

Informacije za bolnike

Dilatacijska kardiomiopatija

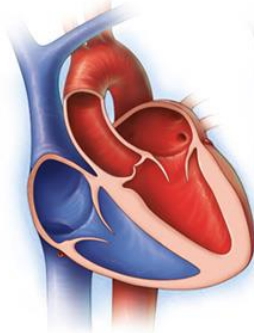
1. Normalno srce

Srce je posebna mišica, ki se redno in neprekinjeno krči, da črpa kri v telo in pljuča. Sestavljena je iz štiri votlin: dveh preddvorov (zgoraj) in dveh prekatov (spodaj). Pretok električnih signalov skozi srce povzroči krčenje srca. Električni signali se ciklično ponavljajo, pri čemer vsak cikel sproži srčni utrip.

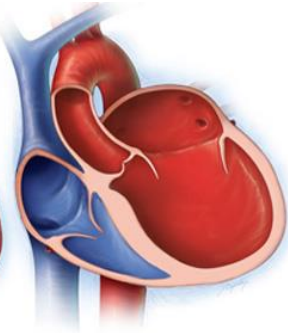
2. Dilatacijska kardiomiopatija (angl. dilated cardiomyopathy, DCM)

Dilatacijska kardiomiopatija (DCM) je bolezen srčne mišice, za katero je značilna dilatacija (razširitev) levega prekata srca (ali včasih obeh prekatov). Posledično srce ne more več učinkovito črpati krvi v telo in pljuča. To lahko povzroči kopičenje tekočine v pljučih, gležnjih, trebuhu in drugih organih ter občutek dušenja. Ta nabor simptomov je značilen za srčno popuščanje. V večini primerov se DCM razvija počasi, zato je lahko srce zelo močno prizadeto, preden se bolniku postavi diagnoza. V nekaterih primerih lahko pride tudi do popuščanja mitralne zaklopke, pri čemer del krvi teče skozi mitralno zaklopko v napačno smer, torej iz levega prekata v levi preddvor.

Normalno srce



Dilatacijska kardiomiopatija



Vir: z dovoljenjem Mayo Clinics

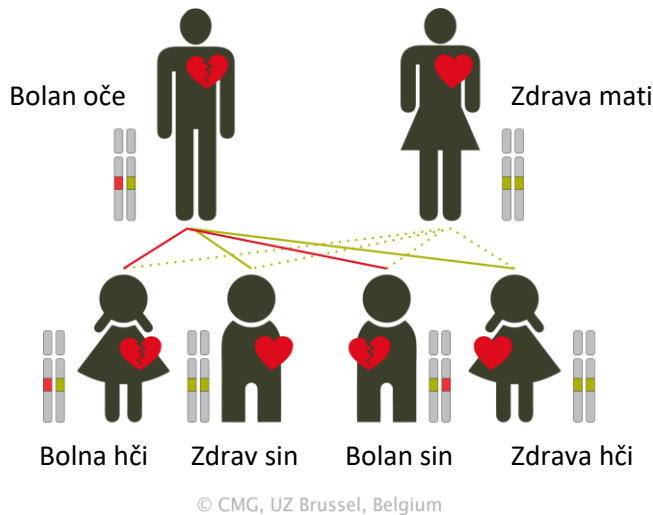
3. Razširjenost in dedovanje

Prevalenca DCM ni poznana, kar pomeni, da ne vemo, kakšno število oseb ima DCM. Vzrok za DCM najpogosteje ni genetski, ampak bolezen nastane zaradi bolezni koronarnih arterij, arterijske hipertenzije, virusne okužbe, avtoimune bolezni, izpostavljenosti toksičnim snovem (npr. alkoholu ali nekaterim zdravilom) ali nosečnosti. Danes še ni znano, kakšno vlogo imajo genetski dejavniki za nastanek zgoraj omenjenih kardiomiopatij.

V približno 30% (eden od treh) primerov DCM obstaja jasna družinska anamneza DCM in genetski vzrok za bolezen. To pomeni, da je v teh primerih DCM posledica nepravilnosti (mutacije) enega ali več genov, ki se lahko prenašajo s staršev na otroke.

Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). DCM je posledica mutacije genov, ki vsebujejo navodila za izdelavo beljakovin v srčni mišici. Vsaka oseba ima dve kopiji vsakega gena, ki je lahko povezan z DCM. Za nastanek DCM zadostuje mutacija le v eni kopiji gena (od matere ali očeta). To imenujemo avtosomno dominantno dedovanje. Oseba z avtosomno dominantno dedno boleznijo ima 50% verjetnost (ena od dveh), da bo otrok podedoval mutirani gen, je prav tako 50%. V nekaterih primerih pride do nove (*de novo*) mutacije v jajčni celici, semenčecu ali v celici zarodka. V teh primerih otrokovi starši nimajo mutacije in DCM, otrok pa ima DCM in lahko prenese mutirani gen na svoje potomce.





Avtosomno dominantno dedovanje

4. Simptomi

Obseg simptomov pri bolnikih z DCM je zelo različen. Nekateri bolniki nimajo nobenih simptomov, drugi imajo nekaj simptomov, tretji pa imajo hudo srčno popuščanje in potrebujejo obsežno zdravljenje.

Če imajo bolniki simptome, jih zdravimo z zdravili ali drugimi terapijami. Simptomi bolnikov z DCM so (kot pri srčnem popuščanju): težko dihanje, otekanje stopal, gležnjev, trebuha in spodnjega dela hrbta, utrujenost ter palpitacije zaradi srčnih aritmij (nenormalen srčni ritem). Nekateri aritmije so lahko nevarne in lahko povzročijo nenadno smrt, zlasti pri bolnikih z močno izraženim srčnim popuščanjem.

