

### **Aicarm cresce e si rinnova nella struttura giuridica e organizzativa**

Cari Amici di Aicarm,

Il 30 marzo scorso si è svolta la nostra Assemblea annuale, presso la sede del Cesvot a Firenze. E' stato un momento importante perché al centro dell'incontro c'erano decisioni che adeguavano la nostra identità e la nostra organizzazione associative alla grande crescita nell'attività e nelle adesioni che abbiamo registrato in poco più di tre anni di impegno appassionato. L'Assemblea pertanto ha deliberato alcune modifiche statutarie, che hanno consentito di procedere all'iscrizione al Registro Unico Nazionale del Terzo Settore (RUNTS) grazie alla quale Aicarm assume la qualifica di Associazione di Promozione Sociale (APS) con la possibilità di beneficiare di agevolazioni, anche di natura fiscale e di accedere al 5 per mille ed eventualmente accedere a contributi pubblici. Dal punto di vista dell'organizzazione interna i soci hanno approvato il nuovo Consiglio Direttivo (CD) con la conferma di Franco Cecchi, Augusto Marinelli, Valerio Pelini, Marco Brusciaglioni, Paolo Palma oltre a due nuove consigliere Annalisa Gebbia e Marigrizia Catania. Approvato anche il programma che si è arricchito dei commenti e delle osservazioni dei tanti intervenuti. Nel successivo incontro del CD, è stato nominato presidente onorario il Prof. Augusto Marinelli, uno dei nostri soci fondatori, confermato Presidente il Prof. Franco Cecchi e vicepresidente il Dr. Valerio Pelini.

Grazie a tutti i soci per la vicinanza e la partecipazione e grazie anche a tutti coloro, sempre più numerosi, che ci sostengono.

Il Presidente

**Franco Cecchi**

INQUADRAMI



**5X1000**  
**CINQUE SECONDI**  
**PER SALVARE**  
**MILLE VITE**

**AICARM ONLUS**  
ASSOCIAZIONE ITALIANA CARDIOMIOPATIE

Dona il tuo 5x1000 per sostenere  
i pazienti con cardiomiopia

CODICE FISCALE

**94288930483**

### **Con il tuo 5x1000 più progetti per migliorare la qualità di vita dei pazienti con cardiomiopia**

Donaci 5 secondi del tuo tempo, bastano 5 secondi per assegnare il tuo 5x1000, un attimo del tuo tempo per aiutare mille e mille vite. Scopri come visitando la pagina <https://bit.ly/413MVI5> oppure inquadra il codice QRcode con la fotocamera del tuo cellulare.

## **Notizie AICARM**

### **Il Cuore grande, libro di Medicina narrativa**

Entro il mese di maggio AICARM pubblicherà un libro che considera un punto di arrivo importante dell'attività svolta nei tre anni dalla sua fondazione. Il titolo del libro è "Il Cuore Grande – Storie di donne e uomini davanti alla sfida delle cardiomiopatie", curato dalla giornalista Laura d'Ettola e dal Prof. Franco Cecchi, presidente di AICARM, con il sostegno di Fondazione CRF.

L'opera si inserisce nel filone della cosiddetta Medicina narrativa, una metodologia di intervento nella pratica di cura basata sull'importanza della comunicazione e sulla relazione, sull'ascolto delle storie e delle persone, come spiega Stefania Polvani, presidente della Società Italiana di Medicina Narrativa, nella prefazione. Raccoglie 20 storie riportate dalla giornalista o raccontate in prima persona dai pazienti, seguite da commenti del Prof. Franco Cecchi, della psichiatra Dr.ssa Guendalina Rossi e di Paolo de Cillis, formatore della rete Pas Firenze. Il libro contiene inoltre una presentazione del Prof. Augusto Marinelli, presidente onorario di AICARM e alcune considerazioni del Prof. Iacopo Olivotto del Centro interaziendale per la diagnosi e la cura delle cardiomiopatie Aou Careggi, Aou Meyer, Università di Firenze.

