

Інформація для пацієнта

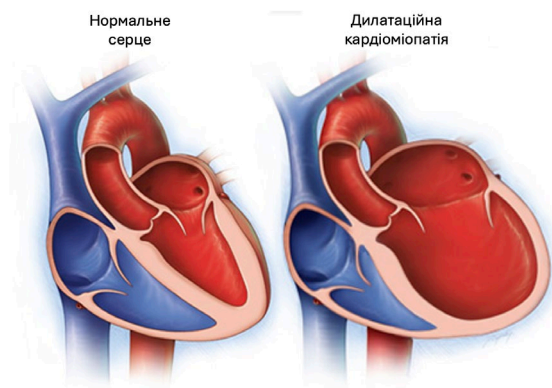
Дилатаційна кардіоміопатія

1. Здорове серце

Серце - це особливий м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров до тіла і легенів. Воно має чотири камери - дві верхні (передсердя) і дві нижні (шлуночки). Насосна дія серця викликана потоком електричних сигналів, що проходять через серце. Ці електричні сигнали повторюються у циклі, і кожен цикл зумовлює одне серцебиття.

2. Дилатаційна кардіоміопатія

Дилатаційна кардіоміопатія (ДКМП) - це захворювання серцевого м'яза. ДКМП означає, що лівий шлуночок (або іноді обидва шлуночки) серця стають дилатованими (збільшеними). Коли це відбувається, серце більше не може ефективно перекачувати кров по всьому тілу та в легені. Це може призвести до накопичення рідини в легенях, гомілках, черевній порожнині та інших органах, а також до відчуття задишки. Ця сукупність симптомів відома як серцева недостатність. У більшості випадків ДКМП розвивається повільно, тому серце може бути досить сильно уражене ще до того, як пацієнту поставлять діагноз. У деяких випадках може також спостерігатися мітральна регургітація. Це коли частина крові тече в неправильному напрямку через мітральний клапан, тобто з лівого шлуночка в ліве передсердя.



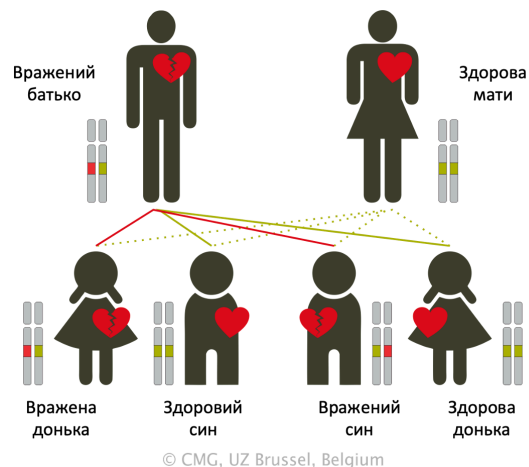
Джерело: з дозволу клініки Майо

3. Поширеність та спадковість

Невідомо, скільки людей страждає на ДКМ, тобто *поширеність* ДКМ залишається невизначеною. Більшість пацієнтів з ДКМП мають негенетичну причину, таку як ішемічна хвороба серця, гіпертонія, вірусні інфекції, аутоімунні захворювання, вплив токсинів (наприклад, алкоголь або певні ліки) або вагітність. Невідомо, якою мірою кардіоміопатії, спричинені негенетичними факторами, розвиваються саме під впливом генетичної складової.

Приблизно у 30% (1 з 3) випадків ДКМП є чіткий сімейний анамнез щодо ДКМП та генетична природа. Це означає, що в цих випадках ДКМП викликана дефектом (мутацією) в одному або декількох генах, який може передаватися в сім'ї.

Ген - це частина нашої ДНК, яка містить код для синтезу молекул (білків). ДКМП спричинена мутацією генів, які містять генні коди певних молекул (білків) у серці. Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть бути пов'язані з ДКМП. Для розвитку ДКМП достатньо мутації лише в одній з двох копій одного з цих генів (з боку батька або матері). Це називається аутосомно-домінантним розладом, і батьки, які є його носіями, мають 50% (1 з 2) шансів передати мутацію кожній дитині.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Аутосомно-домінантне успадкування

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

4. Симптоми

Люди, уражені ДКМП, можуть почуватись здоровими (без симптомів). Деякі пацієнти матимуть незначні симптоми, а в інших можуть розвинути проблеми, які потребують комплексного лікування.

Якщо пацієнти з ДКМП страждають від симптомів, ці симптоми часто можна контролювати за допомогою ліків або інших методів лікування. Симптоми ДКМП схожі на симптоми серцевої недостатності. Серцева недостатність - це термін, що використовується для опису групи симптомів, які можуть виникати, коли серцевий м'яз стає менш ефективним у перекачуванні крові по організму. Симптоми серцевої недостатності включають: задишку, набряки стоп, щиколоток, живота і нижньої частини спини, втому, а також прискорене серцебиття через аритмію (порушення серцевого ритму). Деякі аритмії можуть навіть призвести до раптової смерті; особливо це стосується пацієнтів, у яких сильно знижена насосна здатність серцевого м'яза.

