

DILATAČNÍ KARDIOMYOPATIE U SOUROZENCŮ – KOMPLIKOVANÝ PRŮBĚH PŘI SDRUŽENÍ S KORONÁRNÍ ATERO SKLERÓZOU

Michal Čepelák, Richard Rokyta, Jan Opatrný, Pavel Boček

Kardiologické pracoviště 1. interní kliniky FN Plzeň

Referován výskyt dilatační kardiomyopatie u dvou sourozenců přijatých na koronární jednotku pro akutní srdeční selhání. Pozornost je věnována etiologii dilatační kardiomyopatie a jejímu sružení s koronární aterosklerózou, které u jednoho ze sourozenců vedlo k extrémně komplikovanému průběhu.

Klíčová slova: dilatační kardiomyopatie, koronární ateroskleróza, familiární výskyt, arytmie.

DILATED CARDIOMYOPATHY IN SIBS – ACUTE COMPLICATIONS IN ASSOCIATION WITH CORONARY ATHEROSCLEROSIS

Dilated cardiomyopathy has been suspected as the cause of acute heart failure in two brothers admitted to the coronary care unit. Attention is given to the etiology of the disease as well as to the association with coronary atherosclerosis, which caused an extremely complicated course of the disease in one of the sibs.

Key words: dilated cardiomyopathy, coronary atherosclerosis, familial linkage, arrhythmias.

Interv Akut Kardiolog 2004;3:27–28

Úvod

Kardiomyopatie (KMP) je definována jako nemoc myokardu se srdeční dysfunkcí, dilatační KMP je charakterizována dilatací a poruchou kontrakce levé nebo obou komor.

Dilatační KMP může být dle současného rozdělení familiární (genetická), virová anebo imunitní, toxicko-nutritivní, idiopatická. Může být též sružená s jiným specifickým srdečním nebo systémovým onemocněním^(1, 2). Dle zahraničních statistik je většina dilatačních KMP idiopatických⁽³⁾, novější práce však prokazují stále častější výskyt familiární formy^(4, 5).

S problematikou familiárního výskytu dilatační kardiomyopatie a jejího sružení s koronární aterosklerózou jsme se setkali v souvislosti s onemocněním dvou sourozenců přijatých téměř ve stejné době na koronární jednotku s akutním srdečním selháním.

Kazuistika

Jedná se o dva bratry, aktuálně ve věku 60 a 62 let. První kontakt obou pacientů s naším pracovištěm byl v roce 1998:

Pacient A (60 let) byl vyšetřen pro opakovanou supraventrikulární tachyarytmie s levostranným srdečním selháním. Echokardiografický nále z byl v roce 1998 normální, ejekční frakce (EF) 62 %. EKG křivka byla fyziologická.

Pacient B (62 let) byl přijat v roce 1998 k provedení elektivní koronarografie pro atypickou AP a abnormální nále z při bicyklové ergometrii. Na věnčitých tepnách byl zjištěn normální nále z, echokardiografie byla v ro-

ce 1998 rovněž normální, EF 60 %. Na EKG inkompletní blok levého raménka Tawarova (LBBB).

Podruhé jsme se s oběma pacienty setkali o 5 let později, tedy v roce 2003:

Pacient A byl přijat v květnu 2003 pro edém plic s nutností intubace a umělé plicní ventilace, došlo k rychlému rozvoji kardiogenního šoku s nutností vysoké podpory oběhu katecholaminami (0,4 ug/kg/min noradrenalinu). Na EKG při přijetí byla tachyfibrilace síní s frekvencí komor 130–140/min, bez ischemických změn. Echokardiograficky byla zjištěna těžká dilatace a dysfunkce LK s EF 20 %, difúzní hypokineza až akineza LK, částečně kinetika zachována v oblasti spodní stěny, středně těžká mitrální regurgitace.

