

Cardiodesfibrilador implantável na prevenção de morte súbita em paciente com distrofia muscular tipo 1 (doença de Steinert)

Implantable cardiac defibrillator for sudden death prevention in myotonic dystrophy type 1 (Steinert disease)

Alexandre Santoro Francisquini¹, Ronaldo Altenburg Gismondi², Olga Ferreira de Souza³, José Carlos Buchaul Maia Ribeiro⁴

DOI: 10.24207/1983-5558v30.3-008

RESUMO

A distrofia muscular tipo 1 é uma miopatia hereditária genética com alto risco de morte súbita. Como a morte súbita é um evento comum, existe o desafio de identificar o paciente de maior risco para considerar a colocação de um cardiodesfibrilador implantável. O presente estudo relata o caso de um paciente com distrofia muscular tipo 1 com marcadores de alto risco para morte súbita, no qual foi implantado um cardiodesfibrilador implantável com sucesso. A correta estratificação para morte súbita é um importante passo na indicação do cardiodesfibrilador implantável.

DESCRIPTORES: Distrofia Miotônica; Morte Súbita; Arritmias Cardíacas.

ABSTRACT

Myotonic dystrophy type 1 is a genetic and hereditary myopathy associated to a high risk of sudden death. As sudden death is a relatively common event, it is a challenge to identify those patients with highest risk to consider the use of an implantable cardiac defibrillator. The present case report describes a myotonic dystrophy type 1 patient with risk factors for sudden death in whom an implantable cardiac defibrillator was successfully implanted. The correct risk stratification for sudden death is an important step for the indication of an implantable cardiac defibrillator.

KEYWORDS: Myotonic Dystrophy; Death, Sudden; Arrhythmias, Cardiac.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular tipo 1, também chamada de doença de Steinert, é uma miopatia hereditária genética com herança autossômica dominante com penetrância incompleta, isto é, alguns portadores podem ser assintomáticos¹. É a distrofia muscular mais comum em adultos, com prevalência estimada em até 10 casos para cada 100 mil habitantes¹. O acometimento pela doença é sistêmico e as principais manifestações clínicas são miopatia, com perda da força muscular e miotonia, cardiopatia, catarata e endocrinopatias.

Até 80% dos pacientes com distrofia muscular tipo 1 apresentam acometimento cardiovascular e é a segunda causa mais comum de morte, atrás apenas das complicações respiratórias^{2,3}. O paciente pode estar assintomático e apresen-

tar alterações no eletrocardiograma basal, bem como pode haver cardiomiopatia com insuficiência cardíaca, doenças do tecido de condução com bradiarritmias e morte súbita. Na distrofia muscular, a morte súbita é responsável por até 30% das mortes de causa cardiovascular e há dois mecanismos fisiopatológicos: assistolia ventricular, como evolução de doença no tecido de condução e bloqueio atrioventricular (BAV) progressivo, e arritmias ventriculares malignas.

Como a morte súbita é um evento comum, existe o desafio de identificar o paciente de maior risco para considerar a colocação de um cardiodesfibrilador implantável (CDI). O presente estudo relata o caso de um paciente com distrofia muscular tipo 1 com marcadores de alto risco para morte súbita, no qual foi implantado um CDI com sucesso.

Trabalho realizado no Hospital Quinta D'Or, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

1. Pós-graduado em Arritmologia Clínica, médico do Serviço de Arritmia, Eletrofisiologia e Estimulação Cardíaca da Rede D'Or São Luiz e do Hospital Federal da Lagoa, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

2. Doutor em Medicina, professor de Clínica Médica da Universidade Federal Fluminense, Niterói, RJ, Brasil.

3. Doutora em Cardiologia, coordenadora do Serviço de Arritmia, Eletrofisiologia e Estimulação Cardíaca da Rede D'Or São Luiz, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

4. Cardiologista, especialista em Estimulação Cardíaca, chefe do Serviço de Arritmias do Hospital Federal da Lagoa, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

Correspondência:

Alexandre Santoro Francisquini
Rua César Lates, 480 – Bloco 1 – ap. 202 – Barra da Tijuca
Rio de Janeiro, RJ, Brasil – CEP 22793-329
E-mail: afrancisquini@hotmail.com

Artigo submetido em 1/2017.

