

# Інформація для пацієнта

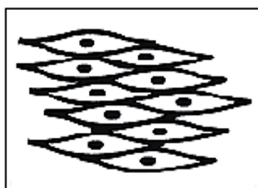
## Гіпертрофічна кардіоміопатія

### 1. Здорове серце

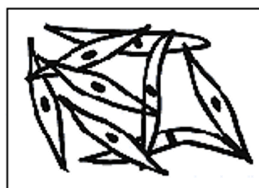
Серце - це особливий м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров до тіла і легенів. Воно має чотири камери - дві верхні (передсердя) і дві нижні (шлуночки). Насосна дія серця викликана потоком електричних сигналів, що проходять через серце. Ці електричні сигнали повторюються у циклі,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

### 2. Гіпертрофічна кардіоміопатія

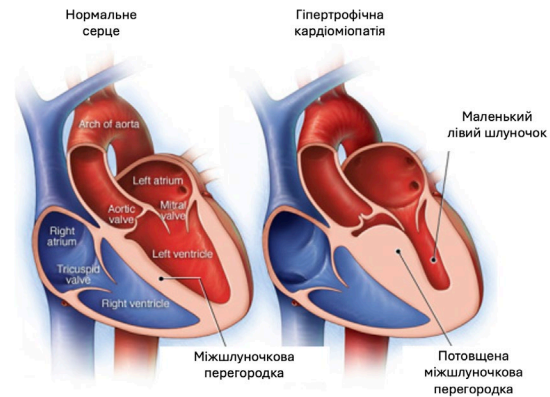
Гіпертрофічна кардіоміопатія (ГКМП) - це захворювання серцевого м'яза. ГКМП означає, що серцевий м'яз може стати надмірно потовщеним, найчастіше в міжшлуночковій перегородці (тобто в частині серцевого м'яза між лівим і правим шлуночком). Товщина м'яза і те, яка ділянка м'яза уражена, може варіюватися від людини до людини. Майже завжди уражається лівий шлуночок, а у деяких людей також потовщується м'яз правого шлуночка. У деяких пацієнтів потовщення серцевого м'яза спричиняє перешкоду для відтоку крові з серця; в цій ситуації використовується термін "гіпертрофічна обструктивна кардіоміопатія" (ГОКМ). У нормальному серці клітини, з яких складається серцевий м'яз, розташовуються у вигляді рівних, прямих ліній, як показано на зображенні нижче ліворуч. На відміну від цього, у пацієнтів з ГКМП клітини лежать дезорганізовано, змішаними шарами (відомі як "міокардіальна дезорганізація"), як показано на зображенні нижче праворуч. Серцевий м'яз також може поступово ставати ригіднішим, що ускладнює роботу серця.



Нормальна структура



Дезорганізація клітин



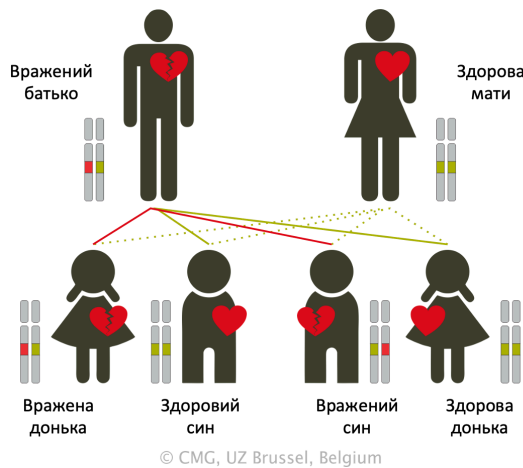
Джерело: з дозволу клініки Майо

### 3. Поширеність та спадковість

Приблизно 1 з кожних 500 людей має ГКМП - це показник поширеності захворювання. ГКМП часто має генетичну природу. Це означає, що хвороба викликана дефектом (мутацією) в одному або декількох генах, який може передаватися спадково.

Ген - це частина нашої ДНК, яка містить код для синтезу молекул (білків). ГКМП 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 ГКМП. Для розвитку ГКМП 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.

Людина, яка страждає на аутосомно-домінантний розлад, має 50-відсотковий (1 з 2) шанс передати мутований ген кожній дитині. Ймовірність того, що дитина не успадкує мутований ген, також становить 50 відсотків. У деяких випадках нова (de novo) мутація може виникнути в яйцеклітині, сперматозоїді або в ембріоні. У таких випадках батьки дитини не мають мутації і ГКМП, але дитина має ГКМП і може передати мутований ген своїм дітям.



*Аутосомно-домінантне успадкування*

#### 4. Симптоми

Більшість людей з ГКМП не мають симптомів або мають стабільний стан протягом усього дорослого життя. У деяких людей розвиваються серйозні симптоми, а деякі виявляють, що їхні симптоми з часом погіршуються. Це може бути пов'язано з розвитком аритмії (порушення серцевого ритму) або з тим, що серцевий м'яз стає дедалі жорсткішим, що ускладнює роботу серця. Найпоширенішими симптомами є задишка (диспное), біль у грудях, прискорене серцебиття (через аритмію), запаморочення і втрата свідомості.

