

Nota clínica

Taquicardia ventricular en mujer portadora de distrofia muscular de Duchenne

M. Díaz^a, A. Vidal^b, E. Calvo^a, A. Gascón^c, L. Mouronval^a

^aSERVICIO DE MEDICINA INTERNA. ^bESPECIALISTA MFyC. ^cSERVICIO DE NEFROLOGÍA. HOSPITAL GENERAL OBISPO POLANCO, TERUEL.

RESUMEN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se debe a mutaciones en el gen de la distrofia en el locus Xp21 del brazo corto del cromosoma X y es la distrofia muscular más prevalente en la población general, apareciendo en 1 de cada 3.500 varones. Las mujeres portadoras pueden presentar síntomas a nivel de la musculatura esquelética así como afectación miocárdica, con alteraciones de la conducción y el ritmo que se manifiestan como bloqueos auriculoventriculares, bloqueos de rama y arritmias (taquicardia sinusal, flutter auricular, taquicardia supraventricular, fibrilación auricular, taquicardia ventricular y muerte súbita).

Presentamos una mujer de 64 años, portadora de DMD cuya primera manifestación de afectación miocárdica fue una taquicardia ventricular que cedió con amiodarona. Un estudio posterior mostró un ventrículo izquierdo dilatado con aquinesia de segmentos posteriores y lateral medio y fracción de eyección del 47%.

Se comenta la rareza de estos hallazgos y se insiste en la necesidad de seguir sistemáticamente a estas pacientes, mediante electrocardiograma y ecocardiograma periódicos.

Palabras clave: *Distrofia muscular de Duchenne. Taquicardia ventricular.*

ABSTRACT

Ventricular tachycardia in a female with Duchenne's muscular dystrophy

Duchenne's muscular dystrophy is due to mutations in the dystrophin gene in the Xp21 locus in the short arm of the X chromosome. It is the most prevalent muscular dystrophy among the general population, occurring in 1 out of every 3,500 males. Female carriers may evidence skeletal musculature symptoms as well as myocardial involvement, with derangements of conduction and rhythm manifesting as atrioventricular blockade, bundle branch blockade and arrhythmias (sinus tachycardia, atrial flutter, supraventricular tachycardia, atrial fibrillation, ventricular tachycardia and sudden cardiac death). We here report the case of a 64-year-old female, Duchenne's dystrophy carrier, in whom the first manifestation of myocardial involvement was ventricular tachycardia remitting under amiodarone therapy. A later study evidenced a dilated left ventricle with acynesia of posterior, lateral and medial segments and with a 47% ejection fraction. The rarity of these findings is stressed, as well as the need to systematically follow up these patients through regular angio- and echocardiography.

Key Words: *Duchenne's muscular dystrophy. Ventricular tachycardia*

INTRODUCCIÓN

La presencia de síntomas de distrofia muscular de Duchenne (DMD) en mujeres portadoras es infrecuente¹. Ocasionalmente se encuentran arritmias y raramente episodios de taquicardia ventricular sostenida² (TV). Presentamos el caso de una paciente portadora de DMD cuya primera manifestación de afectación miocárdica fue una TV.

CASO CLÍNICO

Mujer de 64 años portadora de DMD con disnea habitual de medianos esfuerzos. Acude a urgencias de nuestro hospital por malestar general, náuseas, vómitos, palpaciones y aumento brusco de su disnea. Exploración física: paciente grave, pálida, sudorosa y con signos de hipoperfusión periférica. Tensión arterial 64/40 mmHg, frecuencia cardíaca 202 lpm,

Correspondencia: Marcos Díaz Hurtado.
Avda. Sanz Gadea 10, 7º B.
44002 Teruel
E-mail: doctordiaz@terra.es

Fecha de recepción: 1-4-2003
Fecha de aceptación: 15-3-2004

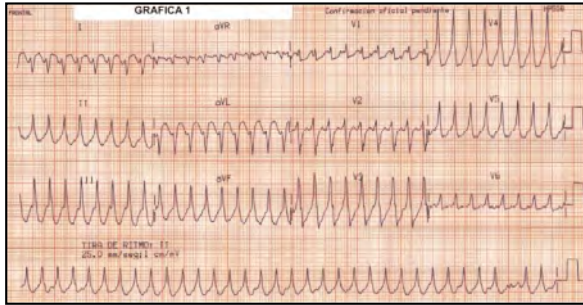


Figura 1.

saturación de oxígeno 93% respirando aire ambiente. Auscultación: soplo sistólico III/IV en foco mitral, crepitantes pulmonares bibasales. Electrocardiograma (Figura 1): taquicardia a 202 spm de QRS ancho (0,12 mm) con presencia de imagen RS en derivaciones precordiales derechas, intervalo RS superior a 100 milisegundos, en la tira de ritmo: disociación AV y latido de fusión. Se procedió a infundir coloides y se administró bolo intravenoso de lidocaína (75 mg) sin que se produjera cardioversión de la TV. Se inició impregnación con amiodarona (300 mg) pasando a ritmo sinusal sin precisar cardioversión eléctrica, desapareciendo los síntomas y elevándose la tensión arterial. Una ecocardiografía realizada posteriormente evidenció ventrículo izquierdo dilatado con aquinesia de los segmentos posteriores y lateral medio, con fracción de eyección 47%.

