

Informacija pacientams

Aritmogeninė dešiniojo skilvelio kardiomiopatija

1. Normali širdies veikla

Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, išstumdamas 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 cikliška kartojasi; kiekvieno ciklo metu širdis susitraukia vieną kartą.

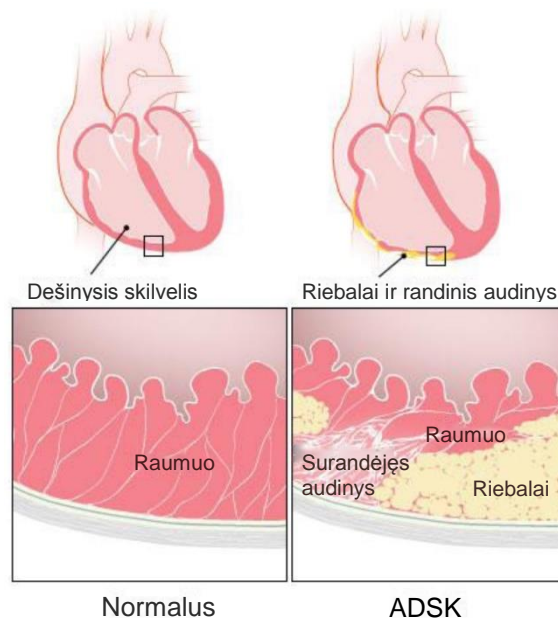
2. Aritmogeninė dešiniojo skilvelio kardiomiopatija (ADSK)

ADSK yra širdies raumens liga (kardiomiopatija). Ji daugiausia pažeidžia širdies skilvelius ir sukelia aritmijas (širdies ritmo sutrikimus). ADSK dažniausiai pažeidžia dešinįjį skilvelį, bet gali paveikti ir kairįjį. Ši liga taip pat vadinama aritmogene kardiomiopatija, nes pagrindinius simptomus sukelia aritmijos. ADSK taip pat gali paveikti prieširdžius. ADSK reiškia, kad yra molekulių (baltymų), palaikančių širdies raumens ląstelių sukibimą, sutrikimų. Sergant ADSK, šie baltymai gaminami netinkamai ir jie negali išlaikyti širdies raumens ląstelių tvirtai susiglaudusių. Tada širdies raumens ląstelės atsiskiria viena nuo kitos, susilpnėja ir miršta. Po to širdies srityje, kurioje žuvo raumens ląstelės, prasideda uždegimas, o prarastas ląsteles pakeičia randinis audinys ir riebalai. Dėl to pasikeičia širdies raumens struktūra, o skilvelio sienelė gali išplonėti ir išsitempti. Tai sukelia du svarbiausius sutrikimus:

1. Gali sutrikti elektros impulsų sklindimas širdimi ir dėl to gali vystytis aritmijos;
2. Plonos širdies skilvelių sienelės nebegali normaliai susitraukti ir išstumti kraujo.

3. Paplitimas ir paveldėjimas

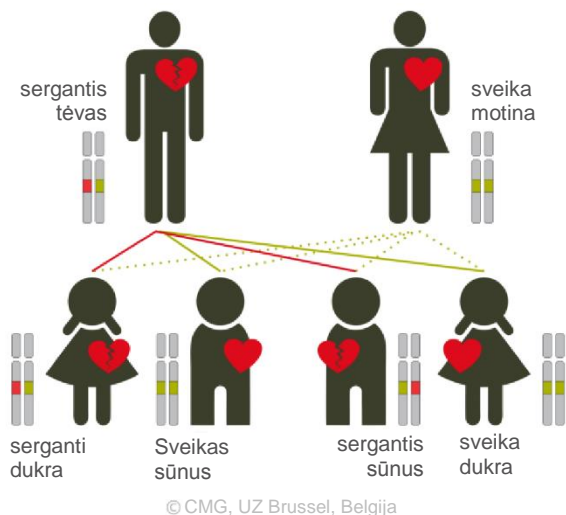
Lyginant su kai kuriomis kitomis kardiomiopatijos rūšimis, ADSK pasitaiko retai. Maždaug 1 iš 2000-5000 asmenų serga ADSK; toks yra apytikris ligos paplitimas.



