

Betegtájékoztató

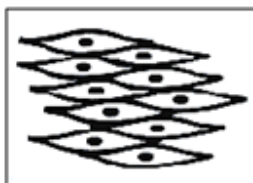
Hypertrophiás cardiomyopathia (HCM)

1. A normál szív

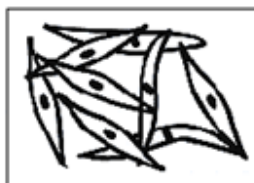
A szív egy speciális izom, amely rendszeres és folyamatos összehúzódásával a vért a testbe és a tüdőbe pumpálja. Négy ürege van - kettő fent (a pitvarok) és kettő alul (a kamrák). A szív pumpafunkcióját a szíven keresztül áramló elektromos jelek hozzák létre. Ezek az elektromos jelek egy ciklusban ismétlődnek,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

2. Hypertrophiás cardiomyopathia (HCM)

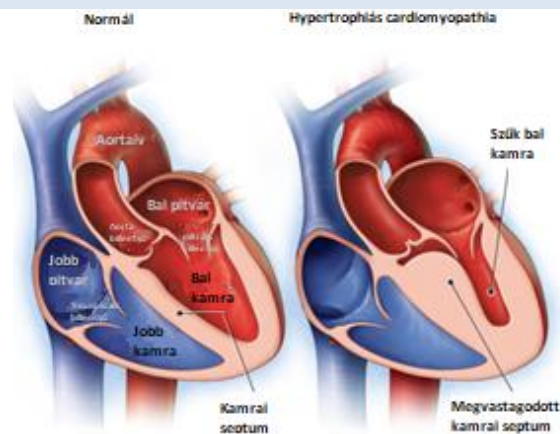
A hypertrophiás cardiomyopathia (HCM) a szívizom betegsége. A HCM azt jelenti, hogy a szívizom túlzottan megvastagodhat, leggyakrabban az interventricularis septumban (vagyis a bal és a jobb kamra között található izomköteg). Az izom megvastagodásának mértéke és az, hogy mekkora része érintett az izomzatnak, személyenként változhat. A bal kamra szinte mindig érintett, egyes egyéneknél a jobb kamrai izomzat is megvastagodik. Egyes betegeknél a szívizom megvastagodása akadályozza a szívből való véráramlást; ebben a helyzetben a hypertrophiás obstruktív cardiomyopathia (HOCM) kifejezést használják. Normál szívben a szívizmot alkotó sejtek sima, egyenes vonalakban helyezkednek el, amint az az alábbi bal oldali képen látható. Ezzel szemben a HCM-ben szenvedő betegeknél a sejtek rendezetlen, összekeveredett rétegekben helyezkednek el (amit „szívizom-rendellenességnek” neveznek), amint az az alábbi jobb oldali képen látható. A szívizom is fokozatosan merevebbé válhat, ami megnehezíti a szív pumpálását.



Normál izomszerkezet



Szívizom rendellenesség



Forrás: a Mayo Clinics engedélyével

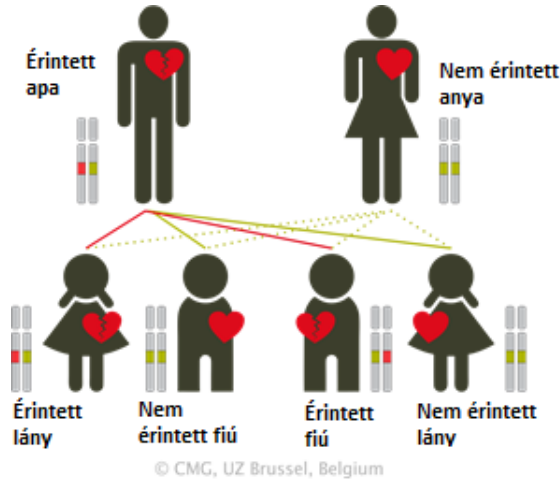
3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Körülbelül 500 emberből 1 szenved HCM-ben; ez a betegség előfordulási gyakorisága. A HCM kialakulásának gyakran genetikai okai vannak. Ez azt jelenti, hogy egy vagy több gén hibája (mutációja) okozza, amely családon belül öröklődhet.

