



Kasuistika | Case report

Koincidenca bikuspidálnej aortálnej chlopne a hypertrofickej kardiomyopatie a význam magnetické rezonancie v jej diagnostike

(Coincidence of bicuspid aortic valve presence and hypertrophic cardiomyopathy, and significance of magnetic resonance in its diagnostics)

Branislav Obžut, Peter Blaško, Martin Porzer

Kardiovaskulárny oddelení, Fakultní nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika

INFORMACE O ČLÁNKU

Historie článku:

Došel do redakce: 18. 7. 2012

Přepřacován: 12. 9. 2012

Přijat: 13. 9. 2012

Dostupný online: 28. 9. 2012

SOUHRN

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM) je komplexné ochorenie srdca s typickou patofyziologickou charakteristikou a so širokou škálou morfológických, funkčných a klinických príznakov. Táto kazuistika popisuje koincenciu pacienta s hypertrofickou kardiomyopatiou a bikuspidálnou aortálnou chlopňou, kde sme chceli poukázat na výhodu vyšetrenia nukleárnou magnetickou rezonanciou (NMR) a efektivitu alkoholovej septálnej ablácie (PTSMA) s priaznivým výsledkom i po roku sledovania.

Klíčová slova:

Alkoholová septálna ablácia

Bikuspidálna aortálna chlopňa

Hypertrofická kardiomyopatia

Nukleárna magnetická rezonancia

© 2012, ČKS. Published by Elsevier Urban and Partner Sp. z o.o. All rights reserved.

Úvod

Hypertrofickú kardiomyopatiu (HCM) po prvé podrobne popísal londýnsky súdny patológ Donald Teare v roku 1958, kedy publikoval patologické nálezy mladých pacientov, s náhlým úmrtím. Nasledujúce desaťročia priniesli veľké množstvo publikácií popisujúcich HCM z mnohých pohľadov a dávajúcich tomuto ochoreniu desiatky názvov – idiopatická hypertrofická subaortálna stenóza, muskulárna subaortálna stenóza či hypertrofická

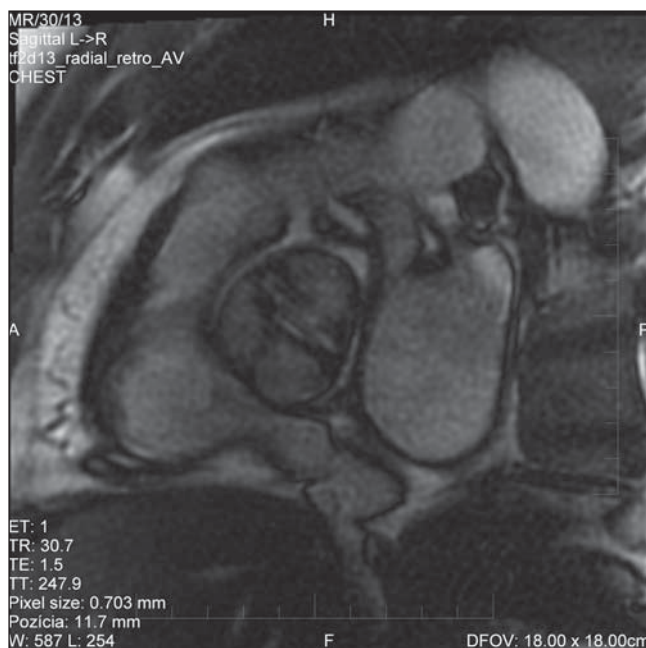
obštrukčná kardiomyopatia. Celosvetovo sa začal používať názov „hypertrofická kardiomyopatia“ v 70. rokoch minulého storočia.

