



PROGRAMA CERCO
Atención Multidisciplinar de las Cerebropatías
Estructurales, Raras y Complejas

CARDIOPATÍA EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO I

Dra. Bravo

SERVICIO DE CARDIOLOGÍA

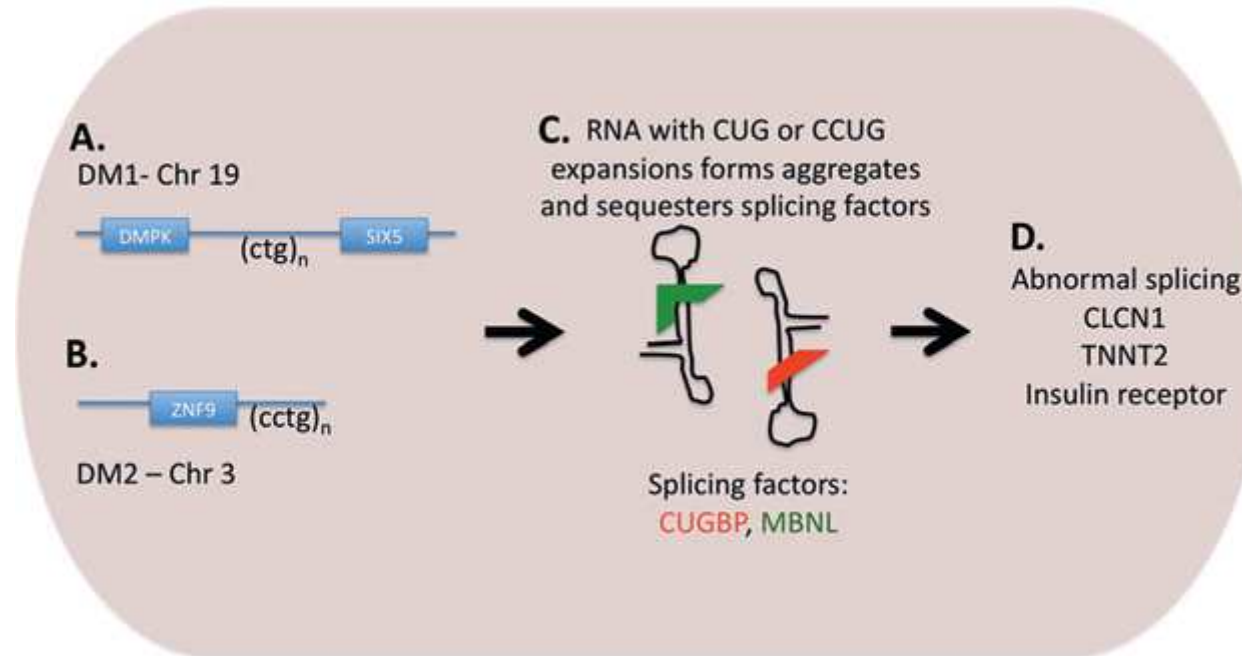
ENFERMEDAD DE STEINERT

- ▶ Enf. Neuromuscular hereditaria más frecuente en el adulto. Incidencia 1/8.000 nac. y Prev 2-14/100.000 hab.
- ▶ Autosómica dominante: expansión CTG (gen DMPK) → *Anticipación*.
- ▶ Formas clínicas:
 - ▶ Congénita (nacimiento-1º año): alta mortalidad
 - ▶ Clásica (2ª-4ª década): la más frecuente
 - ▶ Mínima (> 5ª década): esperanza de vida normal
- ▶ Mortalidad global: 7 veces > población general, entre la 5ª y la 6ª décadas.
- ▶ Causas: 1ª respiratoria y 2ª cardiovascular.



ENFERMEDAD DE STEINERT

► RNA tóxico



- Correlación entre nº tripletes y afectación cardíaca
- A.P. inespecífica: fibrosis, grasa, hipertrofia, inflamación (SIST. CONDUCCIÓN).

ENFERMEDAD DE STEINERT

- ▶ Enfermedad MULTISISTÉMICA:
 - ▶ Miotonía: facies miotónica, disfagia, SAHOS, insuf respiratoria
 - ▶ SNC: retraso mental, deficit atención
 - ▶ Ojo: cataratas
 - ▶ Endocrino: DM, hipotiroidismo, hipogonadismo
 - ▶ Sist GI: disfagia, estreñimiento



