

L'implemento della prevenzione per il controllo di disturbi letali provocati da patologie o anomalie cardiache congenite

Francesco Fedele, Maria Chiara Gatto, Alessandra Cinque

*Dipartimento di Scienze Cardiovascolari, Respiratorie, Nefrologiche, Anestesiologiche e Geriatriche
Università "Sapienza" di Roma*

La morte cardiaca improvvisa è conosciuta fin dal 490 a.C. quando il giovane Filippide dopo aver corso da Maratona ad Atene cadde improvvisamente a terra privo di vita.

In Italia, ogni anno, più di 1.000 giovani di età inferiore ai 35 anni muoiono di morte cardiaca improvvisa, che si verifica, in un'altra percentuale dei casi, durante l'attività sportiva. Questo fenomeno ha attirato su di sé l'attenzione del mondo dello sport e non solo.

L'incidenza di morte cardiaca improvvisa è compresa tra lo 0,36 e l'1,28‰ abitanti l'anno. Uno studio recente ne ha stimata una di circa 9.300 casi l'anno, di cui circa 1/5 riguarda i giovani. Nonostante siano più a rischio gli individui con anomalie cardiache, il numero maggiore di morti cardiache improvvise si verifica in soggetti apparentemente sani.

La morte cardiaca improvvisa (MCI) viene definita come «morte naturale dovuta a cause cardiache, preceduta da perdita improvvisa della coscienza entro 1 ora dall'inizio della sintomatologia; una cardiopatia preesistente può essere nota, ma il tempo e la modalità di morte sono imprevedibili». Comunque tutt'ora esiste un ampio dibattito sulla definizione più appropriata e su come l'origine cardiaca della morte debba essere accertata. Alla base della morte cardiaca improvvisa spesso è presente un'aritmia fatale, come la tachicardia ventricolare e la fibrillazione ventricolare. Meno frequente (15-20% dei casi) è l'esordio con bradiaritmie, come asistolia (assenza totale di ritmo cardiaco), blocco atrioventricolare completo e attività elettrica senza polso (dissociazione elettromeccanica). Va sottolineato, inoltre, che tali condizioni potrebbero essere il risultato della registrazione tardiva dell'evento. La fibrillazione ventricolare, infatti, nel tempo degenera in asistolia.

Cosa c'è sotto la morte cardiaca improvvisa?

Nella maggior parte dei casi, al di sopra dei 35 anni, la MCI è dovuta ad una patologia delle arterie coronarie, quindi alla cardiopatia ischemica. In alcuni casi, soprattutto nei soggetti più giovani, la predisposizione a morte cardiaca improvvisa è data da un'alterazione della struttura del cuore, che colpisce prevalentemente la parte muscolare, cioè il miocardio. Esempi classici di queste anomalie strutturali

(o cardiomiopatie) sono la cardiomiopatia ipertrofica, la cardiomiopatia dilatativa e la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro. Si tratta di anomalie congenite, geneticamente determinate, presenti quindi da sempre nel nostro DNA e trasmissibili per via genitoriale secondo varie modalità.

La cardiomiopatia ipertrofica (CMI) è la cardiomiopatia più frequente e si stima presente nello 0,2% della popolazione. È una malattia geneticamente determinata, con modificazioni dell'assetto genetico (mutazioni) molto numerose (più di 1.400) in almeno 9 geni. La trasmissione avviene nel 50% dei casi da un genitore affetto al figlio (autosomica dominante). Consiste in un'anomalia strutturale del miocardio che presenta un'ipertrofia localizzata in alcune sue parti, prevalentemente a livello del setto interventricolare (la parete che divide il ventricolo destro dal sinistro) o della parete ventricolare, oppure dell'apice (punta) del cuore. L'ipertrofia localizzata è una zona miocardica con distribuzione disorganizzata (*disarray*) delle fibre miocardiche e collagene in eccesso (fibrosi). È importante sottolineare come l'ipertrofia miocardica non è presente fin dalla nascita, ma si sviluppa nel tempo, in genere in un'età compresa fra i 12 e i 21 anni.

La cardiomiopatia dilatativa (CMD) è caratterizzata da una dilatazione delle cavità cardiache con associata disfunzione contrattile, che può coinvolgere solo il ventricolo sinistro o anche il ventricolo destro. In genere essa è secondaria a varie cause, prima fra tutte la cardiopatia ischemica, ma anche l'ipertensione arteriosa, le malattie delle valvole cardiache, le malattie congenite e le infiammazioni del cuore (miocarditi). In alcuni casi, la cardiomiopatia dilatativa non è dovuta a una causa sottostante, ed è per questo definita idiopatica. Non è poi così rara e può costituire addirittura il 50% di tutte le cardiomiopatie dilatative. È presente in una persona su 2.500 (prevalenza) e viene diagnosticata ogni anno in 7 persone su 100.000 (incidenza). Fino a 1/3 delle cardiomiopatie dilatative idiopatiche sono familiari, cioè presenti in più di un membro della stessa famiglia. In questi casi va sempre sospettata una causa genetica. Attualmente sono state identificate numerose mutazioni responsabili della malattia in almeno 33 geni.

La cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro (ARVC) è una patologia del miocardio, spesso geneticamente determinata, caratterizzata da una sostituzione fibroadiposa che coinvolge il ventricolo destro. In genere sono presenti una dilatazione e una disfunzione contrattile del ventricolo destro.

Nelle fasi avanzate della malattia si può avere anche un coinvolgimento del ventricolo sinistro. La malattia è presente in una persona su 1.000 o in una su 10.000 a seconda delle statistiche, e gli uomini sembrano essere più colpiti rispetto alle donne.

In altri casi la predisposizione a morte cardiaca improvvisa è data da un'alterazione a livello non tanto della

struttura del cuore, quanto di piccole proteine (canali) che sono responsabili degli scambi fra ioni (sodio, potassio, calcio). Il malfunzionamento di questi canali ionici è dovuto generalmente a difetti genetici e comporta dei disturbi elettrici, con rischio aumentato di tachicardia ventricolare e fibrillazione ventricolare. Tra le principali cause non strutturali di morte cardiaca improvvisa nei giovani ci sono la sindrome di Brugada, la sindrome del QT lungo, la sindrome del QT corto e la tachicardia polimorfa catecolaminergica.

La sindrome di Brugada è caratterizzata da un particolare segno elettrocardiografico associato a un rischio aumentato per tachicardia ventricolare polimorfa e morte cardiaca improvvisa. È presente in circa una persona su 1.000 ed è responsabile delle morti cardiache in età giovanile con un'incidenza che va dal 4 al 12%. In alcuni casi, alla base della malattia è stata identificata una mutazione del gene responsabile del canale ionico del sodio (gene SCN5A), che viene trasmesso con una probabilità del 50% dai genitori ai figli. In altri casi si sospetta la presenza di mutazioni non ancora note.

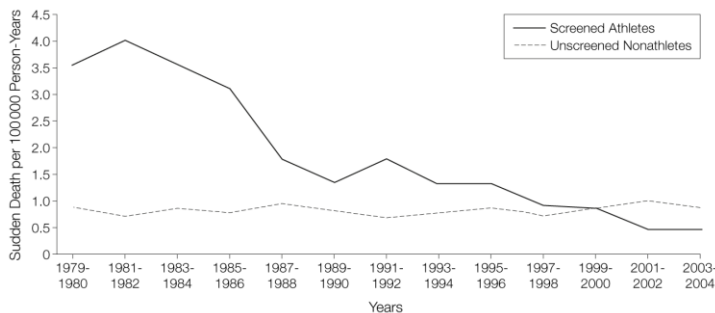
La sindrome del QT lungo (LQTS) è caratterizzata da prolungamento del tratto QT all'elettrocardiogramma, valutato come QT corretto (QT per frequenza QTc), <500 msec. Questa sindrome predispone a tachicardia ventricolare polimorfa, fibrillazione ventricolare e morte cardiaca improvvisa. Attualmente sono state identificate numerose mutazioni genetiche responsabili della sindrome del QT lungo, in almeno 10 geni che codificano per proteine-canale deputate al controllo delle correnti per il sodio, il potassio e il calcio. Le forme più comuni sono la sindrome del QT lungo tipo 1, tipo 2 e tipo 3.

La sindrome del QT corto (SQTs) è una patologia geneticamente determinata, caratterizzata da un accorciamento dell'intervallo QT all'elettrocardiogramma (QTc <320 msec) associato a frequenti episodi di fibrillazione atriale, sincope e tachicardia ventricolare potenzialmente mortale⁶. Deriva da mutazioni negli stessi geni della sindrome del QT lungo ma con effetto opposto, cioè quello di aumentare la funzionalità del canale del potassio, e nei geni CACNA-1C e CACNB-2B.

La legislazione italiana per l'implemento della prevenzione per il controllo di disturbi letali provocati da patologie o anomalie cardiache congenite

Dal 1982 in Italia sono in vigore leggi per la tutela della salute durante l'attività sportiva agonistica. **Il DM 18 febbraio 1982** prevede una visita medica, l'esame delle urine e un ECG a riposo prima di intraprendere l'attività sportiva agonistica. A seconda, poi, dello sport da praticare, si richiedono ulteriori accertamenti come per esempio lo step test.

L'introduzione di tale norma giuridica ha portato in questi anni ad una riduzione significativa della MCI negli atleti agonisti.



