

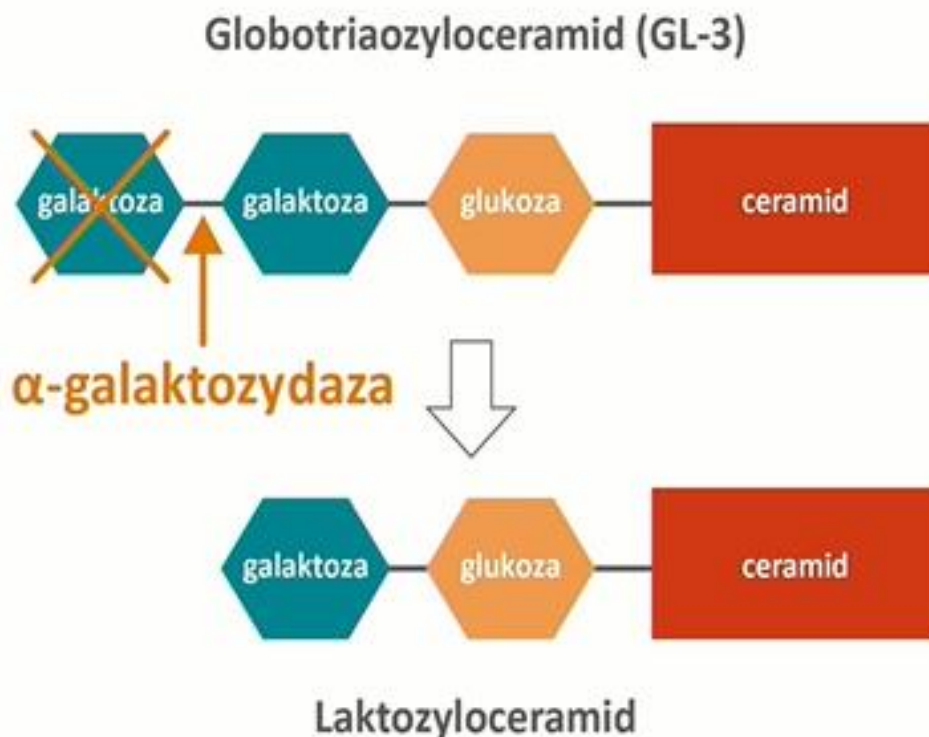
Choroba Anderson-Fabry’ego (Anderson-Fabry Disease) w aspekcie kardiologicznym, ale nie tylko.

Zuzanna Świąder, Joanna Kwiatkowska

Katedra i Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca UCK/GUMed

Choroba Anderson-Fabry’ego (Anderson-Fabry Disease) to rzadkie, sprzężone z chromosomem X lizosomalne schorzenie spichrzeniowe. Powodowane jest przez wariant w genie GLA, który prowadzi do niedoboru lub dysfunkcji enzymu alfa-galaktozydazy A (α -Gal A). Deficyt wyżej wymienionego enzymu powoduje gromadzenie się globotriaosyloceramidu (Gb₃) oraz pochodnych sfingolipidów w różnych tkankach (Ryc. 1) (1).

Ryc. 1



Manifestacja kliniczna w chorobie Anderson’a-Fabry’ego (AFD) zależy od stopnia resztkowej aktywności enzymu, często objawy są nieswoiste, stąd u każdego pacjenta z rozpoznaną kardiomiopatią przerostową w diagnostyce różnicowej należy uwzględnić tę chorobę. Co więcej wiemy już, że AFD występuje u 0.5-1% wszystkich pacjentów z rozpoznaną kardiomiopatią przerostową,

Dlaczego rola kardiologa jest tak ważna w tej chorobie? Zajęcie serca odpowiada za główny powód zachorowalności oraz śmiertelności w AFD, stąd specjalista kardiolog powinien stanowić centralną rolę w multidyscyplinarnym zespole specjalistów (2).

Pierwsze objawy choroby pojawiają się już w dzieciństwie, natomiast bardzo często dochodzi do opóźnienia diagnozy, prowadząc do rozwoju kardiomiopatii oraz zachorowalności na choroby sercowo-naczyniowe u co raz młodszych osób. Wczesna terapia enzymatyczna jest kluczowa w stabilizacji progresji choroby i jednocześnie zapobieganiu nieodwracalnego uszkodzenia narządów (3,4).

Jakich powikłań kardiologicznych można się spodziewać w AFD?

Gromadzenie się sfingolipidów w kardiomiocytach, komórkach śródbłonna i mięśni gładkich naczyń wewnątrzsercowych i wsierdza, fibroblastach zastawek i tkance przewodzącej, wraz z procesem zapalnym przyczynia się do koncentrycznego przerostu mięśnia lewej komory serca oraz włóknienia.

W badaniu elektrokardiograficznym można zaobserwować:

- Skrócenie załamka P
- Skrócenie odstępu PQ
- Odwrócenie załamka T
- Bradykardię
- Zaburzenia przewodzenia przedsionkowo-komorowego i śródkomorowego
- Powiększenie serca

Ponadto u wielu chorych rozwija się niewydolność serca z zachowaną frakcją wyrzutową. Autorzy (2) podkreślają, iż subkliniczna dysfunkcja rozkurczowa może wystąpić przy braku lub minimalnym przeroście lewej komory. Do wystąpienia objawów kardiologicznych przyczynia się również zwężenie drogi odpływu lewej komory i uszkodzenie zastawek. Częstym i wczesnym objawem kardiomiopatii AFD jest dławica piersiowa i zawał mięśnia sercowego z prawidłowymi naczyniami wieńcowymi.

Komponenta kardiologiczna jest widoczna już u dzieci jako subtelne, lecz postępujące zmiany, najczęściej w postaci inwersji załamka T w odprowadzeniach bocznych oraz wydłużenia odstępu PQ.

Zachęcamy Państwa do zapoznania się z publikacjami i wykładami, a zwłaszcza z publikacją Maurizio Pieroni i wsp. (2), która prezentuje nowe spojrzenie na multidyscyplinarną opiekę nad pacjentami z chorobą Anderson'a-Fabry'ego z kluczową rolą kardiologa.

Linki do literatury:

- (1) Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1096719217307680?via%3Dihub>
- (2) Anderson–Fabry disease management: role of the cardiologist
<https://academic.oup.com/eurheartj/advance-article-abstract/doi/10.1093/eurheartj/ehae148/7629175?redirectedFrom=fulltext>
- (3) <https://www.mp.pl/neurologia/choroby-rzadkie/choroba-fabryego/pytania/334137.choroba-fabryego-od-etologii-poprzez-diagnostyke-do-kliniki>
- (4) <https://www.mp.pl/neurologia/choroby-rzadkie/choroba-fabryego/pytania/334149.opcje-terapeutyczne-i-monitorowanie-stanu-klinicznego-pacjentow-z-choroba-fabryego>