

CASE REPORT

ANOMALIE CARDIACHE MISDIAGNOSTICATE IN PAZIENTE AFFETTO DA SINDROME DI DIGEORGE

Filippucci L.¹, Faleburle A.², Cerasari A.², Russo A.¹, Sanesi L.², Scalera G.B.³, Vaudo G.²

¹ Unità Operativa di Cardiologia Riabilitativa e Prevenzione Patologie Cardiovascolari, USL Umbria 1, Perugia, Italy

² SC di Medicina Interna Azienda Ospedaliera "S. Maria" di Terni, Scuola di Specializzazione in Medicina dello Sport e dell'Esercizio Fisico, Università di Perugia, Italy

³ SC di Radiologia1 Azienda Ospedaliera di Perugia, Dipartimento di Diagnostica per Immagini e di Laboratorio, Perugia, Italy

Parole chiave:
delezione 22q11, Sindrome di Di George, arco aortico destro-posto, aorta bicuspidale

ABSTRACT

La Sindrome di DiGeorge è una rara malattia dovuta alla perdita o delezione di una porzione del cromosoma 22 (22q11.2).

Questo caso ha lo scopo di sottolineare che nei quadri sindromici, pur in assenza di sintomi o di segni clinici ed elettrocardiografici riferibili a cardiopatia, è necessaria un'attenzione particolare con esami di secondo livello al fine di escludere una cardiopatia strutturale che, potrebbe essere silente ma costituire una controindicazione allo svolgimento di certi tipi di attività sportiva.

INTRODUZIONE

La sindrome da delezione del cromosoma 22 è una delle patologie da delezione più frequentemente riscontrate nella popolazione generale.

Si stima infatti che l'incidenza oscilli tra 1:6000 e 1:2000 nati vivi. Nell'80% dei casi la trasmissione è sporadica, mentre in una minoranza dei casi la trasmissione avviene per via autosomica dominante.

Clinicamente tale patologia si manifesta con ipo-aplasia del timo e delle ghiandole paratiroidi con conseguenti manifestazioni cliniche quali infezioni ricorrenti per deficit del sistema immunitario, ipocalcemia e convulsioni neonatali a cui si aggiungono anomalie a carico dell'apparato cardiovascolare e tipiche caratteristiche cranio-facciali ⁽¹⁾.

This article was published on March 28, 2019, at SIMEDET.EU.

doi.org/10.30459/2019-5
Copyright © 2019 SIMEDET.

CASE REPORT

Giunge alla nostra attenzione paziente di sesso femminile di anni 13, inviataci per effettuare una valutazione cardiologica di routine in previsione dell'inizio dell'attività sportiva.

La sua anamnesi cardiologica descriveva un difetto interatriale ed interventricolare di lieve entità, risoltisi poi spontaneamente.

I controlli successivi durante le varie fasi dello sviluppo erano risultati negativi per patologie cardiovascolari.

All'esame obiettivo era apprezzabile solamente un soffio sistolico, intensità 1/6, in regione precordiale, privo di irradiazione.

La nostra valutazione ecocardiografica evidenziava una valvola aortica dismorfica con parziale fusione periferica del lembo coronarico sinistro con il destro, funzionalmente bicuspidi, tuttavia non complicata da vizi valvolari.

Veniva inoltre evidenziata la presenza di “cross pulmonary arteries”, ovvero di una origine dei rami polmonari destro e sinistro dalle porzioni opposte del tronco polmonare e veniva inoltre rilevata una accelerazione del flusso a livello dell'istmo aortico con picco di circa 2 m/s e sospetto di arco aortico destroposto.

Si richiedeva pertanto un'angio-RMN per lo studio dell'aorta, anche al fine di escludere un'eventuale coartazione della stessa, condizione frequentemente associata sia alla sindrome che alla bicuspidia ⁽²⁾.

La RMN confermava la destroposizione dell'arco e l'assenza di coartazione.

