

# ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ

Αθανάσιος Ι. Κρανίδης  
Ειρήνη Βελεγράκη

## Μυοκαρδιοπάθειες

Ομάδα νόσων με χαρακτηριστικό την προσβολή του καρδιακού μυός (**Εικόνα 33.1.A**), που δεν είναι αποτέλεσμα ισχαιμικής, βαλβιδικής, υπερτασικής, περικαρδιακής και συγγενούς πάθησης.

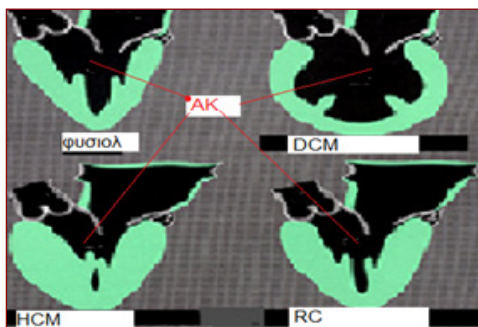
**Διάκριση μυοκαρδιοπαθειών** ανάλογα με την αιτιολογία τους:

- 1. Γενετικής αιτιολογίας** (οφείλονται σε μεταλλαγμένο γονίδιο):
  - Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια.
  - Αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια (ARCV).
  - Μη συμπαγές μυοκάρδιο.
  - Μυοκαρδιοπάθεια από νόσους συσσώρευσης γλυκογόνου (π.χ. νόσος του Danon).
  - Καναλοπάθειες (συγγενές σύνδρομο μακρού QT, σύνδρομο βραχέος QT, σύνδρομο Brugada, κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία).
- 2. Μυοκαρδιοπάθειες μικτής αιτιολογίας (με ποικίλη αιτιολογία επίκτητη ή γενετική):**
  - Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια.
  - Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια.
- 3. Μυοκαρδιοπάθειες καθαρά επίκτητης αιτιολογίας:**
  - Μυοκαρδίτιδα.
  - Μυοκαρδιοπάθεια Tako -Tsubo.
  - Μυοκαρδιοπάθεια κήσης.
  - Μυοκαρδιοπάθεια οφειλόμενη σε ταχυκαρδία.
  - Μυοκαρδιοπάθεια σε νεογνά μητέρων με ινσουλινοεξαρτώμενο διαβήτη.

## Γενετικός έλεγχος και μυοκαρδιοπάθειες (Heart rhythm 2011)

Συστάσεις για γενετικό έλεγχο

- **Κατηγορία I** (απολύτως ενδείκνυται): υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, σύνδρομο μακρού QT, κατεχολαμινική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία.
- **Κατηγορία IIa** (πιθανώς ενδείκνυται): διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, αρρυθμογόνος δυσπλαστική δεξιά κοιλία, σύνδρομο Brugada



**Εικόνα 33.1.A.**

Σχηματική απεικόνιση μυοκαρδιοπαθειών.

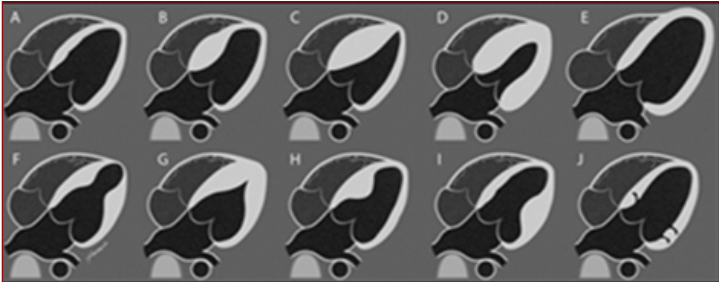
DCM: διατακτικού τύπου,  
HCM: υπερτροφικού τύπου,  
RC: περιοριστικού τύπου,  
AK: αριστερή κοιλία.

