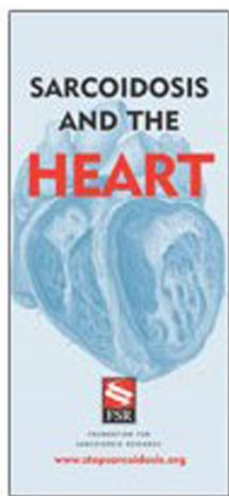


LA SARCOIDOSI E IL CUORE

Cos'è la sarcoidosi cardiaca?



La sarcoidosi è una malattia infiammatoria che può interessare quasi qualsiasi organo del corpo. Essa determina un aumento della risposta immunitaria, il che significa che il sistema immunitario di una persona, che normalmente protegge il corpo dalle infezioni e dalle malattie, reagisce in modo eccessivo e danneggia i tessuti dell'organismo stesso. La caratteristica classica della sarcoidosi è la formazione di granulomi, agglomerati microscopici di cellule infiammatorie che crescono insieme (e sembrano granuli, donde il nome). Quando in un organo si formano troppi agglomerati, essi possono interferire con il funzionamento di quell'organo.

Nella popolazione degli Stati Uniti, la sarcoidosi colpisce più frequentemente i polmoni ed i linfonodi, ma la malattia può anche interessare il cuore, condizione questa chiamata sarcoidosi cardiaca. I ricercatori che studiano la sarcoidosi stimano che negli Stati Uniti la sarcoidosi cardiaca interessi fino a un quarto dei pazienti (vedi "Chi viene colpito da sarcoidosi cardiaca?" a pag. 2). Per questa ragione, e poiché i problemi cardiaci sono severi e dovrebbero essere diagnosticati e trattati il più precocemente possibile, chiunque abbia la sarcoidosi dovrebbe essere routinariamente sottoposto ad accertamenti per sarcoidosi cardiaca.

Quali problemi causa la sarcoidosi cardiaca?

La sarcoidosi può interessare qualsiasi parte del cuore, dal sistema di conduzione dell'impulso elettrico del cuore, al muscolo cardiaco, alle valvole e allo strato di tessuto che riveste il cuore. Sebbene alcune persone con sarcoidosi cardiaca possano accusare sintomi di questa condizione, molti pazienti non manifestano alcun sintomo, anche nello stadio avanzato della malattia: di qui l'importanza dello screening.

Alcuni dei sintomi che si possono manifestare:

- *Battiti cardiaci irregolari*, che possono essere percepiti come palpitazioni e/o battiti saltati.
- *Respiro corto* (soprattutto quando si è distesi), tosse, senso di costrizione cardiaca e/o respiro sibilante, anche se questi possono essere anche sintomi di problemi polmonari.
- *Gambe gonfie*, abitualmente solo nello stadio avanzato della sarcoidosi cardiaca.
- *Sensazione di stordimento o di svenimento*.

Rientrano tra i problemi causati dalla sarcoidosi cardiaca:

- *Aritmie*, cioè anomalie del battito o del ritmo cardiaco.
- *Blocchi cardiaci*, che interrompono gli impulsi elettrici che regolano il ritmo cardiaco compromettendo il flusso sanguigno al resto del corpo.
- *Insufficienza cardiaca*, il che significa che il cuore è incapace di pompare sangue a sufficienza nel corpo, causando il ristagno del sangue e dei liquidi nei polmoni e altrove.
- *Pericardite*, che, per quanto rara, può causare infiammazione del rivestimento del cuore, oltre a dolori toracici.
- *Problemi alle valvole cardiache* che possono impedire al sangue di fluire attraverso il cuore in modo corretto.

- *Infarti*, che avvengono di rado, ma possono verificarsi quando un'ostruzione impedisce al sangue e all'ossigeno di raggiungere parte del cuore.

Chi viene colpito dalla sarcoidosi cardiaca?

