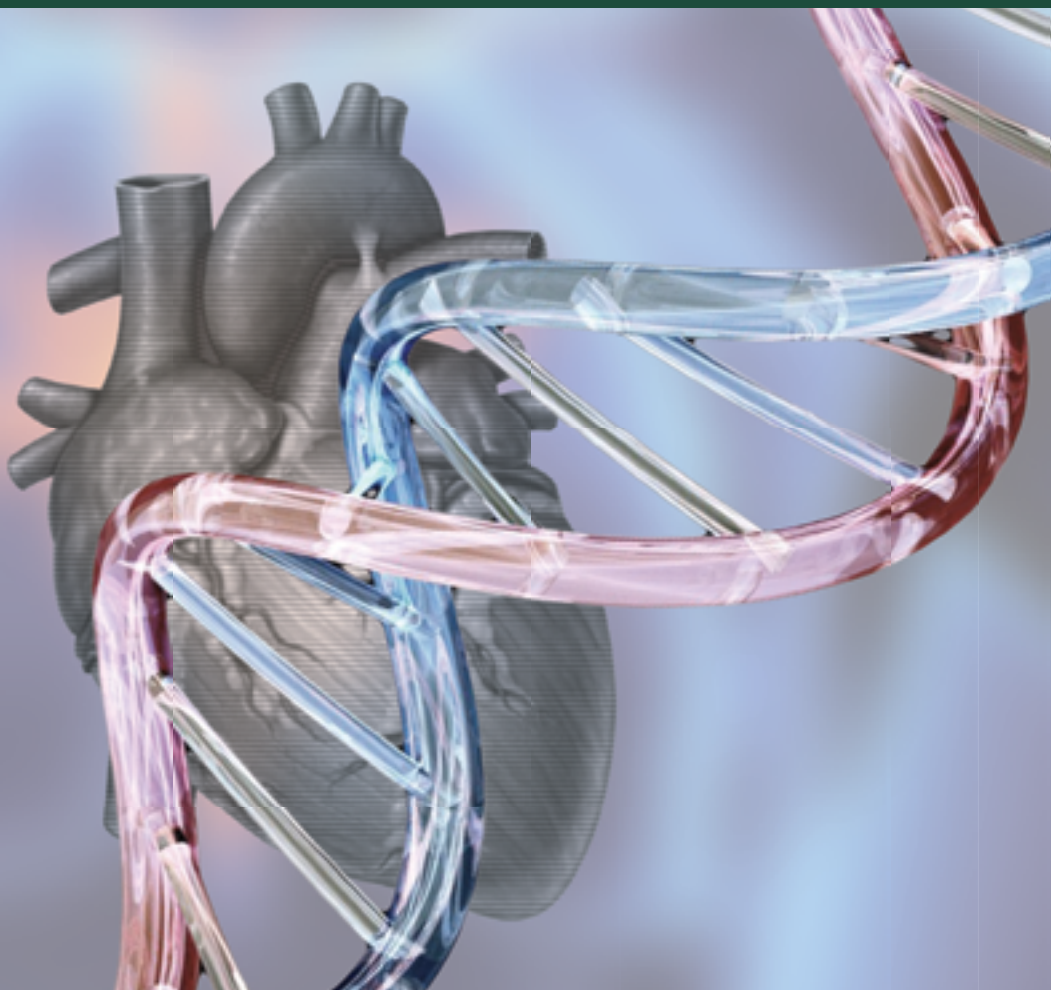


# Displazia aritmogenă de ventricul drept



**Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României****JURCUȚ, RUXANDRA**

**Displazia aritmogenă de ventricul drept** / Ruxandra Jurcuț, Monica Chivulescu,  
Carmen Ginghină. - București : Editura Medicală Antaeus, 2016

ISBN 978-606-8470-11-5

I. Chivulescu, Monica

II. Ginghină, Carmen

616.12

Dr. Ruxandra Jurcuț

Dr. Monica Chivulescu

Prof. Dr. Carmen Ginghină

*Displazia aritmogenă de ventricul drept*

Colecția Ghidul pacientului\*

ISBN 978-606-8470-11-5

Puteți accesa colecția Ghidul Pacientului\* și afla alte informații utile pe site-ul:

[www.ghidulpacientului.ro](http://www.ghidulpacientului.ro)

© Editura Medicală Antaeus

Reproducerea integrală sau parțială a textului, tabelor sau figurilor din această carte este posibilă numai cu acordul prealabil al Editurii Medicale Antaeus.

