

Arytmogenna kardiomiopatia/dysplazja prawej komory: analiza sześciu przypadków klinicznych

Radosław Kręcki, Maria Krzemińska-Pakuła, Piotr Lipiec i Jarosław Drożdż

II Katedra i Klinika Kardiologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Przedrukowano za zgodą z: *Cardiology Journal* 2007; 14: 396–401

Streszczenie

Wstęp: *Celem niniejszej pracy było przedstawienie profilu objawów klinicznych oraz wyników badań przeprowadzonych u 6 pacjentów z podejrzeniem arytmogenicznej kardiomiopatii/dysplazji prawej komory (ARVC/D).*

Metody: *Diagnostykę arytmogenicznej kardiomiopatii/dysplazji prawej komory przeprowadzono na podstawie standaryzowanych kryteriów diagnostycznych zaproponowanych przez grupę badawczą do spraw ARVC/D działającą przy Europejskim Towarzystwie Kardiologicznym (ESC). Do badania włączono 6 pacjentów z podejrzeniem ARVC/D, których diagnozowano i leczono w II Klinice Kardiologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w latach 1992–2004.*

Wyniki: *U wszystkich pacjentów potwierdzono typowy wywiad kliniczny, a w trakcie przebiegu choroby wystąpiły u nich podobne dolegliwości i objawy: ograniczona tolerancja wysiłku fizycznego, kołatanie serca, zawroty głowy, stan przedomdleniowy i pełnoobjawowe omdlenie. We wszystkich 6 przypadkach zaobserwowano następujące nieprawidłowości w zapisie elektrokardiograficznym: odwrócenia załamka T, wydłużenie zespołu QRS w odprowadzeniach V1–V3 i/lub obecność fali epsilon. U wszystkich chorych stwierdzono także nieprawidłowości w badaniu echokardiograficznym w postaci globalnej lub segmentalnej rozstrzeni i redukcji wartości frakcji wyrzutowej prawej komory, morfologicznych zaburzeń budowy wsierdza oraz niedomykalności zastawki trójdzielnej. Na podstawie kryteriów diagnostycznych u 4 pacjentów rozpoznano ARVC/D, zaś u pozostałych 2 chorych — odmianę borderline tego schorzenia.*

Wnioski: *Arytmogenna kardiomiopatia/dysplazja prawej komory jest chorobą mięśnia sercowego o zróżnicowanym i złożonym obrazie klinicznym. Profil objawów klinicznych oraz wyniki badań i procedur diagnostycznych są zróżnicowane i mogą przybierać różnorodną formę. Właściwe rozpoznanie w większości przypadków można ustalić na podstawie wyników nieinwazyjnych i powszechnie stosowanych technik zapisu elektrokardiograficznego, 24-godzinnego monitorowania holterowskiego oraz badania echokardiograficznego. (Folia Cardiologica Excerpta 2007; 2: 590–597)*

Słowa kluczowe: kardiomiopatia, prawa komora, diagnostyka

Adres do korespondencji: Dr med. Radosław Kręcki
II Katedra i Klinika Kardiologii
Uniwersytet Medyczny, Szpital im. Biegańskiego
ul. Kniaziewiczza 1/5, 91–347 Łódź
Tel./faks (0 42) 251 60 15
e-mail: rkrecki@gazeta.pl

Wstęp

Arytmogenna kardiomiopatia/dysplazja prawej komory (ARVC/D, *arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia*) jest pierwotną chorobą mięśnia sercowego [1], charakteryzującą się uogólnionym lub ogniskowym zastąpieniem miocytów przez tkankę włóknisto-tłuszczową [2, 3]. Wtórnie ARVC/D może prowadzić do zajęcia lewej komory z ostatecznym powstaniem obukomorowej niewydolności mięśnia sercowego. Najczęstszym objawem klinicznym tej nieprawidłowości budowy tkanki mięśniowej serca, która najczęściej dotyczy młodych osób (< 35. rz.) oraz sportowców, są zagrażające życiu arytmie komorowe i nadkomorowe. Monomorficzny częstoskurcz o morfologii bloku lewej odnogi pęczka Hisa (LBBB, *left bundle branch block*) wykryto u wszystkich pacjentów uczestniczących w badaniu. U 7–29% pacjentów pierwszym objawem choroby była nagła śmierć sercowa [4]. Wdrożenie diagnostyki ARVC/D należy rozważyć, jeżeli u młodych, ogólnie zdrowych osób wystąpią objawy zawrotów głowy, kołatania serca, stany przedomdleniowe lub pełnoobjawowe omdlenia występujące typowo podczas wysiłku fizycznego. Rozpoznanie to należy również uwzględnić w przypadku chorych z rodzinnym wywiadem w kierunku występowania ARVC/D, u których zaobserwowano omdlenia.