DISCUSIÓN

La DMD representa la distrofia muscular más prevalente en la población general con 1 de cada 3500 nacidos varones. Se debe a mutaciones sobre el gen de la distrofina, una proteína relacionada con el mantenimiento de la integridad del sarcolema, en el locus Xp21 del brazo corto del cromosoma X. Su ausencia produce procesos degenerativos en los mioцитos desembocando en fibrosis y desestructuración de las fibras musculares. Las enfermedad se manifiesta principalmente en

el varón, caracterizándose por debilidad proximal de aparición en la infancia, alteraciones mentales, cardiomiopatía e insuficiencia ventilatoria³.

Las madres portadoras pueden presentar síntomas a nivel de la musculatura esquelética, en forma de debilidad de distribución asimétrica, de predominio en cinturas, junto con calambres musculares con el ejercicio. También pueden presentar afectación miocárdica, debido a zonas fibróticas e hipertrofia de distribución heterogénea, principalmente a nivel de pared posterobasal del ventrículo izquierdo y septo interventricular³. Estos cambios distróficos condicionan la aparición de circuitos de re-entrada y zonas de inestabilidad eléctrica con alteraciones de la conducción y el ritmo que se manifiestan como bloqueos cardiacos, bloqueos de rama y arritmias⁴.

Entre las arritmias más frecuentes en las portadoras de DMD se encuentran la taquicardia sinusal, flutter auricular y, en menor medida, taquicardia supraventricular y fibrilación auricular⁵. La aparición de taquicardia ventricular, incluso con muerte súbita, es muy infrecuente², siendo esta arritmia propia de estadios avanzados con miocardiopatía dilatada.

En el varón con DMD la presencia en el electrocardiograma de ondas R altas en precordiales derechas y aumento del ratio R/S con ondas Q profundas en las derivaciones I, aVL, V5 y V6, es un marcador precoz muy sensible de cambios a nivel miocárdico. Sin embargo estos hallazgos son raros en las mujeres portadoras, siendo el único dato constante de afectación miocárdica el aumento de la relación R/S en precordiales derechas V1 y V2 respecto a mujeres normales⁶.

Nuestra paciente, a pesar del diagnóstico establecido de portadora de DMD, no presentaba cambios típicos electrocardiográficos. Tampoco se le habían realizado controles ecocardiográficos que hubieran permitido detectar precozmente la miocardiopatía dilatada. Debido a su edad, la aparición de cierto grado de disnea de esfuerzo había pasado inadvertida y sólo la presencia del episodio de TV resuelta en el servicio de urgencias hizo sospechar el diagnóstico. Por ello se insiste en la necesidad de seguir sistemáticamente a estas pacientes, mediante electrocardiograma y ecocardiograma periódicos¹.

BIBLIOGRAFÍA

1- Hoogerwaard EM, Bakker E, Ippel PF, Oosterwijk JC, Majoor-Krakauer DF, Leschot NJ, et al. Signs and symptoms of Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy among carriers in The Netherlands: a cohort study. *Lancet* 1999;353:2116-9.
 2- Marchesi S, Alkhimovitch O, Cirrincione C, Galloni G, Pellegrini A, Russo TE, et al. Tipico elettrocardiogramma in contesto atipico. Ovvero: quando anamnesi ed elettrocardiogramma sono determinanti per una diagnosi complessa. *Ital Heart J* 2002;3:949-51.
 3- Sasaki K, Sakata K, Kachi E, Hirata S, Ishihara T, Ishikawa K. Sequential changes in cardiac structure and function in patients with Duchenne ty-

pe muscular dystrophy: a two-dimensional echocardiographic study. *Am Heart J* 1998;135:937-44.
 4- Politano L, Nigro V, Nigro G, Petretta VR, Passamano L, Papparella S, et al. Development of cardiomyopathy in female carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophies. *JAMA* 1996;275:1335-8.
 5- Ruchardt A, Eisenlohr H, Lydtin H. Myocardial involvement in carrier states for Duchenne muscular dystrophy. A rare cause of supraventricular arrhythmia. *Dtsch Med Wochenschr* 1998;123:930-5.
 6- Lane RJ, Gardner-Medwin D, Roses AD. Electrocardiographic abnormalities in carriers of Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 1980;30:497-501.