

Otrzymano:  
26.04.2017  
Zaakceptowano:  
06.06.2017  
Opublikowano:  
29.12.2017

## Przypadek dwujamowej prawej komory u 16-letniego pacjenta z zespołem Williamsa

### Double-chambered right ventricle in a 16-year-old patient with Williams syndrome

Wojciech Mądry, Maciej A. Karolczak, Ewa Zacharska-Kokot

*Klinika Kardiologii i Chirurgii Ogólnej Dzieci, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa, Polska*

*Adres do korespondencji: Dr n. med. Wojciech Mądry, Klinika Kardiologii i Chirurgii Ogólnej Dzieci, Warszawski Uniwersytet Medyczny, ul. Żwirki i Wigury 63 A, 02-091 Warszawa, tel.: +48 22 317 98 92, +48 608 875 391, e-mail: madwoj1@onet.eu*

DOI: 10.15557/JoU.2017.0042

**Słowa kluczowe**  
zespół Williamsa,  
dwujamowa  
prawa komora,  
echokardiografia

**Keywords**  
Williams syndrome,  
double-chambered  
right ventricle,  
echocardiography

#### Abstract

We present a case of double-chambered right ventricle diagnosed during preparation for colonoscopy due to gastrointestinal bleeding in a 16-year-old, mentally disabled boy with Williams syndrome. The patient was previously diagnosed with ventricular septal defect and mild pulmonary stenosis. Echocardiography performed under general anesthesia revealed hypertrophied muscular bundles in the right ventricle with the maximum gradient of 100 mmHg, causing severe outflow obstruction. This type of defect is extremely rare in patients with Williams syndrome, with only one case, which was diagnosed during invasive angiography, described in world literature. A successful total surgical correction was performed based on echocardiography data.

## Wstęp

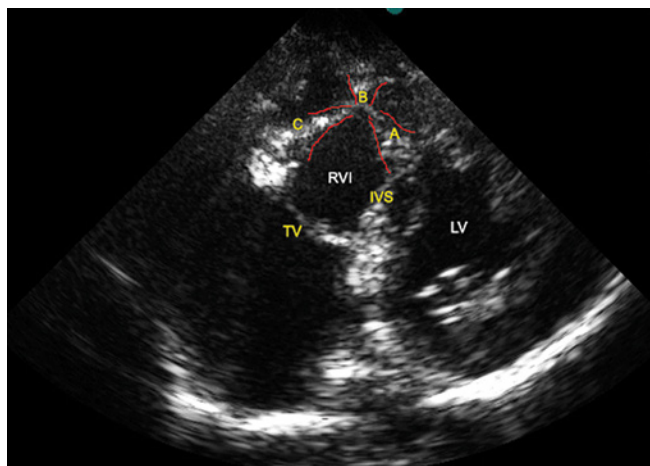
Do najbardziej charakterystycznych cech zespołu Williamsa (ZW), którego genetyczne podłoże stanowi submikroskopowa delecja regionu q11.23 chromosomu 7 pary, należą: dysmorfia („twarz elfa”), upośledzenie rozwoju umysłowego oraz wady układu krążenia, uwarunkowane niedoborem elastyny. Typowe dla ZW są zwężenia dużych tętnic: nadzastawkowe aorty, pnia płucnego i jego gałęzi, rzadziej łuku aorty oraz cieśni, zastawki płucnej i aortalnej<sup>(1-7)</sup>. Stwierdzone są także nieprawidłowości budowy i funkcji zastawki mitralnej oraz ubytki mięśniowej części przegrody międzykomorowej. Inne wrodzone wady serca, sporadycznie opisywane w ZW, nie wydają się przyczynowo powiązane z tym zespołem<sup>(1-7)</sup>.

Cechą charakterystyczną jest odmienna ewolucja zwężeń w obrębie aorty i naczyń płucnych: zmiany aortalne zazwyczaj nasilają się, płucne nierzadko ulegają stopniowej regresji<sup>(2,4-7)</sup>. W następstwie rozpoznania ZW bywa usta-

lane w różnych okresach życia pacjenta: w zespole pełnoobjawowym najczęściej w niemowlęctwie, w przypadkach o niepełnej prezentacji – znacznie później<sup>(2,4-7)</sup>.

