

Elżbieta Katarzyna Biernacka

Narodowy Instytut Kardiologii PIB, Warszawa

Nowa kanałopatia – rodzinny zespół obniżonego odcinka ST (ang.: Familial ST segment depression syndrome, FSTD)

Czym jest idiopatyczne migotanie komór? To grupa schorzeń, których przyczyny nie znamy i nie rozumiemy ich mechanizmu. Od wielu lat wyodrębniamy z tej grupy coraz to nowe jednostki chorobowe: zespół długiego QT, zespół Brugadów, zespół krótkiego QT, wielokształtny częstoskurcz komorowy zależny od katecholamin, zespół upośledzonego uwalniania wapnia. Mówimy też o złośliwym zespole wczesnej repolaryzacji, aczkolwiek nie możemy go rozpoznać dopóki nie wystąpi migotanie komór. Nie wiemy też a jakimi genami jest związany. W tej sytuacji jest mu bliżej do idiopatycznego migotania komór niż do znanych kanałopatii. W ostatnim czasie do grupy kanałopatii dołączono całą grupę chorób związanych z wariantami *SCN5A*, które powodują wielokształtną arytmie z włókien Purkiniego z towarzyszącą niewydolnością lewej komory bez jej zmian strukturalnych.

A teraz znowu mamy coś nowego!

W 2018 r opisano rodzinie występujące zmiany w EKG, pod postacią nieckowatych obniżeń odcinka ST, które charakteryzują się stałością na przestrzeni lat obserwacji, a kliniczną prezentacją choroby są groźne zaburzenia rytmu serca i upośledzenie skurczowej funkcji lewej komory (1). W 2023 r ukazał się artykuł opisujący ciąg dalszy analizy tego zespołu (2).

Choroba należy do bardzo rzadkich, aczkolwiek do tej pory nie istniała jako odrębna jednostka chorobowa, więc prawdopodobnie dopiero teraz, po ostatnich publikacjach, zacznie być rozpoznawana częściej. Opisano 19 rodzin w Danii, istnieją sporadyczne doniesienia z innych krajów (Wielka Brytania, Holandia). W Polsce zespół ten został opisany w 2007 r przez zespół z Kliniki Choroby Wieńcowej i Niewydolności Serca, Instytutu Kardiologii Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum (3). Autorzy podejrzewali u swojego pacjenta i jego syna nową kanałopatię. Artykuł ukazał się w języku polskim i nie miał szansy zostać dostrzeżonym przez badaczy, którzy opisali nowy zespół, a z pewnością zasługuje na miano pierwszego doniesienia w literaturze.

Rozpoznanie opiera się na analizie EKG, w którym stwierdza się miseczkowate obniżenia odcinka ST w kilku odprowadzeniach, które są stałe i nie są spowodowane stosowaniem naparstnicy (choć bardzo je przypominają), chorobą wieńcową ani żadną znaną przyczyną. U osób młodszych obniżenie ST występują w odprowadzeniach znad ściany dolnej, a z wiekiem pojawiają się w II, V4 i V5. Jednocześnie obserwuje się niewielkie uniesienie ST w aVR (czasami też w V1).

Pacjenci prezentują migotanie/trzepotanie przedsionków i wielokształtne częstoskurcze komorowe, często o typie short-coupled. U ¼ chorych obserwuje się niewielkie upośledzenie kurczliwości lewej komory. Autorzy uważają, że uszkodzenie lewej komory, obserwowane raczej w późnym wieku, jest

częścią obrazu choroby, a nie wynikiem arytmii, chociaż nie potwierdzono związku zaburzeń kurczliwości z obecnością LGE. Większość pacjentów jest bezobjawowa.

Leczenie oczywiście jest jeszcze nie ustalone. Kardiowerter defibrylator wskazany jest w profilaktyce wtórnej i przypadku arytmicznych utrat przytomności. Amiodaron, beta-blokery, chinidyna oraz ablacja są nieskuteczne.