Historicky bola HCM definovaná ako ochorenie srdca charakterizované hypertrofiou myokardu pri absencii iných ochorení, ktoré by hypertrofiu vyvolávali (aortálna stenóza, hypertenzia, amyloidóza, vlivy excesívneho športového tréningu, atď.). Dnes vieme, že významná časť pacientov trpí súčasne vnútrokomorovou obštrukciou. O výskyte vnútrokomorovej obštrukcie krvného toku je možné zjednodušene povedať, že jedna tretina pacientov

Adresa: MUDr. Branislav Obžut, Kardiovaskulárny oddelení, Fakultní nemocnice Ostrava, 17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava-Poruba, e-mail: brano.obzut@post.sk
DOI: 10.1016/j.crvasa.2012.09.004



Obr. 1 – Zobrazenie magnetickou rezonanciou (NMR): hypertrofia LK pred PTSMA v PLAX projekcii



Obr. 2 – Bikuspidálna aortálna chlopeň s raphe

je bez obštrukcie, jedna tretina má obštrukciu latentnú, ktorá sa objaví až pri záťaži, a jedna tretina má obštrukciu i za kludových podmienok.

Z genetického hľadiska je HCM v 60 % (čo je limitácia tejto definície) autozomálne dominantné ochorenie s nekompletnou penetráciou, spôsobené mutáciou génov, kódujúce srdcové sarkomerické proteíny. Morfologický obraz na makroskopické úrovni je charakterizovaný hypertrofiou myokardu predovšetkým ľavej komory, ktorá je u veľkej časti pacientov asymetrická. Histopatologické charakteristiky HCM následne zahŕňujú dezorganizáciu kardiomyocytov („myocyte disarray“), porušenú myofibrilárnu architektúru a poruchu intercelulárneho spojenia s fibrózou.

Prevalencia tohto ochorenia je približne 0,2 %, a je tak najčastejšie dedičné kardiovaskulárne ochorenie – v ČR je približne 20 000 chorých s hypertrofickou kardiomyopatiou, z čoho asi 2 000–4 000 z nich sú nositelia vyššieho rizika náhlej smrti [1]. Ročná mortalita v neselektívnej populácii bola udávaná 1 % [2]. Najdôležitejším aspektom nového pojatia pri delení HCM by v budúcnosti mala byť predovšetkým prognostická závažnosť určité formy HCM.

Klinický priebeh ochorenia je veľmi rozmanitý. Niektorí pacienti zostávajú v prebiehu života asymptomatickí, u niektorých dôjde k rozvoju príznakov srdcového zlyhania alebo anginy pectoris, u iných pacientov môže byť náhla srdcová smrť prvým prejavom ochorenia.

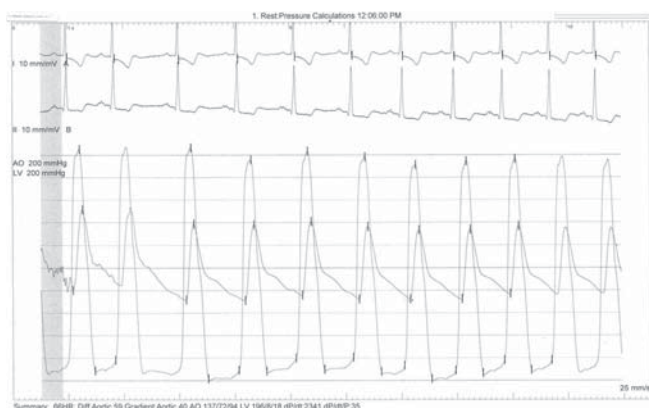
Kazuistika

V predkladanom článku popisujeme prípad 47 ročného muža, ktorý bol referovaný k prijatiu na naše pracovisko pre avizovanú diagnózu významnej aortálnej stenózy k selektívnej koronarografii a ďalším vyšetreniam a práve pred kardiochirurgickým riešením chlopenej vady.

Okrem významnej nadváhy, chronickej žilnej nedostatočnosti a miernej zmiešanej dyslipidémie, nemal pacient významnú internú anamnézu. Pacient nemal deti a v rodine nebola diagnóza stanovená a ani sa neobjavila náhla smrť. Pacient užíval perindopril 10 mg p.o. a metoprolol 50 mg p.o. približne rok.