Wiele przypadków tej choroby pozostaje niewykrytych, ponieważ często jej przebieg, zwłaszcza na początku, jest bezobjawowy i trudny do zdiagnozowania za pomocą konwencjonalnych metod. Uwzględniając ten fakt, w przeprowadzonych we Włoszech prospektywnych badaniach dotyczących nagłej śmierci sercowej wykazano, że ponad 20% śmiertelnych incydentów sercowych wśród osób w młodym wieku oraz ponad 25% analogicznych stanów wśród sportowców było spowodowanych przez ARVC/D [2–4].

Tło genetyczne potwierdzono w 30–50% przypadków tej choroby [5]. Schorzenie to jest typowo dziedziczone jako cecha autosomalna dominująca, ze zmienną penetracją i niecałkowitą ekspresją. Większość zidentyfikowanych genów koduje białka desmosomalne. Dominującą rolę odgrywają dwie mutacje dotyczące genu kodującego plakofilinę [6, 7]. Ostatnio odkryto także gen kodujący plakoglobinę, odpowiedzialny za wariant choroby dziedziczony w sposób autosomalnie recesywny (tzw. „choroba Naxos”) [8, 9]. W pozostałych sporadycznych przypadkach występowania choroby rozważa się różnorodne warianty etiologii. Wśród teorii dotyczących transdiferencjacji miocytów w tkankę włóknisto-

-tłuszczową istnieją między innymi: teoria zapalna, która tłumaczy chorobę jako wynik zapalenia mięśnia sercowego, hipoteza degeneracyjna, utrzymująca, że śmierć miocytów jest konsekwencją wrodzonych defektów metabolicznych lub ultrastrukturalnych, oraz hipoteza dotycząca samoistnej apoptozy (co potwierdza wysokie stężenie CPP-32 — proteazy cystynowej koniecznej w procesie apoptozy) [2, 10, 11].

W diagnostyce ARVC/D, oprócz powyższych dolegliwości i objawów oraz typowego wywiadu rodzinnego, bardzo pomocne są: charakterystyczne nieprawidłowości obserwowane w badaniu elektrokardiograficznym, monitorowanie pracy serca za pomocą 24-godzinnego badania holterowskiego, analiza rejestracji późnych potencjałów, wyniki tomografii komputerowej, obrazowanie mięśnia sercowego za pomocą rezonansu magnetycznego (MRI, *magnetic resonance imaging*), badanie elektrofizjologiczne oraz biopsja endomiokardialna [1–4].

Metody

Cel badań

Celem niniejszej pracy było przedstawienie profilu objawów klinicznych oraz wyników badań i procedur diagnostycznych przeprowadzonych u pacjentów z podejrzeniem ARVC/D.

Kryteria diagnostyczne rozpoznania arytmogennej kardiomiopatii/dysplazji prawej komory

Standaryzowane kryteria diagnostyczne zostały zaproponowane przez grupę badawczą do spraw ARVC/D, działającą przy Europejskim Towarzystwie Kardiologicznym (ESC, *European Society of Cardiology*), oraz Międzynarodowe Towarzystwo i Federacja Kardiologii (ISFC, *International Society and Federation of Cardiology*). Zgodnie z wytycznymi rozpoznawania podstawą diagnostyki ARVC/D jest stwierdzenie obecności kryteriów większych i mniejszych, które dotyczą: czynników genetycznych, zapisu elektrokardiograficznego, występowania arytmii serca, obrazu histopatologicznego biopsji endomiokardialnej oraz obrazu echokardiograficznego (tab. 1) [12].