CARDIOPATÍA EN LA ENFERMEDAD DE STEINERT

1. ENFERMEDAD DEL TEJIDO DE CONDUCCIÓN
2. TAQUIARRITMIAS
3. MIOCARDIOPATÍA DILATADA
4. OTRAS (CI, PVM, ...)



CARDIOPATÍA EN LA ENFERMEDAD DE STEINERT

1. **ENFERMEDAD DEL TEJIDO DE CONDUCCIÓN:**

- ☐ Muy frecuente (incluso en estadíos precoces)
- ☐ Trastorno de conducción **infrahisiano**
- ☐ **PR largo, QRS ancho, BAV**
- ☐ Progresión generalmente lenta, pero impredecible



CARDIOPATÍA EN LA ENFERMEDAD DE STEINERT

1. ENFERMEDAD DEL TEJIDO DE CONDUCCIÓN

2. TAQUIARRITMIAS:

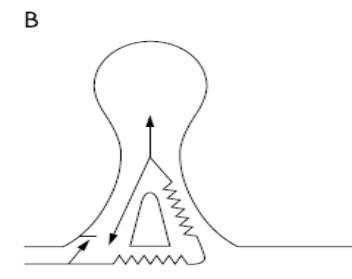
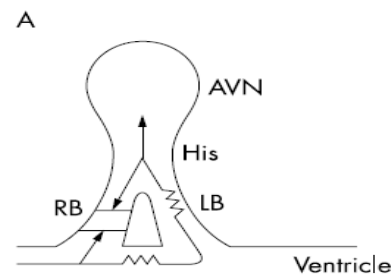
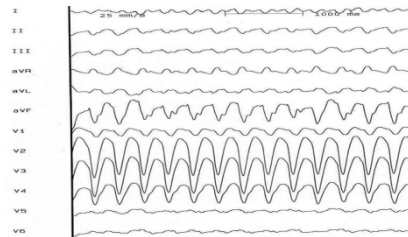
❑ FA/Flutter: muy frecuentes (25%)

❑ TV/FV.

❑ Mecanismos de TV monomórfica:

❑ Reentrada miocárdica (áreas de fibrosis)

❑ Reentrada rama-rama



CARDIOPATÍA EN LA ENFERMEDAD DE STEINERT

1. ENFERMEDAD DEL TEJIDO DE CONDUCCIÓN
2. TAQUIARRITMIAS
3. **MIOCARDIOPATÍA DILATADA: poco sintomática**
4. **OTRAS:**
 - ▶ **Cardiopatía isquémica (R insulínica, disf. microvascular)**
 - ▶ **PVM (25-40%)**
 - ▶ **MH, MNC**



RIESGO DE MUERTE SÚBITA

- ▶ Causas de MS: tejido conducción
 - ▶ Asistolia (tras bradiarritmia severa)
 - ▶ Arritmia ventricular maligna

THE NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Electrocardiographic Abnormalities and Sudden Death in Myotonic Dystrophy Type 1

William J. Groh, M.D., M.P.H., Miriam R. Groh, M.S., Chandan Saha, Ph.D., John C. Kincaid, M.D., Zachary Simmons, M.D., Emma Cifaloni, M.D., Rahman Pourmand, M.D., Richard F. Otten, M.D., Deepak Bhakta, M.D., Girish V. Nair, M.D., M.S., Mohammad M. Marashdeh, M.D., Douglas P. Zipes, M.D., and Robert M. Pascuzzi, M.D.

- ▶ Factores riesgo independientes MS (**criterios de Groh**):
 1. ECG alto riesgo (no RS, PR>240ms, QRS >120ms, BAV 2º o 3º)
 2. Taquiarritmia auricular
- ▶ ECG predice mala evolución (MS, trast. conducción, DVI)
- ▶ ECG: alta sensibilidad y **VPN (>97%) para MS**.
- ▶ 20% mort a 6 años, 1/3 MS → alta frecuencia de arritmias V



TRATAMIENTO

- ▶ Guías dispositivos ACC/AHA/HRS 2008:
 - ▶ MP: recomendaciones sobre enfermedades neuromusculares
 - ▶ “Permanent pacemaker implantation is indicated for third degree and advanced second-degree AV block at any anatomic level associated with neuromuscular diseases with AV block, such as **myotonic muscular dystrophy**, Kearns-Sayre syndrome, Erb dystrophy (limb-girdle muscular dystrophy), and peroneal muscular atrophy, with or without symptoms.” **(IB)**
 - ▶ HV > 100 ms en EEF. **(IIA)**
 - ▶ “Implantation of a permanent pacemaker has been found useful *even in asymptomatic patients with an abnormal resting ECG or with HV interval prolongation* during electrophysiological study.” **HV > 70 ms (IIB)**
 - ▶ DAI: prevención secundaria.
- ▶ Fármacos: IECA, betabloqueantes, ...



