



IPERTENSIONE ARTERIOSA E INSUFFICIENZA RENALE DA CAUSA CONGENITA

Dr.ssa Chiara Fasano

Evento formativo Inter-regionale SIIA 14.10.2023

ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

Domenico, 72 anni

- ➔ ***SCC in FA non databile***
- ➔ ***Ipertensione arteriosa non controllata in IRC in terapia dialitica***



ANAMNESI PATOLOGICA REMOTA

- **IRC** nota da circa 10 anni in terapia dialitica trisettimanale da Novembre 2021
- **Ipertensione arteriosa** di recente diagnosi
- **Aneurisma aorta addominale** sottorenale
- **Arteriopatia polidistrettuale**
- **Polineuropatia sensitivo-motoria** con segni di sofferenza muscolare neurogenica cronica (EMG)
- **Ipoacusia**
- **Fachiectomia** occhio sinistro per cataratta
- **Sindrome depressiva**
- **Ipotiroidismo** in gozzo multinodulare



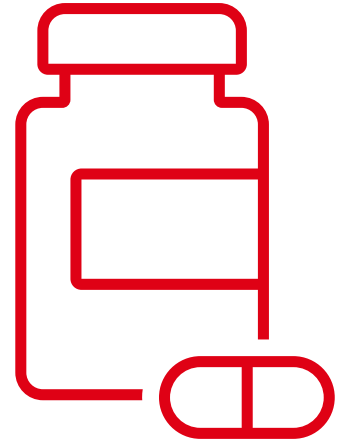
TERAPIA DOMICILIARE

Terapia antipertensiva

- **Amlodipina** 10 mg 1 co
- **Ramipril** 5 mg 1 co + 5 mg AB
- **Doxazosina** 4 mg 1 co x 3
- **Clonidina** TTS2 1 cerotto/settimana
- **Furosemide** 500 mg $\frac{1}{4}$ x 2 co

Altre terapie

- Calcio carbonato 1 g x 2 co
- Clopidogrel 75 mg 1 co
- Venlafaxina 37.5 mg 1 co
- Levotiroxina 150 mcg 1 co



ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI IN CORSO DI RICOVERO

Parametri vitali

PAO 180/85 mmHg

FC 90 bpm AR

Esame obiettivo

MV ridotto bibasale con crepitii

Giugulari +, edemi declivi +

Disidrosi cutanea degli AAI con lesioni papulo-maculari

ECG

FA, FC 110 bpm, AQRS intermedio, T invertite in V5-V6, Sokolow 3.4



ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI IN CORSO DI RICOVERO



Eco adulti

HR: 63

50Hz

15cm

2D

64%

C 51

P Basso

APen

TIS0.4

MI 1.2

M3

λ_2

63 bpm

TIS0.4

MI 1.2

M3

λ_2

61 bpm

ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI IN CORSO DI RICOVERO

Ecocardiogramma TT

SIV 12 mm

DTD 49 mm

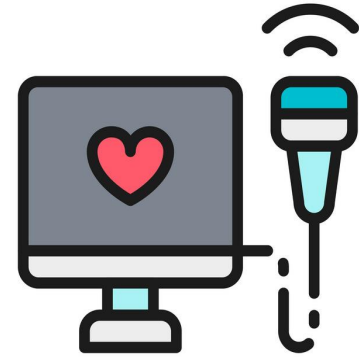
PP 14

LVMi 166 g/m²

FE 62%

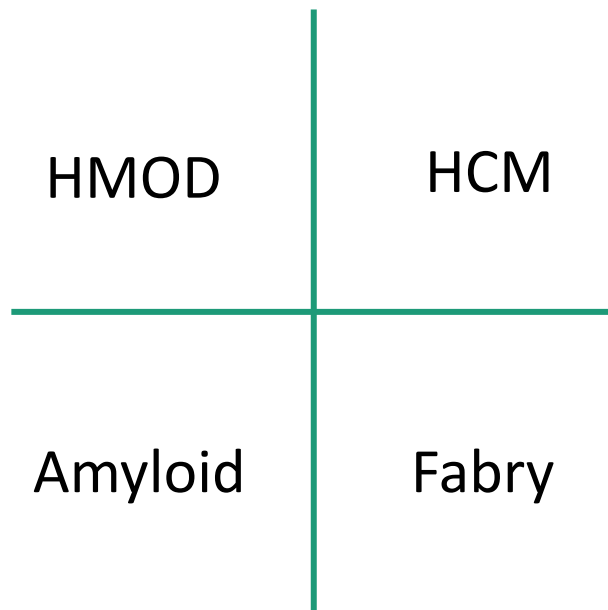


Ipertrofia ventricolare sinistra



IPERTROFIA VENTRICOLARE SINISTRA

Diagnosi differenziale



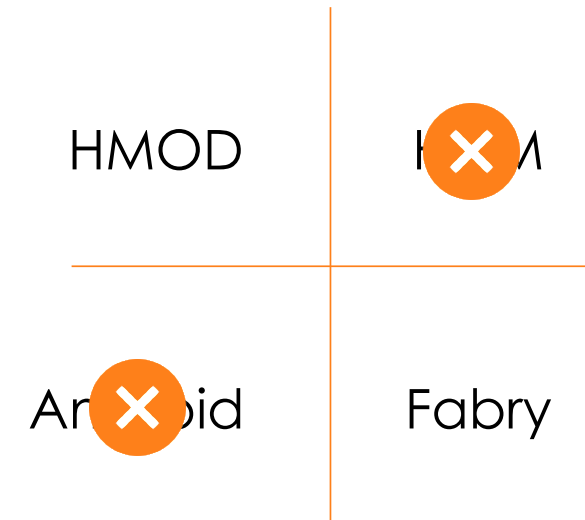
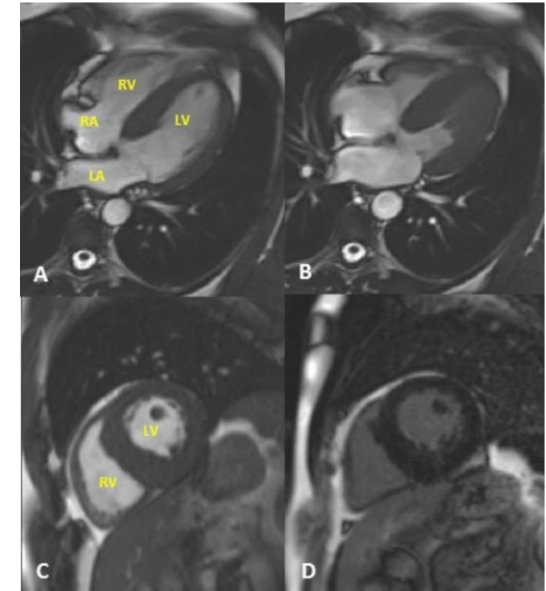
IPERTROFIA VENTRICOLARE SINISTRA

Indagini di secondo livello

Risonanza Magnetica Cardiaca

- *Ipertrofia ventricolo sinistro confermata*
- *Ipertrofia muscolo papillare anteriore*
- *Sfumati segni di fibrosi*
- *Assenza di segni tipici di HCM ed amiloidosi*