La sarcoidosi può colpire uomini e donne di qualsiasi età e razza. Tuttavia, la malattia solitamente colpisce adulti nell'età compresa tra 20 e 40 anni, e, negli Stati Uniti, è particolarmente frequente tra gli Afroamericani e nella popolazione di discendenza nord Europea, soprattutto Scandinava. Tra gli Afroamericani, il gruppo più frequentemente affetto negli USA, il rischio stimato di sviluppare una sarcoidosi nel corso della vita può essere superiore al 2%. Nessuno sa cosa causa la malattia, ma essa è probabilmente dovuta ad una combinazione di fattori. Alcune ricerche suggeriscono che batteri, virus, o composti chimici possano innescare la malattia. Tali fattori scatenanti, di solito innocui nella maggior parte della popolazione, potrebbero indurre il sistema immunitario a sviluppare l'infiammazione associata alla sarcoidosi in persone con una certa predisposizione genetica.

I ricercatori sanno molto poco su quali pazienti affetti da sarcoidosi tenderanno a sviluppare una sarcoidosi cardiaca. In un primo tempo, i medici pensarono che le complicazioni cardiache della malattia fossero rare, in quanto meno del 5% delle persone che hanno questa condizione manifestano chiari sintomi clinici. Tuttavia, gli esperti ora pensano che un qualche grado di coinvolgimento cardiaco nella sarcoidosi sia di gran lunga più comune di quanto non si pensasse un tempo. Per esempio, in numerosi studi autoptici condotti sin dagli anni 50 del secolo scorso, il riscontro da parte dei ricercatori di sarcoidosi cardiaca arriva fino al 27% dei pazienti statunitensi con sarcoidosi sistemica, alla maggior parte dei quali tale condizione non era stata diagnosticata in vita. In Giappone, dove la sarcoidosi cardiaca è di gran lunga più comune che nelle nazioni occidentali, più del 50% delle persone con sarcoidosi presenta complicazioni cardiache.

Come diagnosticano i medici la sarcoidosi cardiaca?

La diagnosi precoce è la chiave per prevenire gli effetti potenzialmente devastanti della sarcoidosi cardiaca. Solo poche persone con complicazioni cardiache sono a rischio degli effetti più gravi, come insufficienza cardiaca o morte improvvisa, ma si tratta comunque di rischi possibili. E poiché la sarcoidosi cardiaca è difficile da individuare, è importante che chi è già affetto da sarcoidosi si sottoponga ad accertamenti per ricercarla.

I sintomi sono la chiave per la diagnosi. Se avete sentito saltare dei battiti o battere forte il cuore, siete svenuti, o avete manifestazioni di insufficienza cardiaca (come gonfiore alle gambe), probabilmente è opportuno che facciate accertamenti per sarcoidosi cardiaca.

Alcuni medici di base sono in grado di diagnosticare e trattare la sarcoidosi, ma probabilmente è meglio rivolgersi ad uno specialista della sarcoidosi o ad un cardiologo per effettuare un adeguato screening delle complicazioni cardiache.

Non c'è nessun test di laboratorio in grado di diagnosticare con certezza una sarcoidosi cardiaca e non vi sono linee guida ufficiali che dicano ai medici come effettuare lo screening dei loro pazienti per questa condizione. Comunque, oggi sono disponibili un certo numero di test diagnostici e di sofisticati strumenti di imaging capaci di individuare vari problemi cardiaci. La maggior parte di quelli cui il medico potrebbe ricorrere per ricercare la sarcoidosi cardiaca sono descritti più avanti. Sebbene tali test non siano specifici per la sarcoidosi, quelli consigliati dal medico, messi insieme,

possono contribuire a dare un quadro più completo del rischio di sviluppare complicazioni cardiache.

