

Kardiomiopatia przerostowa z zawężaniem w drodze odpływu lewej komory - przypadek kliniczny

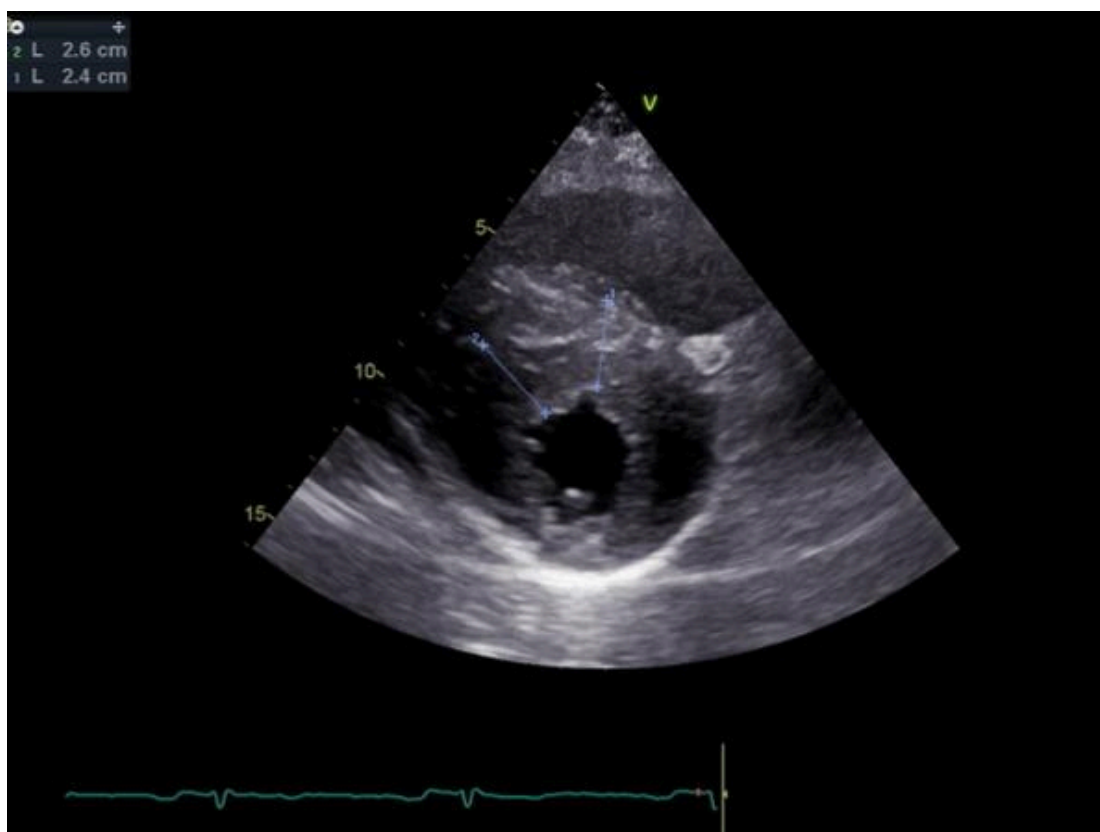
lek. med. Iga Tomaszewska-Krajniak, dr hab. med. Zofia Oko-Sarnowska

Klinika Kardiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu,
Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

