



ASSOCIAZIONE  
RICERCHE  
CARDIOPATIE  
ARITMICHE ETS

Anno II - n. 1



## Tra gli articoli di questo numero

- 2 Cuore, può esserci una «familiarità»**
- 4 Tecniche di imaging**
- 5 Sport / 1 - Dall'Italia uno screening modello**
- 6 Sport / 2 - Gli elementi centrali dei controlli**
- 6 Sport / 3 - Se l'atleta deve rinunciare...**
- 7 Le indagini avanzate: se e quando agire**



di **GAETANO THIENE**

Presidente ARCA ETS  
Cardiologo e anatomo-patologo  
Professore emerito di Anatomia patologica -  
Università di Padova

di **CRISTINA BASSO**

Vicepresidente ARCA ETS  
Cardiologo e anatomo-patologo  
Professore ordinario di Anatomia patologica  
Università di Padova, Direttore UOC Patologia  
cardiovascolare - Azienda Ospedaliera di  
Padova, Responsabile Registro regionale  
Patologia cardio-cerebro-vascolare - Regione  
Veneto, Prorettrice con delega alle relazioni  
internazionali - Università di Padova

**L**a nostra vita dipende dalla regolare funzione del corpo, ovvero dalla integrità di apparati vitali quali quello cerebrale, respiratorio e cardiocircolatorio.

Un tempo la funzione cerebrale era intesa come origine dello *spirto animale* (=anima), ovvero una corrente di fluido che transitava nei nervi. Ora si sa invece che il sistema nervoso e neurovegetativo sono governati da una corrente elettrica. Il sistema respiratorio (=ventilatorio) è la fonte dello *spirto vitale*, ovvero di qualcosa contenuto nell'aria che entra nel sangue e lo trasforma in

spirito vitale. Venne identificato nell'ossigeno, quello che alimenta il fuoco.

Il sistema circolatorio è un circuito che contiene e distribuisce nel nostro organismo sangue ricco di nutrienti e ossigenato, mediante una pompa che nelle fasi di rilassamento attira il sangue (=diastole) e nella fase di contrazione lo espelle (=sistole), distribuendolo a tutti gli organi. Il sangue venoso torna al cuore ben nutrito di alimenti assorbiti dall'intestino, elaborato dal fegato e depurato a livello dei reni per portarsi ai polmoni, dove si ossigena.

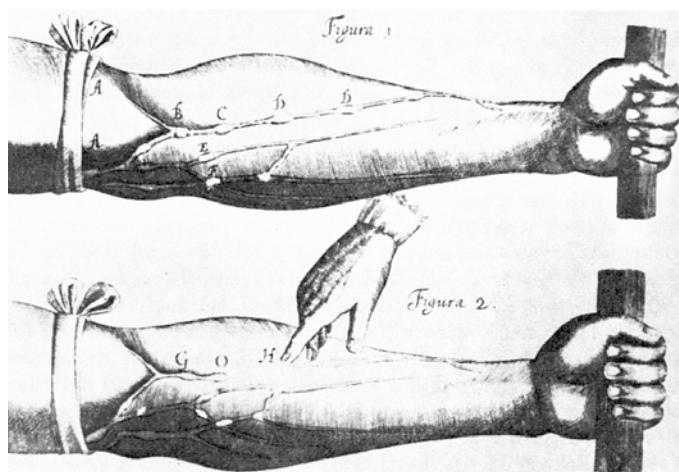
Circa cinque litri di sangue sono contenuti nell'apparato circolatorio e tornano e ripartono dal cuore in ogni minuto attraverso un circuito chiuso. Durante uno sforzo intenso e prolungato la portata di sangue (quantità che esce ogni minuto dal cuore) può aumentare anche cinque volte, con un intenso sovraccarico di lavoro che un cuore malato può non reggere, andando incontro a congestione periferica o a cortocircuiti elettrici, fermandosi.

Fu un giovane studente in-

(continua a pagina 2)



William Harvey

Un'immagine dalla *Exercitatio Anatomica de Motu Cordis et Sanguinis in Animalibus* di Harvey

glese, William Harvey (1578-1657), che, assistendo alle lezioni di Anatomia all'Università di Padova, intuì la funzione propellente del cuore e il circuito chiuso della circolazione del sangue. Tornato a Londra confermò poi la teoria con esperimenti su animali e pubblicò il libro con titolo *Exercitatio anatomica de motu cordis et sanguinis in animalibus* (esercitazione anatomica sul movimento del cuore e del sangue negli animali) (1628), una pietra miliare della storia della medicina.