Vzhledem k trvajícimu kardiogennímu šoku (srdeční index 1,3 l/min/m² při tlaku v zaklínění 25 mmHg) byla indikována akutní koronarografie s nálezem výrazné stenózy střední části ramus interventrikularis anterior (RIA) a chronického uzávěru pravé koronární tepny (ACD), nále z byl řešen PTCA RIA s implantací stentu. Kardiospecifická laboratoř při přijetí ani v celém dalším průběhu nepotvrdila akutní infarkt myokardu. Trvala tachykardie při fibrilaci síní, pacient byl léčen levosimendanem (podán první den hospitalizace). Postupně došlo k oběhové stabilizaci se vzestupem srdečního indexu na 2,5 l/min/m², po sedmi dnech umělé plicní ventilace byl nemocný extubován. Přetrvával echokardiografický nále z dilatace a dysfunkce LK se zlepšením EF na 25–30 %.

Tachyfibrilace síní byla zprvu léčena kombinací amiodaronu a digoxinu, při které došlo k prodloužení QT intervalu a výskytu recidivujících nesetralých komorových tachykardií charakteru torsades de pointes. Fibrilace síní s rychlou odpovědí komor byla rezistentní k podání betablokátoru (esmolol), léčba propafenonem nevedla k resinzaci, pouze mírně zklidnila tachykardii. Byla provedena elektrická kardioverze, kterou byl navozen sinusový rytmus s pomalou frekvencí. Při ní však znovu recidivovaly nesetralé komorové tachykardie, třikrát byl pacient defibrilován pro fibrilaci komor. Po zavedení dočasné kardiostimulace s bazální frekvencí 90/min při současné léčbě betablokátozem se již komorové poruchy rytmu neobjevily, proto bylo přistoupeno k implantaci trvalého kardiostimulátoru VVIR. Programovaná stimulace komor k stratifikaci rizika náhlé srdeční smrti byla provedena s negativním výsledkem, ale vzhledem k anamnéze opakované defibrilace byl zaveden implantabilní kardioverter-defibrilátor (II. interní klinika VFN Praha). Při angiografii aortálního oblouku byla zjištěna těsná stenóza a. carotis interna vpravo, která byla řešena endarterektomií. Pacient byl propuštěn domů po 73 dnech celkové hospitalizace.

Po 11 dnech byl znovu přijat pro dušnost. Příčina tentokrát nebyla kardiální, diagnostikovali jsme pointubační stenózu distální části trachey na průměr cca 4 mm, která byla úspěšně léčena laserkoagulací.

Pacient je dále léčen ambulantně, je celkově v dobrém stavu a s velmi dobrou kvalitou života.

Tabulka 1. Rizikové faktory kardiovaskulárních onemocnění u obou bratrů.

	pacient A	pacient B
rodinná anamnéza	pozitivní	pozitivní
hypertenze	ne	ne
dyslipidémie	hypercholesterolémie	nepřítomna
diabetes	ne	ne
kouření	bývalý kuřák	nekuřák
obezita	ano	ano

Pacient B byl podruhé přijat v září roku 2003, v době, kdy jeho bratr byl hospitalizován pro výše zmíněnou pointubační stenózu trachey.

Důvodem přijetí bylo levostranné srdeční selhání s otokem plic, fibrilace síní s frekvencí komor 140–160/min a bolesti na hrudi. Echokardiograficky (obrázek 1) byla levá komora dilatovaná, s těžkou difúzní hypokinezou a dysfunkcí s EF 25 %. Na EKG již kompletní LBBB, kardiocentrická laboratoř byla negativní.

Po amiodaronu došlo k resinzaci a při standardní terapii akutního srdečního selhání byl pacient postupně oběhově rekompenzován. Byla indikována rekonarografie s nálezem shodným s koronarografií provedenou v roce 1998, bez významného poškození věnčitých tepen. Nemocný byl v dobrém stavu propuštěn domů po 10 dnech hospitalizace, při kontrolách v kardiologické ordinaci je při zavedené léčbě dobře kompenzován.

