

Informace pro pacienty

Arytmogenní kardiomyopatie (ACM)

1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalu, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a celého těla. Skládá se ze čtyř dutin - dvě síně (nahore) a dvě komory (dole). Schopnost srdce pumpovat krev do celého oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a tokem elektrického signálu v jeho buňkách. Tyto elektrické signály se opakují v cyklech a každý cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah.

2. Arytmogenní kardiomyopatie (ACM)

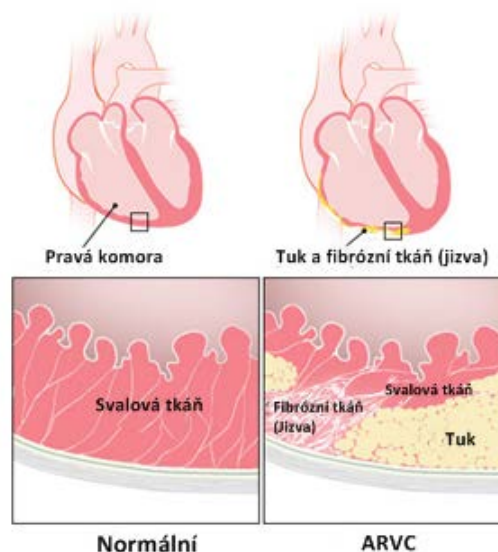
Arytmogenní kardiomyopatie (ACM) je onemocnění srdečního svalu. Postihuje zejména oblast srdečních komor a vede ke vzniku poruch srdečního rytmu - arytmiím. Postižena bývá hlavně pravá komora, nicméně v některých případech se může postižení vyskytovat i v komoře levé nebo v oblasti síní. Název odráží hlavní příznaky tohoto onemocnění – arytmie (poruchy srdečního rytmu). ACM je způsobená defektem molekul (proteinů), které jsou důležité pro propojení srdečních buněk. U pacientů s diagnózou ACM je porušen správný vývoj těchto proteinů, proto se buňky srdečního svalu nejsou schopné udržet těsně vedle sebe, dochází k jejich oddělení, slábnou a následně odumírají. V oblasti odumřelých buněk dochází k zánětu a buňky jsou posléze nahrazeny jizevnatou tkání a tukem. Stěny srdečních komor se tak ztenčují a dutina komor se roztahuje a zvětšuje zároveň.

Tento stav způsobuje několik problémů:

1. Dochází k postižení elektrických drah srdce, které zodpovídají za šíření srdečního stahu, což má za následek vznik arytmií.
2. Ztenčené stěny komor srdce nejsou schopny adekvátně pumpovat krev do oběhu.

3. Prevalence a dědičnost

Ve srovnání s jinými druhy kardiomyopatií se v případě ACM jedná o vzácné onemocnění s četností výskytu u 1 z 2000 až 1 z 5000 lidí (prevalence onemocnění).

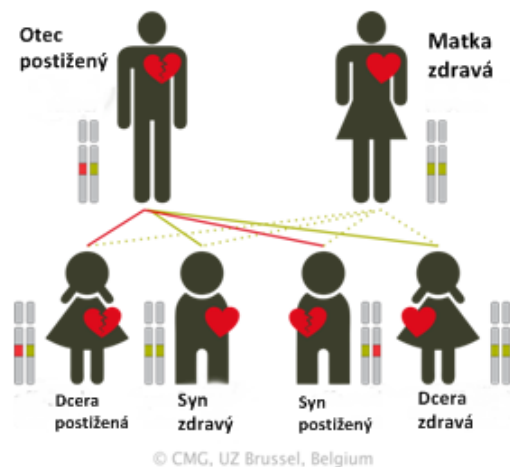


Zdroj: Ted Rogers Centre for Heart Research

ACM často vzniká na podkladě genetické mutace, která se může dědit v dané rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů). ACM vzniká porušením genů zodpovědných za tvorbu molekul v srdci. Každý člověk nese dvě kopie všech genů, které mohou být spojeny se vznikem ACM. Mutace v jedné kopii některého z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku ACM. Toto se nazývá autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci má 50 procentní šanci (1:2) přenosu nemoci na své děti. Šance, že dítě mutovaný gen nezdědí je rovněž 50 procent. Někdy se může jednat o autosomálně recesivní formu tohoto onemocnění, kdy je ke vzniku ACM potřebná přítomnost mutace v obou kopiích genu (od matky i otce). To, jestli se jedná o autosomálně dominantní nebo autosomálně recesivní formu onemocnění, závisí od typu mutace a genu, který je postižen. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v



samotném embryu. V tomto případě rodiče mutaci a ani onemocnění ACM nemají, zato dítě ACM má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.



