

## **CARDIOMIOPATIE E NEUROMUSCOLOPATIE DEGENERATIVE**

### **Giuseppina De Benedittis**

Cardiologa Territoriale presso il Poliambulatorio "Cittadella della Salute", ASL LECCE

Coordinatrice del Comitato Scientifico Centro Studi ANCE Roma

Il coinvolgimento cardiaco è comune a molte malattie neuromuscolari (MNM) degenerative su base genetica. La cardiomiopatia (CMP) rappresenta per molte MNM la principale causa di morbidità e mortalità, quindi, la valutazione cardiologica andrebbe sempre eseguita al momento della diagnosi. La gravità e l'insorgenza delle complicanze cardiache variano significativamente tra le varie MNM, che vanno conosciute e riconosciute anche da noi Cardiologi, perché potremmo essere noi i primi specialisti consultati. Essendo malattie genetiche sindromiche, ad elevata complessità gestionale e domanda biotecnologica, possono trarre beneficio da un approccio di team multidisciplinare, diretto da un coordinatore, infatti, importantissimo è anche il ruolo degli Infermieri, dei Farmacisti e dei Caregiver. La gestione è necessariamente multispecialistica: sono coinvolti spesso i pediatri, perché nella maggior parte dei casi la malattia si manifesta nell'infanzia o nell'adolescenza, necessariamente i neurologi e i genetisti per la diagnosi e, a seconda delle manifestazioni cliniche e gravità, il cardiologo e talvolta anche il cardiocirurgo, il radiologo, l'ortopedico, lo pneumologo, il dietologo, nei casi più gravi l'anestesista, gli specialisti in cure palliative.

Il coinvolgimento cardiaco si manifesta clinicamente o come cardiomiopatia e/o con difetti di conduzione ed aritmie. Il test genetico è cruciale perché consente la diagnosi definitiva. Le MNM ereditarie sono infatti malattie genetiche tipicamente causate da una mutazione in un singolo gene, che codifica per una proteina. L'ereditarietà può essere legata al cromosoma X, autosomica dominante o autosomica recessiva.

Avere una diagnosi precisa è importante a causa dell'eterogeneità delle manifestazioni cardiovascolari, perché in alcune MNM è aumentato il rischio di cardiomiopatia (CMP) e scompenso cardiaco (SC) (es. DMD, BMD, FA), in altre di aritmie e MI (es. EDMD, distrofia muscolare dei cingoli 1B e DM1), in altre tutte le manifestazioni (es. s. di Barth, miopatie miofibrillari), in altre ancora non c'è mai il coinvolgimento cardiaco (es. distrofia muscolare dei cingoli 1D, distrofia muscolare oculofaringea).

I fenotipi cardiaci correlati possono essere dilatati, ipertrofici o restrittivi, con potenziale sovrapposizione e inoltre l'evoluzione della malattia in un determinato paziente può anche comportare l'evoluzione da un fenotipo di CMP ad un altro. Nella classificazione pubblicata dalla

professoressa Eloisa Arbustini i cuori sono principalmente dilatati e ipocinetici nelle distrofinopatie, nella distrofia muscolare di Emery-Dreifuss e nelle distrofie muscolari dei cingoli; ipertrofici nell'ataxia di Friedreich, nelle malattie mitocondriali, nelle malattie da accumulo di glicogeno e nei disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi; restrittivi nelle miopatie miofibrillari, nelle quali può manifestarsi anche con fenotipi dilatati, ipertrofici e/o non compattazione del ventricolo sinistro, che è variabilmente associata alle diverse miopatie, e nelle miopatie amiloidee. I difetti di conduzione e le aritmie sono tipici delle distrofie miotoniche e delle canalopatie dei muscoli scheletrici.

Le prime Linee Guida ESC 2023 per il trattamento delle cardiomiopatie, ultimo autorevole aggiornamento su questo argomento, annoverano le MNM tra le cause di cardiomiopatie su base genetica ed introducono il fenotipo della cardiomiopatia non dilatativa del ventricolo sinistro per le miopatie miofibrillari, dedicando il paragrafo 7.6.3 specificatamente solo all'Atassia di Friedreich. Non esiste ancora una cura realmente efficace per queste cardiomiopatie, il ruolo del Cardiologo del Territorio è tuttavia importante nelle varie fasi del difficile percorso diagnostico-terapeutico degli assistiti affetti da MNM, non sempre e ovunque ben definito, e, quindi, è questa un'Area nella quale siamo tutti chiamati ad impegnarci nell'Assistenza, nella Formazione e nella Ricerca.

#### Bibliografia

- 1) Feingold et al. Management of Cardiac Involvement Associated With Neuromuscular Diseases A Scientific Statement From the American Heart Association Brian. *Circulation*. 2017;136: e200–e231.
- 2) Eloisa Arbustini et al. Cardiac Phenotypes in Hereditary Muscle Disorders JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:2485–5062018
- 3) Rachele Adorisio et al. Heart rate reduction strategy using ivabradine in end-stage Duchenne cardiomyopathy. *International Journal of Cardiology* 280 (2019) 99–103
- 4) Schultz TI et al. Cardiovascular disease in Duchenne muscular dystrophy:overview and insight into novel therapeutic targets. *J Am Coll Cardiol Basic Trans Science* 2022;7(6):608-625
- 5) 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies *European Heart Journal* (2023) 00, 1–124