

Artículo original

Manifestaciones cardiacas en los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 seguidos de forma protocolizada en una consulta monográfica

María Facenda-Lorenzo^{a,*}, Julio Hernández-Afonso^a, Marcos Rodríguez-Esteban^a, Juan C. de León-Hernández^b y José J. Grillo-Pérez^a

^aServicio de Cardiología, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

^bServicio de Neurología, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Historia del artículo:

Recibido el 4 de julio de 2012

Aceptado el 22 de agosto de 2012

On-line el 26 de noviembre de 2012

Palabras clave:

Distrofia miotónica tipo 1

Electrocardiograma

Estudio electrofisiológico

Marcapasos

RESUMEN

Introducción y objetivos: La distrofia miotónica tipo 1 se caracteriza por afección muscular y manifestaciones sistémicas, entre ellas las cardiacas. Nuestro objetivo es documentar la frecuencia y la gravedad de la afección cardiovascular (aparición de disfunción ventricular izquierda y trastornos del ritmo o conducción), la necesidad de implantar marcapasos o desfibrilador o de realizar estudio electrofisiológico y la aparición de muerte súbita durante el seguimiento.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 remitidos a una consulta monográfica de cardiología y sometidos a seguimiento clínico, electrocardiográfico (con registro Holter) y ecocardiográfico.

Resultados: Se incluyó a 81 pacientes (el 51,9% varones; media de edad, 29,9 ± 14,8 años). El seguimiento medio fue de 5,7 ± 3,9 (1-20) años y se documentó bradicardia sinusal en el 48,8%, disfunción sinusal en el 13,8%, arritmias supraventriculares en el 10%, intervalo PR ≥ 220 ms en el 31,3%, taquicardia ventricular el 5%, intervalo QT corregido largo en el 5%, bloqueo auriculoventricular de segundo o tercer grado en el 8,8% e intervalo QRS ≥ 120 ms en el 7,5%. Sólo 1 paciente presentó disfunción ventricular grave. Durante el seguimiento se implantaron 15 marcapasos y 2 desfibriladores y se realizaron 5 estudios electrofisiológicos, la mayoría por taquicardia ventricular. Sólo se produjo 1 muerte súbita.

Conclusiones: Los trastornos de conducción y del ritmo son frecuentes durante la evolución de dichos pacientes, y un porcentaje considerable requiere estudio electrofisiológico e implante de dispositivos (marcapasos o desfibrilador). La disfunción sistólica y la muerte súbita son excepcionales en nuestra experiencia.

© 2012 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Cardiac Manifestations in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients Followed Using a Standard Protocol in a Specialized Unit

ABSTRACT

Introduction and objectives: Myotonic dystrophy type 1 is characterized by muscle damage and systemic manifestations, including cardiac involvement. Our aim was to document the frequency and severity of cardiac involvement (left ventricular dysfunction and arrhythmia or conduction disorders), the need for a pacemaker, implantable cardioverter-defibrillator, or electrophysiological study, and the development of sudden death during follow-up.

Methods: Retrospective observational study of myotonic dystrophy type 1 patients referred to a specialized cardiac unit. Patients received clinical, electrocardiographic (Holter monitoring), and echocardiographic follow-up.

Results: We included 81 patients (51.9% men; mean age, 29.9 [14.8] years). The mean follow-up was 5.7 (3.9) years (range: 1-20 years). During this period sinus bradycardia was documented in 48.8%, PR interval ≥ 220 ms in 31.3%, long corrected QT interval in 5%, and QRS interval ≥ 120 ms in 7.5%. A total of 13.8% of patients developed sinus node dysfunction, 10% of patients had supraventricular arrhythmias, 5% had ventricular tachycardia, and 8.8% developed second- or third- degree atrioventricular block. Only 1 patient had severe ventricular dysfunction. During the follow-up, 15 pacemakers and 2 implantable cardioverter-defibrillators were implanted and 5 electrophysiological studies were performed (mainly due to ventricular tachycardia). There was only 1 sudden death.

Conclusions: Arrhythmia or conduction disorders are frequent during the course of myotonic dystrophy type 1 patients. A significant percentage of patients require electrophysiological study and the use of a

Keywords:

Myotonic dystrophy type 1

Electrocardiogram

Electrophysiological study

Pacemaker

* Autor para correspondencia: Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Ctra. del Rosario 145, 38010 Santa Cruz de Tenerife, España.

Correo electrónico: mariacarax@hotmail.com (M. Facenda-Lorenzo).

device (pacemaker or implantable cardioverter-defibrillator). In our experience, systolic dysfunction and sudden death are rare.

Full English text available from: www.revespcardiol.org/en

© 2012 Sociedad Española de Cardiología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Abreviaturas

DAI: desfibrilador automático implantable
EEF: estudio electrofisiológico
MCP: marcapasos
TV: taquicardias ventriculares

INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert es actualmente la distrofia muscular más frecuente en adultos. Es una enfermedad multisistémica hereditaria autosómica dominante con una expresión fenotípica muy variable debida a una repetición inestable del trinucleótido CTG en el brazo largo del cromosoma 19 (19q.21.3), que codifica una proteincinasa. Se asocia a miotonía, debilidad muscular progresiva con atrofia de la musculatura esquelética y numerosas manifestaciones sistémicas, de las que las más frecuentes son aparición de cataratas, diabetes mellitus, hipogammaglobulinemia, retraso mental y afección cardíaca¹. La causa más frecuente de mortalidad se debe a insuficiencia respiratoria (hasta un 43%), seguida de eventos cardíacos (hasta un 20%)².

