

Il coinvolgimento miocardico nelle malattie muscolari

professoressa Luisa Politano (Commissione medico-scientifica UILDM)

Relazione presentata nel corso dell'incontro di aggiornamento medico-scientifico tenutosi in occasione delle Manifestazioni Nazionali dei Delegati dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - Marina di Varcaturò (NA), maggio 2009

Le Malattie Muscolari molto spesso non sono confinate al muscolo scheletrico, ma coinvolgono più organi e/o apparati. Negli ultimi anni il coinvolgimento cardiaco è stato osservato in un numero sempre crescente di malattie muscolari genetiche, e notevoli progressi sono stati fatti nel capire le relazioni tra malattia muscolare scheletrica e malattia muscolare cardiaca.

Il coinvolgimento cardiaco nelle distrofie muscolari può essere sia primitivo che secondario: nel primo caso il difetto genetico responsabile del danno muscolare scheletrico è anche causa della malattia cardiaca, nel secondo caso, il coinvolgimento cardiaco può essere conseguenza di insufficienza respiratoria, ipertensione polmonare o ridotta mobilità.

La malattia del muscolo cardiaco, non conseguente ad alterazioni di altre parti dell'apparato cardiovascolare, viene definita "*cardiomiopatia*". La prima descrizione del coinvolgimento cardiaco associato a distrofia muscolare risale al 1836, ad opera di Gaetano Conte, un medico napoletano dell'*Ospedale Santa Maria del Popolo degli Incurabili* che, ben 32 anni prima della descrizione della malattia da parte di Duchenne de Boulogne, pubblicò sulla rivista *Annali degli Incurabili*, il caso di 2 fratelli affetti da miopatia pseudoipertrofica, uno dei quali deceduto con "segni di ipertrofia del cuore".

Il contributo maggiore nell'inquadramento del danno miocardico nelle distrofinopatie di Duchenne e Becker si deve al prof. Giovanni Nigro che in maniera pionieristica, nel 1976, ben prima della scoperta del gene della distrofina e della sua localizzazione anche a livello del cuore, descrisse i vari quadri clinici caratteristici della cardiomiopatia distrofica. Nel corso del ventennio successivo egli dimostrò l'evolutivezza del danno miocardico sottolineando l'importanza dello stadio preclinico della cardiomiopatia.

Negli anni 60, fu descritta per la prima volta la compromissione cardiaca nella Distrofia miotonica di Steinert ed alla fine degli anni 80, il coinvolgimento cardiaco caratteristico della Distrofia Muscolare di Emery – Dreifuss.

Il danno miocardico si instaura, in analogia a quanto si verifica nel muscolo scheletrico, per progressiva sostituzione dei cardiomiociti con tessuto fibroso e conseguente perdita della capacità contrattile del cuore. Il cuore si ingrossa e va incontro a cardiomiopatia dilatativa e scompenso cardiaco. Il quadro della cardiomiopatia dilatativa è tipico delle distrofie muscolari di Duchenne e Becker, ma può rappresentare lo stadio finale di ogni tipo di interessamento cardiaco.

Da ricordare che anche le donne portatrici di Distrofia muscolare di Duchenne e Becker, possono presentare quadri di cardiomiopatia fino allo stadio dilatativo, per cui è consigliabile che le portatrici si sottopongano a controlli cardiologici a partire dai 40 anni.

Il coinvolgimento del tessuto di conduzione cardiaca, con quadri clinici caratterizzati dall'insorgenza di blocchi di conduzione atrio-ventricolare e/o presenza di aritmie, con notevole rischio di morte improvvisa, è invece specifico di altre forme di Distrofia muscolare, quali ad esempio la Distrofia Miotonica, caratterizzata da difficoltà al rilasciamento muscolare (fenomeno miotonico) e le varie forme di distrofia muscolare di Emery-Dreifuss.

L'interessamento cardiaco in corso di Distrofia muscolare è correlato all'espressione cardiaca della proteina a livello del miocardio (se cioè la proteina deficitaria è normalmente presente o meno).

Le malattie neuromuscolari (Atrofie muscolari spinali, Malattia di Charcot-Marie-Tooth etc..) di solito non presentano coinvolgimento cardiaco. Fa eccezione l'Atassia di Friedreich la quale può avere come sintomatologia esordiente la comparsa di una cardiomiopatia *ipertrofica*, caratterizzata da un aumento dello spessore delle pareti cardiache.

E' necessario quindi che tutti i pazienti affetti da malattie muscolari genetiche si sottopongano periodicamente presso centri altamente specializzati, a controlli cardiologici, comprendenti ECG standard e dinamico secondo Holter e ad ecocardiogramma, esami in grado di evidenziare alterazioni del ritmo e della morfologia cardiaca. All'inizio possono essere sufficienti controlli semestrali; successivamente, una volta diagnosticata la cardiomiopatia, sono necessari controlli cardiologici più ravvicinati, anche settimanali, in caso di scompenso cardiaco.

La terapia si basa sull'uso di ACE-inibitori, prescritti anche per rallentare l'evoluzione della cardiomiopatia, ed in caso di cardiomiopatia dilatativa, anche di digitale,

diuretici, anticoagulanti, senza dimenticare un'attenta valutazione dell'equilibrio elettrolitico. Nelle forme caratterizzate dalla presenza di aritmie è indicato l'uso di farmaci antiaritmici (amiodarone, beta-bloccanti) o di defibrillatori; nel caso prevalgano i blocchi atrio-ventricolari, è indicato l'uso di pacemaker.