Na podstawie przedstawionej powyżej klasyfikacji ARVC/D można rozpoznać w przypadku obecności 2 kryteriów większych, 1 kryterium większego oraz 2 mniejszych lub też 4 kryteriów mniejszych z różnych grup. Spełnienie 1 kryterium większego oraz 1 mniejszego lub też 3 mniejszych kryteriów jest podstawą rozpoznania wariantu *borderline* ARVC/D.

Tabela 1. Kryteria diagnostyczne rozpoznania arytmogenicznej kardiomiopatii/dysplazji prawej komory

	Kryteria większe	Kryteria mniejsze
I. Globalna lub regionalna dysfunkcja oraz zaburzenia strukturalne	Istotna rozstrzeń oraz redukcja wartości frakcji wyrzutowej prawej komory; zlokalizowane w prawej komorze tętniaki (obszary akinetyczne lub dyskinetyczne z charakterystycznym wybrzuszeniem podczas fazy rozkurczu)	Łagodna globalna rozstrzeń prawej komory lub obniżenie wartości frakcji wyrzutowej współistniejące z prawidłowym obrazem lewej komory, regionalna hipokineza prawej komory
II. Charakterystyka morfologiczna tkanki ścian mięśnia sercowego	Biopsja mięśnia sercowego: zastąpienie tkanek mięśniowych serca tkanką włóknisto-tłuszczową	
III. Nieprawidłowości okresu repolaryzacji		Odwrócenie załamka T w prawokomorowych odprowadzeniach przedsercowych V2–V3 (osoby w wieku > 12 lat; przy braku bloku prawej odnogi pęczka Hisa)
IV. Nieprawidłowości okresu depolaryzacji	Obecność fali epsilon lub zlokalizowane w prawokomorowych odprowadzeniach przedsercowych V1–V3 wydłużenie załamka QRS (> 110 ms)	Obecność późnych potencjałów
V. Arytmie		Występowanie częstoskurczów komorowych o morfologii bloku lewej odnogi pęczka Hisa (badanie elektrokardiograficzne, badanie holterowskie, próba wysiłkowa); częste dodatkowe skurcze komorowe (> 1000/24 h w badaniu holterowskim)
VI. Wywiad rodzinny	Choroba rodzinna potwierdzona podczas autopsji lub zabiegu chirurgicznego	Dodatni wywiad rodzinny w kierunku przedwczesnej (< 35. rż.) nagłej śmierci sercowej lub rozpoznanie kliniczne oparte na powyższych kryteriach

Metody

Do badania włączono 6 pacjentów (3 kobiety i 3 mężczyzn) z podejrzeniem ARVC/D, diagnozowanych i leczonych w II Katedrze i Klinice Kardiologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w latach 1992–2004. Zróżnicowanie wiekowe badanej grupy wynosiło 25–60 lat, ze średnią wieku 37 lat.

Przeanalizowano następujące dane oraz wyniki badań:

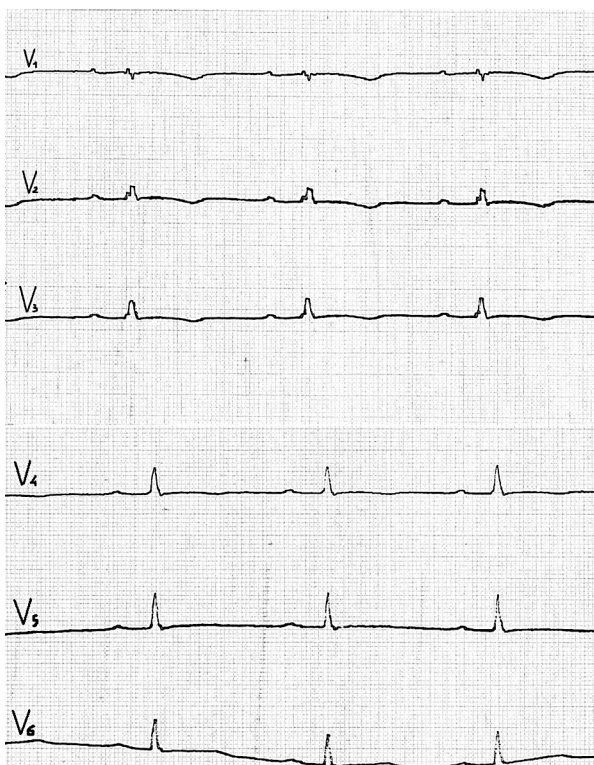
- dokładny opis objawów klinicznych oraz dolegliwości — zawrotów głowy, kołatań serca, występowania stanów przedomdleniowych, pełnoobjawowych omdleń, objawów stenokardialnych, ograniczenia tolerancji wysiłku fizycznego, wywiad rodzinny;
- badanie elektrokardiograficzne — nieprawidłowości okresu depolaryzacji i repolaryzacji;
- badanie echokardiograficzne — u każdego pacjenta wykonano przezklatkowe badanie echokardiograficzne z zastosowaniem klasycznych projekcji. Oceniono morfologię oraz dokonano pomiarów lewej i prawej komory. Za pomocą

