

Informacija pacientams

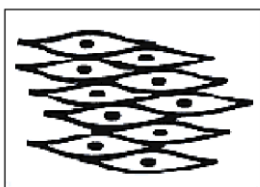
Hipertrofinė kardiomiopatija

1. Normali širdies veikla

Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, stumdamas kraują į visą kūną ir plaučius. Širdį sudaro keturios ertmės — dvi viršuje (prieširdžiai) ir dvi apačioje (skilveliai). Širdies susitraukimus sukelia per ją sklindantys elektros srovės impulsai. Šie elektros impulsai cikliškai kartojasi; kiekvieno ciklo metu širdis susitraukia vieną kartą.

2. Hipertrofinė kardiomiopatija

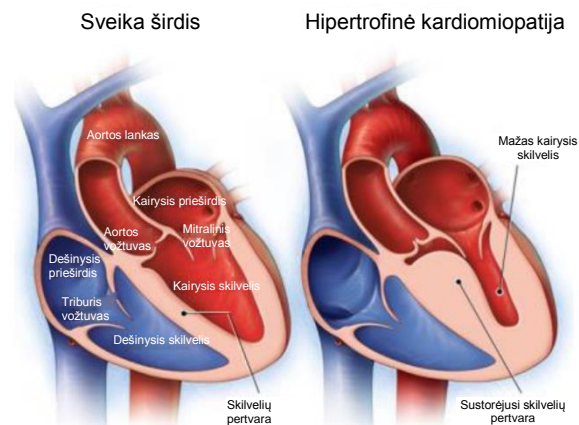
Hipertrofinė kardiomiopatija (HKMP) – tai širdies raumens liga. Sergant HKMP širdies raumuo gali pernelyg sustorėti, dažniausiai tarpškilvelinėje pertvaroje (t. y. širdies raumens dalyje tarp kairiojo ir dešiniojo skilvelio). Skirtingiems asmenims raumens sustorėjimas ir pažeidimas gali skirtis. Beveik visada pažeidžiamas kairysis širdies skilvelis, o kai kuriems asmenims sustorėja ir dešiniojo skilvelio raumuo. Kai kuriems pacientams dėl širdies raumens sustorėjimo atsiranda kraujo ištekėjimo iš širdies obstrukcija; šiuo atveju vartojamas terminas hipertrofinė obstrukcinė kardiomiopatija (HOKMP). Jei širdis sveika, širdies raumenį sudarančios ląstelės būna išsidėsčiusios lygiomis, tiesiomis eilėmis, kaip parodyta kairiajame paveikslėlyje. Tuo tarpu sergančiųjų HKMP ląstelės išsidėsčiusios netvarkingais, padrikais sluoksniais (vadinamasis miokardo struktūros sutrikimas), kaip parodyta toliau pateiktame paveikslėlyje dešinėje. Širdies raumuo taip pat gali imti vis labiau standėti, todėl širdžiai tampa sunkiau susitraukinėti.



Normali raumens struktūra



Miokardo struktūros sutrikimas



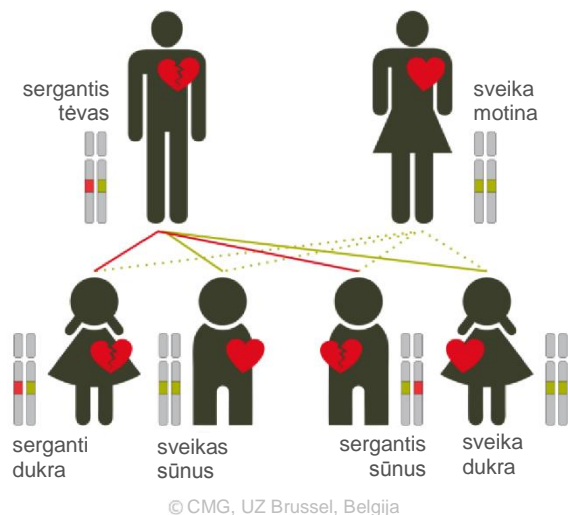
Šaltinis: su "Mayo" klinikų leidimu

3. Paplitimas ir paveldėjimas

Maždaug 1 iš 500 asmenų serga HKMP; toks yra apytikris ligos paplitimas. HKMP dažnai lemia genetinė priežastis. Tai reiškia, kad ją sukelia vieno ar kelių genų defektas (mutacija), kuris gali būti perduodamas šeimoje.

Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas). HKMP atsiranda dėl genų, kuriuose yra specifinių širdies molekulių (baltymų) kodai, mutacijų. Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su HKMP, kopijas. Kad išsivystytų HKMP, pakanka vienos iš dviejų šių genų kopijų (tėvo arba motinos) mutacijos. Tai vadinama autosominio dominantinio paveldėjimo liga, ir yra 50 proc. tikimybė (1 iš 2), kad šia liga sergantys tėvai perduos mutaciją kiekvienam vaikui. Tikimybė, kad vaikas nepaveldės mutacijos, taip pat yra 50 proc. Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (de novo) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir neserga HKMP, tačiau vaikas jau serga HKMP ir gali perduoti mutaciją savo vaikams.





Autosominis dominantinis paveldėjimas

4. Simptomai

Dauguma HKMP sergančių žmonių nejaučia jokių simptomų arba jų būklė būna stabili visą suaugusiųjų gyvenimą. Kartais pacientams pasireiškia sunkūs simptomai, o kai kuriems asmenims laikui bėgant simptomai stiprėja. Taip gali nutikti dėl to, kad išsivysto aritmijos (širdies ritmo sutrikimai) arba dėl to, kad širdies raumuo tampa vis standesnis, todėl širdžiai sunkiau susitraukinėti. Dažniausi simptomai yra dusulys (dispnėja), skausmas krūtinėje, širdies plakimai (dėl aritmijų), galvos svaigimas ir sąmonės pritemimas.

5. Diagnozavimas

Dažniausiai HKMP diagnozė nustatoma remiantis ligos istorija ir šeimos anamneze, fiziniu ištyrimu, širdies elektrinės veiklos tyrimu (elektrokardiograma arba EKG), širdies ultragarsiniu tyrimu (echokardiografija), fizinio krūvio testais, širdies ritmo įvertinimo tyrimais (Holterio EKG monitoringu) ir širdies magnetiniu tyrimu (magnetinio rezonanso tomografija arba MRT) (žr. toliau).

5.1. EKG (elektrokardiograma)

Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų priklijuojami maži lipnūs pleistrai (elektrodai). Jie laidais prijungiami prie EKG įrašymo aparato, kuris kelias sekundes fiksuoja elektrinį aktyvumą, sukeltą širdies plakimą. Kartais reikia atlikti papildomus arba pakartotinius EKG tyrimus.

5.2. Širdies ultragarsinis tyrimas (echokardiografija)

Tyrimo naudojamos ultragarso bangos širdies struktūrai stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ligas, tokias kaip HKMP, ir širdies vožtuvų ligas. Taip pat galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis.

5.3. Fizinio krūvio tyrimas (krūvio testas)

Fizinio krūvio testas yra toks pat kaip anksčiau aprašytas EKG tyrimas, tačiau jis užrašomas prieš fizinį krūvį ant bėgimo takelio ar treniruoklio, jo metu ir po jo. Taip užfiksuojami bet kokie fizinio krūvio metu atsirandantys elektrinės širdies veiklos pokyčiai.

5.4. Holterio monitoringas

Holterio monitoringas atliekamas naudojant nedidelį skaitmeninį aparatą, kurį galima nešioti ant juosmens diržo. Prie krūtinės priklijuojami keturi arba šeši aparato EKG elektrodai. Tada 24-48 valandas arba iki septynių dienų fiksuojamas širdies elektrinis aktyvumas. Tyrimo metu visa veikla įrašoma į „dienoraštį“.

5.5. Širdies magnetinio rezonanso tyrimas (MRT)

MRT tyrimo metu širdies vaizdas gaunamas, naudojant magnetinį lauką. Pats tomografas - tai didelis vamzdis, kurio viduryje yra stalas, kuriuo pacientas įvežamas į tunelį. Tyrimas trunka apie valandą. MRT labai gerai parodo širdies ir kraujagyslių struktūrą, širdies raumens būklę ir leidžia nustatyti bet kokius širdyje esančius surandėjimus (fibrozę).

5.6. Genetiniai tyrimai

Daugiau kaip pusei šeimų, kuriose yra HKMP atvejų, nustatoma mutacija viename iš genų, galinčių sukelti HKMP. Kadangi žinomi ne visi genai, galintys sukelti HKMP, gavus neigiamą genetinio tyrimo rezultatą (t. y. nenustačius mutacijos), neatmetama galimybė, kad HKMP gali būti paveldėta.

