

ДИЛАТАТИВНА КАРДИОМИОПАТИЯ И ИНТРАКАВИТАРНА ТРОМБОЗА В ЛЯВА КАМЕРА ПРИ ПАЦИЕНТ С МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ НА БЕКЕР: КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Р. ТАШЕВА, Мл. ГРИГОРОВ Е. К. ВИТЛИАНОВА

Клиника по кардиология, II МБАЛ – София

DILATED CARDIOMYOPATHY AND LV THROMBUS IN A PATIENT WITH BECKER MUSCULAR DYSTROPHY: CASE REPORT

R. TASHEVA, M. GRIGOROV AND K. VITLIANOVA

Clinic of Cardiology, Second MHAT – Sofia, Bulgaria

Резюме. Мускулната дистрофия на Бекер е X-свързана рецесивна мутация (Хр21 locus), водеща до дефект в продукцията на дистрофин – важен протеин в миокарда и скелетната мускулатура, който намалява стреса върху сарколемата при мускулни контракции. Недостатъчната продукция на дистрофин при пациенти с мускулна дистрофия на Бекер (BMD) е свързана с поява на бавна и прогресивна мускулна слабост в краката и тазовата мускулатура. Засягането на миокарда не е пропорционално на степента на промените в периферната мускулатура – настъпва в късен етап от развитието на заболяването – $28,7 \pm 7,1$ години, и е основна причина за смърт при тези пациенти. Ранното диагностициране на сърдечното засягане е изключително важно, тъй като е свързано с навременно започване на терапия за сърдечна недостатъчност и забавяне развитието на кардиомиопатията. Представяме случай на 37-годишен мъж с мускулна дистрофия на Бекер, късно диагностицирана напреднала кардиомиопатия и интракавитарна тромбоза в лява камера.

Ключови думи: мускулна дистрофия на Бекер, напреднала кардиомиопатия/ късно диагностицирана, лява камера/интракавитарна тромбоза

Summary. Becker muscular dystrophy (BMD) represents an X-linked genetic disease (Xp21 locus) resulting in dystrophin production defect. Dystrophin is an essential protein in skeletal muscles and myocardium that reduces cell membrane stress during muscle contractions. The insufficient production of dystrophin in patients with Becker muscular dystrophy results in slow and progressive muscle weakness that affects predominantly proximal pelvic muscles. There is no correlation between cardiac involvement and the severity of myopathy. The onset of cardiac involvement is usually in the third decade of life ($28,7 \pm 7.1$ years) and is the main cause of death in these patients. As soon as the diagnosis of BMD is established, a comprehensive cardiac examination should be performed. Because cardiac involvement in BMD is progressive and adequate therapy is available, cardiac investigations need to be regularly repeated. If cardiac involvement in BMD is recognized early, appropriate therapy may be applied early, resulting in more favorable outcome. We present the case of 37-year-old male with BMD, dilative cardiomyopathy and LV thrombus, diagnosed at late stage of the disease progression.

Key words: Becker muscular dystrophy, dilative cardiomyopathy, LV thrombus, late stage

ОПИСАНИЕ НА СЛУЧАЯ

Мъж на 37-годишна възраст постъпва в Клиниката по кардиология на II МБАЛ – София, по повод прекордиална опресия, сил-

на отпадналост и задух в покой с давност от около месец. На 6-годишна възраст е диагностицирана мускулна дистрофия на Бекер и до 18-годишен е имал лека мус-