Drepturile de distribuție în țară și străinătate aparțin în exclusivitate Editurii Medicale Antaeus.

Editura Medicală Antaeus

email: [editura.antaeus@gmail.com](mailto:editura.antaeus@gmail.com)

Această publicație reprezintă o sursă de informare generală pentru dumneavoastră, dar nu poate substitui un consult medical. Pentru întrebări despre sănătatea dumneavoastră, tratament și alte aspecte ale îngrijirii, discutați cu medicul de familie sau cu un medic specialist.

# Displazia aritmogenă de ventricul drept

## Ghidul pacientului

**Ruxandra Jurcuț, Monica Chivulescu, Carmen Ginghină**

Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare „Prof.dr.C.C.Iliescu”

UMF „Carol Davila” București



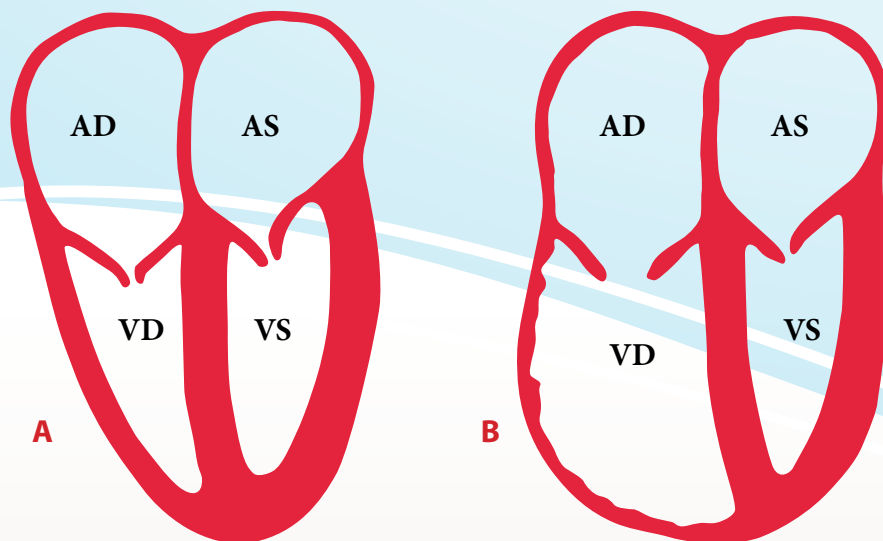
## Ce este displazia aritmogenă de ventricul drept?

Displazia aritmogenă de ventricul drept (DAVD) sau cardiomiopatia aritmogenă de ventricul drept este o boală rară în care celulele inimii sunt înlocuite treptat cu țesut gras și fibros (de aici venind numele de «displazie»). Dintre camerele inimii, cel mai des este afectat ventriculul drept, rareori fiind implicat și ventriculul stâng.

Consecințele acestor modificari pot fi apariția de aritmii, decesul brusc (în general prin aritmii, de aici venind și numele de «aritmogenă») și slaba funcționare a inimii (insuficiența cardiacă).

Displazia aritmogenă de ventricul drept este o boală care se moștenește și se transmite la descendenți și de aceea rudele dumneavoastră pot fi și ele afectate de această boală.

