

Opieka kardiologiczna nad pacjentami z wrodzonymi chorobami nerwowo-mięśniowymi

Michał Marchel

*I Katedra i Klinika Kardiologii
Akademia Medyczna w Warszawie
Warszawa, 24 luty 2007*

Co to jest kardiomiopatia?

Definicja

W świetle definicji Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) kardiomiopatie to „pierwotne choroby mięśnia sercowego, upośledzające jego funkcję nie będące wynikiem uszkodzenia lub nieprawidłowości w obrębie innych struktur serca, zawału mięśnia sercowego, nadciśnienia tętniczego czy wad zastawkowych”. Wiosną 2006 roku Amerykańskie Towarzystwo Kardiologiczne (*American Heart Association - AHA*) zaproponowało nową zmodyfikowaną definicję kardiomiopatii. Zgodnie z wytycznymi amerykańskimi: „kardiomiopatie stanowią różnorodną grupę chorób miokardium, związaną z dysfunkcją mechaniczną i/lub elektryczną, która zazwyczaj (choć nie zawsze) objawia się pod postacią nieprawidłowego przerostu lub poszerzenia komór, o bardzo różnym, często genetycznym podłożu. Kardiomiopatie mogą być ograniczone jedynie do mięśnia sercowego lub też stanowić objaw uogólnionej choroby systemowej prowadząc często do zgonu sercowo-naczyniowego lub postępującej niewydolności serca.”

Jak je klasyfikujemy?

Według tradycyjnego podziału usankcjonowanego wieloletnią praktyką oraz zaleceniami Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) wyróżniamy: kardiomiopatię rozstrzeniową, przerostową oraz restrykcyjną (por. tabela 1.)

Tabela 1. Klasyfikacja kardiomiopatii

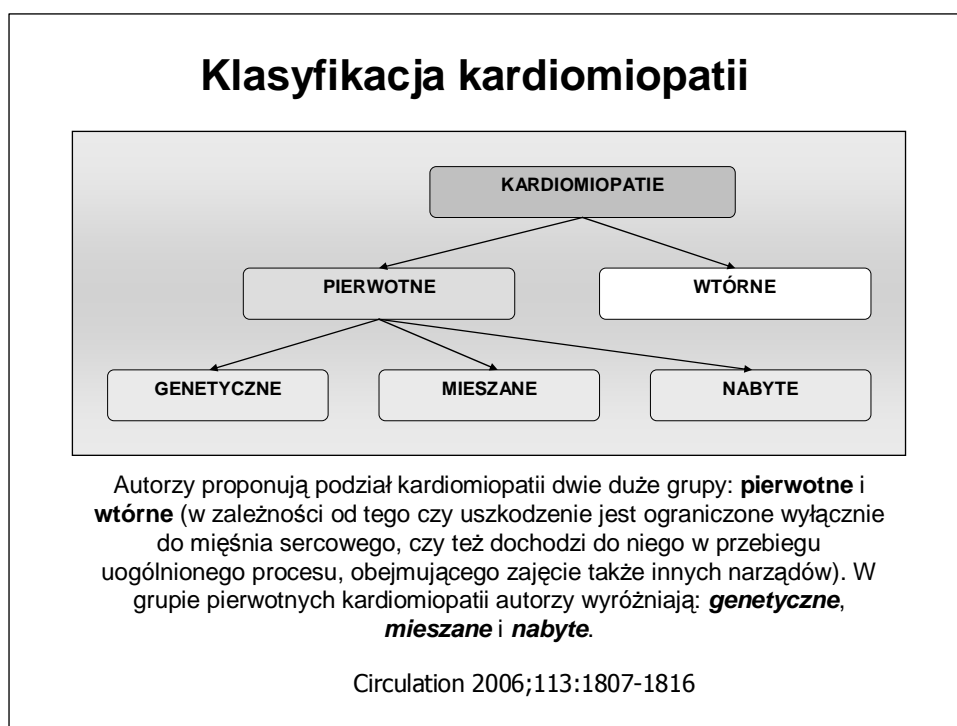
Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM) Powiększenie jam serca i dysfunkcja skurczowa
Kardiomiopatia przerostowa (HCM) Przerost mięśnia sercowego bez nadciśnienia i stenozы aortalnej
Kardiomiopatia restrykcyjna (RCM)

Upośledzone napełnianie i dysfunkcja rozkurczowa

Inne nie sklasyfikowane

Nowszą (2006) klasyfikację amerykańską przedstawiono na rycinie 1.

Rycina 1. Klasyfikacja kardiomiopatii wg. AHA



W grupie wtórnych kardiomiopatii wyróżniono podgrupę schorzeń w przebiegu pierwotnych chorób nerwowo-mięśniowych (por. tabela 2.)

