

ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ (ΜΚΠ)

Β. Μπλάνη, Π. Νταβλούρος

Περίληψη

- Οι μυοκαρδιοπάθειες (ΜΚΠ), είναι πρωτοπαθείς παθήσεις του καρδιακού μυός που δεν οφείλονται σε γνωστά αίτια όπως στεφανιαία νόσος, υπέρταση, βαλβιδοπάθειες, συγγενείς καρδιοπάθειες, κτλ.
- Ταξινομούνται με βάση την παθολογική ανατομία (παθαν) του καρδιακού μυός και τη παθοφυσιολογία τους, ενώ μια πιο λεπτομερής ταξινόμηση βασίζεται στην αιτιολογία τους (όταν είναι γνωστή).
- Οι τέσσερις πιο συχνές ΜΚΠ είναι η διατατική, η υπερτροφική, η περιοριστική και η αρρυθμογόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας.
- Είναι συχνά γενετικά καθοριζόμενες και ενίοτε κληρονομικές, αποτελούν δε σπουδαίο αίτιο αιφνιδίου θανάτου σε νεαρούς ενήλικες, ιδίως αθλητές. Π.χ. η υπερτροφική και η αρρυθμογόνος δυσπλασία είναι από τα πιο συχνά αίτια αιφνιδίου θανάτου σε αθλητές.
- Η παθοφυσιολογία τους περιλαμβάνει συστολική δυσλειτουργία της προσβεβλημένης κοιλίας (διατατική και αρρυθμογόνος), διαστολική δυσλειτουργία της προσβεβλημένης κοιλίας (υπερτροφική), ή και τα δυο (περιοριστική). Σε όλες τελικά αυξάνεται η τελοδιαστολική πίεση (ΤΔΠ), άρα εκδηλώνονται ως καρδιακή ανεπάρκεια (ΚΑ).
- Η κλινική τους εικόνα περιλαμβάνει συμπτώματα καρδιακής ανεπάρκειας, αρρυθμίες και αιφνίδιο θάνατο, συγκοπή, στηθαγχικό άλγος και θρομβοεμβολές.
- Στη φυσική εξέταση υπάρχουν σημεία ΚΑ και ειδικά σημεία που προκύπτουν από την υποκείμενη παθαν και παθοφυσιολογία. Π.χ. παρεκτοπισμένη διάχυτη και

ασθενής κορυφαία καρδιακή ώση στη διατακτική, μη παρεκτοπισμένη, ισχυρή και ενίοτε διπλή, ή και τριπλή ώση στην υπερτροφική.

- Μερικές παρουσιάζουν ειδικά ευρήματα στο ΗΚΓ. Π.χ. υπερτροφία στην υπερτροφική, ή αρνητικά Τα στις δεξιές προκάρδιες και στο κατώτερο τοίχωμα στην αρρυθμογόνο δυσπλασία.
- Η απεικόνιση (ακτινογραφία, υπερηχογράφημα, αξονική, μαγνητική, αγγειογραφία, ραδιοϊσοτοπικές μέθοδοι), θέτει τη διάγνωση της βασικής μορφής ΜΚΠ στις περισσότερες περιπτώσεις.
- Η θεραπεία περιλαμβάνει γενική θεραπεία της ΚΑ, ειδικές θεραπείες όπως στην υπερτροφική, πρόληψη αιφνιδίου θανάτου με εμφύτευση απινιδωτή και μεταμόσχευση καρδιάς. Ειδικές αιτιολογικές θεραπείες δεν υπάρχουν.

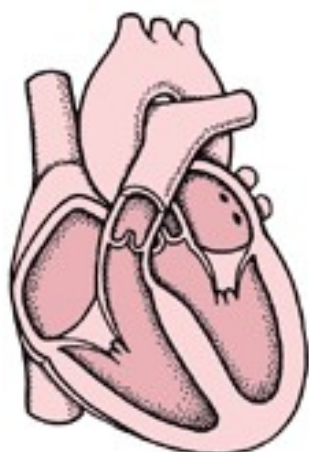
Ορισμός: Πρόκειται για πρωτοπαθείς παθήσεις του καρδιακού μυός των οποίων το παθολογο-ανατομικό υπόστρωμα είναι ετερογενές (διάταση, υπερτροφία, ίνωση, σε άλλοτε άλλο βαθμό) και οδηγεί σε λειτουργικές διαταραχές με μηχανική δυσλειτουργία (συστολική ή διαστολική) ή ηλεκτρική δυσλειτουργία, με κλινική εικόνα που περιλαμβάνει από ασυμπτωματική δυσλειτουργία, ως κλινικό σύνδρομο καρδιακής ανεπάρκειας και/ή εμφάνιση αρρυθμιών – αιφνιδίου καρδιακού θανάτου.

Σύμφωνα με την Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρία, ως μυοκαρδιοπάθεια ορίζεται η μυοκαρδιακή διαταραχή (δομική και λειτουργική), στην οποία το κοιλιακό μυοκάρδιο είναι **δομικά και λειτουργικά μη φυσιολογικό**, με απουσία δευτερογενών αιτιών όπως η στεφανιαία νόσος, η υπέρταση, η βαλβιδική νόσος και οι συγγενείς καρδιοπάθειες που θα μπορούσαν να δικαιολογήσουν την παρατηρούμενη μυοκαρδιακή διαταραχή. Ιστορικά, αυτή η ομάδα διαταραχών υποδιαιρείται σε πρωτογενή νόσο, στην οποία η καρδιά είναι το μόνο πάσχον όργανο και σε δευτερογενείς τύπους, όπου η μυοκαρδιοπάθεια είναι η εκδήλωση υποκείμενων συστηματικών διαταραχών-νόσων. Παράλληλα, οι ΜΚΠ ταξινομούνται με βάση ειδικά μορφολογικά (παθαν) και λειτουργικά κριτήρια και κατόπιν ομαδοποιούνται σε οικογενείς/γενετικούς και μη οικογενείς/μη γενετικούς υπότυπους, ανεξάρτητα από την παρουσία εξωκαρδιακής νόσου.