Le storie sono suddivise in quattro capitoli, ciascuno dei quali rappresenta un aspetto dell'esperienza che i protagonisti hanno dovuto affrontare: "La diagnosi, la notizia che cambia la vita come un fulmine a ciel sereno"; "Gli sviluppi e la cura: i farmaci, il defibrillatore, l'ablazione delle aritmie, la chirurgia"; "Convivere con la cardiomiopia: attività fisica e lavoro"; "Il Trapianto e una vita nuova". I racconti forti e appassionati mettono a disposizione tante conoscenze e comportamenti utili non solo per chi deve affrontare l'esperienza della patologia, ma infondono speranza e serenità. Dimostrano che la malattia non è invincibile e che può essere combattuta con successo raggiungendo una buona qualità della vita e godendo di tutte le opportunità e le bellezze che essa può dare.

## **Le Cardiomiopatie in età pediatrica: primi risultati incoraggianti negli studi sulla terapia genica**

**Dr.ssa Alessia Argirò Prof. Franco Cecchi**

Il 13-14 Aprile 2023 si è svolto a Firenze il congresso "Advances in pediatric heart failure: congenital heart disease and cardiomyopathies", organizzato dal Prof. Olivotto, dalla Dr.ssa Favilli (Firenze) e dal Prof Kaski (Londra), e sostenuto dalla Fondazione Menarini. Esperti nazionali ed internazionali si sono confrontati sulle attuali conoscenze e sulle novità derivate da risultati della ricerca scientifica sul trattamento delle Cardiomiopatie in età pediatrica e delle cardiopatie congenite anche in età adulta.



Ma cos'è innanzitutto la terapia genica? Per comprenderne meglio i meccanismi facciamo un passo indietro e parliamo del codice genetico.

La struttura e la funzione del nostro organismo sono determinati dal nostro codice genetico, il DNA, a partire dal quale vengono prodotte tutte le proteine indispensabili per le necessità del nostro corpo. Così come un libro è costituito da lettere con le quali è possibile costruire parole ed intere frasi, il codice genetico è costituito da una serie di lettere che, ordinate in diversa sequenza e lunghezza costituiscono i "geni", ormai ben identificati, che servono a formare le proteine fondamentali per il funzionamento del nostro organismo, incluso il cuore.

Così come in un libro possono essere presenti errori di battitura, la mancanza di una frase oppure anche di un capitolo, anche nel codice genetico si possono riscontrare delle alterazioni, che vengono chiamate "mutazioni" o "varianti". Non sempre una mutazione genetica è responsabile di patologia, tuttavia in alcuni casi un errore nel codice genetico di solito presente in uno solo della coppia di cromosomi che contengono il codice genetico, può consentire la produzione di una proteina incompleta oppure lievemente alterata e quindi malfunzionante.

Mentre le terapie convenzionali mirano a limitare le conseguenze derivanti da una proteina malfunzionante, o in alcuni casi, come apportare la proteina funzionante dall'esterno (ad esempio nella malattia di Fabry), la terapia genica ha come obiettivo quello di risolvere il problema alla radice.

Facciamo qualche esempio: se la cardiomiopatia deriva dall'assenza di una certa proteina, sarà possibile fornire alla cellula la porzione di codice genetico "corretta" in modo da consentire la sua produzione. Mantenendo la metafora del libro, verrebbe "aggiunta" una parola mancante. Oppure, qualora la mutazione comportasse la produzione di una proteina mal funzionante, mediante sofisticati meccanismi, potrebbe essere possibile "correggere" direttamente il codice genetico, così come si corregge una lettera in un errore di battitura.

Ma come è possibile trasportare materiale genetico all'interno delle cellule? L'approccio più utilizzato attualmente prevede l'uso di vettori virali, quindi virus (solitamente adenovirus) resi inattivi ma in grado di trasportare e inserire del materiale genetico all'interno delle cellule, iniettati per via endovenosa.

Mentre sulla carta questo approccio potrebbe sembrare fantascientifico, la terapia genica è già stata approvata in Europa nella terapia di malattie genetiche nel campo dell'oculistica e della neurologia. In cardiologia negli Stati Uniti sono attualmente in corso studi clinici per la malattia di Fabry e la malattia di Danon.

