

# HEMOCROMATOZĂ JUVENILĂ CU AFECTARE CARDIACĂ SEVERĂ. PREZENTARE DE CAZ

## *A case report of severe cardiac complications in juvenile hemochromatosis*

Asist. Univ. Dr. Raluca Alexandra Popescu<sup>1</sup>, Dr. Emilia Lidia Chirilă<sup>2</sup>,  
Conf. Dr. Paraschiva Postolache<sup>3</sup>, Dr. Mihaela Dobranici<sup>1</sup>, Dr. Adrian Buzea<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Clinica Cardiologie, Spitalul Clinic Colentina, București,  
Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“, București

<sup>2</sup>Clinica Cardiologie, Spitalul Clinic Colentina, București

<sup>3</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa“, Clinica Recuperare Medicală Respiratorie,  
Spitalul Clinic de Recuperare Iași

### REZUMAT

Pacienta în vârstă de 27 de ani se prezintă în clinica noastră în vederea unei evaluări cardiovasculare. A fost diagnosticată cu hemocromatoză juvenilă (mutație genetică G320V confirmată) și are hipogonadism, pigmentare tegumentară și afectare hepatică. Monitorizarea Holter timp de 24 de ore a înregistrat câteva episoade de fibrilație atrială. Ecocardiografic s-a evidențiat ventriculul stâng dilatat cu disfuncție severă atât sistolică, cât și diastolică (fracția de ejeție ventricul stâng 38%, disfuncție diastolică tip restrictiv). După câteva luni de flebotomie și tratament al insuficienței cardiace au persistat scurte episoade de palpitații, monitorizarea electrocardiografică evidențiind rare extrasistole ventriculare și două episoade de tahicardie ventriculară nesuținută. Care este tratamentul antiaritmnic indicat în acest caz? Amiodarona, defibrilatorul implantabil sau terapia agresivă a bolii de fond?

**Cuvinte cheie:** hemocromatoză juvenilă, tratament antiaritmnic, insuficiență cardiacă

### ABSTRACT

A 27 year old woman was referred to us for cardiac evaluation. She was diagnosed with juvenile hemochromatosis (genetic confirmation of G320V mutation) and she already had hypogonadism, skin pigmentation and liver damage. Initial Holter ECG monitoring for 24 hours was performed and several episodes of atrial fibrillation were recorded. Echocardiographic examination revealed an enlarged left ventricle with severe systolic and diastolic dysfunction (EF~38%, restrictive filling pattern). After several months with therapy (session of phlebotomy and oral medication for heart failure) ECG monitoring showed rare premature ventricular complexe and two episodes of nonsustained ventricular tachycardia. Which is the best antiarrhythmic management for this patient? Amiodarone, implantable cardioverter defibrillator or aggressive therapy for her underlying disease?

**Key words:** juvenile hemochromatosis, antiarrhythmic therapy, heart failure

### INTRODUCERE

Hemocromatoza juvenilă este o boală ereditară transmisă autosomal recesiv. Este o afecțiune severă, cu evoluție rapid progresivă și debut înaintea vârstei de 30 de ani, în timp ce forma clasică a hemocromatozei devine clinic manifestă la vârstă adultă și are o evoluție pe termen lung. (1,4)

### Prezentare de caz

Pacienta în vârstă de 27 de ani se prezintă în clinica noastră în vederea unei evaluări cardiovasculare. Aceasta acuza palpitații cu ritm rapid, aparent regulat și dispnee de efort. A fost diagnosticată cu hemocromatoză juvenilă (mutație genetică G320V confirmată) și are hipogonadism, pigmentare

Adresa de corespondență:

Dr. Emilia Lidia Chirilă, Spitalul Clinic Colentina, București

e-mail: lia\_chirila81@yahoo.com

tegumentară și afectare hepatică, iar nivelul seric al feritinei era foarte crescut. Traseul electrocardiografic efectuat inițial arăta ritm sinus, microvoltaj în derivațiile membrelor și tulburare de conducere ventriculară dreaptă. Ecocardiografic s-a evidențiat ventriculul stâng dilatat cu disfuncție severă atât sistolică, cât și diastolică (fracția de ejeție ventricul stâng 38%, disfuncție diastolică tip restrictiv) și regurgitare mitrală secundară. Monitorizarea Holter timp de 24 de ore a înregistrat câteva episoade de fibrilație atrială. (Fig. 1)