Šaltinis: Ted Rogers širdies tyrimų centras

ADSK dažnai lemia genetinė priežastis. Tai reiškia, kad ją sukelia geno defektas (mutacija), kuris gali būti paveldimas. Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas). ADSK atsiranda dėl genų, kuriuose yra specifinių širdies molekulių (baltymų) kodai, mutacijų. Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su ADSK, kopijas. Kad išsivystytų ADSK, 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 mutavusio geno, taip pat yra 50 proc. Kartais ADSK gali būti autosominio recesyvaus paveldėjimo liga. Tai reiškia, kad išsivystytų ADSK, reikalingos abiejų geno kopijų mutacijos (tiek tėvo, tiek motinos). Tai, ar ADSK yra autosominio dominantinio, ar autosominio recesyvaus paveldėjimo liga, priklauso nuo atitinkamo geno ir mutacijos. Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (de novo) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir neserga ADSK, tačiau vaikas jau serga ADSK ir gali perduoti mutavusį geną savo vaikams.





Autosominis dominantinis paveldėjimas

4. Simptomai

Sergant ADSK, būklė ilgainiui gali blogėti. Simptomai priklauso nuo širdies elektrinio aktyvumo, taip pat nuo širdies struktūros ir nuo to, kaip veiksmingai susitraukia širdies raumuo. Sergant ADSK, dėl sutrikusio širdies elektrinio aktyvumo gali išsivystyti aritmija – širdies plakimai, kai jaučiama, kad širdis plaka per greitai, gali pasireikšti galvos svaigimas ir alpimas. Dėl sumažėjusio širdies raumens (ypač dešiniojo skilvelio) gebėjimo išstumti kraują organizme gali imti kauptis skysčiai, dėl to patinsta kojos ir pilvas, atsiranda dusulys.

5. Diagnozavimas

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

5.1. EKG (elektrokardiograma)

Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų užklijuojami 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 struktūroms stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ligas, tokias kaip ADSK ir širdies vožtuvų ligas. Galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis.

5.3. 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).

5.4. 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.

5.5. Holterio monitoravimas

Holterio monitoravimas 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“.

5.6. Elektrofiziologinis tyrimas (EFT)

Atliekant šį tyrimą į kraujagyslę įkišamas ilgas vamzdelis, vadinamas kateteriu, kuris įvedamas į širdį. Kateteriu į širdį siunčiami elektros impulsai, kurie priverčia ją plakti skirtingu greičiu. Visa informacija įrašoma ir gali būti panaudota siekiant nustatyti, iš kur kyla širdies aritmijos ir sprendžiant dėl tinkamiausių gydymo būdų.

5.7. Genetiniai tyrimai

Mažiau nei pusėje šeimų, kuriose yra ADSK atvejų, nustatoma mutacija viename iš genų, galinčių sukelti ADSK. Ne visi genai, galintys sukelti ADSK, yra žinomi, todėl, gavus neigiamą genetinio tyrimo rezultatą (t. y. nenustačius mutacijos), neatmetama galimybė, kad ADSK gali būti paveldėta.



6. Gydymas

Nors ADSK neišgydoma, gydymas padeda kontroliuoti simptomus ir sumažinti ilgalaikę riziką. Gydomo metu daugiausia dėmesio skiriama širdies susitraukimo gerinimui, aritmijų kontrolei ir gyvybei pavojingų aritmijų (širdies sustojimo) rizikos mažinimui. 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.

7. Gyvensena ir sportas

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

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

ADSK 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 ADSK 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 (paveldima) mutacija, vadinami mutacijos nešiotais ir juos toliau turi stebėti gydytojas kardiologas. Šeimos narius, kuriems paveldima mutacija nenustatoma, galima nuraminti. Jei ADSK sergančiam pacientui mutacija nenustatoma, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama apsilankyti pas kardiologą ir atlikti širdies tyrimus. ADSK paprastai išsivysto po lytinio subrendimo, kai vaikai tampa suaugusiais. Tačiau kai kuriems vaikams ligos simptomai pasireiškia ir jaunesniame amžiuje. Todėl rekomenduojama vaikus pradėti tikrinti, jiems sulaukus dešimties metų.

10. ADSK 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)