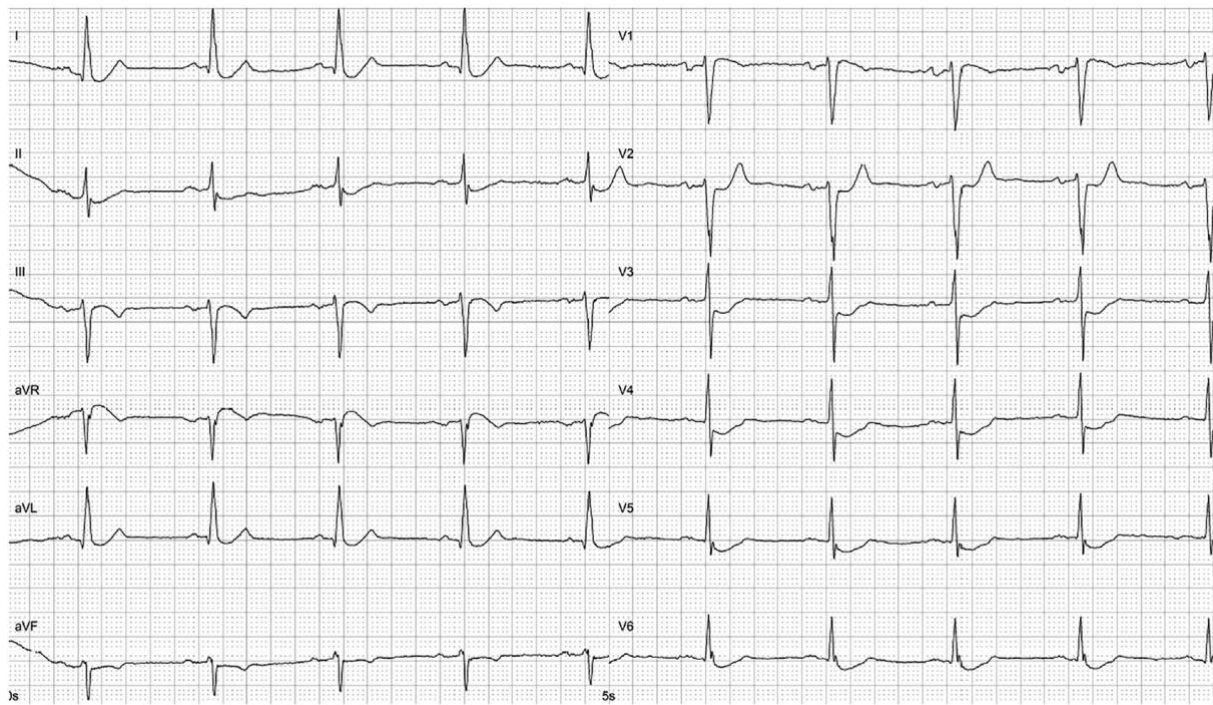
Na podstawie kaskadowych badań rodzin uważa się, że dziedziczenie choroby ma charakter autosomalny dominujący, ale ciągle nie zidentyfikowano genu, którego warianty odpowiadałyby za tę chorobę. Poszukiwania skupiają się przede wszystkim na genach kodujących kanały sodowe, potasowe, wymiennik sodowo-wapniowy i białka regulujące funkcję tych kanałów.

Zachęcam też do przeczytania artykułu o CineECG, w którym wykazano nieprawidłową repolaryzację w podstawnych obszarach. Fenotyp EKG typowy dla FSTD symulowano przez redukcję czasu potencjału czynnościowego i jego amplitudę w lewej komorze przypodstawnie (Rasmus Frosted, Christian Paludan-Müller, Oliver Bundgaard i in: CineECG analysis provides new insights into Familial ST-segment Depression Syndrome, EP Europace, 2023, euad116, <https://doi.org/10.1093/europace/euad116>) (4).

W naszej obserwacji mamy pojedyncze przypadki, które możemy podejrzewać o tę nową kanałopatię, a nawet wyniki badań genetycznych, które wymagają potwierdzenia w większych grupach pacjentów. Nawiązaliśmy kontakt z ośrodkiem krakowskim oraz duńskim. Jesteśmy otwarci na współpracę, jeżeli Państwo podejrzewają FSTD u swoich pacjentów – zapraszamy!

