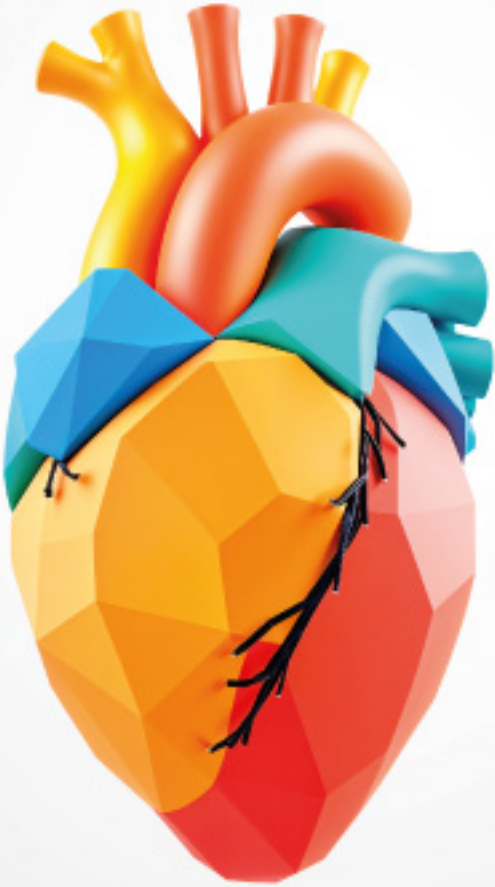
LÁTHATATLAN VESZÉLY A SZÍVBEN

- ismerd meg a HCM-et!



Hipertrófiás kardiomiopátia
- életmód, műtéti lehetőségek és megelőzés

Betegtájékoztató

Kezelési lehetőségek – életmódbeli és műtéti

A HCM egy krónikus, sok esetben progresszív állapot, melyre számos tényező hatással lehet a gyógyszereken túl. Az életmód alakítása és – bizonyos esetekben – a műtéti megoldások segíthetnek a tünetek csökkentésében és a szövődmények megelőzésében.

Életmódbeli tanácsok

Folyadék és elektrolit bevitel. A kiszáradás (dehidratáció) csökkenti a keringő vér mennyiségét, ami megnehezíti a szív elernyedését és ronthatja a vér kiáramlását a szívből. Az ionháztartás felborulása (különösen a kálium és magnézium hiánya) rosszindulatú kamrai ritmuszavarokat vagy esetlegesen pitvarfibrillációt válthat ki. Ezért fontos a rendszeres, megfelelő folyadékbevitel, különösen nyári melegben, illetve edzés vagy betegség alatt.

Rendszeres kontroll. A HCM klinikai lefolyása rendkívül szerteágazó, és egyénenként változó. Az évenkénti – vagy szükség esetén gyakoribb – szívultrahang, EKG és egyéb vizsgálatok alapvető fontosságúak a betegség követésében, és a terápiás változtatások meghatározásában. Az orvosok által előírt rendszeres vizsgálatok elvégzése megelőzheti illetve csökkentheti a nemkívánatos szövődmények kialakulását.

Műtéti és invazív beavatkozások

Ezek a lehetőségek elsősorban obstruktív HCM-ben jönnek szóba, amikor a gyógyszeres kezelés (pl. béta-blokkolók, kalciumcsatorna-blokkolók, miozin-gátlók) már nem bizonyulnak elég hatékonynak a tünetek csökkentésében.
Szeptális-miektómia. Nyitott szívműtét során a szívsebész által eltávolításra kerül a megvastagodott szívizom egy része a szívkamrák közötti sövényből. Ez javítja a vér kiáramlását, csökkenti a nyomásterhelést, és enyhíti a terhelésre jelentkező tüneteket. A műtét nagyobb szakmai tapasztalatot és felszereltséget igényel (ezért csak kevés centrumban elérhető beavatkozás) és hosszabb kórházi tartózkodással jár.

