

Informace pro pacienty

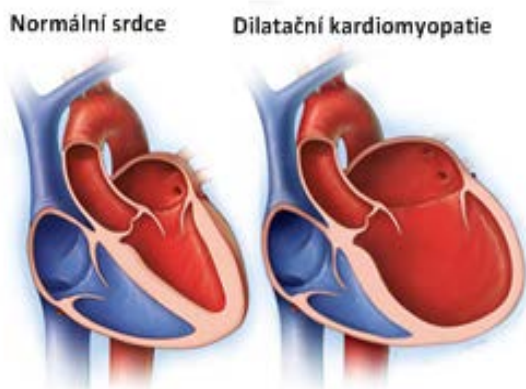
Dilatační kardiomyopatie

1. Normální srdce

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

2. Dilatační kardiomyopatie

Dilatační kardiomyopatie (DCM) je onemocnění srdečního svalu charakterizováno zvětšením (dilatací) levé komory (v některých případech obou komor), jehož následkem srdce není schopno efektivně pumpovat krev do plic a oběhu. Tento stav vede k akumulaci tekutin v plicích, břiše, v oblasti kotníků a jiných orgánů a k pocitu dušnosti. Tento soubor příznaků je typický pro srdeční selhávání. Ve většině případů se příznaky rozvíjí pomalu, takže v době diagnózy může být srdce pacienta již do značné míry postiženo. V některých případech může být také přítomna mitrální regurgitace, kdy část krve v levostranných oddělech teče opačným směrem než normálně - z levé komory do levé síně.



Zdroj: Mayo Clinics

3. Prevalence a dědičnost

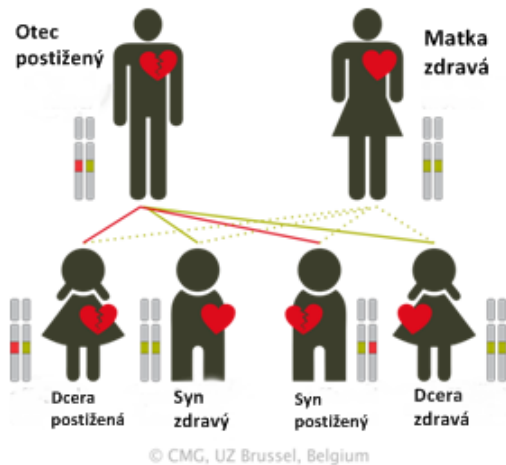
Počet lidí postižených dilatační kardiomyopatií není přesně známý, takže prevalence tohoto onemocnění je nejistá. U většiny pacientů je DCM způsobena nedědičnými faktory jako například postižení koronárních cév, hypertenze, virové infekce, autoimunitní onemocnění, expozice toxinům (alkohol, některé léky) a nebo těhotenství. Dosud není zcela jasné, kolik případů získané dilatační kardiomyopatie je ovlivněno alespoň do určité míry genetickým pozadím.

V asi 30 procentech případů (1 ze 3 případů) se dilatační kardiomyopatie dědí v rodině a genetickým vyšetřením se podaří najít mutaci. To znamená, že onemocnění vzniká na podkladě poškození genu a vede k rozvoji DCM a zároveň se může přenášet z rodičů na jejich děti.

Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů). DCM vzniká poškozením genů zodpovědných za tvorbu molekul v srdci.

Každý člověk nese dvě kopie genů, které se můžou uplatnit v rozvoji DCM. Mutace v jedné kopii jednoho z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku DCM. To 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. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče nemají mutaci a ani onemocnění DCM, zato dítě DCM má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.





Autosomalně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

Pacienti s dilatační kardiomyopatií mohou být dlouhou dobu zcela bez potíží. U některých se rozvinou jenom mírné příznaky nemoci, u jiných se objeví závažné potíže vyžadující komplexní léčbu. Je-li pacient symptomatický, průběh onemocnění můžeme zmírnit nasazením léků nebo využít jiné formy terapie. Příznaky DCM jsou podobné příznakům srdečního selhávání. Termín srdeční selhání popisuje soubor příznaků vznikajících na podkladě snížení schopnosti srdce v přečerpávání objemu krve. Symptomy srdečního selhání zahrnují: pocity dušnosti, otoky v oblasti kotníků, nohou, břicha a zad, únavu a také pocity bušení srdce – palpitace, které vznikají na podkladě arytmií (poruch srdečního rytmu). Některé arytmie mohou vést k náhlému úmrtí, zejména v případech, kdy je schopnost srdce pumpovat krev do oběhu extrémně snížena.

5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy DCM jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu DCM v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), echokardiografické vyšetření, zátěžové vyšetření, monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření), magnetická rezonance (MRI) a laboratorní vyšetření krve (hladiny sodíku, draslíku, renální parametry, NTproBNP - protein vylučovaný srdcem do krve při srdečním selhávání).

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 jakým je i DCM, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní.

5.3. 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.

5.4. 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.

5.5. Elektrofysiologické vyšetření (EPS)

Při tomto vyšetření je zavedena dlouhá tenká hadička - katetr přes cévní systém, nejčastěji z oblasti třísel, do srdce. Katétreem jsou vysílány a zaznamenávány elektrické signály srdce, 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.

5.6. Genetické vyšetření

V současné době se daří identifikovat mutaci v genech zodpovědných za toto onemocnění u 30 – 40 % rodin s diagnózou DCM. Protože dosud nejsou známy všechny geny způsobující DCM, nemůžeme negativním výsledkem genetického vyšetření (bez



nálezu příčinné mutace) vyloučit dědičný původ DCM.

6. Léčba

Ačkoliv dosud není známá kauzální terapie DCM, je k dispozici symptomatická terapie, která přináší úlevu od příznaků nemoci a snižuje dlouhodobé riziko náhlého úmrtí. Volba terapie závisí na charakteru a četnosti příznaků a na konkrétní mutaci, je-li zjištěna. Má-li pacient vysoké riziko náhlé srdeční smrti (například stav po předchozí srdeční zástavě) nebo na farmakologické terapii nedochází k dostatečné úlevě od symptomů, je nutné zvážit implantaci kardioverter - defibrilátoru (ICD). Přístroj ICD kontinuálně monitoruje elektrickou aktivitu srdce, je schopen rozeznat a terminovat život ohrožující arytmie. Defibrilátor je naprogramovaný individuálně pro každého pacienta a dokáže ukončit závažné rychlé arytmie vysláním elektrických impulzů a nebo elektrického výboje a tím znovuobnovit normální srdeční rytmus.

7. Životní styl a sport

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

- vyhýbání se intenzivnímu cvičení - především kompetitivním sportům a zvedání těžkých vah;
- pravidelné kontroly a monitorace jakýchkoliv změn průběhu nemoci;
- povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření.

Nález diagnózy DCM a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky může 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 doporučen u všech rodin, ve kterých byla u pacienta s diagnózou DCM nalezena mutace 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 onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s DCM bez nálezu mutace je doporučeno provedení kardiologického vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně).

Dilatační kardiomyopatie se nejčastěji rozvíjí v období dospívání a rané dospělosti, u některých dětí může mít onemocnění časnější nástup. U podezření na DCM je doporučeno vyšetřovat děti od 10 let věku.

10. DCM a těhotenství

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



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

