



REDAKTOR DZIAŁU
dr n. med.
Magdalena
Zagrodzka
Euromedic
Diagnostics Polska

Drogie Koleżanki i Drodzy Koledzy,

Arytmogenna dysplazja prawej komory serca (ARVD) w porównaniu z omawianymi wcześniej rozwarstwieniem aorty czy sarkoidozą serca zdarza się niezwykle rzadko. Ze względu na różnorodność objawów klinicznych jest niezwykle ważne jest uwzględnienie tej choroby w diagnostyce różnicowej pacjentów kierowanych do gabinetów lekarzy wielu specjalności. ARVD może objawiać się różnie, a u znaczącej liczby chorych dolegliwości są niecharakterystyczne. Z tego powodu omawiamy rolę badań obrazowych w różnicowaniu ARVD. Ponieważ diagnostyka obrazowa metodą rezonansu magnetycznego spełnia podstawową rolę w poszukiwaniu zarówno głównych, jak i małych kryteriów kluczowych dla rozpoznania ARVD, stąd obecność tej patologii na łamach działu omawiającego powyższą grupę technik.

Magdalena Zagrodzka

Vademecum radiologiczne kardiologa i kardiochirurga – arytmogenna dysplazja prawej komory serca

Jacek Brzeziński, Magdalena Zagrodzka

Euromedic Diagnostics Polska

Adres do korespondencji
m.zagrodzka@gmail.com

Kardiologia po Dyplomie 2011; 10 (4): 94-97

Sila naszych przekonań nie dowodzi ich słuszności
John Locke

Wprowadzenie

Arytmogenna dysplazja/kardiomiopatia prawej komory (arrhythmogenic right ventricular dysplasia, ARVD) charakteryzuje się postępującą przebudową włóknisto-tłuszczową mięśnia prawej komory. Jest chorobą serca często nierozpoznaną, prowadzącą do omdleń, nawrotowej tachykardii komorowej, niewydolności mięśnia sercowego, a nawet nagłego zatrzymania krążenia w młodszej populacji [1]. Patogeneza ARVD nie jest do końca poznana, lecz prawdopodobnie ma podłoże genetyczne. Występowanie szacu-

je się na 1 na 1000-5000, a w przypadku rodzin z dodatnim wywiadem w kierunku ARVD może sięgać 50%. ARVD jest odpowiedzialna za 3-4% zgonów wśród sportowców i 5% nagłych zgonów sercowych wśród osób poniżej 65 roku życia [2,3].

Choroba może pojawić się w każdym momencie życia, lecz najczęściej dotyka osób w średnim wieku. Stosunek zachorowań wśród mężczyzn i kobiet wynosi 3:1. Obserwuje się zróżnicowaną symptomatologię obejmującą kołatanie serca, osłabienie, omdlenia, bóle w klatce piersiowej. Czasami zatrzymanie krążenia po wysiłku fizycznym w czasie aktywności sportowej może być pierwszym objawem choroby [4]. Wielu pacjentów nie zgłasza żadnych dolegliwości, a choroba jest u nich wykrywana dzięki wywiadowi rodzinnemu.

ARVD rozpoznaje się na podstawie kryteriów ustalonych przez grupę roboczą ESC i ISFC [5].

Patomorfologia

W badaniach histopatologicznych obserwuje się przebudowę tłuszczowo-włóknistą ścian prawej komory. Najczęściej zwyrodnienie obejmuje obszar między przednim lejkiem, koniuszkiem prawej komory a jej dolną, przepoponową częścią, nazywany często trójkątem dysplazji. Dysplazja w tym regionie może prowadzić do poszerzenia prawej komory lub powstania tętniaków wykazujących nieprawidłową ruchomość. Lewa komora i przegroda międzykomorowa zwykle nie są zajęte przez proces, choć w ciężkich przypadkach również w ich obrębie można zaobserwować zmiany. Układ przewodzący serca zwykle również nie jest nim objęty. Pojawienie się zaburzeń rytmu oraz typowych zmian w zapisie EKG związane jest z szerzeniem się, wraz z postępem dysplazji, miocytów mogących wywołać pobudzenia dodatkowe.

Rozróżniamy dwa typy przebudowy tłuszczowo-włóknistej:

- **fibrolipomatozę typu I**, w której obserwuje się głównie przebudowę tłuszczową, z nieznacznym włóknieniem wokół ocalałych miocytów,
- **fibrolipomatozę typu II**, w której w obrazie histologicznym stwierdza się znaczne nasilenie włóknienia [2].

Wielu autorów próbowało różnicować te dwie różne postaci ARVD. Przebudowę tłuszczową określa się jako typową dla ARVD, podczas gdy do określenia postaci z nasilonym włóknieniem używa się terminu kardiomiopatia [6]. Ze względu na wielopostaciowość obrazów histologicznych opisywanej patologii dokonywane są próby dalszego różnicowania wariantów ARVD na podstawie wyników badań morfologicznych i badania MR [7].

