

Medicina

Secondo i dati epidemiologici, in Italia dovrebbero esserci 110-120 mila casi. Ma ai centri di riferimento ne arriva meno di un decimo

di **Ruggiero Corcella**

Non ci sono soltanto loro: il danese Christian Eriksen, crollato a terra con il cuore fermo durante la partita tra Danimarca e Finlandia agli Europei 2021, o l'argentino Sergio Aguero, che nell'ottobre scorso ha lasciato il campo per un malore e ha poi scoperto di avere un'aritmia cardiaca, che lo ha costretto a ritirarsi dal calcio giocato.

I due atleti sono sopravvissuti. Ma da noi, ad esempio, la morte cardiaca improvvisa ha stroncato sul campo i calciatori Pier Mario Morosini e Davide Astori (deceduto nel sonno) e il pallavolista Vigor Bovolenta.

Difficile quantificare il fenomeno, che tuttavia appare rilevante. Nel 2015, la Fondazione Giorgio Castelli ha passato al setaccio le fonti sul web e ha contato 992 morti cardiache improvvise in 9 anni. A soccombere, in oltre il 70 per cento dei casi, sono stati gli «amatori» e non i professionisti tesserati con una squadra. In uno studio del dicembre 2020 pubblicato sul *British Medical Journal* (autori, il professor Florian Egger, università di Saarbrücken e altri), il comitato incaricato di registrare le morti cardiache improvvise nel calcio, collegato alla Federazione internazionale di calcio (Fifa), ha identificato «617 casi di morte improvvisa» tra il 2014 e il 2018, ovvero più di 100 all'anno.

Giovani atleti ma non solo

Le cause dell'arresto cardiaco improvviso possono essere diverse: fra gli atleti più giovani la più diffusa negli Stati Uniti è la cardiomiopatia ipertrofica, in Italia la cardiomiopatia aritmogena non diagnosticata alla visita di idoneità. Comunque forme diverse di cardiomiopatia, spesso ereditaria, su base genetica.

«Si tratta di una patologia relativamente misconosciuta. I dati dei colleghi americani, ma anche nostri, ci dicono che oltre l'80 per cento dei pazienti non sono ancora diagnosticati. In tutto il mondo, la cardiomiopatia ipertrofica è presente in circa il 2 per mille della popolazione», spiega il professor Franco Cecchi, cardiologo e presidente di Aicarm (Associazione italiana per l'assistenza e la ricerca delle cardiomiopatie onlus, si veda la scheda) fondata a Firenze insieme al professor Iacopo Olivetto e ad altri colleghi e pazienti nel dicembre 2019.

«In Italia, dunque, dovremmo avere circa 110-120 mila casi. Ma quelli che



Cardiomiopatie Ancora troppo poco riconosciute

vediamo nei centri non sono più di 10 mila in tutto. Quindi è una patologia non ben diagnosticata. Quando emerge? Quando, appunto, gli sportivi muoiono, quando c'è una persona che nel mondo dello spettacolo ne viene affetta. Però i centri specializzati, i cosiddetti centri di riferimento si contano sulla punta delle dita», aggiunge.

Le cardiomiopatie sono malattie del muscolo cardiaco e comprendono cinque forme diverse, a seconda di di-

mensioni e spessore delle pareti del ventricolo sinistro, o del destro o di ambedue. Per lungo tempo possono essere del tutto asintomatiche, cioè non danno disturbi. Ma possono anche manifestarsi improvvisamente con eventi come scompenso cardiaco, oppure aritmie come la fibrillazione atriale o aritmie ventricolari gravi, che possono determinare arresto cardiaco e morte improvvisa (a seguito di tachicardia o fibrillazione ventricolare).

La diagnosi viene fatta attraverso esami diagnostici di primo e secondo livello: elettrocardiogramma (Ecg), Ecocardiogramma color doppler (Eco), Ecg dinamico (quest'ultimo per valutare eventuali aritmie), Risonanza magnetica cardiaca (Rmn), insieme ad esami ematochimici. Successivamente in centri specializzati possono essere effettuati anche analisi genetica e altri esami specifici, per identificare la malattia che ha generato la cardiomiopatia, l'eventuale coinvolgimento di altri organi ed infine decidere la terapia ottimale.

«Uno dei problemi è che in Italia l'analisi genetica viene eseguita sostanzialmente in tre o quattro centri, non di più. Si tratta di una prestazione

che il Servizio sanitario nazionale riconosce. Però il paziente quasi sempre si deve recare nel centro di consulenza genetica. Quindi alcuni lo fanno, altri no perché chiaramente non hanno voglia di andare a Firenze o a Napoli o a Milano. Ma la diagnosi genetica è importante per precisare la malattia e il suo trattamento».

