

Informacija pacientams

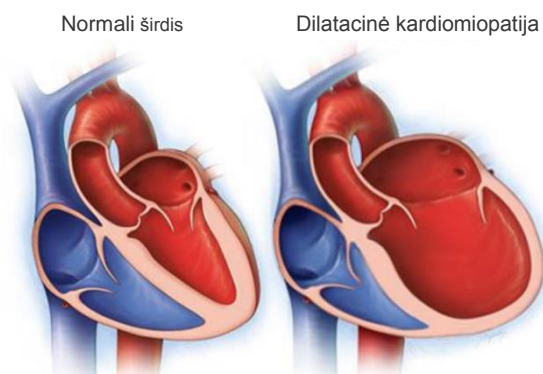
Dilatacinė kardiomiopatija

1. Normali širdies veikla

Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, išstumdamas kraują į kūną ir plaučius. Joje yra keturios ertmės – dvi viršuje (prieširdžiai) ir dvi apačioje (skilveliai). Širdies susitraukimus sukelia per ją sklindantys elektros srovės impulsai. Šie elektros impulsai cikliška kartojasi; kiekvieno ciklo metu širdis susitraukia vieną kartą.

2. Dilatacinė kardiomiopatija

Dilatacinė kardiomiopatija (DKMP) – tai širdies raumens liga. Sergant DKMP, išsiplėčia (padidėja) kairysis širdies skilvelis (kartais abu skilveliai). Taip atsitikus, širdis nebegali efektyviai išstumti kraują į kūną ir plaučius. Dėl to plaučiuose, kulkšnyse, pilvo srityje ir kituose organuose gali pradėti kauptis skysčiai ir atsirasti dusulys. Šių simptomų visuma vadinama širdies nepakankamumu. Dažniausiai DKMP vystosi lėtai, todėl širdis gali būti jau smarkiai pakenkta iki paciento diagnozės nustatymo. Kartais gali atsirasti ir mitralinio vožtuvo regurgitacija. Taip atsitinka, kai dalis kraujo per mitralinį vožtuvą teka ne ta kryptimi, t. y. iš kairiojo skilvelio į kairįjį prieširdį.



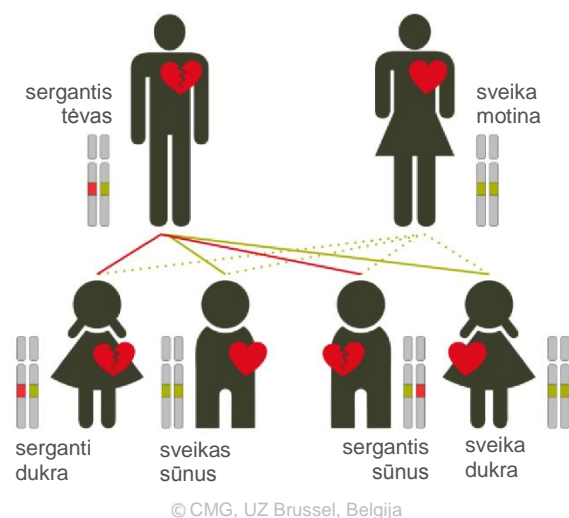
Šaltinis: su "Mayo" klinikų leidimu

3. Paplitimas ir paveldėjimas

Neaišku, kiek asmenų serga DKMP, t. y. DKMP paplitimas nėra žinomas. Daugumai pacientų, sergančių DKMP, šią ligą sukelia ne genetinės priežastys, o pavyzdžiui, vainikinių arterijų liga, hipertenzija, virusinės infekcijos, autoimuninės ligos, toksinų (pvz., alkoholio ar tam tikrų vaistų) poveikis arba nėštumas. Nežinoma, koku mastu dėl kitų, ne genetinių priežasčių, atsiradusi kardiomiopatija išsivysto dėl genetinio polinkio.

Apie 30 % (1 iš 3) DKMP atvejų yra aiški DKMP istorija šeimoje ir genetinė priežastis. Tai reiškia, kad tokiais atvejais DKMP sukelia vieno ar kelių genų defektas (mutacija), kuris gali būti paveldimas.

Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas). DKMP atsiranda dėl genų, kuriuose yra specifinių širdies molekulių (baltymų) kodai, mutacijos. Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su DKMP, kopijas. Kad išsivystytų DKMP, pakanka vienos iš dviejų šių genų kopijų (tėvo arba motinos) mutacijos. Tai vadinama autosominio dominantinio paveldėjimo liga, ir yra 50 % tikimybė (1 iš 2), kad šia liga sergantis tėvai perduos mutaciją kiekvienam vaikui. Tikimybė, kad vaikas nepaveldės mutavusio geno, taip pat yra 50 proc.



© CMG, UZ Brussel, Belgija

Autosominis dominantinis paveldėjimas



Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (de novo) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir neserga DKMP, tačiau vaikas jau serga DKMP ir gali perduoti mutavusį geną savo vaikams.

4. Simptomai

Asmenys, sergantys DKMP, gali jaustis gerai (nejausti simptomų). Kai kuriems pacientams pasireiškia tik keli simptomai, o kitiems gali atsirasti sutrikimų, kurių gydymas yra sudėtingas.

Jei DKMP sergantiems pacientams pasireiškia simptomai, juos dažnai galima kontroliuoti vaistais ar kitais gydymo būdais. DKMP simptomai panašūs į širdies nepakankamumo simptomus. Širdies nepakankamumas – tai terminas, apibūdinantis grupę simptomų, kurie gali pasireikšti, kai širdies raumuo nebeatlieka efektyviai aprūpinti krauju viso organizmo. Širdies nepakankamumo simptomai: dusulys, pėdų, kulkšnių, pilvo srities ir apatinės nugaros dalies patinimas, nuovargis, taip pat smarkus širdies plakimas dėl aritmijų (širdies ritmo sutrikimų). Kartais aritmijos gali net sukelti staigią mirtį; tai ypač būdinga pacientams, kurių širdies raumens gebėjimas išstumti kraują yra labai sumažėjęs.

5. Diagnozavimas

DKMP diagnozė dažniausiai nustatoma remiantis ligos istorija ir šeimos anamneze, fiziniu ištyrimu, širdies elektrinės veiklos tyrimu (elektrokardiograma arba EKG), širdies ultragarsiniu tyrimu (echokardiografija), fizinio krūvio testais, širdies ritmo įvertinimo tyrimais (Holterio EKG monitoringu), širdies magnetiniu tyrimu (magnetinio rezonanso tomografija arba MRT) ir kraujo tyrimais (pvz., inkstų funkcijos, natrio ir kalio kiekio ir NT-proBNP - baltymo, kurį širdies nepakankamumo atveju į kraują išskiria širdis, tyrimai).

5.1. EKG (elektrokardiograma)

Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų užklijuojami maži lipnūs pleistrai (elektrodai). Jie laidais prijungiami prie EKG įrašymo aparato, kuris kelias sekundes fiksuoja elektrinį aktyvumą, sukeltą širdies plakimą. Kartais reikia atlikti papildomus arba pakartotinius EKG tyrimus.

5.2. Širdies ultragarsinis tyrimas (echokardiografija)

Tyrimo naudojamos ultragarso bangos širdies struktūrai

stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ligas, tokias kaip DKPM, ir širdies vožtuvų ligas. Galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis.

5.3. Fizinio krūvio tyrimas (krūvio testas)

Fizinio krūvio tyrimas yra toks pat kaip anksčiau aprašytas EKG tyrimas, tačiau jis užrašomas prieš fizinį krūvį ant bėgimo takelio ar treniruoklio, jo metu ir po jo. Taip užfiksuojami bet kokio fizinio krūvio metu atsirandantys elektrinės širdies veiklos pokyčiai.

