

Závažnost kardiálního postižení u Emeryho-Dreifussovy svalové dystrofie

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.¹, prof. MUDr. Ivana Štětkařová, CSc., MHA²,
doc. MUDr. Ing. Karol Čurila, Ph.D.³

¹Neurologická klinika FZS Univerzity Pardubice a PKN, Pardubice

²Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

³Kardiologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD) patří k vzácným genetickým onemocněním, kde je hlavní příčinou porucha genů kódujících jaderné membránové proteiny. Neurologické příznaky bývají méně vyjádřeny a jsou i pro pacienty méně limitující. Naopak dominující jsou kardiální příznaky s poruchami tvorby a převodu vzruchu (sick sinus syndrom, AV blokády, síňové arytmie) či výskytem dilatační kardiomyopatie. Tyto projevy jsou klinicky závažnější a je nutné na ně u pacientů s EDMD myslet. V článku uvádíme soubor deseti nemocných s EDMD, kde poukážeme na různorodost a závažnost kardiálních obtíží včetně nutnosti dlouhodobé dispenzarizace v rámci multidisciplinárního týmu.

Klíčová slova: svalová dystrofie, svalové kontraktury, srdeční arytmie, kardiomyopatie.

Severity of cardiac involvement in Emery-Dreifuss muscular dystrophy

Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD) belongs to a rare genetic diseases with disturbances of the genes encoding nuclear membrane proteins. Neurological symptoms are less pronounced and not too limiting for EDMD patients; however, dominant cardiac symptoms with conduction impairment (AV block, atrial arrhythmias) and/or cardiomyopathy are the most serious manifestations of EDMD. We present 10 patients with EDMD, pointing out the variability and severity of cardiac problems, including long-term medical care within the approach of the multidisciplinary medical team.

Key words: muscle dystrophy, muscle contractures, cardiac arrhythmias, cardiomyopathy.

Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD) je skupina vzácných geneticky podmíněných svalových onemocnění, která jsou způsobena poruchami genů kódujících jaderné membránové proteiny (Muchir et Worman, 2007). Má typickou triádu klinických příznaků: 1) svalovou dystrofii (zejména v skapulo-humero-peroneální distribuci), 2) svalové kontraktury (lokty, Achillova šlacha), 3) kardiální obtíže (kardiomyopatie, poruchy srdečního rytmu). Srdeční postižení se nacházejí téměř u všech nemocných a jsou nejzávažnějším příznakem EDMD. Jde o poruchy tvorby a převodu vzruchu – sick sinus syndrome, AV blokády, síňové

arytmie (fibrilace síní, flutter síní aj.) nebo dilatační kardiomyopatie. V důsledku dysfunkce levé komory může dojít u pacientů s mutací LMNA k srdečnímu selhání, což patří k závažným příčinám mortality (Marchel et al., 2021).

Z neurologického hlediska je možná pouze symptomatická léčba, spojená s režimovými opatřeními, zejména se doporučuje dlouhodobá rehabilitace, vhodné podpůrné pomůcky apod. Nezbytné je také genetické poradenství. Posouzení kardiologického rizika je z hlediska léčby a dalšího managementu péče o nemocné s EDMD nejdůležitějším momentem.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(5):353-356

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.033>

Článek přijat redakcí: 22. 4. 2024

Článek přijat k publikaci: 8. 5. 2024

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.
edvard.ehler@nempk.cz