**Figura 1.** Reprezentare schematică a inimii normale (A) și din displazia aritmogenă a ventriculului drept (B)



## Care este frecvența în populație și ce populație este afectată?

Displazia aritmogenă de ventricul drept nu este foarte frecventă în populația generală. Se întâlnește în populație la aproximativ 1 din 5.000 de indivizi. DAVD este mult mai rară decât, de exemplu, hipertensiunea arterială care se întâlnește la 1 din 4 indivizi, sau decât cardiomiopatia hipertrofică, prezentă la 1 din 500 de indivizi. Boala este raportată mai frecvent la sexul masculin. Pacienții care încep să aibă simptome au în general între 20 și 60 de ani. Rareori se întâmplă ca boala să debuteze înaintea vârstei de 12 ani sau după 60 de ani.

## Cum se transmite boala?

Boala se transmite în general autozomal dominant, adică șansa de transmitere genetică a DAVD la descendenți este de 50%. Însă nu toți pacienții care sunt purtători ai aceluiași defect genetic vor dezvolta același grad de severitate a bolii. De asemenea, vârsta la care apar modificările cardiace este variabilă.

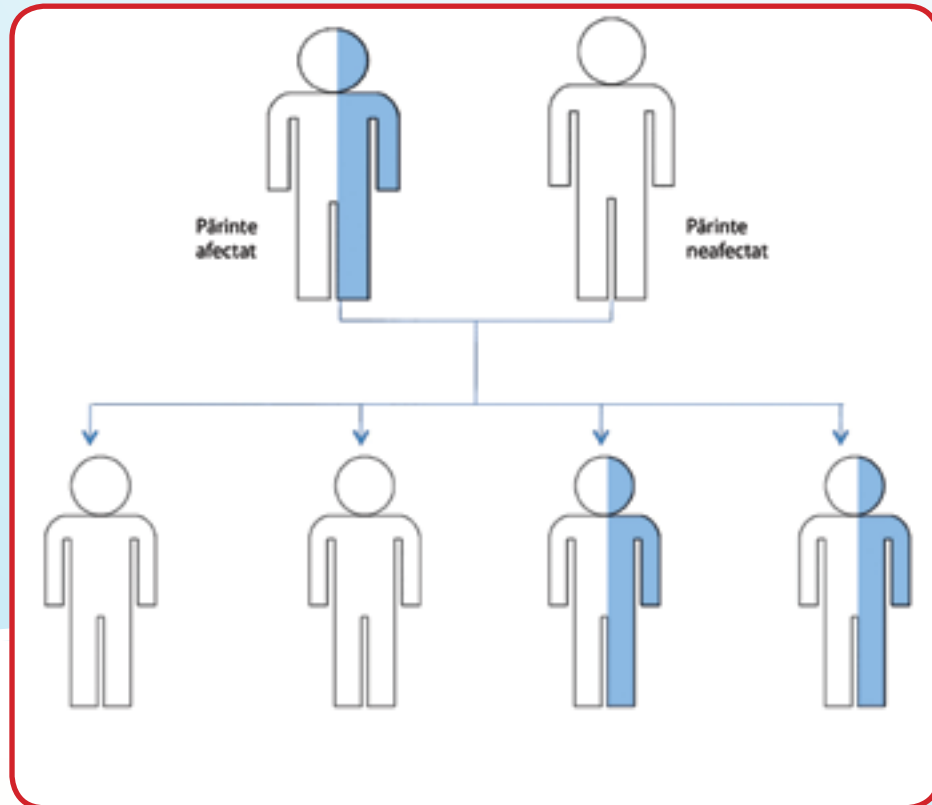
Mai există o formă specială de DAVD (numită sindromul Naxos) care se transmite autozomal recesiv (adică sunt șanse de transmitere la descendenți de 25%). În acest caz, boala se asociază cu afectare cutanată numită keratodermie (care înseamnă practic piele îngroșată, întărită și uscată) și cu păr creț, lănos. Genele defecte sunt cele care sunt responsabile de producerea unor proteine numite desmozomi, care fac legătura dintre celulele cardiace dar și celulele epiteliale din piele.

