

Betegtájékoztatás

Arrhythmogén jobb kamrai cardiomyopathia (ARVD/ARVC)

1. A normál szív

A szív egy speciális izom, amely rendszeres és folyamatos összehúzódásával a vért a testbe és a tüdőbe pumpálja. Négy ürege van - kettő fent (a pitvarok) és kettő alul (a kamrák). A szív pumpafunkcióját a szíven keresztül áramló elektromos jelek hozzák létre. Ezek az elektromos jelek egy ciklusban ismétlődnek, és minden ciklus egy szívdobbanást okoz.

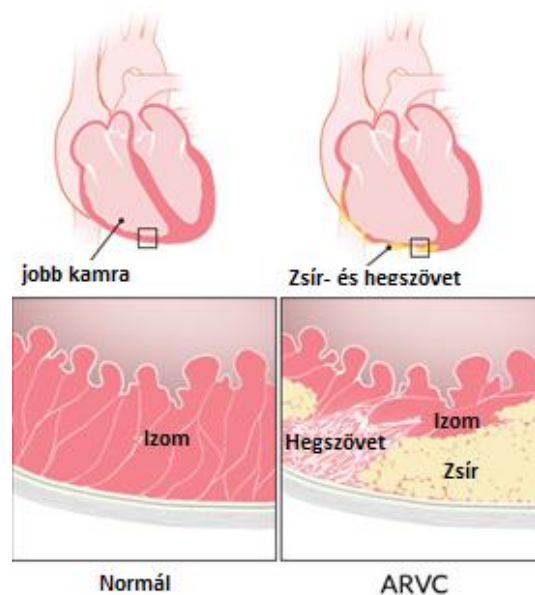
2. Arrhythmogén jobb kamrai cardiomyopathia (ARVD/ARVC)

Az ARVC a szívizom betegsége (cardiomyopathia). Főleg a szív kamráit érinti, és szívritmuszavarokat (rendellenes szívritmust) okoz. Az ARVC elsősorban a jobb kamrát érinti, de a bal kamrát is érintheti. A betegséget Arrhythmogén cardiomyopathianak is nevezik, mivel a fő tüneteket ritmuszavarok okozzák. Az ARVC érintheti a szív pitvarát is. Az ARVC fennállása esetén a szívizom sejtjeit összetartó molekulákkal (fehérjék) van probléma. Az ARVC-ben szenvedő betegeknél ezek a fehérjék nem termelődnek megfelelően, és nem tudják szorosan összetartani a szívizomsejteket. Amikor ez megtörténik, a szívizomsejtek elválhatnak egymástól, legyengülnek és elhalnak. Ezután a szív azon területe, ahol az izomsejtek elpusztultak, begyullad, és az elhalt sejtek helyét fibrózus heg- és zsírszövet veszi át. Ez befolyásolja a szívizom szerkezetét, ezáltal a kamra fala vékonyabbá válik és megnagyulhat. Ez két fő problémát okozhat:

1. befolyásolhatják a szíven keresztül áramló elektromos jeleket, és ez szívritmuszavarokat okozhat;
2. a szív kamráinak fala elvékonyodik és nem képesek megfelelően pumpálni a vért.

3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Az ARVC ritka betegségnek számít a cardiomyopathia más típusaihoz képest. Körülbelül 2000 - 5000 emberből 1 érintett; ez a betegség becsült prevalenciája.



