

Aneurisma

Ανά, assai
Ευρύνω, dilatare

Aneurismi arteriosi

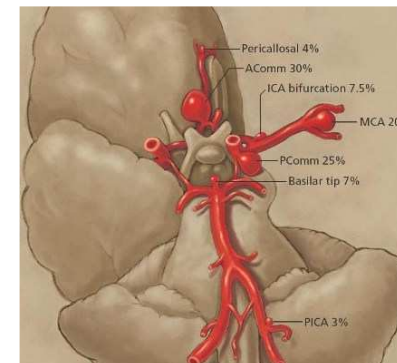
1. Congeniti
2. Aterosclerotici
3. Post-infiammatori (arteriti)
4. Malattie genetiche del connettivo
5. Post-traumatici

Definizione

- Dilatazione locale
- Di arteria o cavità cardiaca
- In continuità con il lume
- Dovuta ad alterazione strutturale della parete

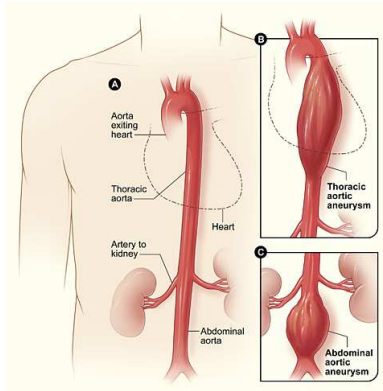
1. Congeniti

Aneurismi a bacca (*Berry aneurisms*) intracranici

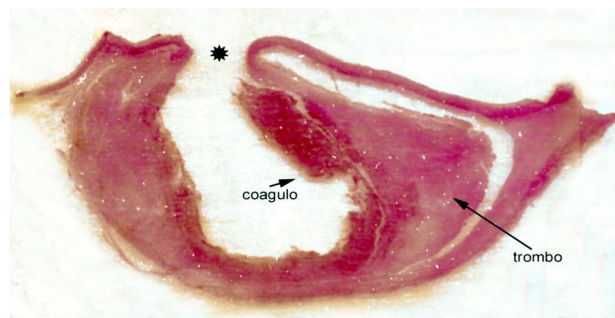


2. Aterosclerotici

L'alterazione strutturale è la placca



Aneurisma luetico dell'aorta

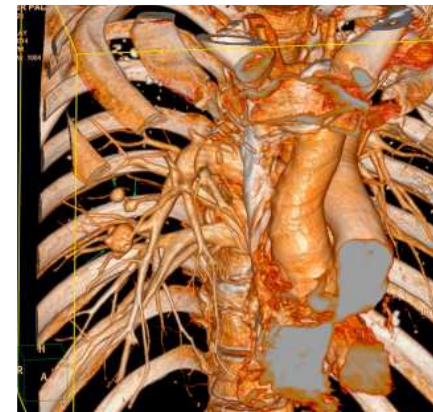


3. Post-infiammatori (arteriti)

Su base:

- Batterica
 - sifilide terziaria (aorta)
 - tubercolare di Rasmussen
 - micotico
- Autoimmune
- Idiopatica

Aneurisma di Rasmussen dell'arteria polmonare da contiguità con la lesione tubercolare

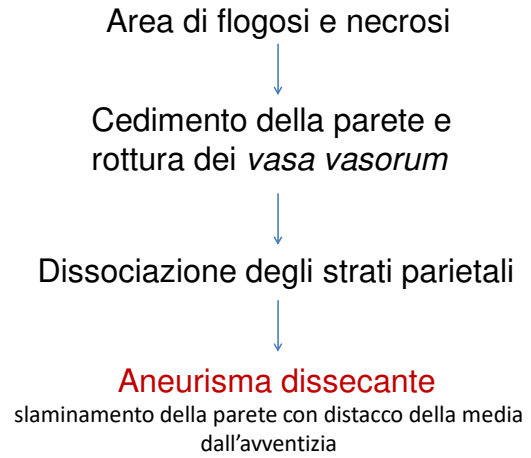


Aneurisma micotico

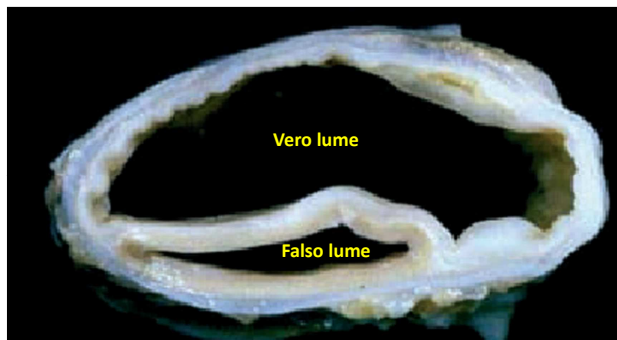


Fig. 5 - Rottura dell'aorta ascendente da aneurisma micotico.

