

# Інформація для пацієнта

## Аритмогенна кардіоміопатія правого шлуночка

### 1. Здорове серце

Серце - це особливий м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров до тіла та легенів. Він має чотири камери – дві верхні (передсердя) і дві нижні (шлуночки). Насосна функція серця зумовлена потоком електричних сигналів через серце. Ці електричні сигнали повторюються в циклі, і кожен цикл відповідає одному серцебиттю.

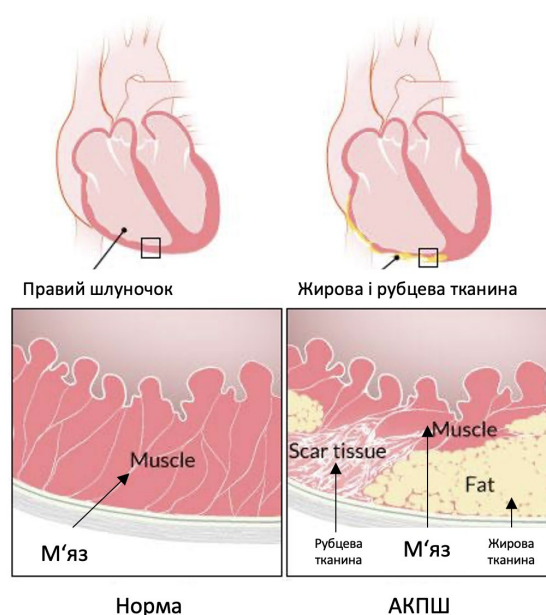
### 2. Аритмогенна кардіоміопатія правого шлуночка (АКПШ)

АКПШ – це захворювання серцевого м'яза (кардіоміопатія). Воно в основному вражає шлуночки серця та викликає аритмії (порушення серцевого ритму). АКПШ в основному вражає правий шлуночок, але також може і лівий. Захворювання також називають аритмогенною кардіоміопатією, так як основні симптоми викликані аритмією. АКПШ також може впливати на передсердя серця. Наявність АКПШ означає, що є проблема з певними молекулами (білками), які утримують разом клітини серцевого м'яза. У пацієнтів з АКПШ ці білки не розвиваються належним чином і не можуть щільно утримувати клітини серцевого м'яза разом. Коли це відбувається, клітини серцевого м'яза відокремлюються одна від одної, стають слабкими та гинуть. Потім в область серця, де загинули м'язові клітини, виникає запалення, а втрачені клітини замінюються рубцевою тканиною та жиром. Це впливає на структуру серцевого м'яза, і стінка шлуночка може стати тонкою і розтягнутою. Це спричиняє дві основні проблеми:

1. може порушуватись проведення електричних сигналів у серці, які відповідають за серцебиття, що також є причиною аритмії;
2. тонкі стінки шлуночків серця не здатні нормально перекачувати кров.

### 3. Поширеність і успадкування

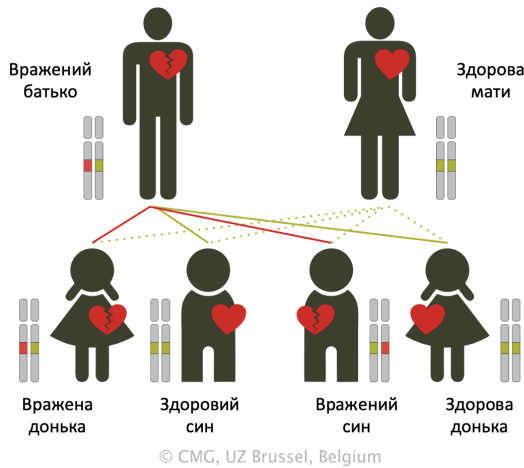
АКПШ зустрічається рідко порівняно з деякими іншими кардіоміопатіями. За розрахунками, близько 1 з 2000-5000 осіб має АКПШ.