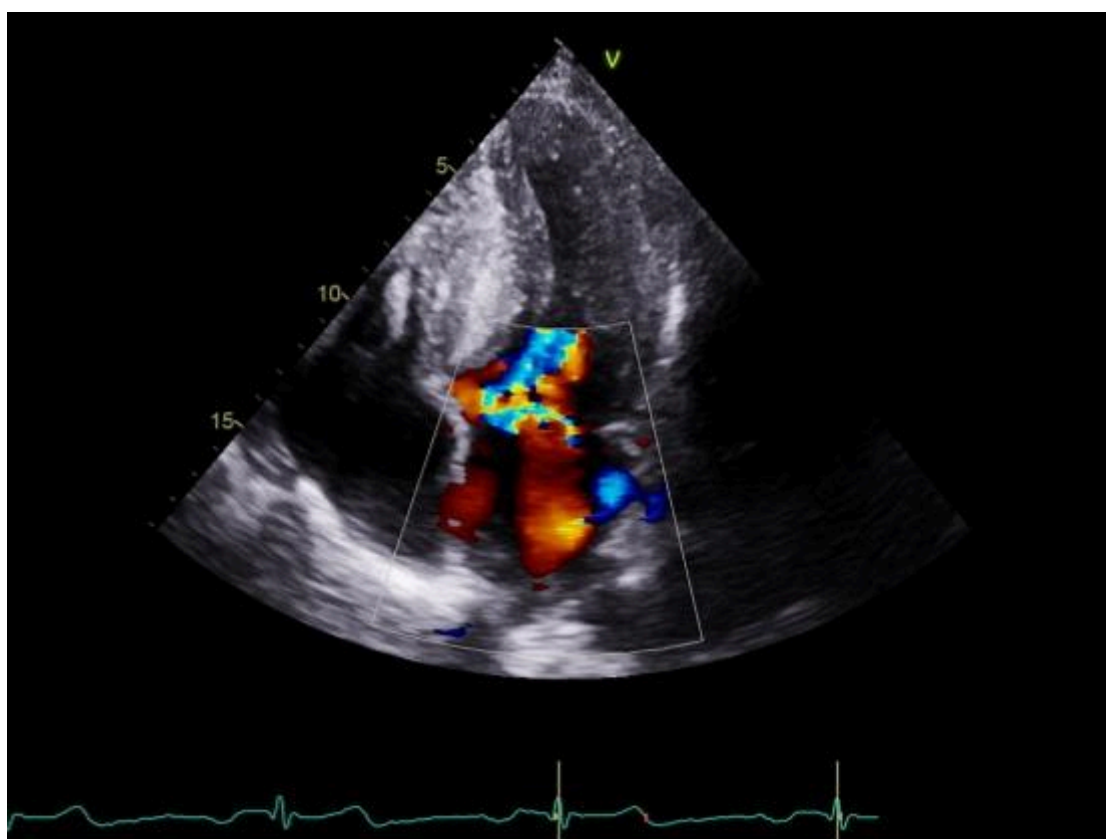
55-letni Pacjent z rodzinną kardiomiopatia przerostową (chorowała także matka) zgłosił się na kontrolę w poradni kardiologicznej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Poznaniu w celu kwalifikacji do leczenia w programie lekowym B.162.

Chorobę rozpoznano w 27. roku życia, przez wiele lat pacjent był skąpoobjawowy i pozostawał w klasie czynnościowej NYHA I. Dopiero w 2019 r. bezpośrednio po dużym wysiłku (chory przepychał samochód) doszło do nagłego zatrzymania krążenia w mechanizmie migotania komór. Skutecznie zresuscytowanemu pacjentowi wszczepiono dwujamowy kardiowerter-defibrylator w profilaktyce wtórnej i włączono leczenie metoprololem o przedłużonym czasie uwalniania w dawce 100mg. W następnych latach pojawiły się kolejne objawy choroby. W chwili kwalifikacji do PL B.162 pacjent zgłaszał stany przedomdleniowe, zawroty głowy, obniżoną tolerancję wysiłku w klasie III wg NYHA, a w kontroli ICD odczytywano nsVT niewymagające interwencji wysokoenergetycznej. Próba zwiększenia dawki metoprololu nie powiodła się z powodu objawowej hipotonii u chorego.

