



# Caso clinico

**CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA NEL  
PAZIENTE CON MALATTIA DI FABRY**

Mancata Diagnosi

# Anamnesi



LUCIA

- Donna 39 anni
- **Familiarità per disturbi del ritmo cardiaco** (il padre ha un impianto di PM bicamerale per BAV III)
- Nessun fattore di rischio cardiovascolare (PA 110/80 mmHg)
- **Proteinuria** (comparsa a 28 anni dopo la gravidanza).  
Funzione renale conservata (creatinina 0,60 mg/dL)
- Saltuari episodi di **oppressione toracica**

# Peggioramento dei sintomi

Lucia si rivolge al cardiologo insospettata dal **senso di oppressione toracica**, ma non le vengono prescritti ulteriori esami da fare.



Trascorrono così 5 anni e nel 1997 all'età di 44 anni Lucia si rivolge nuovamente al cardiologo a causa di **episodi ingravescenti di dolore toracico "atipico"** (sia da sforzo, sia a riposo).



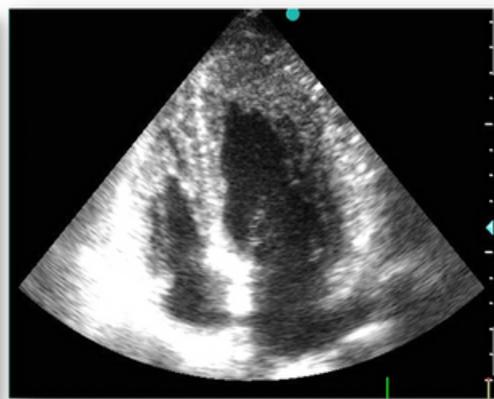
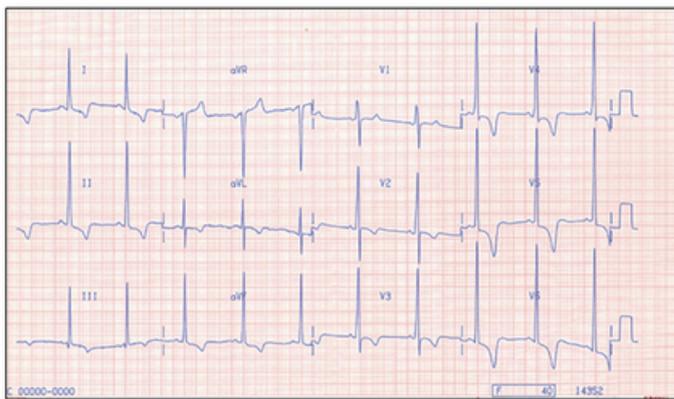
La paziente mostra ancora **proteïnuria** ma funzione renale conservata (creatinina 0,7 mg/dL).



A questo punto il cardiologo richiede ulteriori esami di controllo

# Referti clinici

- **ECG:** ritmo sinusale, IVS, onda T negativa anteriore e laterale
- **Ecocardiogramma:** Ipertrofia VS porzione media ed apicale (SIV 15 mm; PP 11). Funzione sistolica nella norma (FE 60%)
- **Scintigrafia miocardica con stress test:** perfusione omogenea



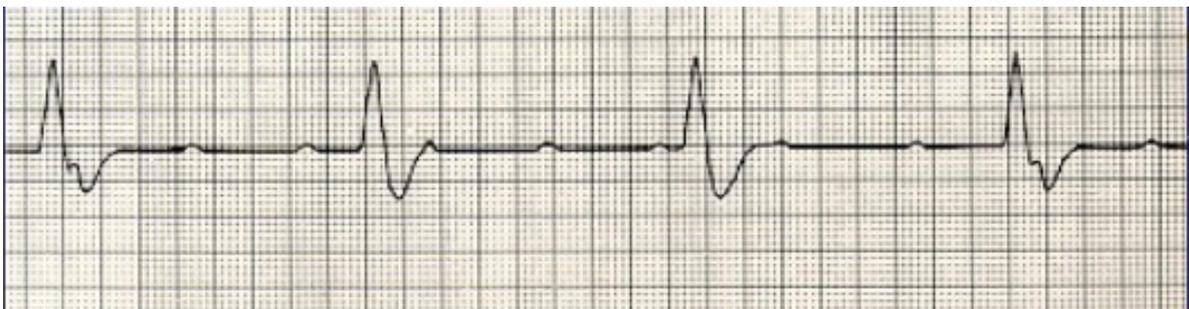
# Diagnosi

Alla paziente viene diagnosticata una  
**CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA**  
**MA NON DI FABRY!**

