

UN DEFECT NU VINE NICIODATA SINGUR. CÂTE ANOMALII DESCOPERITE ÎNTÂMPLĂTOR POATE ASCUNDE O SINGURĂ INIMĂ?

A DEFECT NEVER COMES ALONE. HOW MANY ANOMALIES DISCOVERED BY CHANCE CAN HIDE A SINGLE HEART?

*Robert Adam¹, Alina Nicula², Sidonia Albu, Bogdana Fetecău, Carmen Ginghină^{1,3}, BA
Popescu^{1,3}, Ruxandra Jurcuț^{1,3}.*

- 1. Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare “Prof. Dr. C.C. Iliescu”, București*
- 2. Spitalul Universitar de Urgență București*
- 3. Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila”, București*

Scopul Lucrării: Cardiomiopatiile reprezintă boli ale miocardului de cauze variate, mai frecvent genetice. Noncompactarea este o cardiomiopatie rară care poate afecta ambii ventriculi și care constă în persistența structurii spongiforme a pereților ventriculari. Scopul acestei prezentări este de a ilustra importanța tehnicilor imagistice în diagnosticul unei cardiomiopatii rare și importanța screeningului familial în bolile cardiovasculare genetice.

Material și metode: Prezentăm cazul unui pacient de 19 ani fără antecedente semnificative, trimis în clinica noastră pentru evaluare în urma unui ECG anormal. Pacientul este asimptomatic. Biologic este în limite normale.

Rezultate: Ecografic se constată un VS nedilatată, cu un aspect de dublu strat al miocardului, mai ales la nivel apical, cu disfuncție sistolică ușoară. De asemenea, au fost evidențiate un anevrism mare de SIA, bicuspidie aortică și o coarctare largă de aortă. Descoperirile efectuate prin ETT au fost confirmate prin RM cardiac și angioCT aortic.

În cadrul screeningului familial au fost investigați ambii părinți, dar și sora de 10 ani a pacientului. S-a observat un aspect ușor trabeculat al miocardului apical la mama acestuia, dar cu funcție sistolică normală, însoțit de prezența anevrismului de SIA, însă sora prezenta o simptomatologie importantă, fiind diagnosticată cu disfuncție sistolică severă de ventricul stâng prin noncompactare miocardică, asociind 2 mici DSA și HTP.

Concluzii: Deși o cauză rară de insuficiență cardiacă, cardiomiopatia prin noncompactare rămâne un diagnostic demn de luat în seamă, mai ales la pacienții tineri, simptomatici sau cu modificări ECG. În plus, datele din literatură arată asocieri posibile cu alte malformații cardiace congenitale sau cu bicuspidia aortică. Subliniem, de asemenea, importanța screeningului familial și polimorfismul fenotipic intrafamilial semnificativ al bolii, evidențiat de prezența a diferite forme de severitate în cadrul aceleiași familii, mai ales la membrii tineri ai acesteia.