

CARDIOMIOPATII DIN DISTROFII MUSCULARE

DR. Anca Popoiu

Introducere

- Distrofie musculară – grup de boli genetice, asociate cu o slăbiciune musculară progresivă și cu pierderea progresivă a masei musculare. Mutările genetice interferează cu sinteza de proteine, necesare unei bune funcționări a mușchilor.
- În funcție de formă, apar dificultăți la urcatul scării, mers, ridicatul brațelor, în timp ce copiii își pierd capacitatea de a merge și ajung în scaun cu roți.
- Se asociază cu afectarea inimii sub forma **cardiomiopatiilor** dilatative sau hipertrofice și **aparitia insuficienței cardiace**.
- Din cauza slăbiciunii musculare cel mai des apare **insuficiența respiratorie** și acești copii au nevoie de aparate de ventilație în stadiile avansate de boală, fiind și cel mai des cauza de deces.

Caz clinic - baiat de 13 ani

- Debutul bolii in jurul varstei de 3 ani cu fatigabilitate la efort
- Mers cu baza larga de sustinere
- La 4 ½ urca dificil scarile
- Ulterior capacitatea de efort scade tot mai mult, ajunge sa nu se mai poata deplasa decat in casa si asta cu efort
- Nu mai poate merge si este in scaun cu rotile de la 9 1/2 ani

- Copil cu distrofie musculara Duchenne, cu hipotrofii musculare severe, care si-a pierdut capacitatea de a merge si a a face multe miscari active





Metode de diagnostic

- Examinare clinică
- Dispensarizare neurologică
- ECG
- Ecocardiografie
- Radiografie toracică

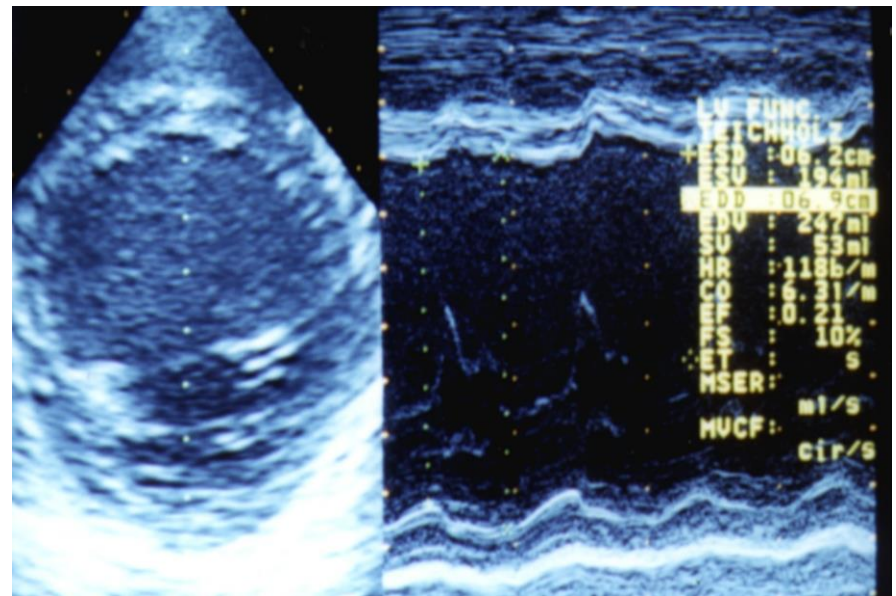


Analize de laborator

- Cresc enzimele de tip transaminaze , lacticodehidrogenaza si creatinfosfokinaza care demonstreaza distructia fibrelor musculare
- Analiza genetica demonstreaza ca este distrofie musculara Duchenne, care este cea mai grava forma, mama fiind purtatoare a genei bolii, dar femeile nu fac boala, ci doar o transmit.

Echocardiografie

- Cardiomiopatie dilatativa cu dilatarea celor 2 camere de pompare a inimii si scaderea fortei de contractie a celor 2 ventricoli



