

Se il cuore si “blocca”, non bloccarti alla prima diagnosi

Agnese Milandri, Francesco Lai, Gianfranco Tortorici

U.O. Cardiologia della Pianura, Azienda USL di Bologna, Bentivoglio (BO)

G Ital Cardiol 2023;24(8):596

DIAGNOSI ECG?

1. Amiloidosi cardiaca
2. Progresso infarto antero-settale
3. Cardiomiopatia dilatativa da mutazione della lamina
4. Sarcoidosi cardiaca

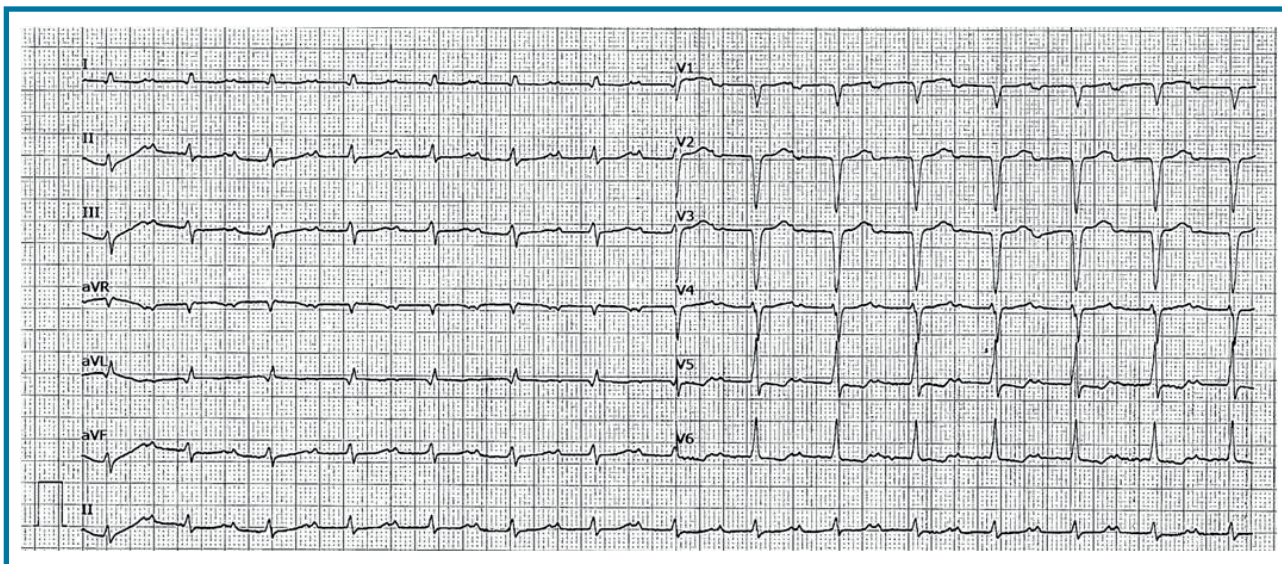
DESCRIZIONE DEL CASO

Un uomo di 40 anni viene ricoverato per un primo episodio di scompenso cardiaco. All'ecocardiogramma: cardiopatia ipocinetica dilatativa con severa disfunzione ventricolare sinistra. Al monitoraggio ECG: fasi di blocco atrioventricolare (BAV) avanzato e frequenti episodi di tachicardia ventricolare

non sostenuta. Non lesioni coronariche alla tomografia computerizzata coronarica. La risonanza magnetica cardiaca (RMC) ha escluso la presenza di edema, ma ha evidenziato una stria intramiocardica di *late gadolinium enhancement* a livello di tutto il setto interventricolare compatibile con alterazioni interstiziali/fibrosi. Nel follow-up riscontro di fibrillazione atriale.

DESCRIZIONE DELL'ECG

Ritmo sinusale, 90 b/min, BAV di primo grado (PR 300 ms), bassi voltaggi del QRS nelle derivazioni periferiche, onde Q nelle derivazioni antero-settali ed alterazioni della ripolarizzazione a sede laterale.



DISCUSSIONE

La diagnosi corretta è **cardiomiopatia dilatativa da mutazione della lamina**. In presenza di un fenotipo ipocinetico dilatativo il BAV di primo grado o di grado maggiore rappresenta una “red flag” per mutazione del gene della lamina, soprattutto in un soggetto giovane. Come in questo caso, spesso si associano aritmie ventricolari e fibrillazione atriale. Nell'ECG proposto, altri segni peculiari sono i bassi voltaggi periferici del QRS e le onde Q a sede antero-settale, entrambi espressione della sostituzione fibrotica rilevata alla RMC, che in questa patologia ha una prevalente localizzazione settale. L'analisi genetica ha confermato il sospetto, documentando una mutazione patogenetica del gene della lamina.