

Rzadkie choroby serca — w jedności siła

prof. dr hab. n. med. Grzegorz Opolski

I Katedra i Klinika Kardiologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa



Włosko-polska praca zaprezentowana na łamach „Kardiologii Polskiej” to przykład międzynarodowej współpracy, tak potrzebnej w przypadku rzadkich chorób serca [1]. Dzięki niej Autorom udało się zgromadzić dużą grupę chorych z dystrofią mięśniową Emery’ego-Dreifussa (EDMD). Jednocześnie artykuł jest przykładem współ-

działania interdyscyplinarnego między neurologami i kardiologami. *Heart team*, a właściwie w tym przypadku *neuro team* jest nieodzowny w prawidłowej diagnostyce i leczeniu chorych z EDMD. Jednak warto pamiętać, że droga pacjenta z kardiomiopatią w przebiegu choroby nerwowo-mięśniowej może zaczynać się od kardiologa, w sytuacji kiedy na pierwszy plan w obrazie klinicznym wysuwają się objawy ze strony serca. Wyrazy wdzięczności należą się Pani Profesor Irenie Hausmanowej i Jej Uczniom za zainteresowanie i nieustanną edukację kardiologów w zakresie diagnostyki chorób mięśniowo-sercowych.

Omawiana praca ocenia występowanie zaburzeń repolaryzacji w grupie pacjentów, u których nie udokumentowano jeszcze istotnej dysfunkcji skurczowej i rozkurczowej mięśnia sercowego. Wskazuje to na możliwość rozpoznania wcześniej pojawiających się zaburzeń repolaryzacji, wyprzedzających uchwytną dysfunkcję lewej komory. Ponadto wyniki mogą mieć pewne skutki kliniczne i znaleźć przełożenie w codziennej praktyce. Specyfiką pacjentów z EDMD, zwłaszcza w przebiegu emerynopatii, jest konieczność stałej stymulacji serca zazwyczaj już w drugiej lub trzeciej dekadzie życia [2]. Choć w tej podgrupie osób dominują zaburzenia przewodzenia i automatyzmu, nierozstrzygnięta pozostaje kwestia ewentualnego rozszerzenia wszczepialnego układu o opcję terapii wysokoenergetycznej i implantację kardiowertera-defibrylatora (ICD) w prewencji pierwotnej nagłego zgonu sercowo-naczyniowego również w mechanizmie tachyarytmii [3]. Tym samym ocena dyspersji QT w tej grupie pacjentów mogłaby potencjalnie dodatkowo pomóc i uzasadniać taką decyzję. Wśród osób z potwierdzoną genetycznie laminopatią i dowodami na zajęcie mięśnia sercowego rutynowe wszczepianie ICD jest

obecnie postępowaniem zalecanym [4, 5]. W naszym ośrodku implantacja ICD u tych chorych jest postępowaniem rutynowym [6]. W tym kontekście interesujący wydaje się fakt braku istotnych różnic w dyspersji QT między obiema postaciami EDMD w prezentowanej pracy. Niezwykle interesująca byłaby próba oceny związku między nasileniem zaburzeń repolaryzacji ocenianym za pomocą dyspersji QT a częstością występowania komorowych zaburzeń rytmu w dalszej obserwacji. Myślę, że będzie to interesujący kierunek kolejnych badań w niedalekiej przyszłości.

Wydaje się, że brak istotnych różnic w zakresie funkcji rozkurczowej lewej komory wynika najprawdopodobniej z młodego wieku badanej populacji. Jednocześnie należy podkreślić, że w grupie pacjentów z EDMD jako pierwsze pojawiają się zaburzenia funkcji rozkurczowej, a następnie skurczowej lewej komory z towarzyszącym powiększeniem przedsionków; *nota bene*, wskazuje na to rozprawa doktorska jednego ze współautorów omawianej publikacji — dra n. med. Michała Marchela [7].

Konflikt interesów: nie zgłoszono

Piśmiennictwo

1. Nigro G, Russo V, Rago A et al. Regional and transmural dispersion of repolarisation in patients with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Kardiol Pol*, 2012; 70: 1154–1159.
2. Sanna T, Dello Russo A, Toniolo D et al. Cardiac features of Emery-Dreifuss muscular dystrophy caused by lamin A/C gene mutations. *Eur Heart J*, 2003; 24: 2227–2236.
3. van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooij AJ et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med*, 2005; 83: 79–83.
4. Meune C, Van Berlo JH, Anselme F et al. Primary prevention of sudden death in patients with lamin A/C gene mutations. *N Engl J Med*, 2006; 354: 209–210.
5. Pasotti M, Klersy C, Pilotto A et al. Long-term outcome and risk stratification in dilated cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol*, 2008; 52: 1250–1260.
6. Hausmanowa-Petrusewicz I, Madej-Pilarczyk A, Marchel M et al. Emery Dreifuss dystrophy: a 4-year follow-up on a laminopathy of special interest. *Neurol Neurochir Pol*, 2009; 43: 415–420.
7. Marchel M. Ocena funkcji lewej komory serca u chorych z dystrofią mięśniową Emery’ego-Dreifussa. Rozprawa doktorska. Warszawa 2009.