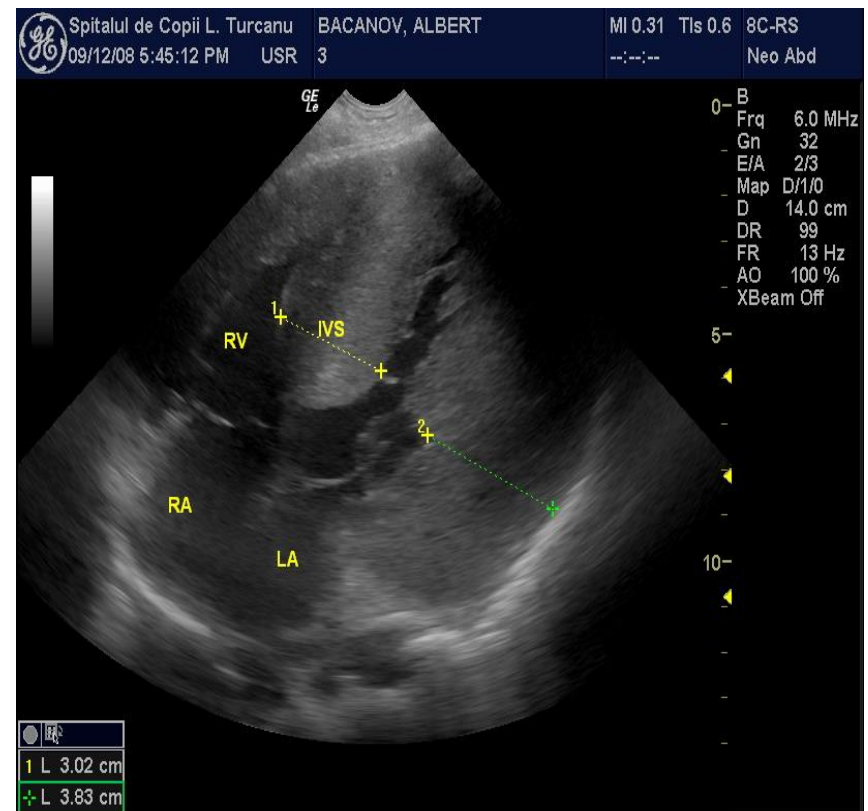
Evolutie, prognostic

- Evolutie spre agravarea afectarii musculare cu afectarea musculaturii respiratorii – aparitia insuficientei respiratorii care va necesita ventilatie mecanica delunga durata – uneori ani de zile
- Afectarea cardiaca cu aparitia de tulburari de ritm amenintatoare de viata sau stop cardiac/moarte subita.

Alte cazuri

- 3 pacienți cu distrofie musculară forma centurilor - care sunt afectate partea proximala a bratelor si membrelor inferioare
- 2 pacienți cu implicare cardiacă
 - 1 cardiomiopatie hipertrofică
 - 1 bradicardie sinusala – AV = 47 -52 b/min

In acest tip de boala afectarea cardiaca este pricipala cauza de deces, de obicei insa sunt forma mai putin severe, cu durata mai lunga de supravietuire 2 -4 decenii



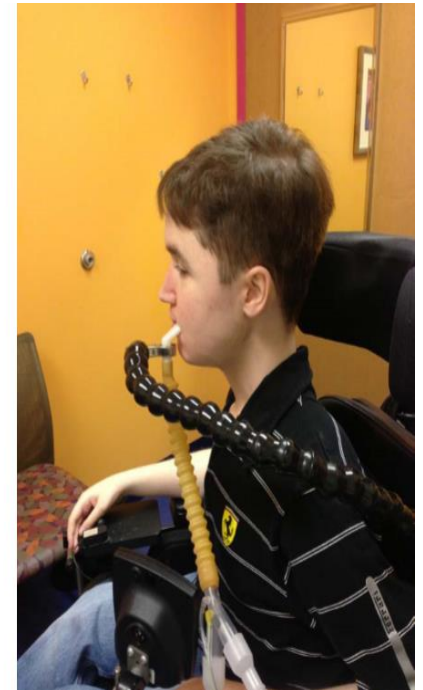
Recuperare in fazele initiale de boala







Aparate de ventilat pentru insuficienta respiratorie cronica pentru acasa si “cough assistant” care ii ajuta sa poate elimina secretiile in exces, neavand forta necesara sa tuseasca





Discuții

- DM Duchenne este cea mai comună și progresivă DM, incidența fiind de 30/100.000 nou-născuți vii
- Manifestări clinice de la 2-6 ani, incapacitatea de a merge în prima decadă de viață
- Manifestări cardiace: disfuncție ventriculară dreaptă, cardiomiopatie dilatativă, tulburări de ritm și conducere
- 25% dintre pacienți mor datorită insuficienței cardiace sau a morții subite

Concluzii:

- Afectarea cardiacă în distrofiile musculare este comună.
- Aceeași formă de distrofie musculară poate avea expresie cardiacă diferită.
- Muschiul scheletic și implicarea cardiacă pot progresa în ritmuri diferite.
- Nu este paralelism între severitatea afectării musculare și a celei cardiace.
- Gradul de afectare cardiacă nu poate fi dedus pe baza evaluării slăbiciunii musculare scheletice.