

INFORMACE PRO PACIENTY

Hypertrofická kardiomyopatie

Informace pro pacienty

Hypertrofická kardiomyopatie

1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalu, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a do celého těla. Skládá se ze čtyř dutin - dvě síně (nahore) a dvě komory (dole). Schopnost srdce pumpovat krev do celého krevního oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a šířením elektrického impulsu v jeho buňkách. Impulzy se opakují v cyklech a jeden cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah.

2. Hypertrofická kardiomyopatie (HCM)

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM) je onemocnění srdce projevující se zbytněním srdeční svaloviny, nejčastěji v oblasti mezikomorové přepážky (část srdce mezi levou a pravou komorou). Míra zbytnění a rozsahu postižení svaloviny se liší od pacienta k pacientovi. Onemocnění typicky postihuje oblast levé komory, ale někdy se postižení objevuje i v oblastech komory pravé. U některých pacientů může ztlustění svaloviny komor způsobovat překážku toku krve srdcem, kdy používáme termín **hypertrofická obstruktivní kardiomyopatie**.

Ve zdravém srdci leží buňky tvořící jeho svalovinu v souvislých rovných liniích (obrázek 1 vlevo), v případě pacientů s HCM vzniká tzv. „myokardiální disarray“, kdy buňky leží neorganizovaně, chaoticky v popřehazovaných liniích (obrázek 1 vpravo). Svalovina srdce nabývá na tuhosti, což stěžuje práci srdce efektivně pumpovat krev do krevního oběhu.



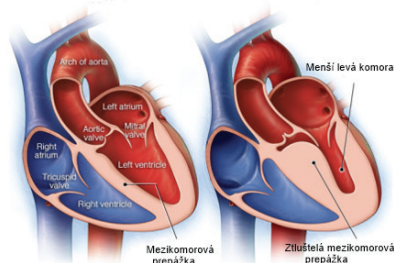
Normální struktura srdečního svalu

Myokardiální "disarray"

Obrázek 1

Normální srdce

Hypertrofická kardiomyopatie



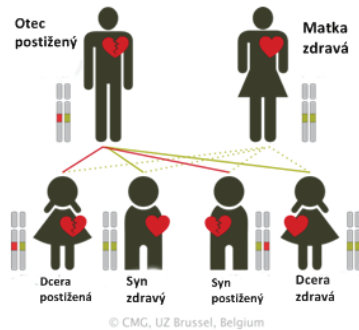
Zdroj: Mayo Clinics

3. Prevalence a dědičnost

Přibližně 1 z 500 lidí trpí hypertrofickou kardiomyopatií (prevalence onemocnění). HCM řadíme ke geneticky podmíněným chorobám, která vznikají na podkladě defektu (mutace) v genu. Postižený gen se může dědit v dané rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů) a HCM vzniká právě poškozením genů zodpovědných za tvorbu molekul v srdci.

Každý člověk nese dvě kopie genů, které se mohou uplatnit v rozvoji HCM. Mutace v jedné kopii některého z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku HCM. To se nazývá autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci má 50 procentní šanci (1:2) přenosu nemoci na své děti. Šance, že dítě mutovaný gen nezdědí je rovněž 50 procent. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče nemají mutaci a ani onemocnění HCM, zato dítě HCM má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.





Autosomalně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

Většina jedinců s HCM nepociťuje dlouhou dobu žádné potíže, nebo má onemocnění stacionární průběh. U některých jedinců se náhle objevují závažné symptomy způsobené nejčastěji arytmiemi (abnormálním srdečním rytmem). U jiných se zase onemocnění pomalu zhoršuje postupem času, kdy progresivní nárůst tuhosti srdeční svaloviny vede k významnému ztížení pumpování krve srdcem do oběhu. Nejčastější příznaky jsou dušnost (dyspnoe), bolesti na hrudi (stenokardie), pocit bušení srdce (palpitace) vznikající na podkladě arytmií, mdloby či ztráta vědomí (synkopa).

5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy HCM jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu HCM v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), echokardiografické vyšetření (ECHO), zátěžové vyšetření, monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření), elektrofyziologické vyšetření srdce a magnetická rezonance (MRI).

5.1. Elektrokardiogram (EKG)

Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.

5.2. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu jakým je HCM, oblast ztluštění svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní.

5.3 Zátěžový test

Zátěžový test je založený na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžecím pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

5.4. Monitorace EKG – Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zařízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do “deníku”.