kolorowego badania dopplerowskiego oceniono przepływy wewnątrzsercowe. Poszukiwano segmentalnych lub regionalnych rozstrzeń w obrębie prawej komory, tętniaków lub innych nieprawidłowości morfologicznych;

- test wysiłkowy oraz 24-godzinne monitorowanie metodą holterowską, łącznie z analizą późnych potencjałów;
- obrazowanie za pomocą MRI (tylko u 1 chorego);
- diagnostyka inwazyjna: angiografia tętnic wieńcowych, biopsja endokardium, badania elektrofizjologiczne (wykonywane w zależności od wskazań klinicznych).

Wyniki

Wszyscy pacjenci charakteryzowali się typowym wywiadem klinicznym: ograniczeniem tolerancji wysiłku fizycznego, kołataniami serca, zawrotami głowy, występowaniem stanów przedomdleniowych oraz pełnoobjawowych omdleń. U 1 chorego w wywiadzie stwierdzono wystąpienie incydentu



Rycina 1. Badanie elektrokardiograficzne — odprowadzenia przedsercowe. Zaburzenia okresu repolaryzacji — odwrócenie załamka T w prawokomorowych przedsercowych odprowadzeniach V2–V3

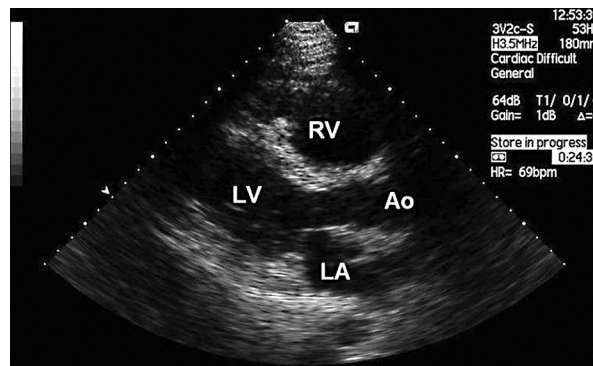
nagłego zatrzymania akcji serca w mechanizmie migotania komór (udokumentowany). U 1 z pozostałych badanych w wywiadzie rodzinnym odnotowano występowanie ARVC/D (nagła śmierć sercowa z powodu ARVC/D u jego brata, zdiagnozowana pośmiertnie na podstawie badania sekcyjnego).

U wszystkich pacjentów stwierdzono nieprawidłowości w zakresie obrazu elektrokardiograficznego w postaci:

- odwrócenia załamka T w odprowadzeniach z nadprawy (V1–V3; 4 chorych) (ryc. 1);
- obecności fali epsilon (1 chory);
- wydłużenia zespołu QRS powyżej 110 ms w odprowadzeniach V1–V3 (1 chory).

W 1 z analizowanych zapisów elektrokardiograficznych rozpoznano i udokumentowano arytmie komorową (bigeminię), jednak nie była to bigemina o morfologii LBBB. W 1 z innych zapisów rozpoznano także migotanie przedsionków.