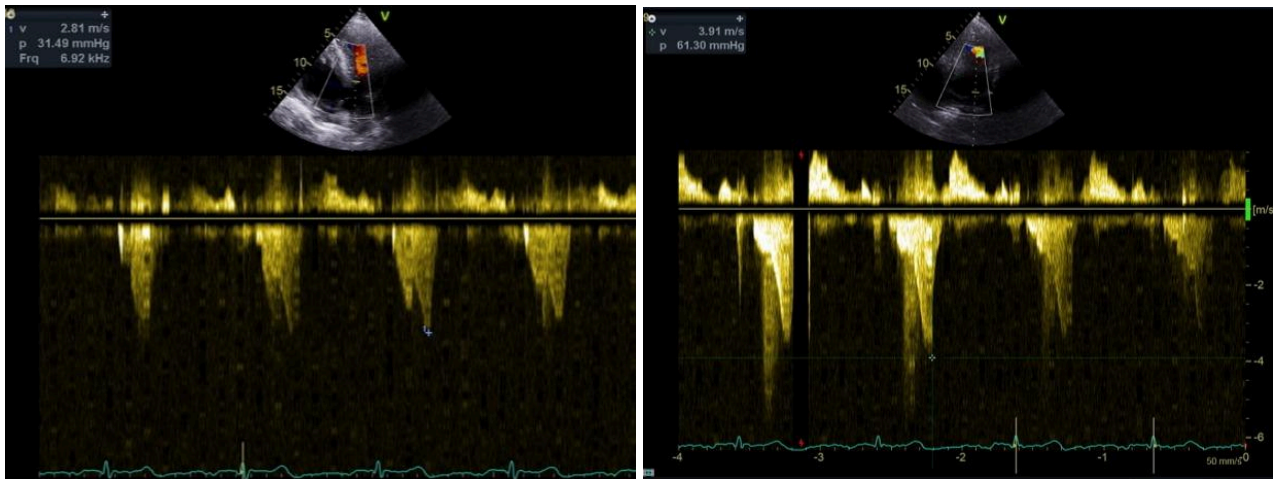
W badaniu echokardiograficznym wykonanym podczas wizyty kwalifikacyjnej stwierdzono asymetryczny przerost zwłaszcza przegrody międzykomorowej, maksymalnie 26 mm w segmencie podstawnym [Ryc.1 i Ryc.2]. Rejestracja metodą dopplera ciągłego (CW) wykazała istotne zawężanie w drodze odpływu lewej komory zarówno w spoczynku (PPG LVOT 31 mmHg), jak i po prowokacji próbą Valsalvy (PPG LVOT 61 mmHg) [Ryc.3], przy zachowanej dobrej kurczliwości lewej komory (EF LV 65%) oraz obniżonej globalnej i regionalnej wartości globalnego odkształcenia podłużnego (GLS -11,2%) [Ryc.x]. Płatki zastawki aortalnej w prezentacji M-Mode ulegały śródskurczowemu przymykaniu, co korelowało z fazą narastania gradientu w LVOT [Ryc.4].



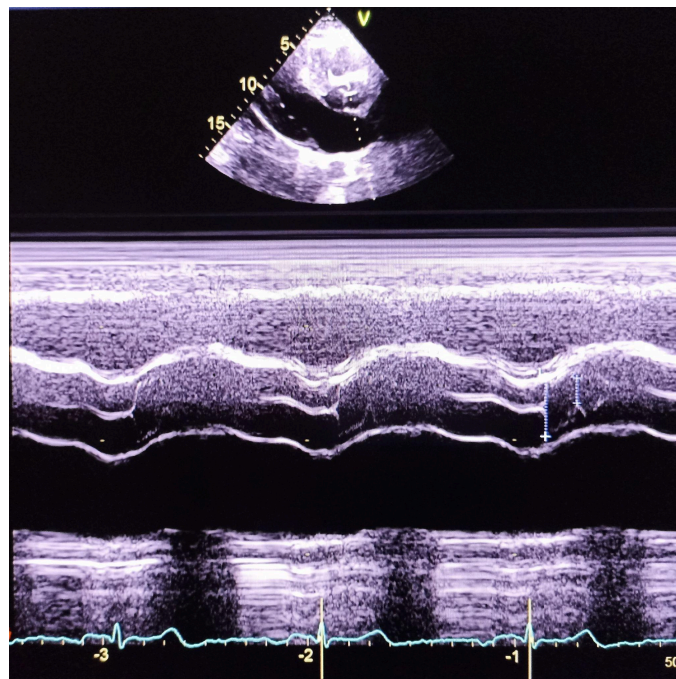
Ryc. 1. Koncentryczny przerost mięśnia lewej komory (pomiar w osi krótkiej na wysokości segmentów podstawnych).



Ryc. 2. Koncentryczny przerost mięśnia lewej komory (4CH).



Ryc. 3. Istotne zawężenie w drodze odpływu lewej komory (po lewej - gradient spoczynkowy 31 mmHg, po prawej - gradient prowokowany próbą Valsalvy 61 mmHg; na obu rycinach widoczne nakładające się spektrum fali zwrotnej mitralnej).



