

## FAMÍLIA COM PREDOMINÂNCIA DO COMPROMETIMENTO CARDÍACO NA DOENÇA DE STEINERT

MARCOS DE BRITTO PEREIRA, CLÁUDIO CIRENZA, FABIO SANDOLI DE BRITTO,  
EDSON FERREIRA DE PAIVA, WONG CHIU PING  
São Paulo, SP

*Estudaram-se mãe e dois filhos em que se diagnosticou doença de Steinert. A mãe, com 49 anos de idade, apresentava o envolvimento neuromuscular; atrofia muscular miotônica em face, pescoço e extremidades distais; e recebeu um marcapasso definitivo por 2 episódios sincopais e exame cardiológico que evidenciava ECG com P-R de 250 ms, QRS de 130 ms com BRE e EEF evidenciando intervalos AH de 140 ms PRE do NAV de 590 ms, ponto de Wenckebach de 115 bpm, e intervalo HV de 80 ms antes e 95 ms após estresse pela procainamida. Em função do caráter hereditário autossômico dominante com relativa raridade de manifestações cardíacas tão evidentes (relata-se até 80% de alterações eletrocardiográficas, mas menos de 15% com sintomas), procedeu-se à avaliação de seus 2 filhos (F1 e F2): F1 (Masc., 31 anos) com P-R de 180 ms e QRS de 100 ms; e F2 (Fem., 27 anos) com P-R de 200 ms e QRS de 100 ms, ambos com HBAE. Os ecocardiogramas foram normais e o Holter evidenciou bradicardia acentuada em ambos e BRE intermitente FC dependente (fase 3) em F2. O EEF revelou: F1 e F2 com função AV normal; F1 com HV de 70 ms antes e após procainamida e F2 com 80 ms antes e 130 ms após procainamida. Todos os 3 pacientes apresentavam função do NS normal e F2 vem sendo acompanhada quanto ao aparecimento de sintomas. Conclui-se que, apesar de ser eventualmente raramente sintomática, a degeneração do sistema de condução IV é característica que deve merecer atenção na doença de Steinert.*

## FAMILY WITH MAIN CARDIAC INVOLVEMENT IN STEINERT'S DISEASE

*We report an affected family (mother and two children) with prominent cardiac form as reflected by the mother, 49, with neuromuscular signs (muscular atrophy of face, neck and distally in the extremities) who received an implantable pacemaker after 2 consecutive episodes of syncope and baseline EKG with P-R of 250 ms, QRS of 130 ms (LBBB) and conduction system intervals displaying overt widening (AH of 140 ms with a ERP of junction tissue of 590 ms, and Wenckebach point of 115 bpm; and HV of 80 ms before and 95 ms after pharmacological stress with procainamide). As long as its mode of inheritance is autosomal dominant, the cardiovascular examination of her two affected seablings (F1 and F2) revealed: F1 (male, 31), with P-R of 180 ms and QRS of 100 ms; F2 (female, 27), with P-R of 200 ms and QRS of 100 ms, both with left axis deviation. Echocardiographic studies were normal in both, but Holter studies showed remarkable bradycardia in both and intermittent rate-related (phase 3) LBBB in F2. Also for F1 and F2 conduction system intervals, except for AH (normal in both), displayed severe widening (HV of 70 ms in F1 and of 80 ms in F2, but only in this later with a procainamide stress extra widening to 130 ms). All three patients showed normal NS function, as usual for the disease. F2 is kept under close surveillance for the appearance of any symptom. In conclusion, although rarely symptomatic, the intensity of IV conduction system damage should not be disregarded in this condition.*

Arq Bras Cardiol 57/6: 469-472—Dezembro 1991

plexo diagnóstico, diferenciando-o de outras síndromes distróficas, já em 1909. Dois anos após Griffith<sup>4</sup> registrou o envolvimento cardíaco da condição, pela presença de bradicardia sinusal intensa em ausência de bloqueios. As manifestações clínicas da doença de Steinert ocorrem geralmente entre terceira e quarta décadas de vida, com sobrevida não raro até a sétima década. É a afecção hereditária neuromuscular mais frequente no adulto e no idoso, geralmente representando diagnóstico difícil em situações de baixa expressividade fenotípica ou de apresentações atípicas, relacionadas com músculo liso<sup>5</sup> ou cardíaco<sup>6</sup>. A apresentação clássica, muscular esquelética, consiste em atrofia preferencial da musculatura facial, do pescoço e distal das extremidades, com resposta tipicamente miotônica a estímulos mecânicos ou elétricos, justificando os três nomes encontrados na literatura: miotonia atrofica, distrofia miotônica ou atrofia miotônica. Os demais sinais consistem, em ordem de frequência: catarata, atrofia gonadal, calvície frontal e retardo mental. Apresentamos os casos de mãe e dois filhos com predominância de manifestações cardiovasculares com ênfase na gravidade do comprometimento do sistema de condução.

