



Kardiomiotopia

Broszura dla pacjentów

Kardiomiopatia, co to jest?

Kardiomiopatie stanowią grupę chorób mięśnia sercowego¹. Światowa Organizacja Zdrowia ang. *World Health Organization*, WHO podzieliła to schorzenie na pięć typów, ze względu na przyczynę i przebieg choroby.

Kardiomiopatia:

- **rozstrzeniowa** (powiększone jamy serca i zaburzona czynność skurczowa pierwotnie lewej komory serca). Kardiomiopatia rozstrzeniowa występuje najczęściej spośród wszystkich kardiomiopatii pierwotnych, w większości przypadków jest uwarunkowana genetycznie. W jej przebiegu dochodzi do upośledzenia kurczliwości mięśnia sercowego, zwykle z czasem rozwoju obukomorowej niewydolności serca, poprzedzonej niewydolnością lewokomorową.
- **przerostowa** (pogrubienie mięśnia sercowego, najczęściej lewej komory). Kardiomiopatia przerostowa w większości przypadków jest uwarunkowana genetycznie. W jej przebiegu dochodzi do niefizjologicznego przerostu mięśnia sercowego – najczęściej dotyczy to ściany lewej komory serca oraz przegrody międzykomorowej. Chorobie mogą towarzyszyć objawy niewydolności serca (w tym m.in.: duszność podczas wysiłku, omdlenia, ból za mostkiem, uczucie kołatania serca), a jej występowanie związane jest ze zwiększonym ryzykiem nagłego zgonu sercowego.
- **arytmogenna** prawej komory serca (mięsień sercowy zastępuje tkanka włóknista lub tłuszcz). Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory warunkowana jest genetycznie. To stosunkowo rzadkie schorzenie, o nie do końca poznanym mechanizmie rozwoju. W przebiegu kardiomiopatii arytmogennej dochodzi do stopniowego zastępowania kardiomiocytów (komórek mięśnia sercowego) przez komórki tłuszczowe oraz włóknienia, co prowadzi do postępującej dysfunkcji prawej komory z typowymi objawami jej niewydolności i zaburzeń rytmu serca.

Broszura powstała przy wsparciu finansowym
Bristol Myers Squibb.

Konsultacja merytoryczna:
dr hab. n. med. Marta Kałużna-Oleksy

restrykcyjna (zesztywnienie mięśnia sercowego). Kardiomiopatia restrykcyjna występuje samoistnie (idiopatyczna kardiomiopatia restrykcyjna) lub w przebiegu schorzeń prowadzących do uszkodzenia serca i cech jego restrykcji (amyloidoza, sarkoidoza, zapalenie wsierdzia, twardzina układowa powikłanie radioterapii, leczenie antracyklinami i inne). W jej przebiegu dochodzi do zwłóknienia ściany komór serca i upośledzonego procesu rozkurczu ze względu na ich nadmierną sztywność. Prowadzi to do zaburzeń w napełnianiu komór w fazie rozkurczu i w efekcie również zmniejszenia rzutu serca (czyli ilości krwi jaka jest wyrzucana z prawej i lewej komory przy każdym skurczu).

niesklasyfikowana (np. metaboliczna, alkoholowa, połogowa). Do tej kategorii zalicza się wszystkie pozostałe typy kardiomiopatii, które nie spełniają kryteriów diagnostycznych powyżej opisanych typów kardiomiopatii.



Na podstawie: Richardson P, McKenna W, Bristow M, et al. Report of the 1995 World Health Organization/ International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. Circulation. 1996;93(5):841-842. doi:10.1161/01.cir.93.5.841.

Kardiomiopatia – epidemiologia

Na kardiomiopatie cierpi **ok. 1 na 330** Europejczyków, a choroba może ujawnić się w każdym wieku².

Powszechnie uważa się, że znaczny odsetek przypadków kardiomiopatii zostaje zdiagnozowany późno lub wręcz nierozpoznany, stąd powyższy wskaźnik stanowi „wierzchołek góry lodowej”.



Źródło: <https://cardiomyopathiesmatter.org> – A Policy Roadmap to improve cardiomyopathy detection and care in Europe [dostęp z dnia 16.08.2023 r.].

Kardiomiopatie – epidemiologia

Cztery główne typy kardiomiopatii różnią się pod względem chorobowości – niektóre występują powszechnie, inne zaś zalicza się do chorób rzadkich (tabela 1).

