

Uno strano caso di “fascicolazioni addominali” in portatore di *pacemaker*

Caso clinico

Carlo Bussolino¹, Laura Massarelli¹, Valter Saracco¹

Abstract

Diaphragmatic flutter is a rarely reported disorder characterized by an abnormal diaphragmatic activity, which may be associated with respiratory symptoms (respiratory myoclonus). We describe a case of a 65-year-old patient with abnormal abdominal movements and no other symptoms. These movements resulted from rapid involuntary contractions of the diaphragm. Emotional tension and anxiety were the most common precipitating factors, the etiology was unclear and several pharmacologic agents have shown to be ineffective until the flutter was suppressed with high dose of clonazepam.

Keywords: diaphragmatic flutter, respiratory myoclonus, clonazepam
Diaphragmatic flutter in a patient with a pacemaker
 CMI 2010; 4(Suppl. 3): 67-70

¹ SOC Medicina A
 Ospedale Cardinal Massaia
 ASL AT,
 Regione Piemonte

INTRODUZIONE

Nel 1723 Antony van Leeuwenhoek, “il padre del microscopio”, colui che per primo identificò batteri, parassiti, nematodi e molto altro, scrisse una lettera a un amico riportando un disturbo caratterizzato da importanti pulsazioni a livello epigastrico e dispnea ricorrente [1] (Figura 1). Il medico pose diagnosi di palpitazioni ma lo studioso ne dubitò. Contò le pulsazioni a livello carotideo osservando contemporaneamente i movimenti epigastrici. Notò che il polso carotideo era regolare e più lento. Concluse che il diaframma poteva essere la causa dei suoi sintomi. Questo apparentemente rappresenta il primo caso di “mioclonie diaframmatiche” riportato in letteratura. Da allora sono stati segnalati circa 90 casi, metà dei quali viene menzionato in una review del 1962 [2,3].

Riportiamo in questo articolo un caso di una donna il cui unico disturbo era il movimento parossistico involontario della parete addominale. Molti casi segnalati associano

all’attività diaframmatica una corte di sintomi più o meno ampia; solo pochi pazienti hanno ciò che viene definito “tremore isolato diaframmatico” [4].

CASO CLINICO

Trattasi di una donna di 65 anni portatrice di un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD) biventricolare che giunge in Dipartimento di Emergenza e Accettazione (DEA) per comparsa, da circa 3 giorni, di riferite “contrazioni addominali”; la paziente era stata inviata dal curante nel sospetto di una “stimolazione da parte del *pacemaker* della parete addominale”.

In anamnesi patologica remota riportiamo una gravidanza, una pregressa appendicectomia, obesità, epatomegalia steatosica con pregressa storia di potus e dislipidemia. All’inizio del 2008, per intensa astenia da mesi e la presenza all’ECG di blocco di branca sinistra (BBsx) completo, la paziente era stata sottoposta a ecocardiografia con ri-



Figura 1
 Antonie van
 Leeuwenhoek (1632-
 1723). *Natuurkundige
 te Delft*
 (Olio su tela,
 cm 56 x 47,5)

scontro di un quadro di cardiopatia ipocinetica dilatativa (frazione di eiezione = 30%), acinesia antero apicale e del setto posteriore, insufficienza mitralica (IM) moderata, pressione arteriosa polmonare sistolica (PAPS) aumentata e ritardo dell'attivazione della parete laterale; la coronarografia eseguita in un secondo tempo risultò negativa. Un mese dopo, per un episodio sincopale senza prodromi, la paziente veniva sottoposta all'impianto di ICD biventricolare.

In Pronto Soccorso, sulla base dell'ultima notizia anamnestica, veniva richiesta una visita cardiologica per il controllo dell'ICD. Con la modifica della programmazione e la verifica in scopia, il consulente cardiologo dimostrava la dislocazione dell'elettrodo sinistro in atrio destro e la presenza di mioclonie diaframmatiche intermittenti senza relazione a cattura dell'ICD; tale fenomeno si manteneva con programmazione sentinella (PM completamente inibito).