Ipotesi: Malattia di Fabry; danno d'organo ipertensivo

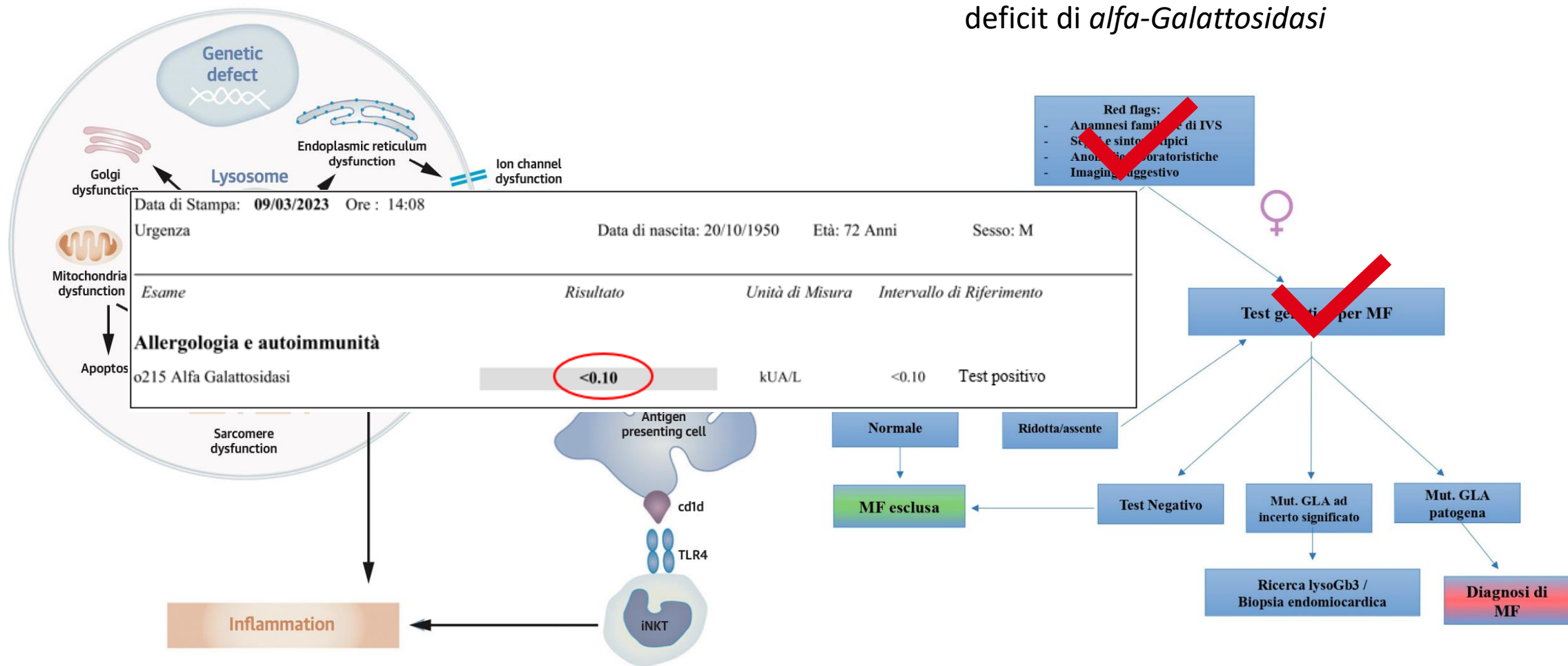


RICAPITOLANDO...