Właściwe rozpoznanie kardiologiczne w oparciu o badanie echokardiograficzne może utrudniać koncentracja diagnosty na anomaliach typowych, szczególnie w przypadku dzieci upośledzonych umysłowo, niechętnie poddających się badaniu. Zazwyczaj można ocenić u nich początkowe odcinki głównych tętnic, gdzie lokalizuje się większość zmian, znacznie trudniej zaś przeprowadzić pełną ocenę serca i bardziej obwodowych odcinków naczyń.

Należy podkreślić, że duża dynamika zmian morfologicznych stwierdzanych w ZW stawia wymóg częstego aktualizowania rozpoznania echokardiograficznego. Jako ilustrację tych trudności przedstawiamy nietypowy dla ZW, a przez to późno rozpoznany, przypadek dwujamowej prawej komory (*double chambered right ventricle*, DCRV).



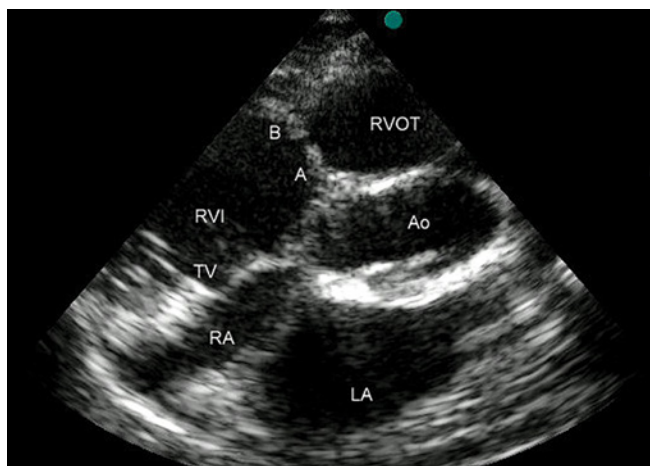
**Ryc. 1.** Zmodyfikowana projekcja przymostkowa poprzeczna obrazująca lewą komorę (LV) na poziomie mięśni brodawkowatych, drogę napływu prawej komory oraz struktury mięśniowe wewnątrz prawej komory dzielące ją na wysokociśnieniową część napływową (RVI) i niskociśnieniową część odpływową. Uwidoczniono trzy nieprawidłowe grupy mięśni, które łączą się ze sobą: A – beleczka przegrodowo-brzeżna (przerośnięta i przemieszczona do przodu i góry), B – przerośnięte belki mięśniowe wychodzące z przedniej ściany prawej komory, związane z podstawą przedniego mięśnia brodawkowatego, C – dodatkowa, gruba belka mięśniowa biegnąca od pierścienia trójdzielnego – od dolnej części podstawy płata przedniego do beleczki przegrodowo-brzeżnej, do której przyczepia się powyższej podstawy mięśnia brodawkowatego przysrodkowego (Lanciziusza), IVS – przegroda międzykomorowa, TV – zastawka trójdzielna

## Opis przypadku

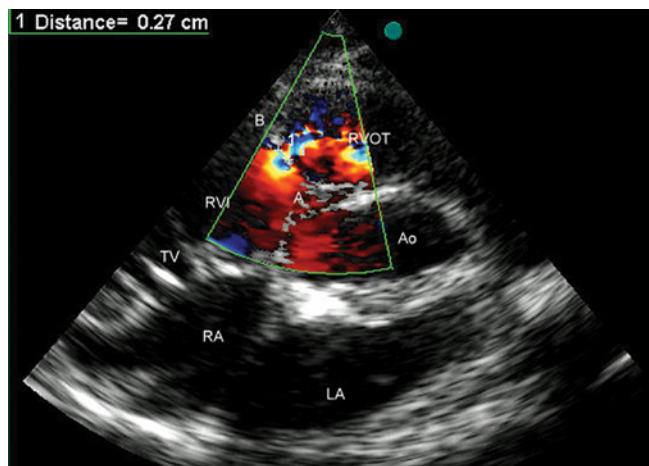
Szesnastoletni chłopiec z ZW, potwierdzonym badaniem genetycznym w okresie niemowlęcym, został przyjęty do Kliniki Gastroenterologii z powodu niedoboru masy ciała i krwawień z dolnego odcinka przewodu pokarmowego. Ostatecznie ustalono rozpoznanie choroby Crohna i refluksowej choroby żołądkowo-przełykowej (*gastroesophageal reflux disease*, GERD). Z wywiadu wynikało, że w przeszłości obserwowano ubytek w przegrodzie międzykomorowej, który zamknął się samoistnie, oraz łagodne zwężenie zastawki pnia płucnego. Z powodu częstych zmian miejsca zamieszkania zachowała się jedynie szczątkowa dokumen-

