

CAPIRE LA CARDIOMIOPATIA

nella distrofia muscolare di Duchenne e Becker



Durante gli ultimi anni è stato fatto molto per migliorare le conoscenze ed aggiornare i trattamenti dei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne e Becker (DMD e BMD), soprattutto a livello cardiaco.

Per capire quale sia la consapevolezza delle famiglie e dei pazienti sugli aspetti cardiaci della DMD e BMD, e per sapere come viene gestita la salute del cuore, Parent Project onlus ha invitato gli utenti del Registro Pazienti DMD/BMD Italia a rispondere a un questionario. Il Registro raccoglie le informazioni genetiche e cliniche di oltre 800 pazienti ed è uno strumento importante sia per accelerare lo sviluppo di nuovi trattamenti che per informare e formare la comunità su aspetti specifici della patologia.

Le informazioni raccolte attraverso il questionario sono state molto preziose per la realizzazione di questa brochure informativa che ha lo scopo di fornire ai pazienti e alle loro famiglie delle spiegazioni chiare e concise sulla cardiomiopatia, sui suoi aspetti diagnostici e clinici, sulla prevenzione e sui trattamenti disponibili. Informazioni fondamentali per la gestione ottimale della salute del cuore, questo muscolo così vitale e importante.



I N F O R M A Z I O N E

Che cos'è la cardiomiopatia

Cardiomiopatia significa malattia del muscolo cardiaco. È una malattia cronica, progressiva in cui il muscolo cardiaco (chiamato miocardio), si dilata a poco a poco divenendo incapace di contrarsi e rilassarsi normalmente (cardiomiopatia dilatativa). Il cuore perde così la sua capacità di pompare il sangue in modo appropriato ed efficace al resto del corpo, manifestando la condizione di scompenso cardiaco e di aritmie (cioè battiti irregolari). Nella distrofia muscolare di Duchenne e Becker **la cardiomiopatia compare con l'aumentare dell'età e si sviluppa per una progressiva sostituzione fibrotica del muscolo cardiaco.**



D I A G N O S I

Come si fa la diagnosi?

Nel caso della **cardiomiopatia** associata alla **distrofia muscolare di Duchenne e Becker** è importante ricordare che si tratta di un aspetto silente della patologia. Non ci sono, infatti, sintomi percepiti o osservabili che possano indicare l'inizio di una disfunzione cardiaca. Tuttavia individuare i primi segnali di sofferenza è di fondamentale importanza, poiché consente di intervenire con le terapie farmacologiche disponibili che permettono di preservare la funzione di questo muscolo. Per questi motivi è quindi fondamentale effettuare una visita cardiologica sin dalla diagnosi e valutazioni periodiche nel tempo. Durante la valutazione cardiologica, il cardiologo pone delle domande sulla crescita, sulla risposta allo sforzo o sulla percezione di battiti irregolari di vostro figlio e sulla vostra storia familiare. Successivamente verrà visitato con lo stetoscopio. Generalmente vengono eseguiti i seguenti esami cardiovascolari: l'**elettrocardiogramma** (ECG), che registra l'attività elettrica del cuore e l'**ecocardiogramma color Doppler** che permette di visualizzare le camere del cuore e i suoi flussi su uno schermo. Attraverso questo esame è quindi possibile misurare le dimensioni del cuore, lo spessore delle pareti muscolari e calcolare la **frazione d'iezione (Box n°1)** che valuta la capacità del cuore di pompare il sangue). Inoltre l'esame permette di vedere se le valvole si muovono normalmente. Altri esami non invasivi che possono essere richiesti dal cardiologo comprendono la **Risonanza Magnetica Cardiaca** e il monitoraggio ECG dinamico secondo **Holter**. Se necessario, la valutazione diagnostica può includere l'analisi di un campione di sangue e delle urine per dosare alcune molecole che indicano il grado di compenso del cuore. Per ottenere una valutazione completa è necessario che ci sia un team di esperti multidisciplinare (neurologo, cardiologo, broncopneumologo, nutrizionista, etc.).



