Opinia Eksperta

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

EKSPERT: Dr Paweł Rubiś, kardiolog

Afiliacja: Klinika Chorób Serca i Naczyń, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II

PODSUMOWANIE PRZYPADKU

Przedstawiany pacjent jest 61-letnim białym mężczyzną, który zgłosił się do oddziału kardiologii z wyjściowym rozpoznaniem ciężkiego zwężenia zastawki aortalnej. Podczas badania, prawie rok temu, pacjent skarżył się na zmęczenie, a badanie fizykalne wykazało, głośny szmer skurczowy promieniujący do szyi oraz skoliozę klatki piersiowej. Obiektywna ocena wydolności fizycznej pacjenta, za pomocą próby wysiłkowej, wykazała umiarkowanie upośledzoną tolerancję wysiłku ze szczytowym zużyciem tlenu 24 ml/kg/min. W badaniu 24-godzinnego monitorowania EKG arytmia komorowa nie była odnotowana, były natomiast epizody migotania przedsionków. W wyjściowym badaniu ecchokardiograficznym (październik 2013) stwierdzono kardiomiopatię przerostową (HCM) z zawężaniem drogi odpływu lewej komory. Gradient ciśnienia między lewą komorą a aortą był bardzo wysoki bo dochodzący do 160 mm Hg, a spowodowany przede wszystkim zjawiskiem SAM na skutek wydłużonego przedniego i tylnego płatka zastawki mitralnej. Zaledwie miesiąc później (listopad 2013 roku), po wprowadzeniu beta-blokerów (betaksolol 20 mg), gradient w lewej komorze został zmniejszony do 124 mm Hg, a po upływie około roku postał stabilny (ostatnie echo serca z sierpnia 2014 wykazało szczytowy gradientu 114 mm Hg).

DYSKUSJA

Jest to ciekawy i edukacyjny przypadek pacjenta w średnim wieku z wstępnym rozpoznaniem objawowego zwężenia zastawki aorty, kierowanego do operacji wymiany zastawki aortalnej. Jednak po szczegółowej ocenie echokardiograficznej okazało się, że pacjent nie ma choroby zastawki aortalnej a ciężką zawężającą postać HCM spowodowane przez zjawisko SAM. Istnieje tutal kilka interesujących punktów, które powinny być wzięte pod uwagę. Po pierwsze, wiek pacjenta nie był typowy dla pierwszej manifestacji i diagnozy HCM dlatego objawowe zwężenie zastawki aortalnej było typowym wyjściowym rozpoznaniem. Obserwacja ta jest doskonałym przykładem, jak ważne, jest aby mieć otwarty umysł i wykonywać dokładne badania echokardiograficzne przed kwalifikacją do operacji. Po drugie, mechanizmem zawężania lewej komory był początkowo SAM ale już w seryjnych badaniach echokardiograficznych SAM nie był ponownie obserwowany, a gradientu w lewej komorze był nadal obecny. Intrygujące jest co faktycznie jest przyczyną zawężania lewej komory gdy efekt SAM przestał mieć znaczenie. Początkowa strategia wdrażania beta-blokerów była absolutnie słuszna. Jednak czy samo leczenie farmakologiczne jest właściwe gdy po roku obserwacji gradient w lewej komorze jest nadal ponad 100 mmHg? Nic dziwnego, że jama lewej komory zwiększyła się tak jak i zwiększyła się grubość ściany lewej komory. Chociaż brak jest aktualnej

oceny stanu funkcjonalnego pacjenta, prawdopodobnie jednak przyszedł czas na bardziej radykalne metody leczenia. Oczywiście, opcja zmiany beta-blokery na nie-dihydropirydynowe blokery kanału wapniowego, takie jak werapamil lub dilitiazem, może być rozważana ale biorąc pod uwagę tylko niewielki wpływ beta-adrenolityków, efekt takiego działania nie będzie raczej spektakularny.

OPINIA EKSPERTA

Aktualne objawy pacjenta oraz jego tolerancja wysiłku powinna być poddana ponownej ocenie. W przypadku gdy pacjent jest objawowy to prawdopodobnie należy go skierować do inwazyjnego leczenia zawężania drogi odpływu lewej komory albo za pomocą przezskórnej ablacji alkoholowej lub chirurgicznej miomektomii. Ostateczna decyzja co do sposobu leczenia może być podjęta dopiero po skrupulatnej ocenie anatomii i mechanizmów zwężania lewej komory. Z już dostępnych danych brak zjawiska SAM w ostatnich echokardiograficznych wskazuje na możliwość zastosowania przezskórnej terapii. Jednak gdy pacjent okaże się bezobjawowy, a jego tolerancja wysiłku nie będzie obniżona, decyzja co do leczenia inwazyjnego jest trudniejsza. W kierunku leczenia inwazyjnego może wskazywać seryjna obserwacja stopniowego poszerzenia się jamy lewej komory i wzrost grubości ściany lewej komory. Jednak takie kryteria nie są zweryfikowane i mogą służyć tylko jako dane wspomagające. Poza problemem zawężania lewej komory, nie można zapomnieć o innych poważnych konsekwencji HCM, takich jak przedwczesne nagła śmierć sercowa (SCD) spowodowana głównie arytmiami komorowymi. Nowe wytyczne dotyczące HCM, opublikowane we wrześniu 2014 roku, wprowadziły nową koncepcję obiektywnej oceny SCD. Zwalidowano nowe narzędzie diagnostyczne, które nazywa się HCM ocena ryzyka SCD-kalkulator i podaje dokładną wartość przewidywanego prawdopodobieństwa SCD w ciągu najbliższych 5 lat. Na podstawie tej wartości podejmowane są dalsze decyzje terapeutyczne, w tym implantacja kardiowertera-defibrylatora (ICD). W przypadku omawianego chorego 5-letnie ryzyko SCD wynosi tylko 2,73% i dlatego też, leczenie zapobiegawcze za pomocą ICD nie jest wskazane.

REFERENCJE

1. Elliot P, Anderson B, Arbustini A, Bilińska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kuhl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, and Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2007; 29: 270-7.
2. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, Moss AJ, Seidman CE, and Young JB. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006; 113: 1807-16.
3. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, Shah PM, Spencer WH 3rd, Spirito P, Ten Cate FJ, and Wigle ED. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *Eur Heart J* 2003; 24: 1965-91.
4. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, Dearani JA, Fifer MA, Link MS, Naidu SS, Nishimura RA, Ommen SR, Rakowski H, Seidman CE, Towbin JA, Udelson JE, Yancy CW. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: executive summary: a report of the American College of Cardiology Foundation/American

Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *Circulation* 2011; 124: 2761-96.

5. Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, Hagege AA, Lafont A, Limongelli G, Mahrholdt H, McKenna WJ, Mogensen J, Nihoyannopoulos P, Nistri S, Pieper PG, Pieske B, Rapezzi C, Rutten FH, Tillmanns C, Watkins H; Authors/Task Force members. **2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC).** *Eur Heart J* 2014 14;35(39):2733-79.

John Paul II Hospital in Kraków
Jagiellonian University, Institute of Cardiology
80 Prądnicka Str., 31-202 Kraków;
tel. +48 (12) 614 33 99; 614 34 88; fax. +48 (12) 614 34 88
e-mail: rarediseases@szpitaljp2.krakow.pl
www.crcd.eu