Tabela 1. Cechy podstawowych typów kardiomiopatii

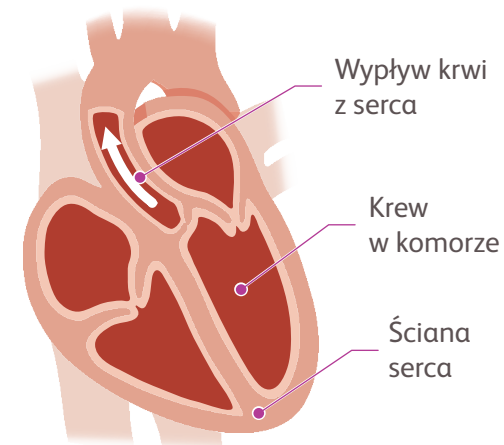
Kardiomiopatia	Cecha ¹	Szacunkowa chorobowość w populacji ogólnej ³	Szacunkowy % przypadków ze stwierdzoną mutacją genetyczną ⁴
Przerostowa	Przerost mięśnia sercowego	1:500	30–60%
Rozstrzeniowa	Powiększone serce i zaburzona czynność skurczowa*	1:250	20–50%
Arytmogenna prawej/lewej/obu komór	Mięsień sercowy zastępuje tkanka włóknista lub tłuszcz	1:2000–1:5000	50–60%
Restrykcyjna	Zesztywnienie mięśnia sercowego	Bardzo rzadka	Nieokreślony (być może do 60%)

* Może wystąpić pod koniec ciąży lub w ciągu pierwszych miesięcy po rozwiązaniu (kardiomiopatia połogowa)⁵.

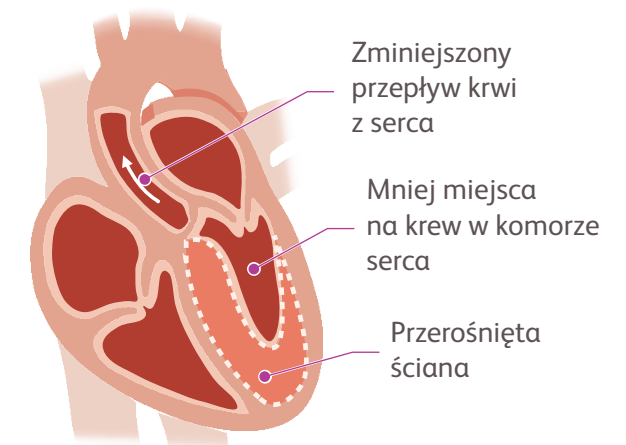
Co się dzieje z sercem w kardiomiopatii?

Serce to pompa tłocząca krew do całego organizmu. Pracuje nieustannie, kurcząc się i rozkurczając.

Zdrowe serce



Serce z kardiomiopatią przerostową



Serce osoby z kardiomiopatią przerostową może mieć trudności z pompowaniem krwi do organizmu. W rezultacie u chorych może wystąpić brak energii, szybkie bicie serca, ból w klatce piersiowej lub inne objawy.

Jakie są przyczyny kardiomiopatii?

Podłożem niektórych kardiomiopatii często lub zazwyczaj są dziedziczne **mutacje genetyczne**. Przyczynę genetyczną stwierdza się w **około 20–60%** przypadków czterech najważniejszych typów kardiomiopatii (tabela 1)^{1,3,4}.

Kardiomiopatie są najpowszechniej występującymi dziedzicznymi chorobami serca. Według rejestru Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego ang. *European Society of Cardiology*, ESC niemal dwie piąte chorych na kardiomiopatię ma w rodzinie inne przypadki tej choroby⁶.

Kto jest zagrożony kardiomiopatią?

Kardiomiopatia przerostowa może dotyczyć każdego, bez względu na wiek, płeć czy pochodzenie etniczne.



Zagrożenia dla pacjenta



Ryzyko nagłej śmierci sercowej jest dla pacjentów z kardiomiopatią najbardziej niepokojącym aspektem tej choroby⁷⁻⁹.

Kardiomiopatie są często przyczyną nagłej śmierci sercowej u osób niezdiagnozowanych – zatrzymanie pracy serca może być pierwszym objawem choroby, także u ludzi młodych i aktywnych.

Co ważne, kardiomiopatie są główną przyczyną nagłej śmierci sercowej u młodych sportowców^{10,11}. Przypadki tej choroby u znanych zawodników budzą powszechne zainteresowanie i stanowią podstawę i stanowią podstawę zaleceń wprowadzenia badań przesiewowych^{10,11}.

Jakie są objawy kardiomiopatii?

Kardiomiopatia przerostowa jest opisywana jako „ukryta choroba”, czyli trudna do zdiagnozowania. Nasilenie objawów i przebieg choroby bywają różne.



U większości zdiagnozowanych pacjentów występują schorzenia sercowe, takie jak niewydolność i arytmie⁶, które z czasem mogą ulec nasileniu. Mogą one mieć poważne konsekwencje dla pacjentów, zwiększać ryzyko wczesnej śmierci sercowo-naczyniowej i wymagać leczenia stosowanego przez całe życie, o ile jest ono dostępne.

