

Informacije za Bolnike

Aritmogena kardiomiopatija

1. Normalno srce

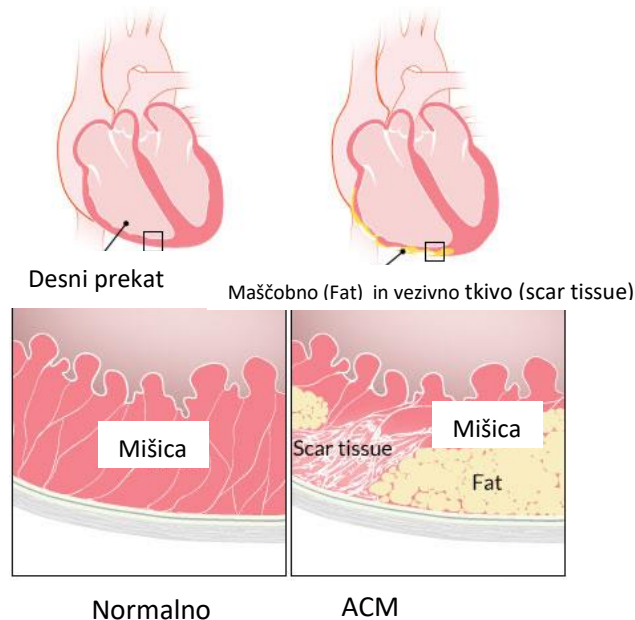
Srce je posebna mišica, ki se redno in neprekinjeno krči, da črpa kri v telo in pljuča. Sestavljena je iz štiri votlin: dveh preddvorov (zgoraj) in dveh prekatov (spodaj). Pretok električnih signalov skozi srce povzroči krčenje srca. Električni signali se ciklično ponavljajo, pri čemer vsak cikel sproži srčni utrip. Kadar se v srcu pojavi motnja električne aktivnosti, imenovana aritmija, se lahko poslabša zmožnost pravilnega krčenja srca.

2. Aritmogena kardiomiopatija (angl. arrhythmogenic cardiomyopathy, ACM)

Aritmogena kardiomiopatija (ACM) je bolezen srčne mišice (kardiomiopatija). Prizadene predvsem srčna prekata in lahko povzroči motnje srčnega ritma - aritmije. Pogosto je prizadet desni prekat, kar imenujemo tudi aritmogena kardiomiopatija desnega prekata (ARVC), lahko pa tudi levi prekat in preddvora. ACM je posledica nepravilnosti beljakovin, ki povezujejo celice srčne mišice. Pri bolnikih z ACM se te beljakovine ne tvorijo pravilno, zato se celice srčne mišice ločijo druga od druge, oslabijo in odmrejo. Na tem mestu se nato oblikuje maščobno in vezivno tkivo. Zaradi spremenjene strukture postane srčna stena tanjša, srčna votlina pa se razširi, kar privede do dveh težav: 1. širjenje električnih signalov po srcu je lahko moteno, kar povzroči aritmijo; 2. zaradi tanke stene srčnih votlin pride do zmanjšane črpalne funkcije srca.

3. Razširjenost in dedovanje

V primerjavi z drugimi vrstami kardiomiopatij je ACM redka bolezen, s prevalenco od 1 na 2000 do 1 na 5000 ljudi.

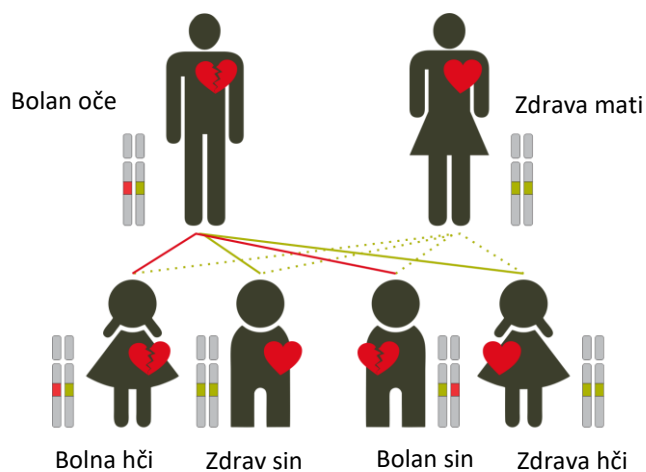


Vir: Ted Rogers Centre for Heart Research

ACM je genetska bolezen, kar pomeni, da je posledica nepravilnosti (mutacije) v genu, ki se lahko prenaša v družini. Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). ACM 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 ACM. Za nastanek ACM 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%. Včasih se lahko ACM deduje tudi avtosomno recesivno. To pomeni, da sta za razvoj ACM potrebni mutaciji na obeh kopijah gena (tako od očeta kot od matere). Kako se ACM v družini deduje - avtosomno dominantno ali avtosomno recesivno - je odvisno od vrste vpletenega gena in tipa mutacije. 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 ACM,



otrok pa ima ACM in lahko prenese mutirani gen na svoje potomce.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Avtosomno dominantno dedovanje

