



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).



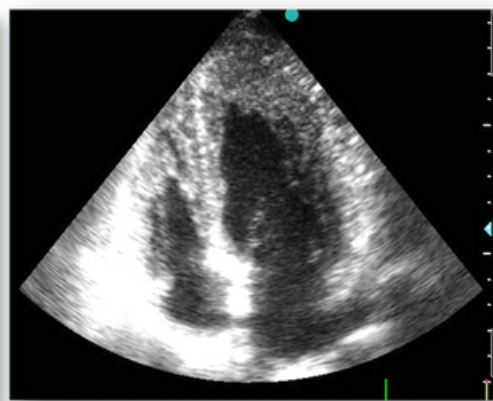
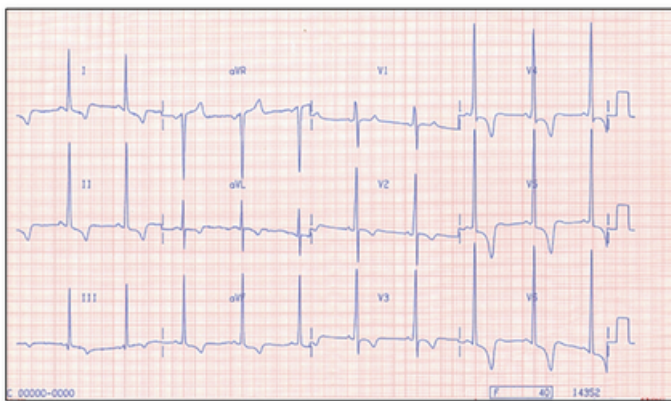
La paziente mostra ancora **proteïnuria** ma funzione renale conservata (creatinina 0,7 mg/dL).



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



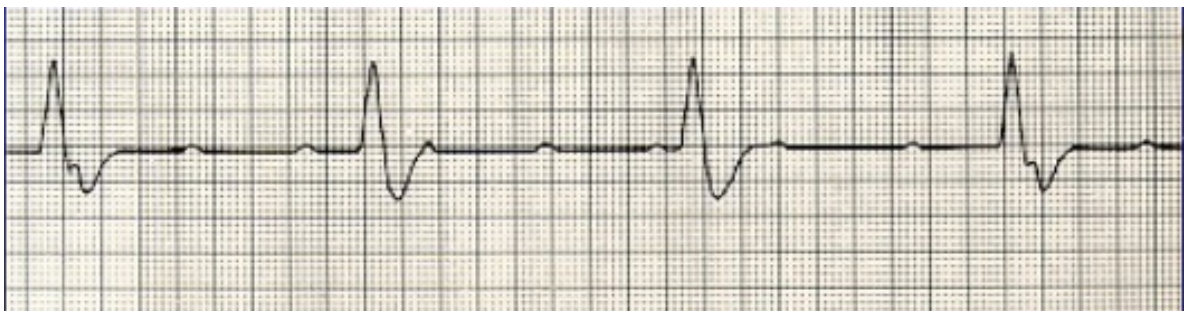
Diagnosi

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 α -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

