

# Betegtájékoztató

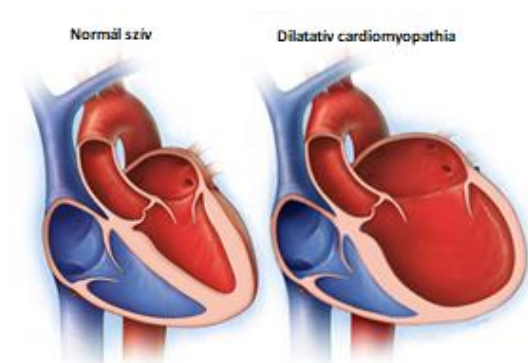
## Dilatatív Cardiomyopathia (DCM)

### 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. Dilatatív Cardiomyopathia

A dilatatív cardiomyopathia (DCM) a szívizom betegsége. A DCM azt jelenti, hogy a szív bal kamrája (vagy néhány esetben mindkét kamra) kitégül (magnagyobbodik). Amikor ez megtörténik, a szív már nem képes hatékonyan pumpálni a vért a testbe és a tüdőbe. Ez folyadék felszaporodáshoz vezethet a tüdőben, a bokákban, a hasban és más szervekben, illetve légszomjat is okozhat. Ezt a tünetegyüttest szívelégtelenségnek nevezik. A legtöbb esetben a DCM lassan fejlődik ki, így a diagnózis időpontjában a betegség kifejezetten előrehaladott állapotban lehet. Egyes esetekben mitrális regurgitáció is előfordulhat. Ilyenkor a vér egy része rossz irányba áramlik a mitrális billentyűn keresztül, azaz a bal kamrából a bal pitvarba.



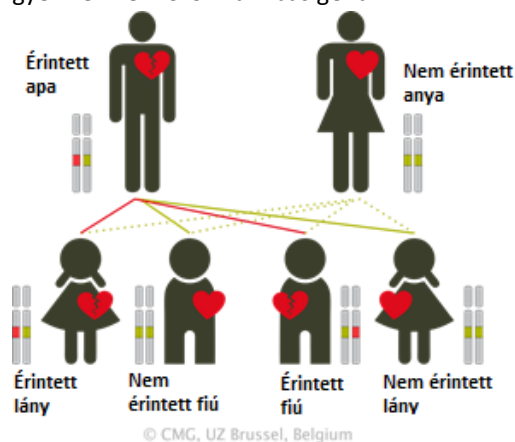
Forrás: a Mayo Clinics engedélyével

### 3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Nem egyértelmű, hogy hány személyt érint a DCM; azaz a DCM prevalenciája nem ismert. A DCM-ben szenvedő betegek többségénél nem genetikai eredetű okok állnak a háttérben, hanem koszorúér-betegség, magas vérnyomás, vírusfertőzések, autoimmun betegségek, toxinoknak való kitettség (pl. alkohol vagy bizonyos gyógyszerek) vagy terhesség. Nem ismert, hogy a nem genetikai okokra visszavezethető cardiomyopátiák milyen mértékben alakulnak ki genetikai hajlam hatására.

A DCM-esetek körülbelül 30%-ában (1:3) egyértelmű a családi halmozódás és a genetikai ok. Ez azt jelenti, hogy ezekben az esetekben a DCM-et egy vagy több gén hibája (mutáció) okozza, amely családon belül továbbadható (örökíthető).

A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. A DCM-et a szívben található specifikus molekulák (fehérjék) kódjait tartalmazó gének mutációja okozza. Minden embernek két másolata (allél) van minden génből, amely a DCM-hez köthető. Az adott gén két (apától vagy anyától származó) kópiája (allél) közül már az egyik mutációja elegendő a DCM kialakulásához. Ezt autoszomális domináns rendellenességnek nevezik. A genetikai hordozónak 50%-os (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Azonban 50% az esélye annak is, hogy a születendő gyermek nem öröklí a hibás gént.



