

# Informacije za bolnike

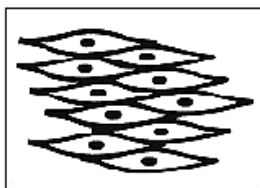
## Hipertrofična kardiomiopatija

### 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. Hipertrofična kardiomiopatija (angl. hypertrophic cardiomyopathy, HCM)

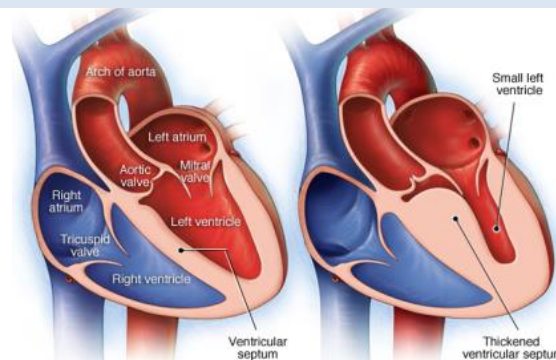
Hipertrofična kardiomiopatija (HCM) je bolezen srčne mišice. Pri osebah s HCM se srčna mišica lahko zadebeli, najpogosteje v prekatnem pretinu (to je delu srčne mišice med levim in desnim prekatom, ki ga imenujemo tudi interventrikularni septum). Stopnja zadebelitve srčne mišice se razlikuje od posameznika do posameznika. Skoraj vedno je prizadet levi prekat, pri nekaterih pa se zadebeli tudi mišična stena desnega prekata. Zadebelitev srčne mišice lahko povzroči oviro za pretok krvi iz srca; v tem primeru se uporablja izraz hipertrofična obstruktivna kardiomiopatija (HOKM). V normalnem srcu so celice, ki sestavljajo srčno mišico, razporejene v ravnih plasteh, kot je prikazano na spodnji levi sliki. Pri bolnikih s HCM pa so celice v neurejenih, pomešanih plasteh (t. i. miokardni nered), kot je prikazano na desni sliki spodaj. Srčna mišica lahko postopoma postane tudi bolj toga, zaradi česar se srce težje krči.



Normalna struktura mišice



Nepravilna struktura miokarda



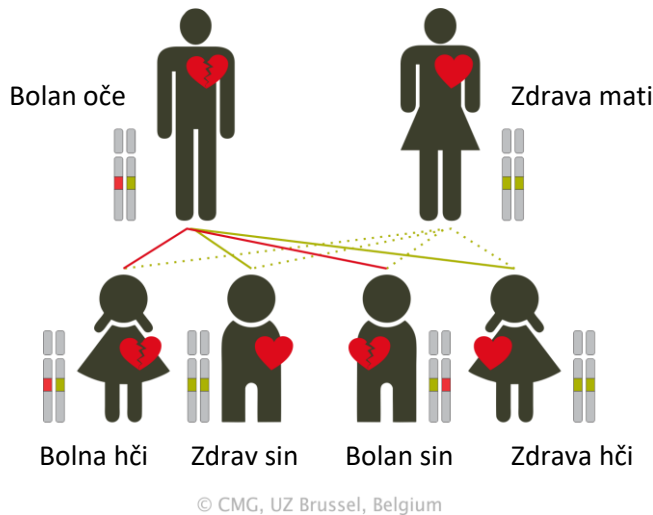
Vir: z dovoljenjem Mayo Clinics

### 3. Razširjenost in dedovanje

Približno ena na vsakih 500 oseb ima HCM (prevalenca bolezni). HCM ima pogosto genetski vzrok, kar pomeni, da je posledica nepravilnosti (mutacije) enega ali več genov, ki se lahko prenaša v družini.

Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). HCM je posledica mutacije genov, ki vsebujejo navodila za izdelavo beljakovin v srčni mišici. Vsaka oseba ima dve kopiji vsakega gena, ki je lahko povezan s HCM. Za nastanek HCM 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 mutacijo. Verjetnost, da otrok ne bo podedoval mutiranega gena, 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 HCM, otrok pa ima HCM in lahko prenese mutirani gen na svoje potomce.





*Avtosomno dominantno dedovanje*

#### 4. Simptomi

Večina ljudi s HCM nima simptomov ali ima stabilno stanje skozi vse odraslo življenje. Nekaj posameznikov razvije resne simptome, pri drugih pa se simptomi postopno slabšajo. To je lahko posledica razvoja aritmije (nenormalnega srčnega ritma) ali postopnega debeljenja in togosti srčne mišice, kar zmanjšuje črpalno sposobnost srca. Najpogostejši simptomi so težko dihanje (dispneja), bolečine v prsih, palpitacije (zaradi aritmij), omotica in izguba zavesti.