Ryc. 4. Skurczowe drżenie płatków zastawki aortalnej z ich śródskurczowym przymykaniem.

Wyniki badań laboratoryjnych potwierdziły niewydolność serca: poziom NT-proBNP wynosił 4286.5 pg/ml, przy poziomie Troponiny I 11.1 ng/ml. W zapisie EKG wyraźne cechy przerostu lewej komory.

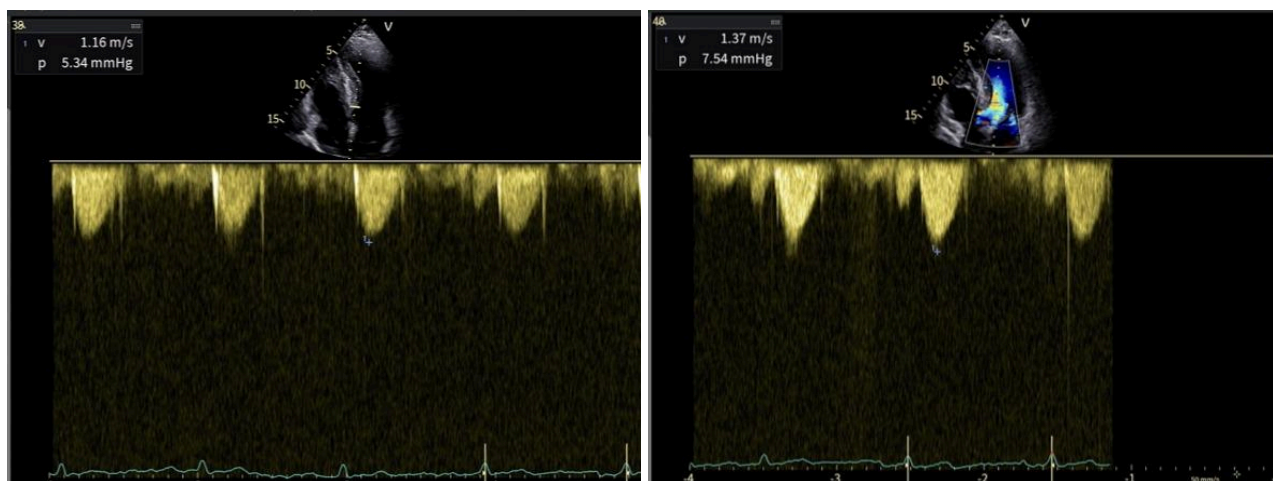
Chory spełniał kryteria włączenia do PL B.162 i wyraził zgodę na leczenie. Po wykonaniu genotypowania pod kątem metabolizmu cytochromu CYP450 2C19 (*1/*17 - rapid metabolizer) oraz uzyskaniu zgody komisji kwalifikującej włączono leczenie mavacamtenem w dawce 5 mg.

W pierwszych trzech miesiącach rejestrowano poprawę parametrów laboratoryjnych, jednak objawy pacjenta, a także gradient w LVOT prowokowany próbą Valsalvy nie ulegały zmniejszeniu. Dlatego zdecydowano o zwiększeniu dawki mavacamternu do 10 mg.