Alkoholos szeptumabláció. Katéteres eljárás során egy kis mennyiségű alkoholt juttatnak a szív egyik koszorúsér ágába, amely egy meghatározott izomterület elhalásához vezet.
Ez a terület elvékonyodik, így eredményez hasonló hemodinamikai állapotot a sebészi miektómiához. Ennél a beavatkozásnál kisebb a procedúra közbeni kockázat, rövidebb a felépülési idő, de a beavatkozásra való alkalmasság nagyban függ a koszorúér anatómiai viszonyoktól és a hosszútávú tünetcsökkentő hatékonysága alacsonyabb.

Beültethető kardioverter-defibrillátor (ICD). Súlyos ritmuszavarokra magas kockázatú betegeknél indokolt a beültetése. Az eszköz beültetés minden esetben egyedi és alapos mérlegelés után, közös, több szakértő és a beteg általi megbeszélés alapján történik. Az ICD folyamatosan figyeli a szív elektromos aktivitását, és életveszélyes ritmuszavar esetén elektromos impulzust ad, ezzel megállítva a ritmuszavart és helyreállítva a normál szívműködést.

Fontos:
Ezek a beavatkozások nagyobb kockázattal, illetve szövődményekkel járhatnak, mint a gyógyszeres kezelések – például a modern miozin-gátlók. Ezért mindig alapos mérlegelés után, tapasztalt, erre specializálódott központokban történhet csak az elvégzésük.

Élet HCM-mel

A HCM diagnózisa nem zárja ki a teljes értékű életet illetve az egészséges egyének életével megegyező életminőséget.
Viszont mindenképpen tudatos odafigyelés és rendszeres orvosi ellenőrzés szükséges.

Sport és mozgás – személyre szabott megítélés

A korábbi, szigorúan korlátozó megközelítés mára sokat változott.
Mérsékelt intenzitású fizikai aktivitás. Biztonságos és előnyös a legtöbb HCM-es beteg számára. Javítja a kondíciót, az állóképességet és az életminőséget, anélkül hogy növelné a súlyos események (például ritmuszavar, hirtelen szívhalál) kockázatát.
Versenysport és magas intenzitású aktivitás. HCM-ben jártas, kardiológus-sportorvos szakértő általi kivizsgálás és alapos kockázatfelmérés után akár ezek is végezhetők.

Minden esetben egyéni és alapos mérlegelést követő döntéshozatal szükséges, amelyet a kardiológus, sportorvos és a beteg közösen hoz meg („shared decision-making” elv). Minimum éves kontrollvizsgálat mindenképpen javasolt ezen esetekben.

Családtervezés

Családalapítás. Gyermekvállalás előtt szükséges kardiológussal való konzultáció. A hormonális és keringési változások növelik a szív terhelését, illetve bizonyos gyógyszerek (például egyes béta-blokkolók) a terhesség alatt nem alkalmazhatók biztonsággal, mely miatt a kezelés módosítása vállhat szükségessé. Bár a várandósság a HCM-es betegnél általában jól tolerálható, a keringési változások növelhetik a szövődmények kockázatát, amelyek kimenetelét a terhesség előtti állapot és a célzott várandósgondozás jelentősen javíthatja.

Pszichés támogatás és megküzdés. A diagnózis gyakran szorongással vagy bizonytalansággal társul. Ilyen esetekben fontos pszichológus felkeresése, valamint a betegszervezetehez (pl. SzívSN) való csatlakozás. A megfelelő tájékozottság, a támogató
környezet és a hatékony megküzdés segít az ellenállóképesség és az életminőség javításában.