5.5. Magnetická rezonance (MRI)

Vyšetření magnetickou rezonancí využívá k zobrazení struktur srdce vlastnosti magnetického pole. Samotný přístroj se skládá z velkého tunelu s lůžkem uprostřed, které se zasouvá s pacientem do tunelu. Vyšetření trvá asi 1 hodinu. MRI umožňuje výborné zobrazení srdce a cév, míru postižení srdečního svalu včetně identifikace jizvení (fibrózy) v srdci.

5.6. Genetické vyšetření

U více než poloviny rodin s diagnózou HCM se daří identifikovat mutaci v genech zodpovědných za toto onemocnění. Protože nejsou dosud známé všechny geny způsobující toto onemocnění, negativní výsledek genetického vyšetření (bez nálezu příčinné mutace) nemůže vyloučit dědičný původ HCM.

6. Léčba

Ačkoliv dosud není známá kauzální terapie hypertrofické kardiomyopatie, je k dispozici symptomatická terapie, která přináší úlevu od příznaků nemoci a snižuje dlouhodobé riziko náhlého úmrtí. Většina potíží se zlepšuje užíváním



léků ze skupin betablokátorů, blokátorů kalciových kanálů, antiarytmik a antikoagulantů. Má-li pacient vysoké riziko náhlé srdeční smrti (například stav po předchozí srdeční zástavě) nebo na farmakologické terapii nedochází k dostatečné úlevě od symptomů nemoci, je nutné zvážit implantaci kardioverter - defibrilátoru (ICD). Přístroj ICD kontinuálně monitoruje elektrickou aktivitu srdce, je schopen rozpoznat život ohrožující arytmie. Defibrilátor je naprogramovaný individuálně pro každého pacienta a dokáže ukončit závažné rychlé arytmie vysláním elektrických impulzů nebo elektrickým výbojem a tím znovuobnovit normální srdeční rytmus. Skládá se ze dvou částí: generátoru (baterie) a elektrod, které monitorují elektrickou aktivitu srdce a v případě nutnosti vysílají elektrické impulzy nebo výboj do srdce. Elektroda přístroje může být umístěna buď do pravé komory přes žilní systém a nebo do podkoží hrudníku v oblasti nad srdcem. Menší počet jedinců s obstrukční formou HCM má potíže i navzdory adekvátní léčbě. U těchto pacientů je nutné využít další formy terapie s cílem co nejvíce redukovat příznaky onemocnění a zároveň zlepšit funkci srdečního svalu. Existují dvě možnosti léčby: myektomie a alkoholová septální ablace. Myektomie je chirurgický zákrok, jehož cílem je odstranit část ztlustělé svaloviny srdce způsobující překážku (v oblasti mezikomorové přepážky). Alkoholová septální ablace spočívá v aplikaci malého množství alkoholu katétrem do cév srdce zásobujících ztlustělou svalovinu komor, kdy alkohol zničí část ztlustělé srdeční svaloviny, která se podílí na obstrukci. U obou forem terapie dochází k uvolnění prostoru pro tok krve ze srdce do oběhu.

7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou HCM k prevenci arytmií:

- vyhýbání se intenzivnímu cvičení - především závodním sportům a zvedání těžkých vah;
- pravidelné kontroly a monitorace změn v průběhu nemoci;
- povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření.

Nález diagnózy DCM a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky může vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům. Pomoc pro



Prosinec 2018

pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog.

8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista - kardiolog ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučen u všech rodin, ve kterých byla u pacienta s diagnózou HCM nalezena mutace v genu způsobující toto onemocnění. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován.

V případě, že u příbuzných příčinou mutaci nenalezneme, je jejich riziko onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s HCM bez nálezů mutace by mělo být provedeno kardiologické vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně).

HCM se nejčastěji rozvíjí v období dospívání a rané dospělosti, u některých dětí může mít onemocnění časnější nástup. Je doporučeno vyšetřovat děti s podezřením na HCM od 10 let a v případě rodin, kde se onemocnění u příbuzných projevilo v časnějším věku i dříve.

10. HCM a těhotenství

Před plánovaným otěhotněním je vhodné konzultovat potenciální rizika, změnu terapie a průběh péče v těhotenství s ošetřujícím kardiologem.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Více informací: <https://guardheart.ern-net.eu>