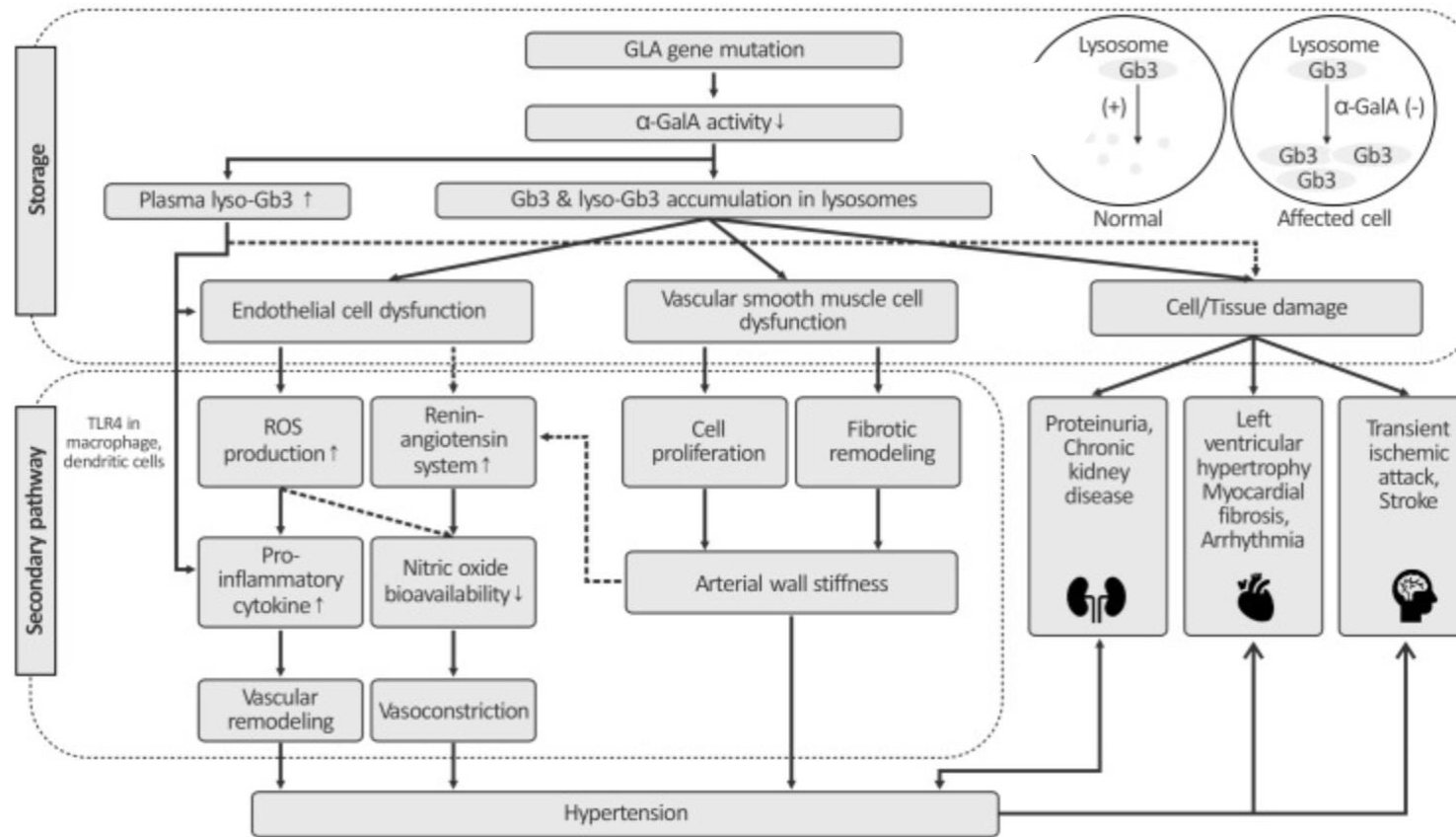
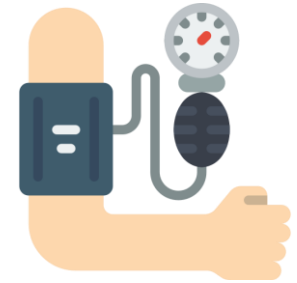
MALATTIA DI ANDERSON - FABRY

Malattia X-linked da *accumulo lisosomiale* per deficit di *alfa-Galattosidasi*



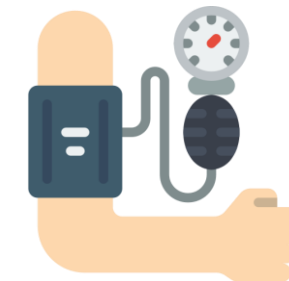
TORNANDO AL NOSTRO PAZIENTE...

