

Elektryczna i mechaniczna dysfunkcja przedsionków u pacjenta z dystrofią mięśniową Emery-Dreifussa przyczyną zmiany wyboru optymalnej formy elektroterapii: częste powikłanie rzadkiej choroby

Atrial mechanical and electrical dysfunction in patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy reason of change in electrotherapeutical approach: frequent result of rare disease

Roman Steckiewicz¹, Przemysław Stolarz¹, Dariusz A. Kosior^{2, 3}, Michał Marchel¹, Marian Pieniak¹, Elżbieta Świętoń¹, Dorota Piotrowska-Kownacka¹, Marcin Grabowski¹

¹Katedra i Klinika Kardiologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

²Klinika Kardiologii Zachowawczej i Nadciśnienia Tętniczego, Centralny Szpital Kliniczny MSW, Warszawa

³Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet im. K. Puławskiego, Radom

Abstract

We present a case of a 35 year-old male patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy diagnosed in the age of 12 who was assigned to dual chamber pacing system due to bradycardia primarily recognised as sinus node insufficiency with the atrio-ventricular nodal rhythm. During the procedure permanent electrical atrial stand-still without atrial capture were detected and the mode of stimulation was change to VVIR.

Key words: Emery-Dreifuss muscular dystrophy, permanent pacing, atrial stand-still

Kardiol Pol 2013; 71, 4: 406–409

WSTĘP

Dystrofia mięśniowa Emery-Dreifussa (EDMD) jest genetyczną miopatią, na którą składają się postępujące zaniki mięśni i dołączające się uszkodzenie mięśnia sercowego, z zaburzeniami rytmu i przewodzenia przedsionkowo-komorowego (p-k), stanowiące istotę zagrożenia życia. Objawy EDMD pojawiają się w wieku dziecięcym. Ograniczona aktywność ruchowa, zróżnicowana w określonych przedziałach wieku, może utrudniać ocenę prawidłowej adaptacji hemodynamicznej serca do wysiłku w sytuacji zaburzonego chronotropizmu [1–3].

Długotrwały brak uchwytnych objawów zaburzeń hemodynamicznych serca wpływa niekorzystnie na bezpieczeństwo chorego. Ryzyko wystąpienia i stopnia zaawansowania zabu-

rzeń rytmu oraz przewodzenia wzrasta z wiekiem. Mają one charakter bradykardii zatokowej, zahamowań zatokowych, dołączają się arytmie nadkomorowe (pojedyncze pobudzenia dodatkowe, częstoskurcze nadkomorowe, migotanie przedsionków) [4, 5]. Towarzyszy temu zwiększona gotowość do ich wyzwalania. Stan ten z czasem wykazuje tendencję do stopniowego utrwalania się. Specyfiką przebiegu tego procesu chorobowego są przypadki opisywanej zupełnej ciszy elektrycznej w przedsionkach, która jest wyrazem zwyrodnienia tłuszczowo-włóknistego komórek mięśni przedsionków, a także węzła zatokowego i węzła p-k [6–8].

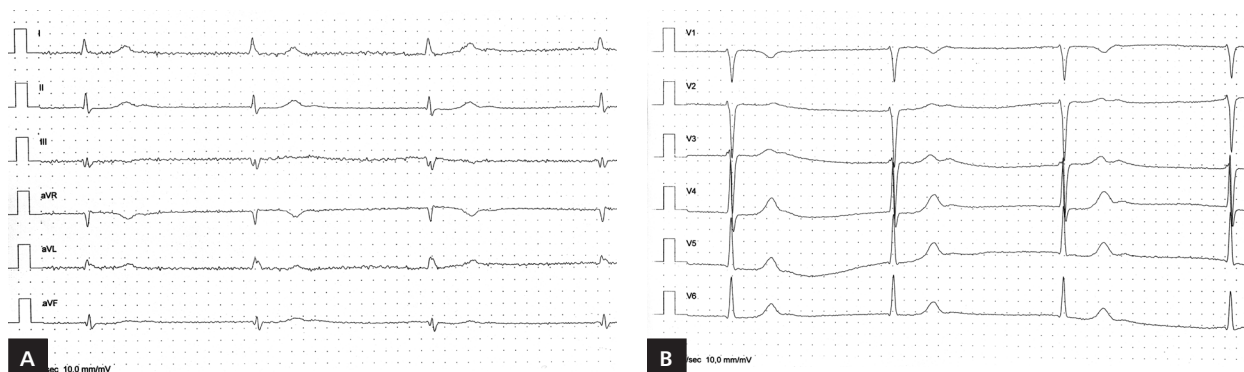
Złożoność obrazu klinicznego EDMD wymaga drobiazgowej diagnostyki w celu wyboru optymalnej metody