Ταξινόμηση μυοκαρδιοπαθειών

Οι ΜΚΠ ταξινομούνται με βάση την παθάν και την παθοφυσιολογία τους στους εξής βασικούς τύπους:

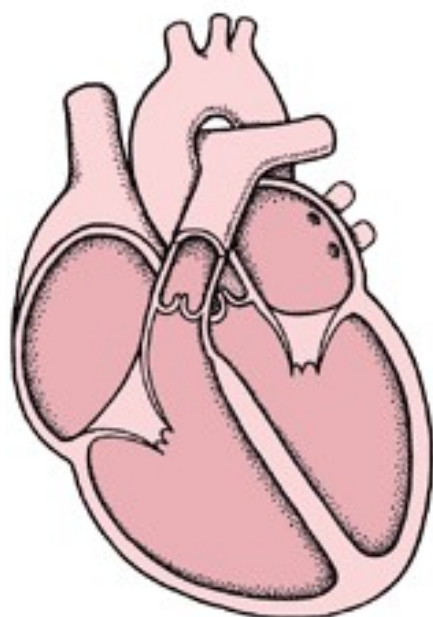
- Διατατική μυοκαρδιοπάθεια (DCM-Dilated cardiomyopathy)
- Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (HCM-Hypertrophic cardiomyopathy)
- Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια (RCM-Restrictive cardiomyopathy)
- Αρρυθμογόνο δυσπλασία της Δεξιάς Κοιλίας (ARVC/D-Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia)
- Μη ταξινομημένες καρδιομυοπάθειες



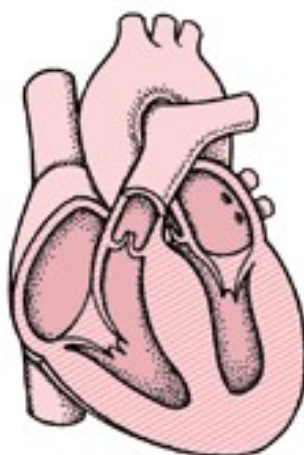
Normal

Types of Cardiomyopathy

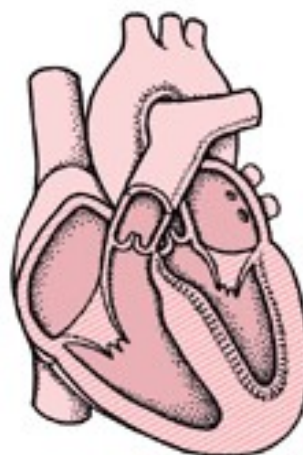
There are three main types of cardiomyopathy—dilated, hypertrophic, and restrictive. In dilated cardiomyopathy, the ventricles enlarge. In hypertrophic cardiomyopathy, the walls of the ventricles thicken and become stiff. In restrictive cardiomyopathy, the walls of the ventricles become stiff, but not necessarily thickened.



Dilated
Cardiomyopathy



Hypertrophic
Cardiomyopathy



Restrictive
Cardiomyopathy

Επίσης οι ΜΚΠ ταξινομούνται με βάση την αιτιολογία τους

A. Γενετικές μυοκαρδιοπάθειες, οφειλόμενες σε μεταλλάξεις γονιδίων

Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια: Παθολογική υπερτροφία των τοιχωμάτων της αριστερής κοιλίας έκκεντρη, ή συγκεντρική, διάχυτη ή τμηματική, που δεν οφείλεται σε αύξηση του μεταφορτίου της τελευταίας π.χ. υπέρταση, στένωση αορτικής βαλβίδας. Υπάρχουν πολλές μεταλλάξεις γονιδίων που ενοχοποιούνται για τη νόσο με συχνότερες αυτές που αφορούν σε γονίδια της μυοσίνης, ενώ κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό (συνήθως επικρατούντα) χαρακτήρα, με συχνότητα 1/500. Σε ιστολογικό επίπεδο, υπάρχει διαταραχή της αρχιτεκτονικής των μυοϊνιδίων.

Αρρυθμιόγόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας: Επίσης γονιδιακή νόσος με τμηματική, ή διάχυτη αντικατάσταση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας από ινομύδη και λιπώδη ιστό.

Μη συμπαγές μυοκάρδιο (ή σπογγώδης μυοκαρδιοπάθεια): Γονιδιακή νόσος που θεωρείται απότοκος αναστολής της εμβρυογέννεσης του μυοκαρδίου της αριστεράς κοιλίας, ιδίως στην κορυφή αυτής με παραμονή εντόνως δοκιδώδους μυοκαρδιακού ιστού.

Θησαυρισμώσεις: π.χ. Γλυκογονιάσεις, ή λυσοσωματικές νόσοι πχ νόσος του Pompe, Fabry, κτλ.

