTALE

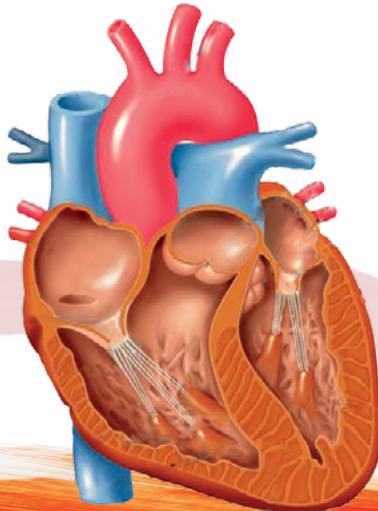
UNITÀ OPERATIVA CARDIOLOGICA-UTIC
UNITÀ OPERATIVA GENETICA MEDICA
UNITÀ BIOINFORMATICA



II CUORE

Il cuore è l'organo principale dell'apparato circolatorio. È localizzato nella cavità toracica, in una zona centrale chiamata mediastino, costituito prevalentemente da tessuto muscolare e circondato da un sacco fibroso, il pericardio. È formato da quattro camere: due nella parte superiore (atri) e due nella parte inferiore (ventricoli). Si contrae regolarmente e continuamente, pompando sangue a tutto il corpo. L'efficienza di tale attività si basa sulla **contrazione ordinata di tutte le fibre** (cellule) muscolari dei ventricoli. La contrazione ritmica e coordinata della muscolatura cardiaca è generata dagli impulsi elettrici che originano nel cuore e lo attraversano.

Le **cardiomiopatie** sono malattie caratterizzate da **alterazioni strutturali del muscolo cardiaco** o da **anomalie nel sistema di conduzione**, che riducono la capacità contrattile del cuore. Le forme più comuni sono la cardiomiopatia ipertrofica, la cardiomiopatia dilatativa, la cardiomiopatia aritmogena, la tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica, sindrome di Brugada, la sindrome del QT lungo e sindrome del QT corto.



LA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

La Cardiomiopatia Ipertrofica è caratterizzata da un **ispessimento eccessivo** del muscolo, più comunemente nel setto interventricolare (setto muscolare che separa il ventricolo sinistro dal ventricolo destro



In un cuore normale, le cellule (**cardiomiociti**) che compongono il muscolo cardiaco si trovano sono organizzate in **fasci**, ben allineate, con minima interposizione di fibrosi. Invece, nel cuore ipertrofico le cellule sono disposte in maniera disorganizzata (disarray) con interposizione di abbondante materiale fibrotico. Di conseguenza il muscolo cardiaco **non riesce a contrarsi in maniera ottimale**, diventando progressivamente più rigido con riduzione della funzione di pompa.

La Cardiomiopatia Ipertrofica colpisce **1 individuo su 500** e può avere una **causa genetica**, dovuta ad un difetto (una mutazione) in uno o più geni; infatti in oltre il 50% dei casi si riesce ad identificare la mutazione del gene responsabile della Cardiomiopatia Ipertrofica.

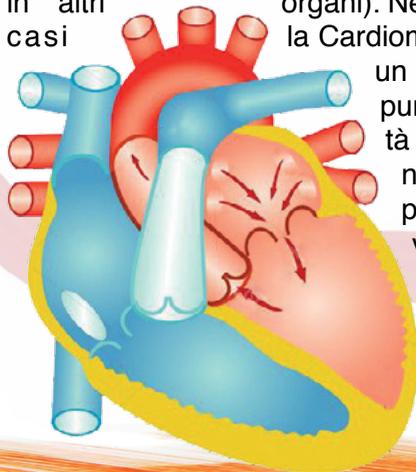
SINTOMI

La maggior parte delle persone con Cardiomiopatia Ipertrfica non ha sintomi o ha pochi sintomi che restano stabili per tutta la vita adulta. Alcuni individui, però, sviluppano sintomi gravi che possono peggiorare nel corso degli anni. Ciò può essere dovuto all'insorgenza di aritmie (ritmo cardiaco anormale) o alla rigidità del muscolo cardiaco che rende difficile la normale contrazione del cuore. I sintomi più comuni sono la **dispnea** (affanno), il **dolore toracico**, le **palpitazioni** ma, si possono anche verificare **sincope** (perdita di coscienza) o **arresto cardio-circolatorio** per l'insorgenza di aritmie maligne.

LA CARDIOMIOPATIA DILATATIVA

La Cardiomiopatia Dilatativa è caratterizzata da una **dilatazione** del ventricolo sinistro o di entrambi i ventricoli. Questo comporta una incapacità del cuore a pompare sangue in maniera adeguata a tutto il corpo causando uno **scompenso cardiaco** (accumulo di liquido nei polmoni, nelle gambe, nell'addome ed in altri organi). Nella maggior parte dei casi la Cardiomiopatia Dilatativa ha

un **decorso lento**, al punto che la funzionalità cardiaca può essere notevolmente compromessa, prima che venga diagnosticata la patologia. In alcuni casi può associarsi anche insufficienza mitralica.



