

Se le cose non tornano, o tornano ... troppo

Enrico Puccioni¹, Luca Paperini¹, Pierluigi Festa²

Caso clinico discusso da Michele Galli¹

¹U.O. di Cardiologia, ASL6, Spedali Riuniti, Livorno, ²Cardiologia Pediatrica, Ospedale G. Pasquinucci, Massa

(G Ital Cardiol 2009; 10 (2): 118-123)

Le informazioni sul paziente (testo in neretto) vengono presentate in stadi successivi ad un clinico esperto; le informazioni ricevute vengono commentate dal clinico (testo in chiaro), che condivide il suo ragionamento con il lettore. Il caso è completato da un commento degli autori.

© 2009 AIM Publishing Srl

Ricevuto il 28 luglio 2008; nuova stesura il 14 ottobre 2008; accettato il 15 ottobre 2008.

Per la corrispondenza:

Dr. Enrico Puccioni

Via Ugolini, 43

57128 Livorno

E-mail:

enricopuccioni@libero.it

Dr. Michele Galli

U.O. di Cardiologia

Spedali Riuniti

Viale Alfieri, 36

57124 Livorno

E-mail: m.galli@

nord.usl6.toscana.it

A seguito della comparsa da alcune ore di cardiopalmo associato a dispnea, sudorazione profusa e oppressione toracica, una donna di 54 anni si presentava presso il Pronto Soccorso dell'ospedale. In anamnesi la paziente segnalava ipertensione arteriosa "borderline" per cui non assumeva alcuna terapia farmacologica; a seguito di un episodio convulsivo 6 anni prima, dopo ricovero in reparto neurologico, era stata intrapresa terapia con carbamazepina. Da alcuni anni inoltre avvertiva brevi episodi di cardiopalmo, a regressione spontanea, insorgenti prevalentemente nelle ore notturne.

All'ingresso in Pronto Soccorso la paziente si presentava eupnoica con cute pallida, fredda e sudata. L'esame obiettivo evidenziava un'attività cardiaca ritmica tachifrequente con sdoppiamento mobile del secondo tono, assenza di segni di stasi polmonare, giugulari piane e assenza di edemi periferici. I polsi arteriosi erano normoisofimici. La pressione arteriosa era 160/95 mmHg, la saturazione di ossigeno in aria 96%, la frequenza cardiaca 180 b/min. L'ECG standard mostrava una tachicardia sopraventricolare con morfologia del QRS tipo blocco di branca destra. La paziente veniva trattata con adenosina (6 mg in bolo rapido endovenoso) con subitanea risoluzione dell'aritmia e ripristino di ritmo sinusale. L'ECG in ritmo sinusale mostrava una morfologia del QRS tipo S_I-Q_{III} e blocco di branca destra (rSR' in V₁) con asse elettrico sul piano frontale +60° (Figura 1). A seguito del rilievo di incremento degli indici di citonecrosi miocardica (creatinchinasi-MB 10.4 ng/ml, troponina I 1.26 ng/ml), la paziente veniva ricoverata in unità di terapia intensiva coronarica (UTIC).

Il ricovero in UTIC è stato determinato dalle alterazioni dei biomarcatori di necrosi miocar-

dica in corso di tachiaritmia atriale: ciò avviene frequentemente nella pratica clinica, anche se un simile reperto non è né predittivo di coronaropatia (almeno nel senso del riscontro di lesioni significative all'angiografia coronarica) né di danno strutturale. Sebbene il rilascio miocardico di troponina I sia comunque sinonimo di "ingiuria" miocardica, il valore della positività dei biomarcatori di necrosi nell'algoritmo diagnostico-terapeutico di una tachiaritmia a QRS stretto in pazienti con profilo di rischio ischemico basso è tuttora indefinito, e nella stragrande maggioranza dei casi alla successiva coronarografia diagnostica i vasi epicardici appaiono "normali"¹. Al contrario, in assenza di alterazioni dei biomarcatori di necrosi miocardica, un paziente con tachiaritmia a QRS stretto che risponde alla somministrazione dell'adenosina, indipendentemente dal meccanismo aritmogenetico, può essere subito dimesso ed eventualmente sottoposto ad ulteriore approfondimento diagnostico in ambito ambulatoriale.