### Υπερτροφική Μυοκαρδιοπάθεια (HCM)

- **HCM:** θεωρείται πρωτοπαθής καρδιακή νόσος χαρακτηριζόμενη από μυοκαρδιακή υπερτροφία χωρίς διάταση της αριστερής κοιλίας, επί απουσίας αύξησης του καρδιακού μεταφόρτιου (π.χ. υπέρταση, στένωση αορτής κ.ά.). Ιστολογικά διαπιστούται η υπερτροφία των μυοκαρδιακών ινών με αποδιοργάνωση της μυοκαρδιακής δομής τους.
- **Επίπτωση:** 1/500 άτομα στο γενικό πληθυσμό. Ενοχοποιούνται περισσότερα από 1.500 γονίδια. Οι περισσότερες περιπτώσεις υπερτροφίας οφείλονται σε μεταλλάξεις των γονιδίων των πρωτεϊνών του σαρκομεριδίου (μεταλλάξεις βαρέων αλύσων της β-μυοσίνης → εκσεσημασμένη υπερτροφία, ενώ μεταλλάξεις της τροπονίνης T → υψηλός κίνδυνος αιφνιδίου θανάτου).
- **Screening:** ασθενείς με γνωστές HCM μεταλλάξεις χωρίς κλινική εκδήλωση της νόσου και πρώτου βαθμού συγγενείς ασθενών με HCM πρέπει να ελέγχονται (ιστορικό φυσικής εξέτασης, ΗΚΓ, echo) κάθε 12-18 μήνες, συνήθως από τα 12 έως τα 18-21 χρόνια και μετά ανά 5 χρόνια (αποκλεισμός όψιμης εμφάνισης). Οι ασθενείς με έναρξη HCM σε παιδική ηλικία είναι πιθανότερο να έχουν σαρκομερική νόσο,

αυξημένο κίνδυνο θανατηφόρων δυναμικά αρρυθμιών και ανάγκη θεραπειών προχωρημένης καρδιακής ανεπάρκειας. Η HCM εμφανίζεται σπάνια στην 3<sup>η</sup> ηλικία. Ο γενετικός έλεγχος μέχρι τώρα έχει νόημα κυρίως για τον έλεγχο των συγγενών ενός ασθενούς, δηλ. σε άτομα που δεν έχουν εκδηλώσει ακόμη τη νόσο (αρνητικός φαινότυπος).

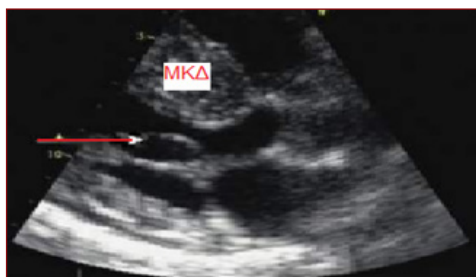
- **Κατανομή υπερτροφίας:** ποικίλει (συνηθέστερη εντόπιση στο πρόσθιο μεσοκοιλιακό διάφραγμα). Δημιουργείται αποφρακτικός και μη αποφρακτικός τύπος (κλίση πίεσης <30 mmHg). Εντοπίζεται και στην κορυφή της αριστερής κοιλίας (μυοκαρδιοπάθεια κορυφής). Μπορεί να υπάρχει συνύπαρξη υπερτροφίας της δεξιάς κοιλίας, αλλά και ανωμαλίες της μιτροειδικής συσκευής. **(Εικόνα 33.1.B)**



**Εικόνα 33.1.B.** Φαινότυποι της υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας (HCM). A: φυσιολογικό, B: υπερτροφία βάσης μεσοκοιλιακού διαφράγματος (ΜΚΔ), C: διάχυτη υπερτροφία ΜΚΔ, D: γενικευμένη υπερτροφία του ΜΚΔ, E: burned-out φάση της HCM, F: μεσοκοιλιακή HCM, G: κορυφαία HCM, H: με εστιακή υπερτροφία HCM, I: με υπερτροφία του ελεύθερου τοιχώματος HCM, J: HCM με κρύπτες.