W ramach 24-godzinnej obserwacji holterowskiej u 4 pacjentów z badanej grupy zaobserwowano występowanie nawracających częstoskurczów nadkomorowych. U innych 4 chorych wykryto także arytmie komorową, począwszy od izolowanych



Rycina 2. Przekłatkowe, dwuwymiarowe badanie echokardiograficzne zarejestrowane u pacjenta z arytmogenną kardiomiopatią/dysplazją prawej komory. Projekcja długa przymostkowa ukazuje rozstrzeń prawej komory; RV (*right ventricle*) — prawa komora, LV (*left ventricle*) — lewa komora, LA (*left atrium*) — lewy przedsionek, Ao — aorta

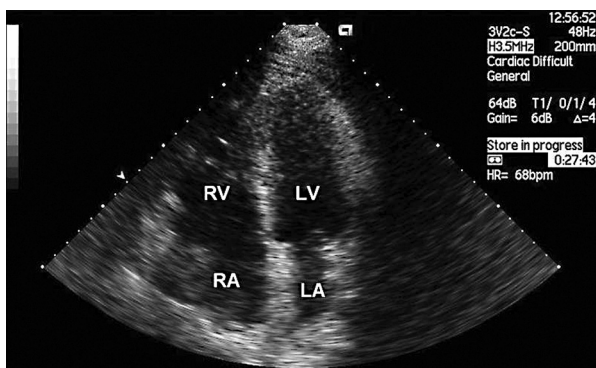
skurczów przedwczesnych (stopień II, III lub IVa wg klasyfikacji Lowna), aż po incydenty nieutrwalonego (nsVT, *non-sustained ventricular tachycardia*) i utrwalonego (sVT, *sustained ventricular tachycardia*) częstoskurczu komorowego (stopień IVB wg klasyfikacji Lowna). Występowanie późnych potencjałów potwierdzono u 2 pacjentów.

U wszystkich chorych uczestniczących w badaniu stwierdzono nieprawidłowości w zakresie badania echokardiograficznego mięśnia sercowego w postaci globalnej lub segmentalnej rozstrzeni prawej komory, redukcji wartości frakcji wyrzutowej prawej komory, nieprawidłowości morfologicznych dotyczących wsierdzia (hiperechogeniczność beleczki przegrodowo-brzeżnej lub zaburzenia beleczkowania) lub niedomykalność zastawki trójdzielną (I–II stopnia) (ryc. 2–4).

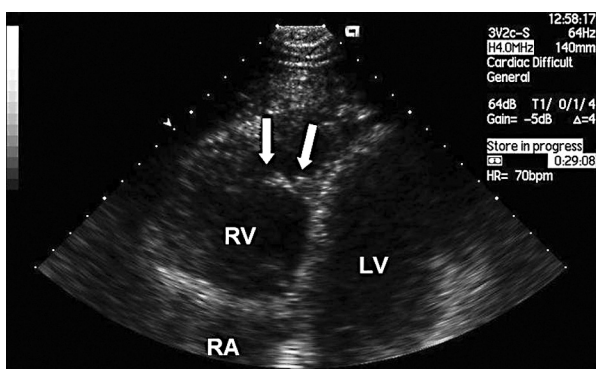
U 1 pacjenta wykonano także wentrykulografię, w której ujawniono rozstrzeń prawej komory z obrazem nadmiernego beleczkowania mięśnia sercowego. Wyniki wykonanych w przebiegu procesu diagnostyki 2 badań biopsyjnych mięśnia sercowego wykazały zastępowanie tkanki mięśniowej przez tkankę włóknisto-tłuszczową, z jednoczesną degeneracją miocytów. Z kolei rezultaty badania MRI wskazują na rozstrzeń prawej komory, z jednoczesnym uzyskaniem słabszego sygnału (wskazujące na obecność tkanki tłuszczowej) z nadprawy ściany serca (tab. 2).

Dyskusja

W niniejszej pracy zaprezentowano 6 przypadków klinicznych z arytmogenną kardiomiopatią/



Rycina 3. Przekłatkowe, dwuwymiarowe badanie echokardiograficzne zarejestrowane u chorego z arytmogenną kardiomiopatią/dysplazją prawej komory. W projekcji wierzchołkowej 4-jamowej ukazano poszerzenie prawej komory i prawego przedsionka; RV (*right ventricle*) — prawa komora; LV (*left ventricle*) — lewa komora; LA (*left atrium*) — lewy przedsionek; RA (*right atrium*) — prawy przedsionek