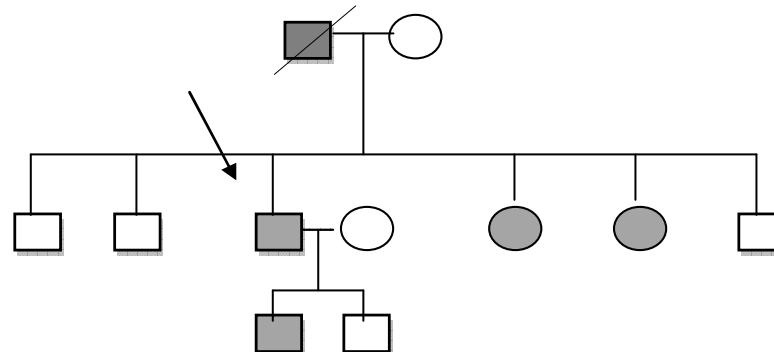
SEGUIMIENTO

- ▶ ECG, Holter y ecocardiograma anuales.
- ▶ EEF:
 - ▶ Síntomas sugestivos de arritmia (síncope, palpitaciones,...)
 - ▶ ECG sugestivo de trastorno de conducción infrahisiano (PR largo + QRS ancho)
 - ▶ Arritmia ventricular (EV frecuente, TVNS,...)
 - ▶ Historia familiar de MS/arritmia ventricular/MP



CASO CLÍNICO

- ▶ **Paciente índice:** afectados padre, 2 hermanas y 1 de sus hijos.



- ▶ Hijo afectado: BCRI y FEVI 50% (pendiente de RM)

CONCLUSIONES

- ▶ La afectación cardíaca es muy frecuente en la enfermedad de Steinert y su gravedad suele ser paralela a la de la afectación muscular.
- ▶ La patología del sistema de conducción es la más frecuentes y su velocidad de progresión es difícil de predecir.
- ▶ La taquicardia ventricular por reentrada rama-rama es característica de este sustrato patológico y potencialmente curable mediante ablación RF.
- ▶ La insuficiencia respiratoria es la 1ª causa de mortalidad. La muerte súbita representa hasta el 30% de la mortalidad en estos pacientes.
- ▶ El implante profiláctico de MP en pacientes asintomáticos con ECG anómalo y/o HV>70 ms es motivo de debate.
- ▶ No existen buenos predictores clínicos/ECG de TV espontánea.
- ▶ El beneficio del implante de DAI sobre la mortalidad de estos pacientes no ha sido evaluada.



BIBLIOGRAFÍA

- ▶ 1. Mathieu J, Allard P, Potvin L, et al. 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology* 1999;52:1658e62
- ▶ 2. Groh WJ, Groh MR, Saha C, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. *N Engl J Med* 2008;358:2688e97.
- ▶ 3. Pelargonio G, Dello Russo A, Sanna T, et al. Myotonic dystrophy and the heart. *Heart* 2002;88:665e70.
- ▶ 4. Antonini G, Giubilei F, Mammarella A, et al. Natural history of cardiac involvement in myotonic dystrophy: correlation with CTG repeats. *Neurology* 2000;55:1207e9.
- ▶ 5. Lazarus A, Varin J, Babuty D, Anselme F, Coste J, Duboc D. Long-term follow-up of arrhythmias in patients with myotonic dystrophy treated by pacing: a multicenter diagnostic pacemaker study. *J Am Coll Cardiol*. 2002;40:1645–52.
- ▶ 6. Groh WJ, Lowe MR, Zipes DP. Severity of cardiac conduction involvement and arrhythmias in myotonic dystrophy type 1 correlates with age and CTG repeat length. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2002;13:444e8.
- ▶ 7. Merino JL, Carmona JR, Fernandez-Lozano I, et al. Mechanisms of sustained ventricular tachycardia in myotonic dystrophy: implications for catheter ablation. *Circulation* 1998;98:541e6.
- ▶ 8. Bhakta D, Lowe MR, Groh WJ. Prevalence of structural cardiac abnormalities in patients with myotonic dystrophy type I. *Am Heart J* 2004;147:224e7.
- ▶ 9. Morner S, Lindqvist P, Mellberg C, et al. Profound cardiac conduction delay predicts mortality in myotonic dystrophy type 1. *J Intern Med* 2010;268:59e65.
- ▶ 10. Dello Russo A, Mangiola F, Della Bella P, et al. Risk of arrhythmias in myotonic dystrophy: trial design of the RAMYD study. *J Cardiovasc Med (Hagerstown)* 2009;10:51e8.
- ▶ 11. Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *Am Heart J* 2007;154:596e602.
- ▶ 12. Laurent V, Pellieux S, Corcia P, et al. Mortality in myotonic dystrophy patients in the area of prophylactic pacing devices. *Int J Cardiol* 2010 Mar 11. [Epub ahead of print]. PMID:20227121.
- ▶ 13. Epstein AE, DiMarco JP, Ellenbogen KA, et al. ACC/AHA/HRS 2008 guidelines for device-based therapy of cardiac rhythm abnormalities: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to revise the ACC/AHA/NASPE 2002 guideline update for implantation of cardiac pacemakers and antiarrhythmia devices): developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery and Society of Thoracic Surgeons. *Circulation* 2008;117:e350e408.