### Se il sistema va in tilt...

Ebbene, il corretto funzionamento degli apparati nervoso, respiratorio e cardio-circolatorio sono alla base della nostra vita. In alcune situazioni possono improvvisamente "andare in tilt", cosicché interviene la morte. La rottura di un aneurisma di una arteria cerebrale (=dilatazione con assottigliamento della parete) può portare ad emorragia cerebrale, con perdita fulminea dell'azione respiratoria regolata da centri nervosi situati alla base dell'encefalo (morte improvvisa cerebrale).

Le vie aeree (trachee e bronchi) possono occludersi im-

provvisamente. Corpi estranei o un broncospasmo da bronchite allergica impediscono la ventilazione dell'aria a raggiungere gli alveoli polmonari, dove c'è lo scambio di ossigeno e anidride carbonica. Il soggetto diventa cianotico, lo spirito vitale (=ossigeno) non può entrare nel sangue e il soggetto diventa paonazzo, testimone della sua morte imminente. Il cuore può fermarsi per ragioni meccaniche, ad esempio occlusione della arteria polmonare da embolia, che si origina da trombosi delle vene degli arti inferiori, oppure rottura dell'aorta nel sacco pericardico con tamponamento cardiaco, ma anche emorragia del tratto gastrointestinale con imponente shock.

### L'arresto cardiaco

Il meccanismo più frequente dell'arresto cardiaco è quello aritmico, ovvero un improvviso cortocircuito del sistema elettrico che governa la funzione meccanica del cuore. Il segna passi del cuore può improvvisamente arrestarsi (=asistolia), oppure andare in cortocircuito con un movimento fibrillare dei ventricoli (=fibrillazione ventricolare), incapaci di espellere il sangue.

Infine nel cuore, che è una elettropompa, può verificarsi una dissociazione elettromeccanica, ovvero viene meno il ruolo del Ca++ nell'accoppiare lo stimolo elettrico alla contrazione. Il cuore si ferma e il paziente rimane senza polso.

Le malattie causa di questo meccanismo di black-out sono patologie delle grandi arterie, quali l'embolia polmonare e la dissezione dell'aorta, le malattie coronariche acquisite, quali l'arterosclerosi, o congenite, quali le anomalie delle arterie coronariche, le valvulopatie, quali la valvola aortica bicuspid e il prollasso della mitrale, le cardiomiopatie, quali la cardiomiopatia aritmogena e ipertrofica, le miocarditi spesso virali, e le patologie del tessuto di conduzione, quali la pre-ecitazione ventricolare. Tutte queste sono malattie con substrato, in grado di essere visibili clinicamente non solo all'elettrocardiogramma, ma anche all'eco, alla risonanza magnetica o alla tomografia assiale computerizzata.

Vi sono infine patologie invisibili, legate a difetti genetici dei flussi di ioni Sodio e Potassio attraverso la membrana dei cardiomiositi, che sovvertono l'ordine elettrico della depolarizzazione e ripolarizzazione del miocardio o ad anomalie di rilascio di Ca++, lo ione che accoppia l'attività elettrica a quella meccanica contrattile. Danno segni di sé, tuttavia, all'elettrocardiogramma.

Oltre il 30-40% delle morti improvvise sono dovute a malattie genetiche ereditarie, presenti sin dal concepimento e trasmissibili, che possono manifestarsi anche tardivamente nell'adolescenza e nell'età adulta in quanto geneticamente determinate.



di **ILARIA RIGATO** (a sinistra)

Cardiologa, Dirigente medico della Clinica Cardiologica Azienda Ospedaliera di Padova

e **BARBARA BAUCE** (a destra)

Cardiologa, Professore associato di Cardiologia - Università di Padova e dirigente medico della Clinica Cardiologica Azienda Ospedaliera di Padova



**La presenza di una sospetta cardiomiopatia aritmica rende molto importante un'indagine approfondita all'interno della famiglia**



## Problemi di cuore? Può essere (anche) una questione eredo-familiare

morte improvvisa, è importante acquisire informazione sull'età del familiare al momento del decesso, sulla modalità in cui è avvenuto l'evento (ad esempio se durante sforzo o a riposo) e sulla eventuale esecuzione di riscontro autoptico. In tutti i casi il poter disporre della relazione clinica dell'indagine autoptica del familiare deceduto improvvisamente rappresenta un importante punto di partenza nel processo diagnostico di alcune patologie eredo-familiari, permettendo ad esempio di escluderne con certezza alcune.