Tabela 2. Kardiomiopatie wtórne w przebiegu pierwotnych chorób nerwowo-mięśniowych

1. *ataksja Friedrich'a*
2. *dystrofia Duchenna/Beckera*
3. *dystrofia Emery-Dreifussa*
4. *dystrofia miotoniczna*
5. *neurofibromatoza*
6. *tuberous sclerosis*

Niewydolność serca – najczęstsza objawowa postać kardiomiopatii

W przebiegu pierwotnych schorzeń mięśnia sercowego może dochodzić do szeregu manifestacji klinicznych. Najczęstszą i najpoważniejszą postacią występujących objawów jest przewlekła niewydolność serca. Przewlekła niewydolność serca to stan, w którym wskutek trwałej dysfunkcji serca pojemność minutowa serca jest zmniejszona w stosunku do zapotrzebowania metabolicznego tkanek, co powoduje wystąpienie objawów podmiotowych, bądź właściwa pojemność minutowa utrzymywana jest kosztem podwyższonego ciśnienia napełniania lewej komory. Najbardziej charakterystyczne objawy podmiotowe i przedmiotowe niewydolności serca przedstawiono poniżej:

Niewydolność serca - objawy podmiotowe

1. Zmniejszona tolerancja wysiłku
2. Dusznosc (spoczynkowa, wysiłkowa, orthopnoe, napadowa dusznosc nocna)
3. Kaszel
4. Nykturia
5. Objawy retencji płynów (obrzeki okołokostkowe, okolicy lędźwiowo-krzyżowej)
6. Zmniejszenie apetytu (zaburzenia wchłaniania), zaparcia

Niewydolność serca - objawy przedmiotowe

1. Bładość i ochłodzenie skóry kończyn, wzmożona potliwość, sinica obwodowa
2. Tachykardia spoczynkowa, III, czasem IV ton
3. Zmniejszenie amplitudy ciśnienia tętniczego
4. Przepętnienie żył szyjnych, objaw wątrobowo-szyjny, objaw Kussmaula
5. Trzeszczenia nad płucami
6. Powiększenie wątroby
7. Hydrothorax
8. Wodobrzusze
9. Objawy hipoperfuzji OUN

Ponadto w przebiegu kardiomiopatii wtórnych do zaburzeń nerwowo-mięśniowych może dochodzić do szeregu nieprawidłowości w zakresie układu bodźco-przewodzącego. Najczęstsze z nich zaprezentowano poniżej:

Zaburzenia rytmu i przewodnictwa w chorobach nerwowo-mięśniowych

- Zaburzenia przewodnictwa przedsionkowo-komorowego
- Zaburzenia przewodnictwa śródkomorowego

- Nadkomorowe zaburzenia rytmu
- Migotanie przedsionków
- Komorowe zaburzenia rytmu

Charakterystyka kardiomiopatii w różnych chorobach nerwowo-mięśniowych.

Dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a i Beckera

- Praktycznie wszyscy pacjenci prędzej czy później rozwijają objawy kardiologiczne
- Późna manifestacja kliniczna (ograniczona aktywność fizyczna)
- Kardiomiopatia najczęściej manifestuje się pod postacią DCM i komorowych zaburzeń rytmu
- Ograniczona wartość badania echokardiograficznego
- Niejasny wpływ glikokortykosteroidów na układ sercowo-naczyniowy
- W dystrofii Beckera obraz dużo bardziej zróżnicowany
- Brak związku między nasileniem zmian obwodowych i sercowych
- W wieku 6 lat 26% pacjentów ma nieprawidłowości elektrokardiograficzne
- Objawy najczęściej po 10rż
- W wieku 13 lat u ¼ chorych występują cechy dysfunkcji skurczowej
- Pacjenci z obecnością dysfunkcji skurczowej żyją krócej
- DMD zmiany w EKG 90%
- BMD zmiany EKG 75%
- Niewydolność serca częstszą przyczyną zgonów od niewydolności oddechowej

Dystrofia Miotoniczna (Steinerta)

- Początki objawów 20-25rż
- Zazwyczaj objawy kardiologiczne poprzedzone są objawami ogólnymi
- Zjawisko antycypacji – wcześniejszego pojawiania się objawów w kolejnych pokoleniach
- Początkowo zazwyczaj objawy związane z postępującą degeneracją układu bodźco-przewodzącego
- rzadko DCM
- Nieprawidłowości EKG 65% pacjentów
- Blok przedsionkowo-komorowy 1st 42%
- Zaburzenia przewodnictwa śródkomorowego 19%
- Objawowa NS 6%, częściej bezobjawowa dysfunkcja skurczowa, rozkurczowa, przerost lewej komory, prolaps zastawki mitralnej

