



VALUTAZIONE DEL RISCHIO ARITMICO NELLA LIPODISTROFIA GENERALIZZATA: UN CASE REPORT FAMILIARE

Y. Li Bergolis¹, R. Rosso², G. Genoni³, M. Castagno³, M. Gagliardi¹, A. Panizza², A. Giordano², S. Bellone^{1,4}, I. Rabbone¹, G. Patti⁷, F. Prodani^{1,4,5}

¹ Divisione di Pediatria, Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale. ² Divisione di Cardiologia, Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale. ³ Divisione di Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale. ⁴ Centro di Ricerca Trasazionale sulle Malattie Autoimmuni e Allergiche, Università del Piemonte Orientale. ⁵ Divisione di Endocrinologia, Dipartimento di Medicina Trasazionale, Università del Piemonte Orientale

Introduzione

Le lipodistrofie costituiscono un gruppo eterogeneo di disordini rari caratterizzati da **mancanza o disfunzione del tessuto adiposo**. La forma congenita generalizzata di tipo 4 (CGL4) è caratterizzata da una mutazione del gene PTRF, coinvolto nella formazione delle caveole. Tra le manifestazioni cardiologiche si annoverano la **cardiomiopatia ipertrofica** associata a deposizione di tessuto adiposo a livello cardiaco e un elevato rischio aritmico con **aumentata incidenza di morte cardiaca improvvisa**. Descriviamo il caso di due fratelli affetti da CGL4, in terapia con metreleptina, sottoposti a valutazione del rischio di SCD in un centro di terzo livello.

Caso 1 – Fratello maggiore

D.I.D. ha ricevuto la diagnosi a sei anni. Mai episodi sincopali (classe NYHA II). ECG di norma. All'ecocardiografia evidenza di lieve insufficienza mitralica e dilatazione biventricolare con cinesi conservata. Ad un Holter ECG 24 ore di follow-up si documentavano numerosi BEV organizzati anche in coppie e triplette e alcuni run di **TVNS**, per cui iniziava terapia con betabloccante (nadololo 0,5 mg/kg/die)



Caso 2 – Sorella minore

V.I.D. ha ricevuto la diagnosi all'età di tre anni ed è portatrice di un'ulteriore mutazione in eterozigosi del gene PHKB per glicogenosi IXb. È descritto un **arresto cardiaco** a tre mesi di vita, avvenuto in un Paese estero e di cui non si dispone della documentazione. È descritto un ulteriore episodio di peri-arresto documentato da un tracciato ECG di **TPSV** a 214 bpm, per cui iniziava terapia con digossina e bisoprololo, proseguita per un anno e poi sospesa. Dopo quattro anni libera da eventi cardiologici, ad un Holter ECG 24 ore di follow-up si documentavano numerosi BEV organizzati anche in coppie e triplette e alcuni run di TPSV, per cui iniziava nuovamente terapia con betabloccante (nadololo 0,5 mg/kg/die).

Discussione

I due fratelli vengono seguiti regolarmente con ECG, Holter ECG ed ecocardiografia annuali. Entrambi sono stati sottoposti a **RMN cardiaca** con evidenza di dilatazione biventricolare con cinesi conservata, sebbene ai limiti inferiori della norma, e senza alterazioni della caratterizzazione tissutale.

La **valutazione aritmologica** presso un centro di riferimento ha confermato per ora l'indicazione a **proseguire la terapia betabloccante** e a **sopraspedere all'impianto preventivo di ICD**, in considerazione di età, peso, anamnesi (documentazione incompleta), manifestazioni cliniche e buon controllo degli eventi aritmici con la farmacoterapia. Non si sono finora verificati ulteriori eventi aritmici.

Conclusione

I pazienti affetti da lipodistrofia generalizzata richiedono un'attenta valutazione sia del rischio evolutivo verso la cardiomiopatia ipertrofica con conseguente scompenso cardiaco sia del rischio di eventi aritmici maggiori con conseguente possibile SCD.

La **stratificazione** dei pazienti **in classi di rischio** permette di impostare una terapia personalizzata e di identificare i pazienti che possano eventualmente beneficiare dell'impianto di un defibrillatore automatico in prevenzione primaria o secondaria e il **timing dell'impianto**.

ABBREVIAZIONI

SCD (Sudden Cardiac Death), BEV (Battiti Prematuri Ventricolari), TVNS (Tachicardia Ventricolare Non Sostenuta), TPSV (Tachicardia Parossistica Sopra-Ventricolare), ICD (Defibrillatore Cardiaco Implantabile)

CITAZIONI

Mancipoli V, [...] Prodani F (2023) A new mutation in the CAVIN1/PTRF gene in two siblings with congenital generalized lipodystrophy type 4: case reports and review of the literature. Front.Endocrinol. 14:1212729. doi: 10.3389/fendo.2023.1212729