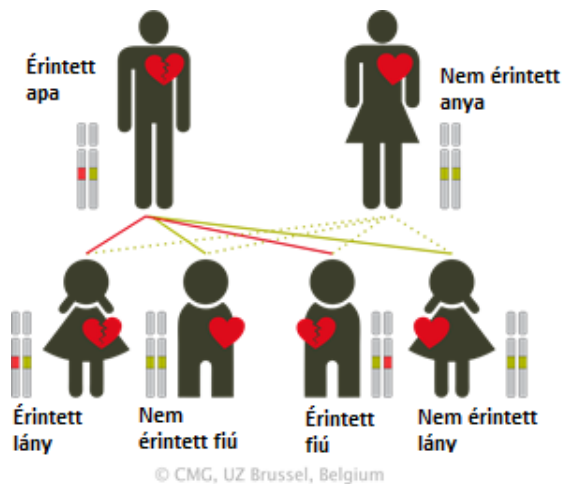
Forrás: Ted Rogers Szívutató Központ

Az ARVC-nek gyakran genetikai oka van. Ez azt jelenti, hogy a betegséget egy gén hibája (mutációja) okozza, amely családon belüli öröklődést mutathat. A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. Az ARVC-t azon gén mutációja okozza, amelyek a szív bizonyos molekuláinak (fehérjeinek) kódjait tartalmazzák. Minden embernek minden génből két példánya (allél) van, amelyek összefüggésbe hozható az ARVC-vel. Az érintett gén két (apától vagy anyától származó) kópiája (allél) közül már az egyik mutációja elegendő az ARVC kialakulásához. Ezt autoszomális domináns rendellenességnek nevezik, és a hordozó szülőnek 50 százalékos (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Annak az esélye, hogy egy gyermek nem öröklő a hibás gént, szintén 50 százalék. Néha az ARVC öröklődhet autoszomális recesszív módon. Ez azt jelenti, hogy a gén mindkét példányának hordoznia kell a mutációt



(az anyától és az apától kapottnak is) ahhoz, hogy kialakuljon a betegség.

Az érintett géntől és a mutáció jellegétől függ, hogy az ARVC autoszomális domináns vagy autoszomális recesszív öröklődést mutat. Bizonyos esetekben előfordulhat új keletkezésű, úgynevezett de novo mutáció, mely a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban jön létre. Ezekben az esetekben az utód szülei nem hordozzák az adott hibás gént és a betegség sem jelentkezik náluk, de a gyermekben kialakul az ARVC, illetve tovább tudja örökíteni a hibás gént az utódainak.



Autoszomális domináns öröklődés

4. Tünetek

Az ARVC idő előrehaladtával rosszabbodhat. A tünetek súlyossága függhet a szív elektromos aktivitásától, valamint a szív felépítésétől és a szívizom pumpafunkciójától. A rendellenes elektromos aktivitás ARVC esetén olyan szívritmuszavarokat okozhat, amelyek szívdobogás-érzést (palpitáció- túl gyors szívverést éreznek), szédülést és ájulást eredményezhetnek. A szívizom (különösen a jobb kamra) csökkent pumpálási képessége folyadék felszaporodásához vezethet a testben; a bokák, a lábak és a has duzzadásához, vizesedéséhez, valamint légszomjhoz.

5. Diagnózis

Az ARVC diagnózisának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és a családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomkövetése (az elektrokardiogram vagy EKG), a szív ultrahang vizsgálata (echokardiográfia), a szív MRI vizsgálata (mágneses rezonancia képalkotás), terheléses vizsgálat, 24 órás szívritmus-monitor (Holter) és a

szív elektromos vizsgálata (elektrofiziológiai tanulmány vagy EPS) (lásd lentebb).

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Ez a legalapvetőbb teszt. Kis öntapadós tapaszokat (elektródákat) helyeznek a mellkasra, néha a karokra és a lábakra is. Ezeket vezetékek kötik össze egy EKG-felvevő készülékkel, amely néhány másodpercre felveszi az elektromos aktivitást, ami a szívdobbanást eredményezi. Néha további vagy ismételt EKG-vizsgálatokra is szükség lehet.

5.2. Szívultrahang (echocardiographia)

A szívultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket – mint pl az ARVC - és szívbillentyű-rendellenességeket. Az elvékonyodott szívizom területek is azonosíthatók.

5.3. MRI

Az MRI-vizsgálat mágneses teret használ a szívről alkotott képek létrehozásához. Maga a szkennert egy nagy cső, amelynek közepén egy asztal található, lehetővé téve a páciensnek a belső térbe jutását. A teszt körülbelül egy órát vesz igénybe. Az MRI nagyon jól megmutatja a szív és az erek szerkezetét, illetve a szívizom állapotát és azonosítja a szívben található esetleges hegesedéseket (fibrózisokat).

5.4. Terheléses vizsgálat (stressz teszt)

A terheléses vizsgálat megegyezik a fent leírt EKG-val, mely során a futópadon vagy szobakerékpáron végzett edzés előtt, alatt és után készül felvétel. Ez rögzíti a terhelés során bekövetkező változásokat az elektromos mintázatokban.

5.5. Holter vizsgálat

A Holter EKG vizsgálat során a páciens kap egy kis digitális gépet, amelyet a derék körüli övön lehet viselni. A készülékből kijövő négy vagy hat EKG elektródát ragasztanak a mellkasra. Ezután 24-48 órán át, vagy akár hét napig figyeli és rögzíti a szív elektromos aktivitását. A monitorozás során az összes tevékenységet érdemes „eseménynapló”-ban vezetni.