Джерело: Ted Rogers Centre for Heart Research (адаптовано)

АКПШ часто має генетичну причину. Це означає, що це спричинено дефектом (мутацією) гена, який може передаватися спадково. Ген — це частина нашої ДНК, яка містить код для утворення молекули (білка). АКПШ викликається мутацією в генах, які містять генетичні коди для специфічних молекул (білків) у серці. Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть бути пов'язані з АКПШ. Мутації тільки в одній з двох копій одного з цих генів (від батька або від матері) достатньо для розвитку АКПШ. Це називається аутосомно-домінантним типом успадкування, і батько, який є його носієм, має 50 відсотків (1 із 2) шансів передати мутацію кожній дитині. Імовірність того, що дитина не успадкує мутований ген, також становить 50 відсотків. Іноді АКПШ може бути аутосомно-рецесивним захворюванням. Це означає, що для розвитку АКПШ необхідна присутність двох мутацій обох копій гена (і від батька, і від матері). Чи є АКПШ аутосомно-домінантним захворюванням чи аутосомно-рецесивним захворюванням, залежить від гена та мутації. У

деяких випадках нова (de novo) мутація може виникнути в яйцеклітині або сперматозоїді або в ембріоні. У цих випадках батьки дитини не мають мутації та АКПШ, але дитина має АКПШ і може передати мутований ген своїм дітям.



Аутосомно-домінантний типом успадкування

## 4. Симптоми

АКПШ з часом може погіршуватися. Симптоми зумовлені електричною активністю серця, а також структурою серця та тим, наскільки добре працює серцевий м'яз. Аномальна електрична активність в АКПШ може спричинити аритмії, що призводять до посиленого серцебиття, запаморочення та непритомності. Зменшення насосної здатності серцевого м'яза (особливо правого шлуночка) призводить до накопичення рідини в організмі, що призводить до набрякання щиколоток, ніг і живота, а також задишки.

## 5. Діагноз

Найбільш поширеними інструментами для встановлення діагнозу АКПШ є медичний та сімейний анамнез, фізикальне обстеження, електричне дослідження серця (електрокардіограма або ЕКГ), ультразвукове сканування серця (ехокардіограма), магнітне сканування серця (магнітно-резонансна томографія або МРТ), фізичне навантаження, монітор серцевого ритму (Холтер) і електричне дослідження серця (електрофізіологічне дослідження або ЕФД) (див. нижче).

### 5.1. ЕКГ (електрокардіограма)

Це найпростіший тест. Маленькі липкі пластири (електроди) накладають на груди, а іноді й на руки та ноги. Вони з'єднані дротами з машиною для запису ЕКГ, яка протягом кількох секунд фіксує електричну активність, яка викликає

серцебиття. Іноді необхідні додаткові або повторні ЕКГ-тести.

### 5.2. Ультразвукове дослідження серця (УЗД серця, ехокардіограма, ЕхоКГ)

Ехокардіограма використовує ультразвукові хвилі для вивчення структур серця. Ехокардіограма може виявити різні типи структурних змін у серці, наприклад захворювання серцевого м'яза, такі як АКПШ та аномалії серцевих клапанів. Можна визначити ділянки стоншення серцевого м'яза.

### 5.3. МРТ

МРТ сканування використовує магнітне поле для створення зображень серця. Сам сканер являє собою велику трубу зі столиком посередині, що дозволяє пацієнту ковзати в тунель. Тест займає близько години. МРТ дуже добре показує структуру вашого серця та кровоносних судин, візуалізує стан вашого серцевого м'яза та визначає будь-які рубці (фіброз) у вашому серці.

### 5.4. Тест навантаження (стрес-тест)

Тест із фізичним навантаженням схожий на ЕКГ, описане вище, але записується до, під час і після тренування на біговій доріжці чи велотренажері. Він реєструє будь-які зміни електричних сигналів серця, які виникають під час тренування.

### 5.5. Холтерівське моніторування

Холтерівське моніторування передбачає невеликий цифровий пристрій, який можна носити на поясі на талії. Чотири або шість електродів ЕКГ від апарату приклеюють до грудей. Потім він записує електричну активність серця протягом 24-48 годин або навіть протягом семи днів. Під час моніторингу вся активність записується окремо у «щоденник».