Teniamo conto però che il riscontro autoptico non è sempre disponibile e non sempre è esaustivo nel rispondere ai nostri quesiti clinici. In presenza di un familiare affetto da una cardiopatia aritmica nota, è importante informarsi se il paziente è stato sottoposto ad un prelievo ematico per screening genetico allo scopo di ricercare eventuali mutazioni di geni legati a cardiopatia aritmica. Nel caso il paziente fosse stato sottoposto ad esame genetico è fondamentale poter disporre di tale referto in modo da poterlo discutere

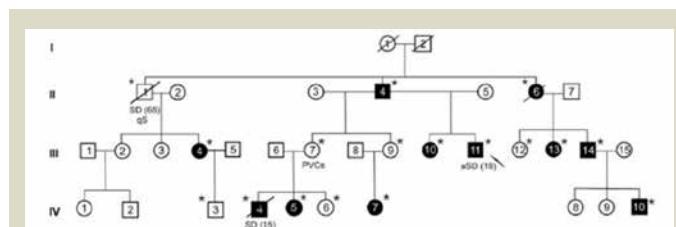
con il collega genetista al fine di comprendere il significato e la ricaduta clinica della mutazione riscontrata. Infatti non tutte le mutazioni genetiche sono sicuramente patogene (ovvero in grado di determinare una malattia) alcune sono varianti benigne oppure ci sono anche varianti di cui non conosciamo ancora il

significato clinico. La storia familiare va indagata costruendo l'albero genealogico della famiglia (detto "pedigree familiare") che permette di illustrare in dettaglio la presenza nel gentilizio di membri familiari con cardiopatia aritmica nota o con morte improvvisa. Inoltre, dopo aver completa-

to l'iter diagnostico nell'atleta, in presenza di una diagnosi certa di cardiopatia aritmica, l'indagine clinica e genetica va estesa ai familiari partendo da quelli di primo grado e proseguendo poi l'indagine agli altri familiari, consultando per essere guidati nell'analisi della famiglia il pedigree familiare precedentemente costruito.

In questo modo l'analisi dei familiari di un atleta, che risulta affetto da una determinata cardiopatia aritmica, può portare ad una diagnosi pre-sintomatica nei familiari, riducendo in questo modo il rischio di eventi aritmici anche potenzialmente letali. La riduzione del rischio di morte improvvisa in questi soggetti è pertanto legata e subordinata ad una corretta diagnosi della patologia presente all'interno della famiglia. Una diagnosi corretta di una determinata patologia eredo familiare, permette di attuare una terapia mirata, di consigliare l'adozione di un determinato e più corretto stile di vita ed infine di programmare controlli periodici con esecuzione degli esami strumentali più opportuni.

### Pedigree familiare: un esempio



Esempio di pedigree di una famiglia in cui numerosi membri presentano la stessa forma di cardiopatia aritmica; in questa famiglia il test genetico ha mostrato nell'atleta nel quale per primo è stata diagnosticata la cardiopatia (indicato con la freccia) ed in alcuni familiari la presenza di una mutazione in un gene-malattia (indicati con asterisco).

I numeri romani indicano le diverse generazioni.

I quadrati indicano i maschi, i cerchi le femmine. In nero i pazienti con diagnosi clinica di cardiopatia, in bianco quelli che non raggiungono i criteri di diagnosi.

I quadrati ed i cerchi barrati indicano che il paziente è deceduto (in tre casi per morte improvvisa, SD= sudden death); il numero indica l'età al momento della morte.  
(Da Bauce et al, Eur Heart Journal 2005)



**di MARTINA PERAZZOLO MARRA** (a sinistra)  
Cardiologo, Professore associato di Cardiologia - Università di Padova,  
Responsabile Risonanza Magnetica Cardiaca e Dirigente medico UOC  
Clinica Cardiologica - Azienda Ospedaliera di Padova

**e CHIARA CALORE** (a destra)  
Cardiologa, Specialista ambulatoriale - Azienda Ospedaliera di Padova

Tra le tecniche di imaging di più largo utilizzo in cardiologia dello sport riveste un ruolo fondamentale l'ecocardiografia. L'ecocardiogramma di base completo di color-Doppler è ampiamente disponibile, infatti viene eseguito in ogni centro di medicina dello sport di II livello, non richiede l'utilizzo di mezzi di contrasto né l'esposizione a radiazioni e consente una accurata valutazione della morfologia e della funzione cardiaca.

