



**VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE**



**1. LÉKAŘSKÁ
FAKULTA**
Univerzita Karlova

Myotonická dystrofie 1. typu: když neschopnost odložit telefon z ruky je spojena se zvýšeným rizikem náhlé srdeční smrti

Karolína Kvasničková, Martin Válek, Michaela Týblová,
Natálie Grošup Friedová, Štěpán Havránek



KOMPLEXNÍ
**KARDIO
VASKULÁRNÍ**
CENTRUM
VFN Praha

Bratr r. 1983

- **HFrEF (EF LK 25 – 30 %) dg. 10/2023**
 - SKG 2023 negativní
- **primoimplantace kardiostimulátoru 5/2017**
 - st.p. synkopě, AV blok II. st., 2:1, dle dokumentace možný AV III. st., LBBB
- laboratorní známky hepatopatie
- chronické změny měkkých tkání kolem C páteře, blokáda Th páteře páteře, klínovitost a skolióza
- **FA:** kyselina ursodeoxycholová
- **RA:** otec v 69 letech implantovaný KS

Bratr r. 1983

- *Stěžuje si na námahovou dušnost, NYHA II. Od implantace KS synkopu neprodělal.*
- *... udává bolesti bederní páteře, poruchy cití horních končetin, neschopnost rychlého natažení flektovaných prstů ruky, např. když chce odložit telefon*

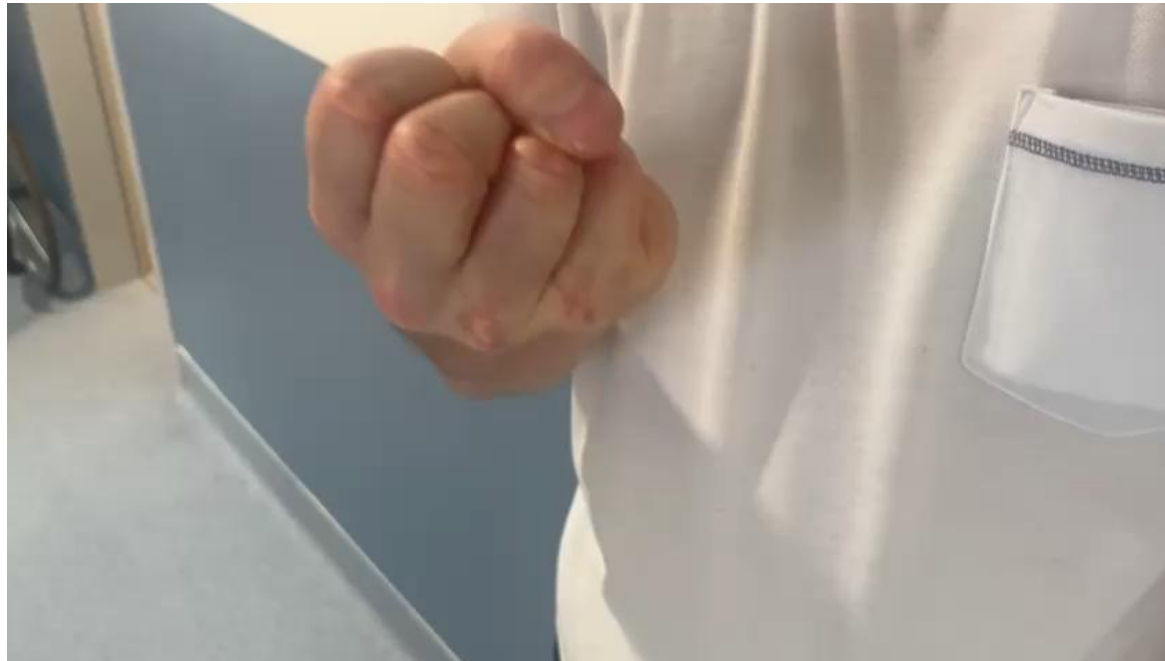


Bratr r. 1987

- **AV blokáda I. st., II. st. wenckebachova typu, nespecifická porucha nitrokomorového vedení, presynkopy, palpitace**
 - RFA 7/2023: empirická modifikace pomalé dráhy AV uzlu, HV interval 63 ms
 - MRI 9/2023: EF LK 60 %, bez edému či LGE
- laboratorní známky hepatopatie, dyslipidémie
- **FA:** atorvastatin, fenofibrát