tacja medyczna. Pacjent wykazywał typowe cechy morfologiczne ZW oraz głębokie upośledzenie umysłowe. W badaniu przedmiotowym stwierdzono głośny (5/6), szorstki skurczowy szmer nad całym sercem, drżenie oraz wzmożone tętnienie okolicy przedsercowej. Badanie echokardiograficzne w czuwaniu wykazało turbulentny, śródkomorowy przepływ w prawej komorze (*right ventricle*, RV) o prędkości 4,2 m/s. Ze względu na negatywistyczną postawę dziecka badanie powtórzono w znieczuleniu ogólnym.

Stwierdzono obecność nasilonego, włóknisto-mięśniowego zwężenia śródkomorowego RV, utworzonego przez trzy nieprawidłowe grupy mięśniowe: 1) przerośnię-

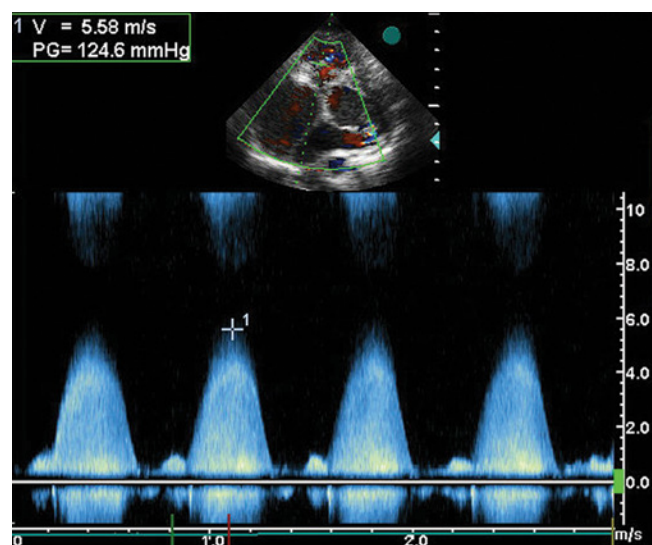


**Ryc. 2.** Zmodyfikowana wysoka projekcja naczyniowa krótka, zorientowana bardziej strzałkowo niż zazwyczaj. Widoczna włóknisto-mięśniowa przepona utworzona przez uprzednio opisane struktury, dzieląca jamę prawej komory na wysokociśnieniową część napływową (RVI) i niskociśnieniową część odpływową. W tym obrazie widoczne są elementy związane z przednią ścianą prawej komory (B) oraz poprzeczny przekrój przez najwyższą położoną część beleczki przegrodowo-brzeżnej (A). RVOT – droga odpływu prawej komory (część niskociśnieniowa prawej komory), TV – zastawka trójdzielna, RA – prawy przedsionek, LA – lewy przedsionek, Ao – aorta

