

AMILOIDOSI CARDIACA : NOVITA' TERAPEUTICHE

di Federica Fellini

Le amiloidosi sono un gruppo di malattie rare, invalidanti e spesso fatali, caratterizzate dall'accumulo extracellulare di sostanza amiloide all'interno di diversi organi e tessuti. Questo materiale insolubile si presenta sottoforma di piccole fibrille ed è composto da proteine mal ripiegate che si aggregano in maniera anomala e, accumulandosi nei reni, nel cuore, nel fegato, nel tratto gastrointestinale e nel sistema nervoso periferico, provocano malfunzionamento di questi organi.

Esistono diverse forme di amiloidosi, ognuna delle quali è dovuta ad una specifica proteina difettosa. La forma più frequente è quella definita da transtiretina, che si distingue in una forma ereditaria (ATTRv) o acquisita (ATTRwt) ed il cuore rappresenta l'organo più colpito.

L'amiloidosi cardiaca si può presentare con sintomi di scompenso cardiaco, fibrillazione atriale, sincope e disturbi di conduzione, ipotensione arteriosa, stenosi aortica, associati spesso a sintomi dovuti al coinvolgimento extracardiaco della malattia, tra cui sindrome del tunnel carpale, neuropatia periferica, rottura atraumatica del tendine del bicipite brachiale, stenosi del canale vertebrale lombare.

La diagnosi della malattia viene posta, in presenza del sospetto clinico, con l'ausilio di esami ematici specifici, integrati ad ecocardiografia, elettrocardiogramma, ed altri esami non invasivi come la scintigrafia ossea e la risonanza cardiaca. In casi selezionati si rendono necessarie indagini biotiche invasive.

L'importanza della diagnosi precoce e l'interesse crescente nei confronti di questa patologia sono dovute alla presenza di nuove possibilità terapeutiche con significativo impatto prognostico. I farmaci "disease-modifying" sono terapie specifiche in grado di bloccare o ritardare la formazione di depositi di amiloide nel cuore, ed in alcuni casi anche di farli regredire. Tra queste, vi sono farmaci in grado di bloccare la deposizione delle fibrille di amiloide nei vari tessuti ed altri farmaci che inibiscono la sintesi della proteina amiloidogenica.

Tutte queste classi di farmaci hanno permesso di migliorare la prognosi dei pazienti con amiloidosi cardiaca, riducendone la mortalità e migliorandone la qualità di vita.

Numerosi altri studi clinici sono in corso per valutare gli effetti di ulteriori nuove classi di farmaci che possono agire bloccando l'espressione genica della proteina amiloidogenica, oppure rimuovendo i depositi di amiloide già presenti.

È ovviamente essenziale seguire il decorso della malattia e l'efficacia del trattamento nei pazienti affetti attraverso un follow-up standardizzato, eseguito da Centri

specializzati, come da qualche tempo è possibile effettuare presso la Cardiologia del nostro Ospedale.