

Cardiomiopatia dilatativă

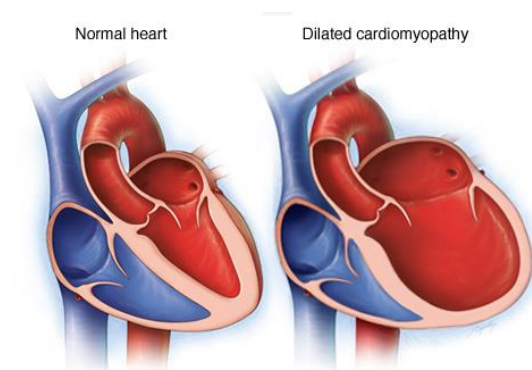
Informații pentru pacienți

1. Inima normală

Inima este un mușchi special, care se contractă ritmic și continuu, pompând sângele spre întregul corp și plămâni. Este compusă din patru camere – două superioare (atriile) și două inferioare (ventriculii). Capacitatea inimii de a pompa sângele este determinată de un flux de semnale electrice, care traversează inima. Semnalele electrice se repetă ciclic, și fiecare ciclu produce o bătaie cardiacă.

2. Cardiomiopatia dilatativă

Cardiomiopatia dilatativă (CMD) este o boală a mușchiului cardiac. Să ai CMD înseamnă că ventriculul stâng (sau câteodată amândoi ventriculii) se dilată (se măresc). În această situație, inima nu mai poate pompa eficient sânge prin corp și plămâni. Ca urmare se poate acumula lichid în plămâni, în zona gleznelor, a abdomenului și alte organe și apariția senzației de sufocare. Acest ansamblu de simptome este cunoscut sub denumirea de insuficiență cardiacă. În majoritatea cazurilor, CMD se instalează lent, astfel încât inima poate fi afectată sever înainte ca pacientul să fie diagnosticat. În unele cazuri se poate produce de asemenea și insuficiența mitrală. Aceasta apare când o parte din sânge curge în direcție greșită: dinspre ventriculul stâng spre atriul stâng.



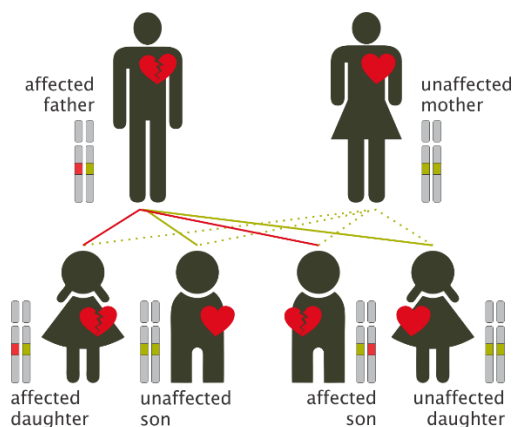
Dilated cardiomyopathy: Cardiomiopatie dilatativă.

Sursă: cu permisiunea Mayo Clinics.

3. Prevalență & mod de transmitere genetică

Nu este clar câte persoane suferă de CMD, prevalența CMD este necunoscută. La majoritatea pacienților cu CMD cauza este non-genetică ca de exemplu: boală coronariană, hipertensiune, infecții virale, boli autoimune, expunere la toxine (ex. alcool sau droguri) sau sarcină. Nu este cunoscut nici gradul în care aceste afecțiuni non-genetice se dezvoltă sub influența unor factori genetici predispozanți. În aproximativ 30% (1 din 3) din cazurile de CMD, există un istoric familial clar și o cauză genetică. În aceste cazuri, CMD este determinată de un defect (o mutație) în una sau mai multe gene, care poate fi transmisă ereditar.

Gena, este o parte a ADN-ului nostru, care conține un cod pentru fabricarea unei molecule (o proteină). CMD este cauzată de mutații ale genelor care conțin coduri pentru molecule (proteine) specifice inimii. Fiecare persoană deține două copii ale fiecărei gene care poate fi cauzatoare de CMD. O mutație în una din cele două copii ale unei gene (de la tată sau de la mamă) este suficientă pentru a determina CMD. Este vorba despre o așa numită boală autozomal dominantă, iar un părinte purtător, are o probabilitate de 50% (1 din 2) de a transmite mutația către fiecare copil. Probabilitatea ca un copil să nu moștenească gena cu mutație este de asemenea de 50 de procente.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

În unele cazuri poate apărea o mutație nouă (de novo) în spermatozoizi, ovule sau în embrion. În aceste cazuri, părinții copilului nu au mutația și nici CMD, dar copilul are CMD și poate transmite gena mutantă copiilor săi.

4. Simptome

Persoanele afectate de CMD pot avea o stare generală bună (fără simptome). Unii pacienți vor avea puține simptome în timp ce alții pot dezvolta probleme care necesită tratamente complexe.

Dacă pacienții cu CMD au simptome, acestea pot fi adesea controlate cu medicamente sau alte terapii. Simptomele CMD sunt similare cu cele din insuficiența cardiacă. Insuficiență cardiacă este un termen folosit pentru a descrie unui grup de simptome care pot apărea când mușchiul cardiac este mai puțin eficient în pomparea sângelui spre corp. Simptomele de insuficiență cardiacă includ: lipsă de aer, umflarea picioarelor, gleznelor, abdomenului și porțiunii inferioare a spatelui, fatigabilitate, și de asemenea palpitații datorate aritmiilor (un ritm cardiac anormal). Unele aritmii pot duce la moarte subită; mai ales la pacienții la care capacitatea de pompare a sângelui de către mușchiul cardiac este sever scăzută.