Rycina 4. Przekłatkowe, dwuwymiarowe badanie echokardiograficzne zarejestrowane u chorego z arytmogenną kardiomiopatią/dysplazją prawej komory. W zmodyfikowanej projekcji wierzchołkowej 4-jamowej ukazano rozstrzeń prawej komory oraz istotne pogrubienie beleczki przegrodowo-brzeżnej (strzałki); RV (*right ventricle*) — prawa komora; LV (*left ventricle*) — lewa komora; LA (*left atrium*) — lewy przedsionek; RA (*right atrium*) — prawy przedsionek

/dysplazją prawej komory rozpoznaną na podstawie kryteriów diagnostycznych zaproponowanych przez grupę badawczą do spraw ARVC/D, działającą przy ESC, oraz przez ISFC [11]. Chorobę można podejrzewać na podstawie wyników badania fizykalnego oraz typowego wywiadu klinicznego. W większości przypadków autorom udało się uzyskać potwierdzenie rozpoznania patologii będącej podstawą choroby bez konieczności użycia technik obrazowania za pomocą MRI czy też wykonania innych badań

Tabela 2. Podsumowanie zebranych danych klinicznych dla 6 analizowanych przypadków

Pacjent	Badanie elektrokardiograficzne (nieprawidłowości okresu depolaryzacji)	Badanie elektrokardiograficzne (nieprawidłowości okresu repolaryzacji)	Badanie echokardiograficzne	Biopsja mięśnia sercowego	Rezonans magnetyczny	Klasyfikacja Lowna (stopień IVB)	Wywiad rodzinny
1	-	+	++	NW	NW	-	-
2	+	-	++	NW	NW	-	-
3	-	+	+	++	Nw	+	-
4	++	-	+	NW	++	+	-
5	++	+	+	NW	NW	+	++
6	+	+	++	++	NW	+	-

+ nieprawidłowości spełniające małe kryteria diagnostyczne; ++ nieprawidłowości spełniające duże kryteria diagnostyczne; NW — nie wykonano

inwazyjnych (biopsja endomiokardialna), które wiążą się z dużym ryzykiem powikłań.

Nieprawidłowości typowe dla ARVC/D w zapisie elektrokardiograficznym (w większości spełniające kryteria mniejsze rozpoznania) zaobserwowano we wszystkich przypadkach, zarówno w ramach pojedynczego zapisu EKG, jak i podczas 24-godzinnego monitorowania pracy serca metodą holterowską. Mimo że nieprawidłowości stwierdzane w badaniu elektrokardiograficznym cechują się niską czułością i specyficzną, można je stwierdzić u ponad 90% badanych pacjentów z ARVC/D [13, 14]. Do najczęściej obserwowanych nieprawidłowości w zapisie elektrokardiograficznym należy odwrócenie załamka T, często z towarzyszącym delikatnym obniżeniem odcinka ST ($< 0,1$ mV) w przedsercowych odprowadzeniach znad prawej komory (V1–V3). Opisane powyżej zaburzenia okresu repolaryzacji (wykryte u 4 chorych uczestniczących w badaniu) mogą stanowić normę u dzieci w wieku poniżej 12 lat lub też mogą być wtórne do bloku prawej odnogi pęczka Hisa (RBBB, *right bundle branch block*). Relatywnie najbardziej czułym wskaźnikiem elektrokardiograficznym dla rozpoznania ARVC/D jest obecność fali epsilon (poekscytacyjny potencjał o małej amplitudzie pojawiający się na końcu zespołu QRS, stwierdzany u ponad 30% chorych z ARVC/D) oraz wydłużenie czasu trwania zespołu QRS powyżej 110 ms obserwowane w odprowadzeniach V1–V3 (u ponad 60% chorych z ARVC/D) [2, 3, 13]. Powyżej opisane nieprawidłowości zaobserwowano u 2 pacjentów uczestniczących w niniejszej próbie.