La prevalenza di Cardiomiopatia Dilatativa non è ben nota, in quanto il numero dei soggetti affetti è sottostimato. **Diverse sono le cause** che possono favorire lo sviluppo della Cardiomiopatia Dilatativa come coronaropatie, ipertensione arteriosa, infezioni virali, malattia autoimmune, esposizioni a sostanze tossiche (come ad esempio alcol e droghe) o gravidanza. Solo nel 30% (1 su 3) dei casi di Cardiomiopatia Dilatativa vi è una chiara **pre-disposizione familiare** alla malattia e una causa genetica.



SINTOMI

La maggior parte delle persone con Cardiomiopatia Dilatativa ha pochi sintomi ma negli anni possono manifestare problemi che necessitano di terapie mediche, di trattamenti avanzati (es. impianto di resincronizzatore), fino ad arrivare al **trapianto di cuore**. Il sintomo principale della Cardiomiopatia Dilatativa è rappresentato dallo **scompenso cardiaco**. I pazienti riferiscono "fiato corto", edemi alle caviglie, tensione addominale, stanchezza e persino tachicardia. In alcuni casi la Cardiomiopatia Dilatativa può presentare **aritmie maligne**.

LA CARDIOMIOPATIA ARITMOGENA

La Cardiomiopatia Aritmogena è una cardiomiopatia geneticamente determinata, caratterizzata da una **progressiva sostituzione fibro-adiposa** del miocardio che può causare aritmie. Viene più frequentemente colpito il ventricolo destro, ma il coinvolgimento può anche essere biventricolare. L'aspetto essenziale della Cardiomiopatia Aritmogena consiste in **alterazioni delle molecole (proteine) che mantengono insieme le cellule** del muscolo cardiaco. Nei pazienti affetti le proteine non si organizzano in maniera appropriata e non riescono a tenere saldamente uniti i miociti, con conseguente allontanamento delle cellule cardiache e morte cellulare. Successivamente, le cellule morte vengono sostituite da



tessuto adiposo (grasso) e cicatriziale. La parete del ventricolo interessata da tale riarrangiamento tende ad **assottigliarsi**, presentando complicanze come **aritmie maligne** ed incapacità di pompare il sangue in maniera adeguata.

Sono affetti da Cardiomiopatia Aritmogena circa **1 su 2000-5000 individui**; frequentemente la malattia ha una **causa genetica** ed in circa il 50% dei casi si riesce ad identificare la mutazione del gene responsabile.

SINTOMI

Nella Cardiomiopatia Aritmogena, i sintomi sono dovuti prevalentemente ad **alterazioni strutturali e dinamiche** del ventricolo destro e possono variare dall'extrasistolia complessa fino alle tachiaritmie ventricolari maggiori, sostenute o non sostenute. Le **aritmie ventricolari** possono essere asintomatiche (non percepite dal paziente) o essere avvertite come cardiopalmo, vertigini, svenimenti o presentarsi come **sincope** (perdita di coscienza) e **morte improvvisa** (arresto cardio-circolatorio in pieno benessere). In alcuni casi, l'alterazione nella struttura miocardica del ventricolo destro può portare ad insufficienza di pompa con conseguente **scompenso cardiaco**.

LA TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIFORMA CATECOLAMINERGICA

La Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica è una rara patologia cardiaca che provoca un **battito cardiaco accelerato**, conosciuto come **Tachicardia Ventricolare, durante esercizio fisico o stress emotivo**. La Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica, sebbene possa essere diagnosticata in qualsiasi età, è principalmente riscontrata nei **bambini** e nei **giovani**. La causa della tachicardia ventricolare è riconducibile ad un'aumentata **concentrazione di calcio all'interno delle cel-**

lule cardiache. Se il battito cardiaco (tachicardia ventricolare), eccessivamente rapido, non si normalizza in breve tempo (secondi), vi è il rischio che il sangue non venga pompato in maniera adeguata al resto del corpo, con conseguenti vertigini, sincopi (perdita di coscienza) e persino **morte improvvisa**.

Circa **1 su 10.000 individui** è affetto da Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica. La malattia

ha una causa genetica, cioè è causata da un difetto (una mutazione) in uno o più geni che possono essere trasmessi all'interno delle famiglie. I **geni** noti responsabili della Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica codificano per

il **recettore cardiaco della rianodina (RYR2)**, responsabile del 55-65% dei casi, e per la **calsequestrina cardiaca (CASQ2)**, responsabile del 2% dei casi. Questi due geni RYR2 e CASQ2 producono due diverse proteine fondamentali al controllo dei livelli di calcio all'interno delle cellule cardiache.

SINTOMI

La Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica si manifesta prevalentemente nei bambini e nei giovani. I sintomi più comuni sono le **palpita-**

zioni, la **sincope** (perdita di conoscenza) e il **collasso**, in particolar modo durante l'esercizio o stress emotivo. Può non essere semplice fare la diagnosi, poiché l'elettrocardiogramma risulta completamente normale in fase di riposo e può presentare anomalie (tachicardie ventricolari) durante la prova da sforzo.

LA SINDROME DI BRUGADA

La Sindrome di Brugada è una **rara malattia** in cui la funzione elettrica del cuore è alterata, perché viene compromesso il **trasporto del sodio nelle cellule cardiache**. Ciò può predisporre ad aritmie ventricolari maligne.