5. Діагноз

Найпоширенішими інструментами для діагностики ДКМП є медичний та сімейний анамнез, фізикальне обстеження, електричне дослідження серця (електрокардіограма або ЕКГ), ультразвукове дослідження серця (ехокардіограма), тестування з фізичним навантаженням, монітор серцевого ритму (холтеровське моніторування), магнітне сканування серця (магнітно-резонансна томографія або МРТ), а також аналіз крові (наприклад, ниркова функція, рівень натрію-калію та NT-proBNP - білок, що виділяється серцем у кров, коли виникає серцева недостатність).

5.1. ЕКГ (електрокардіограма)

Це найпростіший тест. Невеликі липкі пластири (електроди) прикріплюють на грудну клітку, а іноді на руки та ноги. Вони з'єднані проводами з апаратом для запису ЕКГ, який протягом декількох секунд реєструє електричну

активність, що викликає серцебиття. Іноді потрібні додаткові або повторні ЕКГ-тести.

5.2. 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 ДКМП та аномалії серцевих клапанів. Можна виявити ділянки витончення серцевого м'яза.

5.3. Тест на навантаження (стрес-тест)

Тест з фізичним навантаженням - аналогічний до ЕКГ, описаному вище, але записується до, під час і після тренування на біговій доріжці або велотренажері. Він реєструє будь-які зміни в електричних сигналах, які виникають при фізичному навантаженні.

5.4. МРТ

МРТ використовує магнітне поле для створення зображень серця. Сам сканер являє собою велику трубу зі столом посередині, що дозволяє пацієнту зайти в цей тунель. Дослідження триває близько однієї години. МРТ дуже добре показує структуру серця і кровоносних судин, стан серцевого м'яза і виявляє будь-які рубці (фіброз) всередині серця.

5.5. Електрофізіологічне дослідження (ЕФД)

Цей тест передбачає введення довгої трубки, яка називається катетером, у кровоносну судину і підведення її до серця. Через катетер до серця надходять електричні сигнали, які змушують його битися з різною частотою, що реєструється. Це може бути використано, щоб виявити, звідки в серці починається аритмія (і може бути використано для визначення варіантів лікування).

5.6. Генетичне тестування

Приблизно у 30-40% сімей з ДКМП можна виявити мутацію в одному з генів, які можуть викликати ДКМП. Оскільки не всі гени, які можуть викликати ДКМП, відомі, негативний результат генетичного тестування (тобто коли мутації не виявлено) не виключає спадкової причини ДКМП.

6. Терапія

Хоча етіологічного лікування ДКМП не існує, терапія допомагає контролювати симптоми та зменшити довгостроковий ризик. Лікування залежить від симптомів і (наявності) конкретної



генної мутації. Якщо пацієнти мають високий ризик раптової смерті (наприклад, після попередньої зупинки серця) або якщо симптоми не піддаються медикаментозному контролю, можна розглянути можливість імплантації внутрішнього серцевого дефібрилятора (ІКД). ІКД може коригувати більшість небезпечних для життя аритмій.

7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (та їхніх родин) з діагнозом ДКМП, щоб запобігти виникненню у них аритмій:

- Уникати важких фізичних навантажень - особливо інтенсивних, змагальних видів спорту та підняття важкої ваги;
- регулярні огляди для відстеження будь-яких змін у перебігу хвороби;
- заохочення родичів до проходження скринінгу.

Діагноз ДКМП та можливість передачі захворювання може викликати тривогу та багато інших питань. Медичні соціальні працівники або психологи мають досвід у цьому питанні і можуть бути корисними для пацієнта та членів його сім'ї.

8. Подальші дії

Серцевий лікар (кардіолог) порадить, як часто потрібно спостерігатися, залежно від симптомів, віку та лікування.

9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з ДКМП виявлено мутацію гена (*див. генетичне тестування*), члени сім'ї цього пацієнта (починаючи з членів сім'ї першого ступеня спорідненості: мати, батько, брати, сестри і діти) можуть пройти генетичне тестування в спеціалізованій генетичній кардіологічній клініці. Члени сім'ї, у яких виявлено таку ж мутацію (сімейну), називаються носіями мутації, і за ними буде спостерігати кардіолог. Члени сім'ї, у яких сімейної мутації не виявлено, можуть бути заспокоєні. Якщо у пацієнта з ДКМП не виявлено мутації, членам сім'ї цього пацієнта (для початку членам сім'ї першого ступеня спорідненості) рекомендується звернутися до кардіолога для обстеження серця.

ДКМП зазвичай розвивається після статевого дозрівання, коли діти стають

дорослими. Однак деякі діти мають симптоми захворювання в більш ранньому віці. Тому рекомендується обстежувати дітей, починаючи з десятирічного віку.

10. ДКМП і вагітність

Перед вагітністю важливо обговорити всі потенційні ризики, будь-які зміни в прийомі ліків та догляд під час вагітності.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