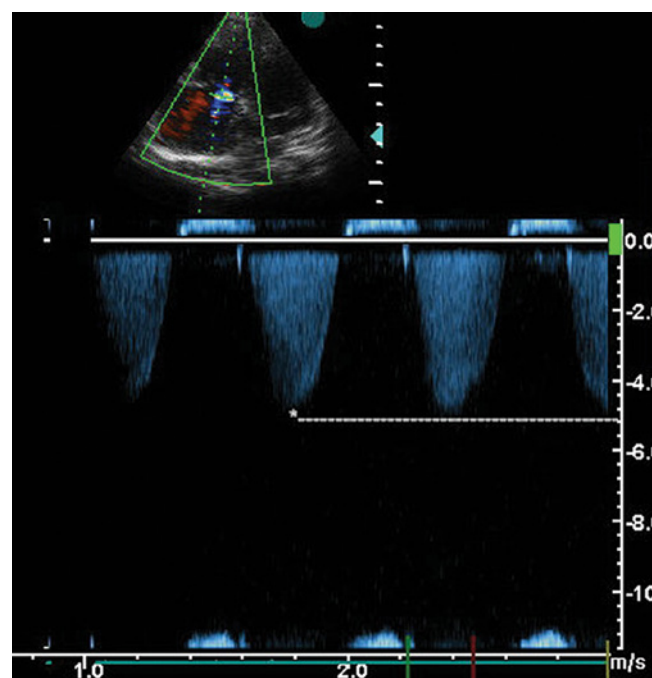


**Ryc. 3.** Wizualizacja kolorowym dopplerem przepływu przez przepo- nę dzielącą RV. Widoczna jedynie 3–4-milimetrowa komunikacja pomiędzy nisko- i wysokociśnieniową częścią prawej komory. Projekcja i oznaczenia jak na ryc. 2

tą oraz przemieszczoną do przodu i do góry beleczkę przegrodowo-brzezną, 2) przerośnięte belki mięśniowe wychodzące z przedniej ściany RV, związane z podstawą przedniego mięśnia brodawkowatego, 3) dodatkową, grubą belką mięśniową biegnącą od pierścienia trójdzielnego – od dolnej części podstawy płotka przedniego do beleczki przegrodowo-brzeźnej, do której przyczepiała się



Ryc. 4. Pomiar prędkości przepływu przez zwężenie oddzielające część napływową i odpływową prawej komory. Gradient maksymalny – 124 mm Hg

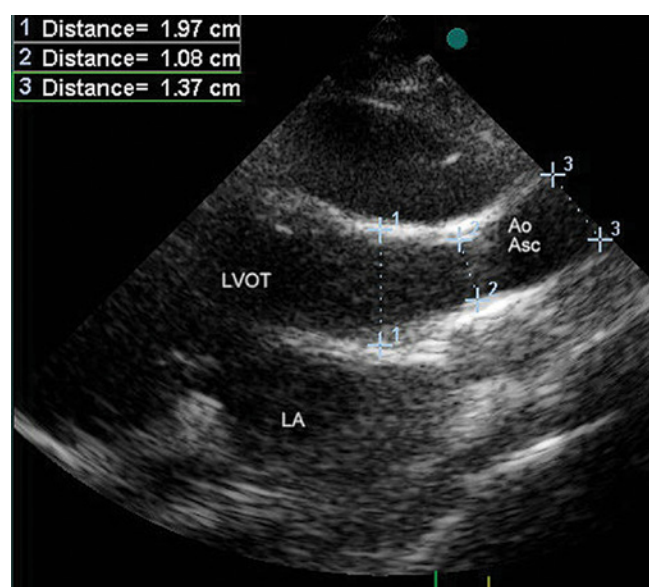


Ryc. 5. Pomiar dopplerem ciągłym prędkości fali zwrotnej przez zastawkę trójdzielną. Maksymalny gradient skurczowy prawa komora–prawy przedsionek wynosi ok. 120 mm Hg – przewidywane ciśnienie skurczowe w prawej komorze adekwatne do stopnia zwężenia