B. Μυοκαρδιοπάθειες με μικτή αιτιολογία (επίκτητη ή γενετική)

Διατατική μυοκαρδιοπάθεια (επίκτητη, γενετικής αιτιολογίας, ιδιοπαθής) : Διάταση (αυξημένος τελοδιαστολικός και τελοσυστολικός όγκος) της αριστερής κοιλίας, με ελαττωμένη συστολική λειτουργία (ελαττωμένο κλάσμα εξώθησης). Σπανίως η νόσος περιλαμβάνει και τη δεξιά κοιλία.

Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια: Παθολογο-ανατομικές αλλοιώσεις συνήθως της αριστεράς κοιλίας που περιλαμβάνουν, ίνωση, διήθηση από κύτταρα, ή αμυλοειδές, κτλ

και οι οποίες οδηγούν σε διαταραχή της διαστολικής λειτουργίας του μυοκαρδίου με φυσιολογικές ή σχεδόν φυσιολογικές διαστάσεις των κοιλιών και ελαττωμένο κλάσμα εξώθησης, αλλά αυξημένη πίεση πλήρωσης της μίας ή και των δύο κοιλιών.

Γ. Επίκτητες μυοκαρδιοπάθειες

Διατατική ΜΚΠ απότοκος μυοκαρδίτιδας: φλεγμονώδης νόσος του μυοκαρδίου από λοιμώδη ή ανοσολογικά αίτια που οδηγεί σε ίνωση

Μυοκαρδιοπάθεια Tako-Tsubo: επαγόμενη από κατεχολαμιναιμία στα πλαίσια ψυχολογικής φόρτισης ιδίως σε ηλικιωμένες γυναίκες και εκδηλώνεται ως έμφραγμα μυοκαρδίου με πολύ χαρακτηριστική σοβαρή δυσλειτουργία της κορυφής της αριστεράς κοιλίας, η οποία είναι όμως αναστρέψιμη.

Μυοκαρδιοπάθεια της κύησης ή μετά τον τοκετό: Παρόμοια με τη διατατική μυοκαρδιοπάθεια, η οποία εμφανίζεται στο τρίτο τρίμηνο της κύησης, ή σύντομα μετά τον τοκετό.

Ταχυκαρδική μυοκαρδιοπάθεια: Τύπος ΜΚΠ με συστολική δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας που οφείλεται σε μακροχρόνια υπερκοιλιακή ή κοιλιακή ταχυκαρδία.

Διαβητική μυοκαρδιοπάθεια: Τύπος μυοκαρδιοπάθειας που εμφανίζουν οι διαβητικοί (συνήθως τύπου-II) και χαρακτηρίζεται από υπερτροφία, ίνωση και αρχικά διαστολική δυσλειτουργία της αριστεράς κοιλίας, με εξέλιξη σε συστολική δυσλειτουργία, χωρίς να υπάρχει άλλη αιτία πλην του διαβήτη, π.χ. υπέρταση, βαλβιδοπάθεια, στεφανιαία νόσος.

Νεογνό της διαβητικής μητέρας: Τύπος υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας σε νεογνά μητέρων με ινσουλινοεξαρτώμενο διαβήτη, η οποία συνήθως υποστρέφει αυτόματα.

Παθοφυσιολογία

Όλες οι ΜΚΠ έχουν ως τελικό παθοφυσιολογικό επακόλουθο την αύξηση της τελοδιαστολικής πίεσης (ΤΔΠ) της αριστερής κοιλίας (ΑΚ). Στο σχήμα που ακολουθεί, οι φοιτητές μπορούν να ανασκοπήσουν στην καμπύλη της διαστολικής πίεσης της ΑΚ την ΤΔΠ και τη σχέση της με τον τελοδιαστολικό όγκο (ΤΔΟ).