Elettrocardiografia: Questa tecnologia è ampiamente accessibile alla maggior parte dei medici, ed è spesso usata come uno degli strumenti iniziali per ricercare la sarcoidosi cardiaca. Durante un esame elettrocardiografico, un tecnico applica degli elettrodi su varie parti del corpo per monitorare l'attività elettrica del cuore per un determinato periodo di tempo. Il test produce un elettrocardiogramma (ECG), cioè un grafico del ritmo e del flusso sanguigno cardiaci nel tempo. L'aspetto negativo dell'ECG è la sua scarsa specificità. Circa la metà delle persone con sarcoidosi sottoposte al test produrranno un ECG che mostra alcune anomalie, per cui potrebbero rendersi necessari ulteriori accertamenti per accertare se le anomalie evidenziate dall'ECG sono severe.

Monitoraggio Holter: Un monitor Holter registra l'attività cardiaca del cuore in modo molto simile ad un elettrocardiogramma, ma per un periodo di tempo più lungo – di solito 24-48 ore – in modo tale da consentire al medico di individuare battiti cardiaci irregolari. Con il monitoraggio Holter il paziente indossa o porta con sé un monitor collegato a elettrodi applicati sul torace. Il dispositivo produce poi un tracciato che il medico può confrontare con i sintomi e le attività riportate dal paziente durante il periodo di tempo in cui ha indossato il monitor. Come nel caso dell'ECG, l'Holter coglie molte anomalie, e spesso non è possibile sapere con certezza quali siano importanti senza ulteriori accertamenti.

Studi di elettrofisiologia: è possibile che alcuni medici prescrivano uno studio elettrofisiologico (EPS) per ricercare anomalie del ritmo cardiaco. Durante un EPS, un medico infila un sottile tubo flessibile chiamato catetere in una vena del collo o dell'inguine e lo guida fino al cuore servendosi di un fluoroscopio. La fluoroscopia è una tecnologia di immagine in vivo che consente al medico di vedere il catetere all'interno del corpo. Gli elettrodi sul catetere misurano i segnali elettrici del cuore, e ciò può consentire di stabilire se si ha un'aritmia o un blocco cardiaco. Gli elettrodi possono essere utilizzati durante un EPS anche per provocare un'aritmia, fornendo al medico molte informazioni circa la localizzazione e l'estensione del tessuto cardiaco danneggiato. Un EPS richiede un'anestesia locale e una lieve sedazione. Solitamente non è dolorosa. Essa fornisce dati più dettagliati rispetto ad un ECG o un Holter.

Ecocardiografia: Questa tecnologia utilizza onde sonore ad alta frequenza (chiamate anche ultrasuoni) per produrre immagini bidimensionali del cuore (è la stessa tecnologia che i medici usano con le donne gravide per monitorare lo sviluppo del feto). L'immagine può aiutare i medici ad identificare eventuali problemi delle valvole cardiache e delle cavità del cuore, per cui nel caso in cui l'ECG o Holter mostrino un'anomalia il medico potrebbe ricorrere ad un ecocardiogramma per avere più informazioni in proposito. Tuttavia, gli ecocardiogrammi sono più adatti ad individuare segni di sarcoidosi cardiaca avanzata che complicazioni cardiache precoci. Alcuni medici stanno cominciando ad usare nuovi e più sensibili metodi di indagine ad ultrasuoni per esaminare il cuore, ma tali metodi non sono ancora disponibili su larga scala.

Tecnologie di immagine nucleare: Alcune tecnologie di immagine sono dette "nucleari" perché al paziente viene iniettata una piccola quantità di una sostanza radioattiva chiamata tracciante. Uno speciale computer e una speciale fotocamera che rileva la radioattività creeranno un'immagine del modo in cui il corpo assorbe il tracciante, il che consente al medico di vedere se il sangue fluisce bene attraverso il cuore. Solitamente prima viene fatto un test da sforzo, talvolta chiamato stress test, che aumenta la frequenza cardiaca. In questo modo, il computer riesce a catturare immagini delle modalità del flusso di sangue all'interno del cuore dopo lo sforzo e ancora a riposo. Tra i