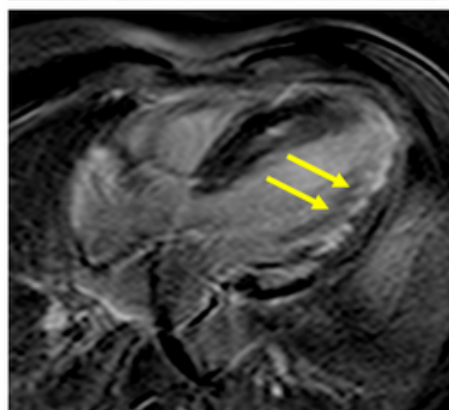
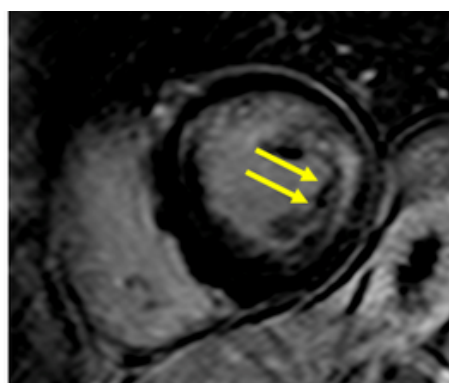
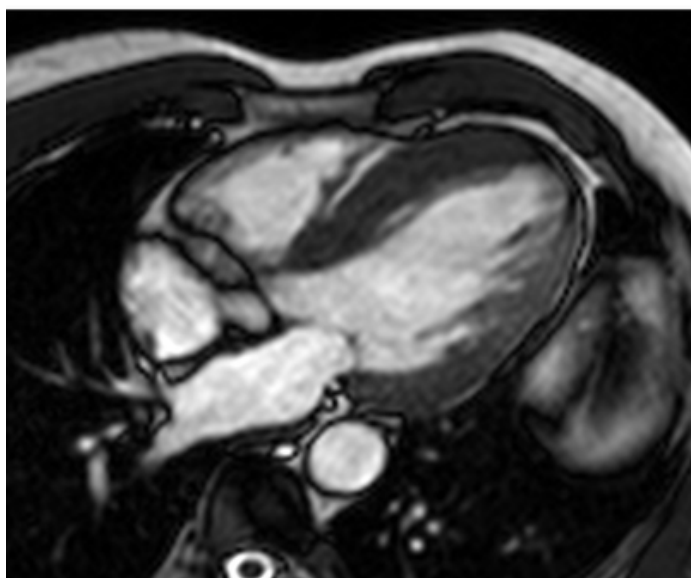


Università degli Studi di Firenze



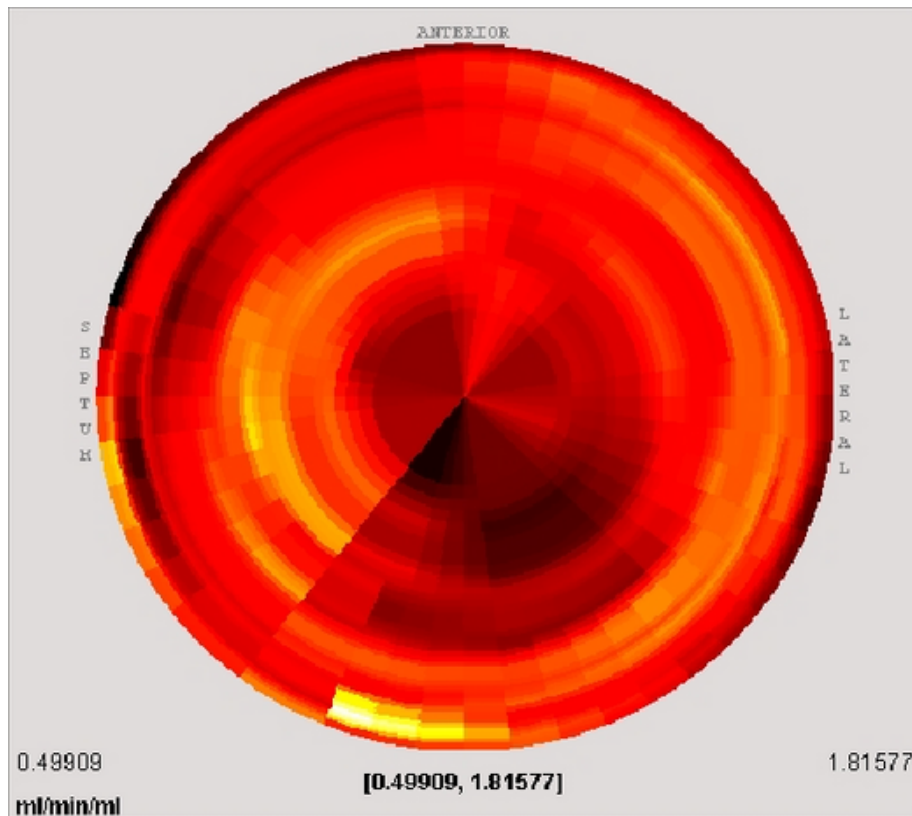
UNIT CARDIOMIOPATIE
Az. Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

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

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