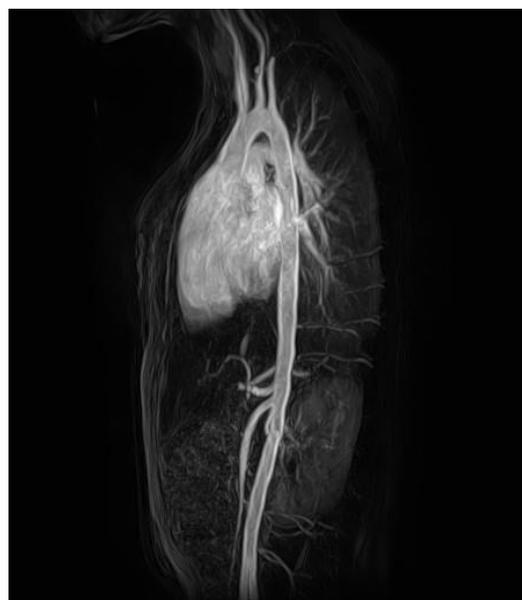


FIG. 1,2 - L'INDAGINE CON ANGIO-RMN MOSTRA, IN SEZIONE SAGITTALE, LA DESTROPOSIZIONE AORTICA CONSENSUALMENTE ALLA LOCALIZZAZIONE EPATICA

CONCLUSIONI

Un'attenta indagine cardiologica si rende sempre necessaria in tutti i pazienti, in modo particolare nei quadri sindromici e tantopiù in vista della concessione di idoneità sportiva agonistica.

Nel 75% dei pazienti affetti da S. di DiGeorge è presente difetto tronco-conale che, insieme all'ipocalcemia, può rappresentare il quadro d'esordio.

Tra tali difetti vengono evidenziate con maggior frequenza: interruzione dell'arco aortico, persistenza del tronco arterioso, tetralogia di Fallot, atresia della polmonare con difetto interventricolare ed anomalie a carico della valvola aortica e dell'arco come nel caso in questione.

Queste anomalie possono causare compressione tracheobronchiale ed esofagea e quadri anomali di flusso ematico^{(3) (4) (5)}.

La divisione chirurgica dell'anello vascolare è indicata in ogni paziente che presenti sintomi da compressione delle vie aeree o digestive⁽⁶⁾.

Da quanto esposto si evince che una diagnosi tempestiva ed il trattamento precoce di queste anomalie congenite può salvare la vita dei pazienti o quantomeno garantire agli stessi una qualità di vita soddisfacente.

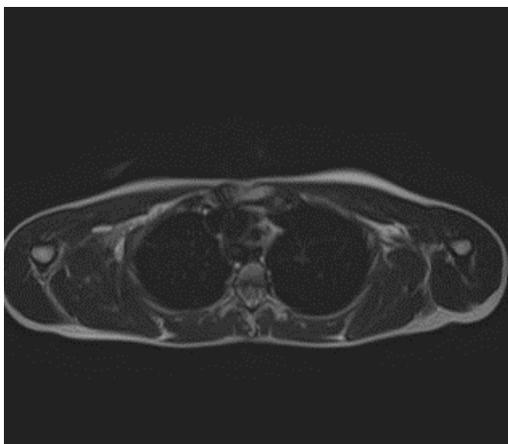


FIG. 3 - VISIONE DELL'ARCO AORTICO IN SEZIONE TRASVERSALE

BIBLIOGRAFIA

1. Hacıhamdioğlu B, Hacıhamdioğlu D, Delil K. 22q11 deletion syndrome: current perspective. *Appl Clin Genet.* 2015; 8: 123-32
2. McElhinney DB, Clark BJ 3rd, Weinberg PM, Kenton ML, McDonald-McGinn D, Driscoll DA, Zackai EH, Goldmuntz E. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. *Journal of the American College of Cardiology* 2001; 37: 2114-9
3. Bassett AS, McDonald-McGinn DM, Devriendt K, Digilio MC, Goldenberg P, Habel A, Marino B, Oskarsdottir S, Philip N, Sullivan K, Swillen A, Vorstman J; International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium. Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr.* 2011; 159: 332-9
4. Habel A, Herriot R, Kumararatne D, Allgrove J, Baker K, Baxendale H, Bu'Lock F, Firth H, Gennery A, Holland A, Illingworth C, Mercer N, Pannebakker M, Parry A, Roberts A, Tsai-Goodman B. Towards a safety net for management of 22q11.2 deletion syndrome: guidelines for our times. *Eur J Pediatr.* 2014; 173: 757-765
5. Momma K. Cardiovascular anomalies associated with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Cardiol.* 2010; 105: 1617-1624
6. Garcia P, Anjos R, Abecassis M, Santos JA, Martins FM. DiGeorge syndrome and vascular ring. An unusual association with multidisciplinary approach. *Rev Port Cir Cardiorac Vasc.* 2009; 16: 129-32