traccianti usati per ricercare la sarcoidosi cardiaca ci sono il Talio o il Tecnezio sestamibi (sebbene queste sostanze siano radioattive, al paziente viene somministrato un dosaggio molto basso. Le scansioni sono generalmente considerate sicure, e gli effetti collaterali sono rari). I test di immagine nucleare consentono ai medici di individuare blocchi cardiaci e lesioni cardiache, e possono venire utili per distinguere tra la sarcoidosi cardiaca e altri problemi del cuore, come una malattia coronarica. Essi possono anche aiutare i medici a prevedere quanto positivamente una persona con sarcoidosi cardiaca risponderà a certe terapie farmacologiche. Tuttavia molti esperti di sarcoidosi considerano la tomografia ad emissione di positroni (PET) e la risonanza magnetica cardiaca (RMN) i test più utili per valutare la sarcoidosi cardiaca (vedi sotto).

Tomografia cardiaca a emissione di positroni (PET): La PET cardiaca è una tecnica di immagine che rileva i cambiamenti nelle attività chimiche del cuore. Come negli esami di immagine nucleare, al paziente prima del test viene iniettato un tracciante radioattivo, di solito un composto fluorurato. Esso viaggia attraverso il letto sanguigno, accumulandosi in aree del cuore che mostrano un aumento dell'attività chimica. Poiché le aree di infiammazione spesso manifestano un aumento dell'attività chimica, la scansione della PET può aiutare i medici a capire se il cuore è sano e riceve abbastanza sangue. Le immagini generate dalle scansioni della PET sono molto dettagliate e danno al medico molte informazioni. Alcuni esperti considerano la PET lo strumento migliore per individuare blocchi cardiaci e anomalie del flusso sanguigno, migliore delle tecniche nucleari descritte sopra. Alcuni esperti pensano anche che sia uno dei migliori test disponibili per individuare i primi segni di sarcoidosi cardiaca. Tuttavia, non è ancora stato chiarito se le scansioni della PET sono o no di aiuto al medico nel distinguere tra sarcoidosi cardiaca e altri problemi del cuore.

Risonanza magnetica cardiaca (RMC): Analogamente alla PET, la Risonanza magnetica cardiaca è una tecnica di scansione che produce immagini molto dettagliate del cuore. In questo caso le immagini sono prodotte da un dispositivo che impiega frequenze radio e un campo magnetico al posto della radioattività. Se è disponibile un'adatta tecnologia di risonanza magnetica, il medico può chiedere che al paziente venga iniettata una sostanza chimica non radioattiva, chiamata mezzo di contrasto, che aumenta il dettaglio della scansione. La risonanza magnetica cardiaca può aiutare i medici a diagnosticare la sarcoidosi cardiaca e a monitorare i progressi della terapia, e il tipo di risonanza potenziata con mezzo di contrasto sembra essere, insieme alla PET, uno dei migliori test per individuare i primi segni della sarcoidosi cardiaca. Tuttavia, le persone con pacemaker o defibrillatori automatici impiantabili non possono sottoporsi alle scansioni della risonanza magnetica a causa del forte campo magnetico che essa utilizza.

Biopsia cardiaca: in alcuni casi il medico può prescrivere una biopsia del muscolo cardiaco per cercare la sarcoidosi cardiaca ed escludere altre patologie. Tuttavia le biopsie del cuore sono invasive e raramente usate oggi per diagnosticare la sarcoidosi cardiaca. Se da un lato una biopsia positiva è una prova molto forte della malattia, una biopsia negativa - evenienza probabile - non prova nulla. Molte persone con sarcoidosi cardiaca hanno biopsie negative perché i granulomi si rendono evidenti solo a chiazze.

Test diagnostici per la Sarcoidosi Cardiaca

- ✓ Elettrocardiografia (ECG)
- ✓ Monitoraggio Holter
- ✓ Ecocardiografia
- ✓ Immagine nucleare (con tallio e/o tecnezio sestamibi)
- ✓ Tomografia ad emissione di positroni (PET)
- ✓ Risonanza magnetica cardiaca (RMC)

Come viene curata la sarcoidosi cardiaca?