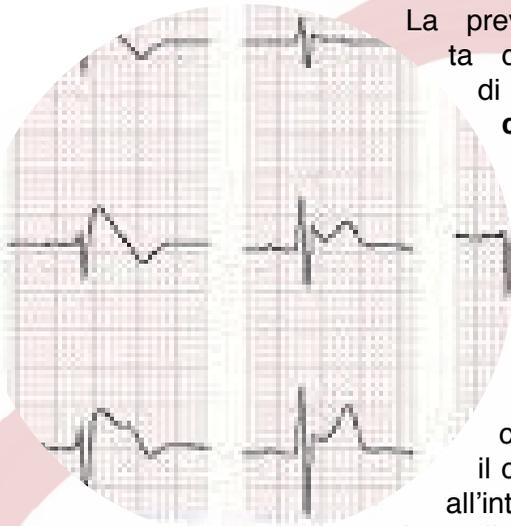
I pazienti possono presentare tre caratteristiche elettrocardiografiche diverse

(pattern). La diagnosi della Sindrome viene posta solo in presenza del **pattern elettrocardiografico di tipo 1**

(conosciuto come patter spontaneo). In alcuni soggetti il pattern di tipo 1 non si presenta in modo chiaro ed univoco, ma si può ottenere somministrando una lenta infusione di Ajmalina o di Flecaini-



de. Se un soggetto non ha alcun sintomo e presenta un pattern elettrocardiografico di tipo 2 o 3, anche dopo il test all'Ajmalina, è difficile fare una diagnosi ed è consigliabile eseguire visite cardiologiche di controllo.



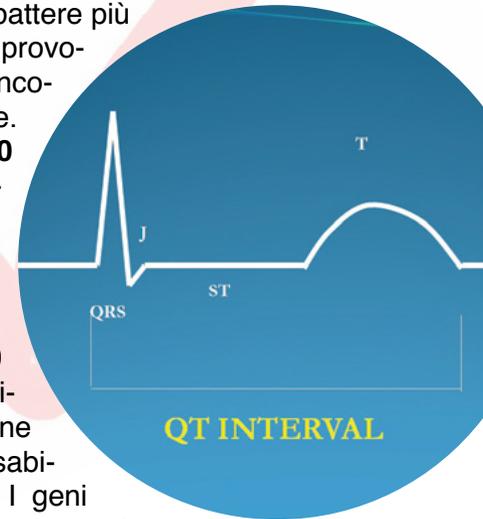
La prevalenza stimata della Sindrome di Brugada è di **1 caso su 2000-5000** soggetti. Riconosce una causa genetica, il principale gene alla base di questa malattia è **SCN5A**, che codifica per il canale del sodio all'interno delle cellule cardiache.

SINTOMI

La Sindrome di Brugada può manifestarsi con **vertigini**, **palpitazioni**, malore e talvolta morte **improvvisa**. La diagnosi può risultare complessa in quanto molti soggetti sono asintomatici e si può assistere a cambiamenti del tracciato elettrocardiografico durante gli episodi febbrili con aumento del rischio di aritmia.

LA SINDROME DEL QT LUNGO

La Sindrome del QT lungo è una malattia che coinvolge l'**attività elettrica del cuore**. L'intervallo QT è la misurazione ottenuta all'elettrocardiogramma (ECG) di una parte del battito cardiaco. Durante ciascun battito cardiaco, l'impulso elettrico che attraversa il cuore induce il miocardio a contrarsi e di conseguenza a pompare sangue in circolo. Non appena il miocardio si è contratto, deve avere il tempo di recuperare e rilassarsi prima che arrivi l'impulso elettrico successivo. La durata di questo intervallo di tempo è chiamata QT. Nei pazienti con Sindrome del QT lungo, l'intervallo QT è più lungo del normale. In presenza di un intervallo QT lungo, l'impulso elettrico successivo potrebbe arrivare quando il muscolo non ha ancora completato la fase di recupero dalla contrazione precedente, e ciò può indurre il cuore a battere più **velocemente**, provocando vertigini, svenimenti e persino morte. Circa **1 su 2000 individui** è affetto dalla Sindrome del QT lungo (prevalenza della malattia). In circa **7 pazienti su 10** si riesce ad identificare la mutazione del gene responsabile della malattia. I geni più frequentemente coinvolti sono: **KCNQ1**, **KCNH2** e **SCN5A**.



SINTOMI

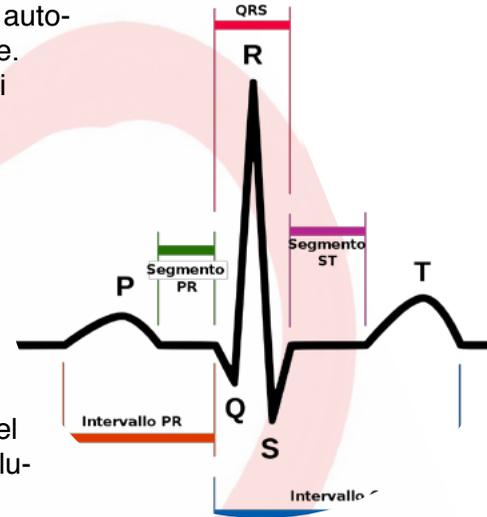
La sindrome del QT lungo può colpire molto spesso **bambini e giovani**. Il sintomo più comune è la **sincope** (caduta a terra con perdita di coscienza). Questi sintomi spesso sopraggiungono durante attività che aumentano il battito cardiaco e il livello di adrenalina in circolo, come ad esempio durante **attività fisica, stati emotivi e forti rumori improvvisi**. Alcuni soggetti possono non presentare alcun sintomo, per tale motivo la diagnosi può risultare complessa.