Klinicky u pacienta dominovali prejavy kardiálnej nedostatočnosti v triede NYHA III, synkopu neudával, stenokardie mal po väčšej námahe. Pacient bol pre významnú obezitu s BMI 45 echokardiograficky transthorakálne veľmi obťažne vyšetrený i napriek týmto limitáciám bola u neho diagnostikovaná významná hypertrofia ľavej komory s hrúbkou septa 31 mm a s vrcholovým gradientom 110 mm Hg vo výtokovom trakte ľavej komory (LVOT), ktorý bol kludový a nie na aortálnej chlopni. Pre podozrenie na prítomnosť bikuspidálnej aortálnej chlopne bolo realizované transezofageálne echokardiografické vyšetrenie, ktoré morfologický nález potvrdilo. Ďalej bolo doplnené NMR vyšetrenie srdca, potvrdzujúce diagnózu hypertrofické kardiomyopatie s evidentným SAM (systolic anterior movement) (obr. 1). Z transezofageálnej echokardiografie i NMR (obr. 2) bola určená plocha ústia bikuspidálnej aortálnej chlopne (AVA) > 4,0 cm² (4,5 cm² podľa NMR) bez závažných degeneratívnych zmien. Ascendentná aorta bola bez známok dilatácie.

Po vylúčení významnej aortálnej stenózy a potvrdení diagnózy HCM sme sa rozhodli uskutočniť alkoholovú septálnu abláciu (PTSMA). Pred zákrokom bola vykonaná selektívna koronarografia s nevýznamnými nástennými zmenami. Pred začatím samotnej PTSMA sme použili echo kontrastnú látku SonoVue na zobrazenie segmentu zásobovaného septálnou vetvou. Po verifikácii rozsahu zásobovania bol aplikovaný alkohol s použitím „OTW balloon“ („over the wire“). Výkon bol nekomplikovaný, pacient bol obvykle zaistený dočasnou kardiostimuláciou



Obr. 3 – Hemodynamický výsledok po PTSMA so znížením tlakových gradientov po výkonu

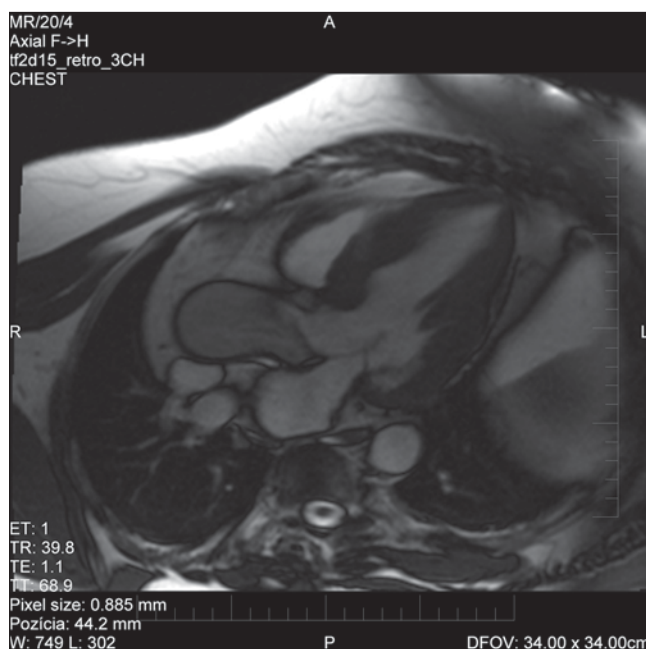
VVI elektródou do hrotu PK, celkové množstvo podaného alkoholu bolo 1,2 ml, periprocedurálne došlo k poklesu gradientu (obr. 3). Už od ukončenia výkonu bol pacient bez prevodovej poruchy, preto bola dočasná stimulácia zrušená druhý deň hospitalizácie. V šiestom dni hospitalizácie bol pacient prepustený do ambulantnej starostlivosti. Okrem zvyklých echokardiografických kontrol bola následne realizovaná kontrolná NMR s odstupom mesiaca a potom s odstupom roka (obr. 4 a obr. 5). Po mesiaci hrúbka myokardu v mieste ablácie mala 21 mm, po roku sledovania v oblasti miesta ablácie jazva s hrúbkou myokardu 16 mm, subvalvulárne 28 mm a distálne 26 mm (merania získané pomocou NMR zobrazení).