Per quanto riguarda la pratica dell'attività sportiva non agonistica e amatoriale, c'è da dire che la categoria del "non agonismo" finisce col caratterizzarsi soprattutto in negativo rispetto a quella dell'"agonismo", essendo la prima semplicemente la negazione della seconda.

Ne discende che l'una e l'altra categoria sono state istituite dal legislatore non tanto in base a concrete valutazioni bio-mediche e psico-attitudinali quanto sulla spinta di motivazioni economiche, in considerazione del costo non certo indifferente che già comportano gli accertamenti obbligatori di idoneità agonistica riservati ad almeno 9.000.000 di soggetti che annualmente praticano attività sportive nell'ambito delle Federazioni Nazionali e degli Enti di promozione sportiva.

Il DM 28 febbraio 1983 indica l'obbligo della visita medica per coloro i quali praticano attività sportiva non agonistica.

Recentemente, il **Decreto Balduzzi (D.M. 26 Aprile 2013)** disciplina la certificazione dell'attività sportiva non agonistica e amatoriale e indica linee guida sulla dotazione e l'utilizzo di defibrillatori semiautomatici e di eventuali altri salvavita. In particolare, il decreto Balduzzi, introduceva l'obbligo di elettrocardiogramma anche per gli atleti non agonisti, ma il certificato di idoneità poteva essere rilasciato dal medico di medicina generale, dal pediatra di libera scelta o dal medico di medicina dello sport.

C'è da dire che all'ex-ministro 'tecnocratico' è mancata un'informazione fondamentale: la prevenzione della 'morte cardiaca improvvisa' necessita, in primis, della figura professionale corrispondente, il cardiologo e poi degli strumenti adeguati.

Dalla movimentazione di associazioni mediche e cardiologiche di livello nazionale, si è ottenuta l'integrazione del DM 26/4/1 che prevedeva la refertazione dell'ECG a riposo secondo gli standard professionali esistenti e raccomandava al medico certificatore di avvalersi della consulenza del medico specialista in medicina dello sport e dello specialista di branca secondo il proprio giudizio.

In fine, il recente "Decreto del Fare" (D.L. 21 giugno 2013, n. 69, convertito con modificazioni in L. 9 agosto 2013, n. 98), al fine di salvaguardare la salute dei cittadini promuovendo la pratica sportiva, per non gravare cittadini e Servizio sanitario nazionale di ulteriori onerosi accertamenti e certificazioni, ha "soppresso l'obbligo di certificazione per l'attività ludico-motoria e amatoriale" ... Rimane l'obbligo di certificazione presso il medico o il pediatra di base per l'attività sportiva non agonistica. Secondo il decreto Del Fare, quindi, "Sono i medici o pediatri

di base annualmente a stabilire, dopo anamnesi e visita, se i pazienti necessitano di ulteriori accertamenti come l'elettrocardiogramma”.

Quindi, se “E’ affidato alla “discrezionalità del medico certificatore ravvisare la necessità o meno di prescrivere ulteriori esami clinici, come l’elettrocardiogramma”, c’è da ribattere che “neanche il clinico piu’ perspicace potrebbe identificare, in base all’esame clinico e all’anamnesi, coloro che hanno necessita’ di un elettrocardiogramma dal momento che, anche in assenza di qualsiasi indizio clinico, questo esame puo’ rilevare anomalie imprevedibili dalle conseguenze potenzialmente letali”

Per fare chiarezza (???) riportiamo le parole di Giampiero Pirro, responsabile settore comunicazione Fimmg del Lazio, che spiega che l’Ecg è solo uno degli strumenti diagnostici a disposizione del medico per fare una valutazione dello sportivo amatoriale, ma ad ogni medico spetterà la scelta di quali esami eseguire. La FNOMCeO (Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri), ribadisce che non c’è l’obbligo di ECG se lo si è già fatto in precedenza e fornisce chiarimenti sulla questione. Innanzitutto bisogna fare una distinzione tra chi svolge un’attività sportiva amatoriale ed una non agonistica. La visita dovrà prevedere obbligatoriamente la misurazione della pressione arteriosa e l’effettuazione di un elettrocardiogramma a riposo. Infine chi pratica attività di particolare ed elevato impegno cardiovascolare patrocinate da Federazioni sportive, Discipline associate o da Enti di promozione sportiva ha l’obbligo di sottoporsi a una visita medica che comprenda la misurazione della pressione arteriosa, un elettrocardiogramma basale, uno step test o un test ergometrico con monitoraggio dell’attività cardiaca e altri accertamenti ritenuti indispensabili dal medico.