Există și defecte genetice ale unor gene care produc alte proteine în afara de desmozomi, dar mutațiile proteinelor desmozomale se întâlnesc în majoritatea cazurilor (60%).

Uneori, nu poate fi găsit în istoricul familial niciun alt pacient cu DAVD,

astfel încât există ipoteza în aceste cazuri că mutația este nouă la pacientul diagnosticat; ea poate fi ulterior transmisă descendenților. Toate aceste elemente vă pot fi explicate în cadrul unei consultații genetice.

♥ **DE REȚINUT:** *Îngrijirea bolii nu este deocamdată influențată de tipul mutației genetice. Totuși, testarea genetică este importantă deoarece poate ajuta la diagnosticul precis al bolii în forme incomplete clinic și la depistarea precoce a bolii la rudele de gradul I.*



**Figura 2.** Model de transmitere autozomal dominantă a unei boli de la părinți (dintre care unul singur purtător al mutației genetice – hașurat) la copii care au 50% șansa de a moșteni cromozomul afectat

## Dacă am moștenit gena înseamnă ca voi dezvolta și boala?

În general, cineva care a moștenit o modificare genetică sau o mutație genetică a moștenit de fapt predispoziția de a dezvolta boala. În cazul DAVD, mutația genetică singură nu este suficientă pentru a asigura dezvoltarea bolii și se consideră că este necesară și expunerea individului la alți factori (cunoscuți incomplet până în acest moment) care în asociere cu mutația genetică să ducă la dezvoltarea bolii.

## Care este mecanismul bolii?

Defectele genetice duc la formarea de proteine anormale care sunt incapabile să își îndeplinească rolul normal de a face legatura între celulele cardiace, mai ales în condiții de suprasolicitare a inimii. În cazul DAVD aceste proteine anormale sunt cel mai frecvent desmozomii. Rezultă ca răspuns un proces de inflamație, fibroză și înlocuire cu țesut gras la nivelul miocardului în special VD.

Acest lucru explică de ce efortul fizic intens, prelungit, care solicită inima crește riscul ca displazia aritmogenă să se manifeste mai devreme și de asemenea crește riscul de oprire cardiacă și deces brusc de cauză cardiacă. Acest lucru explică și de ce ventriculul drept este mai afectat de boală pentru că el este mai fragil, are perete mai subțire și o formă specială. Faptul că nu există o legătură fizică între celule face ca nici stimulul electric de la nivel cardiac să nu se transmită de la o celulă la alta așa cum ar fi normal.

## Care sunt simptomele cele mai frecvente?

Boala poate începe să se manifeste prin palpitații, amețeli, pierderea stării de conștiență sau poate chiar debuta prin aritmii severe care conduc la stop cardiac. Oboseala, sufocarea, senzația de lipsă de aer, umflarea picioarelor, balonarea sunt simptome care pot apărea mai târziu când boala este mai avansată.

În jur de 5% dintre pacienții cu această boală pot să nu aibă nici un fel de simptome până la diagnostic. Aceștia sunt diagnosticați întâmplător la o evaluare de rutină sau ajung în atenția medicului pentru că o rudă a fost diagnosticată cu DAVD.

## Ce teste diagnostice sunt necesare pentru a afla dacă am davd?

Pentru a afirma că un individ suferă de DAVD sunt necesare îndeplinirea unor criterii de diagnostic. Nu există un singur test care pune cu certitudine diagnosticul. La prima vizită la medic, veți fi întrebați dacă rudele dumneavoastră au decedat brusc din cauza unei patologii cardiace și se vor face următoarele investigații:

**1 Electrocardiograma (ECG)** înregistrează activitatea electrică a inimii. Aceasta este anormală la marea majoritate a pacienților cu DAVD. Un ECG normal face ca diagnosticul de displazie aritmogenă să fie improbabil dar nu exclude această posibilitate. Cel mai adesea, modificările electrice sunt primele care apar de-a lungul timpului.