**10 anni dopo** all'età di 54 anni il quadro clinico della paziente risulta peggiorato con:

- EPISODI PRE-SINCOPALI
- ASTENIA INGRAVESCENTE
- DISPNEA

**ECG TELEMETRIA: BAV COMPLETO**



**IMPIANTO DI PACEMAKER BICAMERALE**

# Follow Up

Trascorrono altri **3 anni** (18 anni in totale dalla prima visita cardiologica):

**Proteinuria persistente** (900 mg/24h)  
(Creatinina 0,66 mg/dL; GFR > 90 ml/min/1,73 mq)

**Il cardiologo chiede stavolta il consulto del nefrologo che propone:**

Biopsia Renale	→	Rifiutata dalla paziente
Dosaggio attività $\alpha$ -Gal	→	D22 nmoli/mg/h (v.n. 20-65 nmoli/mg/h)
Test Genetico per le mutazioni del Gene GLA	→	MUTAZIONE MISSENSE (p.Leu243Ser) sul gene GLA

# Malattia di Anderson - Fabry

Finalmente viene  
effettuata la diagnosi di

Malattia di  
Anderson - Fabry



A questo punto del decorso il danno cardiaco  
è già esteso e grave

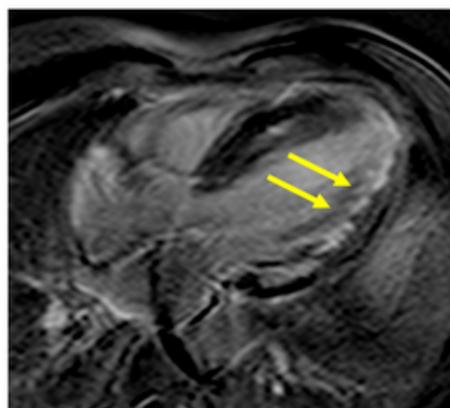
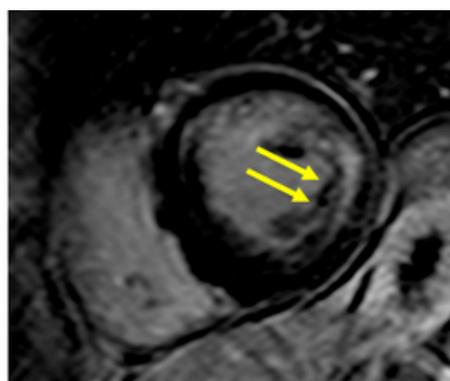
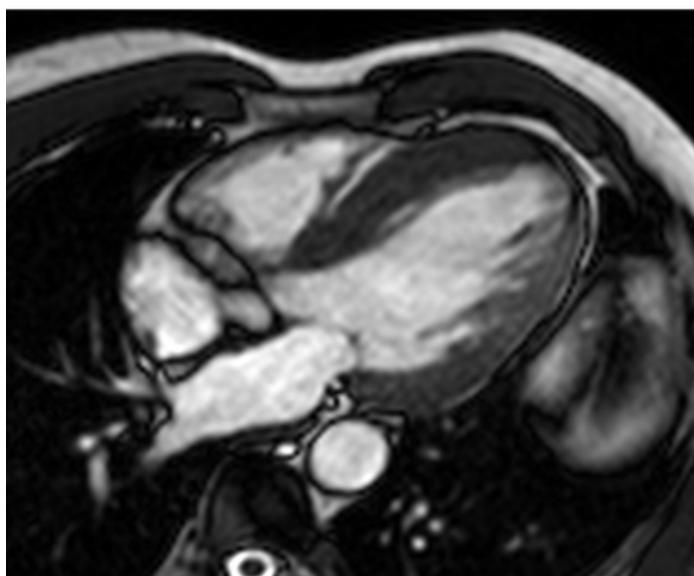