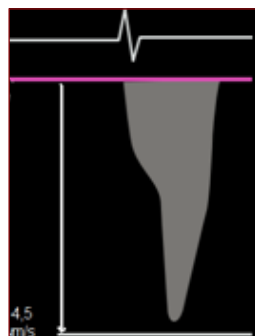
- **Συμπτώματα-Φυσική εξέταση:** δύσπνοια (βασικό σύμπτωμα), στηθάγχη, συγκοπή, κακοήθεις αρρυθμίες, αιφνίδιος θάνατος // δικόρυφος σφυγμός, με 3 στοιχεία η ώση της κορυφής, crescendo-decrescendo φύσημα αριστερά παραστερνικά (αυξάνεται με τη δοκιμασία valsalva - βλέπε Κεφ. Φυσική Εξέταση), φύσημα ανεπάρκεια μιτροειδούς.
- **Διαγνωστικά μέσα:**
  - **ΗΚΓ:** παθολογικό στην πλειονότητα με υπερτροφία, q κύματα, διαταραχές του διαστήματος ST, βαθιά αρνητικά T κύματα → χαρακτηριστικό της υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας κορυφής κ.ά.).

- **Echo:** ιδιαίτερα χρήσιμο, μπορεί να διαπιστωθεί:
  - διαστολική τοιχωματική πάχυνση  $\geq 15$  mm (θεμελιώδης).
  - συστολική πρόσθια κίνηση μιτροειδούς - (Εικόνα 33.2).



**Εικόνα 33.2.** Αρριστηρή παραστερνική τομή. Υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια. Φαίνεται η συστολική πρόσθια κίνηση της μιτροειδούς (βέλος).

- δυναμική κλίση πίεσης χώρου εξόδου αριστερής κοιλίας (σημαντική όταν  $>30$  mmHg σε ηρεμία και  $>50$  mmHg με Valsalva) κ.ά. (Εικόνα 33.3).



**Εικόνα 33.3.** Σχηματική απεικόνιση της κλίσης πίεσης στον χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας σε ασθενή με αποφρακτική HCM - δυναμική απόφραξη.

- Ανατομικές παραλλαγές της μιτροειδικής συσκευής.
  - Εικόνα διατατικού τύπου μυοκαρδιοπάθειας. Εξέλιξη σε διατατικού τύπου μυοκαρδιοπάθεια με συστολική δυσλειτουργία (burn-out HCM  $<5\%$ ).
  - Ανεύρυσμα κορυφής (αρρυθμιογενές).
- + Η ηχοκαρδιογραφία κόπωσης επιφυλάσσεται για καθορισμό ενδοκοιλοτικής απόφραξης, όταν απουσιάζει στην ηρεμία.

- **MRI:** λεπτομερής περιγραφή ανατομίας, χαρακτηρισμός ιστού → διαπίστωση εκτεταμένης ίνωσης (>10% μάζας της αριστερής κοιλίας) → κακό προγνωστικό σημείο.
  - **Διαφορική διάγνωση από αθλητική καρδιά.** Υπέρ της HCM είναι τα:
    - ασύμμετρη υπερτροφία >16 mm.
    - τελοδιαστολική διάμετρος αριστερής κοιλίας <45 mm.
    - διάταση αριστερού κόλπου.
    - διαστολική δυσλειτουργία αριστερής κοιλίας.
    - μη υποχώρηση της υπερτροφίας με διακοπή της άσκησης.
    - + οικογενειακό ιστορικό.
    - μετάλλαξη πρωτεΐνης του σαρκομερίου (γενετικό test).
  - **Φάρμακα στην HCM:** β-αναστολείς (βασικό), μη διυδροπυριδίνες, δισοπυραμίδη σε συνδυασμό με β-αναστολείς (εκσεσημασμένη αρνητική ινότροπη δράση για μείωση της απόφραξης στον χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας) // τα αντιπηκτικά χορηγούνται επί κολπικής μαρμαρυγής, χωρίς να λαμβάνεται υπόψιν το CHADSVASC score. Ελπιδοφόρα αποτελέσματα φαίνεται να παρέχει το Mavacarten (προκαλεί ανάστροφη αναδιαμόρφωση και μείωση του δείκτη μάζας και μέγιστου πάχους του τοιχώματος της αριστερής κοιλίας).
  - **Επεμβατική θεραπεία της αποφρακτικής HCM:**
    - α)** χειρουργική εκτομή του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Η εκτομή είναι προτιμητέα επέμβαση ιδιαίτερα σε νέους ασθενείς με υπερτροφία >30 mm και ανωμαλίες της μιτροειδικής συσκευής // επιπλοκές: κολποκοιλιακός αποκλεισμός 2%, βλάβη αορτικής βαλβίδας, θνητότητα (1%).
    - β)** κατάλυση του μεσοκοιλιακού διαφράγματος με αιθυλική αλκοόλη → η ουλή απολήγει σε λέπτυνση και υποκινησία του διαφράγματος.
    - γ)** εμφύτευση κολποκοιλιακού βηματοδότη (περιορισμένος ρόλος σε υπερήλικες μη κατάλληλους υποψηφίους για εκτομή ή κατάλυση).
    - δ)** τοποθέτηση απινιδιστή: για δευτερογενή πρόληψη (σε επιβιώσαντες αιφνιδίου θανάτου ή μετά από εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία), πρωτοπαθής πρόληψη βάσει score καρδιακού κινδύνου.
- <http://www.doc2do.com/hcm/webHCM.html>* HTML.