Genetyka

ARVD dziedziczy się u większości pacjentów autosomalnie dominująco, z niepełną penetracją. Jest również postacią autosomalną recesywną określaną jako choroba z Naxos, w której oprócz zmian w sercu obserwuje się także zmiany

skórne (rogowacenie dłoni) i owłosienia (wełniste włosy). Badania genetyczne osób z ARVD potwierdziły mutację chromosomalną w określonych podgrupach. Obecnie podkreśla się coraz silniej związek choroby z nieprawidłowościami białek desmosomów. Początkowo opisywano to w roku 2000 jako formę autosomalną recesywną [8], a później w roku 2002 jako formę autosomalną dominującą [9]. Od tego czasu opisano jeszcze 10 następujących postaci dziedzicznych autosomalnie dominująco.

Rozpoznanie

BADANIE PRZEDMIOTOWE I EKG

W badaniu przedmiotowym nie stwierdza się odchyień u co najmniej 50% chorych z ARVD. Rozpoznanie często jest konsekwencją próby wyjaśnienia podłoża tachykardii u pozornie zdrowego dorosłego. U 50-90% chorych stwierdza się typowe zmiany w zapisie spoczynkowego badania EKG, takie jak odwrócenie załamka T w przednich odprowadzeniach przedsercowych (V_2 i V_3), przedwczesne pobudzenia komorowe w liczbie >200 na dobę, fale epsilon oraz częstoskurcz komorowy o cechach bloku lewej odnogi pęczka Hisa.

KRYTERIA ROZPOZNANIA

Rozpoznanie stawia się na podstawie kryteriów morfologicznych (histologicznych, obrazowych), czynnościowych i genetycznych, głównych i mniejszych opracowanych przez grupę roboczą ESC i ISFC. Mimo że kryteria te są swoiste, nie są wystarczająco czułe. Ponadto nigdy nie zostały zweryfikowane, ponieważ brakuje metody pozwalającej postawić pewne rozpoznanie. Sugeruje się ich uściślenie, zwłaszcza w odniesieniu do chorych z niepełną ekspresją fenotypową [10]. Preferowaną metodą rozpoznania jest badanie histopatologiczne i stwierdzenie przebudowy tłuszczowo-włóknistej mięśnia serca. Niestety ze względu na ogniskowy charakter zmian oraz tendencję do pobierania próbek raczej z przegrody niż ściany prawej komory (aby uniknąć perforacji) biopsja cechuje się małą czułością. ARVD rozpoznaje się, gdy spełnione są dwa kryteria główne, jedno kryterium główne i dwa mniejsze lub cztery kryteria mniejsze. Kryteria rozpoznania arytmogennnej dysplazji/kardiomiopatii prawej komory przedstawia tabela.

BADANIA OBRAZOWE

Badania obrazowe w diagnostyce ARVD obejmują angiografię klasyczną, badanie echokardiograficzne, wielorzędową tomografię komputerową (WTK) oraz przede wszystkim MR. Badanie angiograficzne jest inwazyjne, nie uwidacznia przebudowy tłuszczowo-włóknistej i służy stwierdzeniu zaburzeń ruchomości ściany. Badanie echokardiograficzne, choć bardzo przydatne w ocenie lewej komory, ze względu na okno akustyczne (ograniczone przez mostek i żebra) ma niewielkie zastosowanie w ocenie prawej komory. Doświadczenia z wykorzystaniem WTK w diagnostyce ARVD również są ograniczone [11].

TABELA Kryteria rozpoznania arytmogennej dysplazji/kardiomiopatii prawej komory*

Uogólnione lub odcinkowe zmiany czynnościowe i strukturalne (rozpoznane w echokardiografii, angiografii lub MR serca)

Kryteria główne

- Znaczne poszerzenie i zmniejszenie frakcji wyrzutowej prawej komory z niewielkim upośledzeniem czynności lewej komory lub bez niego
- Ograniczone tętniaki prawej komory (akinezyjne lub dyskinezyjne obszary z uwypukleniem rozkurczowym)
- Poważne odcinkowe poszerzenie prawej komory

Kryteria mniejsze

- Mierne poszerzenie prawej komory lub zmniejszenie frakcji wyrzutowej bez upośledzenia czynności lewej komory
- Mierne odcinkowe poszerzenie prawej komory
- Odcinkowa hipokineza prawej komory

Charakterystyka tkankowa ścian

Kryteria główne

- Włóknisto-tłuszczowa przebudowa mięśnia w biopsji endomiokardialnej

Zaburzenia repolaryzacji

Kryteria mniejsze

- Odwrócenie załamek T w odprowadzeniach przedsercowych (V_2 i V_3) znad prawej komory (u osób powyżej 12 roku życia bez bloku prawej odnogi pęczka Hisa)

Zaburzenia depolaryzacji i przewodzenia

Kryteria główne

- Fale epsilon lub miejscowe wydłużenie (> 110 ms) zespołu QRS w odprowadzeniach przedsercowych znad prawej komory (V_1 - V_3)

Kryteria mniejsze

- Opóźnienie potencjałów

Zaburzenia rytmu

Kryteria mniejsze

- Tachykardia komorowa związana z blokiem lewej odnogi pęczka
- Częste komorowe pobudzenia dodatkowe w monitorowaniu EKG metodą Holtera ($> 1000/24$ h)

Wywiad rodzinny

Kryteria główne

- Dodatni wywiad rodzinny potwierdzony badaniem sekcyjnym lub śródoperacyjnym

Kryteria mniejsze

- Dodatni wywiad rodzinny w kierunku przedwczesnych nagłych zgonów (przed 35 rokiem życia) z podejrzeniem kardiomiopatii prawej komory
- Dodatni wywiad rodzinny (rozpoznanie kliniczne w oparciu o niniejsze kryteria)

* Rozpoznanie stawia się, gdy spełnione są kryteria: dwa główne lub jedno główne i dwa mniejsze lub cztery mniejsze.