5. Diagnoza

Najpogostejša orodja za postavitve diagnoze DCM so osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ultrazvočna preiskava srca (ehokardiogram), obremenitveno testiranje, ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija), magnetna resonanca srca (MR) in pregled krvnega vzorca (npr. pri srčnem popuščanju zaznamo povišane vrednosti beljakovine NT-proBNP).

5.1 EKG (elektrokardiogram)

EKG je osnovna kardiološka preiskava, pri kateri na prsni koš in okončine nalepijo majhne obliže z

elektrodami, ki so s kablji povezani z napravo za snemanje EKG, ki nekaj sekund beleži električno aktivnost srca. Včasih je treba preiskavo ponoviti, da dobimo zanesljive rezultate.

5.2. Ehokardiogram (ultrazvočna preiskava srca)

Pri ultrazvočni preiskavi srca uporabljamo ultrazvočne valove za prikaz struktur srca. S preiskavo lahko zaznamo različne vrste strukturnih sprememb v srcu, na primer bolezen srčne mišice, nepravilnosti srčnih zaklopk in področja stanjšanja srčne mišice.

5.3. Obremenitveno testiranje

Pri testu preiskovanca obremenimo s tekom po tekočem traku ali vožnjo sobnega kolesa in ob tem zabeležimo EKG (glej zgoraj) pred, med in po vadbi. Obremenitveno testiranje pokaže spremembe v električnem vzorcu srčnega utripa med vadbo.

5.4. Magnetna resonanca srca (MR)

Magnetna resonanca srca je slikovna preiskava, kjer za prikaz struktur srca uporabljamo močno magnetno polje. Naprava je videti kot dolg tunel s posteljo na sredini, na kateri leži bolnik. Preiskava traja približno eno uro. Magnetna resonanca srca omogoča odličen pregled srca in krvnih žil, obseg prizadetosti srčne mišice, vključno z ugotavljanjem brazgotinjenja (fibroze) v srcu.

5.5. Elektrofiziološka preiskava

Pri tej preiskavi skozi žilni sistem, najpogosteje iz področja dimelj, v srce vstavimo dolgo tanko cevko - kateter. Skozi kateter se pošiljajo in beležijo električni signali, ki različno hitro aktivirajo celice srčne mišice in povzročijo krčenje srca. S stimulacijo srca in beleženjem elektrogramov lahko ugotovimo področja, kjer se pojavljajo aritmije. Uporablja se lahko tudi v terapevtske namene.

5.6. Genetsko testiranje

Pri približno 30-40% družin z DCM je dedni vzrok mogoče najti v enem od genov, ki so povezani s to boleznijo. Ker vsi geni, ki povzročajo DCM, še niso poznani, negativen rezultat genetskega testiranja (tj. ko ni ugotovljena mutacija) ne izključuje dednega vzroka DCM.

6. Terapija

Čeprav DCM ne moremo pozdraviti, lahko z zdravljenjem nadzorujemo potek bolezni in



zmanjšamo dolgoročno ogroženost. Zdravljenje je odvisno od simptomov in (če je na voljo) specifične genske mutacije. Če je pri bolnikih velika ogroženost za nenadno smrt (na primer stanje po predhodnem srčnem zastoju) ali če simptomov ni mogoče nadzorovati z zdravili, je možna tudi odločitev za vsadni kardioverter-defibrilator (ICD iz angl. Implantable Cardioverter Defibrillator). ICD lahko prekine večino življenjsko nevarnih motenj ritma.

7. Življenjski slog in šport

Priporočila za preprečevanje aritmij pri bolnikih (in sorodnikih) z diagnozo DCM so:

- izogibajte se naporni vadbi, zlasti intenzivnim, tekmovalnim športom in dvigovanju uteži;
- potrebni so redni pregledi delovanja srca za spremljanje morebitnih sprememb v poteku bolezni;
- spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenosti k DCM.

Postavitev diagnoze DCM in zavedanje možnosti prenosa bolezni na potomce, lahko pri posamezniku sprožita občutek tesnobe in porajata številna vprašanja. Takrat so pacientu in družinskim članom lahko v oporo in pomoč zdravstveni socialni delavci ali psihologi, ki imajo izkušnje na tem področju.

8. Spremljanje

Kardiolog vam bo glede na vaše simptome, starost in zdravljenje svetoval, kako pogosto so potrebni kontrolni pregledi.

9. Pregled družinskih članov

Če pri preiskovancu s DCM odkrijemo mutacijo v genu (*glej genetsko testiranje*), lahko njegovim sorodnikom (najprej sorodniki prvega kolena: mati, oče, bratje, sestre in otroci) opravite genetsko testiranje v sklopu genetske obravnave na genetski kliniki. Sorodniki, pri katerih je ugotovljena enaka (družinska) mutacija, so napoteni na spremljanje in zdravljenje v kardiološko ambulanto. Sorodnike, ki nimajo (družinske) mutacije, pa lahko pomirimo. Če pri bolniku s DCM ni ugotovljene mutacije, se družinskim članom tega bolnika (najprej

sorodnikom prvega kolena) priporoči pregled pri kardiologu.

DCM se običajno razvije po puberteti, vendar imajo nekateri otroci simptome bolezni že prej. Zato je priporočljiv pregled otrok od desetega leta starosti dalje.

10. HCM in nosečnost

Pred načrtovano nosečnostjo se je priporočljivo z lečečim kardiologom pogovoriti o morebitnih tveganjih nosečnosti, morebitnih (začasnih) spremembah zdravil in pregledih med nosečnostjo.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