Adres do korespondencji:

dr n. med. Roman Steckiewicz, I Katedra i Klinika Kardiologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, ul. Banacha 1A, 02–097 Warszawa, tel: +48 22 599 29 58, faks: +48 22 599 19 57, e-mail: r.steckiewicz@pro.onet.pl

Praca wpłynęła: 05.12.2011 r. Zaakceptowana do druku: 04.01.2012 r.

Copyright © Polskie Towarzystwo Kardiologiczne



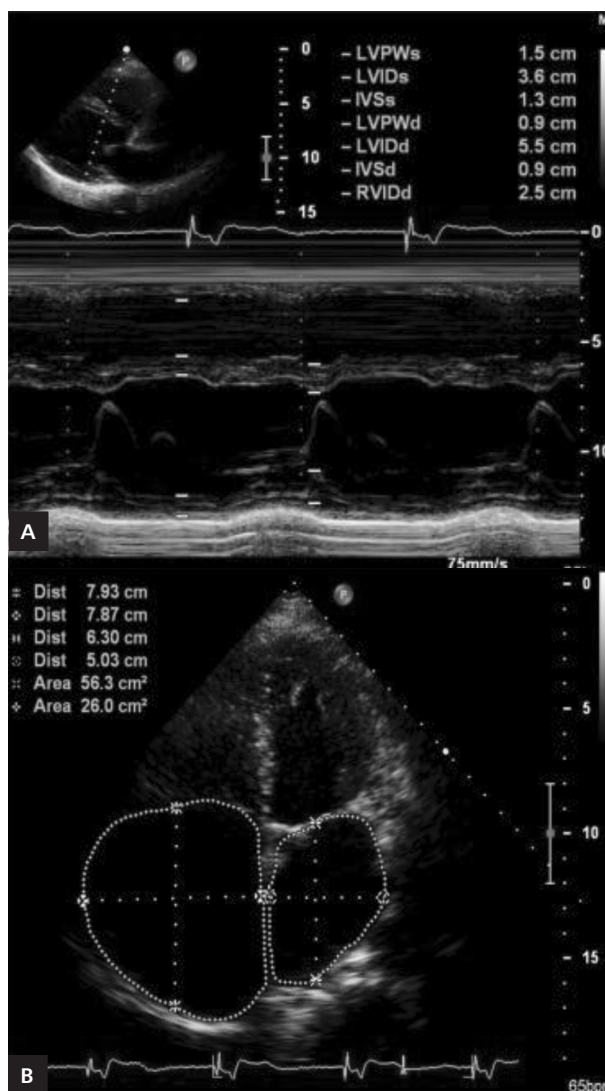
Rycina 1A, B. Zapis 12-odprowadzeniowego spoczynkowego EKG, rytm z łącza przedsionkowo-komorowego 42/min

leczenia, w tym doboru sposobu odpowiedniej formy stymulacji. Poniżej przedstawiono przypadek młodego mężczyzny zakwalifikowanego do wszczęcia układu stymulującego z wyjściowym rozpoznaniem niewydolności węzła zatokowego, u którego z powodu zajęcia procesem chorobowym mięśniówki obu przedsionków, z ich zupełnym brakiem odpowiedzi elektrycznej na stosowaną stymulację, implantowano układ VVI.