Szűrés és megelőzés. A HCM örökletes betegség, ezért különösen fontos, hogy az elsőfokú rokonok (szülők, testvérek, gyermekek) rendszeres szűrővizsgálatokon vegyenek részt. Ez általában EKG-t, szívultrahangot, szükség esetén terheléses vizsgálatot foglal magában. A genetikai vizsgálat nyújt magasabb szintű diagnosztikai
lehetőséget, melyet a családban elsőként HCM-mel diagnosztizált egyénnél szükséges elvégezni először. Azonosított kóroki mutáció esetén lehetőség nyílik a családtagok célzott genetikai szűrésére.

vizsgálat. Sok esetben szükség van további vizsgálatokra – például szívultrahangra, 24 órás Holter- monitorozásra vagy szív MR-re.

Korai felismerés

A HCM korai felismerése lehetőséget ad a célzott kezelésre és a hirtelen szívhalál kockázatának csökkentésére, ezáltal jelentősen javítva az életminőséget és a várható élettartamot.

Élet HCM-el

Mi az a HCM? – Alapfogalmak és osztályozás

A kardiomiopátia szó szerint szívizombetegséget jelent, a hipertrófiás jelző pedig a szívizom megvastagodására utal. A hipertrófiás kardiomiopátia (HCM) egy úgynevezett primer, genetikai alapú szívizombetegség. Lényege, hogy a szívizom (elsősorban a bal és a jobb kamra közötti sövény, de más bal kamrai falrészletet, illetve a jobb kamrát is érintheti) megvastagszik. A megvastagodás helye és mértéke egyénenként, akár családon belül is változhat. Ez a megvastagodás akadályozhatja a vér normális kiáramlását a szívből, ami számos tünethez és szövődményhez vezethet. Fontos, hogy a betegek és a családtagok tisztában legyenek a betegség alapjaival, a lehetséges tünetekkel és a kezelési lehetőségekkel.

A HCM-et a szívizom rostjait felépítő, annak összehúzódásáért felelős, sejtszintű szerkezetek, a szarkomerek, felépítésében résztvevő fehérjéket kódoló gének mutációi okozzák. Amikor ezekben a génekben mutációk történnek, a szívizomrostok rendezetlenül növekednek, ami a szívfal megvastagodásához, később fokozatos elmerevedéséhez vezet.

A HCM-et két fő típusba sorolhatjuk a véráramlás akadályozottsága szerint:

- **Obstruktív HCM (oHCM):** A szívizom megvastagodása akadályozza a vér kiáramlását a szívből. Ez a forma az esetek 2/3-át teszi ki.
- **Nem obstruktív HCM:** Nincs jelentős akadálya a vér kiáramlásának.

Gyakoriságát tekintve, a leggyakoribb genetikai szívbetegség, amely minden 500 ember közül egyet érint. Bár a HCM bármely életkorban jelentkezhet, leggyakrabban fiatal felnőtteknél diagnosztizálják.

Gének, öröklődés, genetikai vizsgálatok

A HCM egy örökletes betegség. A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. A HCM-et a szívben található specifikus molekulák (fehérjék) kódjait tartalmazó gének mutációja okozza. Minden embernek két példánya (allél) van minden génből, amely a HCM-hez köthető. A HCM kialakulásához elegendő, ha csak a gén egyik allélja hibás (apától vagy anyától származó). Ezt autoszomális domináns rendellenességnek nevezik, és a hordozó szülőnek 50 százalékos (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Annak az esélye, hogy egy gyermek nem örökli a hibás gént, szintén 50%. Bizonyos esetekben előfordulhat új keletkezésű, úgynevezett de novo mutáció, mely a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban jön létre. Ezekben az esetekben az utód szülei nem hordozzák az adott hibás gént és a betegség sem jelentkezik náluk, de a gyermekben kialakul a HCM. A leggyakoribb HCM-et okozó génmutációk a **MYBPC3** és a **MYH7** génekben fordulnak elő, melyek a már korábban említett szarkomer szerkezet fontos fehérjéit kódolják.

