

■ CARDIOLOGIA

Nuova classificazione anamnestica per le cardiomiopatie

Aumentando acquisizioni e conoscenze sul tema della cardiomiopatie (CMP) emerge anche la necessità di aggiornare la classificazione. Con uno studio intitolato "Cardiomiopatie: tempo per una nuova classificazione?", a firma della prof.ssa Eloisa Arbustini, Direttore Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari, IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo, la comunità scientifica italiana, insieme a quella internazionale, sta procedendo all'elaborazione di una nuova classificazione delle cardiomiopatie. Lo studio è stato presentato al congresso "Conoscere e curare il cuore" (Firenze, 21-23 maggio 2014).

Le cardiomiopatie sono malattie oggi classificate sulla base del loro "fenotipo" morfo-funzionale, ma una diagnosi descrittiva non informa sulle cause della malattia. Nell'ultimo decennio, la ricerca genetica ha consentito di accertare che ad una diagnosi descrittiva corrispondono almeno oltre 100 cause genetiche diverse. Conoscere la cause specifiche di ciascuna cardiomiopatia comporta numerosi vantaggi. In prima istanza, dato che queste malattie sono ereditarie in oltre il 70% dei casi,

avendo nota la causa, è possibile con un semplice test su un campione di DNA anche da sangue periferico, sapere chi all'interno della famiglia (figli, nipoti, germani più giovani) è predisposto o destinato a sviluppare la malattia. Secondo, ogni tipo di cardiomiopatia "la cui causa sia stata definita" può essere associato a rischi diversi per es. di morte improvvisa: sapendo che la cardiomiopatia X ha un rischio maggiore della Y, l'intensità protettiva sarà malattia-specifica. Terzo, vi sono malattie genetiche con controindicazioni all'uso di certi farmaci. Se non so che quel gene causa la malattia, la prescrizione e somministrazione di un farmaco non prenderà in considerazione la sua potenziale tossicità. Inoltre, se ad ogni sottogruppo di cardiomiopatie che condividano la stessa causa (difetti di stessi geni) verrà data una proporzione precisa sarà più facile definire direzioni e priorità della ricerca; si potranno calcolare i tempi di sviluppo di nuovi farmaci, sostenere le aziende in un processo innovativo di ricerca che trovi un mercato internazionale pronto ad implementare un sistema terapeutico innovativo che cerchi di curare la ma-

lattia e non i suoi sintomi.

Serve quindi linguaggio comune e semplice, che contenga dati gestibili, capaci di globalizzare le informazioni condivise e quelle invece contenute specifiche.

Ne è un esempio MOGES (questo è l'acronimo) nato con l'obiettivo di descrivere una nosologia che contempli la vecchia classificazione fenotipica, che dica se oltre al cuore sono altri organi coinvolti (muscolo per esempio, o fegato o occhio o orecchio, etc), descrivere se la malattia è ereditaria, quale è la sua causa genetica ed eventualmente definire con semplici sigle la sua gravità clinica. Ispirata alla stadiazione TNM dei tumori, questa classificazione descrive una cardiomiopatia mediante 5 attributi: il fenotipo morfo-funzionale (M), il coinvolgimento di organi/apparati/tessuti anche extracardiaci (O), il modello di eredità genetica (G), un'esplicita annotazione eziologica (E) riportante specifiche del difetto genetico o della malattia/causa sottostante; lo status funzionale (S) - utilizzando lo stadio ACC-AHA (A_D) e le classi NYHA (I-IV) - viene aggiunto se considerato necessario.

Al fine di facilitarne l'impiego e di sviluppare un semplice sunto della cartella clinica del paziente, il sistema MOGES è supportato da un'applicazione web (<http://moges.biomeris.com>) che può essere visualizzata anche su smartphone e tablet e può essere agevolmente corretta, implementata e modificata.