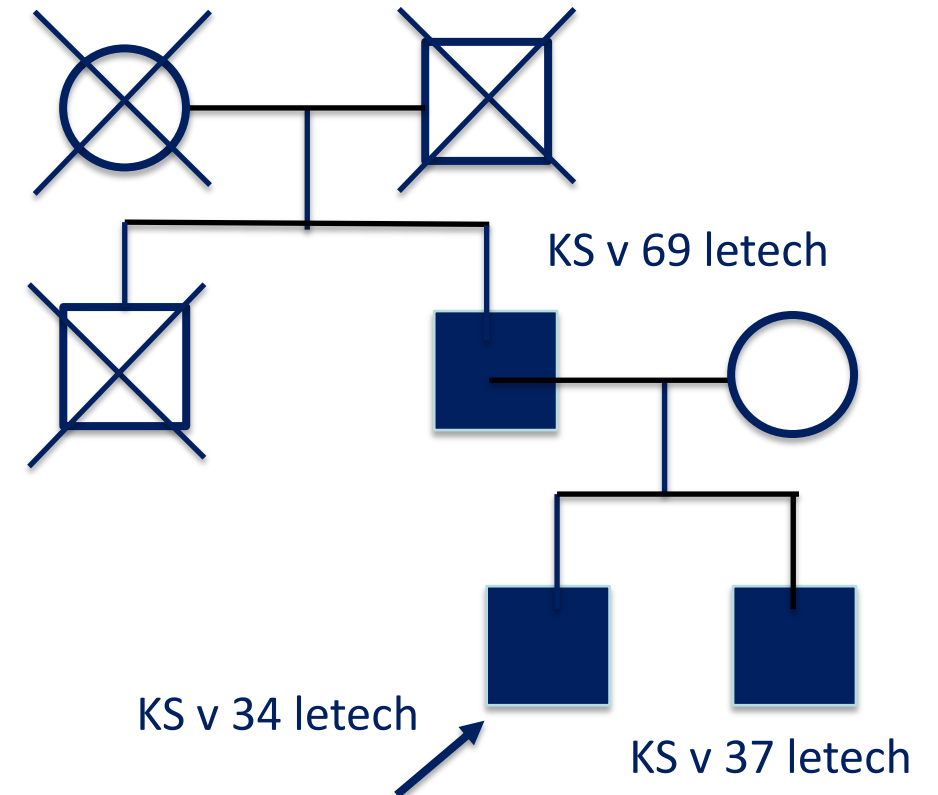
Bratr r. 1987

- *Obtíže se objevily kolem 15 let, předtím žádné neměl.*
- *Všímal si ztuhlosti prstů rukou při tenise, déle trvá než narovná ohnuté prsty. Je na obtíže adaptovaný, není omezený v běžném životě. Otvírá špatně ruku z pěsti, mívá problém i při potřesení rukou. Někdy má ztuhlost i kolem úst, ale to výjimečně.*



Myotonická dystrofie I. typu

- prevalence 3 – 15 / 100 000
- gen DMPK (myotonic dystrophy protein kinase)
 - chromosom 19q13.3
 - autozomálně dominantně
 - opakované sekvence CTG norma do 35 násobků
 - fenomén anticipace
 - kongenitální projevy až pozdní nástup



Symptomy

- respirační
- muskuloskeletární
- oftalmologické
- neurogenní
- endokrinní
- gastrointestinální
- dermatologické
- ... kardiovaskulární



bratr r. 1983



bratr r. 1987

- alopecie, katarakta v mládí, palpitace/synkopy, komplikovaná anestezie u cholecystektomie, poruchy svalové relaxace

Kardiální postižení

- 40 % úmrtí
- poruchy vedení
 - prodloužený PQ
 - AV blokády
 - rozšířený QRS
- tachyarytmie
 - supraventrikulární – fibrilace síní
 - komorové tachykardie – mono-/polymorfní, fascikulární
- srdeční selhání

Doporučené postupy ESC

Recommendations for cardiac pacing in rare diseases

Recommendations	Class ^a	Level ^b
In patients with neuromuscular diseases such as myotonic dystrophy type 1 and any second- or third-degree AVB or HV ≥ 70 ms, <u>with or without symptoms</u> , permanent pacing is indicated. ^{c 599–602}	I	C
In patients with neuromuscular disease such as myotonic dystrophy type 1 with <u>PR ≥ 240 ms or QRS duration ≥ 120 ms</u> , permanent pacemaker implantation may be considered. ^{c 600,603,604}	IIb	C

© ESC 2021

Implantation of an ICD over a permanent pacemaker may be considered in myotonic dystrophy patients with additional risk factors ^d for VAs and SCD.	IIb	C
---	------------	----------

^dFactors favouring ICD implantation: Age,^{3,6,11} CTG expansion,^{6–9,13,16} SD or family history of SD,⁵ ECG conduction abnormalities,¹⁶ PR prolongation,¹³ LBBB,⁵ atrial arrhythmias,^{6,16} non-sustained VT,⁵ LV dysfunction,¹⁷ structural abnormalities in CMR.^{14,15,18}

AVB = atrioventricular block; CRT = cardiac resynchronization therapy; HV = His–ventricular interval; ICD = implantable cardioverter-defibrillator.