Quali sintomi si possono avere?

La cardiomiopatia è una malattia molto variabile che si manifesta in diversi modi. Infatti i sintomi possono essere assenti, lievi o gravi. La dilatazione del cuore e/o la sua disfunzione possono essere identificate con un controllo di routine senza che abbiano dato segno di sé. Oppure, in altri casi, sintomi più aspecifici quali affaticamento o senso di debolezza, gonfiore (soprattutto agli arti inferiori) possono essere la spia di una cardiomiopatia. Sintomi più gravi quali difficoltà respiratorie, dolore allo stomaco, sudorazione fredda e pressione bassa indicano uno stato di scompenso cardiaco acuto.

Box n°1

La frazione d'eiezione è un parametro utilizzato in cardiologia per misurare la capacità del cuore di contrarsi e viene indicata da una percentuale. Normalmente è tra il 60 e il 70%. Al di sotto del 60% (tra il 50-55%) viene definita come preservata, oppure lievemente, moderatamente e severamente ridotta nel caso di valori progressivamente inferiori.



T R A T T A M E N T O


Quali sono i trattamenti disponibili?


La **cardiomiopatia secondaria a distrofia muscolare di Duchenne e Becker** è una patologia cronica progressiva ed è l'unica cardiomiopatia in cui esistono fortunatamente delle evidenze di prevenzione. Infatti, farmaci che fanno parte della categoria chiamata degli **ACE inibitori** hanno dimostrato di essere in grado di rallentare la comparsa della dilatazione e della disfunzione ventricolare sinistra quando vengono somministrati in bambini dai 10 anni con DMD e funzionalità cardiaca nella norma. Quando invece la disfunzione ventricolare è presente, altri farmaci che appartengono alla classe dei **beta bloccanti, antialdosteronici o diuretici (Box n°2)** possono essere utilizzati per migliorare i sintomi e la funzione del cuore. Il trattamento medico può essere utilizzato per una serie di fattori: aiutare il cuore a contrarsi meglio, migliorare i sintomi, ridurre il gonfiore, prevenire la formazione di trombi, regolare la presenza di battiti irregolari.


Tutte le medicine richiedono comunque un attento monitoraggio per controllare gli effetti secondari e le modifiche del dosaggio che dipenderanno dalle condizioni del cuore e dalla risposta alla terapia. Oltre agli interventi farmacologici, l'impiego di dispositivi come **defibrillatori, pacemaker e cuore artificiale** sono stati recentemente considerati nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne e Becker e cardiomiopatia. **Nella distrofia muscolare di Becker, la terapia potrebbe anche prevedere un eventuale trapianto cardiaco nelle forme più avanzate (Box n° 3).**

Il piano di trattamento dovrebbe essere eseguito da un cardiologo pediatrico e nei casi avanzati da un team di esperti che può coinvolgere anche il cardiocirurgo e l'elettrofisiologo.

Box n°2

 **ACE-Inibitori:** questi farmaci generalmente vengono utilizzati per ridurre la pressione del sangue e proteggere la funzione del cuore attraverso l'inibizione del sistema renina-angiotensina-aldosterone che si attiva quando il cuore è molto affaticato. L'uso degli ACE-inibitori nella distrofia muscolare di Duchenne rallenta la comparsa della dilatazione ventricolare sinistra nei ragazzi con funzionalità cardiaca nella norma, pertanto viene consigliato dopo i 10 anni di vita.

 **β -bloccanti:** sono farmaci che agiscono principalmente diminuendo la frequenza del battito cardiaco e riducendo il livello di adrenalina in circolo. In questo modo il cuore ha più tempo a disposizione sia per ricevere che per immettere il sangue in circolo riuscendo a svolgere la sua funzione con maggiore efficacia. I farmaci β -bloccanti sono particolarmente indicati nel trattamento della disfunzione ventricolare.

