

Onderscheid maken tussen primaire en Noonan Syndroom gerelateerde sarcomerische hypertrofische cardiomyopathie (hartspierverdikking): kan het elektrocardiogram (ECG) van nut zijn?

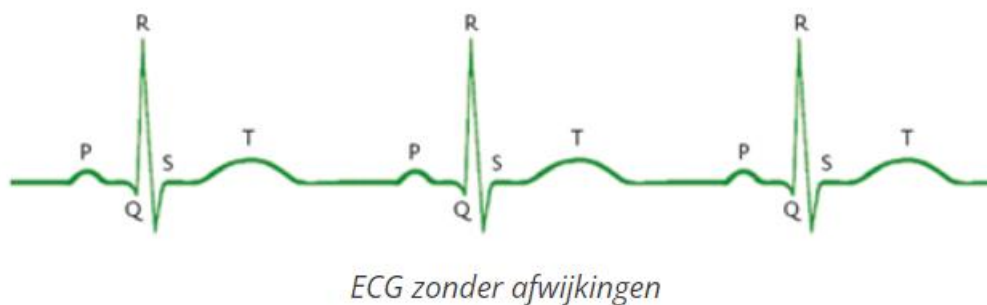
Robert W. L. Hauptmeijer, Lea Lippert, Floris E. A. Udink ten Cate, Zina Fejzic, Erika Leenders, Cordula M. Wolf and Jos M. T. Draaisma

31 July 2023

Het Noonan Syndroom (NS) is genetische aandoening met impact op meerdere orgaansystemen. Patiënten kunnen lijden aan hypertrofische cardiomyopathie (HCM), een vergroting van het hart. Eerdere studies hebben typische NS gerelateerde ECG kenmerken laten zien, die een diagnose van NS kunnen ondersteunen.

In deze retrospectieve studie met twee centra die gespecialiseerd zijn in het NS, het RadboudUMC in Nijmegen en het DZHK (Duitse Centrum voor Cardiovasculair Onderzoek) in Munchen, Duitsland van 30 patiënten met NS gerelateerde HCM (NS-HCM) het ECG vergeleken met 15 kinderen met sarcomerische hypertrofische Cardiomyopathie (S-HCM). Hierbij is gelet op NS gerelateerde ECG kenmerken.

Een normale ECG ziet er als volgt uit (bron: hartwijzer.nl)



Typische NS gerelateerde elektrocardiografische kenmerken zijn: een negatieve aVF, kleine linker precordiale R-golven, grote rechter precordiale S-golven en een abnormale Q-golf. We analyseerden ook ECG kenmerken van hypertrofische cardiomyopathie: ST-segment afwijkingen en T-golf afwijkingen.

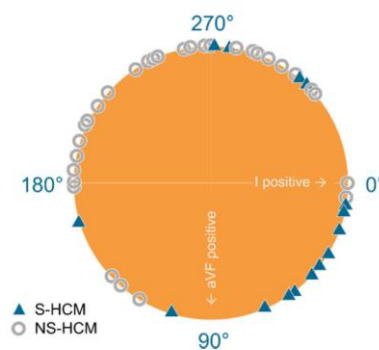


Figure 1. Heart axis in patients with Noonan syndrome-related hypertrophic cardiomyopathy (NS-HCM) and sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy (S-HCM).

Een negatieve aVF werd gezien bij 83% van de patiënten met NS-HCM in tegenstelling tot 27% van de patiënten met primaire S-HCM ($p < 0,001$). Een extreme QRS-as in het noordwest kwadrant werd alleen gezien bij patiënten met NS-HCM. Deze QRS-as afwijking wordt waarschijnlijk bepaald door de NS-HCM en niet door het type HCM. Er waren geen verschillen tussen de twee groepen in de frequentie van grote rechter precordiale S-golven en kleine R-golven in de linker precordiale V5 en V6. Echter, een abnormale R/S-ratio werd vaker gezien bij patiënten met NS-HCM ($p < 0,001$). Pathologische Q-golven werden statistisch gezien meer gezien bij patiënten met S-HCM ($p = 0,009$). Het voorkomen van ST-segment- en T-golfpathologie verschilde statistisch niet tussen de twee groepen.

Het maken van een ECG kan dus van nut zijn bij het maken van onderscheid tussen primaire sarcomerische hypertrofische cardiomyopathie en NS gerelateerde hypertrofische cardiomyopathie.