Università degli Studi di Firenze



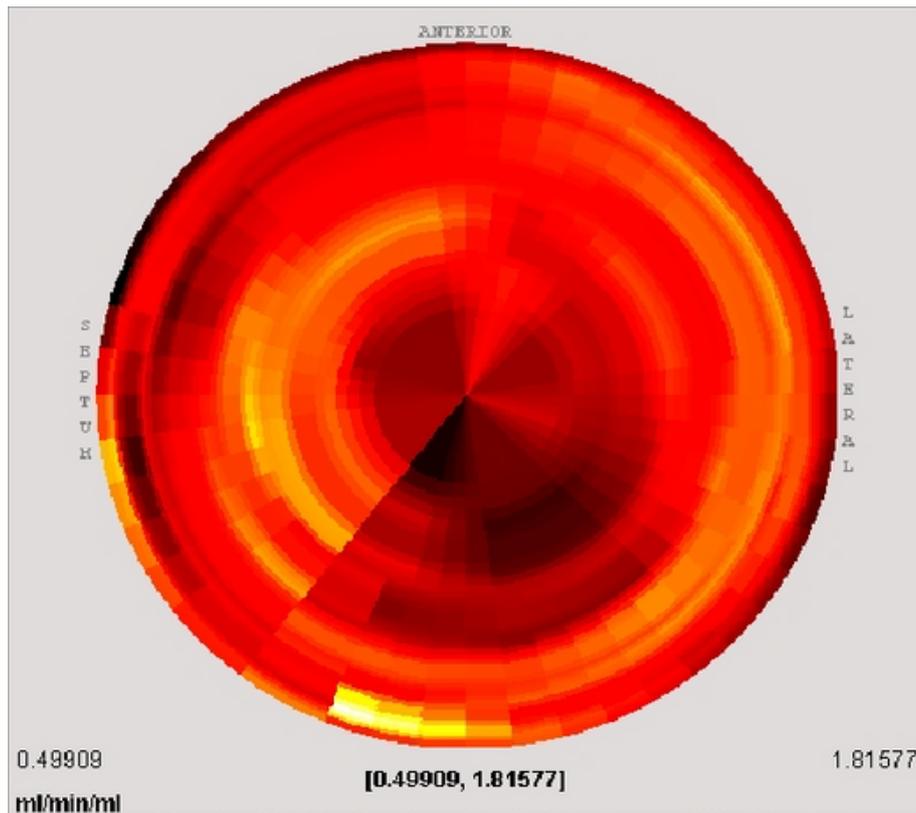
UNIT CARDIOMIOPATIE  
Az. Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

# RMN Cardiaca



**Cardiomiopatia ipertrofica, fibrosi a sede laterale (frecce)**

# PET Cardiaca



## GRAVE DISFUNZIONE MICROVASCOLARE

Flusso Massimale dopo  
infusione di Dipyridamolo  
**0.93 ml/min/mg**

# Referral al centro specializzato

La paziente viene inviata al Centro di Riferimento  
Cardiomiopatie AOU Careggi

**2010:** Classe NYHA II → E.R.T.  
(proteinuria da 900 a 600 mg/24h)

↓  
**2014:** Ictus ischemico senza esiti

↓  
**2015:** Edema polmonare acuto → DECESSO PER SCOMPENSO REFRATTARIO



Università degli Studi di Firenze



UNIT CARDIOMIOPATIE  
Az. Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

# Ritardo diagnostico

1992

Comparsa dei primi segni

2010

Diagnosi



**18 anni di  
ritardo  
diagnostico!**

# Conclusioni

## RED FLAGS

Che avrebbero dovuto farci pensare!!!



### STORIA FAMILIARE

padre portatore di PM per  
blocco AV completo

### PROTEINURIA

in giovane età e senza  
cause apparenti

### IPERTROFIA CARDIACA

sviluppata in breve tempo

### BLOCCO AV COMPLETO

impianto di PM bicamerale