 **Antialdosteronici:** sono farmaci utilizzati per trattare lo scompenso cardiaco e appartengono alla categoria dei diuretici. Per le proprietà antifibrotiche sono stati utilizzati nella popolazione Duchenne dimostrando di essere in grado di ridurre la dilatazione ventricolare sinistra.



Box n°3

DEFIBRILLATORE



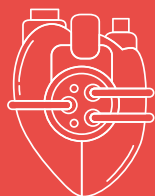
Apparecchio salvavita in grado di intervenire attraverso l'erogazione di una scarica elettrica quando vengono identificate delle aritmie. Quando si verifica uno shock elettrico l'aritmia viene interrotta e viene ristabilito il ritmo normale del cuore. Può anche essere impiantato all'interno del cuore.

PACEMAKER



Dispositivo che serve a regolare il ritmo del cuore attraverso la stimolazione elettrica e interviene quando il sistema di conduzione elettrico del cuore non è in grado di garantirlo. Viene posizionato all'interno del cuore.

CUORE ARTIFICIALE



Dispositivo che può svolgere l'attività di pompa del cuore e può essere considerato nelle forme avanzate di scompenso cardiaco. Il primo caso di cuore artificiale per la Duchenne è stato impiantato in Italia.

TRAPIANTO CARDIACO

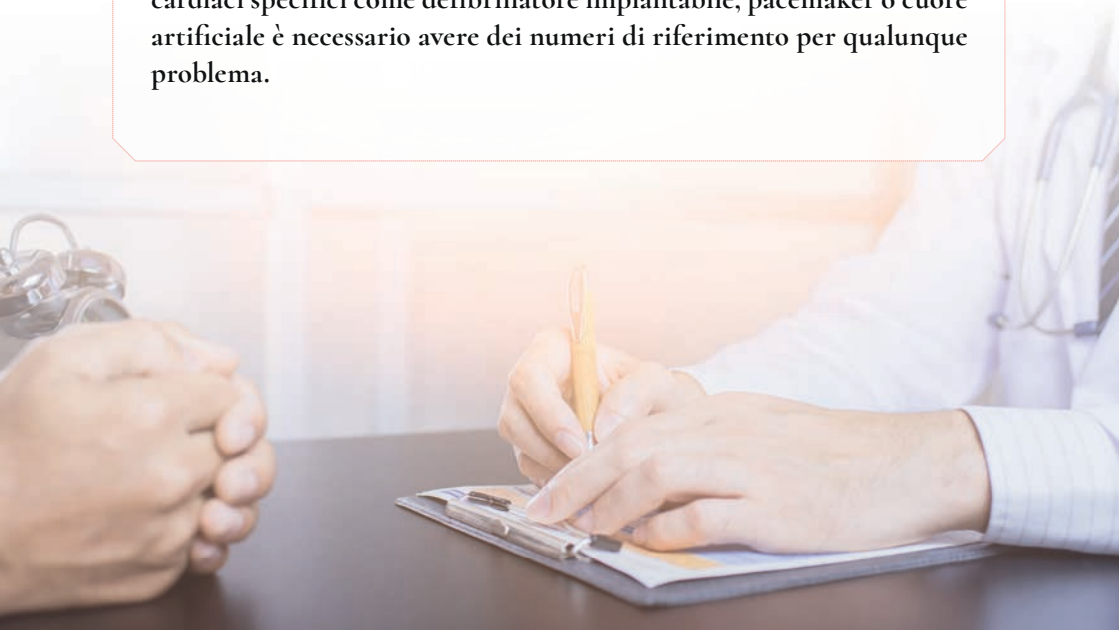


Intervento di sostituzione del cuore malato con cuore sano prelevato da donatore.

In che modo questa complicanza della malattia modifica la vita?