#### 5. Diagnoza

Najpogostejša orodja za postavitve diagnoze HCM so osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ultrazvočna preiskava srca (ehokardiogram), obremenitveno testiranje, ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija) in magnetna resonanca srca (MR) (glej spodaj)

##### 5.1 EKG (elektrokardiogram)

To je najosnovnejša preiskava. Majhne lepljive obliže (elektrode), ki zaznajo električno aktivnost srca, namestimo na prsni koš, roke in noge. Elektrode so z žicami povezane z aparatom za snemanje električne aktivnosti srca. Včasih je potrebno preiskavo večkrat ponoviti.

##### 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 bolezni srčne mišice, nepravilnosti srčnih zaklopk, področja zadebelitve ali 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. Ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija)

Pri preiskavi ambulantnega EKG - monitoriranja snememo električno aktivnost srca 24-48 ur ali do sedem dni. Preiskovancu na prsni koš namestimo elektrode, ki so povezane s prenosnim EKG aparatom, ki ga preiskovanec nosi okoli pasu. Med preiskavo preiskovanec v dnevnik zapisuje vse dejavnosti in simptome.

##### 5.5. 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.

##### 5.6. Genetsko testiranje

V več kot polovici družin s HCM lahko v enem od genov najdemo mutacijo, ki lahko povzroči HCM. Ker niso poznani vsi geni, ki lahko povzročijo HCM, negativen rezultat genetskega testiranja (tj. ko ni ugotovljena mutacija) ne izključuje dednega vzroka HCM.

#### 6. Zdravljenje

Čeprav HCM ne moremo pozdraviti, lahko z zdravljenjem nadzorujemo potek bolezni in zmanjšamo dolgoročno ogroženost. Večino simptomov je mogoče nadzorovati z zdravili, kot so zaviralci beta receptorjev, zaviralci kalcijevih kanalčkov, antiaritmična zdravila in antikoagulanti. Če je pri bolnikih velika ogroženost za nenadno smrt (na primer 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 nenehno spremlja električno aktivnost srca in lahko prepozna nevarne motnje srčnega ritma. Sestavljen je iz dveh delov:



generatorja in elektrode. Slednja spremlja električno aktivnost srca in jo lahko vstavimo v desno srčno komoro (preko žile) ali pa v podkožje prsnega koša nad srcem. Če pride do hude motnje ritma, ICD sproži električni šok in prekine motnjo ritma.

Nekateri bolniki z obstruktivno HCM imajo kljub zdravilom še naprej simptome. Ti posamezniki bodo morda potrebovali nadaljnje zdravljenje, da bi zmanjšali simptome in izboljšali delovanje srčne mišice. Obstajata dve glavni vrsti zdravljenja: miektomija ali alkoholna ablacija pretina. Miektomija je kirurški poseg na odprtem srcu, s katerim se odstrani del zadebeljenega dela srčne mišice, ki povzroča obstrukcijo (ti. medprekatni pretin ali interventrikularni septum). Alkoholna ablacija pretina je vbrizgavanje majhne količine alkohola s katetrom v krvno žilo, ki dovaja kri v zadebeljen del srca (ti. interventrikularni septum). Alkohol uniči del zadebeljene srčne mišice, ki povzroča obstrukcijo. Tako miektomija kot alkoholna ablacija pretina bosta olajšala odtekanje krvi iz srca.

## 7. Življenjski slog in šport

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

- izogibajte se naporni vadbi, zlasti intenzivnim, tekmovalnim športom in dvigovanju uteži;
- potrebni so redni kardiološki pregledi za spremljanje poteka bolezni;
- spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenosti k HCM.

Postavitev diagnoze HCM 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 HCM odkrijemo mutacijo v genu (glej genetsko testiranje), lahko njegovi sorodniki (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, lahko pomirimo. Če pri bolniku s HCM ni ugotovljene mutacije, se družinskim članom tega bolnika (najprej sorodnikom prvega kolena) priporoči pregled pri kardiologu.

HCM se običajno razvije po puberteti, vendar imajo nekateri otroci simptome bolezni že prej. Zato je priporočljiv pregled otrok od desetega leta starosti dalje oziroma prej, če se je bolezen pri družinskih članih pokazala že pred desetim letom starosti.

## 10. HCM in nosečnost

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



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