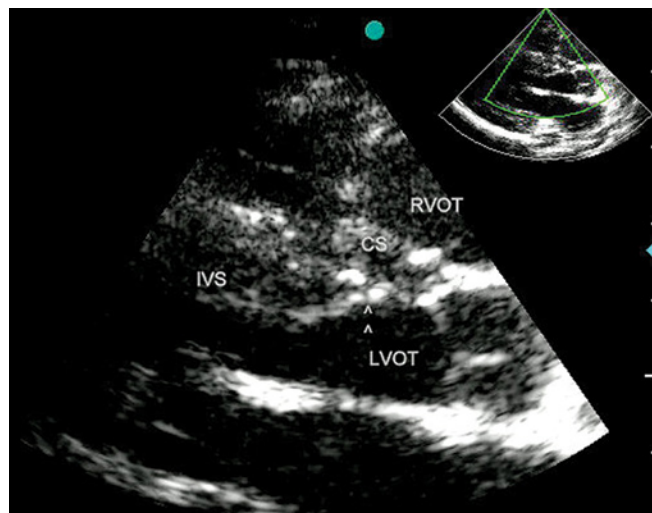
powyżej podstawy mięśnia brodawkowatego przyśrodkowego (ryc. 1). Średnica otworu pomiędzy częścią napływową i odpływową nie przekraczała 4 mm (ryc. 2, 3), maksymalny gradient wynosił ok. 120 mm Hg (ryc. 4). Zarejestrowano holosystoliczną falę zwrotną przez zastawkę trójdzielną III stopnia o maksymalnej prędkości 4,85 m/s (ryc. 5). Zastawka płucna była prawidłowa. Ponadto stwierdzono wypadanie płatków zastawki mitralnej (*mitral valve prolapse*, MVP) z umiarkowaną niedomykalnością oraz niewielką niedomykalnością aortalną. Aorta wstępująca miała hiperechogeniczne ściany i była w niewielkim stopniu przewężona (przyspieszenie przepływu do 1,75 m/s, średnica opuszki 19,7 mm, najwęższego odcinka 11 mm, powyżej – 14–15 mm) (ryc. 6). Przegroda międzykomorowa wykazywała deformację sugerującą samoistne zamknięcie ubytku w przegrodzie międzykomorowej (*ventricular septal defect*, VSD): przemieszczone względem siebie przegroda stożka oraz zasadnicza część przegrody łączyły się cienkim, hiperechogenicznym pasmem tkankowym (ryc. 7). Badanie dopplerowskie nie wykazało przecieku, jednak ze względu na wysokie nadciśnienie w części napływowej RV ostateczną weryfikację rozpoznania pozostawiono chirurgowi.

Pacjent z rozpoznaniem DCRV został zakwalifikowany w oparciu o badanie echokardiograficzne do korekcji kardiochirurgicznej.

Operację przy użyciu krążenia zewnątrzustrojowego przeprowadzono z dostępu przez prawy przedsionek. Kardiochirurg nie stwierdził makroskopowych nieprawidłowości aorty wstępującej, uwidocznili natomiast masywne belki mięśniowe z nasilonym włóknieniem brzegów zawężające



Ryc. 6. Aorta wstępująca: hiperechogeniczne ściany odcinka tuż ponad łączem opuszkowo-tubularnym; zaznaczona talia, choć brak jednoznacznych podstaw, aby rozpoznać zwężenie. Ao – aorta, LA – lewy przedsionek, LVOT – droga odpływu lewej komory



**Ryc. 7.** Projekcja obrazująca lewą komorę w osi długiej. Widoczne przemieszczenie elementów przegrody międzykomorowej względem siebie, co wiąże się z wysokim nadciśnieniem w części napływowej prawej komory. Przemieszczone względem siebie przegroda stożka (CS) oraz zasadnicza część przegrody międzykomorowej (IVS) łączą się ze sobą cienkim, hiperechoogenicznym pasmem tkankowym. Obraz może sugerować obecność samoistnie zamkniętego ubytku. LVOT – droga odpływu lewej komory, RVOT – droga odpływu prawej komory; główki strzałek wskazują na miejsce połączenia części przegrody międzykomorowej