5.6. Elektrofiziológiai vizsgálat (EPS)

Ez a vizsgálat azt jelenti, hogy egy hosszú csövet, úgynevezett katétert vezetnek be az erekbe, és juttatják el a szívig. Elektromos jeleket (ingereket) küldenek az elektrokatéter segítségével a szívbe, aminek hatására különböző sebességeken dobog. Ezeket az adatokat rögzítik, ezáltal lehetőség van megállapítani, hogy a ritmuszavar a szív mely



régiójából indul ki és az eredmény felhasználható a kezelési lehetőségek eldöntésére.

5.7. Genetikai vizsgálat

Az ARVC-ben szenvedő családok alig felében detektálható mutáció, az ARVC kialakulásával összefüggésbe hozható kóroki gének valamelyikében. Mivel nem minden gén ismert, amely ARVC-t okozhat, a negatív genetikai eredmény (vagyis amikor nem találunk mutációt) nem zárja ki az ARVC örökletes mivoltát.

6. Terápia

Bár az ARVC nem gyógyítható, a kezelések segítenek a tünetek enyhítésében és a hirtelen halál kialakulás kockázatának csökkentésében. A kezelés a szív pumpafunkciójának javítására, a ritmuszavarok és az életveszélyes aritmiák (szívmegállás) kialakulási kockázatának csökkentésére összpontosít. Ha a betegeknél nagy a hirtelen halál kockázata (például egy korábbi szívmegállás után), vagy ha a tünetek nem kezelhetők gyógyszeresen, akkor fontolóra vehető a belső defibrillátor (ICD) beültetése. Az ICD folyamatosan figyeli a szív elektromos aktivitását, és felismeri a súlyos aritmiákat. Az ICD személyre szabottan programozható minden egyes beteg számára. Súlyos és gyors aritmiákat képes kezelni elektromos impulzusok küldésével, vagy sokkot adhat le és visszaállíthatja a normális szívverést. Az ICD két részből áll: az akkumulátorból (a készülékből) és az elektromos vezetékből, amely figyeli a szív elektromos aktivitását, és elektromos impulzusokat vagy sokkot ad le a szív számára. Az ICD vezetéke elhelyezhető a jobb szívkamrában (ereken keresztül) vagy a bőr alatt, a mellkas szív feletti részén.

7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak az ARVC-vel diagnosztizált betegek (és családok) számára:

- kerülni kell a megerőltető testmozgást - különösen az intenzív, versenysportot és a nehéz súlyok emelését;
- fontos a sport kerülése a legtöbb mutációhordozó páciens esetében;
- rendszeres ellenőrzések a betegség változásainak nyomon követése érdekében;
- családtagok ösztönzése a szűrésre.

Az ARVC diagnózisa és az állapot továbbadásának képessége szorongáshoz és sok felmerülő kérdéshez vezethet. Az orvosi szociális munkásoknak vagy pszichológusoknak van tapasztalatuk ezzel kapcsolatban, és hasznos segítséget nyújthatnak a betegek és a családtagjaik számára.

8. Utánkövetés

A szívorvos (kardiológus) a tünetektől, az életkortól és a kezeléstől függően tanácsot ad arra vonatkozóan, hogy milyen gyakran kell ellenőrizni a beteget.

9. Családszűrés

Ha egy génmutációt találnak egy ARVC-ben szenvedő betegnél (lásd: Genetikai vizsgálat), a beteg családtagjai (kezdve az első fokú családtagokkal: anya, apa, testvérek és gyermekek) genetikai vizsgálaton vehetnek részt egy erre specializálódott genetikai szívklubban. A családtagokat, akikben ugyanaz a (családi) mutáció megtalálható, mutációhordozóknak nevezik, és kardiológus fogja követni őket. Azok a családtagok, akiknél az adott mutáció nem található, megnyugodhatnak. Ha egy ARVC-ben szenvedő betegben nem azonosítottak mutációt, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú családtagokkal) javasoljuk, hogy szívvizsgálat céljából keressenek fel kardiológust. Az ARVC általában a pubertás után alakul ki, amikor a gyermekek felnőtté válnak. Egyes gyermekeknél azonban már korábban jelentkezhetnek a betegség tünetei. Ezért gyermekeknek tíz éves kortól ajánlott a vizsgálat.

10. ARVC és várandósság

Gyermekvállalás előtt fontos megvitatni a várandósság alatt felmerülő esetleges kockázatokat, a gyógyszerek megváltoztatását és az ellátást.