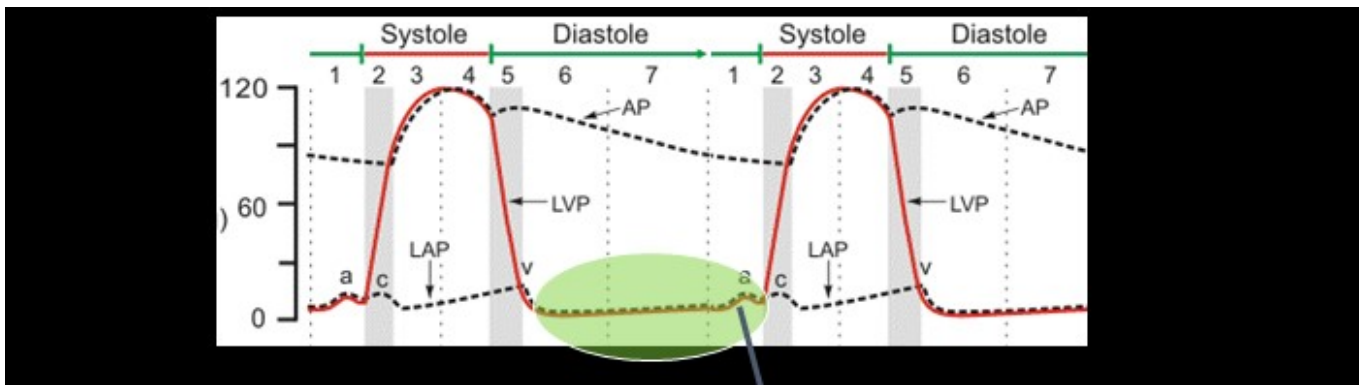
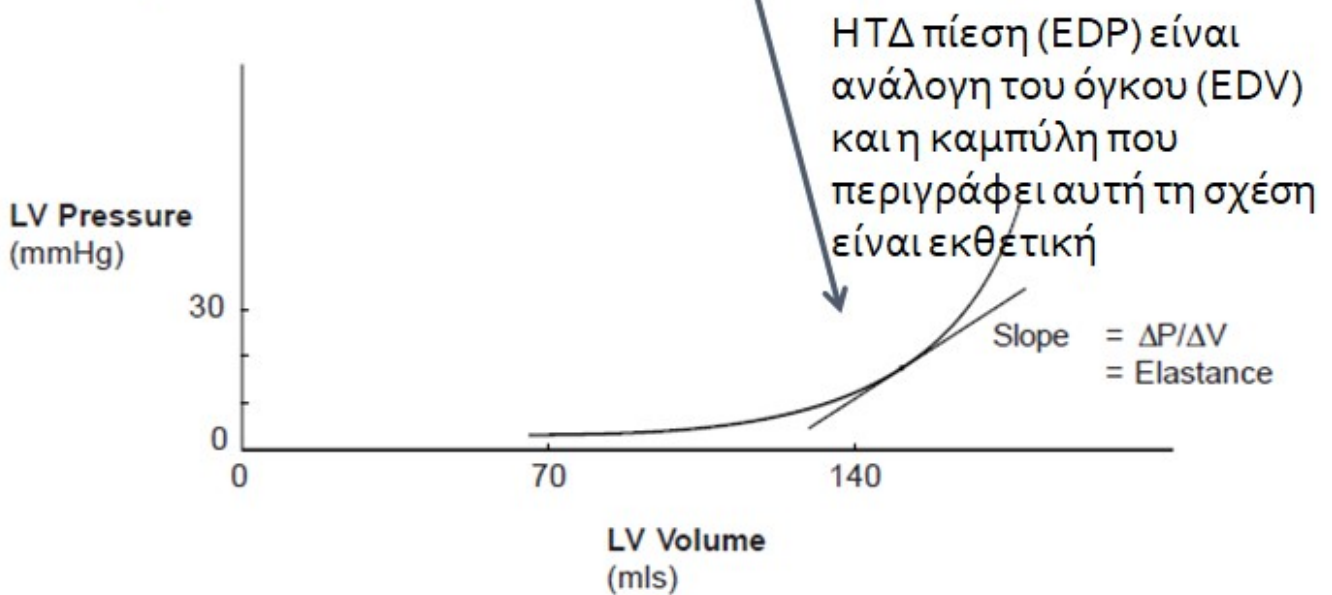
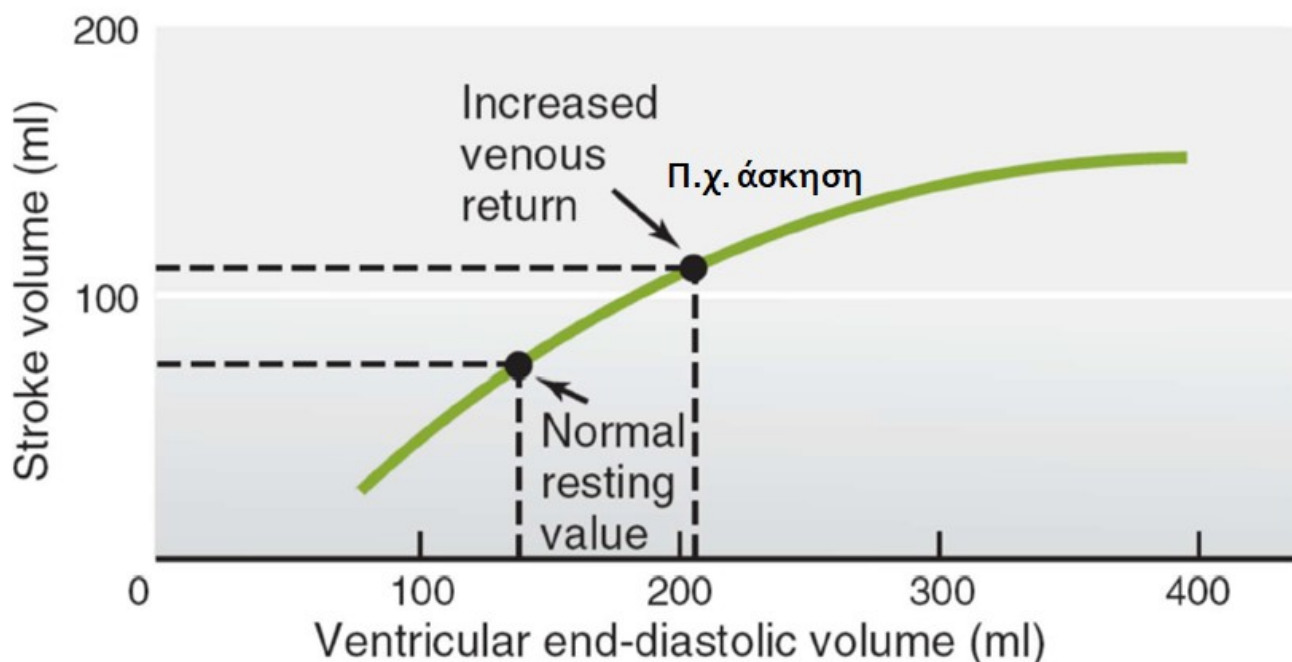