È su questo terreno che Aicarm sta lavorando: collegare i vari centri specialistici, federarsi con le eventuali al-

Spesso le patologie sono ereditarie, perciò serve l'analisi genetica. Ma le strutture dove si esegue sono scarse

tre associazioni, diventare un punto di riferimento e di ascolto per i pazienti che sono affetti da queste cardiopatie e che spesso si sentono soli e abbandonati.

Pazienti «esperti»

«Abbiamo lanciato dei corsi per formare pazienti esperti in malattie ereditarie del miocardio e per i loro fami-

L'iniziativa

Una proposta di legge per rendere più efficace la verifica delle cause

In caso di «morte cardiaca improvvisa» è fondamentale risalire alle cause. Perché di solito sono genetiche e dunque una volta identificate è possibile estendere l'analisi ai parenti del defunto evitando altri decessi. Per farlo, occorre eseguire un'autopsia. In Italia questo esame è obbligatorio in caso di morte improvvisa del lattante e del feto, ma non in quella dei giovani. «Per questo il 2 luglio 2021 è stata presentata una proposta di legge firmata dall'onorevole Paolo Siani che ci ha chiesto di appoggiarla», dice il professor Cecchi. Cosa prevede? «Che di fronte a una morte improvvisa di una persona di età inferiore a 50 anni, sia effettuata l'autopsia e il cuore e gli organi siano mandati ad un centro di riferimento identificato per la sua capacità di precisare la causa di morte con esami istologici e genetici».

100

mila gli adulti che in Italia soffrono di cardiopatie congenite (Fonte: Istat 2018)

1-2

persone su mille soffrono di cardiomiopatia ipertrofica nel mondo (Aha 2015, stima)



Aicarm
(Associazione italiana per l'assistenza e la ricerca delle cardiomiopatie onlus; aicarm.it) coinvolge medici, infermieri, pazienti e benefattori. La sua missione è:

- promuovere l'aggregazione dei pazienti con cardiomiopatie;
- contribuire alla ricerca scientifica di Università, Ircss, ospedali;
- divulgare informazioni sulle cardiomiopatie anche di origine genetica;
- migliorare lo standard di assistenza ai pazienti;
- aiutare i pazienti durante il percorso di cura.

La storia

La vita di Ginevra salvata in classe da un'insegnante e dalla «catena della sopravvivenza»

Che cosa vuol dire vivere sul filo del rasoio di una malattia cardiaca? Ne sa qualcosa Ginevra (il nome è di fantasia), una ragazza di 16 anni che frequenta un Istituto di Agraria.

Allo scoccare dei 15 anni, una mattina come tante altre, rientra in classe con i compagni. Si siede. Neanche il tempo di guardarsi intorno e scivola a terra: arresto cardiaco.

L'insegnante, a conoscenza della cardiomiopatia della quale soffre, inquadra subito la gravità della situazione. Quando si rende conto che il cuore di Ginevra è fermo fa uscire tutti gli alunni, dà l'allarme, chiama il 118. Dalla centrale operativa le comunicano le istruzioni necessarie e lei inizia a fare il massaggio cardiaco all'allieva.

Viene anche usato il defibrillatore automatico esterno (Dae).

Questo dispositivo che ridà «ritmo» al muscolo cardiaco non solo le salverà la vita, ma impedirà che si verifichino danni irreversibili al cervello.

Nella «catena della sopravvivenza», ovvero la sequenza di interventi che le linee guida internazionali hanno individuato come cruciali per garantire di salvare una vita nei casi di arresto cardiaco, tutto si gioca in pochissimo tempo: la defibrillazione, infatti, deve avvenire entro i fatidici «cinque minuti d'oro», dicono gli studi internazionali.

Cosa è accaduto a Ginevra? Il padre ricorda quei momenti, che poi diventeranno giorni, di atroce attesa. «Il 118 è arrivato dopo 18 minuti. Intanto mia figlia è stata «defibrillata» e il cuore è ripartito. Poi l'hanno portata in ospedale, sedata e intubata in Terapia intensiva. Si è risvegliata dopo due



La ragazza, 16 anni, soffre di una patologia ereditata dalla madre. Il suo cuore si è fermato a scuola e lei è sopravvissuta perché è stata rianimata tempestivamente

giorni». Diciotto minuti sono tanti e qualche strascico comunque lo lasciano. Ginevra ha vuoti di memoria, non riesce a camminare. Ma il suo cervello non riporta danni irreversibili. La ragazza ce la fa e si riprende. Accetta che le venga inserito un defibrillatore sottocutaneo. Ne parla con i cardiologi, con i genitori e decide.