Artigo publicado em 9/2017.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, com 47 anos de idade, procurou a emergência de um hospital geral com palpitações e desconforto torácico iniciados uma hora antes. Na história progressiva, o paciente era portador de distrofia miotônica tipo 1 e havia relato de ablação prévia em decorrência de taquiarritmia supraventricular (não sabia informar qual o tipo exato). O exame físico demonstrou ptose palpebral, disфония e redução da força muscular nas mãos. A frequência cardíaca era de 200 bpm, com ritmo cardíaco regular, a pressão arterial era de 110/70 mmHg, e encontrava-se eufônico, com ausculta cardíaca e pulmonar normais. Os exames laboratoriais e seus respectivos resultados estão descritos na Tabela 1.

Após realização de eletrocardiograma à admissão, administrou-se amiodarona 300 mg em solução por 20 minutos, com reversão evidenciada no eletrocardiograma pós-procedimento (Figura 1 A e B). O ecocardiograma transtorácico mostrou função ventricular preservada, aumento do átrio es-

querdo e presença de hipocinesia nas paredes látero-medial e látero-apical do ventrículo esquerdo. Ressonância magnética nuclear (RMN) cardíaca demonstrou aumento do átrio esquerdo, ventrículos com diâmetro, espessura e função normais, movimento assíncrono do septo interventricular e presença de realce tardio de padrão heterogêneo, mesocárdico, poupando endocárdio, nos segmentos ínfero-laterais. Estudo eletrofisiológico (EEF) apresentou intervalo HV de 108 ms e indução de taquicardia ventricular sustentada, mas com morfologia diferente da apresentada pelo paciente à admissão, após protocolo de estimulação ventricular com ciclo básico de 8 extraestímulos a intervalos de 600 ms acrescidos de 1 extraestímulo. O EEF não evidenciou nenhum mecanismo para taquiarritmia supraventricular. Realizou-se, então, implante de CDI com sucesso. O paciente, no momento, encontra-se assintomático, em acompanhamento ambulatorial.

DISCUSSÃO

O presente estudo relatou o caso de um paciente portador de distrofia muscular tipo 1 (doença de Steinert) com marcadores de alto risco para morte súbita, sendo então indicado o CDI. Nessa miopatia, alterações estruturais nos miócitos promovem heterogeneidade na repolarização ventricular, identificadas pelo aumento da dispersão dos intervalos QTc e JTc, sendo esse um dos principais mecanismos fisiopatológicos da arritmogênese ventricular³. Além disso, são muito comuns defeitos no tecido de condução cardíaco, em especial as células de His-Purkinje^{3,4}. Estudos longitudinais demonstraram que esse dano é progressivo, podendo levar a BAV total e morte súbita^{1,5}.

A identificação da relação entre defeito no tecido de condução e risco de morte súbita levou as principais diretrizes internacionais a traçarem recomendações específicas para o implante de marcapasso em portadores de distrofia muscular

Tabela 1: Exames laboratoriais realizados e seus respectivos resultados.

Parâmetro	Resultado
Hemoglobina, g/dl	12,7
Glicose, mg/dl	106
Ureia, mg/dl	18
Creatinina, mg/dl	0,75
Sódio, mEq/l	144
Potássio, mEq/l	4,30
Cálcio ionizado, mmol/l	1,29
Magnésio, mg/dl	2,10
Troponina, ng/dl	< 0,16
TSH, mUI/l	1,90

TSH = hormônio tireoestimulante (*thyroid stimulating hormone*).

