

**Insuficiență cardiacă la un pacient tânăr cu cardiomiopatie hipertrofică
nonobstructivă duce la diagnostic de boală neuromusculară**

**Heart failure in a young patient with nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy
leads to a neuromuscular disease diagnosis**

Adrian Giucă, Cristina Mitu, Alexandra Bastian, Bogdan Ovidiu Popescu, Răzvan Capșa,
Viorica Rădoi, Claudiu Stan, Bogdan Alexandru Popescu, Ruxandra Jurcuț

Introducere:

Prezentăm cazul unui pacient în vârstă de 40 de ani, diagnosticat în urmă cu 3 ani cu cardiomiopatie hipertrofică, care se prezintă pentru evaluare cardiologică în cadrul clinicii noastre fiind simptomatic prin dispnee și fatigabilitate la eforturi moderate, în contextul unui episod recent de fibrilație atrială (FiA) persistentă.

Materiale și metode:

Examenul clinic obiectivează slăbiciune musculară la nivelul membrilor superioare, zg. cardiace disritmice, iar testele de laborator identifică valoare crescută a BNP și enzime de citoliză musculară cronic crescute.

Electrocardiograma (ECG) conține criterii de hipertrofie biventriculară și alternanță între ritm sinusal (RS) și FiA.

Ecocardiografia transtoracică descoperă hipertrofie biventriculară ușoară (grosime maximă a peretelui VS – 15 mm. și a peretelui liber VD – 9 mm.), disfuncție longitudinală semnificativă prin cruțare apicală și alterarea severă a funcției diastolice, cu model restrictiv. Ulterior, s-a efectuat rezonanță magnetică cardiacă (RMC) care în secvențele de captare tardivă de gadolinium (LGE) nu a identificat o dispunere particulară a trăsorului.

Luând în considerare disfuncția neuromusculară și aspectul ecocardiografic, s-a exclus amiloidoza sistemică prin scintigrafie osoasă cu bisfosfonați, negativă pentru captare miocardică, dar și multiple biopsii tisulare. Biopsia musculară a confirmat existența unei miopatii tip “core-multiminicore”.

Rezultate:

S-a efectuat testare genetică și s-a descoperit o mutație în structura FHL1 – genă a cărei mutații sunt în mod tipic asociate cu apariția distrofiei musculare Emery-Dreifuss (ED) cu transmitere X-linkată.

Concluzie:

Asocierea dintre ED și CMH nu este tipică. O abordare atentă a cazului, bazată pe conceptele de red-flags, a permis în final, clasificarea corectă a patologiei.