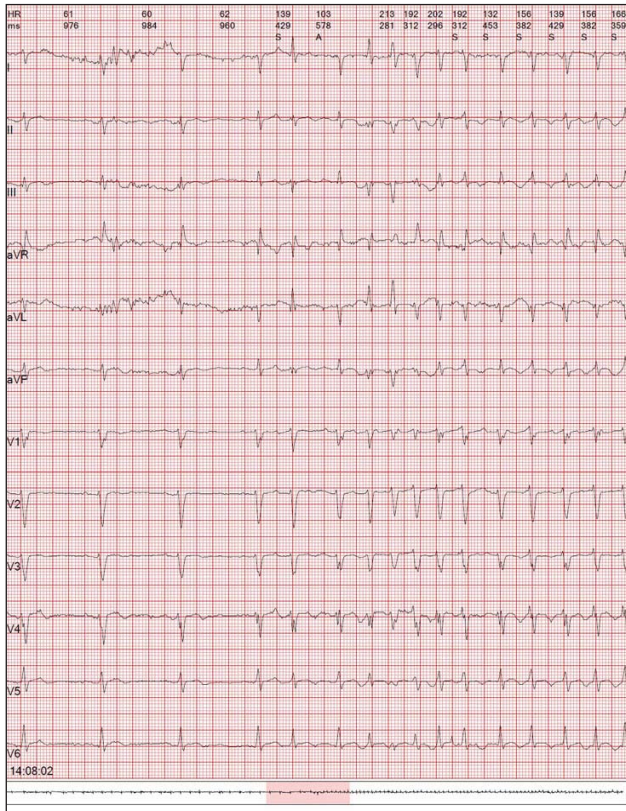


FIGURA 1

S-a inițiat tratament pentru insuficiența cardiacă cu betablocant și inhibitor al enzimei de conversie a angiotensinei asociat terapiei specifice hemocromatozei – ședințe de flebotomie. După câteva luni de terapie, simptomatologia s-a ameliorat semnificativ până la dispnee la eforturi fizice medii. Ulterior, ca urmare a întreruperii ședințelor regulate de flebotomie timp de 2 luni, pacienta are din nou palpitații, dispnee de efort, dar și edeme gambiere. Ecocardiografic, s-a evidențiat modificarea funcției sistolice – cu scăderea fracției de ejeție a ventriculului stâng la 30%, iar monitorizarea Holter efectuată a înregistrat câteva episoade de fibrilație atrială paroxistică și extrasistole ventriculare izolate. S-a inițiat tratament cu diuretic, s-a continuat tratamentul cu betablocant și inhibitor al enzimei de conversie a angiotensinei, iar după compensarea cardiacă a

fost crescută doza de betablocant. După câteva luni de flebotomie și tratament al insuficienței cardiace, simptomatologia s-a ameliorat, nivelul seric al feritinei a scăzut (marker al eficienței terapiei), dar au persistat scurte episoade de palpitații. Monitorizarea electrocardiografică a evidențiat rare extrasistole ventriculare și două episoade de tahicardie ventriculară nesuținută. (Fig. 2) Explorarea imagistică prin rezonanță magnetică nucleară a fost efectuată pentru a evidenția depozitele de fier la nivel miocardic. (Fig. 3)

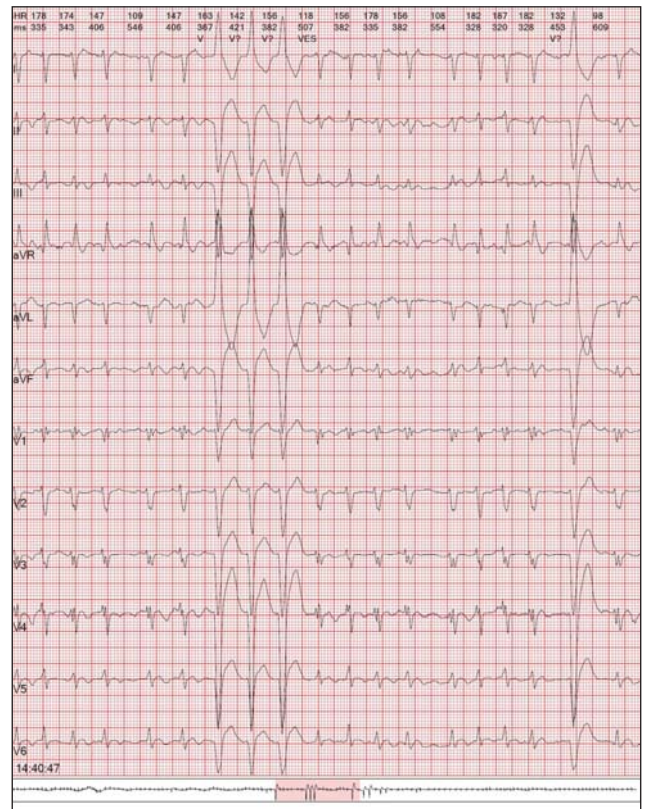


FIGURA 2

## DISCUȚII

Care este tratamentul antiaritmie indicat în acest caz?