кулна слабост в долните крайници, която след навършване на пълнолетие започва да прогресира. Поради липса на оплаквания от страна на сърдечно-съдова система (ССС) не е проследяван от кардиолог. Не провежда системно медикаментозно лечение. При постъпването в Кардиологичната клиника на II МАБЛ – София, е в увредено общо състояние, артериално налягане (АН) – 90/55 mm Hg, аритмична сърдечна дейност, сърдечна честота (СЧ) – 108/min. В двете белодробни основи се аускултират дребни влажни хрипове. Установява се псевдохипертрофия на подбедриците с двустранни претибиални отоци. Движенията на долните крайници са силно ограничени, а мануалният мускулен тест на горни крайници показва умерено засягане на проксималната мускулатура (3/5). От рентгенографията на сърце-бял дроб се установи кардиомегалия (КТИ – 54%) и белодробен застой. Електрокардиограмата при постъпването показва синусов ритъм (СЧ – 110/min) с чести надкамерни екстрасистоли, двупредсърдно обременяване и ляв преден фасцикуларен блок (ЛПФБ). Несигнификантни промени в ST-сегмента. В деня на хоспитализацията е направена ехокардиография с данни за систолна левокамерна (ЛК) дисфункция – фракция на изтласкване (ФИ) – 25%, фракция на скъсяване (ФС) – 9%, дифузна хипокинезия на ЛК с наличие на вътрекамерна апикална формация с размери 35/26 mm (фиг. 1 и 2). Дилатирани десни сърдечни кухини. Умерени митрална и трикуспидална инсуфициенция и пулмонална хипертония в покой (сistolно налягане на белодробната артерия (СНБА) – 55 mm Hg). От лабораторните изследвания се установяват повишени нива на общата креатинкиназа – 1245 U/l (ref. < 45 U/l) при референтни стойности на СРК – МВ – 22 U/l и тропонин < 0,01 ng/ml и тежка хипонатриемия – 110 mmol/l. В хода на хоспитализацията се провежда консервативно лечение на сърдечната

недостатъчност и нарушенията в електролитния статус са компенсирани. Антикоагулантната терапия доведе до намаляване размерите на вътрекамерната формация (вероятна апикална тромбоза). Въпреки това сърдечната функция на пациента прогресивно се влошава и предстои включването му в листа на чакащите за сърдечна трансплантация.

Обсъждане

Мускулната дистрофия на Бекер (BMD) е описана за първи път от немския невролог и генетик – Peter Emil Becker (1908-2000). Представява X-свързано генетично заболяване, резултат от мутация в гена за дистрофин (Хр21.1) – важен протеин в миокарда и скелетната мускулатура, който намалява стреса върху сарколемата при мускулни контракции. Честотата на BMD е 2,4/100 000 и е много по-рядка от мускулната дистрофия тип Дюшен [1, 2]. Засяга предимно мъже. Недостатъчната продукция на дистрофин при пациенти с BMD е свързана с поява на бавна и прогресивна мускулна слабост предимно в краката и тазовата мускулатура, като симптоматиката обикновено започва да се проявява през детството (6-7-годишна възраст). Описани са различни генетични варианти, свързани с по-ранна или по-късна изява на болестта, като се смята, че по-късната клинична проява е свързана с по-добра прогноза [3, 6, 8]. Средната продължителност на живота при пациентите с мускулна дистрофия на Бекер е около 40 години, а най-честата причина за смърт е развитието на кардиомиопатия и сърдечна недостатъчност [4, 7].

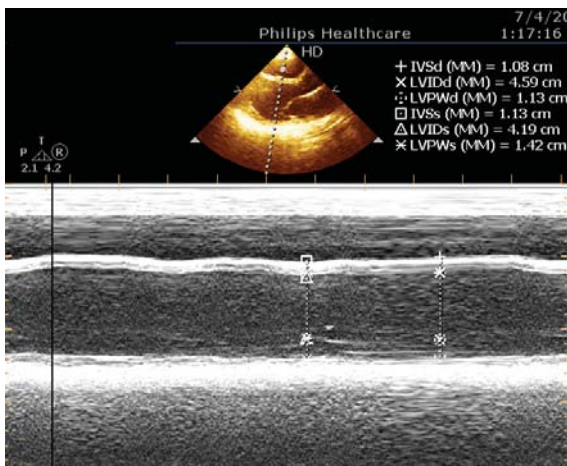
Засягането на миокарда при тези пациенти е често и не се развива паралелно и пропорционално със засягането на скелетната мускулатура [1, 2, 5]. При голям процент от болните (70%) сърдечното засягане протича асимптомно, не е клинично изявено и се открива при инструментални изследвания [3, 5]. Близо 30% от пациентите имат симпто-

матика в резултат на сърдечното засягане, като промените варират от леки структурни нарушения до животозастрашаващи аритмии, миокардна хипертрофия, дилатативна кардиомиопатия, сърдечна недостатъчност и внезапна сърдечна смърт (ВСС) [9, 11].