5.4. Širdies magnetinio rezonanso tyrimas (MRT)

MRT tyrimo metu širdies vaizdas gaunamas, naudojant magnetinį lauką. Pats tomografas - tai didelis vamzdis, kurio viduryje yra stalas, kuriuo pacientas įvežamas į tunelį. Tyrimas trunka apie valandą. MRT labai gerai parodo širdies ir kraujagyslių struktūrą, širdies raumens būklę ir leidžia nustatyti bet kokius širdyje esančius surandėjimus (fibrozę).

5.5. Elektrofiziologinis tyrimas (EFT)

Atliekant šį tyrimą į kraujagyslę įkišamas ilgas vamzdelis, vadinamas kateteriu, kuris įvedamas į širdį. Kateteriu į širdį siunčiami elektros impulsai, kurie priverčia ją plakti skirtingu greičiu. Visa informacija įrašoma ir gali būti panaudota siekiant nustatyti, iš kur kyla širdies aritmijos ir sprendžiant dėl tinkamiausių gydymo būdų.

5.6. Genetiniai tyrimai

Maždaug 30-40 % šeimų, kuriose yra DKMP atvejų, nustatoma mutacija viename iš genų, galinčių sukelti DKMP. Kadangi žinomi ne visi genai, galintys sukelti DKMP, gavus neigiamą genetinio tyrimo rezultatą (t. y. nenustačius mutacijos), neatmetama galimybė, kad DKMP gali būti paveldėta.

6. Gydymas

Nors DKMP neišgydoma, gydymas padeda kontroliuoti simptomus ir sumažinti ilgalaikę riziką. Gydymas priklauso nuo simptomų ir konkretaus geno mutacijos (jei ji yra). Jei pacientams gresia didelė staigios mirties rizika (pvz., po ankstesnio širdies sustojimo) arba jei simptomų negalima kontroliuoti vaistais, galima svarstyti apie galimybę implantuoti vidinį širdies defibriliatorių (IKD). Defibriliatorius gali nutraukti daugumą gyvybei pavojingų aritmijų.



7. Gyvensena ir sportas

Pacientams (ir jų šeimoms), kuriems diagnozuota DKMP, pateikiamos tokios pagrindinės rekomendacijos, kaip išvengti aritmijų:

- vengti įtempto fizinio krūvio, ypač intensyvaus, varžybinio sporto ir sunkių svorių kilnojimo;
- reguliariai tikrintis, kad būtų galima stebėti bet kokius ligos pokyčius;
- skatinti išsitiirti giminaičius.

Pati DKMP diagnozė ir galimybė perduoti šią ligą palikuoniams gali kelti nerimą ir daugybę kitų klausimų. Medicinos socialiniai darbuotojai arba psichologai turi patirties šioje srityje ir gali padėti pacientui ir jo šeimos nariams.

8. Tolesni veiksmai

Atsižvelgdamas į simptomus, amžių ir gydymą, širdies gydytojas (kardiologas) patars, kaip dažnai reikia lankytis pas gydytoją specialistą.

9. Šeimos ištyrimas

Jei DKMP sergančiam pacientui nustatoma geno mutacija (žr. „Genetiniai tyrimai“), šio paciento šeimos nariai (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių: motinos, tėvo, brolių, seserų ir vaikų) gali atlikti genetinius tyrimus specializuotoje medicinos įstaigoje, kurioje jie atliekami. Šeimos nariai, kuriems nustatyta ta pati (šeiminė) mutacija, vadinami mutacijos nešiotojais ir turėtų būti stebimi kardiologo. Šeimos nariai, kuriems šeiminė mutacija nenustatoma, gali būti nuraminti. Jei DKMP sergančiam pacientui mutacija nenustatoma, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama apsilankyti pas kardiologą ir atlikti širdies tyrimus.

DKMP paprastai išsivysto po lytinio subrendimo, kai vaikai tampa suaugusiais. Tačiau kai kuriems vaikams ligos simptomai pasireiškia ir ankstesniame amžiuje. Todėl rekomenduojama vaikus tikrinti nuo dešimties metų amžiaus.

10. DKMP ir nėštumas

Prieš pastojant svarbu aptarti visus galimus pavojus, vaistų vartojimo pokyčius ir priežiūrą nėštumo metu.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