Innym, bardzo pomocnym badaniem podczas procesu diagnostyki ARVC/D jest echokardiografia. Ta nieinwazyjna, powszechnie dostępna, tania, łatwa do wykonania i interpretacji technika odgrywa kluczową rolę w strukturalnym i funkcjonalnym obrazowaniu nieprawidłowości dotyczących prawej komory. Należy jednak pamiętać, że bardzo często nieprawidłowości w badaniu echokardiograficznym typowe dla ARVC/D przyjmują na tyle łagodną formę, iż mogą być niezwykle łatwo przeoczone. Z tego powodu, jak również poprzez fakt, że ARVC/D ma charakter ogniskowy, funkcje prawej komory należy oceniać w kilku punktach odniesienia, wliczając w to drogę napływu i wypływu krwi z prawej komory [15]. Rozwój nowych metod obrazowania echokardiograficznego, takich jak trójwymiarowe, harmoniczne oraz tkankowe badanie dopplerowskie, pozwala zminimalizować liczbę wyników fałszywie negatywnych [14]. Do objawów, które najbardziej sugerują rozpoznanie ARVC/D w badaniu echokardiograficznym, należy zaliczyć rozstrzeń prawej

komory, zlokalizowanego miejscowo tętniaka oraz dyskinezę obszaru tylnopodstawnego [14, 15]. Do bardzo przydatnych parametrów należą również wymiary późnorozkurczowy i późnoskurczowy prawej komory, a także stosunek wymiarów późnorozkurczowego dla prawej komory i lewej komory (wartość $> 0,5$ cechuje 86-procentowa czułość i 93-procentowa specyficzną w rozpoznaniu ARVC/D) [16]. Opublikowano wiele prac na temat przydatności zastosowania metod echokardiograficznych w diagnostyce ARVC/D. W badaniach tych potwierdzono, że obecność dysfunkcji prawej komory, zobrazowanej w dwuwymiarowym badaniu echokardiograficznym, cechuje się zarówno dużą specyficzną, jak i wysoką wartością predykcijną w rozpoznaniu ARVC/D [15, 17, 18]. Nieprawidłowości w obrazie echokardiograficznym, spełniające zarówno kryteria większe, jak i mniejsze, potwierdzono u wszystkich uczestników badania.

Ostatnio obrazowanie za pomocą MRI włączono do grupy metod przydatnych w diagnostyce ARVC/D. Pozwala ona na rozróżnienie tkanki tłuszczowej od mięśniówki ściany serca. Obrazowanie techniką MRI w sekwencjach kinematograficznych (*cine MRI, cinematography magnetic resonance imaging*) także pozwala na uzyskanie dobrego kontrastu między krwią a ścianą mięśnia sercowego, co sprawia, że badanie to dostarcza informacji na temat ruchomości i funkcji prawej komory. Jednocześnie obrazowanie za pomocą MRI nie jest metodą lepszą od badania echokardiograficznego w zakresie wykrywania zmian morfologicznych i funkcjonalnych dotyczących prawej komory, a stwierdzenie obecności ognisk tkanki tłuszczowej w prawej komorze jest wynikiem na tyle niepewnym, że nie może stanowić jedyne kryterium diagnostyczne [19, 20]. Ostateczne rozpoznanie ARVC/D polega na histologicznym potwierdzeniu zastąpienia tkanki mięśniowej prawej komory przez tkankę tłuszczową lub włóknisto-tłuszczową w wycinku pobranym podczas biopsji endomiokardialnej mięśnia sercowego (lub podczas sekcji w badaniu pośmiertnym), jednak czułość i specyficzną tego badania jest niska ze względu na ogniskową naturę zmian w przebiegu ARVC/D oraz trudności w różnicowaniu tego schorzenia od innych przyczyn powodujących nacieczenie tłuszczowe ścian prawej komory [21]. Ponieważ właściwe rozpoznanie ustalono wcześniej na podstawie spełnienia standardowych kryteriów diagnostycznych, a także w perspektywie małej dostępności i wysokich kosztów badania, autorzy niniejszej pracy wykonali tylko 1 badanie techniką MRI. U 1 pacjenta rozpoznanie ARVC/D ustalono na podstawie badania inwazyjnego (biopsja endomiokardialna

mięśnia sercowego; wynik biopsji stanowił jedynie potwierdzenie słuszności wcześniejszego rozpoznania).

Podsumowując, na podstawie przedstawionych powyżej kryteriów diagnostycznych autorzy niniejszej pracy rozpoznali ARVC/D u 4 chorych, zaś jej wariant *borderline* — u pozostałych 2 pacjentów.