**2 Electrocardiograma prin mediere de semnal** permite identificarea și analizarea potențialelor tardive ventriculare. Cu cât inima este mai afectată de boală, cu atât mai mare este probabilitatea ca electrocardiograma cu mediere de semnal să fie anormală. Pentru pacient se desfășoară ca o electrocardiogramă standard dar durata procedurii este mai lungă.

**3 Monitorizarea ambulatorie Holter ECG** reprezintă înregistrarea continuă a activității electrice a inimii timp de 24h. Această investigație susține demersul diagnostic, evaluând și riscul ca inima să dezvolte un ritm anormal susceptibil de a pune în pericol viața pacientului.

**4 Evaluarea imagistică a structurii și funcției inimii** se face cel mai des

**Figura 3.**  
Traseu EKG cu modificare tipică pentru DAVD – săgeata indică prezența undei epsilon



prin **ecocardiografie**. Aceasta este o investigație simplă prin care medicul, cu ajutorul ultrasunetelor, reușește să vadă aspecte sugestive pentru displazie aritmogenă precum mărirea și disfuncția camerelor cardiace drepte, și eventuala afectare a cavităților stânga.

**5 Rezonanța magnetică cardiacă** este o modalitate imagistică mai precisă, prin care medicul poate afla dacă există grăsime sau fibroză în structura inimii și prin care poate obține informații privind mărirea camerelor cardiace și funcția inimii. Rezonanța magnetică este modalitatea ideală de a evalua și urmări rudele de gradul I asimptomatice ale pacienților cu DAVD.

**6 Biopsia endomiocardică** este tehnica prin care se recoltează o cantitate mică de țesut cardiac care se analizează la nivel microscopic. Este rar folosită astăzi din cauză că un test negativ nu exclude boala fiindcă modificările nu sunt omogene, ci distribuite la întâmplare. Prin urmare, fragmentul de țesut recoltat poate fi sănătos în timp ce zonele învecinate pot fi atinse de modificări patologice.

**7 Testarea genetică** permite identificarea unei mutații genetice res-

ponsabile de producerea bolii. La 60% din pacienții cu DAVD putem identifica o mutație genetică, dar lipsa identificării unei mutații nu înseamnă că pacientul nu are această boală. O dată cu identificarea unei mutații genetice la pacientul bolnav de DAVD, testarea genetică se folosește la rudele acestuia. Purtătorii aceleași mutații genetice vor beneficia de urmărire pe durata întregii vieți pentru că boala se poate manifesta la diferite vârste. Rudele pacienților la care mutația genetică nu este prezentă nu au șanse de a dezvolta boala și pot opri urmărirea.

### DE REȚINUT

- ♥ *Diagnosticul de DAVD se stabilește numai de către medicul cardiolog. În general pacienții sunt urmăriți în centre specializate și cu experiență în tratamentul acestei boli.*
- ♥ *Investigațiile necesare diagnosticului sunt stabilite de către medicul cardiolog curant. În mod similar, evaluarea clinică a rudelor pacienților cu displazie aritmogenă este efectuată de către medicul cardiolog. Analizând particularitățile fiecarui caz, acesta va decide utilitatea și necesitatea testării genetice atât în cazul pacientului cu boală dar și, ulterior, în cazul rudelor acestuia.*
- ♥ *Dacă este cazul, se va lua în calcul și consultul de genetică medicală și consilierea genetică pentru a facilita înțelegerea mecanismelor genetice care stau la baza transmiterii bolii (mai ales în cazul în care se ia în calcul o sarcină în cuplurile în care unul dintre membri are boala).*

## Care este riscul de deces de cauză cardiacă?

### Cum poate fi prevenit?

— Prevenirea decesului brusc de cauza cardiacă este scopul principal al îngrijirii DAVD. Acesta poate fi prevenit prin implantarea unui cardiodefibrilator intern. Indicația de cardiodefibrilator implantabil este stabilită de către medicul cardiolog în colaborare cu medicul electrofiziolog în funcție de particularitățile fiecarui caz. Există indicații unanim acceptate de către comunitatea științifică internațională iar ghidurile de practică în acest domeniu sunt continuu modificate în funcție de progresele științifice acumulate.

