**CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA ARITMOGENA**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La cardiomiopatia o displasia ventricolare destra aritmogena è una malattia cardiaca caratterizzata dall'insorgenza di aritmie ventricolari. Nei soggetti affetti si manifesta in genere a partire dell’età giovanile. La malattia coinvolge prevalentemente il ventricolo destro e ha una caratteristica evoluzione in cui le cellule contrattili del cuore (i cardiomiociti) vengono progressivamente sostituite da tessuto fibrotico e adiposo. Oltre al ventricolo destro la degenerazione può estendersi anche al ventricolo sinistro. La comparsa delle manifestazioni cliniche della malattia è in genere legata all’ esercizio fisico in conseguenza del quale il paziente riporta palpitazioni e tachicardia ventricolare che possono evolvere in aritmie fatali come la fibrillazione ventricolare.

**Come si trasmette?**

Nel 30-50% dei casi la malattia è causata da mutazioni genetiche. A oggi, sono stati identificati 7 geni coinvolti con l'insorgenza della malattia. Alcuni di questi geni codificano per le proteine che compongono i desmosomi, strutture deputate alle giunzioni fra le cellule. Fra gli altri geni coinvolti è presente quello che codifica per la rianodina, una proteina fondamentale per la funzionalità dei cardiomiociti. Le forme genetiche si trasmettono con modalità autosomica dominante, ovvero un genitore eterozigote, cioè che abbia una sola copia dell'allele recante la mutazione, ha il 50% di probabilità di trasmetterlo ai figli, che di conseguenza potranno manifestare la malattia. Sono state anche osservate forme recessive con le quali genitori eterozigoti, portatori sani della mutazione, hanno il 25% di probabilità di vedere comparire la malattia nel figlio.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa su indagini strumentali che includono l’elettrocardiogramma, l’ecocardiogramma, l’angiografia e la risonanza magnetica cardiaca. L’analisi istologica e genetica completano la diagnosi.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Il trattamento è mirato a ridurre l'incidenza della morte cardiaca improvvisa dovuta all’insorgenza di aritmie cardiache. Sono previste la restrizione dell'attività fisica e una gamma di interventi che dipendono dalla gravità della malattia e che comprendono la terapia farmacologica con farmaci beta-bloccanti e antiaritmici, l’ablazione con catetere e l’impianto di defibrillatore.