

- replacement therapy – follow-up of the first Polish study. *Pol Arch Med Wewn* 2007; 117: 260-5.
6. Jastrzebski M, Baciór B, Dimitrow PP, et al. Electrophysiological study in a patient with Fabry disease and a short PQ interval. *Europace* 2006; 8: 1045-7.
 7. Pochis WT, Litzow JT, King BG, et al. Electrophysiologic findings in Fabry's disease with a short PR interval. *Am J Cardiol* 1994; 74: 203-4.
 8. Gillette PC, Nihill MR, Singer DB. Electrophysiological mechanism of the short PR interval in Pompe disease. *Am J Dis Child* 1974; 128: 622-6.
 9. Marras E, Sciarra L, Bocchino M, et al. Pacemaker malfunctions in Danon's disease. *Pacing Clin Electrophysiol* 2008; 31: 125-8.
 10. Jastrzebski M. An excellent review about inherited conduction system abnormalities. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2006; 17: E5.
 11. Linhart A, Lubanda JC, Palecek T, et al. Cardiac manifestations in Fabry disease. *J Inherit Metab Dis* 2001; 24: 75-83.
 12. Mehta J, Tuna N, Moller JH, et al. Electrocardiographic and vectorcardiographic abnormalities in Fabry's disease. *Am Heart J* 1977; 93: 699-705.
 13. Waldek S. PR interval and the response to enzyme-replacement therapy for Fabry's disease. *N Engl J Med* 2003; 348: 1186-7.
 14. Kouris NT, Kontogianni DD, Pavlou MT, et al. Atrioventricular conduction disturbances in a young patient with Fabry's disease without other signs of cardiac involvement. *Int J Cardiol* 2005; 99: 327-8.
 15. Brignole M, Gaggioli G, Menozzi C, et al. Adenosine-induced atrioventricular block in patients with unexplained syncope: the diagnostic value of ATP testing. *Circulation* 1997; 96: 3921-7.

Komentarz redakcyjny

prof. dr hab. n. med. Barbara Dąbrowska

Warszawa



Z ciekawością zapoznałam się z tymi niezwykłymi elektrokardiogramami i z ich omówieniem, a ponieważ nawet we wzorcowym, choć wiekowym podręczniku interny [1] w ogóle nie wspomniano o sercu wśród wymienionych różnorodnych objawów rozsianego rogowca tułowia (bo tak brzmi rzeczowa nazwa choroby Fabry'ego), wpisałam do wyszukiwarki internetowej dwa hasła: *Fabry disease* i *ventricular hypertrophy*. Ku memu zdumieniu, potoczyła się cała lawina tytułów łączących te dwa tematy, z sugestią wyrażaną przez niektórych autorów, że co najmniej kilka procent chorych z kardiomiopatią przerostową cierpi w istocie na nierozpoznaną chorobę Fabry'ego.

Zanim odpowiem na zadane mi przez Autorów pytanie, muszę sprostować zawarty w nim (i wyżej, w tekście omówienia) nietrafny opis przyczyny choroby, która polega na spichrzaniu nie „pochodnych glikogenu”, ale glikosfingolipidów, nie jest więc odmianą glikogenozy, ale lipidozą. Czy można powiedzieć, że patognomicznym objawem EKG w chorobie Fabry'ego jest współistnienie cech przerostu lewej komory (LV), krótkiego odstępu PQ

i dysfunkcji węzła zatokowego? Trudno to potwierdzić, ponieważ krótki odstęp PQ i cechy przeciążenia LV należą także do objawów glikogenozy typu II (czyli choroby Pompego), wywoływanej niedoborem alfa-1,4-glikozydazy, a wysokie załamki R (choć głównie nad prawą komorą), czasem skojarzone z krótkim PQ, cechują dystrofię mięśniową Duchenne'a, związaną z niedoborem dystrofiny. Przy okazji warto podkreślić, że są autorzy, w tym cytowani powyżej przez krakowskich kardiologów, którzy w ogóle nie wymieniają cech przerostu LV wśród zmian EKG w chorobie Fabry'ego [2-4], a przekraczający normę wskaźnik masy ciała w badaniu echokardiograficznym stwierdza się u ok. 50% chorych [5]. Tym niemniej obserwacje przedstawione przez Autorów omawianego zestawienia (poza przypadkiem 3., gdyż u młodych białych mężczyzn górna granica prawidłowego wskaźnika Sokolowa i Lyonsa sięga 5,4 mV [6]) przekonują, że taki obraz EKG wymaga różnicowania z chorobą Fabry'ego. I być może o słuszności tego rozpoznania przesądza współistnienie dysfunkcji węzła zatokowego. Czy jednak zapisy z Rycin 2., 3. i 6. rzeczywiście obrazują przerost (a nawet więcej – przeciążenie) LV, czy raczej rzekomy jej przerost? Ten dylemat, jak się wydaje, nie jest ostatecznie rozwiązany. W znakomitym podręczniku kardiologii znajdujemy opinię, że zgru-

