

DALLA PELLE AL CUORE



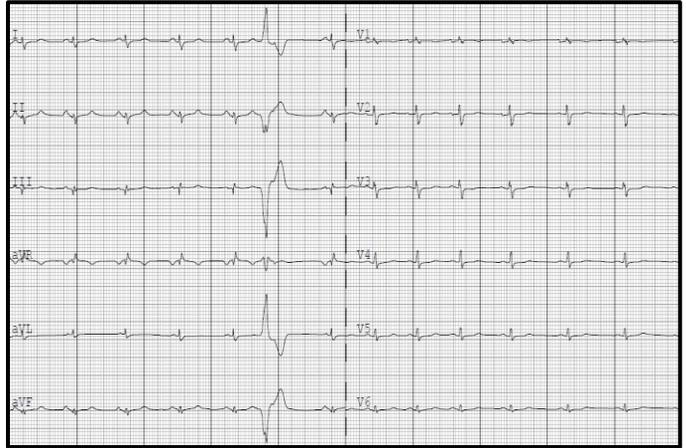
Università di Genova

Claudia Campanello ¹, Claudia Mercuri ¹, Maria Elena Eugenia Derchi ², Alessandra Siboldi ², Gianluca Trocchio ², Massimiliano Cecconi ³, Maurizio Marasini ²

¹ Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica, Scienze Materno-Infantili (DINOGMI), Università degli Studi di Genova, Istituto Giannina Gaslini, IRCCS, Genova, Italia
² UOC Cardiologia e Cardiochirurgia, IRCCS G.Gaslini, Genova
³ UOC Laboratorio di Genetica Umana, IRCCS G.Gaslini, Genova

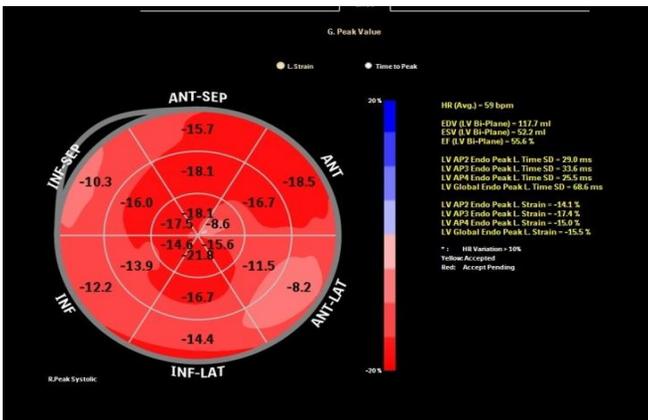
CASE REPORT: Presentiamo il caso di una ragazza di 13 anni, origine caucasica, anamnesi patologica remota e familiare silenti per eventi cardiovascolari e/o morte cardiaca improvvisa, giunta alla nostra attenzione per episodio di febbricola, epigastralgia, pirosi e nausea associati a lieve aumento degli indici di miocardionecrosi e a negatività degli indici infiammatori.

ECG: complessi QRS uniformemente ipovoltati con anomalie diffuse della fase di ripolarizzazione.



ECOCARDIOGRAMMA COLOR-DOPPLER: Dimensioni del ventricolo sinistro ai limiti superiori di norma, setto interventricolare ipocinetico, una piccola cripta settale, frazione di eiezione biplana 50%, Global Longitudinal Strain (GLS) -15.5%.

Holter-ECG: Extrasistolia ventricolare polimorfa. Un episodio di tachicardia ventricolare non sostenuta, asintomatica, per cui impiantato Loop-Recorder, per un monitoraggio continuativo.

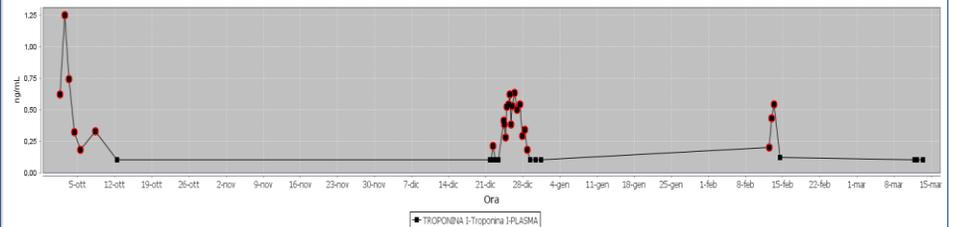


RM CARDIACA: Quadro di miocardite acuta polifocale.

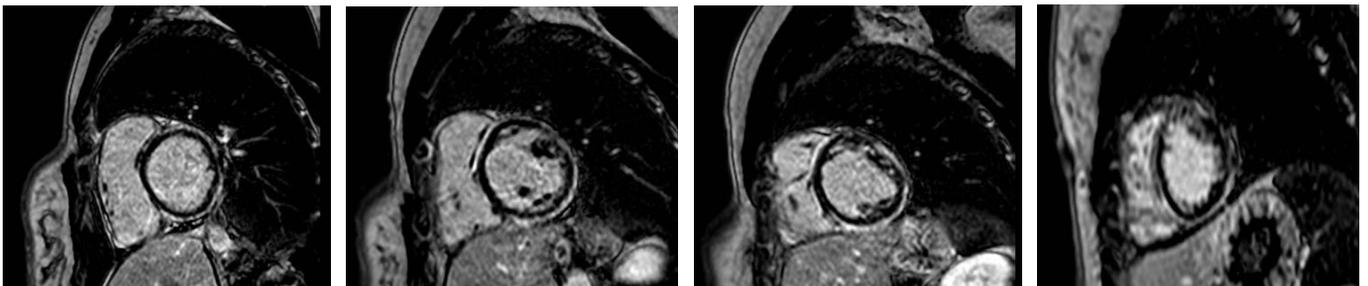


Escluse cause infettive e autoimmunitarie e avviata terapia cardioprotettiva con ace-Inibitore e beta-bloccante.

Nei 5 mesi successivi altri 3 episodi clinicamente sovrapponibili con evidenza di minimo incremento della Troponina in corso di evento acuto (max 1.25 ng/mL, v.n. < 0.16).



Considerata la morfologia dell'ECG e l'esito patologico del GLS con funzione sistolica del ventricolo sinistro ancora conservata, si ripeteva **RM cardiaca**: diffusa ed estesa positività al Delayed Enhancement (DE) con coinvolgimento quasi pansegmentario e pattern di distribuzione intramiocardico in sede settale e subepicardico negli altri segmenti; focale interessamento del ventricolo destro al DE, non precedentemente descritto.



DIAGNOSI DIFFERENZIALE:

- episodi miocarditici ricorrenti da causa indeterminata
- sarcoidosi cardiaca
- **cardiomiopatia da deficit di desmoplachina**

Fenotipo: cheratosi palmo-plantare e capelli sottili e lanosi

Analisi genetica: doppia eterozigosi delle varianti c.1267-2A>G del gene DSP (patogenetica per cardiomiopatia aritmogena) e c.-3G>A gene DSG2 (incerto significato patogenetico)

Sospetto diagnostico di Sindrome di Carvajal, per cui sono in corso ulteriori approfondimenti.