Durante il ricovero persistenza di *ipertensione non controllata*



TORNANDO AL NOSTRO PAZIENTE...

Cosa ci dicono le Linee Guida



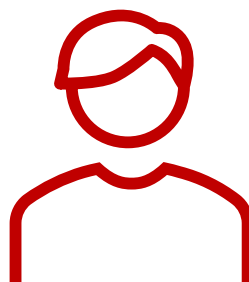
IRC in trattamento dialitico

PAO target < 130/80 mmHg

- **Beta-bloccante** come I linea (es. atenololo)
- **Calcio antagonista** diidropiridinico come II linea
- **ACE-i/ARB** come III linea

+/-

Alfa-litici/ α_2 -agonisti/risparmiatori di potassio/vasodilatatori



Malattia di Fabry

PAO target < 130/80 mmHg

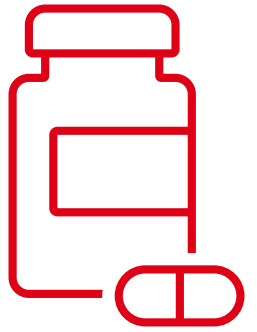
- **ACE-i/ARB** come I linea (severa proteinuria)
- **Calcio antagonista** diidropiridinico come II linea
- **Beta-bloccante** come III linea

+/-

Alfa-litici/ α_2 -agonisti/risparmiatori di potassio/vasodilatatori/SGLT-2i

TORNANDO AL NOSTRO PAZIENTE...

Ottimizzazione della terapia antipertensiva e Follow-Up



Terapia alla dimissione

- **Bisoprololo** 2.5 mg 1 co
- **Nifedipina** 30 mg RP 1 co x 2
- **Telmisartan** 20 mg 1 co
- +
 - *Doxazosina* 4 mg 1 co x 3
 - *Isosorbide mononitrato* 20 mg 1 co x 3
 - (*Furosemide* 500 mg ½ + ¼ co)

Dopo 3 mesi



➤ **ABPM:** valori pressori sistolici e diastolici medi notturni e diurni entro i limiti di riferimento.

➤ **Ecocardiogramma:**
SIV/PP 12/12 mm
LVMi 160 g/m²
FE 60%

Presa in carico c/o ambulatori di genetica e cardiologia per prosecuzione cure e follow-up

Take Home Messages

- La **malattia di Anderson-Fabry** è caratterizzata da un aumentato pathway infiammatorio a livello endoteliale che nel 28-63% dei pazienti causa **ipertensione arteriosa non controllata**.
- Può colpire diversi organi tra cui: cuore, rene e SNC. A livello cardiaco può manifestarsi con **ipertrofia Vsx** che deve essere posta in attenta diagnosi differenziale, poiché può simulare un danno d'organo ipertensivo.
- In caso di segni e sintomi suggestivi, è fondamentale **escludere precocemente** tale patologia al fine di evitare la progressione dei danni organo-relati.
- Le Linee Guida consigliano come prima linea di trattamento antipertensivo ACE-I o Sartani, seguiti da CCB e Beta-bloccanti.



University of Turin
Department of Medical Sciences
Division of Internal Medicine
Hypertension Unit

Società Italiana
dell'Ipertensione Arteriosa
Lega Italiana contro
l'Ipertensione Arteriosa



Centro Ipertensione Arteriosa Ospedale Molinette

Dr. Franco Rabbia
Dr. Marco Pappaccogli

Dr.ssa Chiara Fasano
Dr.ssa Elisabetta Eula
Dr.ssa Lara Ponsa
Dr.ssa Martina Mangeruga

Direttore
Prof. Franco Veglio

Staff Clinico
Dr.ssa Chiara Bertello
Dr. Jacopo Burrello
Dr.ssa Simona Maule
Dr. Alberto Milan
Dr.ssa Silvia Monticone
Prof. Paolo Mulatero
Dr.ssa Giulia Novelli