L'esame ecocardiografico viene generalmente prescritto quando vi sia un dubbio di patologia cardiaca, ad esempio a seguito di sintomi (dolore, svenimenti, cardiopalmo) o del riscontro di soffi cardiaci all'auscultazione, di anomalie all'ECG di base o dopo sforzo, in caso di aritmie o per screening familiare se è nota la presenza di cardiopatie a possibile carattere ereditario.

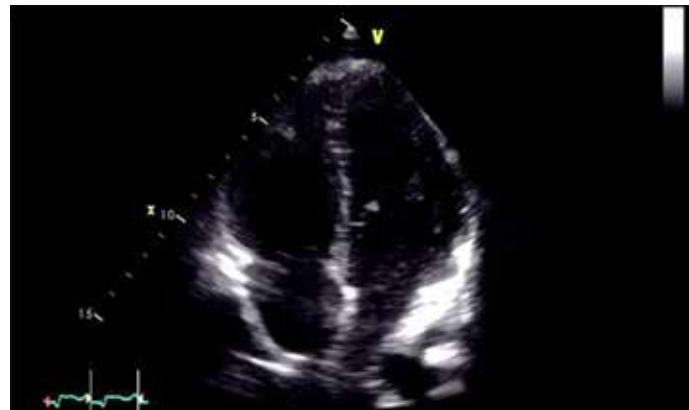
Con questa tecnica diagnostica nei giovani atleti è possibile diagnosticare la presenza di cardiopatie congenite (tra le più frequenti i difetti interatriali o la pervietà del forame ovale), di valvulopatie con rischio aritmico (il prolasso mitralico o la bicuspidia aortica per citare due esempi tra i più comuni), di malattie a carico del muscolo cardiaco (le cosiddette cardiomiopatie, tra cui le forme ipertrofiche, dilatative o aritmogene) ed anomalie del pericardio (ispessimenti o versamenti possibili esiti di malattie infiammatorie o di altra natura). Fondamentale è anche la visualizzazione dell'origine delle coronarie e di possibili decorsi anomali a rischio di complicanze durante lo



## Le principali tecniche di imaging Quali sono e a che cosa servono

sforzo. Negli atleti "master" ultraquarantenni d'altra parte l'ecocardiografia serve prevalentemente a ricercare segni suggestivi di cardiopatia ischemica quali anomalie della contrattilità o segni di ipertensione ed arteriopatia correlati all'età, oltre a seguire nel tempo l'evoluzione di cardiopatie già note e stratificare il rischio. La valutazione di una serie di parametri ecocardiografici, unita alla corretta interpretazione dell'ECG è di fondamentale importanza per la diagnosi differenziale tra "cuore d'atleta", cioè il fisiologico rimbombamento cardiaco indotto dall'esercizio e le diverse forme patologiche di cardiomiopatia.

Negli ultimi anni quando ci sono anomalie all'ecocardiogramma o ancor più all'elettrocardiogramma con riscontro di aritmie ventricolare, il medico dello sport ed il cardiologo prescrivono l'esame di risonanza magnetica cardiaca. Questo esame permette non solo di vedere le dimensioni e il movimento del cuore senza le limitazioni dell'ecografia, ma soprattutto permette di studiare per così dire la



Un'immagine del cuore ottenuta con l'ecocardiogramma

"composizione" del tessuto miocardico. Il tessuto miocardico è un muscolo che può andare incontro ad una infiammazione (miocardite) o a una necrosi: con la risonanza magnetica cardiaca si riescono a vedere le zone edematose ed infiammate, così come le aree fibrotiche che rappresentano la cicatrice. Ecco che quindi la RMC permette di fare la diagnosi di malattie altrimenti mute all'ecocardiogramma come la miocardite o la forma sinistra della cardiomiopatia aritmogena. Ultimamente poi usando alcune sequenze che vanno sotto il nome di "mapping" si possono ottenere informazioni anche

senza l'uso di mezzo di contrasto. L'esame si esegue con una macchina in cui il lettino viene fatto scorrere all'interno di un tubo magnetico; in realtà non è così stretto ed anche se l'esame dura 40-45 minuti questi passano in fretta perché viene chiesto al paziente di tenere il fiato per alcuni secondi così in questa "ginnastica respiratoria" il tempo passa in fretta.