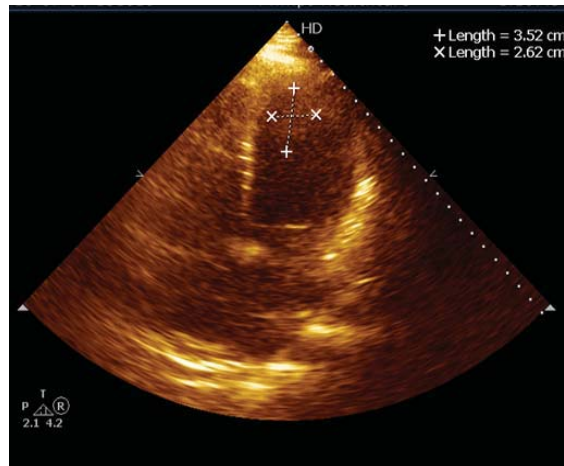
Ранното диагностициране на сърдечното засягане при пациенти с мускулна дистрофия на Бекер е изключително важно, тъй като е свързано с навременно започване на терапия за сърдечна недостатъчност и забавяне развитието на кардиомиопатията. Консервативната терапия с АСЕ инхибитори и дигоксин води до забавяне развитието на СН при тези пациенти и подобрене в левокамерните помпени показатели [1, 9, 10]. Bushby et al. препоръчват начален кардиологичен преглед, ЕКГ и ехокардиография при поставяне на диагнозата „мускулна дистрофия на Бекер“ и проследяване на тези пациенти на

всеки пет години с повторни електрокардиограми и ехокардиографско изследване [12]. Предвид факта, че засягането на скелетната мускулатура не е пропорционално на сърдечното ангажиране, изключително важно е проследяването на сърдечния статус и при болни с леки и бавно прогресиращи форми на мускулна дистрофия.

В представения от нас случай, кардиомиопатията е диагностицирана късно – при пациент в напреднал стадий на мускулна дистрофия и след развитие на тежка сърдечна недостатъчност. Въпреки терапията, помпените показатели на ЛК и клиничното състояние на пациента прогресивно се влошават. От основно значение при пациентите с мускулна дистрофия на Бекер е внимателното и регулярно проследяване на сърдечния статус с цел ранно диагностициране на сърдечно засягане и навременно започване на терапия.



Фиг. 1. M-mode ЕхоКГ – систолна ЛК дисфункция с изразена хипокинезия на митралния клапен пръстен (МКП) и задна стена на ЛК



Фиг. 2. Интракавитарна формация в лява камера

Библиография

1. Emery AE. The muscular dystrophies. Lancet. 2002, 359: 687-695.
2. Bushby KM, Thambayah M, Gardner-Medwin D. Prevalence and incidence of Becker muscular dystrophy. Lancet. 1991, 337: 1022-1024.

3. McNally EM. Duchenne muscular dystrophy: how bad is the heart? Heart. 2008, 94: 976-977.
4. Hoffman EP, Fischbeck KH, Brown RH, et al. Characterization of dystrophin in muscle-biopsy specimens from patients with Duchenne's or Becker's muscular dystrophy. N Engl J Med 1988;318:1363-8.

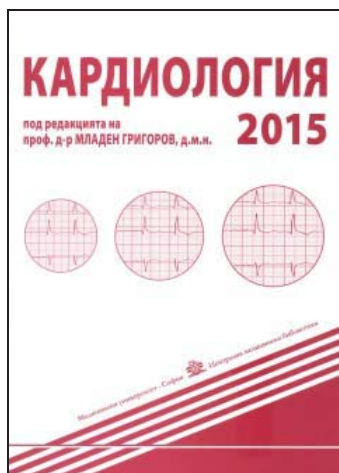
5. Kaspar RW, Allen HD, Ray WC et al. Analysis of dystrophin deletion mutations predicts age of cardiomyopathy onset in becker muscular dystrophy. *Circ Cardiovasc Genet* 2009;2:544-51.
6. Nigro G, Politano L, Nigro V et al. Mutation of dystrophin gene and cardiomyopathy. *Neuromuscul Disord* 1994;4:371-9.
7. Miyashita H, Ikeda U, Shimada K et al. Becker muscular dystrophy with early manifestation of left heart failure. *Intern Med* 1993;32:408-11.
8. Melacini P, Fanin M, Danieli GA et al. Cardiac involvement in Becker muscular dystrophy. *J Am Coll Cardiol*, 1993;22:1927-34.
9. Finsterer J, Stollberger C. Cardiac involvement in Becker muscular dystrophy. *Can J Cardiol* 2008;24:786-92.
10. Saito M, Kawai H, Akaike M et al. Cardiac dysfunction with Becker muscular dystrophy. *Am Heart J* 1996;132:642-7.
11. Jefferies JL, Eidem BW, Belmont JW et al. Genetic predictors and remodeling of dilated cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Circulation* 2005;112:2799-804.
12. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, the Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2003;13:166-72.