La cardiomiopatia può progredire in modo silente e sono necessari dei controlli progressivi di sorveglianza. In questa fase, la malattia non ha un impatto importante sullo stile di vita del paziente. Il grado di impatto sulla qualità di vita dipenderà dalla frequenza delle visite cardiologiche per monitorare i cambiamenti della funzione cardiaca, valutare l'efficacia del trattamento o la comparsa di nuovi elementi. **Per la strategia di prevenzione, l'impatto principale è rappresentato dall'assumere un farmaco in più anche quando la funzione ventricolare è normale.** Le sfide quotidiane aumentano quando il quadro si aggrava e si devono modificare le proprie abitudini rispetto all'assunzione di farmaci (ad esempio aumenta il dosaggio di diuretico).

Nelle fasi avanzate, le difficoltà alimentari e lo scarso appetito, non solo legate alla distrofia muscolare, sono piuttosto comuni. È necessario evitare luoghi in cui è molto caldo o troppo freddo, in quanto le condizioni cardiovascolari possono acuirsi. **In caso si utilizzino dispositivi cardiaci specifici come defibrillatore impiantabile, pacemaker o cuore artificiale è necessario avere dei numeri di riferimento per qualunque problema.**



Come affrontare la cardiomiopatia?

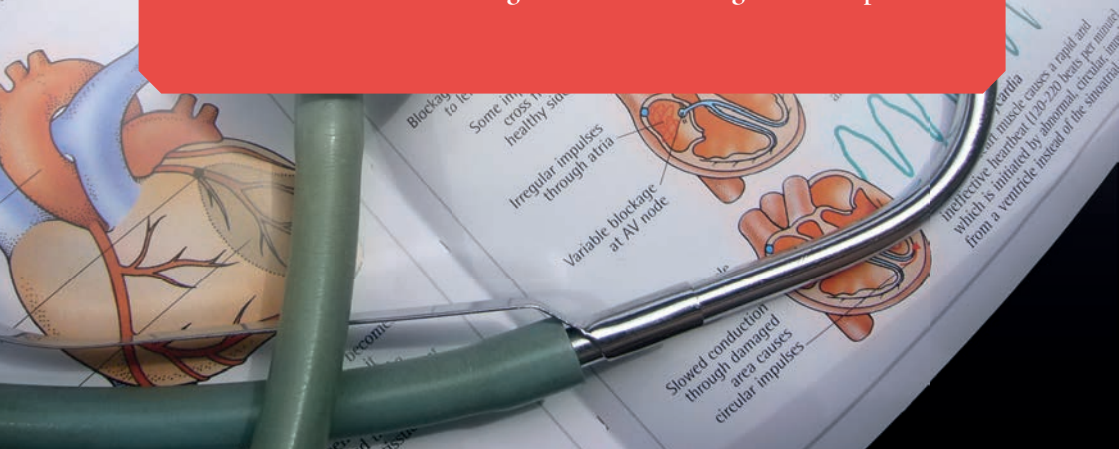
Ricevere la diagnosi di cardiomiopatia dilatativa colpisce non solo il paziente ma tutta la sua famiglia. La possibilità di deterioramento o di morte prematura crea una condizione di ansietà e di incertezza per il futuro, combinata a volte al senso di isolamento. Alcuni possono sentirsi responsabili di aver trasmesso la condizione al figlio e altri impotenti rispetto agli sforzi compiuti fino a quel momento. Come genitore è naturale sentire un misto di emozioni intense come paura, rabbia, senso di colpa, vergogna e tristezza.

La conoscenza della malattia vi permetterà di capire quale percorso seguire e di aiutare vostro figlio educandolo alla consapevolezza e incoraggiandolo a seguire le terapie e le indicazioni mediche.

È importante ricordare che

La prevenzione della progressione della cardiomiopatia è oggi possibile nelle forme di cardiomiopatia secondaria a distrofia muscolare di Duchenne. Questa terapia può esservi proposta anche se la funzione del cuore risulta normale e questo non deve stupirvi.