Anche se la risonanza magnetica cardiaca è un esame che sembra risolvere tutti i problemi diagnostici, questa va fatta solo dopo gli altri esami (elettrocardiogramma, prova da sforzo, ecocardiogramma) e su indicazione dello specialista.

di **MAURIZIO SCHIAVON** (*a sin.*)

Medico dello sport, già dirigente responsabile dell'UOSD Servizio di Attività Motoria (SAM) AULSS 6

e **DOMENICO CORRADO** (*a destra*)

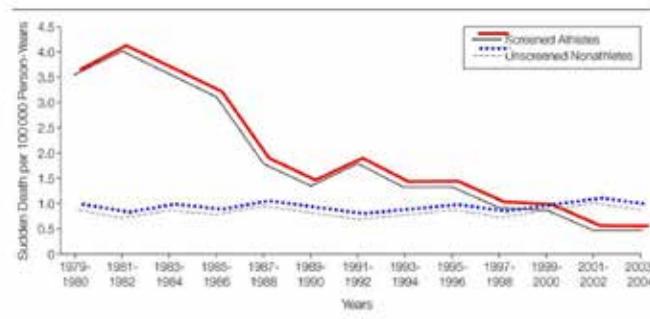
Professore ordinario di Cardiologia

Università di Padova

e Direttore del Centro per le Cardiomopatie aritmiche eredo-familiari



## 40 anni di screening italiano Un modello unico al mondo



Il calo del numero annuale di morti su 100.000 atleti dal 1982, anno di introduzione dello screening (linea rossa). Il tasso di morti improvvise tra i non atleti non sottoposti a screening è rimasto costante e alla fine del periodo dello studio ha addirittura superato quello degli atleti.

Da Corrado D et al. JAMA 2004

stata valorizzata sempre più la Cardiologia dello Sport, con Progetti di ricerca locali (Fondazione CARIPARO Excellence Project 2011; Veneto Region Target Project 2015) e nazionali (Ministry Health Target Project 2002, 2007, 2016), supportati anche dall'ARCA (Associazione Ricerche Cardiopatie Aritmiche).

Gli approfondimenti diagnostici nel tempo si sono evoluti, offrendo una sempre miglior definizione (Holter ECG, ecocardiogramma, Risonanza Magnetica Nucleare del cuore, Genetica, Anatomia Patologica...), permettendo di orientare l'atleta con riscontri o problemi cardiologi e orientando la prescrizione dell'esercizio fisico adattata alle situazioni riscontrate. Con tali premesse è nato poi il Master di Cardiologia dello Sport dell'Università di Padova (Prof. Domenico Corrado, Prof. Alessandro Zorzi...) fondamentale per la preparazione dei medici sull'argomento.

Guardando al passato e alla strada percorsa, non possiamo che essere soddisfatti dei risultati ottenuti: la tutela sanitaria dell'attività sportiva è ormai consolidata, anche se continua nella ricerca e nella conoscenza, e soprattutto garantisce all'atleta una adeguata qualità nella valutazione preventiva con maggior sicurezza nello sport.

Fino alla fine del 1981 la tutela sanitaria delle attività sportive, e quindi le visite mediche preventive per gli atleti agonisti, era prevista solo per alcune discipline sportive, considerate molto impegnative come il canottaggio, e per pochi selezionati soggetti in funzione della categoria di appartenenza. Il 18 febbraio 1982, proprio 40 anni or sono, cambiano le prospettive: viene pubblicato il Decreto Ministeriale che sancisce l'obbligo di controlli preventivi per tutti gli atleti agonisti, ovviamente con esami differenziati a seconda dello sport praticato, ma introducendo l'elettrocardiogramma per tutti: solo a riposo per gli sport a minor impatto sull'apparato cardiovascolare, ma con prova da sforzo per tutti gli altri. In quello stesso periodo nasce il primo ambulatorio pubblico di Medicina dello Sport della Regione Veneto, seguito poi da tutte le ULSS e dal 1994 anche dalle strutture private accreditate. Da allora è trascorso quasi mezzo secolo, con cambiamenti epocali proprio nella tutela della salute nello sportivo (dall'asma ai problemi ortopedici, dai problemi neurologici a quelli urogenitali), ma soprattutto riducendo dell'89% le morti improvvise giovanili nello sport, da 4/100,000 a 0,6/100,000 per anno! A tale risultato si è arrivati ovviamente per gradi. All'inizio la prova da sforzo consisteva nel salire e scendere un gradino di 30-40-50 cm, a seconda dell'età, per 3 minuti

al ritmo di un metronomo, registrando il tracciato elettrocardiografo solo prima e dopo lo sforzo e valutando il tempo di recupero. Con difficoltà (sembrava una esagerazione per gli sportivi) si è arrivati al test massimale con cicloergometro, con monitoraggio continuo della prova. Risale al 1994 l'apertura della medicina sportiva agli atleti paralimpici, coinvolti nelle visite preventive, utilizzando ergometri specifici a manovella per gli atleti con problemi agli arti inferiori.