LA SINDROME DEL QT CORTO

La Sindrome del QT corto è una malattia estremamente rara caratterizzata da un **anomalo intervallo QT** all'elettrocardiogramma (ECG) e da un'elevata suscettibilità a sviluppare **gravi aritmie**. Nei pazienti con Sindrome del QT corto, l'intervallo QT è più corto del normale. La valutazione clinica non evidenzia segni di cardiopatia strutturale. Lo studio elettrofisiologico può evidenziare intervalli refrattari molto brevi a livello sia atriale che ventricolare con facile induzione di fibrillazione ventricolare e fibrillazione atriale.

Riconosce una causa genetica con

una trasmissione autosomica dominante. Nei pazienti affetti da sindrome del QT corto, sono state identificate mutazioni nei geni **KCNQ1, KCNH2 e KCNJ2**, che codificano per proteine di tre differenti canali del potassio delle cellule miocardiche.



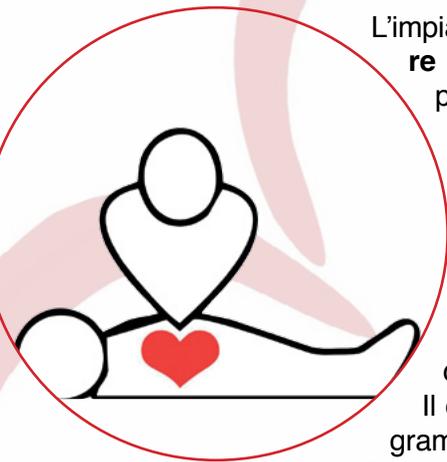
SINTOMI

Le manifestazioni cliniche sono multiple e diverse, con soggetti asintomatici, e soggetti con fibrillazione atriale o sincope. L'arresto cardiaco rappresenta la prima manifestazione clinica in oltre un terzo dei casi, per lo più tra la seconda e la quarta decade d'età, soprattutto nei maschi. Tuttavia è stata osservata anche in neonati nei primi mesi d'età.



TERAPIA DELLE CARDIOMIOPATIE

La terapia per la **Cardiomiopatia Ipertrofica, Dilatativa ed Aritmogena** è finalizzata a controllare i sintomi e a diminuire il rischio di aritmie maligne. La terapia si focalizza sulla **riduzione della frequenza cardiaca** (battito cardiaco) e sul **controllo delle aritmie** nel tentativo di ridurre il rischio di un arresto cardiaco. La maggior parte dei sintomi viene controllata mediante i beta-bloccanti e gli ACE-inibitori.



L'impianto del **defibrillatore cardiaco (ICD)** viene preso in considerazione in presenza di una sintomatologia che non risponde alla terapia medica, o di un arresto cardiaco resuscitato o di un rischio elevato di morte improvvisa.

Il dispositivo viene programmato in modo appropriato e personale per ciascun paziente e monitorizza in ogni istante l'attività elettrica del cuore riconoscendo le aritmie maligne. Può trattare gravi e improvvise aritmie inviando impulsi elettrici o addirittura una scarica elettrica al fine di ripristinare il ritmo cardiaco normale.

I farmaci prescritti per ridurre il rischio di aritmie nella **Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica** sono rappresentati dai betabloccanti, che vengono utilizzati per ridurre gli effetti dello sforzo fisico e

dell'eccitazione sul cuore. I betabloccanti fanno battere più lentamente il cuore, permettendo al sangue di riempire le cavità cardiache (ventricoli) prima che queste si svuotino per il sopraggiungere di un nuovo impulso elettrico. Alcune volte si possono aggiungere altri farmaci ad esempio la flecainide. Per i pazienti che non hanno avuto beneficio con le cure mediche o che hanno avuto un arresto cardiaco, deve essere presa in considerazione la possibilità dell'impianto di un defibrillatore cardiaco.

La maggior parte dei soggetti affetti da **Sindrome di Brugada** non necessitano di trattamento farmacologico e l'impianto di un defibrillatore cardiaco viene preso in considerazione solo in presenza di aritmie o di un rischio elevato di averne. Esistono farmaci che possono peggiorare la patologia e che vanno evitati (l'elenco di tali farmaci è disponibile sul sito www.brugadadrugs.org).

Per la **sindrome del QT lungo** non esiste una cura,



tuttavia la diagnosi permette di evitare l'assunzione di sostanze note che provocano l'allungamento ulteriore dell'intervallo QT. Il trattamento farmacologico con betabloccanti è mirato a prevenire i sintomi, essi non accorciano l'intervallo QT ma riducono gli effetti dell'adrenalina sul cuore. In alcuni pazienti, è opportuno aggiungere altri farmaci ai betabloccanti o impiantare un Defibrillatore Cardiaco se il paziente

ha avuto un arresto cardiaco. Alcuni farmaci possono prolungare l'intervallo del QT e per questo motivo peggiorare la malattia. Sul sito <http://crediblemeds.org> è consultabile l'elenco dei farmaci che possono influenzare l'intervallo QT.