6. Gydymas

Nors HKMP neišgydoma, gydymas padeda kontroliuoti simptomus ir sumažinti ilgalaikę riziką. Daugumą simptomų galima kontroliuoti vartojant vaistus, pavyzdžiui, beta blokatorius, kalcio kanalų blokatorius, antiaritminius vaistus ir antikoaguliantus. Jei pacientams gresia didelė staigios mirties rizika (pvz., po ankstesnio širdies sustojimo) arba jei simptomų negalima



kontroliuoti vaistais, galima svarstyti apie galimybę implantuoti vidinį širdies defibriliatorių (IKD).

Defibriliatorius nuolat stebi širdies elektrinį aktyvumą ir gali atpažinti sunkias aritmijas. Defibriliatorius gali būti specialiai užprogramuotas kiekvienam pacientui. Juo galima gydyti sunkias ir didelio dažnio aritmijas siunčiant elektros impulsus arba sukeldami elektros šoką, taip grąžinant normalų širdies ritmą. Defibriliatorių sudaro dvi dalys: baterija (prietaisas) ir elektros laidas, per kurį stebimas elektrinis širdies aktyvumas ir kuriuo į širdį siunčiami elektriniai impulsai ar elektrinio šoko iškrava. Defibriliatoriaus laidas gali būti pritvirtintas dešinėje širdies ertmėje (per kraujagysles) arba po oda krūtinės srityje, esančioje virš širdies.

Nepaisant gydymo vaistais, nedidelei daliai asmenų, sergančių HKMP su obstrukcija, simptomai vis tiek išlieka. Siekiant mažinti simptomus ir pagerinti širdies raumens funkciją, šiems ligoniams gali tekti taikyti papildomą gydymą. Yra du pagrindiniai tokio gydymo būdai: miektomija arba alkoholinė pertvaros abliacija. Miektomija - tai atvira širdies chirurginė procedūra, kurios metu pašalinama sustorėjusio širdies raumens dalis, sukianti obstrukciją (t.y. tarpšilvelinės pertvaros dalis). Alkoholinė pertvaros abliacija – tai nedidelio alkoholio kiekio injekcija kateteriu į kraujagyslę, per kurią teka kraujas į sustorėjusią širdies dalį (t. y. tarpšilvelinę pertvarą). Alkoholis sunaikina dalį sustorėjusio širdies raumens, sukeldami obstrukciją. Tiek miektomija, tiek alkoholinė pertvaros abliacija leis kraujui lengviau ištekėti iš širdies.

7. Gyvensena ir sportas

Pacientams (ir jų šeimoms), kuriems diagnozuota HKMP, pateikiamos tokios pagrindinės rekomendacijos, kaip išvengti aritmijų:

- vengti įtempto fizinio krūvio, ypač intensyvaus, varžybinio sporto ir sunkių svorių kilnojimo;
- reguliariai tikrintis, kad būtų galima stebėti bet kokius ligos pokyčius;
- skatinti išsirtinti giminaičius.

HKMP diagnozė ir galimybė perduoti šią ligą palikuoniams gali kelti nerimą ir daugybę kitų klausimų. Medicinos socialiniai darbuotojai arba psichologai turi patirties šioje srityje ir gali padėti pacientui ir jo šeimoms nariams.

8. Tolesni veiksmai

Atsižvelgdamas į simptomus, amžių ir gydymą, širdies gydytojas (kardiologas) patars, kaip dažnai reikia lankytis pas gydytoją specialistą.

9. Šeimos ištyrimas

Jei HKMP sergančiam pacientui nustatoma geno mutacija (žr. „Genetiniai tyrimai“), šio paciento šeimos nariai (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių: motinos, tėvo, brolių, seserų ir vaikų) gali atlikti genetinius tyrimus specializuotoje medicinos įstaigoje, kurioje jie atliekami. Šeimos nariai, kuriems nustatyta ta pati (šeiminė) mutacija, vadinami mutacijos nešiotojais ir juos toliau turėtų stebėti gydytojas kardiologas. Šeimos nariai, kuriems šeiminė mutacija nenustatoma, gali būti nuraminti. Jei HKMP sergančiam pacientui mutacija nenustatoma, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama apsilankyti pas kardiologą ir atlikti širdies tyrimus. HKMP paprastai išsivysto po lytinio subrendimo, kai vaikai tampa suaugusiais. Tačiau kai kuriems vaikams ligos simptomai pasireiškia ir ankstesniame amžiuje. Todėl rekomenduojama vaikus tirti nuo dešimties metų amžiaus ir anksčiau, jei ši liga šeimos nariams pasireiškė anksčiau.

10. HKMP ir nėštumas

Prieš pastojant svarbu aptarti visus galimus pavojus, vaistų vartojimo pokyčius ir priežiūrą nėštumo metu.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