I risultati preliminari di questi studi, condotti su un numero limitato di pazienti, e presentati durante la sessione dedicata alla terapia genica del congresso ospitata da AICARM, sono apparsi incoraggianti. Hanno mostrato un miglioramento dei parametri di funzionalità cardiaca e di qualità della vita nella maggioranza dei pazienti che hanno aderito alla sperimentazione.

Sono invece ancora in fase di pianificazione ed approvazione da parte dell'ente regolatore degli Stati Uniti (FDA), studi per il trattamento dei pazienti con mutazioni specifiche della cardiomiopatia ipertrofica ed aritmogena.

L'entusiasmo per questa nuova tecnica è comunque mitigato da alcuni problemi ancora da risolvere. Ad esempio l'utilizzo del virus (adenovirus) come trasportatore comporta infatti alcuni svantaggi, in particolare, se il paziente possiede anticorpi contro il virus stesso perché, come succede in molti di noi, ha avuto contatto con l'adenovirus in passato, non potrà ricevere la terapia in quanto gli stessi anticorpi andrebbero a neutralizzare il virus azzerandone l'efficacia. Qualche dubbio resta anche sulla durata effettiva della terapia e sugli effetti a lungo termine di questa tecnica.

In conclusione, la terapia genica in cardiologia è attualmente in fase di studio, i risultati sull'utilizzo di questa tecnica nella malattia di Danon e nella malattia di Fabry sono incoraggianti, sebbene ancora preliminari.

Nell'attesa dei dati finali di questi studi, la speranza è che questo nuovo tipo di tecnica possa rappresentare nel futuro prossimo una delle opzioni terapeutiche anche per i pazienti con cardiomiopatia di origine genetica.

## **Massimi esperti sulle terapie geniche applicate alle cardiomiopatie nella sede Aicarm**

Il 13 Aprile 2023 Aicarm, su richiesta degli organizzatori del congresso "**Advances in pediatric heart failure: congenital heart disease and cardiomyopathies**", in corso di svolgimento a Firenze, ha ospitato nella sua sede una riunione dedicata alle nuove prospettive di utilizzo della "terapia genica" per il trattamento delle cardiomiopatie. Hanno partecipato 15 fra i massimi esperti internazionali e nazionali delle Cardiomiopatie, incluso il Presidente ed i membri del Comitato Scientifico dell'Associazione.



I partecipanti all'incontro: Alessia Argirò (Firenze), Franco Cecchi (Firenze), Elisabetta Cerbai (Firenze), Lia Crotti (Milano), Sharlene Day (Philadelphia), Perry Elliott (London), Carolyn Ho (Boston), Juan Kaski (London), Giuseppe Limongelli (Napoli), Iacopo Olivotto (Firenze), Natalia Paterson (Tenaya, Usa), Maurizio Pieroni (Arezzo), Monica Shah (Rocket Pharma, Usa), Magdi Yacoub (London), Jolanda Van Der Velden (Amsterdam). Il professor Iacopo Olivotto, terminata la riunione, si è così espresso: "La terapia genica è alle porte per le Cardiomiopatie e siamo certi che esploderà nei prossimi dieci anni. Una stretta collaborazione tra industria e clinici esperti è fondamentale per dimostrare l'efficacia e la sicurezza delle nuove terapie".

## **L'impatto della diagnosi sui bambini e sugli adulti: la ricerca di un nuovo equilibrio**

di **Laura d'Ettole**

“La diagnosi di una patologia come la cardiomiopatia ipertrofica è come un terremoto che sconvolge l'equilibrio di chi la riceve e del suo intero ambiente familiare”.

Ha esordito così, Guendalina Rossi psichiatra e psicoterapeuta, intervenendo al “Corso di formazione per pazienti esperti in malattie ereditarie del miocardio” organizzato da Aicarm a Viareggio (28/1/23). Il concetto di “paziente esperto” è fondamentale oggi per la comunità scientifica, sottintende che le cure sono tanto più efficaci, quanto più chi le riceve mostra consapevolezza della propria condizione, non solo dal punto di vista clinico, ma anche psicologico. Per questo l'intervento di Guendalina Rossi, incentrato su quel complicato intreccio di accettazione e rifiuto della malattia, era uno dei più attesi dalla platea dei pazienti.