Una svolta epocale è stata la costituzione negli anni '80 della Società Italiana di Cardiologia dello Sport che, pubblicando i "Protocolli cardiologici per il giudizio di idoneità allo sport agonistico" del COCIS, ha avuto un ruolo fondamentale nella definizione del modello italiano di valutazione dell'idoneità

agonistica. Negli anni 80-90, in carenza di computer, si registravano a mano gli atleti visitati, archiviando i "NON IDONEI" in un rudimentale Database. Da ciò è nato nel 1998 l'interesse del Prof. Gaetano Thiene, affiancato da Domenico Corrado e Cristina Basso, per l'efficacia dello screening con il protocollo italiano, pubblicato sul NEJM "Screening for Hypertrophic Cardiomyopathy in Young Athletes" e poi sul JAMA nel 2004 "Trends in Sudden Cardiovascular Death in Young Competitive Athletes After Implementation of a Preparticipation Screening Program", pietre miliari della Medicina dello Sport italiana, poi riconosciute nel tempo anche da quella europea e mondiale. Con una serie di ricerche scientifiche e pubblicazioni nazionali e internazionali è



di ALESSANDRO ZORZI (a sin.)

Professore associato di Cardiologia Dipartimento di Scienze cardio-toraco-vascolari e Sanità pubblica - Università di Padova

e PATRIZIO SARTO (a destra)

Cardiologo e medico dello Sport  
Direttore struttura complessa Medicina dello Sport - AULSS 2 Marca Trevigiana

# Elettrocardiogramma e prova da sforzo nello screening medico-sportivo

L'esecuzione dell'elettrocardiogramma (ECG) di base e quella del test da sforzo rappresentano momenti cruciali nell'ambito dello screening medico-sportivo.

La maggior parte delle patologie cardiache associate ad un aumentato rischio di morte improvvisa, come cardiomiopatie e canalopatie, può essere sospettata o diagnosticata grazie al riscontro di anomalie all'ECG di base. Per tale motivo, molte società scientifiche internazionali, tra cui la Società Europea di Cardiologia, raccomandano l'esecuzione dell'ECG di base nell'ambito dello screening dei giovani atleti. Si tratta di un esame a basso costo, che richiede pochi minuti e

che se interpretato da medici esperti ha un elevato potere diagnostico.

Ci sono alcune patologie, però, che possono manifestarsi in maniera subdola, dando poco o per nulla segno di sé all'ECG a riposo e ci sono altre patologie, come l'aterosclerosi coronaria, la cui identificazione precoce richiede un diverso approccio strumentale. L'esecuzione della prova da sforzo, durante la valutazione medico sportiva, permette di incrementare notevolmente il potere diagnostico dello screening. In medicina dello sport, il test da sforzo viene eseguito utilizzando un protocollo diverso a seconda che si tratti di atleti under 35 o over 35, perché sono

diverse le patologie che nelle due fasce d'età sono maggiormente associate a morte improvvisa.

Nel caso di under 35, l'atleta deve sostenere un carico già in partenza elevato in circa tre minuti (fino all'esaurimento muscolare) con inizio ed interruzione brusca. La scelta di tale test, rispetto al tradizionale cicloergometro, deriva dal fatto che si tratta di un test più rapido (6 minuti medi totali) ma soprattutto si tratta di un test che si è dimostrato molto sensibile nell'individuare aritmie ventricolari e che riesce a riprodurre il tipo di esercizio che avviene nella maggior parte delle discipline sportive, dove gli sforzi non sono mai con incrementi



graduali, ma sono esplosivi e con innesco ed interruzione brusca.

Nella fascia over 35, dove la maggior parte delle morti improvvise avvengono per una sottostante patologia aterosclerotica, viene eseguito il tradizionale test da sforzo con incremento graduale e recupero di almeno 6 minuti.

Un aspetto importante è che entrambi i test devono essere interrotti solo quando l'atleta raggiunge il massimo sforzo soggettivo e cioè fino all'esaurimento muscolare. Solo con questa modalità viene eseguito un test che davvero riesce a fornire informazioni preziose per la stratificazione del rischio cardiovascolare nell'atleta.