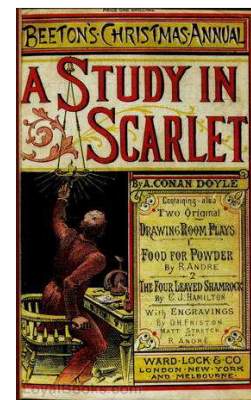
Le aortopatie, G. Thiene, C. Basso, 4, Cardiology Science pp. 267-275, 2006



Aorta a doppia canna di fucile



Arthur Conan Doyle, Uno studio in rosso, 1887 (datazione interna 1881)



"I've got a good deal to say," said our prisoner slowly, "I want to tell you gentlemen all about it."

"Hadn't you better reserve that for your trial?" asked the inspector.

"I may never be tried." He answered. "You needn't look startled. It isn't suicide I am thinking of. Are you a doctor?" He turned his dark, fierce eyes upon me as he asked this last question.

"Yes, I am," I answered. "Then put your hand here," he said with a smile, motioning with his manacled wrists towards his chest. I did so; and became at once conscious of an **extraordinary throbbing and commotion which was going on inside**. The walls of his chest seemed to thrill and quiver as a frail building would do inside when some powerful engine was at work. In the silence of the room, I could hear a dull humming and buzzing noise which proceeded from the same source.

"Why," I cried, "**You have an aortic aneurism!**"

Arteriti

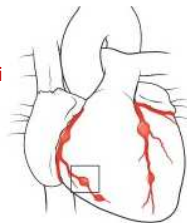
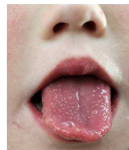
- Panarterite nodosa
- **Arterite di Kawasaki (coronaria)**
- Arterite temporale di Horton
- Tromboangioite obliterante (Morbo di Burger)
- Aortite di Takayasu

Malattia di Kawasaki

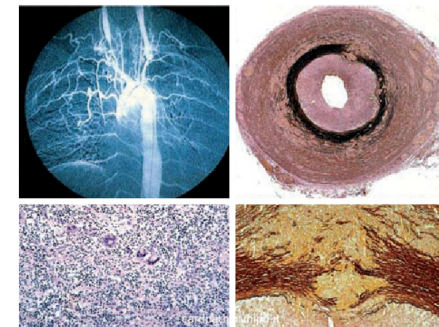
Interesse pediatrico, prima causa di malattia cardiaca acquisita nei bambini (1/6,500-20,500). L'eziologia è sconosciuta. L'epidemiologia e la manifestazione clinica suggeriscono un'infezione o una risposta immunologica anomala a un'infezione in bambini geneticamente predisposti.

- Febbre
- Congiuntivite
- Rash cutaneo, lingua «a fragola» quindi
- Desquamazione periungueale, palmare, plantare e perineale
- Miocardite, poi possibile formazione di **aneurismi coronarici**
- Linfadenopatia (50%)
- Artriti (33%)

Se curata tempestivamente (Ig IV, aspirina a dosi elevate nella fase febbrile, corticosteroidi come il lineo) sembra non lasciare sequele.



Arterite di Kawasaki



Le aortopatie, G. Thiene, C. Basso, 4, Cardiology Science, novembre-dicembre, pp. 267-275, 2006

4. Malattie genetiche del connettivo

1. sindrome di Ehlers-Danlos
2. sindrome delle arterie tortuose
3. sindrome di Loeys Dietz
4. sindrome di Marfan

Sindrome delle arterie tortuose

- È trasmessa come carattere autosomico recessivo
- mutazioni del gene SLC2A10 (20q13.12), che codifica per il trasportatore 10 del glucosio (GLUT10). Sono state descritte finora 18 mutazioni del gene SLC2A10 in 34 famiglie
- Il ruolo di GLUT10 nella patogenesi della malattia non è noto. Possibile ruolo nella sintesi del proteoglicano della matrice extracellulare connettivale.

Sindrome di Ehlers-Danlos

Gruppo di malattie rare caratterizzate da alterazioni del tessuto connettivo. Attualmente vengono classificate in base all'ereditarietà:

- Classica: autosomica dominante
- Ipermobilità: autosomica dominante/recessiva
- Vascolare: autosomica dominante
- Cifoscoliotica: autosomica recessiva
- Dermatosparsi: autosomica recessiva
- Artrocalasica: autosomica dominante

Sindrome di Loeys-Dietz

- Si trasmette come carattere autosomico dominante, a espressività variabile.
- Sono state identificate mutazioni patogenetiche nei geni TGF β R1 e TGF β R2.

Sindrome di Marfan

- Malattia trasmessa a carattere autosomico dominante
- Causata dalla mancanza o dalla produzione di una variante anormale della **fibrillina-1**, costituente delle fibre elastiche.
- L'alterazione porta alla frammentazione dell'elastina nella parete aortica.
- Il flusso di sangue può determinare una lacerazione della tonaca media.

Sindrome di Marfan

- *Le aortopatie*, G. Thiene, C. Basso pp. 267-275, 2006



Fig. 3 - Marfan con anuloectasia e dissezione aortica, nonché prolasso mitralico. All'istologia la dissezione aortica coinvolge una tonaca media con grave atrofia delle fibre elastiche.

Fenotipo caratteristico

- Facies allungata
- Alta statura
- Braccia lunghe
- Miopia per lussazione del cristallino
- Sterno carenato o petto incavato
- Lassità ligamentosa

Aracnodattilia



Utile ai musicisti?