Wnioski

Arytmogenna kardiomiopatia/dysplazja prawej komory jest chorobą mięśnia sercowego o bardzo niespecyficznym obrazie klinicznym. Profil objawów klinicznych oraz wyniki badań i procedur diagnostycznych są zróżnicowane i mogą przybierać różnorodną formę. W większości prezentowanych przypadków właściwe rozpoznanie ARVC/D można ustalić na podstawie nieprawidłowości stwierdzanych w badaniu elektrokardiograficznym oraz echokardiograficznym, które spełniają większe i/lub mniejsze kryteria diagnostyczne zaproponowane przez ESC i ISFC.

Piśmiennictwo

1. Maron B.J., Towbin J.A., Thiene G. i wsp. 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: 1807–1816.
2. Gemayel C., Pelliccia C., Thompson P.D. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2001; 38: 1773–1781.
3. Basso C., Thiene G., Corrado D. i wsp. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: dysplasia, dystrophy, or myocarditis? *Circulation* 1996; 94: 983–991.
4. Corrado D., Basso C., Rizzoli G. i wsp. Does sports activity enhance the risk of sudden death in adolescents and young adults? *J. Am. Coll. Cardiol.* 2003; 42: 1959–1963.
5. Hamid M.S., Norman M., Quraishi A. i wsp. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2002; 40: 1445–1450.
6. Tintelen P., Entius M., Bhuiyan Z. i wsp. Plakophilin-2 mutations are the major determinant of familial arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Circulation* 2006; 113: 1650–1658.
7. Włodarska E.K., Konka M., Kępski R. i wsp. Familial form of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Kardiol. Pol.* 2004; 60: 1–14.
8. Antoniadou L., Tsatsopoulou A., Anastasakis A. i wsp. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy caused by deletions in plakophilin-2 and plakoglobin (Naxos disease) in families from Greece and Cyprus: genotype-phenotype relations, diagnostic features and prognosis. *Eur. Heart J.* 2006; 27: 2208–2216.
9. McKoy G., Protonotarios N., Crosby A. i wsp. Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease). *Lancet* 2000; 355: 2119–2124.
10. Hulot J.S., Jouven X., Empana J.P. i wsp. Natural history and risk stratification of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Circulation* 2004; 110: 1879–1884.
11. Corrado D., Basso C., Thiene G. i wsp. Spectrum of clinicopathologic manifestations of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: a multi-center study. *J. Am. Coll. Cardiol.* 1997; 30: 1512–1520.
12. McKenna W.J., Thiene G., Nava A. i wsp. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Heart* 1994; 71: 215–218.
13. Prakasa K.R., Calkin H. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Curr. Treatment Options Cardiovasc. Med.* 2005; 7: 467–475.
14. Nasir K., Bomma C., Tandri H. i wsp. Electrocardiographic features of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy according to disease severity: a need to broaden diagnostic criteria. *Circulation* 2004; 110: 1527–1534.
15. Lindstrom L., Wilkeshoff U.M., Larsson H. i wsp. Echocardiographic assessment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Heart* 2001; 86: 31–38.
16. Marcus F.I., Fontaine G. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy: a review. *Pacing Clin. Electrophysiol.* 1995; 18: 1298–1314.
17. Yoerger M.D., Marcus F., Sherrill D. i wsp. Echocardiographic findings in patients meeting Task Force Criteria for Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2005; 45: 860–865.
18. Manyari D.E., Duff H.J., Kostuk W.J. i wsp. Usefulness of noninvasive studies for diagnosis of right ventricular dysplasia. *Am. J. Cardiol.* 1986; 57: 1147–1153.

19. Tandri H., Castillo E., Ferrari V.A. i wsp. Magnetic resonance imaging of arrhythmogenic right ventricular dysplasia — sensitivity, specificity and observer variability of fat detection versus functional analysis of the right ventricle. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2006; 48: 2277–2284.
20. Tandri H., Saranathan M., Rodriguez E.R. i wsp. Noninvasive detection of myocardial fibrosis in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy using delayed-enhancement magnetic resonance imaging. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2005; 45: 98–103.
21. Angelini A., Basso C., Nava A. i wsp. Endomyocardial biopsy in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Am. Heart J.* 1996; 132: 202–203.