**C**apita che talvolta gli esami strumentali, a cui viene sottoposto un giovane atleta per valutare la sua idoneità allo sport agonistico, evidenzino un problema cardiaco che fino a quel momento non era noto, un problema spesso di natura genetica. In quel caso l'atleta va fermato dallo sport. Il desiderio, il bisogno, il piacere di allenarsi e gareggiare diventano, d'un tratto, qualche cosa che non può più far parte della vita e quella stessa vita deve trasformarsi attraverso la sofferenza dell'accettazione. Al medico spetta il difficilissimo compito di spiegare perché qualcosa che si è fatto fino ad un'ora prima, ora non la si possa fare più. Esiste però sempre una seconda possibilità, un secon-

## Dire a un atleta che non potrà più esserlo...



di Patrizio Sarto

do tempo, anche dopo una diagnosi di patologia cardiaca a rischio di morte improvvisa.

È questo il messaggio che vuole lanciare il cortometraggio *Il secondo tempo di Julian Ross*, nato da un'idea di Patrizio Sarto (direttore UOC medicina dello sport ULSS2 Marca Trevigiana) e Mattia Beraldo (Filmmaker della Lighthouse di Milano). Il corto, presentato al 79° Festival Internazionale del Cinema di Venezia, racconta la storia di Luca (interpretato da Lorenzo Checchin), giovane calciatore costretto a rinunciare alla carriera agonistica dopo la diagnosi di una grave patologia cardiaca. Il suo allenatore, Mister Fabio, (interpretato da Fabio Sartor) cerca il modo migliore per fargli accettare questa difficilissima condizione e restituigli il sorriso. È un racconto per immagini di "cuori speciali", di esperienze

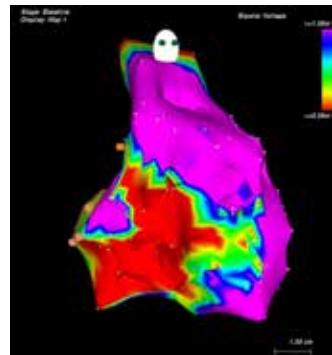
di vita vera.

La storia di Luca, all'interno del corto, si intreccia con le interviste e le storie degli atleti che nella vita reale si sono trovati di fronte ad una diagnosi di patologia cardiaca a seguito dello screening medico sportivo. Con *Il secondo tempo di Julian Ross*, si anticipa e promuove un nuovo percorso di presa in carico globale, di atleti con diagnosi di cardiopatie affinché non siano esclusi dall'attività fisica ma possano giocare il loro "secondo tempo" sempre però in sicurezza.

Il percorso è attivo già da qualche mese presso l'UOC di Medicina dello Sport dell'Azienda 2 Marca Trevigiana e prevede 7 fasi che sono state strutturate in modo dettagliato e vengono così riassunte:



# Le indagini avanzate? Delicate e costose vanno prescritte e verificate da esperti



di **KALLIOPI PILICHOU**

Genetista molecolare, Professore associato di Genetica - Università di Padova, Dirigente biologo UOC Patologia cardiovascolare Azienda Ospedaliera di Padova

**FEDERICO MIGLIORE**

Professore associato di Cardiologia Dipartimento di Scienze cardio-toraco-vascolari - Università di Padova

e **STEFANIA RIZZO** (*in basso a sin.*)

Cardiopatologo, Professore associato di Anatomia patologica - Università di Padova Dirigente medico UOC Patologia cardiovascolare - Azienda Ospedaliera di Padova

Accanto al titolo, mappa tridimensionale del ventricolo destro ottenuta durante studio elettrofisiologico: le zone rosse sono malate mentre quelle viola sono sane. Colori intermedi delimitano zone di confine tra sano e malato.

**S**e un atleta presenta allo screening delle anomalie che fanno sospettare una sottostante patologia cardiaca potenzialmente pericolosa, il dubbio deve essere fuggito con ogni mezzo possibile. Infatti, mancare la diagnosi di una cardiopatia aritmica potrebbe esporre l'atleta al rischio di gravi eventi durante lo sport. Le indagini di secondo livello come l'ecocardiogramma o la risonanza magnetica cardiaca sono di solito sufficienti a confermare o fugare il sospetto di patologia cardiaca, ma a volte non bastano. In questi casi è possibile fare ricorso alle cosiddette "indagini avanzate". Va detto che tale indagini sono costose e, talora, invasive: pertanto dovrebbero essere prescritte

solo da medici con adeguata esperienza nella valutazione degli atleti. Anche la loro interpretazione va fatta da esperti, dal momento che i risultati vanno sempre relazionati al quadro clinico generale.