Corticosteroidi

La maggior parte dei medici inizialmente tratta la sarcoidosi cardiaca con farmaci corticosteroidi, chiamati anche glucocorticoidi o steroidi. Si tratta di farmaci potenti che possono rallentare, fermare o anche prevenire le lesioni cardiache riducendo l'infiammazione causata dalla sarcoidosi. Tra i glucocorticoidi comunemente prescritti troviamo il cortisone, il prednisone e il prednisolone. I corticosteroidi possono essere assunti da soli o in combinazione con altri farmaci.

La maggior parte dei medici prescrive inizialmente un dosaggio di corticosteroidi da moderato ad alto, ma successivamente essi cercano di ridurre gradualmente il dosaggio non appena i sintomi vengono riportati sotto controllo, poiché alte dosi di corticosteroidi e/o trattamenti a lungo termine possono causare seri effetti collaterali. Tra questi sbalzi di umore, aumento di peso, acne, difficoltà nel dormire la notte e, in caso di assunzione per un lungo periodo, problemi come osteoporosi, diabete, pressione alta, cataratta, glaucoma ed altri gravi problemi. La maggior parte delle persone con sarcoidosi cardiaca deve protrarre la terapia corticosteroidica per un lungo tempo, anche per tutta la vita, per cui è auspicabile mantenere il più basso dosaggio che ancora tiene sotto controllo l'infiammazione cardiaca.

A persone che non possono assumere i corticosteroidi, o quando è consigliabile un approccio terapeutico con una combinazione di farmaci, i medici possono prescrivere uno qualsiasi di una moltitudine di altri farmaci che deprimono il sistema immunitario e riducono l'infiammazione, come i farmaci antimalarici, il methotrexate, l'azatioprina e il micofenolato mofetil.

Farmaci e dispositivi per il cuore

I corticosteroidi riducono l'infiammazione associata ai granulomi, ma possono non riuscire a correggere i battiti irregolari del cuore o a migliorare la funzionalità della pompa cardiaca una volta che l'infiammazione ha già danneggiato seriamente il muscolo cardiaco. Per questi problemi, i medici possono prescrivere uno dei tanti differenti farmaci antiaritmici oggi disponibili. Se il paziente necessita di un farmaco antiaritmico, il medico deve valutare i sintomi specifici e la storia clinica e farmacologica del paziente per stabilire quale farmaco è per lui più adatto.

Per le persone con aritmie gravi o blocchi cardiaci, può essere consigliato un pacemaker o un defibrillatore automatico impiantabile. Il pacemaker è un dispositivo a batteria che viene applicato sotto la pelle per regolare il ritmo cardiaco. Il defibrillatore impiantabile viene applicato vicino al cuore e usa gli impulsi elettrici per riportare il cuore ad un ritmo regolare se comincia a battere irregolarmente. Se il cuore si ferma del tutto, il defibrillatore può ricondurlo a battere nuovamente.

Trapianto cardiaco

Solo raramente i medici consigliano il trapianto cardiaco, nei casi più severi di sarcoidosi cardiaca, quanto il cuore sta cedendo ed è stato danneggiato irreversibilmente. Anche in questi casi, esso viene di solito raccomandato solo in pazienti più giovani, e la procedura è molto rischiosa poiché il corpo potrebbe rigettare il trapianto. Con la diagnosi precoce e il trattamento corticosteroidico, la maggior parte delle persone con sarcoidosi cardiaca non avranno mai bisogno di prendere in considerazione un trapianto.

Cosa dovrei aspettarmi?

Verso la fine degli anni '70, un team di ricercatori sulla sarcoidosi stimò che la maggior parte dei loro pazienti con sarcoidosi cardiaca viveva solo due anni dopo aver sviluppato i problemi cardiaci. Da allora il tasso di sopravvivenza – sebbene nessuno sappia esattamente quale sia oggi – è drammaticamente migliorato grazie ad un arsenale di nuovi farmaci per il cuore, a sofisticate nuove tecnologie di immagine cardiaca, a dispositivi medici come il defibrillatore impiantabile e al cambiamento di orientamento circa l'uso aggressivo di corticosteroidi e di altri farmaci immunosoppressori.