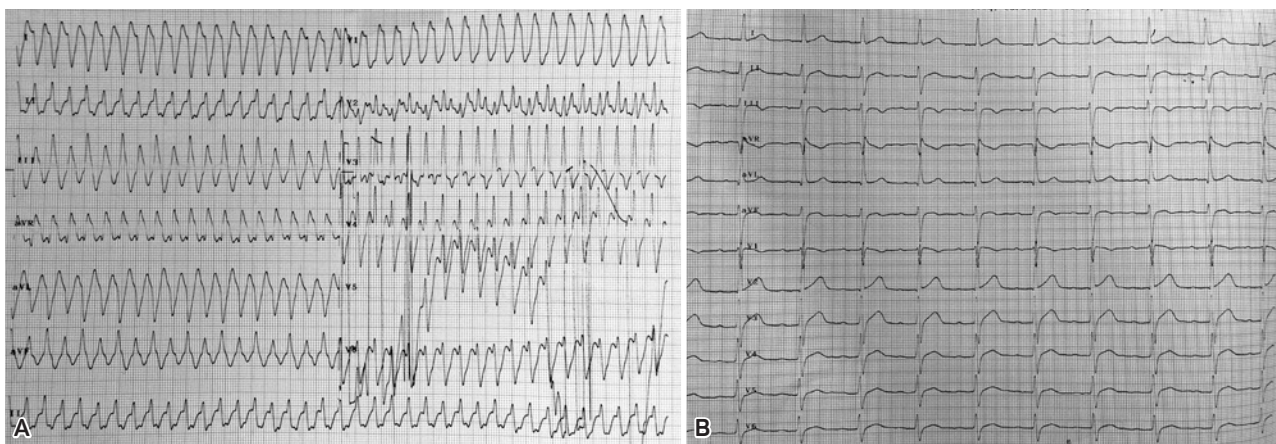


Figura 1: Em A, eletrocardiograma de admissão evidenciando traçado com ciclo RR de 280 ms, frequência cardíaca = 214 bpm, AQRS = 120, QRS = 200 ms, e discreta alternância elétrica mais visível em D3, aVL e aVF. Em B, eletrocardiograma após cardioversão química com amiodarona evidenciando traçado em ritmo sinusal, ciclo RR de 1.000 ms, frequência cardíaca = 60 bpm, AQRS = -45, QRS = 160 ms, e PR = 320 ms, com presença de hemibloqueio ântero-superior esquerdo.

tipo 1. A Diretriz da European Society of Cardiology (ESC)⁶, de 2013, recomenda o implante de marcapasso em portadores de distrofia muscular tipo 1 com qualquer grau de prolongamento do intervalo HV. Essa recomendação é corroborada na Diretriz da ESC⁷ de 2015, sobre arritmias ventriculares com nível de evidência IIb. As Diretrizes Brasileiras de Dispositivos Cardíacos Eletrônicos Implantáveis do Departamento de Estimulação Cardíaca Artificial (DECA) da Sociedade Brasileira de Cirurgia Cardiovascular (SBCCV)⁸, de 2015, indicam marcapasso para qualquer grau de BAV na distrofia muscular tipo 1, incluindo o de 1º grau. No estudo de Laurent et al.², foi realizado implante de marcapasso em todos os pacientes com distrofia muscular tipo 1 e HV > 70 ms, mesmo se assintomáticos. Após acompanhamento médio de 6 anos, 95% desses pacientes evoluíram com BAV total, cujas consequências foram prevenidas pela presença do marcapasso. Já no estudo de Wahbi et al.⁹, uma estratégia invasiva de EEF e implante de marcapasso para pacientes com HV prolongado foi associada a maior sobrevida em comparação com uma estratégia não invasiva de acompanhamento clínico com eletrocardiograma seriado. No caso relatado, o aumento do intervalo HV no EEF é uma das indicações para implante de marcapasso.

A despeito do implante de marcapassos profiláticos, estudos com pacientes com distrofia muscular tipo 1 demonstraram persistir o risco de morte súbita, sugerindo a presença de outros mecanismos como fibrilação ventricular/taquicardia ventricular^{2,10}. Desse modo, discute-se se todo paciente com distrofia muscular tipo 1 e indicação de marcapasso deveria receber CDI como terapia padrão. O primeiro passo seria, então, a identificação dos marcadores de risco para morte súbita. Groh et al.¹ realizaram um estudo com 406 pacientes portadores de distrofia muscular tipo 1 e identificaram que morte súbita foi relacionada a história de arritmia atrial e às seguintes alterações no eletrocardiograma basal: ritmo não sinusal, intervalo PR > 240 ms, QRS > 120 ms e/ou BAV de 2º ou 3º graus. Já no estudo de Cudia et al.¹¹, idade, doença muscular avançada e sexo masculino estiveram associados a maior risco de morte súbita. O eletrocardiograma de admissão apresentava taquicardia com QRS alargado, tendo sido aplicados os critérios para diferenciação entre taquicardia ventricular sustentada com aberrância vs. taquicardia ventricular. A aplicação dos critérios de Vereckei para a derivação aVR não sugeriu taquicardia ventricular. De acordo com os critérios de Brugada, o diagnóstico de taquicardia ventricular se impõe quando são analisadas as morfologias do QRS em V1 (R monofásico) e V6 (R/S < 1). O paciente do presente estudo apresentava, ainda, intervalo PR > 240 ms, QRS > 120 ms, alteração miocárdica à RMN cardíaca e história de ablação de taquicardia supraventricular, todos critérios de alto risco para morte súbita na distrofia muscular tipo 1. A realização do EEF teve por objetivo confirmar a origem da arritmia apresentada e auxiliar a estratificação de morte súbita, a fim de instituir a terapia adequada. A Diretriz da ESC sobre arritmias ventriculares⁷, de 2015, recomenda o CDI para pacientes com distrofia

muscular tipo 1 quando há indicação para marcapasso tradicional e evidências de arritmias ventriculares.

