

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXV

Gennaio 2022

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

DISTROFIA MUSCOLARE: ANCHE IL CUORE VUOLE LA SUA PARTE

Giovanna Tonin

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: gio.tonin@hotmail.it

Razionale

Il coinvolgimento cardiaco nella distrofia muscolare è inevitabile e rappresenta un problema sempre più rilevante a causa dell'aumento dell'aspettativa di vita di questi pazienti. La fase preclinica si caratterizza per la presenza di anomalie all'elettrocardiogramma (ECG) peculiari, mentre nella fase clinica è possibile riscontrare una cardiomiopatia dilatativa all'ecocardiografia. Secondo recenti studi di letteratura l'utilizzo preventivo di ACE-inibitori può ritardare l'esordio della cardiopatia e ridurre la mortalità a 10 anni.

Obiettivi

Descrivere le caratteristiche cliniche generali e cardiologiche di un gruppo di pazienti con distrofia muscolare e descrivere l'andamento cardiologico in relazione alla genetica, all'ECG e all'assunzione di ACE inibitori e corticosteroidi.

Materiali e metodi

Per lo studio sono stati reclutati i pazienti con diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne (DMD), distrofia muscolare di Becker (BMD) e le portatrici di distrofia muscolare seguiti dall'ambulatorio Malattie Rare dell'IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo" di Trieste dal 2008 al 2017. Abbiamo valutato aspetti di tipo generale-internistico e di tipo cardiologico, seguendo i pazienti secondo le regole dello screening cardiologico e considerando per ciascuno di essi la valutazione iniziale (VI) e finale (VF).

Risultati

Tra i nostri 17 pazienti, 14 avevano DMD, 2 BMD, 1 era portatrice sintomatica di distrofia muscolare. Alla valutazione generale abbiamo rilevato un'alta prevalenza di deformità del rachide (52,9%) e di disturbi di tipo cognitivo (42,1%). A livello genetico non abbiamo riscontrato

mutazioni ricorrenti nella popolazione con diagnosi genetica (42,1% dei pazienti), pertanto non è stato possibile ricercare una correlazione tra le mutazioni stesse e lo sviluppo della cardiomiopatia. Alla valutazione cardiologica, solo 1 paziente presentava sintomi cardiologici (5,9%).

L'ECG era patologico nel 94,1% alla VI, nel 90,9% alla VF. Le anomalie ECG osservate sono state: onde R alte in V1-V2 (70,6% VI, 72,7% VF), QRS frammentati (52,9% VI, 54,5% VF), onde Q profonde nelle derivazioni infero-laterali (47,1% VI, 45,5% VF), tachicardia sinusale (41,2% VI, 36,4% VF), onde R alte in V4 (29,4% VI, 36,4% VF), ritardi di conduzione (17,6% VI, 18,2% VF) e alterazioni della ripolarizzazione (5,9% VI, 9,1% VF). Abbiamo documentato una cardiomiopatia all'ecocardiografia nel 23,5% dei pazienti, con età media d'esordio a 16 anni (età media alla fine del follow-up: 16,3 anni nel gruppo con cardiomiopatia, vs 10,6 anni nel gruppo senza cardiomiopatia).

Confrontando il gruppo di pazienti con cardiomiopatia e il gruppo di pazienti senza cardiomiopatia, abbiamo constatato che, nella nostra casistica, non esiste una correlazione statisticamente significativa tra la presenza di anomalie ECG e la cardiomiopatia (p 0,88).

Conclusioni

L'interessamento cardiaco nella distrofia muscolare è necessario e rilevante. I segni ecocardiografici di cardiomiopatia sono evidenti solo in fase avanzata, ma la presenza di anomalie ECG caratteristiche dimostra l'esistenza di un coinvolgimento cardiaco prima della fase clinica della malattia. Pertanto è opportuno seguire lo screening cardiologico proposto dalle linee guida, inclusivo di visita cardiologica, ECG ed ecocardiografia.

La terapia con ACE inibitori a scopo preventivo, se adeguatamente impostata a partire dai 10 anni, può ritardare l'esordio della cardiopatia.