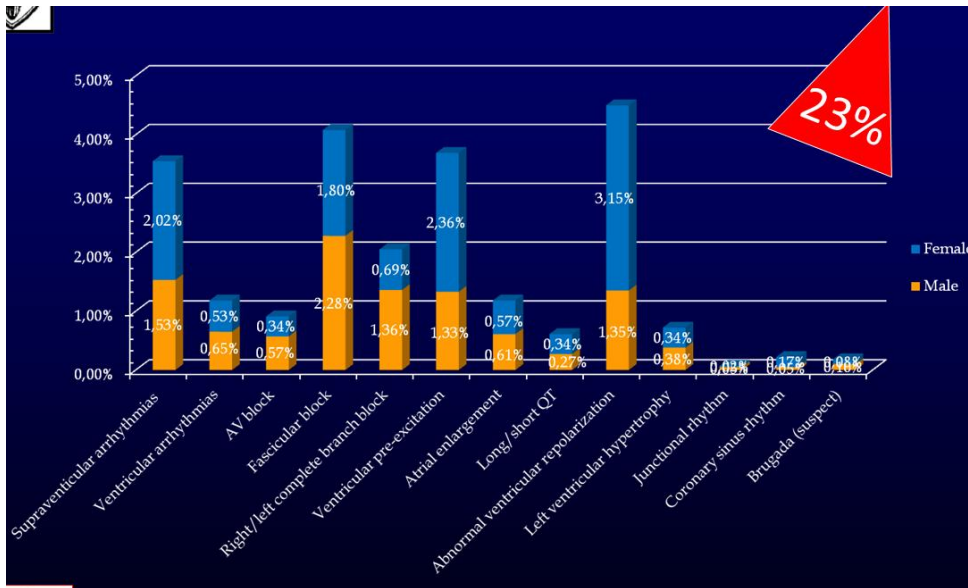
«L’esame ci vuole – spiega Guido Marinoni, vicepresidente Fnomceo – ma sarà a pagamento per gli asintomatici, essendo i casi di morte improvvisa troppo rari per giustificare i costi di uno screening di popolazione; se invece il mmg vede fattori di rischio (tipo pressione alta con dislipidemia) l’ecg sarà prescritto su ricetta rossa. Abbiamo anche chiesto a ministero della Salute e Coni di specificare le categorie obbligate a presentare il certificato sportivo non agonistico».

L’impegno della Fondazione Italiana Cuore e Circolazione per l’implemento della prevenzione per il controllo di disturbi letali provocati da patologie o anomalie cardiache congenite

Dal 2008 la Fondazione Italiana Cuore e Circolazione Onlus si batte contro la lotta alla MCI nei giovani. Grazie al progetto “A scuola di cuore”, frutto di un protocollo di intesa tra MIUR e Fondazione, più di 15.000 ragazzi tra i 16 e i 18 anni, afferenti alle scuole secondarie di secondo grado di tutta Italia, sono stati sottoposti ad un elettrocardiogramma. Tra questi 56% erano ragazze, 44% ragazzi; il 15% aveva familiarità per malattie cardiovascolari, il 19% aveva abitudini tabagiche, il 13% dichiarava di assumere frequentemente bevande alcoliche (soprattutto il fine settimana); il 6% ha dichiarato di fare abuso di sostanze stupefacenti.

Dei 15.000 ECG refertati, il 52,1% risultava normale, il 24,9% ai limiti della norma e il 23% risultava dubbio o patologico. Reperti elettrocardiografici interpretati come “ai limiti della norma” sono stati la tachicardia sinusale, la bradicardia sinusale, il ritardo di conduzione ventricolare destra (18%), la ripolarizzazione precoce, la deviazione assiale destra o sinistra.

Tra i reperti ecgrafici “dubbi o patologici” ci sono aritmie sopraventricolari, blocchi fascicolari, anomalie della fase di ripolarizzazione, sospetti pattern di Brugada (fig.2).



I ragazzi con ECG dubbio o patologico sono stati sottoposti a esami di secondo livello quali ecocardiogramma, Holter e prova da sforzo al cicloergometro. L'1% è stato sottoposto ad ulteriori esami di terzo livello che hanno portato alla diagnosi finale di: 12 sindromi di Brugada, 4 cardiomiopatie dilatative, 8 cardiomiopatie ipertrofiche, 8 miocarditi, 13 sindromi del QT lungo, 8 sindromi di Wolff-Parkinson-White trattate mediante ablazione della via anomala.

Inoltre, l'impegno della Fondazione Italiana Cuore e Circolazione nell'implemento della prevenzione della morte cardiaca improvvisa, vede anche la realizzazione di centinaia di corsi per esecutori BLSD al fine di attuare un'efficace e capillare prevenzione secondaria della MCI, in linea con il recente decreto Balduzzi che prevede l'obbligo nei campi da gioco «di società sportive sia professionistiche che dilettantistiche» del defibrillatore esterno semiautomatico. Sensibilizzare i giovani e formarli all'uso del defibrillatore è il miglior modo per responsabilizzarli e per rafforzare il loro impegno di solidarietà civile.