

Cardiomiopatie aritmogenă – dublă mutație idetificată la un pacient tânăr, sportiv de performanță

Arrhythmogenic Cardiomyopathy – Double Mutation Identified in a Young Athlete

Adrian Giucă, Rodica Ploșteanu, Sebastian Onciul, Alin Nicolescu, Ruxandra Jurcuț

Introducere:

Pacient în vârstă de 16 ani, sportiv de performanță, se prezintă pentru evaluare cardiologică în clinica noastră ca urmare a depistării repetate în ultimele luni în cadrul controalelor periodice, a unor trasee electrocardiografice (ECG) modificate.

Materiale și metode:

ECG-ul arată anomalii ale fazei de repolarizare cu unde T negative în V1-V4, dar și unda Epsilon în V1-V3. Înregistrarea Holter ECG>24h identifică aproximativ 1900 de extrasistole ventriculare (ExV).

Ecocardiografia transtoracică 2D descoperă ventricul drept (VD) cu diametre către limita superioară a normalului, iar curbele de deformare miocardică longitudinală ale peretelui liber au amplitudine ușor scăzută.

Rezonanța magnetică cardiacă (RMC) identifică tulburări de cinetică la nivelul pereților liber și diafragmatic ai VD, alături de o fracție de ejeție a acestuia de 44%.

Rezultate:

Anomaliile electro și ecocardiografice ridică suspiciune înaltă de cardiomiopatie aritmogenă de ventricul drept, iar RMC confirmă modificările ventriculare subiacente și astfel, diagnosticul final stabilit pe baza criteriilor Task Force 2010.

Se efectuează testare genetică a cazului index care este pozitivă pentru 2 mutații în gene desmozomale – PKP2 și DSP. Desmoplakina prezintă mutație cu varianță de semnificație necunoscută.

Ulterior am testat genetic mama, tatăl și sora cazului index care au fost la rândul lor pozitivi pentru mutații cu dispunere conform căreia considerăm faptul că gena patogenă s-a transmis cel mai probabil pe linie paternă, lucru relevat de altfel și de pedigree-ul cazului index.

Concluzie:

Decizia de implantare a unui ICD în această situație este o provocare clinică, întrucât indicația se bazează pe criterii cu putere statistică redusă.