4. Simptomi

ACM je progresivna bolezen, kar pomeni, da se z leti lahko stanje postopoma slabša. Simptomi so lahko posledica motenj električne aktivnosti srca in zmanjšane črpalne funkcije srca. Nenormalna električna aktivnost lahko povzroči srčne aritmije in simptome, kot so palpitacije (občutek prehitrega bitja srca), omotico, omedlevico ali nenadno smrt. Zmanjšana črpalna funkcija srca lahko povzroči nabiranje tekočine v telesu: otekanje gležnjev, nog in trebuha ter težave zaradi kratke sape in izgube apetita.

5. Diagnosis

Za postavitev diagnoze sta pomembni osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ultrazvočna preiskava srca (ehokardiogram), magnetna resonanca srca (MR), obremenitveno testiranje, ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija) in elektrofiziološka preiskava (glej spodaj).

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, območja stanjšanja srčne mišice ali nepravilnosti srčnih zaklopk.

5.3. 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.

5.4. 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.

5.5. 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.

5.6. Elektrofiziološka preiskava

Pri tej preiskavi se skozi žilni sistem, najpogosteje iz področja dimelj, v srce vstavi dolga tanka cevka - 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.

5.7. Genetsko testiranje

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



6. Zdravljenje

Čeprav ACM ne moremo pozdraviti, lahko z zdravljenjem nadzorujemo potek bolezni in zmanjšamo tveganje za resne motnje srčnega ritma. Z zdravljenjem vplivamo tako na črpalno funkcijo srca kot na preprečevanje resnih srčnih aritmij.

Če imajo bolniki povečano tveganje za življenjsko nevarno srčno aritmijo ali če so imeli predhodno srčni zastoj, je možna tudi odločitev za vsadni kardioverter-defibrilator (ICD iz angl. Implantable Cardioverter Defibrillator). Naprava ICD nenehno spremlja električno aktivnost srca in lahko prepozna nevarno motnjo srčnega ritma. Nastavitve ICD so prilagojene posameznemu bolniku. ICD lahko prekine nevarno motnjo srčnega ritma s pošiljanjem električnih impulzov ali električnim šokom, po katerem se vzpostavi normalen srčni ritem. ICD je sestavljen iz dveh delov: baterije (naprava sama) in elektrode, ki lahko meri električno aktivnost in odda električne impulze ali šok. Elektrodo vstavimo v desni prekat srca (preko žile) ali pa v podkožje prsnega koša nad srcem.

7. Življenjski slog in šport

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

- izogibajte se naporni vadbi, zlasti intenzivnim, tekmovalnim športom in dvigovanju uteži;
- izogibajte se športnim aktivnostim oziroma se glede športnega udejstvovanja najprej pogovorite z lečečim kardiologom;
- potrebni so redni kardiološki pregledi za spremljanje poteka bolezni;
- spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenostik ACM.

Postavitev diagnoze ACM 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 ACM odkrijemo mutacijo v genu (*glej genetsko testiranje*), lahko genetski test opravijo tudi pacientovi bližnji sorodniki (najprej sorodniki prvega kolena: oče, mati, bratje in sestre in otroci). Naročijo se lahko v genetski ambulanti. Potrebujejo napotnico. Sorodniki, pri katerih ugotovimo enako (družinsko) mutacijo, so napoteni na spremljanje in zdravljenje v kardiološko ambulanto. Če pri sorodniku ne najdemo družinske mutacije, je tveganje za nastanek bolezni zelo majhno.

Pri sorodnikih bolnika z ACM, pri katerih ni ugotovljena vzročna mutacija, je priporočljiv kardiološki pregled (najprej pri sorodnikih prvega kolena).

ACM se običajno razvije po puberteti, vendar imajo nekateri otroci simptome bolezni že prej. Zato je priporočljivo, da je pri otrocih po desetem letu starosti narejena genetska preiskava ali pregled pri otroškem kardiologu.

10. ACM 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)