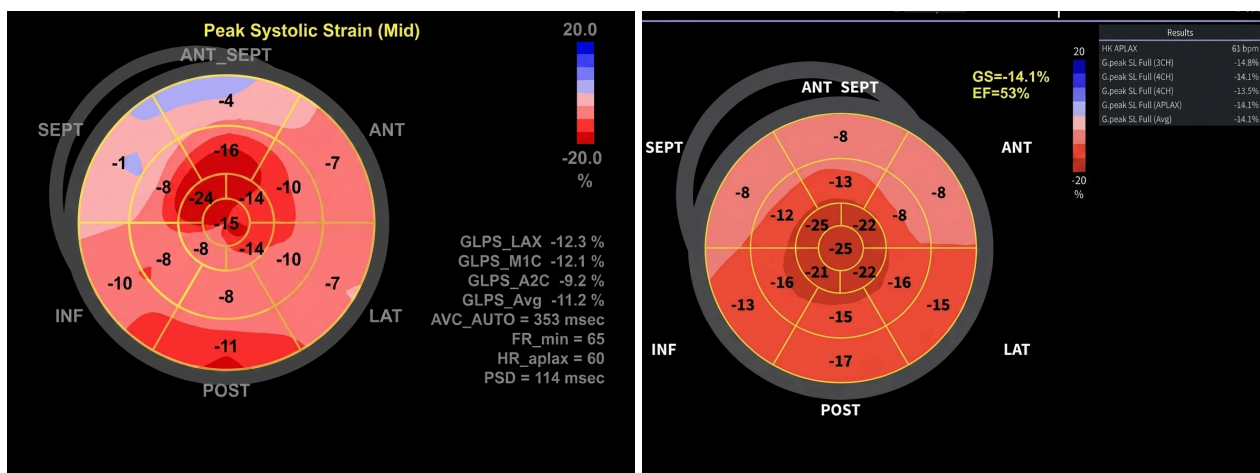
W następnych trzech miesiącach następował dalszy spadek poziomu peptydu natriuretycznego, odnotowano również istotne zmniejszenie objawów klinicznych, które w szóstym miesiącu leczenia ostatecznie ustąpiły.

Ze względu jednak na wciąż utrzymujący się gradient prowokowany w LVOT powyżej 30 mmHg podjęto decyzję o dalszej eskalacji leczenia i zwiększono dawkę mavacamternu do maksymalnej - 15 mg.

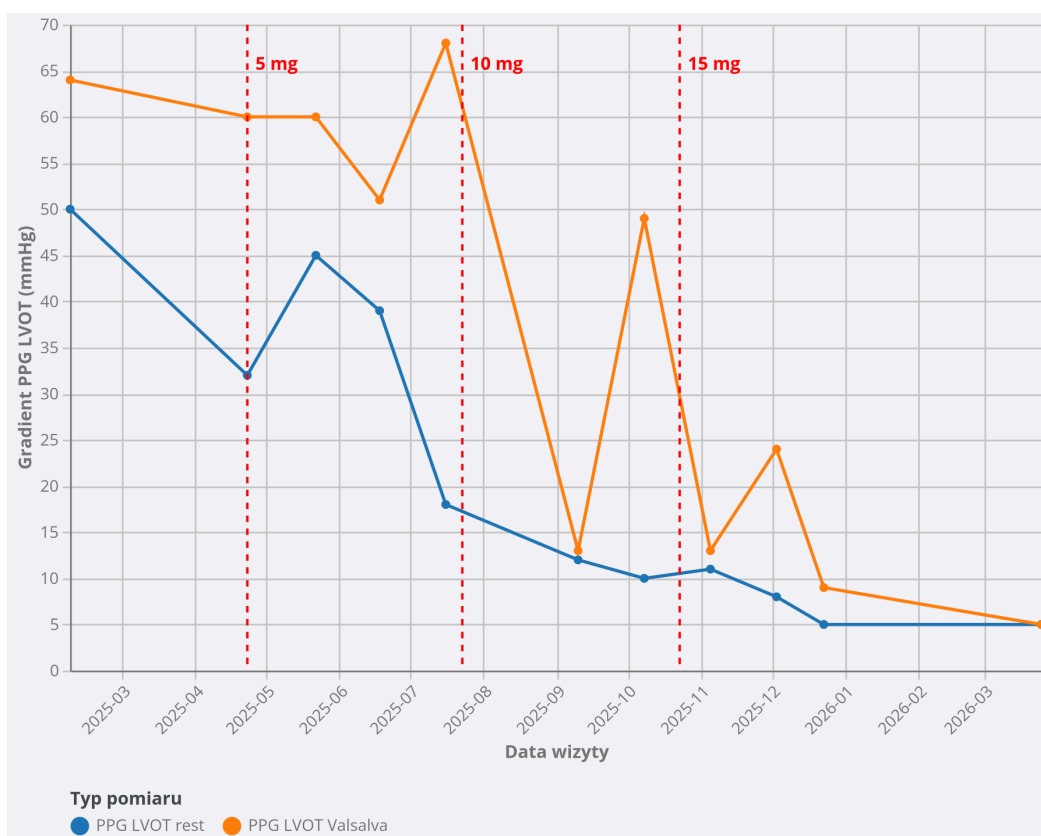
W kolejnych trzech miesiącach zarejestrowano normalizację gradientu w LVOT, zarówno w spoczynku jak i po prowokacji próbą Valsalvy [Ryc.5]. Objawy kliniczne nie nawróciły. Przez cały czas leczenia kurczliwość lewej komory utrzymywała się stabilnie na poziomie EF LV 65%, a po 9 miesiącach leczenia wartości globalnego i regionalnego odkształcenia podłużnego uległy wyraźnej poprawie (GLS -14,1%) [Ryc.6].