Alcuni aspetti del quadro clinico di presentazione della paziente sono compatibili per un'origine intranodale della tachicardia (soggetto femminile di media età con storia di cardiopalmo mai associato a documentazione elettrocardiografica di tachiaritmia; aspetto elettrocardiografico con morfologia del QRS simile a quella presente durante il ritmo sinusale; assenza di attività atriale visibile nel tratto ST-T e nel successivo tratto T-Q, suggestiva per attività atriale inscritta nel QRS; efficacia dell'adenosina nell'interruzione della tachiaritmia). L'adenosina, aumentando il grado di blocco atrioventricolare, interrompe una tachicardia da rientro intranodale in un'elevatissima percentuale dei casi, facilitando quindi la diagnosi differenziale in caso di tachicar-



Figura 1. ECG dopo ripristino del ritmo sinusale con adenosina endovenosa.

die ectopiche o di flutter atriale. La buona tolleranza emodinamica della tachiaritmia, criterio tradizionalmente utilizzato per differenziare le tachiaritmie sopraventricolari da quelle ventricolari, non ha validi presupposti scientifici ed è ritenuto improprio dalle attuali linee guida.

Dall'anamnesi della paziente e dalla prima valutazione strumentale in Pronto Soccorso emergono tuttavia almeno due elementi da approfondire: alla luce della tachiaritmia documentata, la storia di "crisi convulsive" all'età di 48 anni pone il sospetto di episodi sincopali legati a tachiaritmia emodinamicamente non tollerata (ad es. per un "drive" adrenergico maggiore che avesse comportato una frequenza ventricolare più elevata); i segni elettrocardiografici di sovraccarico ventricolare destro fanno sospettare una cardiopatia congenita (ad es. un difetto interatriale) diagnosticata occasionalmente in età adulta proprio a seguito di tachiaritmia. La cardiopatia congenita dell'adulto si associa frequentemente ad ogni tipo di aritmia atriale, prevalentemente con geni da macrorientro (tachicardia atriale o flutter atriale) raramente sensibili alla somministrazione di adenosina.

Questi dubbi diagnostici consigliano un approfondimento strumentale con ecocardiogramma per escludere/confirmare il sovraccarico ventricolare destro ed evidenziare un eventuale difetto interatriale, e nel caso, con studio elettrofisiologico per riprodurre la tachicardia ed identificarne il meccanismo elettrogenetico.

L'esame ecocardiografico transtoracico eseguito all'ingresso in reparto mostrava un ventricolo sinistro con normale volumetria, spessori parietali e funzione sistolica globale; movimento paradossale del setto interventricolare

e pattern diastolico da alterato rilasciamento. Non venivano rilevate alterazioni strutturali e funzionali significative a carico di aorta e mitrale. L'atrio sinistro e le cavità destre risultavano moderatamente dilatate con evidenza di lieve insufficienza tricuspidale e stima della pressione polmonare sistolica 30 mmHg, nessuna evidenza di shunt ematico a livello del setto interventricolare ed interatriale.

All'ECG standard della paziente, la morfologia del QRS a tipo rSR' in V₁ genera il sospetto di sovraccarico del ventricolo destro, confermato successivamente dall'ecocardiogramma. È fondamentale diagnosticare o escludere la presenza di un episodio embolico polmonare, dal momento che si tratta di una patologia che, se riconosciuta e trattata, vede ridurre la mortalità a breve dal 30% al 2-8%; inoltre, un terzo dei pazienti soffre di recidiva fatale se non viene rapidamente instaurata un'adeguata terapia. Come è noto, il quadro clinico di presentazione dell'embolia polmonare può essere estremamente polimorfo, non esistendo sintomi o segni patognomonic. Come nel caso in discussione, la comparsa improvvisa di dispnea, dolore toracico, aritmia sopraventricolare e segni elettrocardiografici/ecocardiografici di sovraccarico destro, pur in presenza di un basso pre-test di rischio (assenza di evidenza clinica e condizioni predisponenti al tromboembolismo venoso), giustificerebbe l'esecuzione di esami strumentali specifici di imaging del circolo polmonare (angiotomografia polmonare e/o scintigrafia polmonare da perfusione), in presenza di valori di D-dimero non dirimenti.

