

Olgu Sunumu

Duschenne Müsküler Distrofili Genç Hastada Sinüs Nod Disfonksiyonuna Başarılı Kalıcı Pacemaker İmplantasyonu

Dr. Halil İbrahim ERDOĞAN*, Dr. Enes ELVİN GÜL*, Dr. Mehmet YAZICI*, Dr. Sevim KARAASLAN**

* Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Kardiyoloji Ana Bilim Dalı, Konya

** Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Pediatrik Kardiyoloji Ana Bilim Dalı, Konya

Özet

Duschenne müsküler distrofisi (DMD) müsküler distrofiler içerisinde en sık görülen ve en ciddi seyreden formudur. Distrofin proteinindeki mutasyon sonucu iskelet ve kalp kasında dejenerasyon ve bunun yerini alan yağ dokusu ve fibrozis ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Kardiyak tutulumun %90 olduğu bu hastalıkta kalp yetersizliğine ek olarak ritim problemleri de olabilmektedir. Bu olguda DMD ile takip edilen ve senkop şikayeti olan bir hastaya elektrokardiyogramda (EKG) sinüs duraklamaları olması nedeniyle kalıcı pacemaker implantasyonu yapıldı. DMD'nin aritmik komplikasyonlarını bu vaka takdiminde kısaca tartışmaya çalıştık.

Anahtar Kelimeler: Müsküler distrofi, Sinüs nod hastalığı, Pacemaker

Successful Pacemaker Implantation for Sinus Node Dysfunction in a Patient with Duschenne Muscular Dystrophy

Summary

Duschenne muscular dystrophy (DMD) is the most frequent and severe form of the muscular dystrophies. The syndrome is hereditary disease which is characterized with degeneration in the skeletal and cardiac muscle cells as a cause of mutation in the dystrophin protein. Cardiac involvement is about 90% and in addition to heart failure, rhythm disorders may also develop. In this case report, patient with a diagnosis of DMD presented with syncope and sinus pause in the electrocardiogram was referred to the cardiology and pacemaker implantation was performed. We briefly discuss arrhythmic complications of DMD in this case presentation.

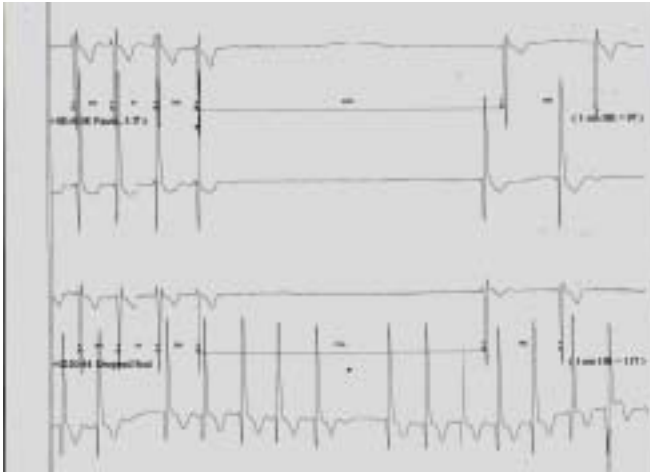
Key Words: Muscular dystrophy, Sinus node disease, Pacemaker

Olgu Sunumu

Yirmiiki yaşında, 6 yıldır DMD ile takip edilen erkek hasta nefes darlığı ve senkop atakları olması üzerine kliniğimize başvurdu. Trakeostomisi olan ve ev tipi mekanik ventilatöre bağlı olan hastanın ekstremitelerinde kontraktürleri ve göğüs deformitesi mevcuttu. Hastanın çekilen elektrokardiyografisinde sinüs bradikardisi mevcuttu (kalp hızı: 44 atım/dk). Başvuru fizik muayenesinde anlamlı özellik yoktu. Transtorasik ekokardiyografide ciddi sistolik disfonksiyon (EF:%30) saptandı (Şekil 1). Senkop atakları ve çarpıntıları olan hastaya 24 saatlik EKG holter monitorizasyonu yapıldı. Holterde gündüz saatlerinde olan ve en uzun 4.1 sn süren sinüs duraklamaları izlendi (Şekil 2). Hastanın semptomatik bradikardileri olması üzerine çift odacıklı kalıcı pacemaker (DDD) implantasyonu yapıldı. Kalp yetersizliği için bisoprolol 2,5 mg/gün ve kaptopiril 25 mg/gün verildi. Hasta 1 hafta sonra şifa ile taburcu edildi.



Şekil 1: Apikal 4-boşluğu gösteren transtorasik ekokardi-yografide kalbin sol boşluklarının dilate olduğu görülmektedir.



Şekil 2: EKG-Holter kaydında taşikardi-bradikardi siklusları ve 4022 ms süren sinüzal duraklama görülmektedir.