Dato che potresti non manifestare nessun segno esteriore di sarcoidosi cardiaca e poiché è difficile per i medici scoprire la malattia, se hai una sarcoidosi è importante per te trovare un medico che conosca la malattia ed essere sottoposto a screening per i problemi cardiaci.

Se ti è stata fatta diagnosi di sarcoidosi cardiaca bisogna che tu sia visitato regolarmente dal team di medici che ti segue, e verrai sottoposto frequentemente a test di laboratorio e di immagine per monitorare i progressi della terapia. Può darsi che tu assuma certi farmaci per un lungo periodo, anche per tutta la vita, e che tu necessiti anche di dispositivi medici che regolino l'attività del cuore. Comunque, la maggior parte delle persone che hanno avuto una diagnosi precoce ed accurata di sarcoidosi cardiaca può condurre una vita attiva se viene sottoposta ad una terapia aggressiva e prolungata per prevenire o arrestare il danneggiamento del cuore.

E' in movimento la ricerca per migliorare la diagnosi e il trattamento della sarcoidosi e per trovare nuovi farmaci che siano efficaci quanto i corticosteroidi ma con minori effetti collaterali. Inoltre, i ricercatori della genetica stanno cercando di scoprire come la gente diventa predisposta a sviluppare la sarcoidosi e perché persone di razze diverse ne sono colpite in modo differente.

Ipertensione polmonare e cuore

La sarcoidosi può interessare il cuore in più di un modo. Oltre alla sarcoidosi cardiaca, che comporta lo sviluppo di granulomi nel muscolo cardiaco, anche un'altra complicazione della sarcoidosi, l'ipertensione polmonare, può colpire il cuore.

L'ipertensione polmonare, nota anche come ipertensione arteriosa polmonare, è la persistenza di un'alta pressione sanguigna nell'arteria polmonare, il principale vaso sanguigno dei polmoni. L'ipertensione arteriosa polmonare può rappresentare una seria complicazione della fibrosi, o cicatrizzazione polmonare, dovuta alla sarcoidosi. Quando si forma il tessuto cicatriziale a causa della sarcoidosi, le piccole arterie polmonari si restringono e possono infine ostruirsi. Di conseguenza, il cuore deve lavorare di più per pomparvi il sangue. Nel tempo il muscolo cardiaco sovraccaricato si indebolisce e perde la sua capacità di pompare sangue a sufficienza nei polmoni.

Sintomi frequenti dell'ipertensione polmonare sono difficoltà di respiro, stanchezza, capogiri, svenimenti, gonfiore alle caviglie e alle gambe, labbra e pelle bluastra, dolore toracico e palpitazioni.

Per diagnosticare l'ipertensione polmonare il medico può effettuare test per misurare la pressione nell'arteria polmonare e scoprire fino a che punto cuore e polmoni funzionino. Questi test comprendono l'Rx torace, l'elettrocardiografia, l'ecocardiografia e/o il cateterismo cardiaco.

In aggiunta alla terapia della sarcoidosi i pazienti che presentano ipertensione arteriosa polmonare possono avere bisogno di farmaci, di ossigeno e, in caso di necessità, di trapianto di polmoni. Negli ultimi anni sono diventati disponibili numerosi nuovi farmaci per trattare l'ipertensione arteriosa polmonare, tra cui l'epoprostenolo, il bosentan e il sildenafil. Questi farmaci non sono stati ben studiati in pazienti la cui ipertensione polmonare è causata dalla sarcoidosi, ma un recente studio ha concluso che i farmaci, da soli o in combinazione, potrebbero migliorare alcuni sintomi di ipertensione arteriosa polmonare in pazienti con sarcoidosi, così come ritardare la necessità di un trapianto polmonare.

[Fonte: *Sarcoidosis and the Heart: Cardiac Sarcoidosis* brochure pubblicata dalla FSR – Foundation for Sarcoidosis Research. Traduzione in Italiano a cura di ACSI]