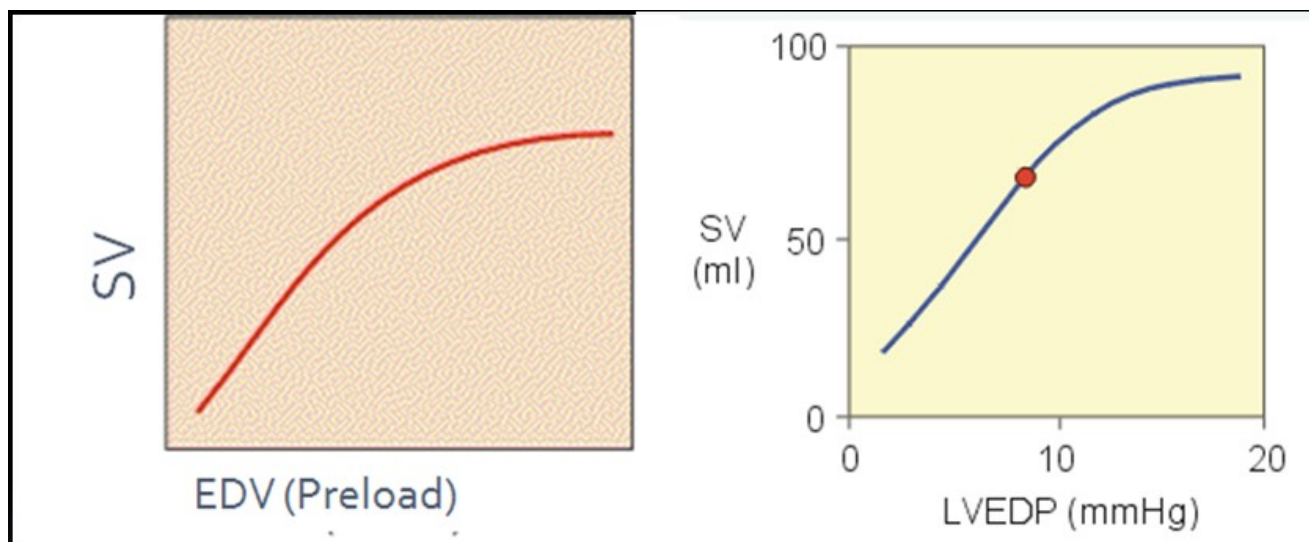
Fig 3.3 LV Pressure-Volume Relationship during Diastole



Υπενθυμίζουμε ότι ο ΤΔΟ αποτελεί βασικό μέγεθος της καρδιακής φυσιολογίας που ρυθμίζει τη συστολική απόδοση του μυοκαρδίου και κατά συνέπεια τον όγκο παλμού (ΟΠ), μέσω του μηχανισμού Frank Starling (βλ. επόμενο σχήμα)



Αντιστοίχως, η ΤΔΠ είναι ανάλογη του ΤΔΟ...



Επειδή ο EDV δεν μπορεί να προσδιοριστεί εύκολα, επειδή η πίεση EDP μπορεί να μετρηθεί πολύ ευκολότερα και επειδή η πίεση είναι ανάλογη του όγκου σε ένα «κλειστό δοχείο» όπως η κοιλία, η καμπύλη SV-EDV, αντικαθίσταται από την καμπύλη SV-EDP (Frank Starling curve)

Άρα υπό φυσιολογικές συνθήκες, \uparrow ΤΔΟ \Rightarrow \uparrow ΤΔΠ \Rightarrow \uparrow ΟΠ/ΚΛΟΑ. Υπενθυμίζουμε επίσης ότι στην καρδιακή ανεπάρκεια (ΚΑ), η ΤΔΠ της αντίστοιχης κοιλίας (που ανεπαρκεί), είναι παθολογικά αυξημένη. Αυτό όμως οφείλεται σε κάποια παθολογία του

καρδιακού μυός με επακόλουθη συστολική και/ή διαστολική δυσλειτουργία, με μειωμένο τελικά ΟΠ/ΚΛΟΑ. Η αυξημένη ΤΔΠ στην ΚΑ, υπενθυμίζουμε οδηγεί σε αντίστοιχα συμπτώματα και σημεία (δύσπνοια στην αριστερή ΚΑ και διάταση σφαγιτίδων και ήπατος, ασκίτη και οιδήματα στη δεξιά ΚΑ). Άρα όλες οι ΜΚΠ, αφού έχουν ως κοινό υπόστρωμα την αυξημένη ΤΔΠ, έχουν και ως κλινική εκδήλωση την ΚΑ.

Στις ΜΚΠ με συστολική δυσλειτουργία (π.χ. διατατική ΜΚΠ), το κλάσμα εξώθησης (ΚΕ) μειώνεται, η αριστερή κοιλία διατείνεται (αύξηση ΤΔΟ) και η ΤΔΠ αυξάνεται (μειωμένη ενδοτικότητα). Φυσικά ο ΟΠ και ο κατά λεπτό όγκος αίματος (ΚΛΟΑ), μειώνονται.