“Ci siamo resi conto che l'impatto della diagnosi è davvero molto differente a seconda dell'età della vita in cui questo avviene” dice Rossi. Bambini, preadolescenti, adolescenti o adulti hanno reazioni molto diverse e fra loro non paragonabili.



I bambini non “sanno come stanno”. “Nascono con certe sensazioni fisiche e crescono con un corpo che funziona in quel modo”. Non hanno termini di paragone. Serve a poco chiedere loro come si sentono, perché non possono esprimerlo. E' utile invece iniziare un dialogo in cui imparano a descrivere con precisione il loro corpo, le loro sensazioni quando fanno qualcosa. Stimolarli a disegnare, a esprimersi con il gioco. Quando la diagnosi riguarda un bambino, il dolore che sconvolge la coppia dei genitori è acutissimo. “Di chi è la colpa della trasmissione del gene?”, cominciano a chiedersi il padre e la madre. Questo ingombrante segreto, spesso non detto, non può e non deve rimanere un tabù, va portato alla luce. La coppia deve essere aiutata e seguita in questo percorso per far sì che diventi anche un efficace supporto per il figlio.

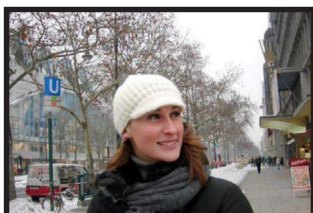
La cosa è molto diversa quando la diagnosi cade in quell'età della vita in cui i contrasti sono accesi e decisi: l'adolescenza o preadolescenza. Il giovane paziente può mostrare reazioni talvolta imprevedibili che oscillano fra rabbia, ribellione o cupa rassegnazione. In questo caso: “Può essere molto utile che il dialogo fra medico e paziente avvenga in un rapporto a due medico-paziente”. I ragazzi in questa fase stanno sperimentando le prime esperienze di autonomia, di vita adulta, e si riduce molto lo spazio di controllo genitoriale. “I preadolescenti e gli adolescenti passano per un primo periodo di accettazione della diagnosi e anche delle indicazioni terapeutiche”. Ma hanno difficoltà a sottoporsi a limitazioni, come quella di cessare l'attività sportiva a livello agonistico, ad esempio. “Sappiamo che spesso il ragazzo a cui dici di non giocare al calcio in un certo modo, all'improvviso andrà in campo per vedere davvero cosa succede, vorrà provare se quello che gli viene detto è... reale oppure no”. Magari a un certo punto sospenderà i farmaci, e non smetterà mai di voler sperimentare i limiti del proprio corpo. “Per questo la nostra esperienza ci ha insegnato che è molto importante consentire un dialogo diretto col medico in cui trattare varie questioni che possono riguardare la libertà di muoversi, di avere rapporti sessuali e di fare sport, di viaggiare”. O ancora, per quanto riguarda le ragazze, di affrontare il delicatissimo tema della maternità.

Certamente quando ad un paziente, quale che sia la fascia di età, viene detto di cessare l'attività sportiva, modificare le abitudini o inserire un defibrillatore, il terremoto è sconvolgente. “Quello che sta accadendo corrisponde a un lutto, alla perdita della fantasia che noi tutti abbiamo, di avere un corpo perfetto, una condizione di invulnerabilità”.

Guendalina Rossi ricorda le fasi riconoscibili della risposta allo shock della scoperta della malattia. C'è un primo stadio in cui si dice no, non può essere vero, questa cosa non è vera! È la negazione di un'evidenza che non si intende accettare. Poi segue la fase in cui si è molto arrabbiati, risentiti perché non si può perdere quella condizione di benessere a cui siamo abituati. “C'è poi il momento della contrattazione, sì mi piace questa parola, inizia una fase di contrattazione, un periodo di depressione, quindi una condizione di tristezza, un po' di nostalgia per quello che abbiamo perso e, quando va bene, arriva l'accettazione”. L'accettazione sì, che naturalmente non significa contentezza per questo nuovo status, “ma che il paziente riesce ad inglobare questa novità nella propria esistenza e ricostruisce un nuovo equilibrio che tenga conto del fatto di avere una malattia che diventa la tua compagna di vita”. Una compagna per sempre e dalla quale non si divorzierà mai. Si firma un armistizio con lei, si fa una pace che consenta di accettarla e di condurre una vita vivibile, anche piacevole.