## Non invasive e invasive

Tra le indagini avanzate non invasive va contemplato l'esame genetico, che consente attraverso un semplice prelievo di sangue di ricercare la presenza di anomalie del DNA che possono causare patologie cardiache. Grazie a metodiche avanzate come il cosiddetto Next Generation Sequencing è possibile oggi analizzare decine o addirittura centinaia di geni diversi. Tuttavia, l'analisi del DNA deve sempre essere accompagnata da una consulenza genetica svolta da un professionista del settore con lo scopo di spiegare al paziente i risultati. La genetica cardiovascolare, infatti, non è "o bianco o nero": l'assenza di una alterazione del DNA non è garanzia di assenza di malattia e, allo stesso tempo, la presenza di una mutazione può non tradursi in patologia.

Tra le indagini invasive ricopre particolare importanza il cosiddetto studio elettrofisiologico, una metodica che prevede di inserire nelle grosse vene della gamba o del braccio dei sottili cateteri che vengono poi fatti avanzare fino al cuore. Questi cateteri vengono guidati grazie all'uso dei raggi X o altre metodiche che consentono di vedere il loro movimento all'interno del cuore. Una volta raggiunta la giusta posizione, i cateteri

permettono di registrare l'attività elettrica del cuore e anche di erogare delle piccole scosse elettriche per stimolare la contrazione del cuore ed eventualmente indurre delle aritmie.

Sempre attraverso questi cateteri è possibile costruire una mappa tridimensionale delle cavità cardiache: a diversi colori corrispondono rispettivamente zone sane (colore viola) e zone malate (colore rosso).

Infine, in specifici casi è possibile prelevare un piccolo frammento del cuore attraverso un catetere inserito in una vena della gamba che viene fatto avanzare fino all'interno del cuore. Si parla di "biopsia endomiocardica". Tale esame consente poi di analizzare al microscopio le cellule del cuore per verificare se queste siano sane o presentino segni di malattia. In molti casi la biopsia endomiocardica, che una volta era l'unico strumento per studiare direttamente il muscolo cardiaco, è stata sostituita dalle moderne metodiche di diagnostica (come la risonanza magnetica cardiaca o lo studio elettrofisiologico).

Tuttavia, in alcuni casi essa riveste ancora un ruolo fondamentale.

Un esempio è l'atleta con infiammazione acuta del cuore ("miocardite") in cui la terapia è diversa a seconda che la malattia sia causata da un virus oppure da una reazione anomala del sistema immunitario: ancora oggi l'unica metodica in grado di differenziare le due condizioni è proprio la biopsia endomiocardica.

- 1) Comunicazione della diagnosi;
- 2) Accordo-Contratto con la famiglia;
- 3) Valutazione funzionale nella palestra del nostro dipartimento e sul campo;
- 4) Counselling per rendere consapevoli i giovani pazienti e i loro genitori del rischio di morte improvvisa correlato all'esecuzione di attività sportive non indicate;
- 5) Training Monitorato nella palestra della nostra Unità Operativa e sul campo;
- 6) Corso per la rianimazione cardiopolmonare con uso del defibrillatore per i genitori dei giovani pazienti;
- 7) Follow up.

Il percorso ha la finalità di rendere consapevoli i giovani pazienti e i familiari del rischio potenziale della malattia diagnosticata e di

quello aggiunto dallo sport competitivo (spesso sottovalutato anche in ambito clinico). In seguito, con un approccio personalizzato a seconda della patologia, dell'età, del tipo e livello di sport praticato si costruisce un programma di allenamento che sia compatibile con la cardiopatia ma allo stesso tempo che tenga conto dell'attività che è gradita all'ex-atleta monitorandone la risposta inizialmente in laboratorio e poi, quando necessario, in telemetria sul campo. I pazienti-atleti vengono poi valutati periodicamente in follow-up per valutare l'adesione alla terapia farmacologica, riadattare il programma di esercizio alle loro esigenze personali e all'evoluzione della patologia.

Certe partite  
si possono vincere  
solo insieme



SOSTIENI A.R.C.A.  
ETS

nella lotta contro

la morte improvvisa giovanile

*Destinando ad ARCA ETS il 5 x mille in sede di dichiarazione dei redditi:*

il codice fiscale dell'associazione è **02533500282**

*Facendo una donazione con le seguenti coordinate:*

A.R.C.A. Associazione Ricerche Cardiopatie Aritmiche ETS - Via A. Gabelli, 86 - 35121 Padova  
Intesa San Paolo Spa - Filiale di Milano - Piazza Paolo Ferrari, 10 - 20121 Milano

**IBAN: IT28 A030 6909 6061 0000 0010 022**  
**BIC: BCITITMM**