Badanie MR

Badanie rezonansem magnetycznym jest metodą z wyboru w ocenie ARVD.

Typowy protokół obejmuje:

1. Obrazy poprzeczne przy zatrzymanym oddechu w sekwencji podwójnego zaniku inwersji szybkiego echa spinowego (ciemna krew), bez oraz z saturacją tłuszczu w zakresie od podstawy serca do rozwidlenia tętnicy płucnej.

2. Obrazy CINE echa gradientowego (jasna krew) prawej komory i tętnicy płucnej, pionowej osi długiej, poziomej osi długiej oraz osi krótkiej od zastawki dwudzielnej do koniuszka.

3. Obrazy podwójnego zaniku inwersji szybkiego echa spinowego przy zatrzymanym oddechu.

4. Obrazy opóźnionego wzmocnienia w płaszczyźnie poprzecznej i osi krótkiej.

W przebiegu ARVD u niektórych chorych w badaniu MR stwierdza się:

- depozyty tłuszczowe w ścianie prawej komory i czasami w ścianie lewej komory,
- poszerzenie prawej komory,
- ewentualne tętniaki,
- zaburzenia ruchomości ściany, akinezę lub dyskinezę,
- pomarszczony zarys ściany, określane jako objaw akordeonu,
- włóknienie i bliznowacenie w ścianie prawej komory.

Sekwencje ciemnej krwi dostarczają obrazów, na podstawie których możliwa jest ocena morfologii i struktur anatomicznych serca oraz ewentualnych wtętnów tłuszczowych w ścianie prawej komory. Obrazy w sekwencjach ciemnej krwi pozwalają również na ocenę zaburzeń ruchomości ściany serca i zaburzeń przepływu.

Saturacja tłuszczu pozwala na różnicowanie charakteru obszarów hiperintensywnych widocznych w obrazach.

Sekwencje opóźnionego wzmocnienia pozwalają na wykrycie ognisk włóknienia mięśnia serca.

Aby uzyskać obrazy odpowiedniej jakości, często może być konieczne umiarowanie pacjenta lub przynajmniej ograniczenie zaburzeń rytmu.

Do zapamiętania

1. Aby uzyskać maksymalnie diagnostyczne obrazy u pacjentów z podejrzeniem ARVD, należy ograniczyć zaburzenia rytmu, które zmniejszają czułość metody.
2. Sekwencja ciemnej krwi pozwala ocenić morfologię mięśnia serca.
3. Saturacja tłuszczu pozwala różnicować inne niż tłuszczowe zmiany hiperintensywne.
4. Sekwencja CINE jasnej krwi pozwala ocenić czynność i przepływ.
5. Sekwencja opóźnionego wzmocnienia pozwala ocenić ogniska włóknienia i bliznowacenia.

Piśmiennictwo

1. Corrado D, Basso C, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: an update. *Heart* 2009; 95: 766-773.
2. Thiene G, Nava A, Corrado D, et al. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. *N Engl J Med* 1988; 318: 129-133.
3. Peters S, Peters H, Thierfelder L. Risk stratification of sudden cardiac death and malignant ventricular arrhythmias in right ventricular dysplasia- cardiomyopathy. *Int J Cardiol* 1999; 71: 243-250.
4. Dalal D, Nasir K, Bomma C, et al. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia: a United States experience. *Circulation* 2005; 112: 3823-3832.
5. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/ cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994; 71: 215-218.
6. d'Amati G, Leone O, di Gioia CR, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: clinicopathologic correlation based on a revised definition of pathologic patterns. *Hum Pathol* 2001; 32: 1078-1086.
7. Dalal D, Tandri H, Judge DP, et al. Morphologic variants of familial arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy a geneticsmagnetic resonance imaging correlation study. *J Am Coll Cardiol* 2009; 53: 1289-1299.
8. McKoy G, Protonotarios N, Crosby A, et al. Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease). *Lancet* 2000; 355: 2119-2124.
9. Rampazzo A, Nava A, Malacrida S, et al. Mutation in human desmoplakin domain binding to plakoglobin causes a dominant form of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Am J Hum Genet* 2002; 71: 1200-1206.
10. Hamid MS, Norman M, Quraishi A, et al. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/ dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2002; 40: 1445-1450.
11. Bomma C, Dalal D, Tandri H, et al. Evolving role of multidetector computed tomography in evaluation of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 2007; 100: 99-105.