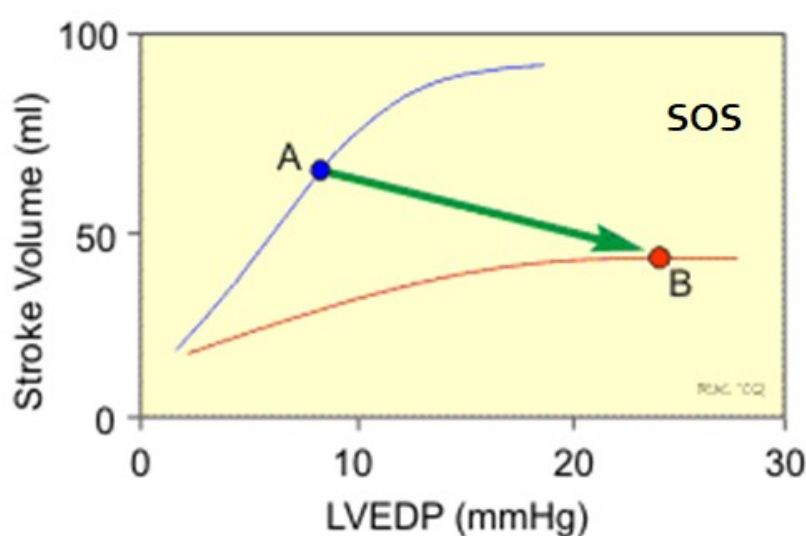
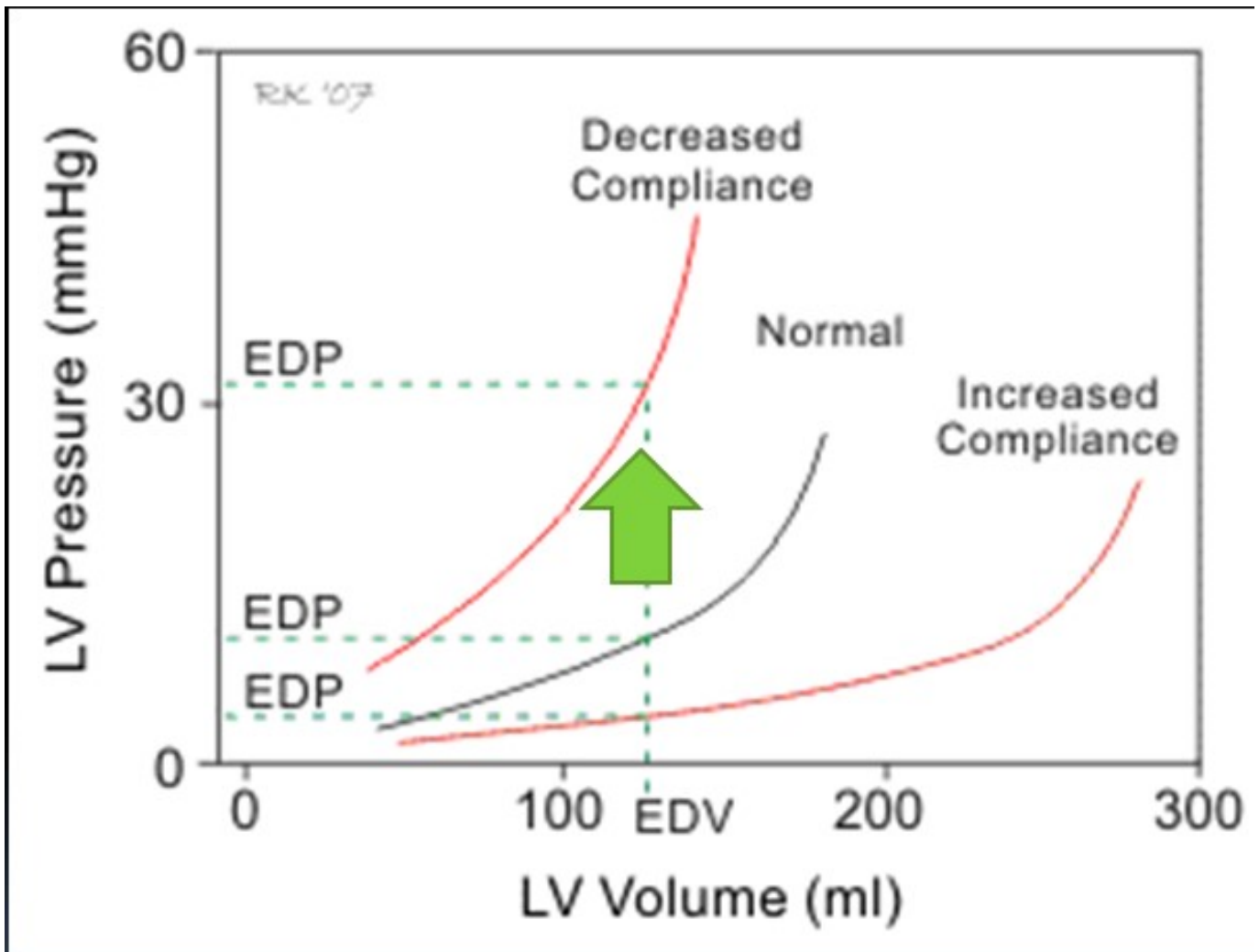


Figure 1. The Frank-Starling relationship showing the effects of heart failure (ventricular systolic dysfunction, loss of inotropy) on stroke volume and ventricular preload (left ventricular end-diastolic pressure, LVEDP). Point A, control point; point B, ventricular failure.

Σε συστολική
δυσλειτουργία, η
κοιλία θα
«δουλέψει» σε
υψηλότερη EDP
και θα παράξει
μικρότερο SV ...

Σε διαστολική δυσλειτουργία π.χ. υπερτροφική ΜΚΠ, το ΚΕ συνήθως είναι φυσιολογικό (ή και αυξημένο), αλλά η διαστολή είναι βραδεία και η κοιλία έχει μειωμένη ενδοτικότητα (compliance), με αποτέλεσμα για τον ίδιο ΤΔΟ να έχουμε υψηλότερη ΤΔΠ (επόμενο σχήμα).