Anche per la **sindrome del QT corto**, non esiste una cura, tuttavia, per l'elevata incidenza di morte improvvisa, l'impianto del defibrillatore rappresenta attualmente la terapia di prima scelta in soggetti ad alto rischio (ad esempio soggetti sopravvissuti ad arresto cardiaco, con sincope o con forte storia familiare di morte improvvisa). Attualmente, sono in atto studi sulla chinidina che si è dimostrata efficace nell'aumentare la durata dell'intervallo QT e nel prevenire l'induzione di fibrillazione ventricolare, un'aritmia maligna.

CARDIOMIOPATIA E GRAVIDANZA

Prima di intraprendere una gravidanza è importante discutere con il cardiologo dei **potenziali rischi connessi** ed apportare eventuali **cambiamenti farmacologici**, poiché non tutti i farmaci – tra cui i betabloccanti – sono indicati durante la gestazione. Quando questi vengono utilizzati si

raccomanda di programmare il parto in ospedale, a causa di una possibile diminuzione del battito cardiaco del nascituro.

Nei primi mesi dopo il parto, si consiglia alle madri di sottoporsi a controlli cardiologici per un aumentato rischio di sviluppare aritmie.



STILE DI VITA E SPORT

Esistono raccomandazioni per prevenire le aritmie maligne in soggetti con Cardiomiopatie, tra cui:

- evitare sport intenso, agonistico e sollevamento pesi;
- eseguire periodiche visite cardiologiche per monitorare eventuali cambiamenti del ritmo e della struttura cardiaca;
- esortare i propri familiari a sottoporsi ai test di screening.

FOLLOW UP

Il cardiologo di riferimento consiglierà, ad ogni soggetto affetto il follow-up più adeguato in considerazione dei sintomi, del trattamento, dell'età e delle linee guida. La diagnosi di Cardiomiopia e la possibilità di trasmettere tale condizione alla prole possono generare preoccupazioni e innumerevoli interrogativi. Per tale motivo, presso i centri specializzati, **medici e psicologi con esperienza in questo settore** sono a disposizione dei pazienti e dei loro familiari per fornire assistenza e supporto.

TEST GENETICO

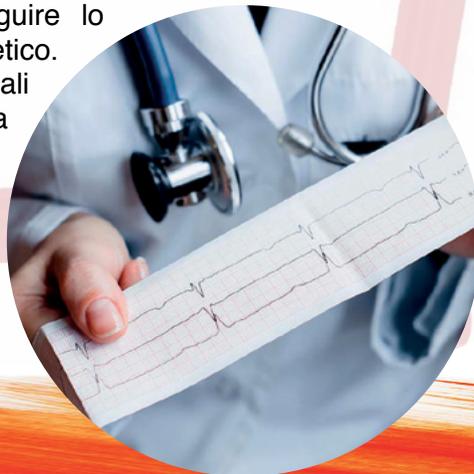
L'analisi genetica viene eseguita su un **prelievo ematico** del paziente. Presso il nostro centro, la ricerca di mutazioni responsabili delle Cardiomiopatie viene eseguita utilizzando **test genetici di ultima generazione** (NGS). Identificata la mutazione, si procede allo screening genetico anche nei familiari al fine di scoprire **i soggetti sani ma portatori della muta-**

zione a cui vanno eseguiti controlli cardiologici frequenti ed i **soggetti non portatori della mutazione** e pertanto non predisposti a sviluppare la malattia. Purtroppo, ad oggi, non sono noti tutti i geni responsabili delle varie forme di Cardiomiopatie, pertanto anche se non viene trovata alcuna mutazione all'analisi genetica, non si può escludere una causa genetica ed ereditaria della malattia.



SCREENING FAMILIARE

Nei casi in cui, in un paziente affetto da Cardiomiopatia viene riscontrata una mutazione genetica, i **familiari di primo grado** (madre, padre, fratelli, sorelle e figli) dovrebbero sottoporsi al controllo cardiologico presso gli ambulatori di cardiomiopatie ed eseguire lo screening genetico. I familiari nei quali viene riscontrata la stessa mutazione genetica del paziente affetto,



sono definiti **portatori** di mutazione e verranno seguiti dallo specialista. I familiari in cui la mutazione genetica non è stata trovata possono essere assicurati. Invece, i familiari, di pazienti affetti da Cardiomiopatia ma in cui non è stata identificata nessuna mutazione genetica, dovranno eseguire controlli cardiologici periodici, nei modi e nei tempi consigliati dallo specialista.



AMBULATORIO “CARDIOMIOPATIE EREDO-FAMILIARI”

Presso l'Ambulatorio delle “**Cardiomiopatie Eredo-Familiari**” dell'Ospedale IRCCS “Casa Sollievo della Sofferenza” di San Giovanni Rotondo si seguono sia l'inquadramento clinico, la gestione ed il follow-up dei pazienti affetti da Cardiomiopatie. Ogni paziente, al momento della prima valutazione e durante il follow-up, viene sottoposto tutte le indagini strumentali utili per l'inquadramento diagnostico, clinico e prognostico.