bień mięśnia sercowego w tej chorobie jest rzekomym przerostem, związanym z odkładaniem się sfingolipidów w lizosomach miocytów serca [7]. Taki pogląd podtrzymują też kardiologowie z *American Heart Association* (AHA), którzy w niedawno opublikowanym stanowisku potraktowali gromadzenie się nieprawidłowych substancji w miocytach serca, w tym lipidów i glikogenu, jako kardiomiopatie spichrzeniowe [8]. Jednak europejscy kardiologowie zaliczyli ostatnio lizosomalne choroby spichrzeniowe (w tym lipidozy, glikogenozy, skrobiawicę i cytopatie mitochondrialne) do... kardiomiopatii przerostowych, twierdząc, że takie podporządkowanie pozwala ustalić rozpoznanie metodami nieinwazyjnymi [9]. Co więcej, w odniesieniu do choroby Fabry'ego wysuwają sugestię, że sprzyja ona zwiększonej aktywności tkankowego czynnika wzrostu, prowadząc do wzrostu ilości białek kurczliwych, a więc do rzeczywistego przerostu mięśnia sercowego [5].

Zatem w świetle tego nowatorskiego, choć kontrowersyjnego stanowiska europejskich kardiologów możemy, trochę na wyrost, rozpoznawać w chorobie Fabry'ego przerost LV; natomiast zgodnie z dotychczasową wiedzą powinniśmy używać miana „przerost rzekomy”, zwłaszcza wobec cech przerostu w chorobie Pompego, nieobarczonej podejrzeniem „stymulacji wzrostu”. Pamiętajmy przy tym, że choć swoistość cech EKG przeciążenia LV jest spora, zdarzają się również fałszywe rozpoznania przerostu, np. w wypadku hipokaliemii, preekscytacji lub niewielkiej aberracji toru przewodzenia śródkomorowego. Na podstawie ciekawej dokumentacji przedstawionej przez krakowskich kardiologów można zatem przypuszczać, że

– jeśli biopsja serca nie potwierdza obecności przerostu
– gromadzenie pewnych obcych substancji w miocytach serca zmienia warunki przewodzenia śródkomorowego, co wyraża się niekiedy cechami rzekomego przeciążenia LV.

Piśmiennictwo

1. Beaudet AL. Lysosomal storage diseases. In: Braunwald E, et al. (eds.). *Harrison's Principles of Internal Medicine*. McGraw-Hill Book, New York 1987: 1669.
2. Mehta J, Tuna N, Moller JH, et al. Electrocardiographic and vectorcardiographic abnormalities in Fabry's disease. *Am Heart J* 1977; 93: 699-705.
3. Pochis WT, Litzow JT, King BG, et al. Electrophysiologic findings in Fabry's disease with a short PR interval. *Am J Cardiol* 1994; 74: 203-4.
4. Surawicz B, Knilans TK. *Chou's electrocardiography in clinical practice*. WB Saunders, Philadelphia 2001: 276.
5. Barbey F, Brakch N, Linhart A, et al. Cardiac and vascular hypertrophy in Fabry disease: evidence for a new mechanism independent of blood pressure and glycosphingolipid deposition. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2006; 26: 839-44.
6. Bailey MA, Su JJ, Guller B. Racial and sexual differences in the standard electrocardiogram of black and white adolescents. *Chest* 1979; 75: 474-80.
7. Pyeritz RE. Genetics and cardiovascular disease. In: Braunwald E, Zipes DP, Libby P (eds.). *Heart disease*. WB Saunders, Philadelphia 2001: 2006.
8. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies. *Circulation* 2006; 113: 1807-16.
9. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2007; DOI:10.1093/eurheart/ehm342.