La cardiomiopatia ipertrofica

Data 12 agosto 2012
Categoria cardiovascolare

Una breve rivisitazione sulla cardiomiopatia ipertrofica, malattia relativamente frequente che può causare morte cardiaca improvvisa anche nei giovani.

Cos'è la cardiomiopatia ipertrofica?

Per cardiomiopatia ipertrofica si intende una condizione caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra (spessore della parete massimo accettato: 15 mm), in assenza di dilatazione del ventricolo stesso e senza condizioni patologiche (per esempio stenosi valvolare aortica o ipertensione arteriosa) che potrebbero essere la causa dell'ipertrofia.
Si distingue una forma non ostruttiva e una forma ostruttiva in cui l'ipertrofia causa un ostacolo all'efflusso del sangue dal ventricolo sinistro durante la sistole.

Quanto è frequente la cardiomiopatia ipertrofica?

La cardiomiopatia ipertrofica colpisce circa 2 persone ogni 1000 ed è in genere un disordine di tipo ereditario che si trasmette per via autosomica dominante, anche se esistono forme sporadiche non trasmesse geneticamente in cui è in gioco una mutazione spontanea.
Sono state identificate decine di mutazioni genetiche che interessano 10 geni. Nella maggior parte dei casi comunque sono coinvolte mutazioni a livello di tre geni principali: il gene delle catene pesanti della Beta-miosina, il gene della proteina C che lega la miosina cardiaca e il gene della troponina T cardiaca.

Quali sono i sintomi della cardiomiopatia ipertrofica?

Tipicamente i sintomi compaiono prima dei 40 anni e, di solito, durante sforzi fisici. I più frequenti sono dispnea, dolore toracico di tipo anginoso, palpitazioni, sincope.
Complicanze della malattia sono: la morte cardiaca improvvisa (tipica quella che colpisce giovani atleti), lo scompenso cardiaco, le aritmie (soprattutto la fibrillazione atriale con possibili eventi tromboembolici).
L'esame obiettivo può evidenziare un soffio sistolico eiettivo a livello del 3°-4° spazio intercostale sinistro che si accentua con la manovra di Valsalva oppure un soffio da insufficienza mitralica causata dalle alterzioni anatomiche dell'anello valolare dovute all'ipertrofia.

Quali sono i segni elettrocardiografici della cardiomiopatia ipetrofica?

L'ECG può mostrare i classici segni dell'ipertrofia ventricolare sinistra e possono essere presenti onde Q settali profonde nelle derivazioni che esplorano il ventricolo sinistro ((I, aVL, V5-V6).
Talora il quadro elettrocardiografico può essere confuso con gli esiti di un infarto settale per la presenza di onde Q in V1-V2.
Altri quadri elettrocardiografici possibili sono un tratto P-Q corto tipo pre-eccitazione e un allargamento del QRS indicante un blocco di branca (più spesso sinitro).
L'elettrocardiogramma dinamico 24 ore (Holter) è utile per valutare la presenza e la gravità delle aritmie.

Come si diagnostica la cardiomiopatia ipertrofica?

Il gold standard diagnostico è rappresentato dall'ecocardiogramma che permette di evidenziare l'ipertrofia, di localizzarne la sede e di determinare l'entità dell'ostacolo al deflusso del ventricolo sinistro oltre che di visualizzare eventuali alterazioni valvolari associate.
Il cateterismo cardiaco viene prescritto qualora il paziente sia candidato all'intervento chirurgico.
Nei familiari di primo grado di soggetti con cardiomiopatia ipertrofica è consigliato lo screening con ECG ed ecocardiogramma.

Qual è la terapia medica della cardiomiopatia ipertrofica?

I farmaci di scelta per il trattamento della dispnea o dell'angina sono i betabloccanti che devono essere dosati in modo da tenere la frequenza cardiaca a riposo attorno a 60-65 bpm. Questi farmaci sono consigliati sia nelle forme ostruttive che in quelle non ostruttive.
Se i betabloccanti sono controindicati o non efficaci si può usare il verapamil.
La nifedipina e altri calcioantagonisti diidropiridinici, la disopiramide da sola non associata a betabloccanti e altri farmaci inotropi positivi non dovrebbero essere usati perchè potenzialmente pericolosi. Questo vale anche per la digitale a meno che non coesista fibrillazione atriale e sia necessario ridurre la frequenza cardiaca. Dovrebbero essere evitati anche i nitrati, i diuretici e i farmaci che agiscono sul sistema renina-angiotensina in quanto possono peggiorare i sintomi.
E' importante avvisare il paziente a non praticare attività sportiva agonistica.

Qual è la terapia chirurgica della cardiomiopatia ipertrofica?

La terapia chirurgica può venire proposta in pazienti con sintomi gravi che non rispondono alla terapia medica e che hanno un gradiente pressorio tra il ventrcolo sinistro e il tratto di efflusso dell'aorta di almeno 50 mmHg.
Di solito si ricorre alla miomectomia chirurgica del setto ipertrofico. L'ablazione alcolica settale è un' alternativa in soggetti con controindicazioni all'intervento chirurgico per la presenza di gravi patologie associate.
L'impianto di un cardioverter-defibrillatore (ICD) è entrato nell'armamentario terapeutico e viene usato nei soggetti con pregresso arresto cardiaco oppure tachicardia ventricolare sostenuta. Può anche venire proposto ai parenti di primo grado di soggetti con cardiomiopatia ipertrofica deceduti per morte impovvisa qualora si riscontri una grave ipertrofia oppure se sono andati incontro a sincope.

Qual è la prognosi della cardiomiopatia ipertrofica?

Vi sono casi in cui i sintomi sono assenti/lievi e l'aspettativa di vita è sovrapponibile a quella dei soggetti normali. Prognosi peggiore hanno i soggetti che presentano aritmie, arresto cardiaco, sincope o altri sintomi. Fattori prognostici negativi sono anche la giovane età di insorgenza dei sintomi o una familiarità positiva per morte improvvisa.
Gli studi genetici hanno permesso anche di stabilire che vi sono mutazioni ad alto e a basso rischio di complicanze. Alcune specifiche mutazioni delle catene pesanti della miosina (per esempio Arg403Gln) e della troponina T sono state associate ad un maggior rischio di morte improvvisa.

RenatoRossi

Bibliografia

1. Gersh BJ et al. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: A Report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on practice guidelines developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery, American Society of Echocardiography, American Society of Nuclear Cardiology, Heart Failure Society of America, Heart Rhythm Society, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and Society of Thoracic Surgeons. J Am Coll Cardiol 2011 Dec 13/20; 58:e212.

2. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol, 2003; 42:1687-171.