- Stymulator od 3 do nawet blisko 50%
- Arytmie: migotanie i trzepotanie przedsionków
- Komorowe zaburzenia rytmu: czasem ablacja
- Zwiększone ryzyko NZS

Dystrofia Emery-Dreifussa

- Brak uchwytnych zaburzeń, objawów pochodzenia sercowego
- Nadkomorowe zaburzenia rytmu (tachykardia zatokowa, pobudzenia dodatkowe, migotanie przedsionków, wygaszenie czynności elektrycznej przedsionków, zastępcze rytmy węzłowe)
- Zaburzenia przewodnictwa przedsionkowo-komorowego (blok przedsionkowo-komorowy I i II stopnia, blok całkowity)
- Komorowe zaburzenia rytmu (pobudzenia dodatkowe, nieutralone częstoskurcze komorowe)
- Bezobjawowa dysfunkcja skurczowa
- Kardiomiopatia nierozstrzeniowa (upośledzona funkcja skurczowa lewej komory przy braku jej istotnego powiększenia)
- Kardiomiopatia rozstrzeniowa
- Pełnoobjawowa niewydolność serca
- Kardiomiopatia restrykcyjna
- Skrajna niewydolność serca wymagająca transplantacji
- Nagły zgon sercowy

Dystrofie obręczowo-kończynowe

- Objawy neurologiczne zazwyczaj przed 30 rż
- Duża zmienność w obrazie kardiologicznym
- LGMD 2C do 2F DCM sargoglikanopatia
- Podobny obraz jak w DMD
- LGMD 1B laminopatia jak EDMD
- Rzadko NS nawet u małych dzieci

Zanik rdzeniowy mięśni SMA

- Obraz kardiologiczny obejmuje:
 - wrodzone wady serca
 - kardiomiopatie

- zaburzenia rytmu serca
- Wrodzone wady serca (typ I i III): najczęściej ASD
- DCM i zaburzenia przewodnictwa wymagające stymulatora serca
- Rokowanie na tyle poważne w typie I i II, że problemy kardiologiczne schodzą na dalszy plan w typie III-V mają jednak priorytetowe znaczenie.

Możliwości diagnostyczne i terapeutyczne, co nowego?

Diagnostyka kardiologiczna w dystrofiach mięśniowych

1. EKG/monitorowanie Holterowskie
2. RTG klatki piersiowej
3. Echokardiografia
4. Badania biochemiczne
5. Rezonans magnetyczny

Opcje terapeutyczne

1. Niefarmakologiczne
2. Farmakologiczne
3. Inwazyjne
4. Rehabilitacja

Postępowanie niefarmakologiczne

1. Kontrola gospodarki płynami. W przypadku retencji płynów – ograniczenie podaży sodu do 2g/d i podaży płynów do 1,5-2l/d
2. Redukcja masy ciała u pacjentów otyłych
3. Poprawa stanu odżywienia u pacjentów z cechami wyniszczenia
4. Regularna kontrola masy ciała
5. Ograniczenia spożycia alkoholu
6. Całkowity zakaz palenia tytoniu
7. Unikania leków nasilających niewydolność serca
8. Szczepienia przeciw grypie i pneumokokom

Niewydolność serca - leczenie farmakologiczne

1. inhibitory ACE
2. leki moczopędne
3. beta-adrenolityki

4. antagoniści aldosteronu
5. antagoniści receptorów angiotensyny II
6. glikozydy nasercowe
7. leki rozszerzające naczynia (azotany/hydralazyna)
8. leki o dodatnim działaniu inotropowym
9. leczenie przeciwzakrzepowe
10. leki antyarytmiczne
11. tlen

Niewydolność serca - leki, które mogą nasilać wystąpienie objawów

12. Niesteroidowe leki przeciwzapalne
13. Glikokortykosteroidy
14. Leki antyarytmiczne (klasy Ia i Ic)
15. Antagoniści wapnia (poza III generacją pochodnych dihydropirydynowych)
16. Trójpierścieniowe leki przeciwdepresyjne
17. Związki litu

Możliwości postępowania inwazyjnego

1. Stymulatory serca
2. Stymulacja resynchronizująca
3. Implantowane kardiowertery-defibrylatory
4. Urządzenia wspomagające pracę komór
5. Transplantacja serca

Jak zapobiegać nagłemu zgonowi sercowemu (NZK)?