A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. A HCM-et a szívben található specifikus molekulák (fehérjék) kódjait tartalmazó gének mutációja okozza. Minden embernek két példánya (allél) van minden génből, amely a HCM-hez köthető. A HCM kialakulásához elegendő, ha csak a gén egyik allélja hibás (apától vagy anyától származó). 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%. 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 a HCM, illetve



tovább tudja örökíteni a hibás gént az utódainak.



Autoszomális domináns öröklődés

4. Tünetek

A legtöbb HCM-ben szenvedő embernek nincsenek tünetei, vagy felnőttként is stabil az állapotuk. Néhány betegnél súlyos tünetek alakulnak ki, és néhányan azt tapasztalják, hogy tünetei idővel rosszabbodnak. Ennek az lehet az oka, hogy aritmiák (szívritmuszavarok) alakulnak ki, vagy mert a szívizom fokozatosan merevebb lesz, ami rontja a szív pumpafunkcióját. A leggyakoribb tünetek a légszomj (dyspnoe), a mellkasi fájdalom, az erős szívdobogásérzés (szívritmuszavarok miatt), a szédülés és az eszméletvesztés.

5. Diagnózis

A HCM diagnózisának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomkövetése (elektrokardiogram vagy EKG), a szív ultrahangvizsgálata (echokardiogram), a terheléses vizsgálat, a szívritmus monitor (Holter EKG), és a szív MRI vizsgálat (mágneses rezonancia képalkotás) (lásd alább).

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. Szívultrahang (echocardiographia)

A szívultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket úgymint a HCM-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 futópadon vagy szobakerékpáron végzett edzés előtt, alatt és után készül felvétel. Ez rögzíti a terhelés során bekövetkező változásokat az elektromos mintázatokban.

5.4. 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 figyelni és rögzíteni a szív elektromos aktivitását. A monitorozás során az összes tevékenységet érdemes „eseménynapló”-ban vezetni.

5.5. 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).

5.6. Genetikai vizsgálat

A HCM-ben szenvedő családok több, mint felében detektálható mutáció, a HCM kialakulásával összefüggésbe hozható kóroki gének valamelyikében. Mivel nem minden gén ismert, amely HCM-et okozhat, a negatív genetikai eredmény (vagyis amikor nem találunk mutációt) nem zárja ki a HCM örökletes mivoltát.

6. Terápia

Habár a HCM nem gyógyítható, a kezelések segítenek a tünetek enyhítésében és a hirtelen halál kialakulás kockázatának csökkentésében. A legtöbb tünet jól kontrollálható gyógyszeres kezeléssel, úgy mint beta blokkolók, calcium csatorna blokkolók, anti-aritmiás szerek és véráldadásgátlók adásával. Ha a betegeknek nagy a hirtelen halál kockázata (például egy korábbi szívmegeállás 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 személyreszabottan 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 vezetékéből, 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.

Kiáramlási pályában akadályt okozó HCM-el (obstruktív HCM) élő betegeknél a gyógyszeres kezelés ellenére is lehetnek tünetei. Ezeknek a betegeknek további kezelésre lehet szükségük a tünetek csökkentése és szívizom működésük javítása érdekében. A kezelésnek két fő típusa van: myectomya vagy alkoholos septum abláció. A myectomya egy nyitott mellkasi szívsebészeti eljárás az áramlási akadályt okozó megvastagodott szívizom (azaz az interventricularis septum) egy részének eltávolítására. Az alkoholos septális abláció során kis mennyiségű alkohol befecskendezése történik egy katéteren keresztül az érbe, amely vérrel látja el a szív megvastagodott részét (azaz az interventricularis septumot). Az alkohol elroncsolja a megvastagodott szívizom egy részét, amely az áramlási akadályt okozza. Mind a myectomya, mind az alkoholos septum ablációja lehetővé teszi a vér könnyebb kiáramlását a szívből.

7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak a HCM-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 HCM 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 HCM-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 szívklubon. 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 HCM-ben szenvedő betegben nem azonosítottak mutációt, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú családtagokkal) javasoljuk, hogy a szív vizsgálata céljából keressenek fel kardiológust. A HCM általában a pubertás után alakul ki, amikor a gyermekek felnőtté válnak. Egyes gyermekeknél azonban már korábban jelentkezhetnek a betegség tünetei. Ezért a gyermekeknél már tíz éves kortól vagy még korábban javasolt a vizsgálat elvégzése, abban az esetben, ha a betegség korábban jelentkezett a családtagokban.

10. HCM 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)