2010 Focused Update of ESC Guidelines on device therapy in heart failure

Recommendations in patients with heart failure and a concomitant class I pacemaker indication

Recommendations	Patient population	Class ^a	Level ^b	Ref. ^c
CRT-P/CRT-D ^d is recommended to reduce morbidity	NYHA function class III/IV LVEF $\leq 35\%$, QRS ≥ 120 ms	I	B	41–48
CRT-P/CRT-D ^d should be considered to reduce morbidity	NYHA function class III/IV LVEF $\leq 35\%$, QRS < 120 ms	IIa	C	—
CRT-P/CRT-D ^d may be considered to reduce morbidity	NYHA function class II LVEF $\leq 35\%$, QRS < 120 ms	IIb	C	—

Recommendations in patients with heart failure and permanent atrial fibrillation

Recommendations	Patient population	Class ^a	Level ^b	Ref. ^c
CRT-P/CRT-D ^d should be considered to reduce morbidity	NYHA function class III/IV LVEF $\leq 35\%$, QRS ≥ 130 ms Pacemaker dependency induced by AV nodal ablation	IIa	B	27–40
CRT-P/CRT-D ^d should be considered to reduce morbidity	NYHA function class III/IV LVEF $\leq 35\%$, QRS ≥ 130 ms Slow ventricular rate and frequent pacing ^e	IIa	C	—

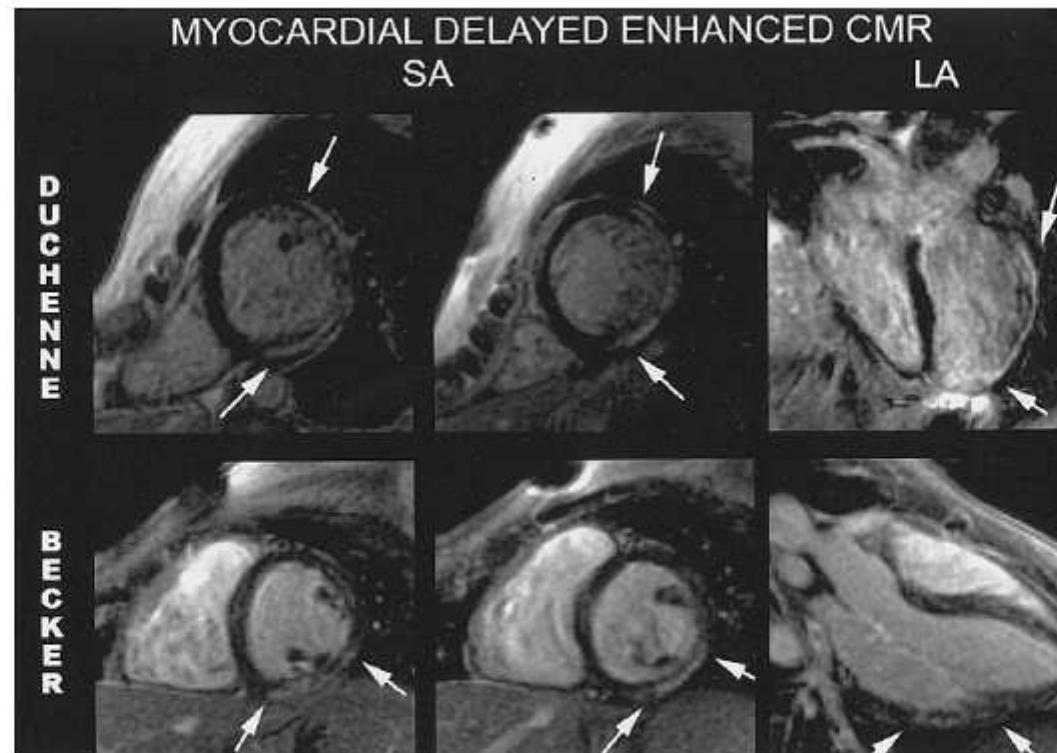


Figure 1 Myocardial Fibrosis in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy by CMR

Adjacent short-axis (SA) and long-axis (LA) views of 2 patients with muscular dystrophy (**top**: Duchenne, **bottom**: Becker) by cardiovascular magnetic resonance (CMR) using myocardial delayed enhancement technique. Between **arrows** are regions of myocardial delayed enhancement indicating myocardial fibrosis.