

Un tracciato inaspettato

Enrico Guido Spinoni, Natascia Cerrato, Marco Scaglione

S.C. Cardiologia, Elettrofisiologia, Ospedale Cardinal Massaia, Asti

G Ital Cardiol 2025;26(4):220

DIAGNOSI ECG?

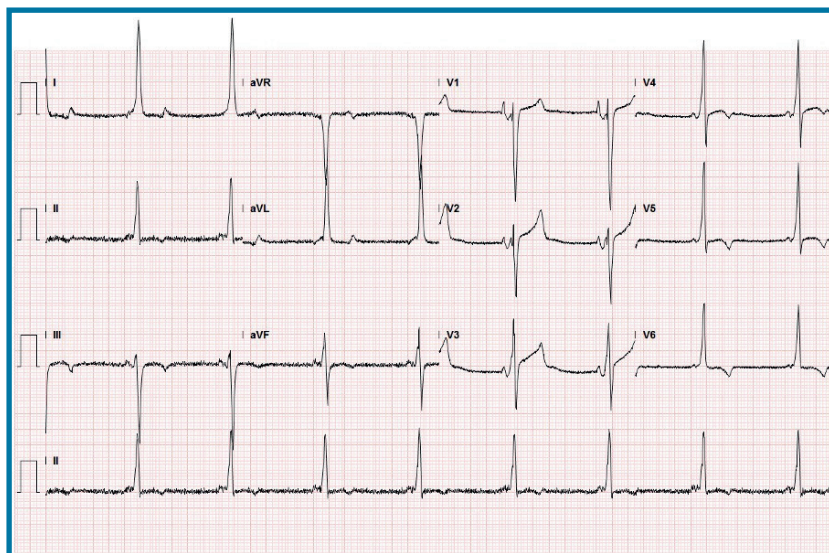
1. Cardiomiopatia ipertrofica apicale
2. Sindrome Wolff-Parkinson-White da via accessoria medio-settale
3. Malattia di Anderson-Fabry
4. Sindrome da mutazione del gene *PRKAG2*

DESCRIZIONE DEL CASO

Uomo di 19 anni giunge all'osservazione per cardiopalmo con documentazione di fibrillazione atriale parossistica.

DESCRIZIONE DELL'ECG

Bradycardia sinusale 50 b/min. Dilatazione atriale sinistra. PR 0.10s, onda delta. Aumentati voltaggi QRS e onde T negative asimmetriche.



DISCUSSIONE

Il paziente presentava episodi di fibrillazione atriale parossistica, associati al riscontro ECG di preeccitazione ventricolare. Lo studio elettrofisiologico dimostrava la presenza di conduzione atrioventricolare su via anomala a sede medio-settale destra con caratteristiche di basso rischio, senza chiara evidenza di sottostante conduzione su via nodo-hissiana. L'ecocardiogramma e la risonanza magnetica cardiaca mostravano segni di ipertrofia ventricolare sinistra concentrica. Si decideva inoltre di effettuare l'analisi genetica, che evidenziava la presenza della variante c.905G>A p.(Arg302Gln) nel gene *PRKAG2* in eterozigosi. Successivamente, all'età di 39 anni, per la comparsa di severa disfunzione sinusale, veniva sottoposto ad impianto di pacemaker bicamerale. La **sindrome da mutazione del gene *PRKAG2*** (che codifica per la subunità regolatoria $\gamma 2$ della protein-chinasi AMP-attivata) è una rara patologia ereditaria del metabolismo cardiaco, autosomica dominante, caratterizzata dalla triade ipertrofia ventricolare, preeccitazione e aritmie (sia tachiaritmie che blocchi atrioventricolari di grado avanzato e/o disfunzione sinusale con necessità di elettrostimolazione permanente in giovane età). La sua prevalenza è attualmente sconosciuta, si stima che possa interessare circa 1:100 pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica e disturbi di conduzione. Le aritmie sopraventricolari, in particolare fibrillazione e flutter atriale, sono presenti nel 30-40% dei casi. Una diagnosi precoce in soggetti giovani che presentino ipertrofia ventricolare, preeccitazione e disturbi di conduzione è fondamentale, vista l'elevata incidenza di aritmie e morte improvvisa.