### RELATO DOS CASOS

Mulher de 49 anos (fig. 1), com atrofia muscular facial e de pés e mãos do tipo miotônica, com história familiar de dois irmãos, um deles falecido subitamente, e mais dois sobrinhos e dois filhos (F1 e F2, vide a seguir) com os sinais somáticos da doença de Steinert, predominando atrofia facial e retardo mental em F1 e catarata e 130 ms com morfologia de bloqueio de ramo



Fig. 1 - Paciente de 49 anos com doença de Steinert (F1).

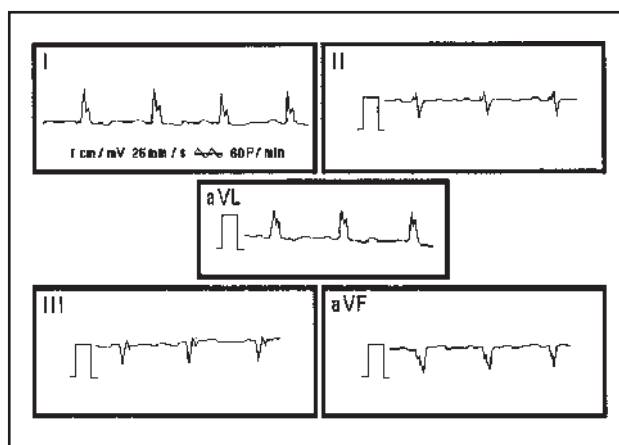


Fig. 2—Paciente com doença de Steinert com bloqueio de ramo esquerdo e BAV e 1º grau.

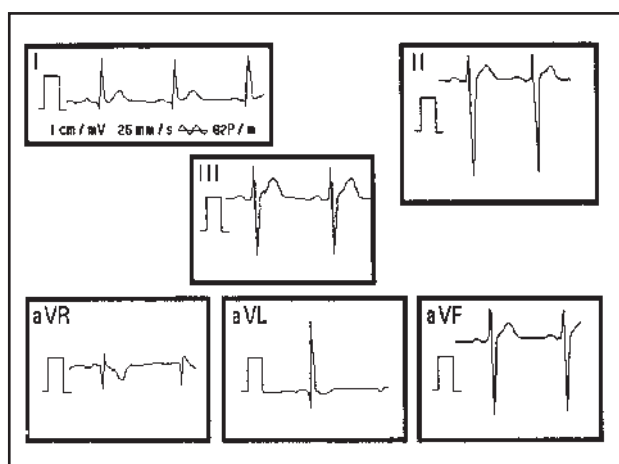


Fig. 3—Paciente F1 relevando importante desvio de eixo para esquerda.



Fig. 4—27 anos, filha da paciente (F2).

atrofia muscular em F2, se apresentou após dois episódios sincopais consecutivos com ECG evidenciando intervalos PR de 250 ms e QRS

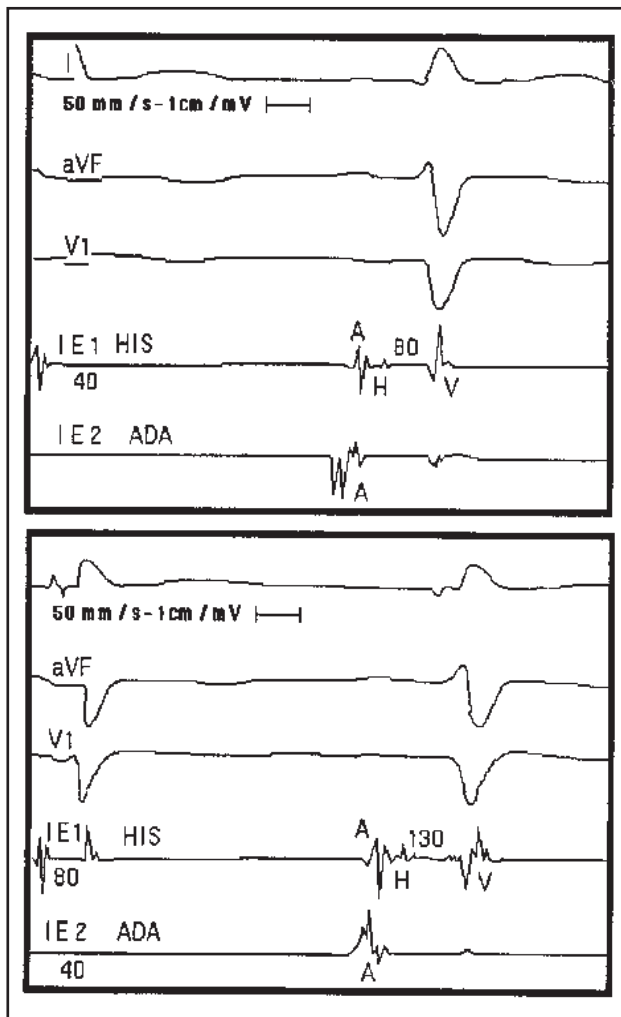


Fig. 5—A) Estudo eletrofisiológico da paciente F2 (ADA = atrio direito alto); B) após procainamida, 1g, EV.