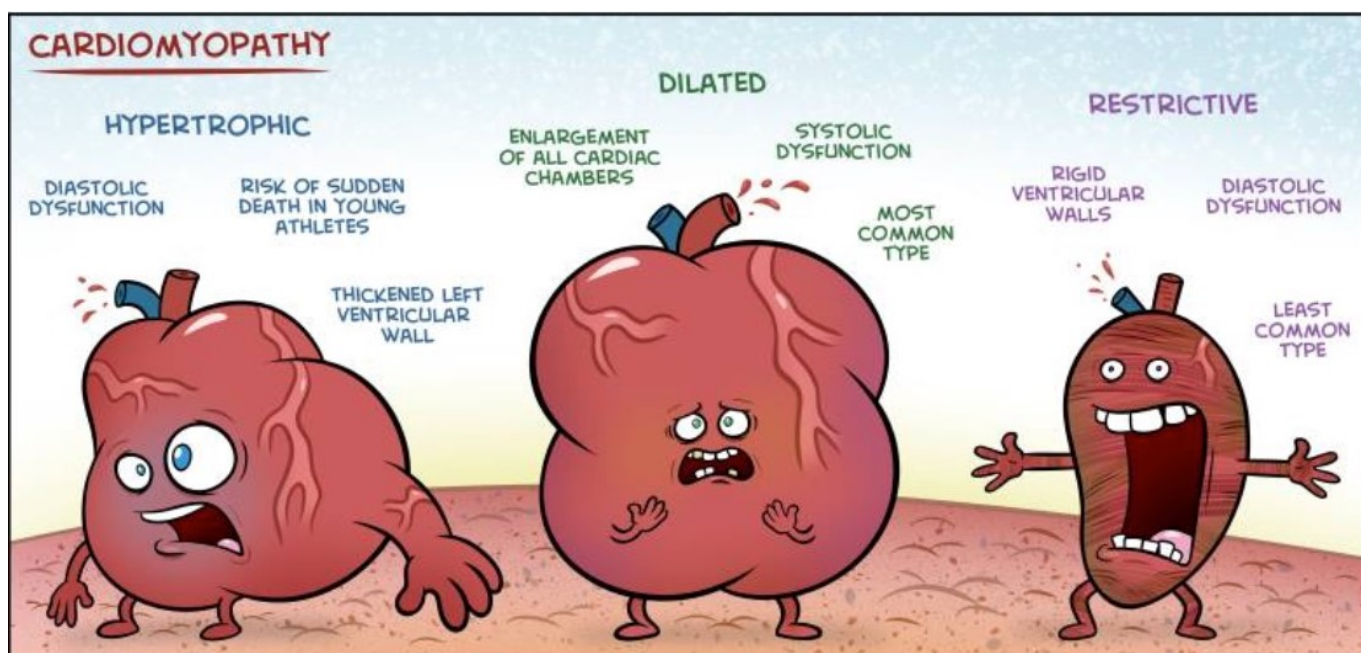


Συγκεκριμένα, λόγω της μειωμένης ενδοτικότητας της κοιλίας στις αντίστοιχες ΜΚΠ (π.χ. υπερτροφική ΜΚΠ), κατά την πλήρωση στη φάση της διαστολής, η ΤΔΠ αυξάνεται. Αυτό οδηγεί σε αύξηση των πιέσεων στον αριστερό κόλπο, τις πνευμονικές φλέβες και τα πνευμονικά τριχοειδή, με συνέπεια την εμφάνιση δύσπνοιας. Οι παραπάνω παθοφυσιολογικές μεταβολές είναι πιο έντονες κατά τη σωματική προσπάθεια, επειδή τότε αυξάνεται η καρδιακή παροχή και η επιστροφή αίματος στην καρδιά. Η αυξημένη επιστροφή αίματος σε μία ανελαστική κοιλία που διατείνεται δύσκολα, προκαλεί περαιτέρω αύξηση της διαστολικής πίεσης. Επιπλέον, σε σωματική προσπάθεια, λόγω αύξησης της καρδιακής συχνότητας, η αριστερή κοιλία έχει λιγότερο χρόνο στη διάθεσή της, προκειμένου να πληρωθεί με αίμα.

Παρόμοια παθοφυσιολογία, απαντάται και στις περιοριστικές ΜΚΠ όσον αφορά στη διαστολή, αλλά σε αυτές τις παθήσεις ο καρδιακός μυς έχει διηθηθεί π.χ. αμυλοειδές, ή αντικατασταθεί από ίνωση με αποτέλεσμα αυξημένη ΤΔΠ λόγω της διαστολικής

δυσλειτουργίας, αλλά με μειωμένο ΚΕ λόγω και συστολικής δυσλειτουργίας χωρίς όμως διάταση της κοιλίας.

Συμπερασματικά λοιπόν, υπάρχουν **τρεις** βασικοί παθοφυσιολογικοί τύποι ΜΚΠ (πλήν της αρρυθμογόνου δυσπλασίας), που προκύπτουν από αντίστοιχες παθολογικές αλλοιώσεις οι οποίοι έχουν ως κοινό παθοφυσιολογικό υπόστρωμα την αυξημένη ΤΔΠ, άρα και κοινή κλινική εκδήλωση την καρδιακή ανεπάρκεια. Οι τρεις αυτοί βασικοί παθοφυσιολογικοί τύποι μυοκαρδιοπαθειών περιγράφονται στο επόμενο σχήμα και στον αντίστοιχο πίνακα.

