

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**QUANDO MENO TE L'ASPETTI:
LA CARDIOPATIA ARITMOGENA DEL VENTRICOLO DESTRO**

Lavinia Perciasepe¹, Chiara Cozzolino¹, Elisabetta Grande², Luca Bertacca²,
Susanna Falorni², Salvatore Grosso¹

¹Clinica Pediatrica, Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena

²Unità di Pronto Soccorso Pediatrico, Grosseto

Indirizzo per corrispondenza: lavinia.perciasepe@gmail.com

CASO CLINICO

Paziente di 15 anni, giungeva in Pronto Soccorso (PS) per un episodio presincopale caratterizzato da pallore, visione offuscata e nausea, che si era verificato circa 30 minuti prima dell'arrivo, a riposo, mentre il ragazzo stava assistendo a uno spettacolo all'aperto con la madre. Seguiva rapida risoluzione del quadro.

In anamnesi pregresso soffio innocente.

L'anno precedente venivano effettuati, in corso di valutazione medica per idoneità all'attività sportiva non

agonistica, un elettrocardiogramma ECG a 12 derivazioni e, su richiesta della madre, anche ecocolorDoppler cardiaco per pregresso soffio innocente, entrambi riferiti nella norma.

Più di recente, solo qualche mese prima, si era verificato un episodio di presincope a caratteristiche analoghe, che era stata inquadrata come neuromediata. In anamnesi familiare non venivano riscontrate patologie di rilievo; in particolare venivano negate cardiopatie e morte cardiaca improvvisa.

Analisi		
RR	Eventi ventricolari	Eventi sopraventr. e di conduzione
FC media 70 bpm	VEB 2786 Max 378 VEB/h (11:01 (1))	SVEB 0
FC min 41 bpm (10:22 (1))	CPT 134	SVS 0
FC max 119 bpm (05:08 (1))	TV 10 Più lungo 4 Battiti (17:23 (1)) FC max 147 bpm (17:23 (1))	TSV 0
AFIB 0 h, 0 m (0%)	BIG 273 Più lungo 26 Battiti (21:00 (1))	PAU 0
	TRIG 122 Più lungo 21 Battiti (20:17 (1))	BRA 33 Più lungo 5 Battiti (23:02 (1)) FC min 46 bpm (11:10 (1))

Conclusioni

Ritmo sinusale a FC media di 70 bpm (FC min 41 bpm, FC max 119 bpm). Normale andamento circadiano della FC. Conduzione AV nella norma. Non pause patologiche.

Assente extrasistolia sopraventricolare isolata.

Frequente extrasistolia ventricolare polimorfa, (prevalenti morfologie a BBdx ed asse elettrico Superiore, BBsn ed asse elettrico inferiore, BBsn e asse intermedio-superiore) sia isolata che organizzata in coppie e triplette polimorfe, tratti di bi-tri-quadrigenismo. Una TVNS di 4 battiti polimorfa (1,6 secondi).

Alterazioni della ripolarizzazione note. QTc nei limiti.

Figura 1. Referto dell'Holter ECG a 12 derivazioni.

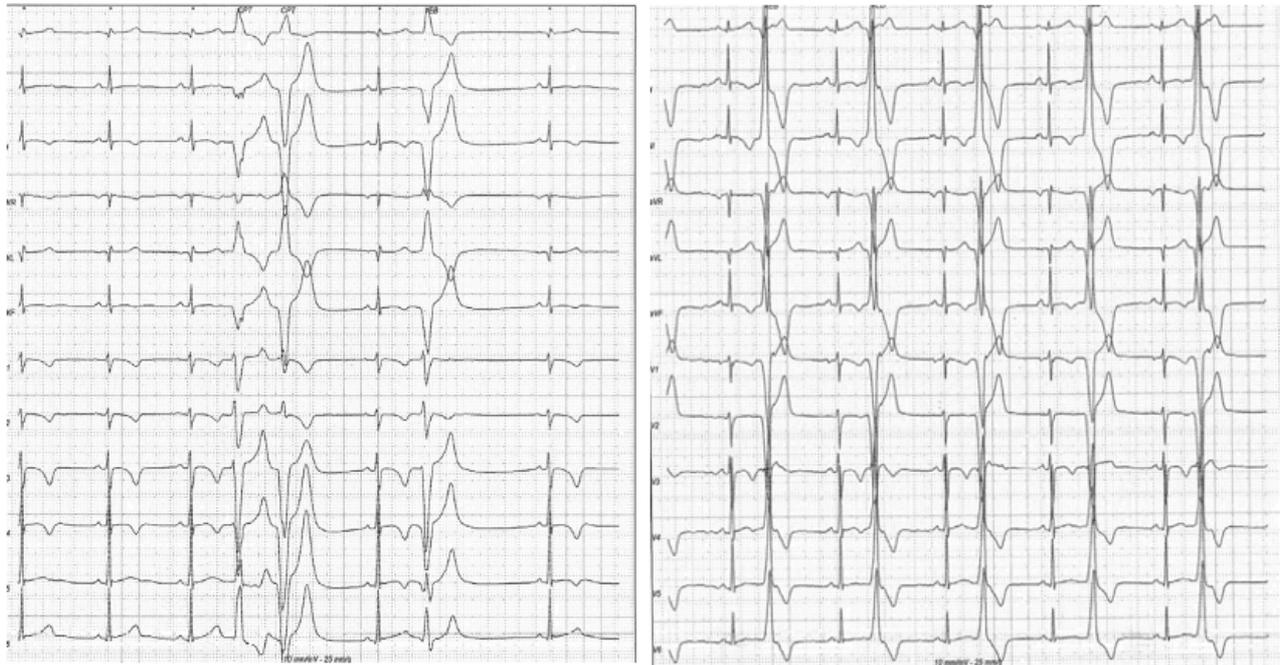


Figura 2. All'Holter ECG: extrasistolia ventricolare ripetitiva con coppie e fasi di bigeminismo.