5. Diagnostic

Cele mai utilizate metode diagnostice pentru CMD sunt istoricul familial, examinarea fizică, înregistrarea fenomenelor electrice cardiace (electrocardiograma sau ECG), examinarea ultrasonografică cardiacă (ecocardiografia), testul de efort, monitorizarea ritmului cardiac (Holter), imagistică prin rezonanță magnetică cardiacă (IRM), și analizele de sânge (ex. funcție renală, sodiu, potasiu, și NT-proBNP care este o proteină eliberată în sânge de către inimă când apare insuficiența cardiacă).

5.1. ECG (electrocardiograma)

Aceasta este o investigație de bază. Se lipesc mici plasturi (electrozi) pe piept, pe mâini și picioare. Aceștia sunt conectați prin fire cu o mașină de înregistrat ECG-ul, care timp de câteva secunde detectează activitatea

electrică care formează bătăile inimii. Câteodată sunt necesare ECG-uri suplimentare sau repetate.

5.2. Ecocardiografia

Ecocardiografia utilizează unde sonore, ultrasunete pentru a vizualiza structurile cardiace. O ecografie poate detecta diverse tipuri de modificări structurale cardiace, de exemplu boli ale mușchiului cardiac cum este CMD sau anomalii ale valvelor inimii. Se pot identifica zonele în care mușchiul cardiac este subțiat.

5.3. Testul de efort (test de stres)

Testul de efort se efectuează ca și ECG-ul descris anterior, dar este înregistrat înainte, în timpul și după activitate fizică pe bandă de alergat sau bicicletă. Se detectează modificările tiparului electric al inimii apărute la efort.

5.4. IRM cardiacă

IRM folosește un câmp magnetic pentru a crea imagini ale inimii. Aparatul este compus dintr-un tub voluminos, cu o masă în mijloc, care permite introducerea pacientului în tunel. Investigația durează aproximativ o oră. IRM este foarte bună pentru vizualizarea structurii cardiace și a vaselor de sânge, arătând condiția mușchiului cardiac și identificând cicatricile (fibroza) cardiace.

5.5. Studiul electrofiziologic

Acest test presupune introducerea unui tub lung numit cateter într-un vas de sânge și înaintarea acestuia până la inimă. Prin cateter sunt transmise semnale electrice spre inimă, determinând-o să bată cu frecvențe diferite, care sunt înregistrate. Acest test poate fi utilizat pentru a identifica locul din care pornesc aritmiile în inimă (și poate fi utilizat pentru a alege opțiuni terapeutice).

5.6. Testarea genetică

În aproximativ 30-40% din familiile cu CMD se identifică o mutație în una dintre genele care pot determina CMD. Încă nu se cunosc toate genele care pot cauza CMD, astfel că un test genetic negativ (când nu se găsește nici o mutație), nu exclude o cauză ereditară a CMD.

6. Terapia

Deși nu există o vindecare pentru CMD, tratamentele ajută în controlarea simptomelor și scăderea riscului pe termen lung. Tratamentul depinde de simptome și (dacă este disponibilă) de mutația genetică specifică. Dacă pacienții au risc crescut de moarte subită (de exemplu după un stop cardiac în antecedente) sau dacă simptomele nu pot fi controlate prin medicație, se va lua în considerare implantarea unui defibrilator cardiac. Acesta va corecta aritmiile amenințătoare de viață.

7. Stil de viață și sport

Există recomandări cheie de prevenție a aritmiilor la pacienții (și familiile lor) diagnosticați cu CMD:

- evitarea eforturilor fizice solicitante – în special intense, de performanță și ridicarea de greutăți mari
- controale regulate pentru a monitoriza evoluția bolii
- încurajarea screening-ului rudelor de gradul I.

Diagnosticul de CMD și posibilitatea transmiterii bolii pot duce la anxietate și multe alte întrebări. Asistenții sociali medicali și psihologii au experiență în acest domeniu și pot fi de ajutor pentru pacienți și familiile acestora.

8. Urmărirea evoluției pacienților

Cardiologul va stabili cât de des revine pacientul pentru controale periodice, în funcție de simptome, vârstă și tratament.

9. Screening-ul familial

Dacă se găsește o mutație genetică la un pacient cu CMD (vezi testarea genetică), membrii familiei acestuia (începând cu rude de gradul I: mamă, tată, frați, surori și copii) pot face testul genetic într-o clinică specializată în boli cardiace genetice. Rudele la care se identifică aceeași mutație genetică (familială) sunt denumiți purtători ai mutației și vor fi urmăriți de un cardiolog. Rudele la care nu se identifică mutația genetică pot fi liniștiți. Dacă la un pacient cu CMD nu se găsește o mutație, rudele acestuia (începând cu rudele de gradul I) sunt sfătuite să meargă la cardiolog pentru examinări cardiace.

CMD apare de obicei după pubertate, când copii devin adulți. Cu toate acestea, la unii copii simptomele bolii apar mai devreme. De aceea se recomandă examinarea copiilor începând cu vârsta de 10 ani.

10. CMD și sarcina

Înainte de o sarcină este important să fie discutate potențialele riscuri și schimbări ale medicației și îngrijirii în timpul sarcinii.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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