## **Un trofeo sportivo dedicato a Giulia, messaggio forte contro la “morte improvvisa”**

di **Laura d'Ettole**



C'è un trofeo a lei intitolato, si chiama “Iris Cup Giulia come l'acqua”: una competizione di ginnastica ritmica che si è svolta per la prima volta quest'anno a Scandicci (5/2/2023). La vittoria è andata alla squadra Raffaello Motto di Viareggio, ma c'è un dato anche più rilevante: da qui è partita una capillare campagna per far sì che durante la visita sportiva delle atlete venga fatta particolare attenzione alla diagnosi delle cardiomiopatie. Perché Giulia Cignoni era una ginnasta di talento che ha partecipato più volte alle selezioni della nazionale italiana. Era (sembrava) sana come un pesce e nessuno ha mai trovato un “vulnus” nel suo cuore di atleta.

Giulia è morta all'età di trent'anni, fuori dalle gare e dai riflettori, accasciata improvvisamente sulla neve.

Erano le ore 13 del 30 dicembre 2012, e di questo suo decesso a lungo non si è capito nulla. La famiglia ha lottato per sapere poi, alla fine, il responso atteso: morte improvvisa per fibrillazione ventricolare dovuta a cardiomiopatia. I genitori hanno trovato la forza di alzare la testa di fronte a questo immenso dolore e si sono interrogati sul modo più efficace di ricordare Giulia.

Lo hanno fatto insieme alla sua allenatrice, Costanza Dainelli, direttrice sportiva di Iris Firenze. “Giulia a 13 anni si allenava a Ponsacco – ricorda Costanza – e fu selezionata per far parte di una squadra di 5 atlete che doveva rappresentare l'Italia ai campionati europei”. Il caso ha voluto che anche un'allieva di Costanza facesse parte di quella squadra. È nato così un rapporto speciale fra la talentuosa Giulia e l'allenatrice fiorentina. “Aveva un alto potenziale” e la provincia le stava stretta. Il cambio di passo si decide subito, e in quattro e quattr'otto Giulia si trasferisce a casa di Costanza a Firenze. >>

Da lì inizia il suo percorso sportivo: più volte finalista ai campionati nazionali, selezionata per rappresentare l'Italia in competizioni internazionali, medaglia d'argento nel campionato senior all'età di 18 anni. Un anno dopo diventa Tecnico federale nazionale di ginnastica ritmica. Torna a Ponsacco, si iscrive alla Scuola Normale Superiore di Pisa e si laurea. Comincia a insegnare in una società di ginnastica di Pontedera, ma nel cuore ha sempre Firenze. Da questo momento in poi Costanza ricorda e scandisce ogni attimo della vita di Giulia: "Mi manda un messaggio in cui dice che desidera presentarmi il suo fidanzato; vede mia figlia al suo esordio, nella prima gara di ritmica; parte per andare a sciare". Sequenza di una vita normale. Ma l'ultimo giorno del 2012 Costanza riceve una telefonata inattesa: è il padre di Giulia, Claudio. Il racconto blocca il respiro: Giulia era a sciare, scende dallo skilift, si avvicina al rifugio. Non ci arriva. Si accascia e prima di essere trasportata all'interno il suo battito vitale cessa.

"Dopo la sua morte non hanno rilevato niente. Malattia del cuore vecchio, del cuore dello sportivo, che è programmato per vivere un po' e poi cessa: la sua morte l'hanno definita così". La famiglia di Giulia a lungo non si è data pace. Ha fatto anche indagini genetiche per capire se l'origine del male fosse nel loro Dna, ma non è emerso niente. "E' morta per una delle forme più difficili di cardiomiopatia, difficili da diagnosticare, quasi impossibile prestarle soccorso". La famiglia intera ha reagito con forza a quella morte ingiusta. Grazie al loro impegno, ogni maggio, dal 2014 in poi, viene organizzato il trofeo Giulia Cignoni dove si confrontano squadre da ogni parte della Toscana. Poi quest'anno, per la prima volta, l'"Iris cup Giulia come l'acqua". Perché l'acqua era il suo elemento; e l'aria, dove volteggiava gareggiando. Cup Giulia è una gara nazionale di serie A, B e C approvata dalla Federazione. Hanno partecipato 58 squadre con 6 ginnaste ciascuna. Da qui è partito il messaggio forte e capillare contro la cosiddetta "morte improvvisa", per far sì che le cardiomiopatie vengano individuate e curate in tempo.