Ad eccezione di un lieve incremento della gamma-glutamiltanspeptidasi (43 UI/l) e, come già detto, di creatinchi-

nasi-MB e troponina I, gli esami di laboratorio al momento del ricovero risultavano nella norma, D-dimero compreso. Un'emogasanalisi effettuata in aria ambiente evidenziava pH 7.43, pO₂ 96 mmHg, pCO₂ 33 mmHg, saturazione di ossigeno 98% e HCO₃⁻ 21 mmol/l. La paziente veniva sottoposta a scintigrafia polmonare perfusionale, negativa per deficit di perfusione a carattere subsegmentale. Per la lieve alterazione enzimatica epatica, in seconda giornata era sottoposta ad ecografia addominale completa, con evidenza di modesta epatomegalia.

L'Rx torace in due proiezioni (Figura 2) dimostrava la presenza di "... immagine ovalare retrocardiaca da valutare con tomografia computerizzata ...".

Nel nostro caso la normalità del D-dimero, dei parametri emogasanalitici e la negatività scintigrafica riducono fortemente l'ipotesi di un'embolia polmonare alla base delle modificazioni morfologiche ed emodinamiche del cuore destro, e così pure l'ecografia addominale non ha rilevato la presenza di grossolane patologie epatiche; il lieve incremento della gamma-glutamilttranspeptidasi potrebbe ascrivarsi ad induzione enzimatica da uso cronico di carbamazepina. L'esecuzione di una scintigrafia polmonare, seppure comprensibile in un contesto clinico così insolito, è da ritenersi ridondante dalle attuali linee guida, che escludono la necessità di ricorrere all'imaging nel soggetto a bassa probabilità con negatività del D-dimero.

Il sovraccarico di volume del cuore destro giustifica ulteriori accertamenti. L'imaging ecocardiografico transtoracico ha permesso di escludere con soddisfacente accuratezza la presenza di un difetto interventricolare e di un dotto arterioso pervio; meno sicura resta la diagnosi di eventuali shunt a livello atriale e venoso. Lo studio del setto interatriale con esame ecocardiografico transtoracico si basa sulla combinazione di proiezioni parasternali, apicali, sottocostali e proiezioni "off-axis" al fine di visualizzare nel modo più completo possibile la sua struttura ed integrità. Possono tuttavia sorgere problemi di visualizzazione tali da generale riscontri falsi positivi, legati al minimo spessore del setto interatriale a livello della fossa ovale (1.8 ± 0.7 mm) che può determinare un "drop out" di echi, generando così l'erronea impressione di un difetto interatriale quando il fascio ultrasonoro investe il setto in modo parallelo (proie-

zione apicale 4 camere). Sono descritti anche risultati falsi negativi nei casi di difetti di modeste dimensioni a localizzazione posteriore (tipo seno venoso). Per studiare più accuratamente la porzione posteriore del setto interatriale e i ritorni venosi sistemici e polmonari, al fine di una migliore comprensione del sovraccarico del cuore destro, si rende necessario un'ecocardiogramma transesofageo.

La paziente era sottoposta ad ecocardiografia transesofagea. L'esame confermava la significativa dilatazione biatriale, prevalentemente destra, la dilatazione della vena cava inferiore e l'integrità del setto interatriale in ogni sua porzione senza evidenza di shunt ematico interatriale o interventricolare. Erano visualizzate le due vene polmonari sinistre e un orifizio venoso polmonare destro in sede superiore, con fisiologico drenaggio in atrio sinistro.