Cardiodefibrilatorul implantabil este un dispozitiv ce este atașat

inimii și monitorizează permanent activitatea electrică. Atunci când detectează ritm anormal eliberează curenți electrici sau șocuri electrice care redresează ritmul.

Cardiodefibrilatorul implantabil nu este recomandat de rutină pentru rudele pacientului care au fost diagnosticate cu DAVD. Pentru că aceste rude sunt diagnosticate devreme într-un stadiu precoce de boală, restricția de a face efort fizic și tratamentul scad riscul de deces sub cel care impune implantarea unui cardiodefibrilator. Însă, aceștia vor fi urmăriți întotdeauna îndeaproape de medic, iar dacă apar semne care să indice creșterea riscului aritmic se vor lua decizii în consecință.

Majoritatea pacienților care respectă recomandările privind limitarea activității fizice evoluează bine. O dată ce aritmiile sunt controlate prin medicație sau prin implant de cardiodefibrilator, foarte puțin pacienți decedază din cauza acestei boli. Aceasta înseamnă că pot fi mai mulți pacienți care pot ajunge mai târziu la stadiul la care inima devine insuficientă și necesita transplant cardiac.

## Care este tratamentul bolii? Ce stil de viață trebuie ales?

Tratamentul are mai multe variante în funcție de prezentarea clinică și constă în terapie cu medicamente, implantul unui cardiodefibrilator, ablația cu cateter, restricția de a face efort și prevenirea progresiei bolii.

**Medicamentele** au un rol important în diminuarea simptomelor și prevenirea aritmiilor. Betablocantele sunt o clasă de medicamente prescrise la aproape toți pacienții pentru că au un efect demonstrat de reducere a riscului de deces brusc de cauză cardiacă. În ceea ce privește antiaritmicele se pot folosi mai multe clase de medicamente, la indicația cardiologului. Când boala este avansată și se ajunge la insuficiență cardiacă, este recomandat un regim alimentar sărac în sare. Inhibitorii enzimei de conversie a angiotensinei sunt recomandați și ei la pacienții cu DAVD dacă există semne de boală avansată.

**Ablația cu cateter a aritmiilor** este o altă opțiune terapeutică la pacienții cu DAVD care au tahicardii ventriculare frecvente. Ablația cardiacă funcționează prin cicatrizarea sau prin distrugerea țesutului cardiac care declanșează un ritm anormal. Rolul ablației prin cateter la pacienții cu DAVD este să crească calitatea vieții scăzând frecvența episoadelor de tahicardie ventriculară. Ablația cu cateter nu va fi aplicată decât după ce medicamentele antiaritmice s-au dovedit a fi ineficiente în a reduce numărul episoadelor de tahicardie ventriculară. Uneori sunt necesare mai multe cure de ablație a aritmiilor pentru a se obține un rezultat.

**Defibrilatorul implantabil** este soluția de ales pentru pacienții care au trecut printr-un stop cardiac resuscitat sau episoade de tahicardie ventriculară susținută mai ales dacă este dificil tolerată hemodinamic.

### Care este intervalul optim de urmărire?

Rudele pacienților cu DAVD trebuie evaluate cel puțin o dată pentru a se verifica dacă sunt și ei posibil purtători ai bolii. Rudele pacienților cu displazie aritmogenă sunt supuse unor investigații medicale la un interval de 2-3 ani în scopul de a depista eventuala prezență a bolii.