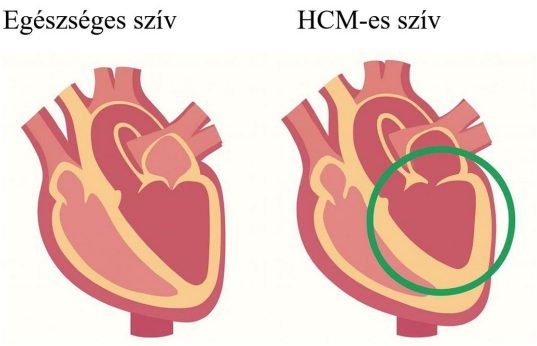
HIPERTRÓFIÁS KARDIOMIOPÁTIA

Nagyjából minden 500. embernél előfordul a hipertrófiás kardiomiopátia (HCM), amikor a szív egyik kamrájának fala túl vastag.

A HCM növeli a hirtelen szívhalál kockázatát, különösen 30 év alattiaknál.

A HCM csökkenti a szív teljesítményét.

A szívizom merevsége akadályozza a véráramlást a szívből a test többi részébe.



A **genetikai tanácsadás** és a genetikai vizsgálatok kulcsfontosságúak a családtagok szűrésében és a betegség korai felismerésében. A HCM-ként diagnosztizált beteg esetében egy széleskörű genetikai vizsgálatot végzünk, mely időigényes lehet. Amennyiben sikerült ún. kóroki gént azonosítani, az érintett első ági rokonainak felajánljuk a célzott genetikai szűrővizsgálat lehetőségét.

Tünetek és diagnózis

A HCM tünetei változatosak lehetnek, és sok esetben a betegség tünetmentes marad, így a diagnózis gyakran csak egy rutin vizsgálat során derül ki.

Tünetek, amelyek a HCM-re utalhatnak:

- Légszomj (különösen fizikai terhelés során)
- Mellkasi fájdalom
- Szédülés vagy ájulás
- Szívdobogásérzet
- Fáradékonyság

Ha a fenti tünetek bármelyikét tapasztalja, különösen, ha családi anamnézisében szívbetegség vagy hirtelen szívhalál szerepel, érdemes felkeresni egy orvost.

Fontos, hogy a HCM sok esetben tünetmentes, vagy enyhe tünetekkel jár, azonban első tünetként is jelentkezhet hirtelen szívhalált okozó rosszindulatú ritmuszavar, vagy súlyos szívelégtelenség.

Diagnosztikai eszközök

- **EKG (elektrokardiogram):** Vizsgálja a szív elektromos aktivitását, ami rendellenességeket mutat HCM-ben, sok esetben szívinfarktussal tévesztik össze a látott képet.

- **Echokardiográfia (szívultrahang):** A legfontosabb diagnosztikai eszköz, amely lehetővé teszi a szívizom falvastagságának és a véráramlásnak a mérését. Az ún. Valsalva manőver segítségével az obstruktív forma megállapítható a vizsgálat során.

- **Szív MR:** Részletes képet ad a szív anatómiájáról és működéséről, valamint precíz szöveti leképezést is nyújt, ami segíthet a diagnózis pontosításában, egyes speciális kórképek elkülönítésében.

- **Terheléses echocardiográfia:** Egyes esetekben a kiáramlási akadály megléte csak ezen vizsgálattal bizonyítható.

- **Genetikai vizsgálat:** A HCM-et okozó gének azonosítására szolgál, mely alapján elindítható a családszűrés folyamata.

- **Holter monitorozás:** 24 vagy 48 órás EKG, amely rögzíti a szívritmuszavarokat a mindennapi tevékenységek során. Fontos része a későbbi ritmuszavar kockázat megítélésének.

Gyógyszeres kezelési lehetőségek

A HCM kezelésének célja a tünetek enyhítése, a szív működésének javítása és a szövődmények (pl. szívritmuszavarok, hirtelen szívhalál) kockázatának csökkentése.