V súčasnosti je pacient v skupine NYHA II, je bez stenokardií a echokardiograficky s gradientom 8 mm Hg vo výtokovom trakte ľavej komory.

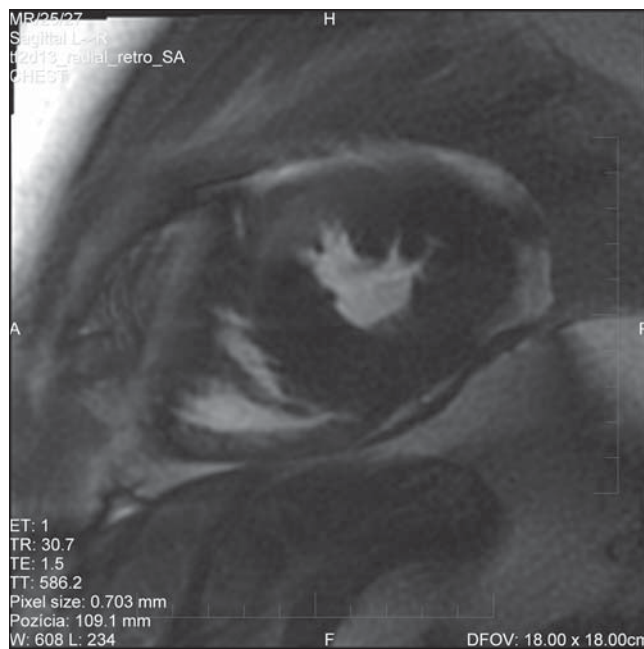
Diskusia

Prvú alkoholovú septálnu abláciu (PTSMA) realizoval Ulrich Sigwart v roku 1995, v Českej republike doc. Hlaváček a následne prof. Veselka. Táto metóda sa javí bezpečná u vybranej symptomatickej skupiny pacientov so zlepšením kvality života a snáď aj ovplyvnením ich prognózy.

Koincidencia hypertrofickej kardiomyopatie a bikuspidálnej aortálnej chlopne bola popísaná už v roku 1990 Brownom v súbore 4 dospelých pacientov [6]. Nejednalo sa o vrodené syndrómy, u ktorých je koincidencia týchto dvoch jednotiek známa. V posledných rokoch sa pomaly začínajú plniť predpoklady ukazujúce na radu limitácií echokardiografie a na druhej strane množstvo pozitív nukleárnej magnetickej rezonancie v diagnostike a sledovaní pacientov s HCM. Echokardiografia zostáva doposiaľ zlatým štandardom vo vyšetrení srdcovej morfológie u pacientov s HCM. Zásadnou limitáciou echokardiografie je obmedzená vyšetriteľnosť niektorých pacientov, ktorá je daná predovšetkým obezitou či pľúcnym ochorením s hyperinfláciou, najmä emfyzém pľúc. Slabým miestom transthorakálnej echokardiografie sú anterolaterálne segmenty ľavej komory, papilárne svaly a pravostranné srdcové oddiely vrátane diagnostikovania pravostrannej vnútrokomorovej obštrukcie. Na druhej strane zásadným obmedzením NMR je zatiaľ obmedzenie vyšetrenia u pacientov s implantovaným kardiostimulátorom. Pri vyšetrení s použitím gadolinia sa normálny myokard rýchle nasýti a následne je kontrast odplavený. Inak je to u myokardu s fibrotickými ložiskami. V tomto prípade dochádza k zvýšenému sýteniu kontrastnou látkou (gadolinium Gd-DTPA) a podľa tohto vyšetrenia možno detekovať jazvovité a funkčné ložiská v myokardu („gadolinium hyperenhancement“). Počet týchto ložísk i ich rozsah korelujú s hrúbkou IVS, počtom hypokinetických



Obr. 4 – Zobrazenie magnetickou rezonanciou (NMR): hypertrofia ľK po mesiaci po PTSMA v PLAX projekcii



