



REGIONE DEL VENETO
**Azienda
Ospedale
Università**
Padova

Cardiomiopatia dilatativa Genotipo FLNC ad alto rischio

D'Amore Maria Chiara

**Claudia Vecchio, Matteo Pizzolato, Francesco Magliarditi, Amedeo De Antoni, Simone Ungaro,
Domenico Corrado, Alessandro Zorzi, Martina Perazzolo Marra, Barbara Bauce, Francesca Graziano**

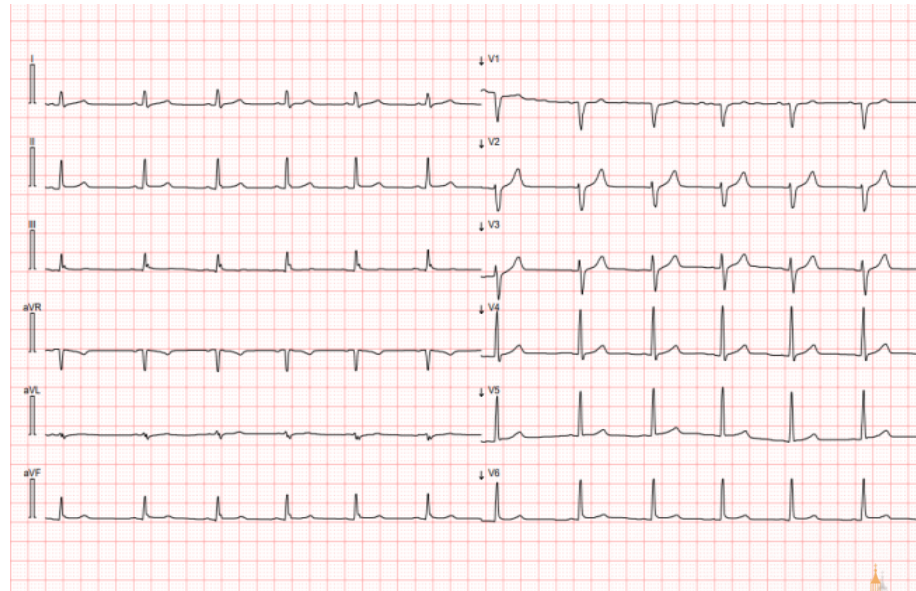


UOMO, 23 anni

Ex rugbista agonista



- FdRCV: nega familiarità per cardiopatia ischemica, cardiomiopatia, morte cardiaca improvvisa
- Padre e sorella portatori di mutazione genetica per Sdr. QT lungo
- Nel 2017 riscontro di **battiti prematuri ventricolari** a riposo durante visita di idoneità sportiva



ESAMI DIAGNOSTICI

- **Holter ECG 24h**
- **Test Ergometrico 25W/2 min massimale**
- **Ecocardiogramma trans-toracico:** ventricolo sinistro lievemente dilatato con lieve riduzione della FE (49%), sezioni destre nei limiti, non valvulopatie di rilievo



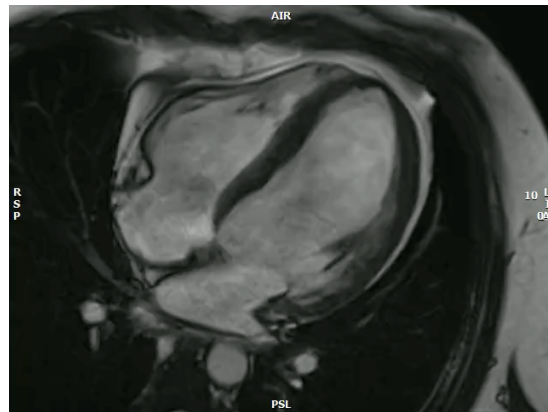
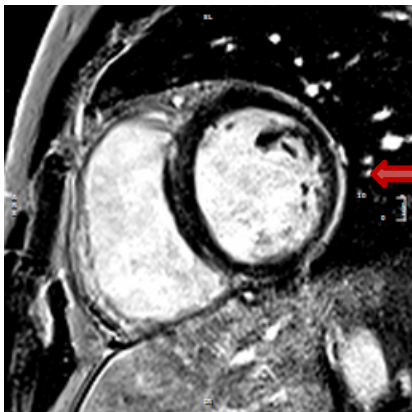
ESAMI DIAGNOSTICI