La afección cardíaca se debe a fibrosis miocárdica y degeneración del sistema de conducción, que además crea un sustrato para arritmias por reentrada y contribuye a la disfunción ventricular que pueden presentar estos enfermos. Por lo tanto, las manifestaciones cardiovasculares se caracterizan fundamentalmente por alteración de la función ventricular izquierda (tanto sistólica como diastólica, aunque gran parte de estos pacientes no refieran clínica de insuficiencia cardíaca)³ y, más frecuentemente, alteraciones electrocardiográficas (hasta el 30,2% de los pacientes)^{4,5}: prolongación de los intervalos PR y QT, ensanchamiento del intervalo QRS, aparición de disfunción sinusal, bloqueos auriculoventriculares (BAV) de segundo y tercer grado, bloqueo de rama derecha o izquierda y taquiarritmias auriculares o ventriculares⁶.

Varios estudios asocian las anomalías basales en el electrocardiograma con el riesgo de muerte súbita⁶, lo que lleva al implante de marcapasos (MCP) en un 4,1-11% y de desfibrilador automático implantable (DAI) en un 1,1-5,3% de los casos⁷, sobre todo cuando se considera el estudio Holter^{8,9}. Actualmente se estima el riesgo de muerte súbita, la necesidad de implantar MCP y DAI por año de seguimiento en el 0,56, el 1 y el 0,2% respectivamente⁸.

Ante la frecuencia de los trastornos del ritmo o de la conducción desarrollados en la evolución y el riesgo de muerte súbita que conlleva y dado que todavía no hay consenso establecido para el seguimiento de estos pacientes^{8,9}, algunos autores recomiendan la realización de técnicas diagnósticas invasivas ante el hallazgo de alteraciones en el electrocardiograma basal aunque estén asintomáticos, con la finalidad de aumentar la supervivencia^{4,10,11}. El objetivo de nuestro trabajo es documentar la prevalencia y la gravedad de la afección cardiovascular, analizar la necesidad de implantar MCP o DAI o de realizar estudios electrofisiológicos (EEF) y la aparición de muerte súbita durante el seguimiento de los pacientes.

MÉTODOS

Realizamos un estudio observacional retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de distrofia miotónica tipo 1 remitidos

entre 1983 y 2010 desde Neurología a una consulta monográfica de Cardiología del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, centro de tercer nivel de la isla de Tenerife, con una población de referencia de 424.923 habitantes (veinte municipios de la zona sur de Tenerife y la población de las islas de La Gomera y El Hierro). El diagnóstico definitivo de enfermedad de Steinert se realizó mediante estudio genético ante una clínica neurológica sospechosa (mediante reacción en cadena de la polimerasa o *Southern blot* cuando el fenotipo era manifiesto).

En la consulta de Cardiología realizamos en la primera visita historia clínica cardiológica, electrocardiograma basal, estudio Holter y ecocardiografía. El seguimiento posterior consistió en historia clínica y electrocardiograma anual, y cada 2 años nuevo estudio Holter y ecocardiografía, salvo que la clínica, los trastornos electrocardiográficos o los hallazgos ecocardiográficos indicaran realizarlo antes.

Analizamos las manifestaciones sistémicas de la enfermedad, los antecedentes familiares de muerte súbita y el grado de afección muscular (*Muscular Impairment Rating Scale*, de Mathieu et al¹²) en cinco grados: 1, no hay debilidad muscular; 2, mínimos signos sin debilidad distal salvo en los músculos flexores distales de las extremidades inferiores; 3, debilidad distal sin afección proximal salvo para los extensores de los codos; 4, debilidad proximal moderada, y 5, gran debilidad proximal.

Determinamos la fracción de eyección del ventrículo izquierdo mediante ecocardiografía utilizando el método de Teichholz y se consideró que había disfunción ventricular en caso de fracción de eyección del ventrículo izquierdo < 50%.

En el electrocardiograma basal realizado en la consulta, medimos los siguientes parámetros electrocardiográficos: frecuencia cardíaca, intervalo PR, anchura del intervalo QRS e intervalo QT corregido. Definimos bradicardia sinusal como ritmo sinusal < 60 lpm o pausas sinusales diurnas > 3 s, e intervalo QT corregido largo al > 450 ms en varones y > 470 ms en mujeres. Revisamos todos los estudios Holter en búsqueda de taquiarritmias supraventriculares (principalmente fibrilación o aleteo auricular), BAV II o III, disfunción sinusal (presencia de bradicardia sinusal y pausas diurnas > 3 s asociadas o no a taquicardia supraventricular) y taquicardias ventriculares (TV) no sostenidas o sostenidas.

Asimismo, documentamos la necesidad de implantación de MCP o DAI y la realización de EEF. Finalmente, analizamos la mortalidad de los pacientes durante el seguimiento.

Análisis estadístico

Utilizamos la prueba de Kolmogorov-Smirnov para determinar distribución normal de las variables continuas. Las variables categóricas se representan en n (%); las numéricas, como media \pm desviación estándar en caso de distribución normal o como mediana (intervalo) en caso contrario. Calculamos la probabilidad de supervivencia libre de MCP mediante el método de Kaplan-Meier. El *software* empleado para el análisis es el programa SPSS, versión 15.0.

RESULTADOS

En el periodo de estudio se remitió a nuestra consulta a 81 pacientes con diagnóstico genético de distrofia miotónica tipo 1.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3014047>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3014047>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)