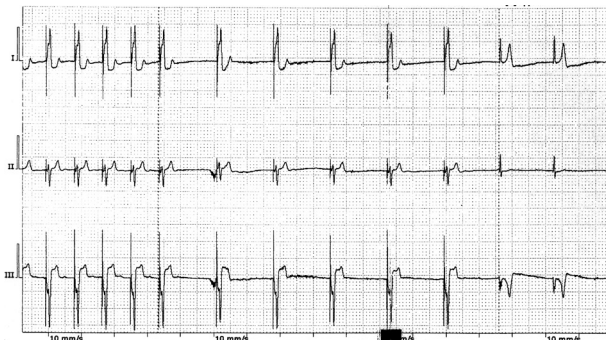
OPIS PRZYPADKU

Mężczyznę w wieku 35 lat z rozpoznawaną od lat rodzinną postacią EDMD-XR (mutacja w genie emeryny: 421G>A, 187+1G>A) przyjęto do I Katedry i Kliniki Kardiologii WUM w celu wykonania badań diagnostycznych w związku z zarejestrowaniem w rutynowych spoczynkowych EKG wolnej czynności serca (rytm z łącza p-k 42/min) (ryc. 1). Pacjent pozostawał od 12. rż. pod stałą opieką neurologiczną i kardiologiczną. Chory dotychczas negował objawy ze strony układu sercowo-naczyniowego, w tym zasłabnięcia, utraty przytomności, kołatania serca, bóle w klatce piersiowej, duszności i obrzęki obwodowe. W 24-godzinnej rejestracji EKG metodą Holtera zaobserwowano: wiodący rytm z łącza p-k o średniej częstości 38/min (częstość minimalna: 31/min, maksymalna: 58/min) oraz brak załamków P w całym zapisie. W badaniu echokardiograficznym stwierdzono granicznej wielkości lewą komorę z zachowaną funkcją skurczową (LVEDd 5,5 cm; EF 57%), powiększenie obu przedsionków, zwłaszcza znaczną rozstrzeń prawego przedsionka (ryc. 2A, B). Ponadto w rezonansie magnetycznym stwierdzono obszary zwłóknienia w warstwach podstawnych przegrody międzykomorowej i w obrębie wolnej ściany prawej komory. Na podstawie diagnostyki chorego zakwalifikowano do wszczęcia układu stymulującego serca typu DDD na stałe.

W pierwszym etapie zabiegu wprowadzono do prawego przedsionka elektrodę firmy Medtronic model 5592-53, po stronie lewej poprzez wenesekcję żyły odpromieniowej. W EKG z elektrody umieszczonej w uszku prawego przedsionka nie zarejestrowano własnej aktywności elektrycznej



Rycina 2. Badanie echokardiograficzne. A. Projektcja przy-mostkowa w osi długiej lewej komory (prezentacja M-mode): lewa komora granicznej wielkości (LVEDd 5,5 cm); B. Projektcja koniuszkowa (AP4C): powiększenie prawego i lewego przedsionka



Rycina 3. Zwolnienie rytmu stymulacji z 65/min do 35/min. Po 1071. sekundzie pojawił się rytm zastępczy z łączy przedsiolkowo-komorowego o częstości ok. 36/min (QRS 105 ms). Niewidoczne są załamki P (zapis 10 mm/s z programatora LCS 3000)

przedsionków. Próba stymulacji z tego obszaru impulsami do 5,0 V (0,5 ms) nie wyzwała odpowiedzi elektrycznej. Zmieniono elektrodę na stabilizowaną czynnie tej samej firmy: model 5076-58, jednak zmiany miejsc stymulacji w prawym przedsionku (uszek prawego przedsionka, wolna ściana prawego przedsionka, okolice pęczka Bachmana) nie doprowadziły do uzyskania propagującej odpowiedzi elektrycznej. Próba uzyskania odpowiedzi elektrycznej poprzez stymulację lewego przedsionka z dostępu przez proksymalną zatokę wieńcową również zakończyła się niepowodzeniem — stwierdzono zupełny brak odpowiedzi elektrycznej.

Ostatecznie zdecydowano o założeniu wewnątrzkomorowej stymulacji serca (VVIR). Okres pozabiegowy przebiegał bez powikłań. Stwierdzano prawidłowe funkcjonowanie założonego układu w trybie stymulacji VVI. Kontrola ambulatoryjna pacjenta po 3 miesiącach wykazała prawidłową stymulację. W zapisie EKG nadal utrzymywała się cisza elektryczna w przedsionkach. Po zwolnieniu rytmu stymulacji z 65 do 35/min pojawił się rytm z łączy p-k o częstości 34/min (ryc. 3), który przyspieszył się w ciągu 2 min i pozostał stabilny przy częstości 42/min. W pamięci stymulatora zarejestrowano 93% rytmu podstawowego stymulatora 65/min i 7% rytmu kardiopowego obejmującego także ekstrasystolię komorową. Ostatecznie włączono funkcję R (VVIR) w zakresie 65–90/min.