L'ecocardiografia transesofagea è una metodica che consente uno studio accurato del setto interatriale e delle vene polmonari. Sono state descritte due tecniche ecografiche che, integrate, permettono il reperimento in quasi tutti i casi delle connessioni venose polmonari; la mancata visualizzazione dello sbocco di una vena polmonare in atrio sinistro deve far nascere il sospetto di una connessione venosa anomala². Il riscontro ecocardiografico di apparente significativa dilatazione della vena cava inferiore potrebbe indicare un sovraccarico volumetrico a tale livello; la normalità emogasanalitica ed i valori pressori del circolo polmonare solo lievemente aumentati alla stima Doppler non concordano con il sospetto di un importante sovraccarico volumetrico congenito o cronico. Nel nostro caso, il riscontro radiologico di "immagine ovalare retrocardiaca" merita un approfondimento diagnostico con tomografia computerizzata mirata.

Era accidentalmente visionato un radiogramma toracico effettuato all'arrivo in Pronto Soccorso, eseguito in unica proiezione antero-posteriore in posizione supina (Figura 3). L'Rx torace mostrava un'immagine di "crescent" arcuata in sede paracardiaca destra di dubbia interpretazione.

L'immagine radiologica sembra molto suggestiva per "scimitarra" paracardiaca e, quindi, di ritorno venoso polmo-



Figura 2. Radiografia del torace in due proiezioni: immagine ovalare radiopaca a sede retrocardiaca. Le frecce indicano il reperto radiologico descritto.

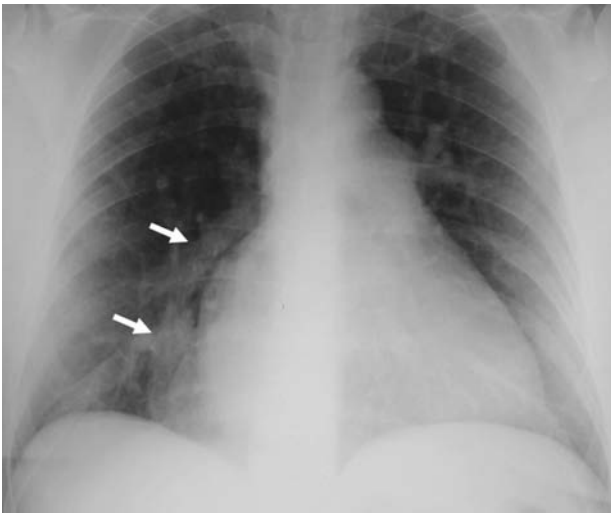


Figura 3. Radiografia del torace in clinostatismo: immagine di "crescent" arcuato in sede paracardiaca destra. Le frecce indicano il reperto radiologico descritto.

nare anomalo parziale della vena polmonare inferiore destra, cosiddetta "sindrome della scimitarra". Potrebbe così spiegarsi la mancata visualizzazione dello sbocco venoso polmonare destro inferiore all'eco transesofageo. A questo punto, la dimostrazione di eventuali "step-up" ossimetrici in vena cava inferiore e/o all'interno dell'atrio destro conforterebbe il sospetto diagnostico, meritevole di valutazione emodinamica.

La paziente era sottoposta a studio emodinamico mediante cateterismo cardiaco destro e sinistro. L'esame coronarografico dimostrava la normalità dell'albero coronarico. Era evidenziato il drenaggio venoso polmonare destro in un collettore venoso sovradiaframmatico con diretta continuazione in atrio destro (Figura 4). Lo studio emodinamico evidenziava lieve ipertensione polmonare (30 mmHg), con portata polmonare di 4.4 l/min/m² e rapporto QP/QS 1.8; lo studio ossimetrico riportava un arricchimento in ossigeno a livello della vena cava inferiore con "mixing" di sangue venoso sistemico e polmonare (saturazione di ossigeno 83%).