Bhakta et al.¹⁰ realizaram um estudo de acompanhamento de 406 pacientes com distrofia muscular tipo 1 por um período médio de 9 anos e publicaram dois resultados importantes. No primeiro, 46 (11%) pacientes receberam marcapasso tradicional, 5 (10%) necessitaram de *upgrade* para CDI e 7 (15%) morreram de morte súbita. O segundo resultado mostrou que 21 (5%) pacientes receberam CDI, dos quais 3 necessitaram de choques do CDI e outros 3 morreram de morte súbita, a despeito do dispositivo. Em outro estudo sobre CDI e distrofia muscular, Benhayon et al.³ acompanharam 37 pacientes com distrofia muscular tipo 1 e distrofia muscular tipo 2. O CDI foi recomendado para 11 pacientes com base nos critérios do estudo de Groh et al.¹, sendo 10 com distrofia muscular tipo 1. Dois pacientes recusaram e morreram de morte súbita menos de um ano depois. Dos 9 que implantaram CDI, 3 receberam choques, sendo 2 por taquicardia ventricular monomórfica e um por taquicardia ventricular polimórfica. No caso relatado, ainda não há registros de taquiarritmia ventricular no acompanhamento ambulatorial.

Em resumo, o paciente com distrofia muscular tipo 1 frequentemente necessita de marcapasso definitivo. Além disso, esses pacientes podem apresentar alto risco de morte súbita e uma correta estratificação de risco auxilia na indicação do CDI.

REFERÊNCIAS

1. Groh WJ, Groh MR, Saha C, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. *N Engl J Med*. 2008;358(25):2688-97.
2. Laurent V, Pellieux S, Corcia P, Magro P, Pierre B, Fauchier L, et al. Mortality in myotonic dystrophy patients in the area of prophylactic pacing devices. *Int J Cardiol*. 2011;150(1):54-8.
3. Benhayon D, Lugo R, Patel R, Carballeira L, Elman L, Cooper JM. Long-term arrhythmia follow-up of patients with myotonic dystrophy. *J Cardiovasc Electrophysiol*. 2015;26(3):305-10.
4. Bhakta D, Lowe MR, Groh WJ. Prevalence of structural cardiac abnormalities in patients with myotonic dystrophy type I. *Am Heart J*. 2004;147(2):224-7.
5. Lallemand B, Clementy N, Bernard-Brunet A, Pierre B, Corcia P, Fauchier L, et al. The evolution of infrahisian conduction time in myotonic dystrophy patients: clinical implications. *Heart*. 2012;98(4):291-6.
6. Brignole M, Auricchio A, Baron-Esquivias G, Bordachar P, Boriani G, Breithardt OA, et al. 2013 ESC Guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy: the Task Force on cardiac pacing and resynchronization therapy of the European Society of Cardiology (ESC). Developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Eur Heart J*. 2013;34(29):2281-329.
7. Priori SG, Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A, Blom N, Borggrefe M, Camm J, et al. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *Eur Heart J*. 2015;36(41):2793-867.
8. Martinelli Filho M, Zimmerman LI, Lorga AM, Vasconcelos JTM, Rassi A Jr. Guidelines for Electronic Cardiac Implantable Devices of the Brazilian Society of Cardiology. *Arq Bras Cardiol*. 2007;89(6):e210-e238.

9. Wahbi K, Meune C, Porcher R, Bécane HM, Lazarus A, Laforêt P, et al. Electrophysiological study with prophylactic pacing and survival in adults with myotonic dystrophy and conduction system disease. *JAMA*. 2012;307(12):1292-301.
10. Bhakta D, Shen C, Kron J, Epstein AE, Pascuzzi RM, Groh WJ. Pacemaker and implantable cardioverter-defibrillator use in a US myotonic dystrophy type 1 population. *J Cardiovasc Electrophysiol*. 2011; 22(12):1369-75.
11. Cudia P, Bernasconi P, Chiodelli R, Mangiola F, Belloci F, Dello Russo A, et al. Risk of arrhythmia in type I myotonic dystrophy: the role of clinical and genetic variables. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009; 80(7):790-3.