OMÓWIENIE

Konsekwencje neurologiczne defektu genetycznego prowadzą wcześniej, bo już w wieku dziecięcym, do zmian widocznych w budowie ciała i motoryce, związanych z zanikiem niektórych grup mięśniowych. Objawy kardiologiczne rozwijają się skrycie i mogą prowadzić do występowania nagłych zgonów w mechanizmie napadowego bloku całkowitego (postać rozwijająca się w przebiegu emerynpatii, dziedziczna w sposób sprzężony z płcią, EDMD-XR) lub komorowych zaburzeń rytmu (postać dziedziczna autosomalnie dominująco, w przebiegu laminopatii, EDMD-AD). W przypadku

EDMD-XR zmiany degeneracyjne w przedsionkach zazwyczaj wyprzedzają patologię komór. Dysfunkcja mięśnia sercowego ma charakter nieodwracalny i postępujący [9, 10].

Charakterystyczna dla przebiegu EDMD jest skąpoobjawowość kliniczna istniejących zaburzeń rytmu i przewodzenia, a także dysfunkcji skurczowej lewej komory. Pacjenci na ogół nie odczuwają migotania przedsionków ani zmian rytmu prowadzącego. Niemożność wykonywania wysiłku z powodu patologii mięśni szkieletowych nie doprowadza też do manifestacji hemodynamicznej istniejącej bradykardii.

Ze względu na nieodwracalny i postępujący charakter zaburzeń przewodzenia kryteria kwalifikacji do wszczęcia stymulatora serca są nieco odmienne u pacjentów z EDMD. Uwzględniając wytyczne dotyczące prewencji nagłego zgonu, w przypadku EDMD współwystępowanie nawet jedynie wydłużonego czasu przewodzenia p-k może stanowić wskazania do wszczęcia stymulatora serca (klasa zaleceń IIb, jakość dowodów B) [11, 12]. Reguły wyboru typu stymulacji nie odbiegają z kolei od ogólnie przyjętych zasad.

Powyższy obraz kliniczny spowodował podjęcie decyzji o zabezpieczeniu chorego stałą stymulacją serca, jako prewencji nagłego zgonu mimo nieodczuwanej bradykardii i braku wtórnych zaburzeń hemodynamicznych.

W omawianym przypadku chory z EDMD znajdował się już w IV dekadzie życia, kiedy zarejestrowano u niego zaburzenia rytmu pod postacią tylko rytmu węzłowego. Nie zaobserwowano ani aktywności elektrycznej węzła zatokowego, ani innych rytmów z potencjalnych ośrodków ekotopowych w przedsionkach. Co prawda diagnostyka nieinwazyjna była obarczona możliwością pominięcia niskonapięciowych fal migotania przedsionków, jednak fakt zupełnej ciszy elektrycznej potwierdzono w trakcie zabiegu implantacji elektrod do jam serca.

Śród implantowanych w ośrodku autorów pracy układów stymulujących w jednym przypadku u chorych z zespołem EDMD zaszła już konieczność rezygnacji z pozostawienia elektrody w przedsionku. Wówczas przyczyną była znacznie wydłużona odpowiedź elektryczna przedsionka na impuls stymulujący [13]. Być może zbliżony patomechanizm elektrofizjologiczny miał miejsce w powyższym przypadku, przy czym w znacznie bardziej zaawansowanym stopniu i z pełnym upośledzeniem przewodzenia impulsu stymulującego.

