

Dilateret kardiomyopati som led i familiært forekommende dystrophia myotonica

Tenna Gadgaard¹, Hans Eiskjær², Peter Kjestrup Axel Jensen³, Pia Sønderby Christensen⁴ & Jens Mogensen⁵

KASUISTIK

- 1) Hjertemedicinsk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle
- 2) Hjertemedicinsk Afdeling B, Aarhus Universitetshospital, Skejby
- 3) Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Skejby
- 4) Børneafdelingen, Aalborg Universitetshospital, Afsnit Nord
- 5) Hjertemedicinsk Afdeling, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger
2014;176:V01130058

Dilateret kardiomyopati (DCM) kendetegnes ved systolisk hjertesvigt med fravær af iskæmi, klapsygdom, hypertension og medfødt hjertesygdom. Tilstanden er ofte arvelig og ses i sjældne tilfælde som eneste manifestation af familiært forekommende system-sygdomme.

SYGEHISTORIE

En 45-årig, i øvrigt rask kvinde (II-1) (Figur 1) blev henvist til kardiologisk vurdering på grund af tiltagende åndenød svarende til New York Heart Association II-klassifikation og træthed igennem et år. Hun havde aldrig oplevet synkope/nærsynkope. Den objektive undersøgelse var upåfaldende. Et elektrokardiogram (EKG) viste sinusrytme og venstresidigt grenblok (LBBB). En ekkokardiografi afslørede dilatation af venstre ventrikel (LV) og nedsat ejejektionsfraktion (EF) på 40%. Koronararteriografi, lungefunktionsundersøgelse og Holter-monitorering var normale, sidstnævnte var uden tegn til atrioventrikulært (AV) blok, supraventrikulær eller ventrikulær arytmi.

Patientens 24-årige datter (III-1) havde netop præmaturt født en dreng (IV-1) i uge 34 ved kejsersnit pga. polyhydramnion. Drengen var ved fødslen hypoton og havde behov for ventilationsstøtte og kortvarig hjertemassage pga. bradykardi. Hans ansigtstræk var abnorme med hypertelorisme, vi-

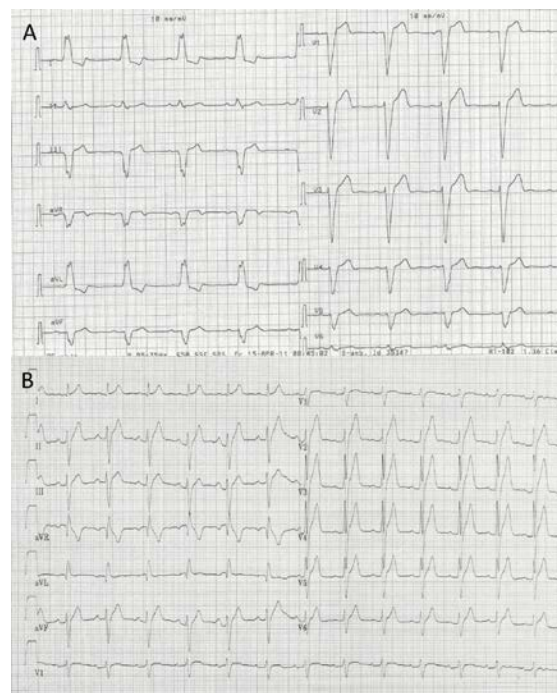
gende hage og teltformet mund. Endvidere var såvel ansigtsmimikken som spontane bevægelser af ekstremiteterne sparsomme. EKG og ekkokardiografi var normale. Datteren selv havde ingen symptomer på hjertesygdom, men ved den objektive undersøgelse havde hun svært ved at slippe grebet efter et kraftigt håndtryk, og perkussion af tenar fremkaldte volarabduktion af tommelfingeren (perkussionsmyotoni).

Patientens 19-årige søn (III-2) var mentalt handikappet med ledsagende sproglige og motoriske vanskeligheder. EKG viste hypertrofi og inkomplet LBBB (Figur 2). Ekkokardiografien afslørede en normalt dimensioneret LV med let reduceret EF på 50%.

Patientens yngste datter (III-3) blev pga. polyhydramnion født præmaturt ved kejsersnit i uge 28.

FIGUR 2

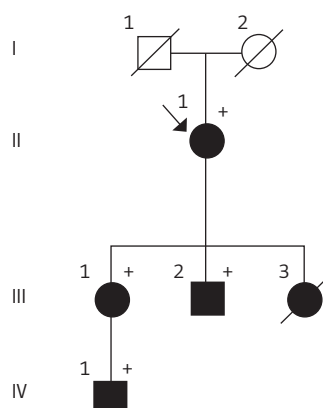
A. Indekspatientens (II-1) elektrokardiogram med sinusrytme og venstresidigt grenblok (LBBB). B. Sønnens (III-2) elektrokardiogram med sinusrytme og inkomplet LBBB.