## Le Cardiomiopatie sono rare? Incontro on line con gli esperti

Le cardiomiopatie in generale non sono rare, ma alcune forme lo sono. L'importanza della diagnosi precisa. Per approfondire questi due aspetti il 13 Aprile si è svolto un webinar nella sede di Aicarm. Sono stati ospiti: Prof. Lia Crotti - Direttore del Centro Cardiomiopatie Ospedale San Luca, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS Milano, il Dott. Maurizio Pieroni - ambulatorio Cardiomiopatie Ospedale San Donato, Arezzo e il Presidente di AICARM Onlus Prof. Franco Cecchi.

Le Cardiomiopatie erano considerate forme rare, mentre oggi sappiamo che sono più frequenti, e sono presenti in circa il 4-5 per mille della popolazione generale. Tuttavia alcune forme sono invece rare e vanno distinte chiaramente perché oggi ci sono terapie specifiche che possono portare a miglioramenti dei sintomi ed evitare la progressione di malattia.

Gli esperti hanno presentato il quadro generale delle Cardiomiopatie, ma rivolgendo anche l'attenzione alle forme meno diffuse come, ad esempio, la Malattia di Fabry o l'Amiloidosi Cardiaca negli adulti o altre forme ancora nei bambini. Sono state discusse anche le varie possibilità terapeutiche oggi disponibili grazie ai progressi nella diagnosi e terapia genetica e nella scoperta di nuovi farmaci mirati. Numerose le domande agli esperti da parte di coloro che erano collegati a distanza.

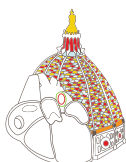
SOSTIENI  
**AICARM**   
con una donazione



Una donazione è un gesto semplice che può fare la differenza. Con una donazione offri ad AICARM la possibilità di sviluppare progetti ed iniziative per migliorare la qualità della vita a chi è affetto da Cardiomiopatia e ai loro familiari.

Sul nostro sito troverai tutte le indicazioni per sostenere AICARM, scegliere il metodo di pagamento preferito e ottenere le agevolazioni fiscali previste.

Visita la pagina [www.aicarm.it/donazioni/](http://www.aicarm.it/donazioni/) oppure inquadra il codice qui a fianco con la fotocamera del tuo cellulare.



**AICARM**  
PER I PAZIENTI CON CARDIOMIOPATIA  
ED I LORO MEDICI

Via dello Studio 5, 50122 Firenze  
055 291889 - 371 453 3840  
[www.aicarm.it](http://www.aicarm.it) - [info@aicarm.it](mailto:info@aicarm.it)

**AICARM Onlus** può richiedere finanziamenti per realizzare progetti di ricerca scientifica anche in collaborazione con altre Fondazioni, Università ed Ospedali.

I fondi saranno principalmente utilizzati per il rimborso di spese sanitarie o di viaggio per pazienti bisognosi, l'erogazione di Borse di studio per personale sanitario (Laureati in Medicina e Scienze infermieristiche) e l'acquisto di strumentazione sanitaria destinata ad Ospedali, Università e Centri di ricerca IRCCS.

Secondo il suo Statuto, l'Associazione **AICARM Onlus** si finanzia anche con:

- i contributi degli associati, donazioni, lasciti e contributi di natura non corrispettiva
- l'assegnazione del **5 per mille (CF 94288930483)** nel modulo della Dichiarazione dei redditi

Realizzato con il contributo di:



Abbiamo bisogno anche del tuo aiuto:  
sostieni **AICARM** con una donazione.  
Visita il sito [www.aicarm.it](http://www.aicarm.it)