^aClass of recommendation.

^bLevel of evidence.

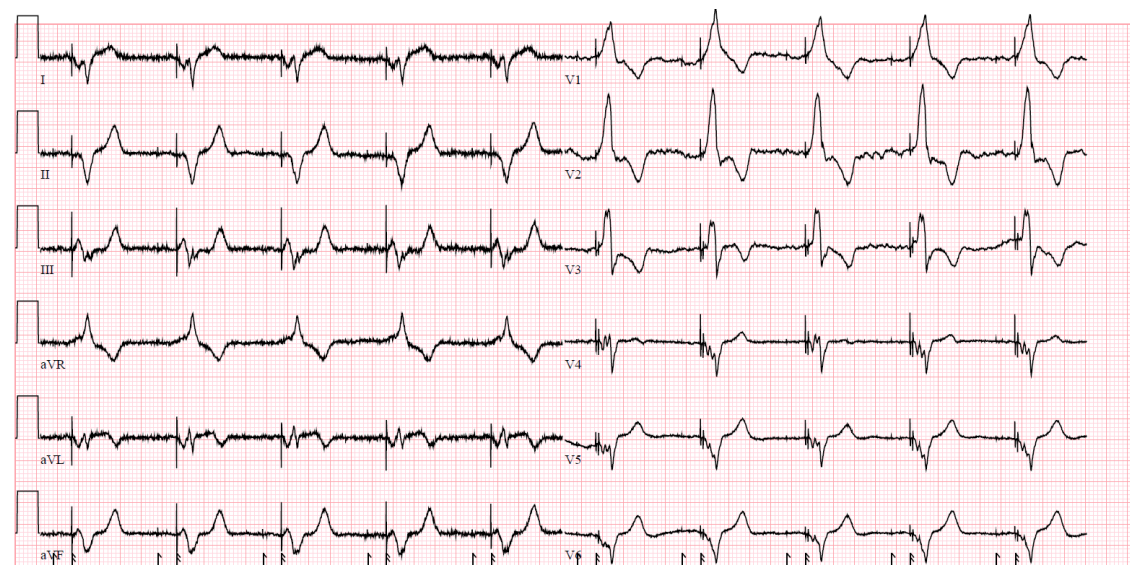
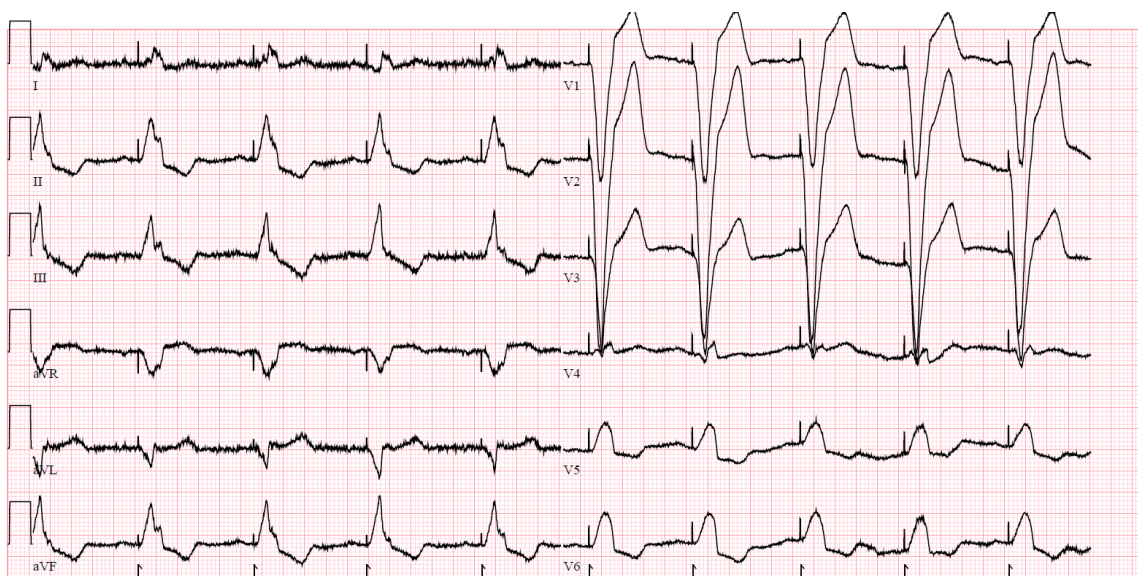
^cWhenever pacing is indicated in neuromuscular disease, CRT or an ICD should be considered according to relevant guidelines.