Il paziente viene invitato ad informare i parenti di primo grado della possibilità di eseguire presso lo stesso ambulatorio uno **screening** ed un periodico **follow-up** anche in assenza di malattia, per identificare e trattare precocemente la sua eventuale manifestazione clinica. Le tecniche per la diagnosi e la

stratificazione prognostica (Holter, studio elettrofisiologico, mappaggio elettroanatomico, ecocardiografia, risonanza cardiaca e coronarografia) sono possibili tutte presso l'**Ospedale IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"**. I medici cardiologi responsabili dell'ambulatorio raccolgono i dati clinici dei pazienti e li integrano periodicamente in un **database dedicato**. Presso il nostro centro, esiste un **team multidisciplinare** per la gestione delle cardiomiopatie che è coordinato da **medici cardiologi** specializzati in tale patologia e composto da diverse figure professionali quali **biologi, bioinformatici, genetisti, psicologi ed infermieri**.

Nel nostro ambulatorio, previo rilascio del consenso



informato da parte del paziente, viene inoltre effettuato il **prelievo ematico**, per l'analisi genetica e la ricerca di nuove possibili mutazioni non ancora descritte in letteratura. Lo screening genetico ed il conseguente counseling familiare vengono eseguiti in stretta collaborazione con il personale dell'U.O. di **Genetica Medica ed il Servizio di Psicologia**.

È possibile chiedere informazioni o prenotare una visita inviando una email all'indirizzo di posta elettronica cardiomiopatie@operapadrepio.it oppure chiamando il numero di telefono 344-1116096 (numero attivo la mattina *dal lunedì al sabato dalle ore 8.00 alle ore 14.00*).

ATTIVITÀ CLINICA DI DIVULGAZIONE E DI RICERCA

Il ruolo di assistenza clinica, di divulgazione e di ricerca del nostro centro si basano su:

- esperienza professionale nell'inquadramento e nella gestione di malattie rare, quali le cardiomiopatie;
- costante crescita della casistica;
- disponibilità di risorse avanzate per la diagnosi e la stratificazione prognostica;
- caratterizzazione genetica delle mutazioni responsabili di Cardiomiopatie, utilizzando tecniche moderne di analisi;
- periodica revisione dei dati clinici e genetici raccolti;
- follow up dedicato per i soggetti affetti ed i familiari predisposti a sviluppare la patologia;
- progetti di screening e di formazione nelle scuole;
- attiva collaborazione per promuovere la conoscenza delle tecniche di primo soccorso in associazione con *Italian Resuscitation Council*;
- organizzazione di congressi scientifici di rilevanza nazionale ed internazionale;
- collaborazione con numerose istituzioni per progetti di ricerca.



L'attività di ricerca è sostenuta da fondi nazionali e da donazioni di enti pubblici e privati.

ELETTROCARDIOGRAMMA

È un esame semplice che prevede il posizionamento di piccoli cerotti adesivi (elettrodi) su torace, braccia e gambe. Gli elettrodi sono connessi ad un elettrocardiografo che registra l'attività elettrica del battito cardiaco per pochi secondi e lo mostra in una riproduzione grafica. Le alterazioni del tracciato elettrocardiografico possono

comprendere segni di ipertrofia ventricolare, alterazioni della "ripolarizzazione" ventricolare, presenza di aritmie.

ECOCARDIOGRAMMA

L'ecocardiogramma è un esame che si basa sull'utilizzo degli ultrasuoni (onde sonore), i quali, riflettendosi contro i tessuti che incontrano rendono possibile la visualizzazione degli organi come il cuore. È una metodica di semplice esecuzione e non



invasiva che consente all'operatore di eseguire una valutazione approfondita dello stato della malattia ed un adeguato follow up.

Con l'ecocardiogramma, è possibile individuare la presenza di ispessimento (ipertrofia) delle pareti cardiache, dilatazione del ventricolo, anomalie nella parete del ventricolo destro, alterazioni nella fase di riempimento cardiaco (disfunzione diastolica), ostruzione alla fuoriuscita di sangue dal ventricolo sinistro ed insufficienza o stenosi delle valvole cardiache.



TEST DA SFORZO

L'esame utilizza l'elettrocardiogramma che viene eseguito durante e dopo esercizio su tapis roulant o cyclette. I eventuali cambiamenti del ritmo cardiaco come l'insorgenza di extrasistoli (battiti aggiuntivi), aritmie o ischemie inducibili.



MONITORAGGIO HOLTER

Il monitoraggio Holter è una registrazione dell'elettrocardiogramma per 24-48 ore consecutive. Serve a registrare eventuali modifiche del ritmo cardiaco come tachicardie, extrasistole, fibrillazione atriale e

aritmie ventricolari e modifiche dell'intervallo QT.

sere effettuato con un altro farmaco: la Flecainide.

RISONANZA MAGNETICA CARDIACA

La risonanza cardiaca consente di ottenere la riproduzione dell'immagine del cuore utilizzando un campo magnetico. Permette di avere informazioni non solo sullo spessore del muscolo cardiaco ma anche sulla presenza di cicatrici (fibrosi), edema e sull'eventuale rimodellamento delle pareti cardiache. Il limite di tale metodica è di essere di lunga durata (1 ora circa), non eseguibile in pazienti claustrofobici ed in portatori di pacemaker o defibrillatori non compatibili con la risonanza.