W wynikach badań anatomopatologicznych przedstawionych w piśmiennictwie opisano zmiany morfologiczne w ścianach przedsionków z ich ścięciem i zwłóknieniem. Ocena histopatologiczna potwierdza zaś obecność procesu zwyrodnieniowego z następowym zwłóknieniem i stłuszczeniem przedsionków. Zwłóknienie układu bodźcotwórczo-przewodzącego stwierdza się również w obrębie węzła zatokowego, węzła p-k i pęczka Hisa. Taki charakter zmian tłumaczyłby specyfikę tego typu zaburzeń rytmu w początkowym okresie przebiegu choroby [14]. W prezentowanym przypadku w badaniu serca rezonansem magnetycznym stwierdzono znaczne powiększenie przedsionków oraz

zmiany strukturalne i zwłóknieniowe niektórych obszarów mięśnia komór.

Przedstawiony przypadek stanowi kolejne potwierdzenie patologii elektrofizjologicznej przedsionków, wyprzedzającej nieprawidłowości elektrofizjologiczne w zakresie komór.

WNIOSKI

W opisanym przypadku chorego z EDMD brak odpowiedzi mięśnia przedsionków na stymulację elektryczną był czynnikiem decydującym o zmianie pierwotnej kwalifikacji do stymulacji dwujamowej na stymulację komorową (VVIR) w czasie operacji implantacji układu stymulującego serce.

Konflikt interesów: nie zgłoszono

Piśmiennictwo

- Emery AE. Emery-Dreifuss syndrome. *J Med Genet*, 1989; 26: 637–641.
- Bonne G, Di Barletta MR, Varnous S et al. Mutations in the gene encoding lamin A/C cause autosomal dominant Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Nature Genet*, 1999; 21: 285–288.
- Emery AE, Dreifuss FE. Unusual type of benign x-linked muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1966; 29: 338–3342.
- Rakowec P, Zidar J, Sinkovec M et al. Cardiac involvement in Emery-Dreifuss muscular dystrophy: role of a diagnostic pacemaker. *PACE*, 1995; 18: 1721–1724.
- Steckiewicz R, Opolski G, Pieniak M et al. Zaburzenia stałej wewnątrzkomorowej stymulacji serca u osoby z uszkodzeniem układu przewodzącego w przebiegu dystrofii mięśniowej zespołu Emery-Dreifussa. *Kardiologia Pol*, 1997; 47: 145–148.
- Marshall TM, Huckel VF. Atrial paralysis in a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *PACE*, 1992; 15: 135–140.
- Buckley AE, Deanb J, Mahya IR. Cardiac involvement in Emery Dreifuss muscular dystrophy: a case series. *Heart*, 1999; 82: 105–108.
- Hausmanowa-Petrusewicz I. Choroby nerwowo-mięśniowe. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 1999.
- Fishbein MC, Siegel RJ, Thompson E et al. Sudden death of a carrier of X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Ann Intern Med*, 1993; 119: 900–905.
- Marchel M, Steckiewicz R, Opolski G. Dystrofia mięśniowa typu Emery-Dreifuss — spojrzenie kardiologa. *Aktualności Neurologiczne*, 2006; 6: 39–43
- Zipes DP, Camm AJ, Borggreffe M et al. ACC/AHA/ESC guidelines for management of patient with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Europace*, 2006; 8: 746–837.
- Bione S, Maestrini E, Rivella S et al. Identification of novel X-linked gene responsible for Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Nat Genet*, 1994; 8: 323–327.
- Steckiewicz R, Opolski G, Pieniak M et al. Electrographic findings in patients with Emery-Dreifuss muscular dystrophy qualified to permanent cardiac pacing. *Europace*, 2001; 2 (suppl.): A89.
- Yoshioka M, Saida K, Itagaki Y et al. Follow up study of cardiac involvement in Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Arch Disease Childhood*, 1989; 64: 713–715.

W dniach 14 lutego oraz 8 kwietnia 2013 roku nominację profesorską z rąk Prezydenta RP Bronisława Komorowskiego otrzymali:

Prof. dr hab. n. med. Leszek Bryniarski

(Collegium Medicum UJ, Kraków)

Prof. dr hab. n. med. Beata Średniawa

(Śląski Uniwersytet Medyczny, Zabrze)

Prof. dr hab. n. med. Maciej Sosnowski

(Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice)

Pani Profesor i Panom Profesorom
serdeczne gratulacje i okolicznościowe życzenia składają:
Redaktor Naczelny oraz Rada Redakcyjna i Naukowa „Kardiologii Polskiej”