Il sovraccarico volumetrico delle sezioni cardiache destre può trovare spiegazione nello shunt ematico sinistro-destro, localizzabile a livello atriale (difetto interatriale), e/o venoso polmonare (ritorno venoso polmonare anomalo); shunt sinistro-destri causati da una comunicazione al di sotto della valvola atrioventricolare (ad es. a livello ventricolare o del dotto di Botallo) causano dilatazione del cuore sinistro, e non destro. Nel caso della sindrome della scimitarra, il ritorno venoso anomalo mostra le stesse caratteristiche cliniche di un difetto interatriale isolato, e il decorso clinico dipende fondamentalmente dal volume di sangue venoso polmonare che ritorna nelle sezioni destre del cuore e dalla comparsa eventuale di ipertensione polmonare secondaria a vasculopatia ostruttiva. Nell'infanzia è spesso presente scompenso cardiaco congestizio ed ipertensione polmonare severa; gli adulti invece sono asintomatici, o presentano sintomi minori quali affaticabilità, dispnea da sforzo, palpitazioni dovute a tachiaritmie atriali come descritto nella nostra paziente. L'entità emodinamica dello shunt (QP/QS 1.8) e le buone condizioni generali della paziente suggeriscono l'opportunità di un intervento correttivo radicale.

Per una più accurata valutazione pre-chirurgica, la paziente eseguiva risonanza magnetica cardiaca, che confermava la diagnosi di ritorno venoso anomalo parziale (Figura 5). L'esame evidenziava, con migliore caratterizzazione anatomica, in sede paracardiaca destra, un collettore venoso polmonare diretto inferiormente e medialmente ricevente sangue refluo da tutto il polmone destro, drenante in atrio destro a livello della giunzione cava inferiore-atrio destro a livello sovradiaframmatico, al di sopra della connessione delle vene sovraepatiche.

La risonanza magnetica con gadolinio conferma sostanzialmente i dati emodinamici del cateterismo cardiaco; è così inoltre esclusa un'ipoplasia del polmone destro e un eventuale sequestro polmonare.

La paziente è stata sottoposta a correzione chirurgica dell'anomalo drenaggio venoso polmonare, veicolato all'atrio sinistro per mezzo di patch pericardico attraverso il setto interatriale. Il decorso postoperatorio è stato privo di eventi; a distanza di 2 anni dall'intervento, le condizioni cliniche sono normali.

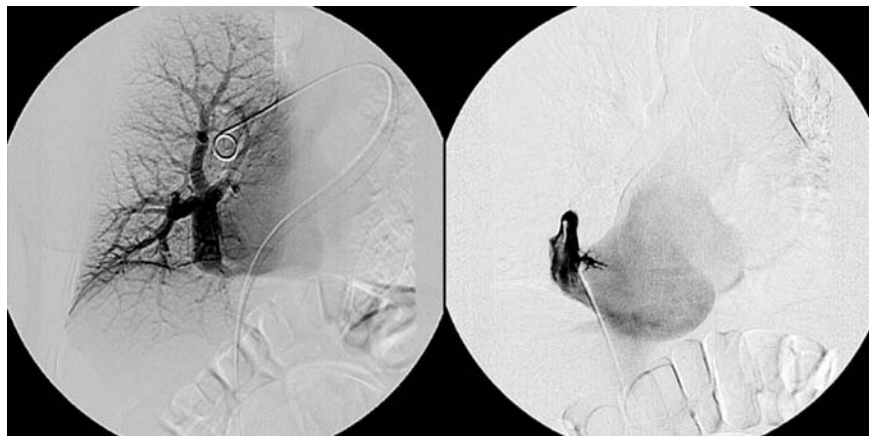


Figura 4. Angiografia polmonare destra: il sangue polmonare destro refluisce in atrio destro tramite collettore venoso.

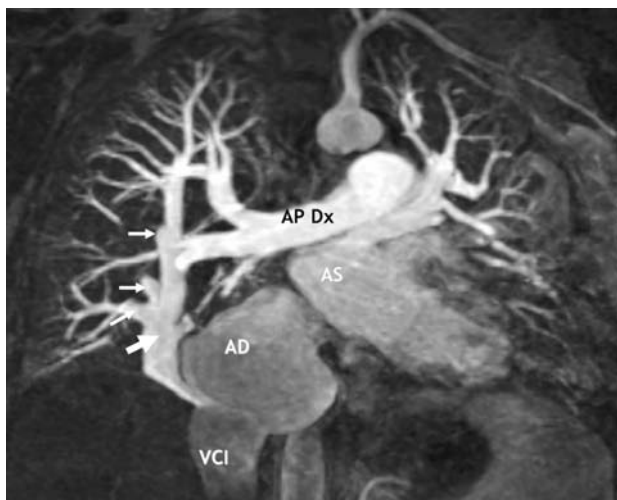


Figura 5. Risonanza magnetica cardiaca: in sede paracardiaca destra è apprezzabile collettore venoso polmonare drenante in atrio destro e ricevente sangue refluo dal polmone destro.

