

CORRISPONDENZA

PREVENZIONE DELLA MORTE IMPROVVISA NELLE CARDIOMIOPATIE DA DISTROFINOPATIE

Abbiamo letto con interesse l'articolo "Un ECG che parla chiaro" di Frascaro et al.¹ pubblicato sul Giornale e ci congratuliamo con gli autori per la chiara esposizione del caso clinico di un giovane di 25 anni affetto da cardiomiopatia dilatativa da distrofinopatia (distrofia muscolare di Duchenne) con una frazione di eiezione (FE) del 28% ed alterazioni elettrocardiografiche compatibili con fibrosi miocardica. Gli autori hanno escluso la necessità di impiantare un defibrillatore cardiaco (ICD) in prevenzione primaria della morte improvvisa a causa della prognosi infausta della malattia di Duchenne.

Tuttavia, la sopravvivenza della distrofia muscolare è nettamente migliorata grazie al trattamento steroideo ed alle terapie respiratorie, per cui adesso le complicanze cardiache, scompenso e tachiaritmie fatali, stanno emergendo come la principale causa di morte². Molti autori ritengono che in questi pazienti vadano messe in atto tutte le terapie disponibili per lo scompenso cardiaco avanzato anche non farmacologiche, come i dispositivi di assistenza ventricolare sinistra, il trapianto cardiaco e l'ICD³.

Nel 2022 l'Heart Rhythm Society ha pubblicato le linee guida per la gestione delle tachiaritmie nelle cardiomiopatie da disordini neuromuscolari, che prevedono l'impianto di ICD nei pazienti con FE <35% in prevenzione secondaria (classe I) ed in prevenzione primaria (classe IIa)⁴.

Fino ad oggi, nel nostro Centro abbiamo impiantato un ICD in 4 pazienti (l'8% dei pazienti seguiti presso il nostro Centro) con distrofia muscolare e severa insufficienza ventricolare sinistra (FE <35%) nonostante la terapia medica ottimale; in un paziente l'ICD ha erogato shock per due volte in

modo appropriato. Bisogna tuttavia tenere conto delle difficoltà tecniche nell'impianto di ICD nei pazienti con distrofia muscolare per l'eventuale presenza di grave cifoscoliosi; infatti un paziente con distrofia di Duchenne e grave disfunzione ventricolare sinistra, seguito presso il nostro Ospedale, non sottoposto ad impianto di ICD per la severa malformazione del torace, è andato incontro a morte improvvisa.

Nei prossimi anni saranno disponibili nuove terapie che miglioreranno la prognosi di questi pazienti e sarà quindi indispensabile guardare a questa patologia nella prospettiva di un ulteriore e considerevole aumento della sopravvivenza.

Marcello Marci^{1*}, Grazia Crescimanno², Paola Vaccaro¹

¹*U.O.C. Cardiologia, Azienda Ospedali Riuniti
Villa Sofia Cervello, Palermo*

²*Istituto per la Ricerca ed Innovazione Biomedica (IRIB),
Consiglio Nazionale delle Ricerche, Palermo*

**e-mail: marcellomarci60@gmail.com*

BIBLIOGRAFIA

1. Frascaro F, Sanguettoli F, Pavasini R. Un ECG che parla chiaro. *G Ital Cardiol* 2023;24:865.
2. Landfeldt E, Thompson R, Sejersen T, McMillan HJ, Kirschner J, Lochmüller H. Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Epidemiol* 2020;35:643-53.
3. Wittlieb-Weber CA, Villa CR, Conway J, et al. Use of advanced heart failure therapies in Duchenne muscular dystrophy. *Prog Pediatr Cardiol* 2019;53:11-4.
4. Groh WJ, Bhakta D, Tomaselli GF, et al. 2022 HRS expert consensus statement on evaluation and management of arrhythmic risk in neuromuscular disorders. *Heart Rhythm* 2022;19:e61-120.