

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Kardiomiopatia przerostowa (HCM, ang. hypertrophic cardiomyopathy)

Synonimy: -

OMIM: CMH1 (192600), CMH2 (115195), CMH3 (115196), CMH4 (115197), CMH6 (600858), CMH7 (613690), CMH8 (608751), CMH9 (613765), CMH10 (608758), CMH11 (612098), CMH12 (612124), CMH13 (613243), CMH14 (613251), CMH15 (613255), CMH16 (613838), CMH17 (613873), CMH18 (613874), CMH21 (614676), CMH22 (615248), CMH23 (612158), CMH24 (601493), CMH25 (607487), CMH26 (617047), CMH27 (618052), CMH28 (619402).

Orpha Kod: 217569

ICD-10: I42.1, I42.2

Definicja choroby

Kardiomiopatia przerostowa (HCM) to schorzenie genetyczne, które charakteryzuje się przerostem mięśnia sercowego (zwłaszcza lewej komory). Warunkiem jest wykluczenie wtórnych przyczyn przerostu mięśnia sercowego takich jak nadciśnienie tętnicze czy zwężenie zastawki aortalnej.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia.

HCM jest najczęściej dziedziczona w sposób autosomalny dominujący, ale opisano również przypadki dziedziczenia autosomalnego recesywnego. W około 50% przypadków udaje się zidentyfikować mutacje w genach kodujących białka sarkomeru, takich jak MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, ACTC1, MYL2, MYL3 i innych. W około 5-10% przypadków za obraz choroby mogą odpowiadać schorzenia metaboliczne np. (choroba Fabry, hemochromatoza, amyloidoza), schorzenia nerwowo-mięśniowe, choroby mitochondrialne. HCM występuje także jako element zespołów genetycznych m.in zespołu Noonan (OMIM: 163950) i innych rasopatii.

Epidemiologia

HCM jest najczęstszą chorobą monogenową dotyczącą serca. Częstość występowania jest szacowana na około 1:500.

Opis kliniczny

Objawy HCM mogą przybierać różne formy, często obejmując duszność, ból w klatce piersiowej, a także omdlenia, zwłaszcza podczas wysiłku fizycznego. Pacjenci z HCM przez wiele lat mogą jednak charakteryzować się dobrą tolerancją wysiłku i niewielką ilością objawów. Rozwój objawów związanych z niewydolnością serca często następuje dopiero po wielu latach. W zaawansowanej fazie HCM, obraz kliniczny może przypominać kardiomiopatię rozstrzeniową. Warto podkreślić, pierwszą manifestacją HCM może być arytmia komorowa prowadząca do nagłej śmierci sercowej. U około 20% pacjentów z HCM, w wyniku przerostu segmentu podstawnego lewej komory serca stwierdza się zawężanie drogi odpływu. Obecność zawężania drogi odpływu lewej komory zwiększa ryzyko nagłego zgonu sercowego w mechanizmie arytmicznym. Często występuje także

migotanie przedsionków.

Diagnostyka

HCM można rozpoznać na podstawie badania UKG oraz badania MRI serca. Do poradni kardiologicznej, często trafiają bezobjawowi pacjenci z powodu cech przerostu lewej komory stwierdzonych w rutynowym badaniu EKG. Wskazana jest konsultacja i diagnostyka genetyczna. Diagnostyka molekularna obejmuje analizę genów kodujących białka sarkomeru. W zasadzie u każdego pacjenta z HCM, w przypadku braku identyfikacji mutacji w genach kodujących białka sarkomeru powinno się wykonać badania pod kątem choroby Fabry.

Leczenie

We wszystkich przypadkach konieczne jest leczenie niewydolności serca. W większości sytuacji leczenie będzie obejmować leki z grupy inhibitorów konwertazy angiotensyny (ACE-i)/antagonistów receptora dla angiotensyny (ARB), antagonistów aldosteronu, diuretyków, antagonistów receptorów beta adrenergicznych. W przypadku zawężenia drogi odpływu lewej komory należy indywidualnie rozważyć leczenie ACE-i i ARB. U części pacjentów może być wskazane wykonanie ablacji alkoholowej przegrody międzykomorowej lub chirurgicznego zabiegu miektomii. Część pacjentów będzie wymagała wszczepienia kardiowertera defibrylatora (ICD – ang. implantable cardioverter defibrillator). W niektórych sytuacjach klinicznych 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. Pacjentom zaleca się unikanie współzawodnictwa sportowego i intensywnego wysiłku fizycznego.

Rokowanie

Rokowanie zależy od nasilenia objawów niewydolności serca, występowania omdleń, współwystępujących arytmii, cech fenotypowych obejmujących maksymalną grubość mięśnia lewej komory. W stratyfikacji ryzyka bierze się pod uwagę także występowanie nagłych zgonów sercowych w rodzinie. U pacjentów z istotnym zawężaniem drogi odpływu lewej komory istnieje zwiększone ryzyko infekcyjnego zapalenia wsierdza. Obecne wytyczne Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego nie rekomendują jednak rutynowego stosowania profilaktyki antybiotykowej przed zabiegami w tej populacji.

Ważne strony internetowe

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

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/> (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

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.