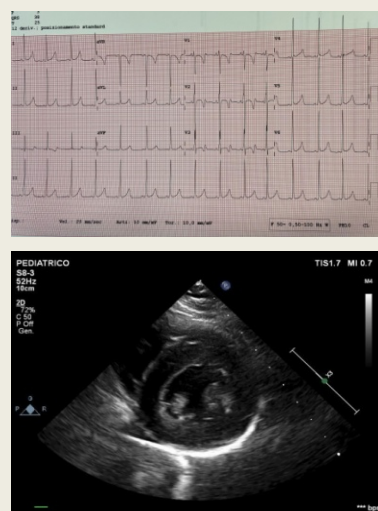


Impianto di loop recorder in soggetto di età pediatrica con sindrome di Danon e aritmia extrasistolica ventricolare

Silvana Catucci, Maristella Lombardi, Ugo Vairo
Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari

Introduzione: La sindrome di Danon è una rara malattia da accumulo legata al cromosoma X causata da mutazione del gene LAMP2, che si esprime a livello cardiaco con cardiomiopia ipertrofica e conseguente scompenso cardiaco ed aritmie.

Caso clinico: La piccola C. giunge alla nostra osservazione all'età di 3 anni per aritmia extrasistolica ventricolare. La nonna materna è deceduta improvvisamente all'età di 36 anni, con riscontro all'esame autoptico di cardiomiopia ipertrofica. La mamma, deceduta a 28 anni per scompenso cardiaco refrattario, era affetta da sindrome di Danon con cardiomiopia ipertrofica ad evoluzione dilatativa, episodi di fibrillazione atriale parossistica e tachicardia ventricolare sostenuta, sindrome di Wolff-Parkinson-White, già sottoposta ad impianto di ICD ed in lista per trapianto cardiaco. La piccola, asintomatica, presenta alla nostra prima valutazione un ecocardiogramma normale; l'Holter ECG delle 24 ore documenta numerose extrasistoli ventricolari isolate, monomorfe, talora ordinate in cadenza bigemina. Viene avviata analisi genetica che accerta la presenza della mutazione germinale nel gene LAMP2 c.928G>A (correlata in letteratura alla malattia di Danon). Nel corso del follow up la paziente, sempre asintomatica per sincope e/o cardiopalmo, presenta comparsa di lieve ipertrofia concentrica del ventricolo sinistro; all'Holter persistenza di rare extrasistoli ventricolari monomorfe, non ripetitive. All'età di 5 anni si esegue impianto di loop recorder impiantabile; la procedura risulta ben tollerata e priva di complicanze e si osserva un ottimo sensing dell'onda R (1,03 mV). Viene inoltre intrapresa terapia con betabloccante. Avviato il monitoraggio a distanza, si osservano nel primo mese dall'impianto alcuni falsi episodi di tachiaritmie dovuti a doppio conteggio per la presenza di onde T di elevato voltaggio; dopo riprogrammazione del dispositivo non si verificano ulteriori falsi allarmi. Nel corso di circa 3 anni il monitoraggio con loop recorder ha permesso di documentare l'assenza di episodi bradi e tachiaritmici sostenuti. Si è inoltre osservata al follow up clinico la riduzione del burden aritmico, con scomparsa pressoché totale delle extrasistoli ventricolari.



Conclusioni: L'impianto di loop recorder rappresenta una procedura sicura ed affidabile in età pediatrica per il monitoraggio di pazienti a rischio aritmico che non abbiano indicazione evidente all'impianto di defibrillatore. In particolare, la sindrome di Danon si esprime fenotipicamente con la comparsa di cardiomiopia ipertrofica nella seconda-terza decade di vita; è quindi necessario identificare i soggetti di età pediatrica che possano essere più a rischio di eventi aritmici improvvisi.