La paziente veniva così ricoverata in ambiente internistico per ulteriore valutazione e cure. In reparto le condizioni cliniche risultavano discrete, con assenza di segni di scompenso cardiaco o di insufficienza epatica. Si rilevava la presenza di "movimenti involontari della parete addominale" senza apparente contrazione dei

muscoli retti dell'addome alla palpazione. Tale disturbo aumentava in presenza del "camice bianco" e subiva una netta regressione durante il sonno. A tale proposito il consulente cardiologo documentava in scopia alcuni momenti della procedura che testimoniavano un'importante diversità di frequenza delle contrazioni diaframmatiche. Veniva eseguita una serie di indagini tra cui l'EEG e la TC cranio, risultate negative; l'elettromiografia (EMG) dei muscoli retti dell'addome non registrava attività spontanea, pertanto si consigliava EMG ad ago da effettuare presso cliniche neurologiche. La TC torace, eseguita alcuni giorni dopo, dimostrava un ispessimento eccentrico ipodenso delle pareti in corrispondenza del terzo prossimale dell'esofago per una lunghezza di almeno tre cm. Tale reperto fu indagato endoscopicamente, con il riscontro di una neoformazione vegetante estesa che, all'esame istologico, risultò essere un adenocarcinoma squamoso. Dopo alcuni fallimenti terapeutici, tra cui l'impiego di levosulpiride e droperidolo, le mioclonie diaframmatiche regredivano con la somministrazione di clonazepam per os a elevati dosaggi.

Alcuni mesi dopo veniva eseguito l'intervento di resezione del carcinoma esofageo (G2,pT3,pN0) con esofagectomia subtotale ed esofagogastroplastica e digiunostomia.

Si segnala infine che a fine 2008 la paziente veniva ricoverata in cardiologia per fibrillazione ventricolare interrotta dal PM; in tale sede la TC collo torace di controllo dimostrava una importante recidiva di malattia. La paziente fu affidata alle cure palliative per essere dimessa a domicilio ove si verificò l'*exitus* in breve tempo.

DISCUSSIONE

Nel caso esposto la diagnosi di mioclonie diaframmatiche è stata eseguita visivamente in scopia dal consulente cardiologo. Per indisponibilità presso la struttura non è stato utilizzata l'EMG ad ago che avrebbe mostrato e soprattutto misurato l'attività diaframmatica [4].

Risolvendo il disturbo diaframmatico con benzodiazepine a elevato dosaggio e ponendo diagnosi di tumore esofageo, che avrebbe recidivato in breve tempo, non si è reputato opportuno proseguire nella diagnosi delle mioclonie, considerandole come fenomeno verosimilmente paraneoplastico.

Questi sono solo alcuni punti che testimoniano la complessità del quadro clinico e della diagnosi che, come in seguito discusso, non è sempre certa ma sussistono delle associazioni con patologie e/o condizioni cliniche esistenti o avvenute in anni precedenti.

I disturbi della motilità diaframmatica possono essere divisi in due categorie:

- le clonie: rappresentate dal “singhiozzo” e dalle mioclonie diaframmatiche, meglio conosciute in letteratura come *diaphragmatic flutter* [2]. Quest’ultima tipologia si differenzia dalla prima per una frequenza maggiore e per l’assenza di un suono inspiratorio dovuto a una insufficiente o non sincrona apertura della glottide;
- le contrazioni toniche del diaframma: condizioni ancora più rare associate a malattie come il tetano, la rabbia o l’avvelenamento da stricnina.

Le mioclonie diaframmatiche prendono vita da un’abnorme stimolazione del nervo frenico con origine dal sistema nervoso centrale o lungo il suo decorso oppure da fattori irritanti il diaframma stesso. L’encefalite presente al momento della diagnosi o pregressa anche in età infantile è una patologia frequentemente associata [5]. Viene riconosciuta inoltre un’eziologia di tipo psicogeno [6,7].

Linfoadenopatie mediastiniche riportate in caso di tubercolosi, cardiomegalia, fratture del processo xifoideo sono state segnalate con un coinvolgimento diaframmatico monolaterale [2]. Pleuriti, peritoniti, ischemie localizzate possono determinare direttamente le contrazioni involontarie del diaframma.

Dalle varie eziologie riportate si evince che il coinvolgimento diaframmatico può essere bilaterale, monolaterale o alcune volte interessare aree limitate. La frequenza delle contrazioni varia da caso a caso e in differenti occasioni dello stesso caso come da noi riportato. Le contrazioni sono quasi sempre aritmiche tranne alcuni rari casi di sincronia con il battito cardiaco. Anche l’ampiezza e la forza delle contrazioni addominali sono caratteristiche variabili; in alcuni casi la clinica è silente e la diagnosi è eseguita solamente tramite l’ausilio dell’EMG ad ago, mentre in altri provoca un movimento importante della parete addominale con una sintomatologia notevolmente invalidante.