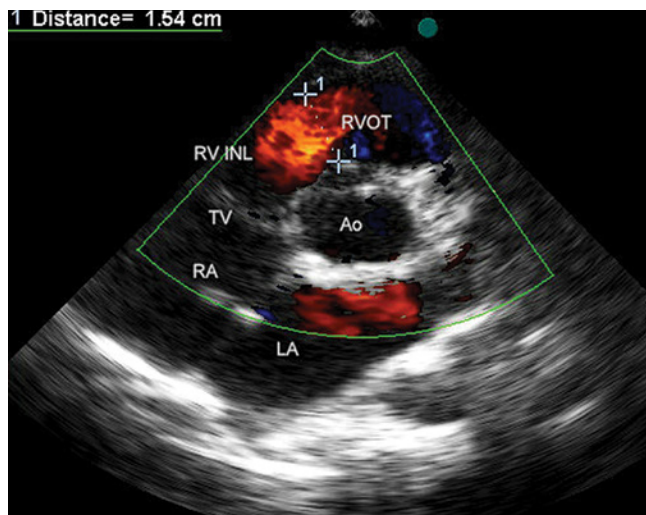
drogę odpływu prawej komory (*right ventricular outflow tract*, RVOT). Dodatkowo drogę wypływu RV zawężyła struktura błoniasto-włóknista wychodząca z miejsca samoistnego zamknięcia komunikacji międzykomorowej. Nieprawidłowe struktury mięśniowo-włókniste wycięto, uzyskując szeroką drogę wypływu RV. Przebieg pooperacyjny był niepowikłany.

Po 10 miesiącach od operacji stwierdzono niewielką turbulencję przepływu wewnątrz prawej komory (ryc. 8), nieznaczne przyspieszenie przepływu w RVOT do 1,7 ms (ryc. 9) oraz śladową falę zwrotną przez zastawkę trójdzielną o prędkości 2,4 m/s. Stopień niedomykalności zastawek mitralnej i aortalnej nie uległ zmianie.

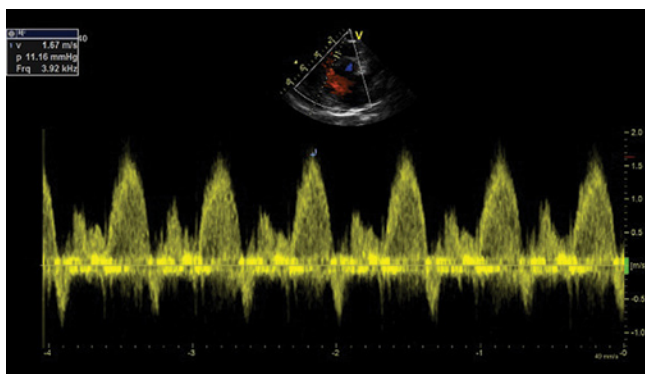
## Omówienie

W analizowanym piśmiennictwie odnaleziono tylko jeden przypadek DCRV w ZW, u 25-letniego pacjenta<sup>(8)</sup>. Rozpoznanie ustalono angiokardiograficznie po stwierdzeniu głośnego szmeru i zarejestrowaniu przyspieszonego przepływu w RV w badaniu echokardiograficznym, niediagnostycznym z powodu otyłości chorego.

Określenie DCRV odnosi się do zwężenia wewnątrz RV wynikającego z przerostu i nieprawidłowego położenia struktur mięśniowych tworzących proksymalną część stożka wypływowego i dzielących RV na wysokociśnieniową część napływową i niskociśnieniową odpływową<sup>(9)</sup>. Zwężenie to ma charakter postępujący. Podkre-



**Ryc. 8.** Obraz przepływu przez prawą komorę w badaniu wykonanym 10 miesięcy po operacji w projekcji analogicznej do ryc. 2. Widoczna jedynie niewielka turbulencja w obszarze dawnego krytycznego zwężenia; brak patologicznych struktur mięśniowych zawężających RVOT



**Ryc. 9.** Przepływ wewnątrz prawej komory rejestrowany dopplerem spektralnym. Prędkość maksymalna 1,67 m/s, resztkowy gradient maksymalny 11,16 mm Hg