- **Béta-blokkolók** (pl. metoprolol): Csökkentik a szívfrekvenciát és a szívizom összehúzódásának erejét, a szívizom munkához szükséges oxigén igényét, így enyhítik a légszomjatés a mellkasi fájdalmat.

- **Kalcium-csatorna blokkolók** (pl. verapamil): Hasonlóan a béta-blokkolókhoz, segítenek csökkenteni a szívizom feszülését.

- **Dysopiramide:** Korábban ritmuszavarok ellen használt szer, melynek a szívizom összehúzódási erejét csökkentő mellékhatását használtuk ki. Magyarországon nem forgalmazzák, így egyedi import engedéllyel szerezhető be. Mellékhatásai miatt a terápia beállítása minden esetben kórházi körülmények között történik.

- **Cardialis myosin inhibitorok** („szív myo gátlók"): Magyarországon is elérhető már ebbe a hatóanyag csoportba tartozó gyógyszer, amely a szívizom összehúzódásának molekuláris szintjén hat, csökkentve az obstruktív HCM-ben a vérkiáramlás akadályozottságát. Az első célzott, a betegség alapját képező folyamatokra ható terápia, mely igen hatékonynak bizonyul elsősorban az obstruktív formában.

Minden esetben az orvos állapítja meg a legmegfelelőbb kezelési tervet, amely figyelembe veszi a beteg egyéni állapotát és a betegség súlyosságát. Természetesen szívelégteleneség tünetek vagy bizonyos ritmuszavarok, pl. pitvarfibrilláció esetén más típusú gyógyszerekre is szükséges lehet egyes betegeknek.
A kiáramlási akadállyal bíró formában, a gyógyszeres terápia

sikertelensége esetén az obstrukció megszűntetésére katéteres, illetve szívsebészeti beavatkozás is rendelkezésre áll.

SZÍVSN Országos Betegegyesület – HCM pácienscsopor

A SZÍVSN Országos Betegegyesület HCM pácienscsoportja azért jött létre, hogy segítséget és kapaszkodót nyújtson mindazoknak, akik hipertrófiás kardiomiopátiával (HCM) élnek – és azoknak is, akik mellettük állnak a mindennapokban.
Célunk, hogy a betegek és családtagjaik ne maradjanak egyedül:

- érthetően magyarázzuk el, mit jelent ez a betegség, milyen vizsgálatok és kezelések léteznek,
- olyan közösséget teremtsünk, ahol mindenki megoszthatja a tapasztalatait és kérdéseit,
- hidat képezzünk az orvosok és a betegek között, hogy a gyógyítás valódi együttműködés lehessen,
- és képviseljük a HCM-mel élők érdekeit hazai és nemzetközi szinten is.

Programjaink, találkozóink és kiadványaink segítenek abban, hogy minden érintett jobban megértse a betegségét, és magabiztosabban, nyugodtabban élhesse a mindennapokat.

További információ és segítség:

- www.szivsn.hu
- www.szivsn.hu/hcm
- www.facebook.com/szivsn

Forrás:

1.
Arbero et. al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC), European Heart Journal, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626, https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194

2.
Ommen et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines, Circulation, Volume 149, Number 23, https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001250

3.
https://guardheart.ern-net.eu/patients/laypersons-language/cardiomyopathies/hcm/

Dr. Takács Hedvig, Ph.D
egyetemi adjunktus
SZTE SZAKK Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum
Non-Invazív Kardiológia,
Szívelégtelenség és Szívizombetegség Munkacsoport

Bernáth-Lukács Zsuzsa
Astellas-díjas diplomás ápoló
SZÍVSN orsz. betegegyesület elnöke
BEMOSZ vezetőségi tag
Mh: SE. Városmajori Szív és Érgyógyászati Klinika
1122.Bp.Városmajor. u. 68. Ambulancia
T: 0620/825-8076
E: szivsn@gmail.com
W: www.szivsn.hu
FB:www.facebook.com/szivsn