2021 ESC guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death

Bratr r. 1983

- extrakce původního systému
- implantace CRT-D biventrikulární

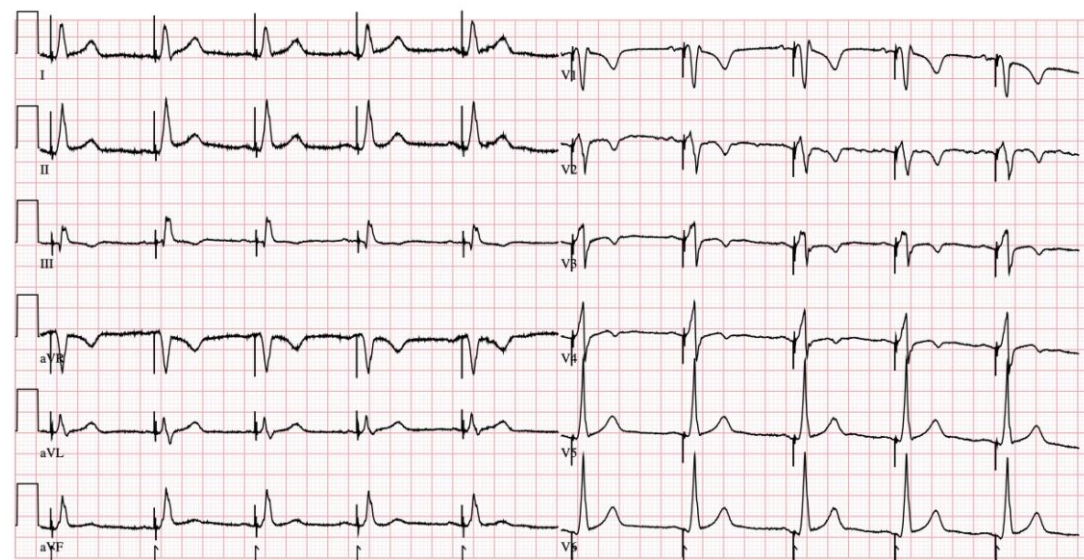
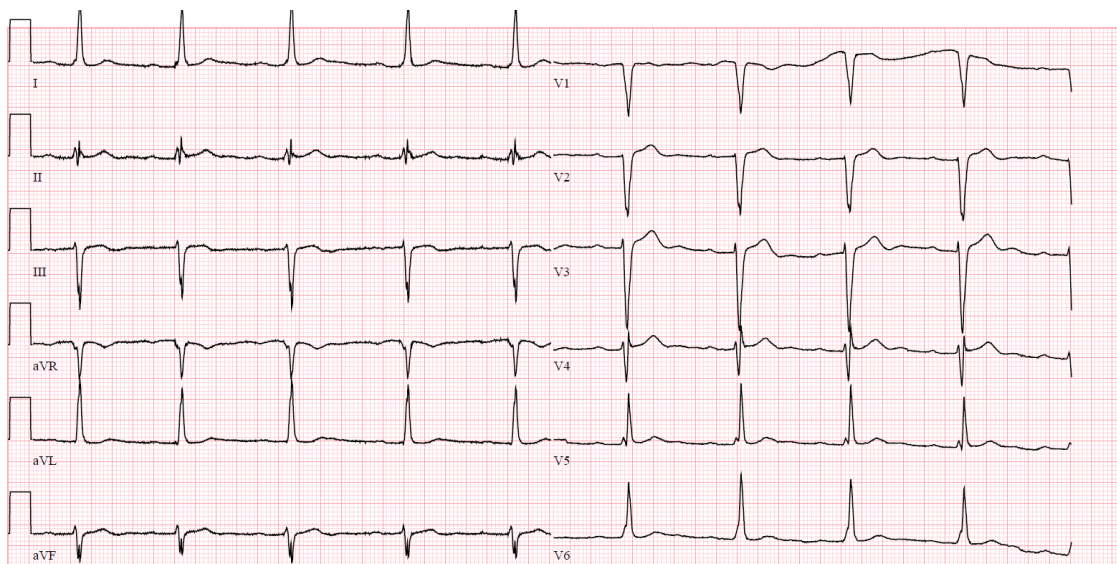


Bratr r. 1987

- implantace CRT-D stimulace převodního systému

→ PQ 270 ms, QRS 130 ms
... již prvně indikován

presynkopy vymizely



Dispenzarizace

- v závislosti na klinickém stavu
- srdeční postižení: dispenzarizace minimálně každých 6 měsíců
- asymptomatictí: každoroční EKG, EKG holter, ECHO

Naše centrum:

- 14 pacientů (8x MD1)

Závěr:

- multisystémové onemocnění
- typické symptomy
- dlouhá doba do diagnózy – bratři vyšetření celkem v 5-ti nemocnicích
- nevyléčitelné onemocnění → prevence náhlé smrti
- důraz na implantaci KS/ICD
- geneticky vázané → perspektivní budoucnost
- nevysvětlená AV blokáda – důvod k zamyšlení



Claude Monet's *Water Lilies*