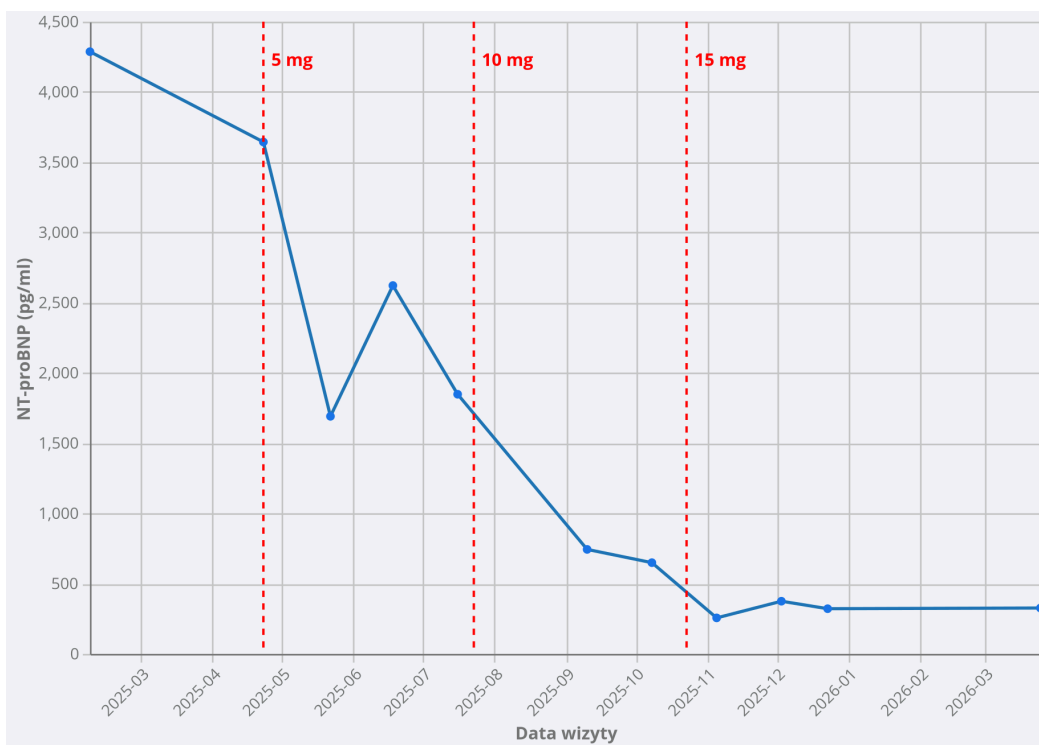
Ryc. 5. Normalizacja gradientu w drodze odpływu lewej komory (PPG LVOT) po 9 miesiącach leczenia (po lewej - gradient spoczynkowy 5,3 mmHg, po prawej - gradient prowokowany próbą Valsalvy 7,5 mmHg).



Ryc. 6. Wartości globalnego i regionalnego odkształcenia podłużnego (GLS) lewej komory przed (po lewej, GLS -11,2%) i po 9 miesiącach leczenia mavacamtenem (po prawej, GLS -14,1%).



Ryc. 7. Zmiany gradientu w drodze odpływu lewej komory (PPG LVOT) na kolejnych etapach leczenia.



Ryc. 8. Zmiany stężenia NTproBNP na kolejnych etapach leczenia.

Mavacamten, jako selektywny inhibitor miozyny sercowej, doprowadził do całkowitego ustąpienia zawężania drogi odpływu lewej komory [Ryc.7], istotnego zredukowania poziomu NTproBNP [Ryc.8] oraz wycofania się wszystkich objawów tego pacjenta - z klasy czynnościowej NYHA III do I.