☐ *Адрес за кореспонденция:*

Д-р Р. Ташева
Клиника по кардиология
II МБАЛ
бул. „Христо Ботев“ 120
1202 София

☐ *Address for correspondence:*

R. Tasheva, MD
Clinic of Cardiology
II UMHA
120 Hr. Botev Bulvd.
Bg – 1202 Sofia



КАРДИОЛОГИЯ 2015

*Под ред. на
проф. д-р Мл. Григоров, дмн*

Първо издание
ЦМБ, МУ – София, 516 с.

Написана от голям авторски колектив (близо 30 автори) и посветена на покойните създатели на българската кардиологична школа, книгата е предназначена за кардиолози, интернисти и други медицински специалисти, за специализанти и студенти.

НАЙ-ЧЕСТО ИЗПОЛЗВАНИ ПОНЯТИЯ В КАРДИОЛОГИЯТА
СТРУКТУРА И ФУНКЦИЯ НА ОСНОВНИТЕ АНАТОМИЧНИ ЕЛЕМЕНТИ
НА МИОКАРДА
КРАТКА ФИЗИОЛОГИЯ НА КРЪВООБРАЩЕНИЕТО
ПАТОФИЗИОЛОГИЯ НА ОСНОВНИТЕ СИМПТОМИ В
КАРДИОЛОГИЯТА
ДИФЕРЕНЦИАЛНА ДИАГНОЗА НА ГРЪДНАТА БОЛКА
ПРИНЦИПИ НА СЪРДЕЧНАТА МОЛЕКУЛЯРНА БИОЛОГИЯ И
ГЕНЕТИКА
МЕТАБОЛИЗЪМ И ИСХЕМИЯ
ЕПИДЕМИОЛОГИЯ И РИСКОВИ ФАКТОРИ ЗА СЪРДЕЧНО-СЪДОВИ
ЗАБОЛЯВАНИЯ
АНАМНЕЗА И ФИЗИКАЛНО ИЗСЛЕДВАНЕ НА СЪРДЕЧНО БОЛНИ
ОБРАЗНИ МЕТОДИ НА ИЗСЛЕДВАНЕ
НУКЛЕАРНА КАРДИОЛОГИЯ
ИНВАЗИВНИ МЕТОДИ В КАРДИОЛОГИЯТА
МОНИТОРИРАНЕ НА ОСНОВНИ ХЕМОДИНАМИЧНИ ПАРАМЕТРИ
СЪРДЕЧНА НЕДОСТАТЪЧНОСТ
АРТЕРИАЛНА ХИПЕРТОНИЯ
ИСХЕМИЧНА БОЛЕСТ НА СЪРЦЕТО (КОРОНАРНА БОЛЕСТ)
РИТЪМНИ И ПРОВОДНИ НАРУШЕНИЯ
СЪРДЕЧНА СТИМУЛАЦИЯ И ДИВАЙС ТЕРАПИЯ
СИНКОП
СЪРДЕЧЕН АРЕСТ. КАРДИО-ПУЛМОНАЛНА РЕСУСЦИТАЦИЯ
ВЪЗПАЛИТЕЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА СЪРЦЕТО
КАРДИОМИОПАТИИ
ВРОДЕНИ СЪРДЕЧНИ МАЛФОРМАЦИИ
ПРИДОБИТИ КЛАПНИ СЪРДЕЧНИ ПОРОЦИ
БОЛЕСТИ НА КРЪВОНОСНИТЕ СЪДОВЕ
ТУМОРИ НА СЪРЦЕТО
ОЦЕНКА НА СЪРДЕЧНИЯ РИСК ПРИ НЕСЪРДЕЧНА ХИРУРГИЯ.
БРЕМЕННОСТ И СЪРДЕЧНО-СЪДОВИ ЗАБОЛЯВАНИЯ
РЕХАБИЛИТАЦИЯ ПРИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА СЪРДЕЧНО-СЪДОВАТА
СИСТЕМА
СЪРЦЕ И СПОРТ
ОЦЕНКА НА ЗДРАВНИТЕ ТЕХНОЛОГИИ В КАРДИОЛОГИЯТА