

Opinia Eksperta

"Development of the European Network in Orphan Cardiovascular Diseases"
„Rozszerzenie Europejskiej Sieci Współpracy ds Sierocych Chorób Kardiologicznych”

EXPERT: Prof. Jacek Lelakowski, kardiolog

Affiliation: Klinika Elektrokardiologii, Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II w Krakowie

PODSUMOWANIE PRZYPADKU

Proszę wpisać krótkie podsumowanie poddawanego opinii przypadku

23 letni bezobjawowy pacjent, dotychczas nieleczony przewlekłe, został przyjęty do szpitala celem planowej diagnostyki w kierunku zespołu Brugadów (BS). U ojca pacjenta wszczepiono kardiowerter-defibrylator w prewencji wtórnej nagłego zgonu sercowego z powodu rozpoznania (BS) typu I i przebytego NZK w przebiegu migotania komór i skutecznej reanimacji. U pacjenta rozpoznano blok p-k I stopnia. W badaniu EKG metodą Holtera zarejestrowano: 29 pauz o maksymalnym czasie trwania 2387 ms, które wystąpiły w godzinach dziennych i nocnych i powstały w mechanizmie zablokowanych pobudzeń przedsionkowych i bloku p-k II st. o periodycyce Wenckebacha oraz typu Mobitz II. Występowały epizody izorytmicznego rozkojarzenia przedsionkowo- komorowego z zastępczym rytmem węzłowym. W badaniu EPS stwierdzono wydłużony odstęp HV oraz niski punkt Wenckebacha 80/mim. W badaniach obrazowych nie stwierdzono żadnych zaburzeń strukturalnych mięśnia sercowego.

Podsumowując, u pacjenta wykluczono BS, wysunięto jednak podejrzenie postępującej choroby układu przewodzącego - PCCD (obie choroby mają wspólne podłoże genetyczne).

DYSKUSJA

Postępującą chorobę układu przewodzącego (PCCD) rozpoznaje się w przypadku

niewyjaśnionych zaburzeń przewodnictwa w układzie bodźco przewodzącym u młodych (<50

lat) pacjentów bez zaburzeń strukturalnych mięśnia sercowego oraz mięśni szkieletowych. W zespole Brugadów prowokacja tachyarytmii (VT) w EPS ma wartość rokowniczą u bezobjawowych pacjentów (stratyfikacja ryzyka), natomiast wywiad rodzinny nagłego zgonu oraz mutacje SCN5A nie mają znaczenia rokowniczego w stratyfikacji ryzyka. Wszczepienie rozrusznika serca przy rozpoznaniu PCCD zaleca się w przypadku intermitującego lub utrwalonego bloku A-V zaawansowany lub III stopnia, objawowego bloku A-V II stopnia typu Mobitz I lub II. Wszczepienie kardiowertera-defibrylatora przy rozpoznaniu PCCD zaleca się w przypadku stwierdzenia mutacji genu laminy A/C z dysfunkcją mięśnia sercowego i/lub obecności nieutralowanych częstoskurczów komorowych.

OPINIA EKSPERTA

U zdrowych młodych ludzi aktywnych rekreacyjnie zaburzenia przewodzenia A-V nie są rzadkie i są najczęściej związane z wagotonią. Blok A-V występuje praktycznie tylko w nocy. U prezentowanego pacjenta wykazano dystalne zaburzenia przewodzenia A-V. Podejrzenie PCCD budzi młody wiek, brak choroby strukturalnej serca i miopatii, zaburzenia przewodzenia A-V, obecność BS u ojca pacjenta. Mutacje SCN5A powodują większość rodzinnych postaci PCCD i często obecny jest fenotyp BS. Być może występuje wspólna z ojcem mutacja typu „loss of function SCN5A” ale o innej ekspresji.

PODSUMOWANIE

U tego młodego bezobjawowego pacjenta należy nadal przeprowadzać kontrolne monitorowanie holterowskie ekg w celu oceny progresji zaburzeń przewodzenia oraz wykonać szczegółowe badania genetyczne (SCN5A, TRPM4, LMNA). Obecnie nie zalecamy wszczepienia rozrusznika serca czy kardiowertera-defibrylatora serca.

REFERENCJE

1. Smits JP, Veldkamp MW, Wilde AA: Mechanisms of inherited cardiac conduction disease. *Europace* 2005, 7: 122-37.



2. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Heart Rhythm* 2011, 8: 1308-39.

3. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M., et al. ACC/AHA/ESC 2006 Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (writing committee to develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death): developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. *Circulation* 2006, 114: e385-484.