

duje ale jen velmi pomalu a pouze minimum nemocných má výrazné obtíže s chůzí, pro které by mohli být v budoucnu upoutáni na invalidní vozík. Dalším typickým klinickým příznakem jsou svalové kontraktury v oblasti loktů, Achillových šlach a zadních krčních svalů. V našem souboru jsme rovněž pozorovali jen lehké a středně výrazné. Nejzávažnějším příznakem je kardiální postižení, které se objevuje u postižených jedinců většinou ve druhé nebo třetí dekádě. Většinou jde o kondukční poruchy nebo kardiomyopatie. V našem souboru jsme měli pacienty s kardiálním selháním, arytmiemi (zejména fibrilace síní a převodní pouchy), jeden nemocný měl opakovaně infarkt myokardu. U dvou nemocných byla prokázána (pacienti 7 a 9) dilatační kardiomyopatie. Z dalších kardiovaskulárních komplikací se u jedné nemocné (pacientka 3) vyskytla akutní cévní mozková příhoda s ischemií v povodí a. cerebri media vpravo.

Muži, nositelé varianty genu EMD, mají podobné riziko srdečního selhání a ventrikulárních arytmií jako nositelé (muži) u varianty LMNA. U těchto nemocných se může objevit maligní arytmie, a to ještě před rozvojem kardiomyopatie (Madej-Pilarczyk, 2018). U těchto nemocných by měla být zvažena časná implantace implantabilního kardioverteru-

-defibrilátoru a adekvátní léčba srdečního selhání (Cannie et al., 2023).

U pacienta s podezřením na EDMD provádíme odběr na svalové enzymy (CK, LDH, myoglobin), odešleme na EMG vyšetření (bývá myogenní nález) a genetické vyšetření při podezření na geneticky vázanou myopatii. Pokud se provede svalová biopsie, tak bývá myopatický obraz, s nekrotickými a regenerujícími svalovými vlákny, s endomysialní a perimysialní fibrózou. V současnosti se provádí imunohistochemická detekce na chybění emerinu (ve svalu, kůži, bukální sliznici) a mRNA sekvenční analýza genu pro emerin.

U osob s EDMD se často vyskytují různé závažné arytmie, které vyžadují dlouhodobé sledování včetně nasazení antikoagulační léčby k ovlivnění rizika embolizace do mozku a vzniku cévní mozkové příhody (Homma et al., 2018; Prax et al., 2021). U dvou našich pacientů s EDMD se vyskytla fibrilace síní, u které se podávají antiarytmika nebo provádějí ablativní výkony. Jednou z možností léčby poruch srdečního rytmu a srdečního selhání je kardioestimulátor (pacemaker, PM) nebo implantabilní kardioverter-defibrilátor (implantable cardioverter-defibrillator, ICD). Implantace kardioestimulátoru je nezbytná při výskytu bradykardie a při klinicky významných převodních poruchách. Implantace ICD

u EDMD může prodloužit život jedince s výskytem maligních komorových arytmií, ale pokud je přítomné také srdeční selhání s raménkovou blokádou či významnou převodní poruchou, tak je výhodné využít resynchronizační léčbu s použitím biventrikulární kardiostimulace (Heller, 2020). Biventrikulární kardiostimulace označovaná též jako přístrojová a/nebo resynchronizační léčba je indikována u pacientů s kompletní blokádou levého raménka Tawarova s šířkou QRS komplexu větší než 130 ms. Z kardiologického hlediska je u nemocných s EDMD nutná kardiologická dispenzarizace a provedení EKG, Holterovského monitorování či déletrvajících monitorace srdečního rytmu pomocí implantačních EKG záznamníků. Samozřejmostí je echokardiografické vyšetření a k případnému detailnímu posouzení funkce srdečních oddílů a struktury myokardu lze provést i MR srdce.

Závěr

Péče o nemocné s EDMD je vždy komplexní a vyžaduje multidisciplinární přístup (neurolog, kardiolog, rehabilitační specialista, genetik, histopatolog aj.). Postižení kosterního svalstva u EDMD je relativně málo limitující ve srovnání s jinými svalovými dystrofiemi, naopak srdeční postižení je tím nejzávažnějším aspektem EDMD.

LITERATURA

1. Cannie DE, Syrris P, Protonotarios A, et al. Emery-Dreifuss muscular dystrophy Type 1 is associated with a high risk of malignant ventricular arrhythmias and end-stage heart failure. *Eur Heart J*. 2023;44(48):5064-5073.
2. Heller SA, Shih R, Kalra R, Kang PB. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2020;61(4):436-448.
3. Homma K, Nagata E, Hanano H, et al. A Young Patient with Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy Treated with Endovascular Therapy for Cardioembolic Stroke: A Case Report. *Tokai J Exp*

Clin Med. 2018;43(3):103-105.

4. Kashyap N, Nikhanj A, Gagnon LR, et al. Cardiac manifestations and clinical management of X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy: a case series. *Eur Heart J Case Rep*. 2023;7(1):ytad013.
5. Marchel M, Madej-Pilarczyk A, Steckiewicz R, et al. Predictors of mortality and cardiovascular outcomes in Emery-Dreifuss muscular dystrophy in a long-term follow-up. *Kardiol Pol*. 2021;79(12):1335-1342.

6. Muchir A, Worman HJ. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2007;7(1):78-83.
7. Prax T, Ehler E, Ungermann L, Štětkářová I. Okluze velkých mozkových tepen u nemocné se svalovou dystrofií Emery-Dreifuss. *Cesk Slov Neurol N*. 2021;84(5):491-492.
8. Wang S, Peng D. Cardiac Involvement in Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy and Related Management Strategies. *Int Heart J*. 2019;60(1):12-18.

S NÁMI SE NEZTRATÍTE

Časopis je indexován v databázi EBSCO

Využíváme systém CrossRef. S články můžete snadno pracovat díky jednoznačnému identifikátoru DOI.