## Αρρυθμιόγonos δυσπλαστική δεξιά κοιλία (ARVC)

- **ARVC:** γενετικά προσδιοριζόμενη μυοκαρδιοπάθεια (αυτοσωματικός επικρατών χαρακτήρας με ατελή διεισδυτικότητα και ποικίλη έκφραση). Μυοκαρδιοπάθεια Νάξου: αυτοσωματική υπολειπόμενη μετάλλαξη πλακογλοβίνης (χρωμόσωμα 17 locus17q21) με δερματικές εκδηλώσεις.
- **Κλινική εκδήλωση:** κοιλιακές αρρυθμίες (μπορεί να προηγούνται των δομικών ανωμαλιών της ARVC), δεξιά ή και αριστερή κοιλιακή δυσλειτουργία (σε προσβολή και της αριστερής κοιλίας η πρόγνωση είναι χειρότερη).
- **Ιστολογία:** ινολιπώδης αντικατάσταση μυοκυττάρων.
- **Διάγνωση:** Task force criteria (<https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.108.840827/Circulation2010:121:1533-1541>) - (Εικόνα 33.4). Διαφοροδιάγνωση από: DCM, νόσος Uhl (απουσιάζει κατά τόπους το μυοκάρδιο της δεξιάς κοιλίας), ιδιοπαθής κοιλιακή ταχυκαρδία του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας (απουσιάζουν οι ανατομικές μεταβολές, τα όψιμα μεταδυναμικά κ.ά.), μυοκαρδίτιδα, σαρκοείδωση.



**Εικόνα 33.4.**

ΗΚΓ/φική εικόνα ασθενούς με ARVC. Φαίνεται σε κύκλο το σημείο E χαρακτηριστικό της νόσου.

- **Θεραπεία:** αποφυγή ανταγωνιστικών αθλημάτων, β-αναστολείς, κατάλυση αρρυθμιών, τοποθέτηση απινιδιστή επί ιστορικού αποτραπέντος αιφνιδίου θανάτου και αυτόματης εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας.

## Μη συμπαγές μυοκάρδιο (ΜΣΜ)

- **ΜΣΜ:** πάθηση του καρδιακού μύος που ανιχνεύεται σε 1/2.000 άτομα. Συχνά οικογενής εμφάνιση της νόσου, μπορεί να συνυπάρχουν νευρομυϊκές διαταραχές.
- **Εκδήλωση:** αριστερός ή δεξιός κοιλιακός τύπος, αμφικοιλιακός τύπος, χωρίς συμπτώματα, καρδιακή ανεπάρκεια, θρομβοεμβολικά επεισόδια, συγκοπή, αιφνίδιος θάνατος.