Autoszomális domináns öröklődés



Egyes esetekben új (de novo) mutáció keletkezhet a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban. Ezekben az esetekben a gyermek szülei nem rendelkeznek mutációval és a DCM sem alakul ki náluk, de a gyermeknek DCM-je van, és átadhatja a hibás gént saját gyermekeinek.

#### 4. Tünetek

A DCM-el élő személyek lehetnek panaszmentesek is. Míg egyes betegek csak kevéssé panaszosak, másoknál akár komplex kezelésekre is szükség lehet.

Panaszos DCM-s betegek tünetei gyógyszeres kezeléssel vagy más terápiákkal kontrollálhatók. A DCM tünetei hasonlóak a szívelégtelenségéhez. A szívelégtelenség a szívizom működésének romlásakor kialakuló tünetegyüttes. A tünetek közé tartozik a légszomj, a lábfejek, a bokák, a has és a derék duzzanata/vizesedése (ödéma), fáradtság, valamint szívritmuszavarok miatt kialakuló szívdobogásérzés (palpitáció). Egyes szívritmuszavarok akár hirtelen halálhoz is vezethetnek; ez különösen igaz azokra a betegekre, akiknél a szívizom pumpáló képessége erősen csökkent.

#### 5. Diagnózis

A DCM diagnózisának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomomkövetése (elektrokardiogram vagy EKG), a szív ultrahangvizsgálata (echokardiogram), a terheléses vizsgálat, a szívritmus monitor (Holter EKG), a szív MRI vizsgálat (mágneses rezonancia képalkotás vagy) és a vérvizsgálat (például vesefunkció, nátrium-kálium és NT-proBNP, amely egy olyan fehérje, amelyet a szív szívelégtelenség esetén a vérbe bocsát ki).

##### 5.1. EKG (elektrokardiogram)

Ez a legalapvetőbb teszt. Kis öntapadós tapaszokat (elektrodákat) 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. Szívtultrahang (echocardiographia)

A szívtultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívtultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket úgy mint a DCM-et, illetve a szívbillentyű rendellenességeit. Az elvékonyodott szívizom területek is azonosíthatók.

##### 5.3. Terheléses vizsgálat (stressz teszt)

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

##### 5.4. 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).

##### 5.5. 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 elektrokatóéter 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.

##### 5.6. Genetikai vizsgálat

A DCM-es családok körülbelül 30-40%-ában található mutáció valamely ismert DCM kóroki génben. Mivel nem ismert minden gén, amely DCM-et okozhat, a genetikai vizsgálat negatív eredménye (vagyis ha nem találnak mutációt) nem zárja ki a DCM öröklött voltát.

#### 6. Terápia

Habár a DCM nem gyógyítható, a kezelések segítenek a tünetek enyhítésében és a hirtelen halál kialakulás kockázatának csökkentésében. A kezelés a tünetektől és a esetleges a specifikus génmutációtól függ (ha elérhető). 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 képes korrigálni a legtöbb életveszélyes szívritmuszavart.

## 7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak a DCM-mel diagnosztizált betegek (és családok) számára:

- kerülni kell a megerőltető testmozgást - különösen az intenzív, versenysportot és a nehéz súlyok emelését;
- fontos a betegség előrehaladásának követése a rendszeres orvosi találkozások alkalmával;
- családtagok ösztönzése a szűrésre.

A DCM diagnózisa és az állapot továbbadásának képessége szorongáshoz és sok más 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 DCM-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 szívklubján. A családtagokat, akikben ugyanaz a (családi) mutáció megtalálható, mutációhordozóknak nevezik, és kardiológus fogja rendszeresen ellenőrizni őket. Azok a családtagok, akiknél az adott mutáció nem található, megnyugodhatnak. Ha egy DCM-ben szenvedő betegben nem azonosítottak mutációt, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú családtagokkal) javasoljuk, hogy szívvizsgálat céljából keressenek fel kardiológust. A DCM általában a pubertás után alakul ki, amikor a gyermekek felnőtté válnak. Egyes gyermekeknél azonban már korábban jelentkezhetnek a betegség

tünetei. Ezért gyermekeknél tíz éves kortól ajánlott a vizsgálat.

## 10. DCM és várandósság

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



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