U części pacjentów objawy są nieznaczne lub też nie występują, a kardiomiopatia bywa nierozpoznana, o ile nie spowoduje powikłań prowadzących do śmierci.

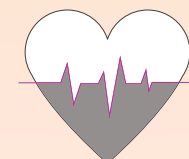
Objawy kardiomiopatii przerostowej



- zawroty głowy lub zaburzenia równowagi



- niewyjaśnione przewlekłe zmęczenie



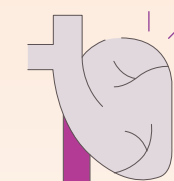
- szybkie bicie serca (palpitacje, kołatanie serca)



- ból w klatce piersiowej



- omdlenia



- szmer nad sercem



- duszność

W przypadku wystąpienia któregośkolwiek z powyższych objawów ważne jest, aby zwrócić się o pomoc do lekarza.

Znaczenie wczesnej diagnozy

Rozpoznawanie kardiomiopatii przerostowej na wczesnym etapie jest bardzo ważne, bo umożliwia **szybkie wdrożenie leczenia i wprowadzenie zmian w stylu życia**^{7,8}.



Tymczasem kardiomiopatia przerostowa często pozostaje **nierozpoznana**¹² lub zostaje **zdiagnozowana późno**, kiedy doszło już do znacznych uszkodzeń lub poważnych powikłań.

Brak rozpoznania i błędy w diagnozie szczególnie często **dotyczą pacjentów młodszych i sportowców**. Z uwagi na fakt, że chorzy z kardiomiopatią są często młodzi i wydają się zdrowi, ich objawy są bagatelizowane.

Znaczenie wczesnej diagnozy



Na co zwrócić uwagę podczas wizyty u lekarza.

Lekarz może podejrzewać kardiomiopatię przerostową, jeśli:

- ktoś z Twojej rodziny ma kardiomiopatię przerostową;
- masz objawy, takie jak szmer nad sercem;
- twoje serce funkcjonuje w nieprawidłowy sposób – występują nieprawidłowości w elektrokardiogramie (EKG) lub badaniu echokardiograficznym (ECHO serca).

Jeżeli lekarz podejrzewa kardiomiopatię przerostową może zapytać o:

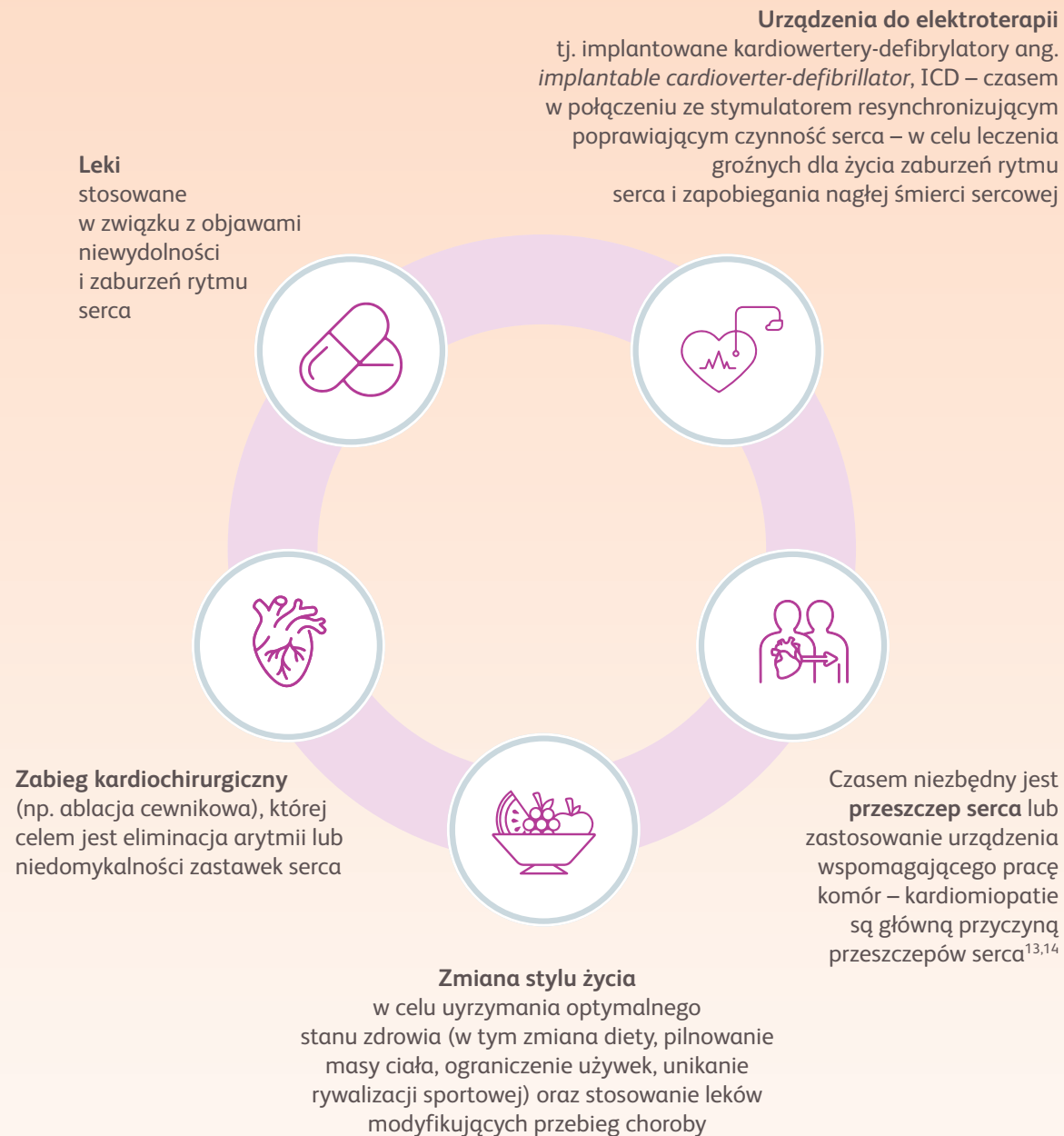
- historię zdrowia serca Twojej rodziny;
- historię zdrowia Twojego serca.