- **Holter ECG 24h**
- **Test Ergometrico 25W/2 min massimale**
- **Ecocardiogramma trans-toracico:** ventricolo sinistro lievemente dilatato con lieve riduzione della FE (49%), sezioni destre nei limiti, non valvulopatie di rilievo



ESAMI DIAGNOSTICI

- RM cardiaca:** Ventricolo sinistro lievemente dilatato con funzione sistolica lievemente ridotta per anomalie della cinetica regionale (LVEDVi 107 ml/mq, LVEF 49%); LGE ring-like a pattern non ischemico (subepi/intramiocardico)



ESAMI DIAGNOSTICI

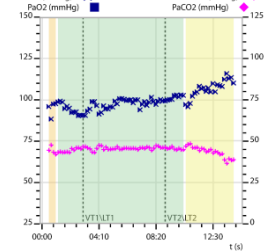
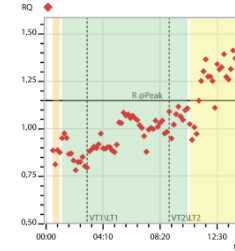
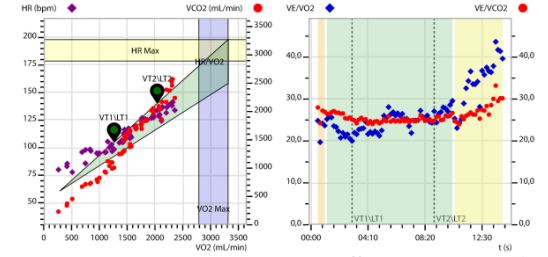
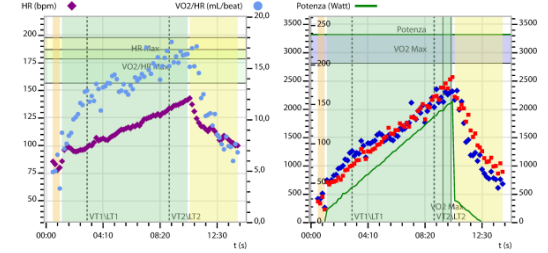
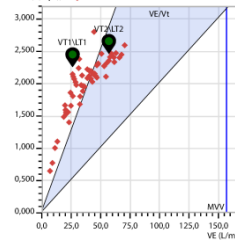
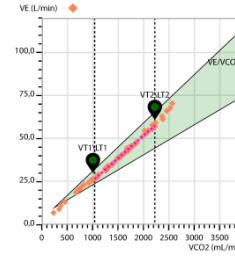
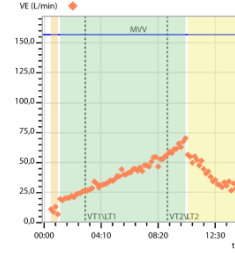
- **Analisi genetica con NGS:** gene FLNC sostituzione singolo nucleotide in eterozigosi (c.1210-1G>A) esone 7; ACGM classe 5
- **Ecocardiogramma trans-toracico (02/2026):** Ventricolo sinistro lievemente dilatato, ipocinesia diffusa (VTDi 76 ml/mq; FE 45%); ventricolo destro di normale dimensione e funzione



ESAMI DIAGNOSTICI

Test cardio-polmonare in terapia con nadololo

- Protocollo rampa 15W/min
- Lieve riduzione capacità funzionale (VO2 peak 26.3 ml/kg/min, 68% del predetto)
- Lieve incompetenza cronotropa (72% del predetto)
- Prima soglia lievemente ridotta (AT a FC 98 bpm, pari a 37% VO2 max predetto)
- Non segni di limitazione vascolare polmonare (VE/VO2 slope 26,2)
- Rari BEV isolati da sforzo, buon controllo burden aritmico



GESTIONE CLINICA



Follow-up cardiologico specialistico



Esclusione dall'attività sportiva agonistica



Prescrizione individualizzata dell'attività sportiva



Impianto di ICD Emblem S-ICD MRI in prevenzione primaria

L'impianto di ICD deve essere preso in considerazione nei pazienti con CMD/HNDCM che presentano una FEVS $<50\%$ e ≥ 2 fattori di rischio (sincope, LGE alla RMC, TVSM inducibile alla PES, mutazione patogena a carico dei geni *LMNA*⁴, *PLN*, *FLNC* e *RBM20*).

IIa

C





Grazie per l'attenzione!