AD = atrio destro; AP Dx = ramo destro dell'arteria polmonare; AS = atrio sinistro; VCI = vena cava inferiore. Le frecce indicano il reperto radiologico descritto.

Commento

La sindrome della scimitarra è una rara cardiopatia congenita (circa 1-3 per 100 000 nati), caratterizzata da un anomalo drenaggio di una o più vene polmonari nella vena cava inferiore condizionante un ritorno venoso polmonare anomalo parziale³. La struttura venosa (collettore) risultante dalla confluenza delle vene polmonari con la vena cava inferiore appare alla radiografia del torace come una "scimitarra" radiopaca posta verticalmente in sede paracardiaca destra, solitamente estesa dal bordo superiore del secondo arco destro dell'ombra cardiaca fino all'angolo costofrenico. Tale sindrome nella sua espressione completa prevede oltre al ritorno venoso polmonare anomalo in vena cava inferiore anche la presenza di ipoplasia del lobo inferiore del polmone destro, sequestro polmonare destro da vasi arteriosi anomali originanti dall'aorta discendente e anomalie dell'albero tracheo-bronchiale con bronchiectasie^{4,5}. Eccezionalmente sono descritte connessioni delle vene polmonari con il complesso venoso azygos-esofageo con la comparsa di ipertensione venosa e varici esofagee; in tale circostanza, la prima manifestazione della malattia può costituire un'emergenza clinica per episodi di ematemesi a carattere subentrante⁶.

La diagnosi può essere fortemente sospettata dalla semplice radiografia del torace, per il riscontro incidentale di caratteristica immagine "a scimitarra" in sede paracardiaca destra e confermata con ecocardiogramma, e soprattutto con cateterismo cardiaco e risonanza magnetica cardiaca, per una migliore caratterizzazione della vascolatura polmonare, della sede di drenaggio anomalo della vena polmonare (collettore venoso) e del parenchima polmonare⁷.

L'eco transtoracico è spesso subottimale nello studio delle vene polmonari nel paziente adulto, a causa della distanza fra queste ed il trasduttore; è così necessario ricorrere all'ecocardiografia transesofagea. La visualizzazione del-

le vene polmonari necessita di un approccio integrato da più finestre ultrasoniche: in proiezione apicale 4 camere si possono osservare gli sbocchi delle vene polmonari sinistre a livello della parete laterale dell'atrio sinistro (quella inferiore più vicina alla mitrale, quella superiore al tetto atriale) e della vena polmonare superiore destra a livello del tetto atriale vicino al setto interatriale; la vena inferiore destra, che decorre posteriormente all'atrio destro, è visualizzabile talora con difficoltà mediante proiezioni "off-axis"⁸.

A complicare ulteriormente le cose, il sistema venoso polmonare mostra ampia variabilità anatomica. Di solito il sangue refluo polmonare è drenato in atrio sinistro attraverso quattro vene polmonari, una per ciascun lobo; il sistema venoso dei lobi superiore e medio di destra di solito confluisce a formare un'unica vena (superiore destra). Le vene polmonari entrano nell'atrio sinistro nella sua porzione posteriore in posizione leggermente superiore rispetto ad una sezione trasversale medio-atriale. Delle molte varianti descritte le più frequenti sono rappresentate dalla presenza di un collettore comune delle due vene polmonari sinistre o dallo sbocco separato delle vene dei tre lobi polmonari destri ovvero dalla presenza di vari gradi di ritorno venoso anomalo in atrio destro.