Obr. 5 – Zobrazenie magnetickou rezonanciou (NMR): hypertrofia ľK po roku po PTSMA

segmentov, nižšou EFLK, výskytom pozitívneho fenotypu už v mladom veku, výskytom nSKT. Toto všetko naznačuje vzťah rozsahu fibrózy myokardu a závažnosti ochorenia, vrátane rizika náhlej smrti [3]. Avšak ložiska nekrózy je možné nájsť i u polovici chorých s hypertrofickou ľavou komorou v dôsledku aortálnej stenózy, alebo arteriálnej hypertenzie [4]. Ďalšiu skupinu pacientov s HCM, ktorú je možné identifikovať iba pomocou NMR, predstavujú pacienti s malým, lokalizovaným ložiskom hypertrofie. Tieto prípady sa týkajú chorých s apikálnou formou HCM, ale i u rady pacientov s ložiskami hypertrofie v oblasti spodnej alebo laterálnej steny, niekedy nazývaných „fokálna HCM“ [5]. Je teda pravdepodobne, že NMR srdca sa u pacientov s HCM alebo s podozrením na túto diagnózu stane čoskoro základným vyšetrením.

Záver

Popísanou kazuistikou koincidencie pacienta s hypertrofickou HCM a bikuspidálnou aortálnou chlopňou sme chceli poukázať na výhodu vyšetrenia NMR a efektívnosť alkoholovej septálnej ablácie. Priaznivý výsledok pretrváva aj po roku s verifikáciou echokardiograficky i NMR s remodeláciou v oblasti septa po aplikácii alkoholu. Indikovať pacienta k chirurgickej myektómii bez náhrady aortálnej chlopne by bolo v tomto prípade diskutabilné. Mortalita alkoholovej septálnej ablácie pri správnom prevedení je 1,5 %, ktorá je porovnateľná s chirurgickou myektómiou [7–9]. Zároveň si uvedomujeme, že pacient pravdepodobne k náhrade aortálnej chlopne dospeje, no v tomto prípade pri chybných indikácii by sa jednalo o reoperáciu a tým i vyššie periprocedurálne riziko. NMR srdca je bezpečná, pacienta nezaťažujúca metóda, ktorá môže pomôcť správne diagnostikovať a tým pomôcť určiť správny postup liečby u pacienta.

Literatura

- [1] J. Veselka, et al. Hypertrofická kardiomyopatie a príbuzná témata. 1. vydání, Galén, Praha, 2006.
- [2] P. Elliott, B. Anderson, E. Arbustini, et al., Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases, *European Heart Journal* 29 (2008) 270–276.
- [3] C.A. Dumont, L. Monserrat, R. Soler, et al., Clinical significance of late gadolinium enhancement on cardiovascular magnetic resonance in patients with hypertrophic cardiomyopathy, *Revista Española de Cardiología* 60 (2007) 15–23.
- [4] A. Rudolph, H. Abdel-Aty, S. Bohl, et al., Noninvasive detection of fibrosis applying contrast-enhanced cardiac magnetic resonance in different forms of left ventricular hypertrophy relation to remodeling, *Journal of the American College of Cardiology* 53 (2009) 284–291.
- [5] U. Sigwart, Non-surgical myocardial reduction for hypertrophic obstructive cardiomyopathy, *Lancet* 346 (8969) (1995) 211–214.
- [6] C. Gonzalez-Juanatey, A. Testa-Fernandez, J. Vidan, Focal hypertrophic cardiomyopathy simulating a mass, *Clinical Cardiology* 26 (2003) 539.
- [7] P.S. Brown Jr, C.S. Roberts, C.L. McIntosh, et al., Combined obstructive hypertrophic cardiomyopathy and stenotic congenitally bicuspid aortic valve, *American Journal of Cardiology* 66 (17) (1990) 1273–1275.
- [8] M. Alam, H. Dokainish, N. Lakkis, Alcohol septal ablation for hypertrophic obstructive cardiomyopathy: a systematic review of published studies, *Journal of Interventional Cardiology* 19 (2006) 319–327.
- [9] B.J. Maron, J.A. Dearani, S.R. Ommen, et al., The case for surgery in obstructive hypertrophic cardiomyopathy, *Journal of the American College of Cardiology* 2004 (44) 2044–2053.

Z anglického originálu preložil autor.