È importante ricordare che tutte le informazioni mediche disponibili vanno integrate nella realtà di vostro figlio. Ricordate sempre di chiedere ai vostri medici tutto quello che vi preoccupa e che non c'è niente di male nel richiedere un'altra opinione a un altro centro. Essere proattivi aiuta sia voi che vostro figlio a ricevere la migliore cura possibile.



IL QUESTIONARIO

Sono state invitate a partecipare tutte le famiglie che aderiscono al Registro Pazienti DMD/BMD Italia. Abbiamo ricevuto **207 risposte** delle quali **174 (84.1%)** di pazienti affetti da DMD e **33 (15.9%)** di pazienti affetti da BMD. Il questionario prevedeva una divisione per classi di età per entrambe le patologie, in particolare distinguendo tra pazienti maggiori o minori di 10 anni.



Dall'analisi delle risposte è emerso che le famiglie eseguono correttamente le indicazioni fornite nelle Linee Guida sulla gestione cardiaca, con valutazioni periodiche fondamentali per la prevenzione, tuttavia una parte del campione non sa esattamente cosa sia una cardiomiopatia e ciò che comporta.

Circa il 40% dei genitori di bambini al di sotto dei 10 anni e affetti da Duchenne ha dichiarato di non conoscere il significato della parola cardiomiopatia. Tale percentuale scende intorno al 20% se si prende in considerazione i bambini e ragazzi che hanno più di 10 anni. Nel caso della distrofia di Becker, sia per i pazienti sotto i 10 anni sia per quelli più grandi, la consapevolezza della patologia è senza dubbio maggiore (rispettivamente 87.5% e 92% ha sentito parlare di cardiomiopatia).

Tali dati confermano la necessità di conoscere meglio questo muscolo che è così prezioso per la nostra vita!

DMD < 10 anni (61 risposte)

- Il **62.3%** ha sentito parlare di cardiomiopatia

62.3%



- Nonostante il **37.7%** del campione non conoscesse la cardiomiopatia o non ne avesse mai sentito parlare, il **98.4%** dichiara di avere sottoposto il figlio a un elettrocardiogramma tra i **3 e i 6 anni** e il **93.4%** a un ecocardiogramma tra i **3 e gli 8 anni**
- l'**85.2%** assume cortisonici

DMD ≥ 10 anni (113 risposte)

- Il **79.6%** ha sentito parlare di cardiomiopatia

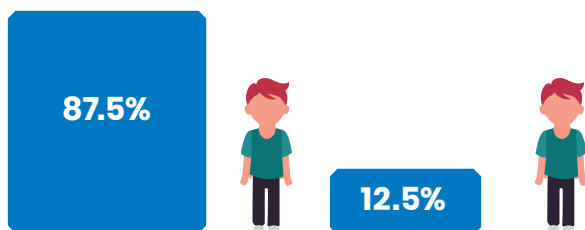


- Il **64.6%** ha perso la deambulazione
- Il **78.8%** assume cortisonici
- Il **26%** ha avuto palpitazioni



BMD < 10 anni (8 risposte)

- L' **87.5%** ha sentito parlare di cardiomiopatia
- Il **12.5%** non è sicuro di averne sentito parlare
- Il **100%** ha eseguito un elettrocardiogramma sin **dai 3 anni di vita**



BMD ≥ 10 anni (25 risposte)

- L' **80%** è in grado di camminare
- Il **76%** ha eseguito un ecocardiogramma nell'ultimo anno ed esegue una valutazione cardiologica completa una o due volte l'anno
- Il **64%** assume farmaci per il cuore, **il 28%** non li assume



A cura di:

Ufficio Scientifico
Centro Ascolto Duchenne
Ufficio Comunicazione
Parent Project onlus

con la preziosa collaborazione di:

Rachele Adorisio, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
di Roma



Progetto InformaRARE.
Iniziativa finanziata dal Forum
Toscano Associazioni Malattie Rare