### 5.6. Електрофізіологічне дослідження (ЕФД)

Цей тест полягає в тому, що довгу трубку, яка називається катетером, вводять у судину та направляють до серця. Через катетер до серця надходять електричні сигнали, що стимулюють його скорочуватись з різною швидкістю. Це записується і може бути використано, щоб визначити, яка ділянка серця викликає аритмію, що допомагає у виборі тактики лікування.

### 5.7. Генетичне тестування

Майже в половині сімей з АКПШ можна виявити мутацію в одному з генів, що може викликати це захворювання. Оскільки відомі не всі гени, які можуть спричинити АКПШ, негативний результат генетичного тестування (коли мутації не виявлено) не виключає спадкової причини АКПШ.



## 6. Терапія

Хоча і неможливо усунути причину АКПШ, лікування допомагає контролювати симптоми та покращити прогноз. Лікування зосереджено на покращенні роботи серця, контролі аритмій і зниженні ризику небезпечних для життя аритмій (таких як зупинка серця). Якщо пацієнти мають високий ризик раптової смерті (наприклад, за наявності зупинки серця у анамнезі) або якщо симптоми неможливо контролювати за допомогою ліків, можна розглянути можливість використання імплантованого кардіовертера-дефібрилятора (ІКД). ІКД постійно контролює електричну активність серця і може розпізнавати життєзагрожуючі аритмії. ІКД можна запрограмувати індивідуально на кожного пацієнта. Він може лікувати важкі та раптові аритмії, надсилаючи електричні імпульси або наносить електричний “шок”, повертаючи нормальне серцебиття. ІКД складається з 2 частин: батареї (пристрою) та електричного проводу, який контролює електричну активність серця та забезпечує електричні імпульси або електричний удар для серця. Провід ІКД можна розмістити в правій камері серця (через кровоносні судини) або під шкіру в області грудної клітки над серцем.

## 7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (і сімей), у яких діагностовано АКПШ, для профілактики аритмій:

- уникнення виснажливих фізичних навантажень - особливо інтенсивних змагальних видів спорту та підйому важкої ваги;
- для більшості носіїв мутації важливо уникати заняття спортом;
- проходити регулярні огляди для відстеження будь-яких змін захворювання;
- заохочення родичів до обстеження.

Діагноз АКПШ і здатність успадкувати захворювання може викликати тривогу та багато питань. Медичні соціальні працівники або психологи мають досвід із цим і можуть бути корисними для пацієнта та членів сім'ї.

## 8. Подальші дії

Доктор, що лікує серце (кардіолог) порадить, як часто необхідно спостерігатись, залежно від симптомів, віку та лікування.

## 9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з АКПШ виявлено генетичну мутацію (див. *Генетичне обстеження*), члени сім'ї цього пацієнта (почати з членів сім'ї першого ступеня: мати, батько, брати, сестри та діти) можуть пройти генетичне обстеження у спеціалізованому відділенні генетичних або серцевих захворювань. Члени родини, у яких виявлено таку саму генетичну мутацію (сімейну), називаються носіями мутації, і їх буде спостерігати кардіолог. Члени родини, у яких не виявлено сімейної мутації, можуть бути спокійні. Якщо у пацієнта з АКПШ не виявлено мутації, членам сім'ї цього пацієнта (почати з членів сім'ї першого ступеня) рекомендується відвідати кардіолога для дослідження серця. АКПШ зазвичай розвивається після статевого дозрівання, коли діти дорослішають. Однак у деяких дітей симптоми захворювання проявляються в більш ранньому віці. Тому дітям рекомендовано проходити тестування з десяти років.

## 10. АКПШ і вагітність

Перш ніж завагітніти, важливо обговорити будь-які потенційні ризики, зміни ліків і догляд, необхідний під час вагітності.





# European Reference Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

