

## Rozszerzony opis choroby

**Nazwa choroby:** Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM, ang. dilated cardiomyopathy)

**Synonimy:** -

**OMIM:** CMD1A (115200), CMD1B (600858), CMD1C (601493), CMD1D (601494), CMD1E (603201), CMD1F (602067), CMD1G (604145), CMD1H (609921), CMD1I (609905), CMD1J (605362), CMD1K (605259), CMD1L (611880), CMD1M (607487), CMD1N (608569), CMD1O (608616), CMD1P (609909), CMD1Q (611879), CMD1R (613424), CMD1S (613426), CMD1T (613697), CMD1U (613694), CMD1V (613697), CMD1W (613352), CMD1X (611615), CMD1Y (611878), CMD1Z (612158), CMD1AA (612158), CMD1BB (612877), CMD1CC (613122), CMD1DD (613172), CMD1EE (613181), CMD1FF (613286), CMD1GG (613642), CMD1HH (613881), CMD1II (615916), CMD1JJ (613816), CMD1KK (615248), CMD1LL (616812), CMD1MM (616921), CMD1NN (616882), CMD1OO (618194), CMD1PP (617047), CMD1QQ (618212), CMD1RR (618236).

**Orpha Kod:** 217604 Kardiomiopatia rozstrzeniowa

**ICD-10:** 50.1

### Definicja choroby

Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM) to schorzenie mięśnia sercowego, charakteryzujące się poszerzeniem i osłabioną funkcją skurczową przede wszystkim lewej komory. Rozpoznanie DCM stawia się dopiero po wykluczeniu choroby wieńcowej, istotnej choroby zastawkowej, nadciśnienia tętniczego i innych schorzeń mogących prowadzić do uszkodzenia mięśnia lewej i/lub prawej komory serca. W 2016 roku w dokumencie reprezentującym stanowisko Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego, zaproponowano także aby w spektrum DCM włączyć pacjentów, u których stwierdza się dysfunkcję lewej komory, jednak bez jej poszerzenia (HNDC – ang. hereditary non dilated cardiomyopathy). DCM dzieli się najczęściej na postać idiopatyczną i syndromiczną występującą jako element zespołu genetycznego. Dodatkowo wyróżnia się rodzinną postać DCM, gdy jest stwierdzana u przynajmniej dwóch bliskich krewnych.

**Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia** DCM jest najczęściej dziedziczona w sposób autosomalny dominujący, ale opisano również przypadki dziedziczenia autosomalnego recesywnego, sprzężonego z chromosomem X i mitochondrialnego. DCM jest związana z mutacjami w wielu genach, takich jak TTN, MYH7, MYBPC3, LMNA, TNNT2, SCN5A, BAG3, DSP, DSC2, DSG2, DES, ACTC1, PLN, PRKAG2, LDB3 i wielu innych. Mutacje w tych genach mogą wpływać na funkcję i integralność sarkomeru, desmosomów, cytoszkieletu, białek jądrowych, białek błony zewnętrznej mitochondriów, a także na sygnalizację komórkową i metabolizm wapnia.

### Epidemiologia

Szacunki dotyczące występowania DCM są różne i wahają się od 1:250 do 1:2500.

## Opis kliniczny

Często pierwszym objawem klinicznym są objawy niewydolności serca lub zaburzenia rytmu serca, rzadziej powikłania zakrzepowo-zatorowe. Zaburzenia rytmu serca związane najczęściej z DCM obejmują zarówno arytmie nadkomorowe (m.in. migotanie przedsionków), zaburzenia przewodnictwa (m.in. bloki przedsionkowo-komorowe) jak i arytmie komorowe (m.in. częstoskurcze komorowe i migotania komór). Postacie syndromiczne w których występuje DCM obejmują m.in. zespół Alstroem (OMIM: 203800), zespół Emery-Dreifuss (OMIM: 310300, 181350, 616516), choroby mitochondrialne (np. zespół Kearns-Sayre), choroby z kręgu rasopatii (np. zespół Noonan OMIM: 163950, zespół Costello (OMIM: 218040) zespół Coffin-Lowry (OMIM: 303600) i inne.

## Diagnostyka

DCM można rozpoznać na podstawie badania UKG. Obniżenie funkcji skurczowej poniżej 55% nakazuje czujność i rozważenie dalszej diagnostyki także w oparciu o badanie rezonansu magnetycznego (MRI, ang. magnetic resonance imaging). W szczególności dotyczy to przypadków, w których podejrzewane jest zapalenie mięśnia sercowego, będące stanem zagrożenia życia. W niektórych sytuacjach przy podejrzeniu rodzinnej DCM, wykonanie badania MRI może być wskazane także u pacjentów bezobjawowych celem oceny obecności zmian na poziomie mięśniówki komór, które nie są widoczne jeszcze w badaniu UKG. Celem oceny obecności zaburzeń rytmu wskazane jest wykonanie badania Holter EKG. Wskazana jest konsultacja i diagnostyka genetyczna.

## Leczenie

We wszystkich przypadkach konieczne jest leczenie niewydolności serca. W większości przypadków leczenie będzie obejmować leki z grupy inhibitorów konwertazy angiotensyny/antagonistów receptora dla angiotensyny/inhibitora neprilizyny, antagonistów aldosteronu, flozyn, diuretyków, antagonistów receptora beta-adrenergicznego. Część pacjentów będzie wymagała wszczęcia kardiowertera defibrylatora (ICD – ang. implantable cardioverter defibrillator). W niektórych przypadkach może być wymagana także kwalifikacja do transplantacji serca.

## Zalecenia szczególne

Pacjenci powinni być pod stałą opieką kardiologów mających doświadczenie w leczeniu niewydolności serca oraz prowadzeniu schorzeń kardiologicznych o podłożu genetycznym.

## Rokowanie

Rokowanie zależy od nasilenia objawów niewydolności serca i współwystępujących arytmii.

## Ważne strony internetowe

<https://www.omim.org> : DCM

## Ośrodki eksperckie

Poradnie kardiologiczne przy ośrodkach referencyjnych III stopnia. Poradnie w których pracują lekarze mający doświadczenie w leczeniu kardiomiopatii.

## Poradnie genetyczne

<https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/>

(konsultacja i diagnostyka molekularna)

### **Autor opisu**

dr hab. n. med. Tadeusz Osadnik

Poradnia kardiologiczna i leczenia zaburzeń lipidowych. Górnośląskie Centrum Rehabilitacji „Repty”, Ul. Śniadeckiego 1, 42-604 Tarnowskie Góry

Poradnia genetyczna. Szpital Kliniczny nr 1 w Zabrze im. Prof. Stanisława Szyszko, ul. 3 Maja 13-15, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. [genetyka@szpital.zabrze.pl](mailto:genetyka@szpital.zabrze.pl)

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.