ślany jest związek z VSD – szczególnie w przypadku wieloletniego przebiegu, także zakończonym samoistnym zamknięciem, z podzastawkowym/błoniastym zwężeniem drogi odpływu lewej komory, zespołem Downa, zespołem Noonan, zespołem przetoczenia u bliźniąt – u biocy. Częstość VSD w ZW oceniana jest na około 11% – znacznie powyżej wartości obserwowanej w populacji ogólnej<sup>(6)</sup>, co sugeruje związek pomiędzy tymi anomaliami i uzasadnia uznanie przynajmniej pośredniej zależności pomiędzy ZW a DCRV. Zazwyczaj są to jednak niewielkie ubytki mięśniowe<sup>(1-3,6)</sup>, niepowodujące objawów klinicznych, których powstanie trudno przypisać kluczowemu dla ZW niedoborowi elastyny. Istnieje więc możliwość, że większa liczba rozpoznawanych ubytków wiąże się z bardziej wnikliwym badaniem dzieci z ZW, nie jest zaś uwarunkowana przez zespół jako taki<sup>(6)</sup>. W przypadku prezentowanym w niniejszej pracy zarówno badanie echokardiograficzne, jak i bezpośrednia inspekcja śródoperacyjna wykazały obecność niepra-

widłowo usytuowanych, przerośniętych belek mięśniowych, dodatkowo z nawarstwionym grubym i zwłókniałym wsierdziem, powodujących krytyczne zwężenie pomiędzy częściami napływową i odpływową RV oraz deformację IVS (*interventricular septum* – przegroda międzykomorowa) sugerującą samoistne zamknięcie VSD. Z piśmiennictwa wynika, że jest to typowa historia naturalna DCRV, należy więc przypuszczać, że zwężenie rozwinęło się nie tyle w przebiegu ZW, ile w następstwie VSD. Późne rozpoznanie obu udokumentowanych przypadków DCRV – w wieku 16 i 25 lat – odpowiada progresywnemu przebiegowi choroby.

## Piśmiennictwo

1. Ergul Y, Nisli K, Kayserili H, Karaman B, Basaran S, Koca B *et al.*: Cardiovascular abnormalities in Williams syndrome: 20 years' experience in Istanbul. *Acta Cardiol* 2012; 67: 649–655.
2. Collins RT 2<sup>nd</sup>, Kaplan P, Simes GW, Rome JJ: Cardiovascular abnormalities, interventions, and long-term outcomes in infantile Williams syndrome. *J Pediatr* 2010; 156: 253–258.
3. Bruno E, Rossi N, Thüer O, Córdoba R, Alday LE: Cardiovascular findings, and clinical course, in patients with Williams syndrome. *Cardiol Young* 2003; 13: 532–536.
4. Eronen M, Peippo M, Hiippala A, Raatikka M, Arvio M, Johansson R *et al.*: Cardiovascular manifestations in 75 patients with Williams syndrome. *J Med Genet* 2002; 39: 554–558.
5. Scheiber D, Fekete G, Urban Z, Tarjan I, Balaton G, Kosa L *et al.*: Echocardiographic findings in patients with Williams-Beuren syndrome. *Wien Klin Wochenschr* 2006; 118: 538–542.
6. Del Pasqua A, Rinelli G, Toscano A, Iacobelli R, Digilio C, Marino B *et al.*: New findings concerning cardiovascular manifestations emerging from long-term follow-up of 150 patients with the Williams-Beuren syndrome. *Cardiol Young* 2009; 19: 563–567.
7. Wang CC, Hwu WL, Wu ET, Lu F, Wang JK, Wu MH: Outcome of pulmonary and aortic stenosis in Williams-Beuren syndrome in an Asian cohort. *Acta Paediatr* 2007; 96: 906–909.
8. Grech VE, Xuereb R, Degiovanni JV: Isolated obstruction of the right ventricular infundibulum in a patient with Williams' syndrome. *Cardiol Young* 2007; 17: 105–106.
9. Loukas M, Housman B, Blaak C, Kralovic S, Tubbs RS, Anderson RH: Double-chambered right ventricle: a review. *Cardiovasc Pathol* 2013; 22: 417–423.

## Wnioski

U pacjentów obserwowanych długotrwale z powodu ZW konieczne jest aktywne poszukiwanie nietypowych wad serca, szczególnie w przypadku stwierdzenia nowych objawów klinicznych, niewyjaśnionych w dotychczas przeprowadzonych badaniach.

## Konflikt interesów

*Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść niniejszej publikacji oraz rościć sobie do niej prawo.*