#### 5. Діагноз

Найпоширенішими інструментами для діагностики ГКМП 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) та магнітне сканування серця (магнітно-резонансна томографія або МРТ) (*див. нижче*).

##### 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 ГКМП та аномалії серцевих клапанів. Можна виявити ділянки потовщення серцевого м'яза.

##### 5.3. Тест на навантаження (стрес-тест)

Тест з фізичним навантаженням - це те саме, що й ЕКГ, описане вище, але записується до, під час і після тренування на біговій доріжці або велотренажері. При цьому реєструються будь-які зміни в електричних сигналах, що виникають під час тренування.

##### 5.4. Холтеровське моніторування

Холтеровське моніторування передбачає використання невеликого цифрового апарату, який можна носити на поясі навколо талії. Чотири або шість ЕКГ-електродів апарату прикріплюються до грудної клітки. Потім він записує електричну активність серця протягом 24-48 годин або до семи днів. Під час моніторингу всі дії заносяться до "щоденника".

##### 5.5. МРТ

МРТ використовує магнітне поле для створення зображень серця. Сам сканер являє собою велику трубу зі столом посередині, що дозволяє пацієнту зайти в 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.

##### 5.6. Генетичне тестування

У більш ніж половині сімей з ГКМП можна виявити мутацію в одному з генів, що може спричинити ГКМП. Оскільки не всі гени, які можуть викликати ГКМП, відомі, негативний результат генетичного тестування (тобто коли мутації не виявлено) не виключає спадкової причини ГКМП.

#### 6. Терапія

Хоча не існує етіологічного лікування ГКМП, терапія допомагає контролювати симптоми та зменшити довгостроковий ризик. Більшість симптомів можна контролювати за допомогою ліків, таких як бета-блокатори, блокатори кальцієвих каналів, антиаритмічні препарати та антикоагулянти. Якщо пацієнти мають високий ризик раптової смерті (наприклад, після попередньої зупинки серця) або якщо симптоми

не піддаються медикаментозному лікуванню, можна розглянути можливість імплантації внутрішньосерцевого дефібрилятора (ІКД). ІКД постійно відстежує електричну активність серця і може розпізнавати важкі аритмії. ІКД можна запрограмувати спеціально для кожного окремого пацієнта. Він може лікувати важкі і швидкі аритмії, посылаючи електричні імпульси або завдаючи електричного удару, і повертати нормальне серцебиття. ІКД складається з 2 частин: акумулятора (пристрою) і електричного проводу, який контролює електричну активність серця і подає електричні імпульси або електричний розряд до серця. Провід ІКД може бути розміщений у правій камері серця (через кровоносні судини) або під шкірою в ділянці грудної клітки над серцем.

У невеликій кількості людей, які мають ГКМП з обструкцією, симптоми залишаються, незважаючи на прийом ліків. Цим людям може знадобитися подальше лікування, яке допоможе зменшити симптоми та покращити функцію серцевого м'яза. Існує два основних види лікування: мієктомія або алкогольна абляція міжпередсердної перегородки. Мієктомія - це хірургічна операція на відкритому серці, під час якої видаляють частину потовщеної частини серцевого м'яза, що спричиняє обструкцію (тобто міжшлуночкову перегородку). Алкогольна абляція міжшлуночкової перегородки - це введення невеликої кількості алкоголю за допомогою катетера в кровоносну судину, яка постачає кров до потовщеної частини серця (тобто міжшлуночкової перегородки). Алкоголь руйнує частину потовщеного серцевого м'яза, що спричиняє обструкцію. І мієктомія, і алкогольна абляція міжшлуночкової перегородки дозволять крові легше витікати з серця.

## 7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (та їхніх родин), у яких діагностовано ГКМП, щодо профілактики 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 ГКМП 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 родини.

## 8. Подальші дії

Лікар-кардіолог (кардіолог) порадить, як часто потрібне подальше спостереження, залежно від симптомів, віку та лікування.

## 9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з ГКМП 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 сімейна мутація не виявлена, можуть бути заспокоєні. Якщо у пацієнта з ГКМП не виявлено мутації, членам сім'ї цього пацієнта (для початку членам сім'ї першого ступеня споріднення) рекомендується звернутися до кардіолога для обстеження серця. ГКМП зазвичай розвивається після статевого дозрівання, коли діти стають дорослими. Однак деякі діти мають симптоми захворювання в більш ранньому віці. Тому дітям рекомендується проходити обстеження у віці від десяти років і раніше, якщо у членів сім'ї хвороба проявилася в більш ранньому віці.

## 10. ГКМП 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)