TEST ALL'AJMALINA

Il test alla Ajmalina viene eseguito nel sospetto di una sindrome di Brugada, quando il pattern elettrocardiografico non è chiaramente diagnostico. La Ajmalina è un farmaco che può essere somministrato endovena, lentamente, per rivelare il pattern tipo 1. Se non è possibile utilizzare l'Ajmalina, il test può es-

GENE

Il gene è parte del nostro DNA e contiene un codice per realizzare una proteina. In ogni individuo sono presenti due copie di ogni gene, una di origine materna ed una di origine paterna; la mutazione di una sola delle due copie del gene è sufficiente per alterare la sintesi proteica e far sì che si sviluppi la malattia. Questo tipo di trasmissione è definita **autosomica dominante** e il genitore, che è portatore della copia mutata, ha il 50% (1 su 2) di probabilità di trasmettere la mutazione a ciascun figlio.

Alcune malattie sono trasmesse in maniera **autosomica recessiva**. Questo significa che per sviluppare la malattia, la persona deve ereditare le due copie di geni entrambi mutati (una copia mutata da ognuno dei due genitori). Se una persona eredita una copia mutata ed una normale è un **portatore sano**.

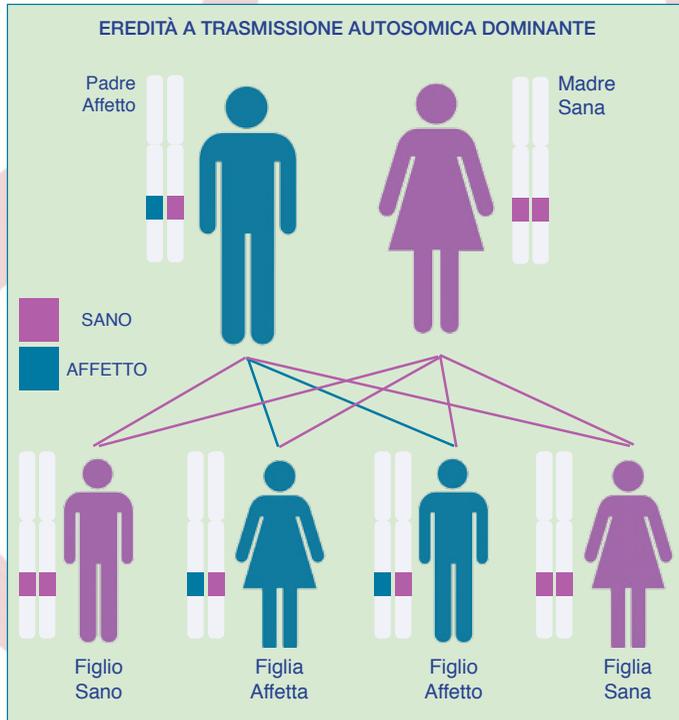
In questo caso la copia del gene normale compensa la copia mutata.

Il "portatore sano" non è affetto dalla malattia ma "porta" una



copia mutata del gene.

In alcuni casi, una nuova mutazione (**de novo**) può verificarsi nelle cellule uovo o negli spermatozoi o in un embrione. In questi casi, i genitori del bambino non sono portatori della mutazione ma il figlio può sviluppare ugualmente la malattia e può trasmettere il nuovo gene mutato alla sua discendenza.