Alla valutazione clinica il paziente appariva in buone condizioni generali. Apiretico, eupnoico in aria ambiente, frequenza cardiaca (FC) 75 bpm, saturazione dell'ossigeno (SpO₂) 100%. In particolare, l'esame obiettivo cardiologico non documentava soffi, né aritmie.

Eseguiva quindi:

- **ECG a 12 derivazioni:** FC 75 bpm, PR nei limiti, asse elettrico intermedio, onde T negative da V1 a V4. Un battito ectopico ventricolare a partenza dall'efflusso di destra
- **Ecografia cardiaca:** dilatazione del ventricolo destro con funzionalità conservata
- **Holter ECG:** "frequente extrasistolia ventricolare polimorfa, prevalentemente morfologie a blocco di branca destro (BBdx) ed asse elettrico superiore, blocco di branca sinistro (BBsn) e asse elettrico inferiore, BBsn e asse intermedio-superiore sia isolata che in coppie e triplette polimorfe, bi-tri-quadrigenismo. Una tachicardia ventricolare non sostenuta (TVNS) di 4 battiti polimorfa. Alterazioni della ripolarizzazione." (Figura 1 e 2).

La successiva risonanza magnetica (RM) cardiaca mostrava ventricolo sinistro di normale volume e spessore parietale con cinetica globale e segmentaria conservata. Il ventricolo destro di volume ai limiti superiori, con assottigliamento, ipocinesia e sostituzione fibrotica della parete anteriore e alla valutazione post-contrasto, *late enhancement* della parete anteriore del ventricolo destro.

Sulla base delle caratteristiche dell'ECG e delle anomalie strutturali osservate dalla diagnostica per immagini, è stata posta diagnosi di **cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro (CAVD)**. Vista la presenza di familiarità

in una percentuale che va dal 30 al 50% dei casi, è stata eseguita indagine genetica nel paziente ed è stata inoltre allargata al nucleo familiare.

In attesa dell'impianto di defibrillatore a permanenza è stata intrapresa terapia ponte con beta-bloccanti.

DISCUSSIONE

La CAVD è una cardiopatia ereditaria caratterizzata dalla progressiva perdita dei cardiomiociti e dalla sostituzione fibroadiposa che interessa soprattutto il ventricolo destro e che può portare a insorgenza di aritmie ventricolari potenzialmente fatali. È una delle principali cause di morte cardiaca improvvisa nel giovane e nel giovane atleta. La prevalenza è stimata tra 1 su 2.000 e 1 su 5.000¹. Il trattamento della CAVD è rivolto al controllo delle manifestazioni aritmiche, alla prevenzione della disfunzione ventricolare e della morte cardiaca improvvisa.

Il defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD) è raccomandato nei pazienti in prevenzione secondaria in caso di pregresso arresto cardiaco resuscitato e in prevenzione primaria nei soggetti con aritmie ventricolari non sostenute, che hanno inducibilità ad aritmie ventricolari sostenute durante lo studio elettrofisiologico endocavitario e nei soggetti con storia familiare di morte improvvisa, di giovane età e in caso di coinvolgimento del ventricolo sinistro.

Il sesso maschile, la sincope, l'inversione dell'onda T in derivazioni oltre V3, la disfunzione ventricolare destra e precedente tachicardia ventricolare non sostenuta sono fattori prognostici negativi di aritmie ventricolari in tutte le popolazioni con CAVD².

Il nostro caso dimostra come in caso di sincope (o presincope) un'accurata anamnesi e un esame obiettivo, come suggerito da diverse linee guida internazionali, devono essere sempre associati a un ECG a 12 derivazioni, che aumenta notevolmente la sensibilità diagnostica per sincope di origine cardiogena^{3,4}. Contestualmente riteniamo ragionevole proporre un'interpretazione del criterio principale per la diagnosi di cardiomiopatia aritmogena: la presenza di onde T negative da V1 a V4 in assenza di blocco di branca destra è da considerare motivo di approfondimento con esami di secondo livello in soggetti che hanno già completato lo sviluppo puberale, indipendentemente dall'età anagrafica. È quindi necessario richiedere un ecocolorDoppler cardiaco con quesito specifico con richiesta di ricerca di segni di cardiomiopatia aritmogena e un Holter ECG 24 h con monitoraggio completo (ECG a 12 derivazioni) di un'intera giornata di vita quotidiana, comprese eventuali sedute di allenamento.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *N Engl J Med* 2017;376(1):61-72. DOI: 10.1056/NEJMra1509267.
- [2] Bosman LP, Sammani A, James CA, et al. Predicting arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A systematic review and meta-analysis. *Heart Rhythm* 2018;15(7):1097-107. DOI: 10.1016/j.hrthm.2018.01.031.
- [3] AAVV. La sincope in età pediatrica. *Prospettive in Pediatria* 2009;39(155):180-195.
- [4] Goldberger ZD, Petek BJ, Brignole M, et al. ACC/AHA/HRS Versus ESC Guidelines for the Diagnosis and Management of Syncope: JACC Guideline Comparison. *J Am Coll Cardiol* 2019;74(19):2410-23. DOI: 10.1016/j.jacc.2019.09.012.