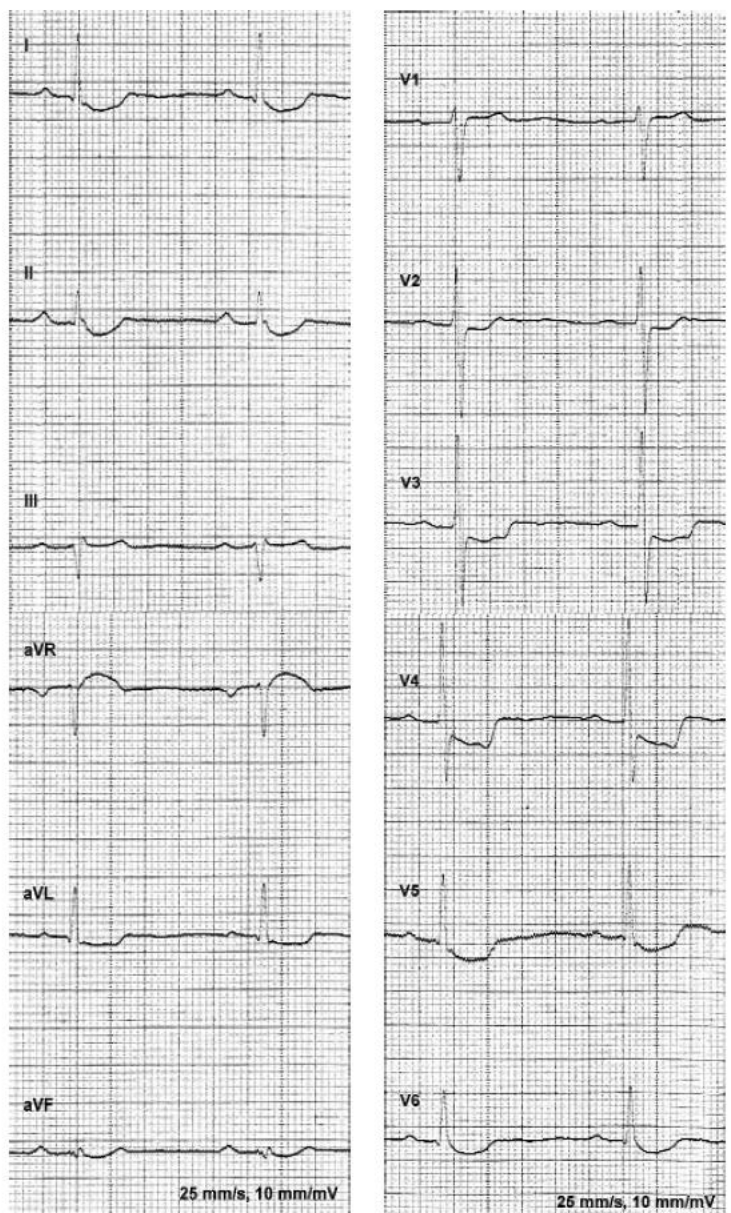
Rycina 1

EKG pacjenta z FSTD z publikacji duńskiej : Alex Hørby Christensen i Henning Bundgaard: The Novel Familial ST-Depression Syndrome – Current Knowledge and Perspectives. Cardiac Electrophysiology Clinics 15(supplement), 2023 DOI: 10.1016/j.ccep.2023.04.008



Rycina 2

EKG pacjenta z publikacji polskiej z 2007 r : Paweł Rostoff, Andrzej Gackowski, Ewa Konduracka i wsp.: Niezwiązane z leczeniem utrwalone zmiany elektrokardiograficzne imitujące wpływ glikozydów naparstnicy, *Kardiologia Polska* 2007, 65: 1506–1509