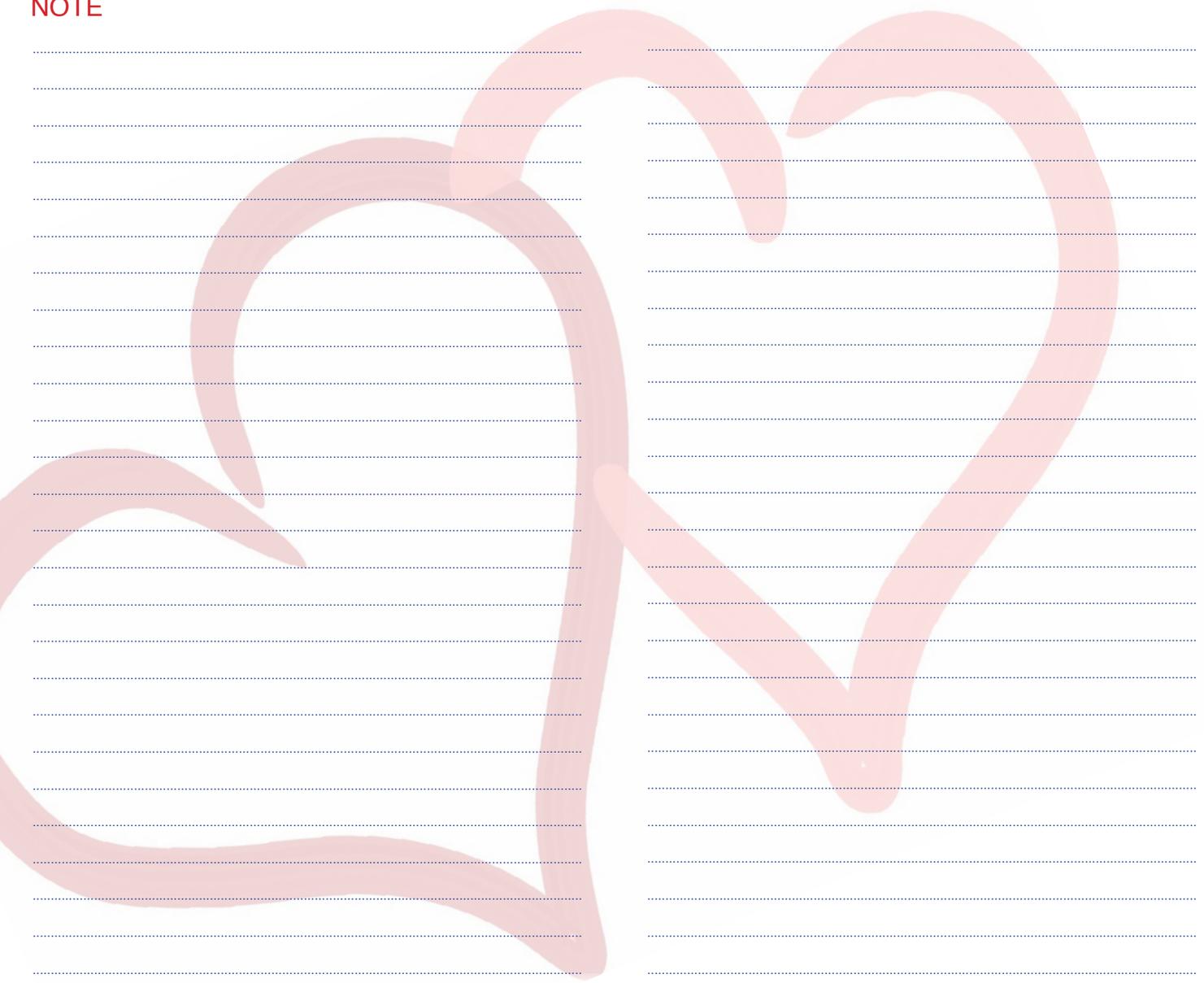


INDICE

- 2** Il Cuore
- 3** La Cardiomiopatia Ipertrofica
- 4** La Cardiomiopatia Dilatativa
- 6** La Cardiomiopatia Aritmogena
- 7** La Tachicardia Ventricolare Polimorfa Catecolaminergica
- 9** La Sindrome di Brugada
- 11** La Sindrome del QT Lungo
- 12** La Sindrome del QT Corto
- 14** Terapia delle Cardiomiopatie
- 16** Cardiomiopatia e Gravidanza
- 17** Stile di Vita e Sport
- 17** Follow Up
- 17** Test Genetico
- 18** Screening Familiare
- 19** Ambulatorio “Cardiomiopatie Eredo-Familiari”
- 21** Attività Clinica di Divulgazione e di Ricerca
- 22** Elettrocardiogramma
- 22** Ecocardiogramma
- 23** Test da Sforzo
- 23** Monitoraggio Holter
- 24** Risonanza Magnetica Cardiaca
- 24** Test all’Ajmalina
- 25** Gene



NOTE





FONDAZIONE DI RELIGIONE E CULTO
CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA
Opera di San Pio da Pietrelcina

DONA IL 5xmille

alla
Ricerca Sanitaria
dell'IRCCS
**CASA SOLLIEVO
DELLA SOFFERENZA**

00138660717

"Un centro di studi intercontinentale
dovrà coadiuvare i sanitari a perfezionare
la loro cultura professionale"

"Non ci private del vostro aiuto"



**SCATTA
UNA FOTO E
CONDIVIDILA**



www.operapadrepio.it

NUMERO VERDE

800 011 011





SECONDA EDIZIONE

GRUPPO DI LAVORO CARDIOMIOPATIE

Massimo CARELLA

Vicedirettore Scientifico, Responsabile Laboratorio di Ricerca

Stefano CASTELLANA

Ricercatore UOC Bioinformatica

Marco CASTORI

Responsabile UOC Genetica Medica

Giuseppe DI STOLFO

*Referente Ambulatorio Cardiomiopatie,
Dirigente Medico UOC Cardiologia-UTIC*

Carmela FUSCO

Dirigente UOC Genetica Medica

Sandra MASTROIANNO

Dirigente UOC Cardiologia-UTIC

Tommaso MAZZA

Responsabile UOC Bioinformatica

Silvia MORLINO

Dirigente UOC Genetica Medica

Pietro PALUMBO

Ricercatore UOC Genetica Medica

Antonio PETRACCA

Dirigente UOC Genetica Medica

Giuliana PLACENTINO

Dirigente UOC Psicologia Clinica

Domenico POTENZA

Responsabile UOD Elettrofisiologia

Mauro P. SALVATORI

Responsabile UOC Cardiologia-UTIC



Ambulatorio
**Cardiomiopatie Ereditarie
e Sindromi Aritmiche**

SERVIZIO DI CARDIOLOGIA - POLIAMBULATORIO

tel. 344.1116.096

(attivo dal lunedì al sabato dalle ore 8.00 alle ore 14.00)

cardiomiopatie@operapadrepio.it