Anche se ha appena 16 anni, anche se lei, così magra, dovrà convivere a lungo con una piccola sporgenza lì, vicino al cuore.

La sua non è una storia facile. La madre, architetto, aveva una patologia cardiaca non identificata, che allora veniva chiamata «sindrome X». Negli anni '90, gli accertamenti non erano sofisticati come adesso.

La donna aveva fibrillazioni, dolori anginosi, doveva evitare gli sforzi ma faceva una vita attiva. Non accettava di curarsi con i farmaci che le avevano prescritto, i betabloccanti, perché secondo lei le inibivano le emozioni.

La gravidanza purtroppo le sarà fatale: morirà durante il parto. L'autopsia rivelerà che aveva una cardiomiopatia.

Quando nasce Ginevra, le probabilità che la patologia materna faccia parte del suo patrimonio genetico sono del 50 per cento. Ma è ancora troppo presto per una diagnosi: controllata a Firenze, il suo cuore appare normale.

Ginevra cresce e il suo sviluppo fa dimenticare quel probabile «danno» che potrebbe anche non manifestarsi mai.

Gioca a pallavolo, va in palestra, cammina in montagna senza alcun problema.

A 11 anni, durante l'ora di educazione fisica, ha un dolore al petto. Scatta l'allarme e gli accertamenti che vengono fatti nei due centri di eccellenza di Firenze e Milano non lasciano dubbi.

Ginevra ha una forma di cardiomiopatia dello stesso tipo della madre. «Scoppiò in un pianto dirotto. Per lei fu un momento molto difficile. Solo nel tempo, con pazienza, è riuscita a costruirsi un nuovo equilibrio», dice il padre.

La scuola l'ha aiutata inserendola in un percorso formativo meno stressante. Lei ha trovato altri interessi, fa l'animatrice nei centri estivi e negli oratori.

R.Co.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

liari per la gestione delle emergenze e per la rianimazione cardiopolmonare. Abbiamo formato cinque gruppi di lavoro sui bisogni dei malati, che vanno dal riconoscimento dell'invalidità, ai problemi familiari e a quelli psicologici», sottolinea il presidente di Aicarm.

Terapie

Sul fronte delle terapie, le opzioni a disposizione sono diverse: medica, cardiocirurgica, ablazione delle aritmie, defibrillatori transvenosi o sottocutanei (S-ICD), impianto di pacemaker (anche per resincronizzazione) fino al trapianto cardiaco, quando necessario. «Se vengono seguiti correttamente, oggi i pazienti possono davvero garantirsi una sufficiente qualità della vita e anche evitare rischi che 30 anni fa non eravamo capaci di evitare, sia perché non avevamo farmaci sia perché non avevamo strumenti come il defibrillatore. O strumenti chirurgici come la miectomia», aggiunge il professor Cecchi.

Il futuro? È la terapia genica, per i pazienti nei quali la variante che causa la patologia viene identificata. «La sperimentazione su animali è già in corso da anni. Sull'uomo, solo in alcune rarissime forme di malattie genetiche. Accanto a questo, però, ci sono anche tutta una serie di farmaci nuovi che si chiamano modulatori della miosina. All'ospedale Careggi di Firenze, l'Unità Cardiomiopatie ha partecipato alla sperimentazione di questi farmaci che hanno dato ottimi risultati e ora è sottoposta all'iter di approvazione della Fda americana. Nell'anno in corso, verosimilmente, questo genere di farmaci dovrebbe poi essere immesso sul mercato. Come tutti quelli nuovi, il nodo da risolvere sarà la loro sostenibilità».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

DIFFICOLTÀ A PRENDERE SONNO? STRESS?

IL BUON SONNO A SOLI

€9.90

IN FARMACIA E PARAFARMACIA

MELATONINA^{imp} ACT
+FORTE 5 Complex

90 COMPRESSE

MELATONINA^{imp} ACT
+3 Complex

120 COMPRESSE

MELATONINA^{imp} ACT

150 COMPRESSE

MELATONINA^{imp} ACT
GOCCE 15ml

300 GOCCE

VALERIANA^{ACT}
122mg

60 COMPRESSE

DIFFICOLTÀ A PRENDERE SONNO? STRESS? - Severe disturbi del sonno che tendono a ridursi si verificano in alcuni. Non superare le dosi consigliate. Gli integratori non vanno usati come sostituti di una dieta varia, equilibrata e di un sano stile di vita.

Distribuito da: F&F s.r.l.

031 525522 info@linea-act.it LINEA-ACT.IT

4

mila bambini l'anno nascono con una cardiopatia congenita in Italia (Fonte: Sin, Sicp 2020)