Numerosi fattori possono precipitare o inibire il disturbo diaframmatico; tra i primi ricordiamo soprattutto il fattore emotivo nonché la tosse, l’inspirazione profonda,

la pressione sull’addome e le mestruazioni. Fattore a parte è il dormire che può essere precipitante, inibente o di nessuna influenza. Inspirare profondamente, trattenere il respiro, parlare, camminare o aprire la bocca possono ridurre la frequenza delle contrazioni.

La sintomatologia classica è rappresentata da movimenti parossistici della parete addominale, soprattutto dell’area epigastrica e degli spazi intercostali più bassi. La sintomatologia respiratoria è molto variabile: la tachipnea, quando presente, può essere di grado variabile fino a determinare una severa alcalosi respiratoria; nei casi più invalidanti le mioclonie sostituiscono i movimenti fisiologici del diaframma portando la frequenza respiratoria a 40-50 atti/minuto. Il dolore è presente nei casi più severi, può interessare la parete addominale o quella toracica e, in questi casi, simulare un dolore di tipo cardiovascolare.

Vengono riportati alcuni sintomi associati quali: eruttazioni, singhiozzo, conati di vomito [8], un caso associato all’emissione di uno “stridore inspiratorio” [9], nonché flatulenza e incontinenza urinaria [10].

La diagnosi deve studiare prima di tutto le caratteristiche del *flutter* tramite l’elettromiografia ad ago, studio però eseguibile presso cliniche specialistiche. Sono sicuramente di aiuto l’EMG dei muscoli retti dell’addome e di quelli intercostali per una diagnosi di esclusione. Le clonie sono visibili in scopia, come nel caso riportato, e a volte con l’ecografia. In secondo luogo è necessario ricercare l’eziologia utilizzando la RMN cerebro-midollare, nei casi in cui siano coinvolti entrambi gli emidiaframmi, o la TC torace con mezzo di contrasto, nei casi monolaterali. A completamento vanno ricordate l’EEG e l’ECG, dove a volte possono essere registrati gli *spike* diaframmatici [9]. L’emogasanalisi e la spirometria dovranno essere eseguite per valutare la ricaduta di tale patologia sul respiro.

Per quanto concerne il trattamento, le benzodiazepine e gli antiepilettici sono i farmaci più attivi. I migliori risultati si sono avuti con clonazepam per quanto riguarda la prima classe di farmaci e carbamazepina per la seconda. Ricordiamo inoltre gabapentin, difenildantoina, aloperidolo e levitiracetam. I dosaggi dovrebbero essere sempre elevati raggiungendo i 6 mg/die nel caso di clonazepam o i 2.100 mg di gabapentin.

Nei casi più invalidanti si ricorre in ultima istanza alla frenicotomia usata in passato per la tubercolosi polmonare o nel singhiozzo

persistente. Una volta eseguita, le mioclonie scompaiono anche a mesi di distanza quando si assiste a un ritorno della funzionalità diaframmatica.

DISCLOSURE

Gli Autori dichiarano di non avere conflitti di interesse di natura finanziaria.

BIBLIOGRAFIA

1. Leuwenhoek A. De generazione animalium, et de palpitazione diaphragmatis. *Phil Tr Lond* 1723; 32: 438
2. Rigatto M, De Medeiros NP. Diaphragmatic flutter: report of a case and review of literature. *Am J Med* 1962; 32: 103-9
3. Phillips JR, Eldridge FL. Respiratory myoclonus (Leeuwenhoek's disease). *N Engl J Med* 1973; 289: 1390-5
4. Espay AJ, Fox SH. Isolated diaphragmatic tremor, is there a spectrum in "respiratory myoclonus"? *Neurology* 2007; 69: 689-92
5. Marie P, Binet L, Levy G. Les troubles respiratoires de l'encéphalite épidémique. *Bull Et Mem Soc Med Hop* 1922; 46: 1075
6. Scharg A, Lang AE. Psychogenic movement disorders. *Curr Opinion Neurol* 2005; 18: 399-404
7. Hinson VK, Haren WB. Psychogenic movement disorders. *Lancet Neurol* 2006; 5: 695-700
8. Vantrappen G, Decramer M, Harlet R. High-frequency diaphragmatic flutter: symptoms and treatment by carbamazepine. *Lancet* 1992; 339: 265-7
9. Cvietusa PJ, Nimmagadda SR, Wood R, Liu AH. Diaphragmatic flutter presenting as inspiratory stridor. *Chest* 1995; 107: 872-5
10. Gazulla Abio J, Feijò de Freixo M, Val Adàn P, Benavente Aguilar I. Aspectos clínicos y terapéuticos de las mioclonías diafragmáticas. *Neurologia* 2003; 18: 473-7