FIGUR 1

Familiens stamtræ. Indekspatienten (II-1) er markeret med pil.

□ = mand
○ = kvinde
■ ● = syg
+ = mutation i dystrophia myotonica-genet
/ = død





Indekspatientens ekkokardiografi, hvor der ses dilatation af venstre ventrikel.

Fødselsvægten var 900 g, og hun døde af respirationssvigt en uge senere.

Tilstedeværelsen af tilfælde med DCM, polyhydramnion, svær neonatal hypotoni, muskuloskeletale symptomer, mental retardering og indtrykket af tiltagende sværhedsgrad af sygdom hos de yngste generationer af familien gjorde diagnosen dystrophia myotonica (DM) sandsynlig. På den baggrund blev der foretaget mutationsanalyse af genet for DM (DMPK), og man fandt, at II-1 havde en abnorm allel med 120 trinukleotid (CTG)-repeats i stedet for det normale på < 50. Antallet af CTG-repeats var hos III-1 520, hos III-2 1.050 og hos IV-1 1.050. Fundene var i overensstemmelse med, at der er en direkte korrelation imellem antallet af CTG-kopier og alvorligheden af sygdommen [1].

DISKUSSION

DM1 nedarves med autosomt dominant arvegang og kendetegnes ved myotoni, muskelsvind, mental retardering, katarakt og endokrine lidelser. Hjertet kan være involveret med nedsat LV-funktion, grenblok, AV-blok, ventrikulære arytmier og pludselig hjertedød (SCD) [2, 3].

For familien i sygehistorien havde præcis diagnostik bl.a. betydning for iværksættelse af relevante støtteforanstaltninger for den 19-årige søn (III-2), der havde haft en vanskelig opvækst uden tilstrækkelige hjælpeforanstaltninger.

Indekspatienten blev sat i hjertesvigtsbehandling og fik desuden implanteret et biventrikulært implanterbart kardioverter-defibrillator (BIV-ICD)-system på grund af LBBB og EF 40%. ICD-behandling blev valgt, da der hos patienter, som har DM og behandles med en konventionel tokammerpacemaker, er observeret tilfælde med SCD, som formodes at være betinget af ventrikulære arytmier.

Håndteringen af patienter med DM er multidisciplinær og omfatter regelmæssige undersøgelser hos

kardiolog, neurolog, endokrinolog og oftalmolog. Patienterne bør henvises til genetisk rådgivning, da sygdommen typisk forværres i efterfølgende generationer (genetisk anticipation), der er risiko for den alvorlige kongenitte form af sygdommen ved maternel nedarvning, og der er mulighed for prænatal diagnostik.

Denne sygehistorie viser, at en grundig familieanamnese er essentiel hos patienter med DCM for at sikre korrekt diagnostik, rådgivning og behandling.

SUMMARY

Tenna Gadgaard, Hans Eiskjær, Peter Kjestrup Axel Jensen, Pia Sønnerby Christensen & Jens Mogensen:

Dilated cardiomyopathy as part of familial dystrophia myotonica
Ugeskr Læger 2014;176:V01130058

Dilated cardiomyopathy (DCM) is a condition characterized by non-ischaemic heart failure and is often hereditary. We present a family in which the proband had DCM in isolation while several relatives presented with myotonia, hypotonia, polyhydramnion during pregnancy or a mental handicap. The disease presentation and subsequent genetic investigations were consistent with a diagnosis of dystrophia myotonica. This case presentation illustrates that DCM may be part of a systemic condition and that familial investigations may have important implications for correct diagnosis, treatment and counseling.

KORRESPONDANCE: Tenna Gadgaard, Hjertemedicinsk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Kabbeltoft 25, 7100 Vejle. E-mail: t.gadgaard@hotmail.com

ANTAGET: 12. marts 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 29. juli 2013

INTERESSEKONFLIKTER: ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Tokgozoglu LS, Ashizawa T, Pacifico A et al. Cardiac involvement in a large kindred with myotonic dystrophy: quantitative assessment and relation to size of CTG repeat expansion. *JAMA* 1985;274:813-9.
2. Moorman JR, Coleman RE, Packer DL et al. Cardiac involvement in myotonic muscular dystrophy. *Medicine* 1985;64:371-87.
3. Petri H, Vissing J, Witting N et al. Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1. *Int J Cardiol* 2012;160:82-8.