Tartışma

Duchenne müsküler distrofi (DMD) X'e bağlı resesif kalıtım gösteren erkek doğumda 1:3500 sıklıkta görülen kalıtsal bir hastalıktır. Hastalığın patogenizini distrofin genindeki mutasyon ve bunun sebep olduğu ilerleyici kas yıkımı oluşturur.¹ DMD'de kardiyak tutulum hem miyositler de hem de iletim sistemi hücrelerinde olabilmektedir ve DMD'li hastaların yaklaşık %90'ında kardiyak tutulum olmakta ve hastaların %20 si bu sebeple ölmektedirler.² İskelet ve kalp kasının iskeletini oluşturan distrofin proteinin eksikliği hücre bütünlük, L-tipi kalsiyum kanalları ve mekanik gerilmenin etkilenmesine sebep olmaktadır.³⁻⁴ Bu duruma sekonder olarak hücre içi kalsiyum kalpainlerin artması sonucu proteazların aktive olması ve kontraktil proteinlerin kaybı neden olmaktadır. Sonuç olarak enflamatuvar hücrelerin ve fibroblastların enflamatuvar

yonu ile kardiyak hücrelerin ölümü gerçekleşmektedir.⁵ Dejenere olmuş hücrelerin yerini alan yağ dokusu ve fibrozis sürecin histopatolojik yapısını oluşturur.

Kardiyak tutulumu ait dispne, egzersiz intoleransı, çarpıntı ve senkop gibi belirtiler genellikle 18 yaşından sonra ortaya çıkmaktadır.⁶ EKG'de en sık görülen aritminin sinüs taşikardisi olduğu gösterilmiştir.⁷ Ayrıca DMD'nin kardiyak komplikasyonları içerisinde daha önce, AF, sinüs nod disfonksiyonu gibi aritmik durumlar ve sol ventrikül sistolik disfonksiyonu gösterilmiştir.^{2,8} Kardiyak otonom sinir sisteminin özellikle parasempatik sistemin etkilenmesiyle kalp hızı değişkenliği azalmakta ve bu durum sinoatriyal noddaki yapısal ve fonksiyonel anormallikler ve bozulmuş mekanoreseptör ve baroreseptör yanıtıyla açıklanmaktadır.² Corrado ve ark.⁹ tarafından yapılan DMD hastalarındaki aritmi-lerin prognostik önemini araştırıldığı bir çalışmada, hastalar 76 ay takip edilmiş ve en sık ventriküler erken vurular (%32), geç potansiyeller (%28) ve sol ventrikül sistolik disfonksiyonu (%35) saptanmıştır. Literatürde vakamıza benzer şekilde 25 yaşında senkop ve dispne ile başvuran bir DMD hastasında sistolik disfonksiyon ve sinüs nod disfonksiyonu saptanmış ve medikal tedavi ile birlikte pacemaker implantasyonu yüz güldürücü sonuçlar vermiştir.⁸ Vakamızda olduğu gibi semptomatik olan aritmik komplikasyonlarda kalıcı pacemaker implantasyonu gerekli olabilmektedir. Ancak prognozu kötü ve surveyi kısa olan bu hastalıkta kalıcı PM tedavisi için karşıt düşünceler ortaya çıkmaktadır. Sonuç olarak DMD gibi kardiyak tutulum olan müsküler distrofilerde genel yaklaşıma ek olarak detaylı bir kardiyak muayene, EKG ve ekokardiyografik değerlendirme yapılması son derecede faydalı olacaktır.

Kaynaklar

- Hoffman EP, Fishbeck KH, Brown RH, et al. Characterization of dystrophin in muscle biopsy specimens from patients with Duchenne's and Becker's muscular dystrophy. *New England J Med* 1998;318:1363-8.
- Finsterer J, Stoßlberger C. The heart in human dystrophinopathies. *Cardiology* 2003;99:1-19.
- Williams IA, Allen DG. Intracellular calcium handling in ventricular myocytes from mdx mice. *Am J Physiol Heart Circ Physiol* 2007;292:846-55.
- Woolf PJ, Lu S, Cornford-Nairn R, Watson M, Xiao XH, Holroyd SM, et al. Alterations in dihydropyridine receptors in dystrophin-deficient cardiac muscle. *Am J Physiol Heart Circ Physiol* 2006;290:2439-45.
- Whitehead NP, Yeung EW, Allen DG. Muscle damage in mdx (dystrophic) mice: role of calcium and reactive oxygen species. *Clin Exp Pharmacol Physiol* 2006;33:657-62.
- Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 1990;26:271-7
- Gilroy J, Cahalan JL, Berman R, Newman M. Cardiac and pulmonary complications in Duchenne's progressive muscular dystrophy. *Circulation* 1963; 27:484-93
- Abdallah Fayssol, David Orlikowski, Olivier Nardi, Djillali

Annane, Pacemaker Implantation for Sinus Node Dysfunction in a Young Patient With Duchenne Muscular Dystrophy Congest Heart Fail 2010;16:127-8

9. Corrado G, Lissoni A, Beretta S, Terenghi L, Tadeo G, Foglia-Manzillo G, Tagliagambe LM, Spata M, Santarone M. Prognostic value of electrocardiograms, ventricular late potentials, ventricular arrhythmias, and left ventricular systolic dysfunction in patients with Duchenne mus-

cular dystrophy. Am J Cardiol 2002;89:838-41.

Yazı Kayıt

Geliş Tarihi: 05.09.2012

Kabul Tarihi: 18.09.2012

Yazışma Adresi: Enes Elvin Gül, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Kardiyoloji Ana Bilim Dalı, Konya

e-posta: elvin_salamov@yahoo.com