Având în vedere că DAVD nu apare în general sub vârsta de 12 ani, adolescenții pot începe a fi evaluați pentru prima dată după această vârstă. Urmărirea se va face la interval de 2-3 ani până în jurul vârstei de 60 de ani. Orice evaluare medicală include un dialog cu medicul, o examinare propriu-zisă, o electrocardiogramă, o electrocardiogramă prin mediere de semnal, monitorizare Holter ECG pe cel puțin 24 de ore, test de efort, ecocardiografie. Dacă aceste teste sunt anormale, se poate merge mai departe cu investigațiile.

Urmărirea pacienților cu DAVD se va face la indicația medicului curant, funcție de stadiul bolii, cel puțin anual.

### Este sarcina sigură la pacientele cu displazie aritmogenă de ventricul drept?

Sarcina poate fi bine tolerată de pacientele cu DAVD chiar dacă acestea iau medicamente și sunt purtătoare ale unui cardiodefibrilator implantabil. Există însă anumite medicamente care pot face rău fătului în timpul sarcinii. De aceea, medicul dumneavoastră poate decide temporar întreruperea medicației sau înlocuirea ei cu alta.

♥ **DE REȚINUT** *Dacă planuiți o sarcină, ar trebui să consultați cardiologul dumneavoastră și obstetricianul cât mai curând pentru a discuta modalitatea optimă de urmărire în timpul sarcinii și modul în care ar fi bine să nașteți.*

### Dacă am displazie aritmogenă, trebuie să evit anumite medicamente sau substanțe?

Pacienții care sunt predispuși la aritmii ar trebui să evite stimulentele de orice fel precum nicotina și cafeina, precum și medicamente cu efect de stimulare precum este pseudoefedrina care se administrează în răceli sau viroze.

Pacienții sunt de asemenea sfătuiți să limiteze consumul de alcool.

Dacă luați medicamente care suprimă aritmiile sau mențin ritmul normal, atunci expunerea limitată la stimulente nu ar trebui să fie o problemă. Aritmiile pot fi generate de mulți factori declanșatori printre care și febra, dezechilibrele electrolitice și reducerea absorbției medicamentelor care controlează aritmiile. De aceea, evitarea acestor situații este la fel de importantă ca și evitarea stimulentelelor. Administrarea de medicamente anti-răceala cu conținut de pseudoefedrină pentru câteva zile nu vă expune la aritmii dacă boala este controlată. Totuși, aritmiile pot apărea fără o cauză aparentă și trebuie să înțelegeți că uneori nu ați fi putut face nimic pentru a evita această situație.

Nu este recomandat să luați orice tip de medicație fără să consultați medicul cardiolog.

## **Este efortul fizic recomandat în displazia aritmogenă de ventricul drept?**

**Restricția de a face efort fizic** este o recomandare importantă. Deceșul brusc de cauză cardiacă la pacienții cu DAVD se produce adesea în timpul efortului. Există și ipoteza că exercițiul fizic intens este un factor care accelerează dezvoltarea displaziei aritmogene și a progresiei bolii către insuficiență cardiacă la pacienții cu mutație genetică. De aceea, pacienților cu diagnostic probabil sau cert de displazie aritmogenă de ventricul drept le este interzisă participarea în sporturi competiționale și recreaționale precum ciclismul, jogging-ul, înotul pe distanțe lungi și ridicarea greutăților. Se recomandă ca activitatea fizică să fie limitată la activități de intensitate scăzută precum mersul sau golful.

Displazia aritmogenă de ventricul drept este o boală care progresează lent. Până în prezent, cea mai importantă modalitate de a preveni progresia bolii este restricția efortului fizic.

### **DE REȚINUT**

- ♥ *Restricția efortului fizic nu înseamnă absența efortului fizic și repausul continuu la pat! Pacienții sunt încurajați să aibă o viață cât mai aproape de una normală.*
- ♥ *Alegerea meseriei ar trebui să țină cont de nivelul de efort fizic permis.*
- ♥ *Sportul de performanță ar trebui evitat/interzis!*