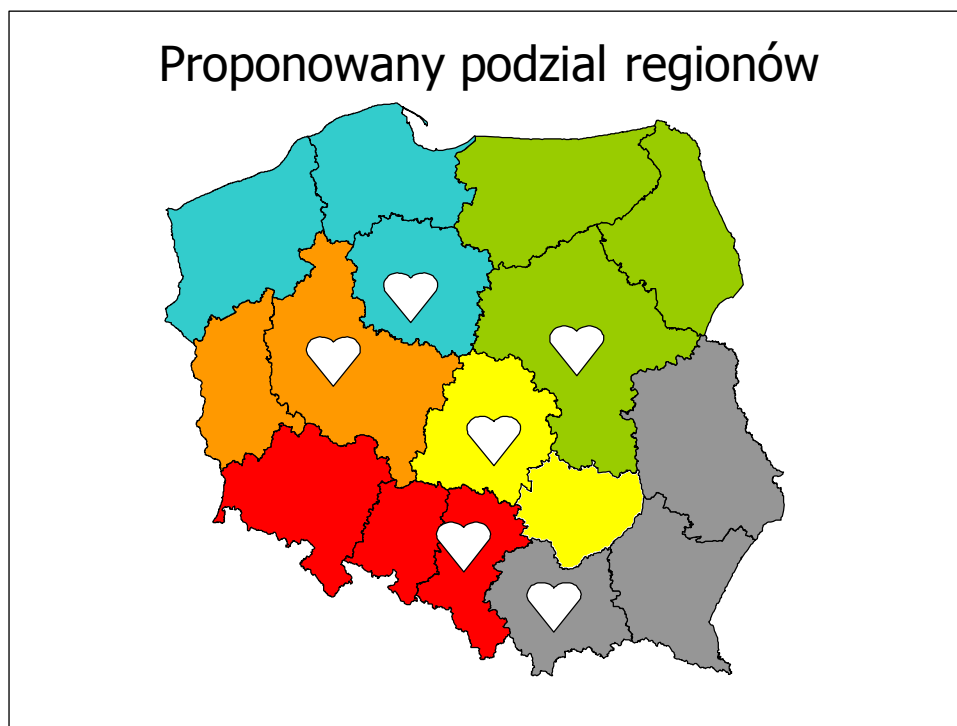
1. profilaktyczna implantacja stymulatora serca
2. implantacja kardiowertera-defibrylatora w prewencji pierwotnej

Projekt ogólnopolskiej sieci poradni kardiologicznych

Pod koniec roku 2005 z inicjatywy Prof. Grzegorza Opolskiego Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii została powołana specjalna *Grupa Robocza konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii ds prewencji kardiomiopatii u osób z wrodzonymi chorobami nerwowo-mięśniowymi* w celu opracowania rekomendacji dotyczących opieki kardiologicznej nad chorymi z dystrofią mięśniową Duchenne'a i Beckera oraz prewencji kardiomiopatii u kobiet, nosicielek mutacji DMD/BMD (matek i siostr chorych z dystrofinopatiami). Pod koniec 2006

roku dokument został opracowany i złożony do druku w polskich czasopismach kardiologicznych, tak aby dotarł do jak największej liczby czytelników. Równoległe do tej inicjatywy w roku 2006 przygotowywano uruchomienie poradni kardiologicznych dla pacjentów z dystrofiami mięśniowymi i ich rodzin, co będzie miało miejsce w pierwszym półroczu 2007. Już dziś możemy powiedzieć, że planowane jest powołanie sześciu ośrodków: w Bydgoszczy, Krakowie, Łodzi, Poznaniu, Warszawie i Zabrzu, obejmujących swoim zasięgiem całą Polskę, w których odbywałyby się konsultacje pacjentów (por. ryc.2). Należy podkreślić, że w świetle przywoływanych zaleceń pacjent powinien być skierowany do kardiologa w momencie postawienia rozpoznania dystrofii mięśniowej.

Rycina 2. Opieka kardiologiczna nad pacjentami z wrodzonymi chorobami nerwowo-mięśniowymi



Podsumowanie

Kardiomiopatie w przebiegu chorób nerwowo-mięśniowych charakteryzują się bardzo zróżnicowanym obrazem klinicznym. Różny jest czas i początek wystąpienia objawów u poszczególnych chorych. Dysponujemy jednak obecnie zaawansowanymi możliwościami w diagnozowaniu i leczeniu chorych. Nie znaczy to jednak, że nie ma potrzeby ciągłego monitorowania przebiegu patologii. Przeciwnie, potrzeba taka wydaje się pilna i wiąże się równocześnie z koniecznością wyznaczenia standardu opieki.