

Una “strana” extrasistolia: dall'ECG alla genetica

Maria Vittoria Caprio¹, Assunta Di Domenico², Marco Merlo^{3,4}, Gianfranco Sinagra^{3,4}

¹Dipartimento di Neuroscienze, Imaging e Scienze Cliniche, Università degli Studi “G. d'Annunzio” Chieti-Pescara, Chieti

²Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara

³S.C. Cardiologia, Dipartimento Cardioracovascolare, Centro per la Diagnosi e Cura delle Cardiomiopatie, Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina e Università degli Studi di Trieste

⁴European Reference Network for rare, low-prevalence, or complex diseases of the Heart (ERN GUARD-Heart)

G Ital Cardiol 2024;25(8):545

DIAGNOSI ECG?

1. Extrasistolia multifocale ectopica Purkinje-relata
2. Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica
3. Sindrome Wolff-Parkinson-White
4. Dissociazione atrioventricolare

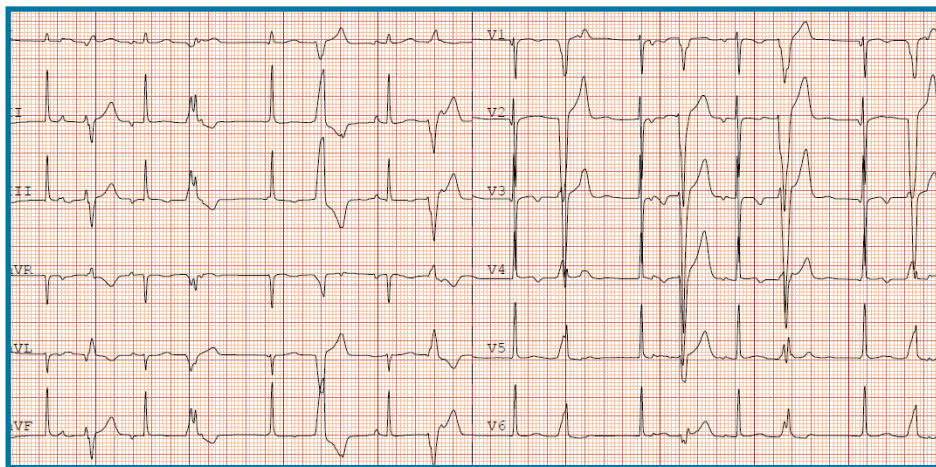
DESCRIZIONE DEL CASO

Donna di 19 anni, familiarità per extrasistolia ventricolare polimorfa, in buono stato di salute. Da circa 1 anno insorgenza di cardiopalmo e dispnea; riscontro all'ECG Holter di frequente extrasistolia ventricolare polimorfa. Eseguita risonanza magnetica cardiaca con riscontro di lieve disfunzione sistolica ventricolare sinistra e presenza

di late gadolinium enhancement in sede subepicardica della parete infero-laterale. Avviata terapia antiaritmica con beta-bloccante risultata inefficace con progressivo incremento del burden extrasistolico (38 000/24 h). Al picco dello sforzo, in corso di test ergometrico, quasi completa soppressione dei battiti ectopici. L'analisi genetica è risultata positiva per mutazione “gain-of-function” del gene SCN5A, variante c.665G>A p.(Arg222Gln) in eterozigosi.

DESCRIZIONE DELL'ECG

Rari battiti sinusali interpolati tra frequenti extrasistoli ventricolari polimorfe ad origine biventricolare, extrasistoli atriali e giunzionali.



DISCUSSIONE

Il quadro clinico-strumentale è suggestivo per **cardiomiopatia secondaria ad extrasistolia multifocale ectopica Purkinje-relata** (MEPPC) per cui è stata avviata terapia con flecainide, che è nota essere efficace nella riduzione del burden aritmico con conseguente miglioramento della funzione sistolica. La MEPPC è una patologia rara, geneticamente determinata, caratterizzata da frequentissime extrasistoli a partenza dal sistema di Purkinje, spesso associata a cardiomiopatia dilatativa. Le caratteristiche principali sono: a) numerosissime extrasistoli ventricolari polimorfe, sopraventricolari e giunzionali; b) familiarità per extrasistolia ventricolare; c) mutazione “gain-of-function” del gene SCN5A. Risulta, pertanto, fondamentale diagnosticare tale patologia in quanto la terapia antiaritmica con farmaci di classe Ic previene la mortalità, mentre l'ablazione transcateretere e i farmaci anti-scompenso risultano inefficaci.