de esquerdo (BRE) fig. 2. Foi submetida a um estudo eletrofisiológico que revelou função normal do nó sinusal (NS), ponto de Wenckebach em 115 batimentos por minuto, alargamento do intervalo AH para 140 ms com período refratário efetivo do nó AV aumentado para 590 ms. O intervalo HV encontrava-se aumentado (80 ms) com piora (95 ms) após estresse farmacológico pela procainamida. A paciente foi tratada pelo implante de marca-passo definitivo. A seguir foram avaliados seus filhos, quanto a existência de cardiopatia grave associada. F1 (homem de 31 anos) foi o que mostrou menos alteração de risco; seu ECG revelava intervalo PR de 180 ms e QRS de 100 ms com desvio patológico do eixo para a esquerda e gravação em sistema Holter com destaque para bradicardia sinusal e estudo eletrofisiológico com função do NS normal, intervalo AH normal e prolongamento do intervalo HV (70 ms), porém sem alteração com

administração de procainamida, fig. 3. F2 (mulher de 27 anos, fig. 4), apesar de assintomática, revelou vários sinais de comprometimento do sistema de condução, seletivamente intraventricular, com P-R de 200 ms, QRS de 100 ms, desvio patológico do eixo para a esquerda, vários episódios de BRE intermitente freqüência-dependente (bloqueio de fase 3) no Holter, e padrão de esgotamento pós-hissiano também pelo estudo invasivo, com índices normais para o NS e para o intervalo AH, mas HV bem alargado (80 ms) com piora após a infusão de procainamida (130 ms), fig. 5. Os estudos ecodopplercardiográficos de F1 e F2 eram normais.

## DISCUSSÃO

O diagnóstico da miotonia atrófica (doença de Steinert) se baseia no trinômio: história familiar, sinais somáticos e miotonia reflexa. A prevalência de acometimento cardíaco varia desde 16% em estudo de revisão com 252 casos que levaram em conta apenas a sintomatologia<sup>6</sup> até 78% em estudo com 45 casos e acompanhamento por até 4,6 anos que valorizava simples alterações eletrocardiográficas<sup>7</sup>. De forma geral os achados mais frequentes são PR acima de 200 ms (30%), bradicardia sinusal (15%), QRS acima de 80 ms (15%), desvio do eixo para a esquerda (12%), bloqueos fasciculares (7%), embora o desenvolvimento de síncope, bloqueio AV de 2º grau ou mesmo bloqueio AV total ou taquiarritmias malignas seja relato excepcional na literatura com incidência inferior a 1% em sotas as séries<sup>6+++</sup>. Em geral a sintomatologia cardíaca, quando presente, é tardia em relação ao quadro neuromuscular, mas enfatiza-se o fato do envolvimento cardíaco, apesar de evolutivo, não guardar correlação com a gravidade global da condição<sup>7</sup>. A prevalência da miotonia atrófica é da ordem de 5,5 / 100.000 casos na Espanha<sup>8</sup>, e a caracterização genética da condição já está bem definida, inclusive com marcadores bem específicos para o gene localizado no cromossomo 19, em local de domínio da creatinoquinase muscular esquelética<sup>9</sup>. Assim, embora seja bem conhecida e definida, poucos estudos se preocuparam em caracterizar o grau de acometimento do sistema de condução na doença de Steinert. Fica evidente que as famílias com indicadores clínicos de gravidade, como morte súbita ou síncope, seja de utilidade esta caracterização, como apresentado neste relato.

## AGRADECIMENTOS

Aos serviços de hemodinâmica do hospital São Paulo, de ecocardiografia do Multidiagnose SA e de eletrocardiografia dinâmica do Procor-dis pela realização dos exames destes pacientes.

## REFERÊNCIAS

1. Déleage—Etude clinique sur la maladie de Thomsen, These de Paris, 1890 Paris: Gaston Dion, (apud ref: (2) e (3)).
2. Batten FE e Gibb HP—Myotonia Atrophica, Brain, 1909, 32: 187-205,
3. Steinert H—Myopathologische Beitrage: Uber das cenische und anatomische Bild des Muskelschwunds der Myotoniker, Deutsch Z NervenheilK, 1909, 37: 58-104.
4. Griffith, TW On Myotonia, Quart J Med. 1911, 5: 229-49.
5. Kohn NN, Faires JS e Rodman T—Unusual manifestations due to involvement of involuntary muscle in dystrohya myotonica. N Engl J Med, 1964; 271: 1179-83.
6. Church, SC—The heart in Myotonia Atrophica. Arch Intern Med, 1967, 119: 176-81.
7. Floreck, RC, Triffon DW, Mann DE, Ringel SP e Reiter MJ—Eletrocardiographic abnormalities in patients with myotonic dystrophy. West J Med, 1990,153: 24-7.
8. Cobo AM, Martinez JM, Pradas J e Baiget M—Genetic analysis of Spanish families with myotonic dystrophy. Neurologia, 1990, 5: 86-91.
9. Johnson K, Shelbourn P, Davies J, Buxton J, Nimmo E, Siciliano MJ, Bachinski LL, Anvret M, Harley H, Rundie S—A new polimorphic probe which defines the region of chromosome 19 containing the myotonic dystrophy locus. Am J Hum Genet, 1990, 46: 1073-81.