Aby rozpoznać kardiomiopatię przerostową, lekarz musi przeprowadzić szereg badań diagnostycznych, w tym:

- elektrokardiogram (EKG) lub badanie echokardiograficzne (ECHO serca);
- rezonans magnetyczny serca, gdy echokardiogram nie dostarcza wszystkich informacji potrzebnych lekarzowi do potwierdzenia lub wykluczenia kardiomiopatii przerostowej;
- badania genetyczne (lub potwierdzenie rodzinnej historii kardiomiopatii przerostowej) w przypadku wątpliwości diagnostycznych.

Postępowanie terapeutyczne w kardiomiopatii



Czy wiesz, że...?



- Kardiomiopatia przerostowa występuje **częściej u mężczyzn niż u kobiet**¹⁵.
- Objawy mogą się ujawnić **w każdym wieku**¹⁵.
- Choroba **może nie ujawniać się przez wiele lat**, by nagle objawić się np. po nagłym i intensywnym wysiłku.
- Kardiomiopatie są najczęstszą **przyczyną nagłej śmierci sercowej wśród młodych sportowców**¹⁵.
- Kardiomiopatie są jedną z głównych przyczyn **przeszczepów serca**¹⁶.
- **Przyczynę genetyczną** stwierdza się w **około 20–60%** przypadków czterech najczęstszych rodzajów kardiomiopatii^{1,3,4}.
- W sytuacji rozpoznania kardiomiopatii zaleca się stworzenie **drzewa genetycznego** w celu oceny obciążenia chorobą w rodzinie i **wykonanie badań przesiewowych** u bliskich krewnych, co pozwoli na rozpoznanie kolejnych przypadków na wcześniejszym etapie choroby¹⁷.
- Kardiomiopatia przerostowa może być wyniszczającą chorobą serca, ograniczającą funkcjonowanie fizyczne i pogarszającą ogólne samopoczucie, stwarzając także istotne zagrożenie nagłym zgonem sercowym¹⁷.

Zgłoś się do lekarza, jeśli w twojej rodzinie występowała kardiomiopatia przerostowa.

Poproś o badania, jeśli zdarzają ci się omdlenia lub niepokojące objawy.

Notatki



A series of horizontal dotted lines for writing notes on page 16.

A series of horizontal dotted lines for writing notes on page 17.

MIEJ ROZUM - BADAJ SERCE!



Wszelkie przypadki podejrzenia wystąpienia działania niepożądanego związanego ze stosowaniem produktów leczniczych należy zgłaszać do Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, korzystając z następujących danych kontaktowych:

Departament Monitorowania Niepożądanych Działań Produktów Leczniczych
Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych
Al. Jerozolimskie 181 C, 02-222 Warszawa
tel.: 22 492 13 01, faks: 22 492 13 09, strona internetowa: <https://smz.ezdrowie.gov>

W celu zgłoszenia podejrzenia wystąpienia działania niepożądanego produktu leczniczego firmy **Bristol Myers Squibb** oraz uzyskania dodatkowych informacji dotyczących stosowania tego produktu leczniczego należy skontaktować się z Informacją Medyczną firmy **Bristol Myers Squibb** dostępną pod numerem telefonu: 22 260 64 04 lub e-mailem: informacja.medyczna@bms.com.