Forse ne erano affetti

- Sergei Rachmaninoff, pianista oltre che compositore
- Niccolò Paganini, violinista
- Robert Leroy Johnson, chitarrista



Konstantin Somov (1869-1939) Ritratto del compositore Serghei Rachmaninoff

1624

BRITISH MEDICAL JOURNAL VOLUME 293 20-27 DECEMBER 1986

Rachmaninov and Marfan's syndrome

D A B YOUNG

Large hands may not be essential for virtuoso pianists—witness Hofmann and Moiseiwitsch—but they must surely be advantageous when playing works by Sergei Rachmaninov (1873-1943). The distinguished pianist Cyril Smith thought his own hands were large, each being capable of spanning a twelfth; but Rachmaninov's hands, long and tapering, were the largest he had ever seen, with a stretch so wide that they "covered the keyboard like octopus tentacles." When it came to playing Smith says that he could achieve Rachmaninov's feat of playing as a chord C, E, G, C, and G with the left hand but was defeated by his Russian friend's right hand stretch on the chord C (2nd finger), E, G, C, and E (thumb under). Smith comments: "This was a scarcely credible performance, which was probably unique."

This unusual fingering of the C major chord requires much more than simply a giant hand. To be able to stretch the thumb under the hand to that extent (nine inches) an extraordinary degree of extensibility is required. A possible explanation is as follows. If, in withdrawing his hand from the keyboard after playing that chord and without altering the disposition of the thumb relative to the fingers, Rachmaninov had clenched his hand the opposed thumb would have extended well beyond the ulna border of the hand. This would have constituted a classic example of the thumb sign indicating Marfan's syndrome.'



Sergei Rachmaninov (1913).

Segno del polso o di
Walker-Murdoch



Segno del pollice o di
Parker-Hare



Owen Brown e Chris Patton 1976

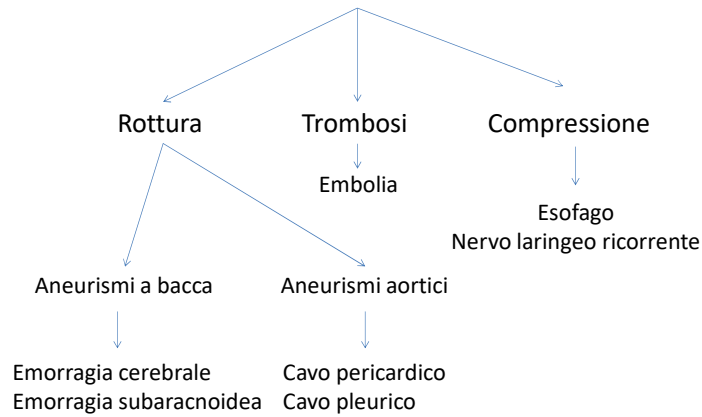


Figure 4. Two sudden cardiovascular deaths in 1976, occurring only 8 weeks apart in college teammates. Media interest which created a number of questions regarding responsibility and explanation for the deaths. (Left panel) Owen Brown (nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy); note that a cardiac evaluation had taken place before death. (Right panel) Chris Patton (Marfan phenotype); note the delay in medical assistance.

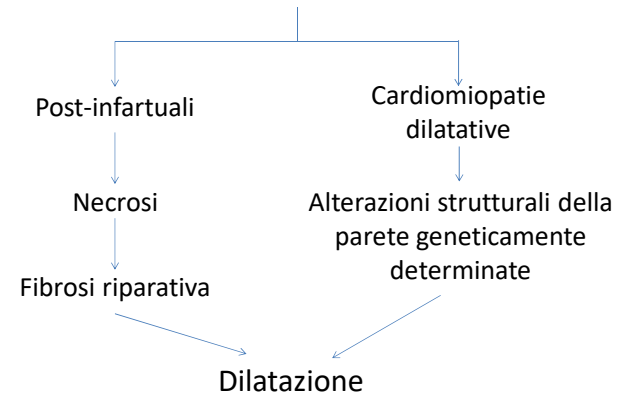
Isiah Austin, fermato nel 2014



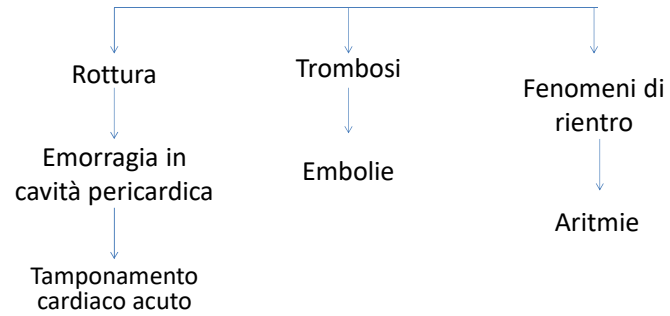
Conseguenza degli aneurismi arteriosi



Eziologia degli aneurismi cardiaci



Conseguenze degli aneurismi cardiaci



Billy Childish (1959)

Rachmaninov (Dog and Man), 2011