Am avut în vedere următoarele variante:

- amiodarona;
- defibrilatorul implantabil;
- terapia agresivă a bolii de fond.

Am ales ultima variantă. De ce? Amiodarona este un medicament cu multiple efecte adverse, unul dintre ele fiind acela de a determina depozite în special la nivelul ochiului și ficatului, iar hemocromatoza este o boală care, la rândul ei, produce depozite în aproape fiecare organ.

De asemenea, efectele adverse cumulate atât ale amiodaronei, cât și cele ale hemocromatozei asupra tiroidei sunt dificil de monitorizat. Din aceste con-

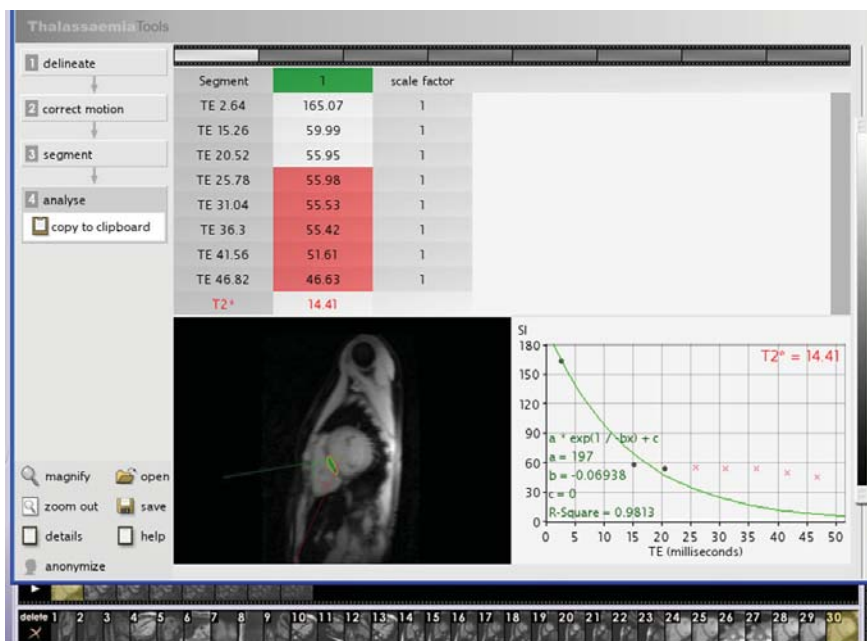


FIGURA 3

siderente și în absența unui efect benefic dovedit în cazul altor pacienți, am considerat inadecvat acest tip de abordare, fiind nesigură expunerea pacientului la acest tip de terapie. (3)

Până în prezent nu s-au efectuat studii cu privire la utilizarea defibrilatorului implantabil în hemocromatoza cardiacă. Există comunicate în literatura de specialitate câteva cazuri la care s-a optat pentru această terapie, dar fără rezultate concludente. Nu se cunoaște în acest moment răspunsul miocardului, încărcat cu fier, la aplicarea unui stimul sau șoc electric intern. (2)

În acest context, am ales ultima variantă, și anume tratamentul mai agresiv al bolii de bază, al hemocromatozei, cu asociere de chelatori de fier.

## CONCLUZII

În prezent, starea pacientei pare să se fi îmbunătățit sub acest tratament alături de ședințele pe-

riodice de flebotomie și medicația orală pentru insuficiența cardiacă.

Sperăm că această conduită terapeutică va opri în evoluție afectarea cardiacă, cu ameliorarea simptomatologiei, conștienți fiind de faptul că vindecarea este imposibilă în acest caz.

## Mulțumiri

Această lucrare a fost realizată în cadrul proiectului FEST „Finanțare Europeană pentru Studii Doctorale“, implementat de Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“, București – contract numărul POSDRU/88/1.5/S/64331.

## BIBLIOGRAFIE

1. De Gobbi M., Roetto A., Piperno A., et al. – Natural history of juvenile haemochromatosis. *Br J Haematol* 2002; 117: 973-979.
2. Ventricular tachycardia and cardiac hemochromatosis. *Rev Esp Cardiol*. 2001 Nov; 54(11):1328-31.
3. Yalcinkaya S., Kumbasar S.D., Semiz E., Tosun Z., Paksoy N. – Sustained ventricular tachycardia in cardiac hemochromatosis treated with amiodarone. *J Electrocardiol* 1997; 30:147-149.
4. Camaschella C., Roetto A., De Gobbi M. – Juvenile hemochromatosis. *Semin Hematol*. 2002; 39:242-8.