L'indicazione a correzione chirurgica della sindrome della scimitarra dipende essenzialmente dal grado di ipoplasia del polmone destro e dall'entità dello shunt sinistro-destro. Il cut-off di QP/QS >1.5, generalmente utilizzato per la correzione del difetto interatriale, non è estensibile anche alla sindrome della scimitarra, stante la maggiore complessità dell'intervento chirurgico ed il rischio di difetti residui (ostruzione della vena cava inferiore, ostruzione o fissurazione del "baffle" posto a ridirezionare il flusso della scimitarra in atrio sinistro, ecc.). In pazienti con anomalie tracheo-bronchiali associate, bronchiectasie o con "sequestro" polmonare (generalmente basale destro) può essere indicata la resezione della porzione di polmone interessato, o più frequentemente l'embolizzazione per via percutanea degli eventuali vasi collaterali dall'aorta addominale al "sequestro" polmonare.

Una fondamentale caratteristica dell'"expert diagnostic reasoning" è il riconoscimento del riscontro clinico "chiave"⁹, in questo caso rappresentato dalla dilatazione delle sezioni destre. La corretta identificazione del riscontro clinico "chiave" ha innescato un processo diagnostico tradizionale di tipo sequenziale (ECG, imaging nucleare, Rx torace, ecocardiografia transtoracica e transesofagea) apparentemente inefficace al rapido raggiungimento di un sospetto diagnostico valido. Il caso sottolinea la necessità di interpretare cause e rilevanza di ogni riscontro clinico-strumentale (nella fattispecie, la dilatazione delle sezioni destre del cuore), nel rispetto della giusta successione e complessità investigativa: il dato derivante dalla più semplice metodica (la radiografia del torace in clinostatismo) è risultato essenziale nel corroborare l'ipotesi diagnostica e nel successivo riesame critico dei dati strumentali già acquisiti. La diagnosi definitiva è stata poi confermata alle indagini più sofisticate (cateterismo cardiaco, risonanza magnetica cardiaca).

Nel processo di "clinical problem solving" e di formulazione di una diagnosi, si evince l'importanza di riconsiderare periodicamente i dati su cui poggia il nostro procedere, verificando le informazioni cliniche ottenute e non tra-

scurendo alcun dato, anche il più semplice e apparentemente poco pregnante, purché acquisito secondo una precisa logica investigativa¹⁰.

Bibliografia

1. Redfearn DP, Ratib K, Marshall HJ, Griffith MJ. Supraventricular tachycardia promotes release of troponin I in patients with normal coronary arteries. *Int J Cardiol* 2005; 102: 521-2.
2. Ammash NM, Seward JB, Warnes CA, Connolly HM, O'Leary PW, Danielson GK. Partial anomalous pulmonary venous connection: diagnosis by transesophageal echocardiography. *J Am Coll Cardiol* 1997; 29: 1351-8.
3. Gikonyo DK, Tandon R, Lucas RV Jr, Edwards JE. Scimitar syndrome in neonates: report of four cases and review of the literature. *Pediatr Cardiol* 1986; 6: 193-7.
4. Farnsworth AE, Ankeney JL. The spectrum of the scimitar syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1974; 68: 37-42.
5. Vanderheyden M, Goethals M, Van Hoe L. Partial anomalous pulmonary venous connection or scimitar syndrome. *Heart* 2003; 89: 761.
6. Wu MT, Lai RS, Huang YL, Hsiao SH. Scimitar syndrome with esophageal varices: magnetic resonance angiography detects anomalous pulmonary venous return. *Circulation* 2004; 110: e540-e541.
7. Gilkeson RC, Lee JH, Sachs PB, Clappitt M. Gadolinium-enhanced magnetic resonance angiography in scimitar syndrome: diagnosis and postoperative evaluation. *Tex Heart Inst J* 2000; 27: 309-11.
8. Feigenbaum H, Armstrong WF. *Feigenbaum's echocardiography*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 2005.
9. Eddy DM, Clanton CH. The art of diagnosis: solving the clinicopathological exercise. *N Engl J Med* 1982; 306: 1263-8.
10. Elstein AS, Schwartz A. Clinical problem solving and diagnostic decision making: selective review of the cognitive literature. *BMJ* 2002; 324: 729-32.