Autosomálně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

Průběh ACM se může postupně věkem zhoršovat. Symptomy vznikají na základě poruch elektrické aktivace srdce a strukturálních změn ovlivňujících vypuzování krve srdečním svalem. Abnormální elektrická aktivace srdečních buněk vede ke vzniku arytmií, co se projeví jako pocity bušení srdce - palpitace, mdloby a nebo ztráta vědomí. Snížená schopnost srdečního svalu (zejména pravé komory) pumpovat krev má za následek hromazdění tekutin v těle vedoucí k otokům zejména v oblastech kotníků, nohou, břicha a k rozvoji dušnosti.

5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy ARVC jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu ACM v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), echokardiografické vyšetření, magnetická rezonance (MRI), zátěžové vyšetření, monitorace srdečního rytmu (Holter) a elektrofyziologické vyšetření srdce (viz níže).

5.1. Elektrokardiogram (EKG)

Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.

5.2. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu jako ARVC, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní.

5.3. Magnetická rezonance (MRI)

Vyšetření magnetickou rezonancí využívá k zobrazení struktur srdce vlastnosti magnetického pole. Samotný přístroj se skládá z velkého tunelu s lůžkem uprostřed, které se zasouvá s pacientem do tunelu. Vyšetření trvá asi 1 hodinu. MRI umožňuje výborné zobrazení srdce a cév, míru postižení srdečního svalu včetně identifikace jizvení (fibrózy) v srdci.

5.4. Zátěžový test

Zátěžový test je založený na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžeckém pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

5.5. Monitorace EKG – Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zařízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do "deníku".

5.6. Elektrofyziologické vyšetření (EPS)

Při tomto vyšetření je zavedena dlouhá tenká hadička - katetr přes cévní systém, nejčastěji z oblasti třísel, do srdce. Katétre jsou vysílány a zaznamenávají elektrické signály, které různou rychlostí aktivují srdeční buňky a způsobí stah srdce. Celé vyšetření je podrobně zaznamenáváno a má za cíl identifikovat oblasti, kde vznikají arytmie. Může být rovněž využito k léčebným účelům.

5.7. Genetické vyšetření

Jenom u méně než 50 procent rodin s diagnózou ACM se nám daří identifikovat mutaci v genech zodpovědných za toto onemocnění. Protože nejsou



doposud známé všechny geny způsobující toto onemocnění, nemůžeme negativním výsledkem genetického vyšetření (bez nálezu kauzální mutace) vyloučit dědičnou příčinu ACM.

6. Léčba

Ačkoliv dosud není známá kauzální terapie ACM, máme k dispozici alespoň symptomatickou terapii, která přináší úlevu od příznaků nemoci a snižuje dlouhodobé riziko náhleho úmrtí. Léčba se zaměřuje na zlepšení síly stahu srdeční svaloviny, kontrolu rytmu a snížení rizika výskytu život ohrožujících arytmií (srdeční zástavy). Má-li pacient vysoké riziko náhlé srdeční smrti (například stav po předchozí srdeční zástavě) a nebo na farmakologické terapii nedochází k dostatečné kontrole symptomů nemoci, je nutné zvážit implantaci kardioverter - defibrilátoru (ICD). Přístroj ICD kontinuálně monitoruje elektrickou aktivitu srdce a je schopen rozeznat život ohrožující arytmiie. Defibrilátor je naprogramovaný individuálně pro každého pacienta a dokáže ukončit závažné a rychlé arytmiie vysláním elektrických impulzů nebo elektrickým výbojem a tím znovuobnovit normální srdeční rytmus. Skládá se ze dvou částí: generátoru (baterie) a elektrod, které monitorují elektrickou aktivitu srdce a v případě nutnosti vysílají elektrické impulzy nebo výboj do srdce. Elektroda přístroje může být umístěna buď do pravé komory přes systém žil a nebo do podkoží hrudníku v oblasti nad srdcem.

7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou ACM k prevenci arytmií:

- vyhýbání se intenzivnímu cvičení - především kompetitivním sportům a zvedání těžkých vah;
- vyhýbání se sportům je důležité pro pacienty s identifikovanou mutací v genech spojených s ACM;
- pravidelné kontroly a monitorace jakýchkoliv změn průběhu nemoci
- povzbuzení příbuzných 1. stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření

Nález diagnózy ACM a riziko přenosu nemoci na své potomky mohou vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům. Pomoc pro pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog.

8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista - kardiolog s ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučován u všech rodin pacientů s diagnózou ACM a s mutací v genu způsobující toto onemocnění. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován. V případě, že u příbuzných příčinnou mutaci nenalezneme, je jejich riziko vzniku onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s ACM bez nálezu příčinné mutace je doporučeno provedení kardiologického vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně). ACM se nejčastěji rozvíjí v období dospívání a rané dospělosti, nicméně u některých dětí může mít časnější nástup. U podezření na toto onemocnění je doporučeno vyšetřovat děti od 10 let věku.

10. ACM a těhotenství

Před plánovaným otěhotněním je vhodné prodiskutovat potenciální rizika, změnu terapie a průběh péče v těhotenství s ošetřujícím kardiologem.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