Diskuze

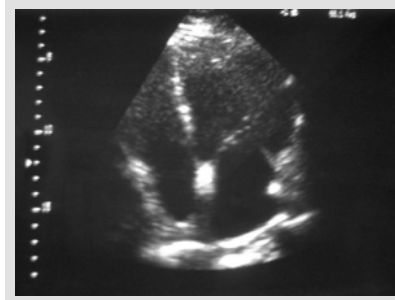
Familiární dilatační KMP je geneticky nehomogenní onemocnění⁽⁶⁾, nejčastěji autosomálně dominantní⁽⁷⁾. Výskyt genetického přenosu je prokazatelný přibližně u 20–30 % nemocných^(1,2) a předpokládá se, že data podhodnocují skutečnou frekvenci. Dědičná příčina musí být předpokládána častěji^(1,8).

Uvedený předpoklad jsme vyslovili i u našich dvou nemocných, kde nás současná manifestace akutního srdečního selhání u obou sourozenců vedla nejen k podezření na dědičný původ choroby, ale i k upřesnění diagnostické rozvahy u mladšího z obou bratrů s pozitivním koronarografickým nálezem.

Pro účast dilatační kardiomyopatie zde od začátku hospitalizace svědčil echokardiografický nález, chybění laboratorních i EKG známek srdečního infarktu, později pak nápadný výskyt těžko řešitelných maligních arytmií. Následné srdeční selhání u staršího bratra s téměř klasickým obrazem dilatační KMP při normálním koronarografickém nálezem pak podezření na uvedenou diagnostickou rozvalu výrazně posílilo.

Jiné příčiny dilatační KMP jsme u žádného z obou bratrů nezjistili, ať už jde o vlivy toxické (alkohol) či infekční (borelióza). Rodiče obou bratrů zemřeli na kardiovaskulární onemocnění, možnou souvislost s dilatační kardiomyopatií však nelze posoudit, jiné sourozence bratři nemají. Oba naši pacienti měli kardiální symptomy již delší dobu a byli pro ně na našem pracovišti před 5 lety vyšetřováni, aniž jsme na familiární souvislost pomysleli. Mladší z obou bratrů měl klinické známky povšechného aterosklerotického poškození (končetinové tepny, krkavice), k ně-

Obrázek 1. Echokardiografie u pacienta B při přijetí v r. 2003 (apikální čtyřdutinová projekce).



muž nepochybně přispěly rizikové faktory, jejichž přítomností se od staršího bratra liší (tabulka 1).

Zveřejněním tohoto klinického pozorování chceme zároveň upozornit na problematiku sdružených dilatačních KMP. Sdružení dilatační kardiomyopatie s koronární aterosklerózou u mladšího z bratrů vedlo k extrémně komplikovanému průběhu onemocnění s řadou akutních komplikací, jejichž řešení si vyžádalo intenzivní mezioborovou spolupráci.

Oba naši pacienti mají již dospělé děti, které jsme pozvali k vyšetření včetně echokardiografie. Jsme si přitom vědomi, že ani normální echokardiografický nález riziko dilatační KMP nevylučuje. Z doporučení mezinárodního registru familiárních KMP vyplývá, že se tato screeningová vyšetření u příbuzných prvního stupně mají provádět každé 2–3 roky⁽⁴⁾.

Literatura

1. Štefja M, et al. Kardiologie, druhé přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada publishing, 1998: 114–115, 407–409.
2. Gregor P, Widimský P, et al. Kardiologie. Druhé, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Galén, 1999: 441.
3. Dec GW, Fuster V. Idiopathic dilated cardiomyopathy. N Engl J Med 1994; 331: 1564–1575.
4. Ku L, Feiger J, Taylor M, Mestroni L. Cardiology patient page. Familial dilated cardiomyopathy. Circulation 2003; 108: e118–121.
5. Mestroni L, Maisch B, McKenna WJ, et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. Eur Heart J 1999; 20: 93–102.
6. Macrae CA. Genetics and dilated cardiomyopathy: limitations of candidate gene strategies. Eur Heart J 2000; 21: 1817–1819.
7. Braunwald E, ed. Heart disease. 5th ed. Philadelphia, Pa: Saunders, 1997: 1409, 1665.
8. Startari U, Taylor MR, Sinagra G, Di Lenarda A, Mestroni L. Dilated cardiomyopathy: etiology, clinical criteria for diagnosis and screening of the familial form. Ital Heart J 2002; 3(4 Suppl): 378–385.