Rycina 3

Fragment holtera naszego pacjenta

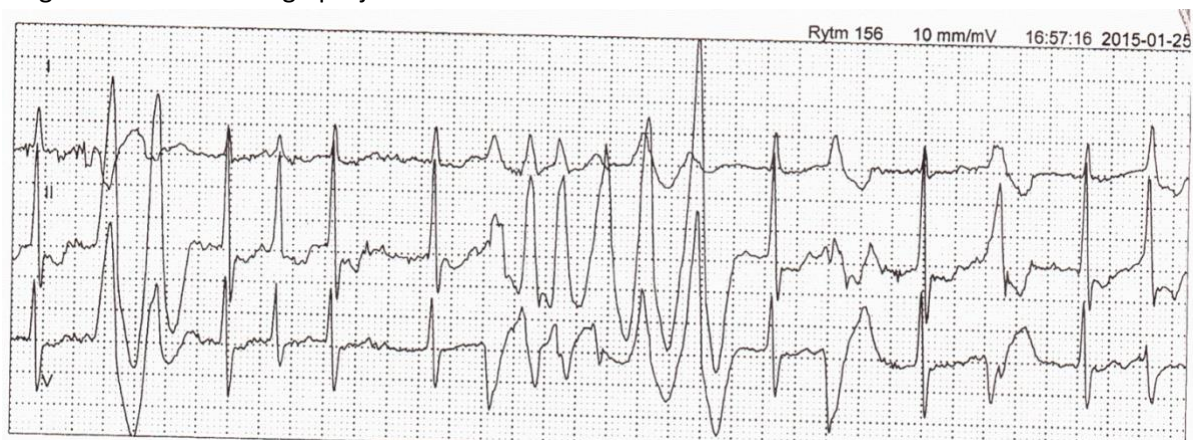


Tabela 1

Kryteria diagnostyczne FSTD (zmodyfikowano na podstawie Alex Hørby Christensen i Henning Bundgaard: The Novel Familial ST-Depression Syndrome – Current Knowledge and Perspectives. Cardiac Electrophysiology Clinics 15(supplement), 2023 DOI: 10.1016/j.ccep.2023.04.008)

EKG	<ul style="list-style-type: none">• Nieckowate obniżenie odcinka ST o 0.1mV w przynajmniej 4 dprowadzeniach (V3- V6 i/lub I-III) 80 ms za punktem J u probanda• Nieckowate obniżenie odcinka ST o 0.05 mV w przynajmniej 4 odprowadzeniach (V3- V6 i/lub I-III) 80 ms za punktem J u krewnego• Uniesienie odcinka ST o 0.1 mV w aVR• Nasilenie obniżenia odcinka ST występuje w czasie wysiłku• Najbardziej nasilone zmiany występują w odprowadzeniach V5, V4, i II 70–89 ms za szczytem załamka S.
Uwagi	Zmiany w EKG są stałe Dziedziczenie autosomalne dominujące Nadkomorowe i komorowe zaburzenia rytmu (wielokształtne częstoskurcze komorowe typu short coupled TdP)

Piśmiennictwo

1/ Bundgaard H, Jøns C, Lodder EM, et al. A novel familial cardiac arrhythmia syndrome with Widespread ST-segment depression. N Engl J Med 2018;379: 1780–1.

2/ Alex Hørby Christensen i Henning Bundgaard: The Novel Familial ST-Depression Syndrome – Current Knowledge and Perspectives. Cardiac Electrophysiology Clinics 15(supplement), 2023 DOI: 10.1016/j.ccep.2023.04.008

3/ Paweł Rostoff, Andrzej Gackowski, Ewa Konduracka i wsp.: Niezwiązane z leczeniem utrwalone zmiany elektrokardiograficzne imitujące wpływ glikozydów naparstnicy, Kardiologia Polska 2007, 65: 1506–1509

4/ Rasmus Frosted, Christian Paludan-Müller, Oliver Bundgaard i in: CineECG analysis provides new insights into Familial ST-segment Depression Syndrome, EP Europace, 2023, euad116, <https://doi.org/10.1093/europace/euad116>).