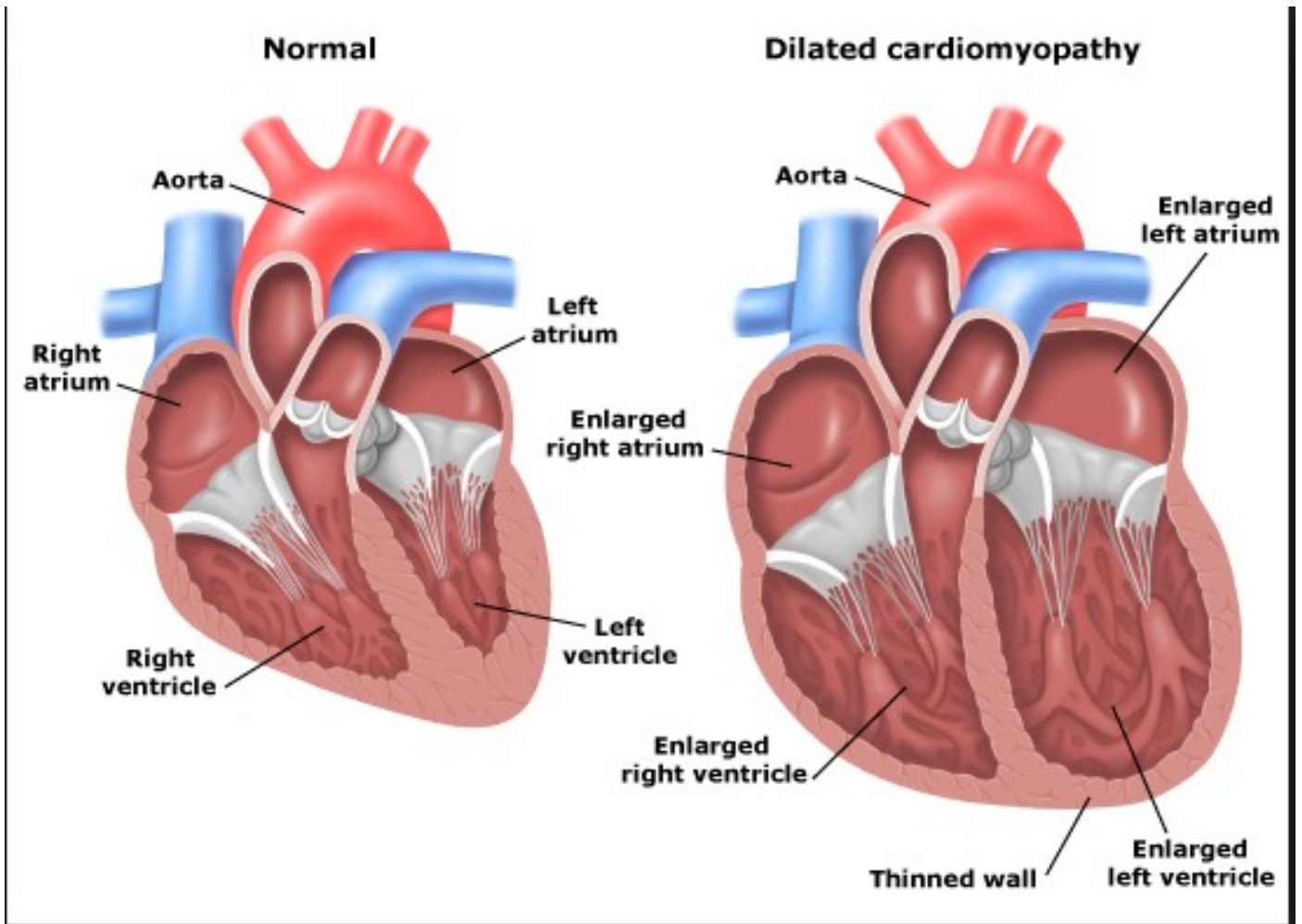


	Διατατική	Υπερτροφική	Περιοριστική
Παθοφυσιολογία	Συστολική δυσλειτουργία, μειωμένο ΚΕ, διάταση της κοιλίας, μειωμένος ΟΠ/ΚΛΟΑ, διάταση κόλπων	Διατολική δυσλειτουργία, μικρή και υπερτροφική κοιλία, διατηρημένο ΚΕ, μειωμένος ΟΠ/ΚΛΟΑ (λόγω του ότι η κοιλία είναι μικρή), διάταση κόλπων	Διατολική δυσλειτουργία, μικρή και κοιλία, μειωμένο ΚΕ, μειωμένος ΟΠ/ΚΛΟΑ (λόγω του ότι η κοιλία είναι μικρή και του ότι δε συστέλλεται). Οι κόλποι υπερ-διατείνονται λόγω της πολύ αυξημένης ΤΔΠ
Κλινική εικόνα	Καρδιακή αν/κεια	Καρδιακή αν/κεια	Καρδιακή αν/κεια
Απεικόνιση	Διάταση, μειωμένο ΚΕ	Υπερτροφία, διατηρημένο ΚΕ	Μικρή κοιλία, διάταση κόλπων, συνήθως μειωμένο ΚΕ

Ειδική περιγραφή των ΜΚΠ

Διατατική μυοκαρδιοπάθεια (Dilated Cardiomyopathy, DCM)

Μειωμένη συστολική λειτουργία και διάταση της αριστερής κοιλίας, ή και των δύο κοιλιών. Τελικό αποτέλεσμα παθοφυσιολογικών διαταραχών που προκαλεί η σοβαρή μυοκαρδιακή βλάβη οφειλόμενη στην επίδραση παραγόντων γενετικών, λοιμωδών, τοξικών, ανοσολογικών ή μεταβολικών.



Η κατάσταση συνήθως εμφανίζει προοδευτικό χαρακτήρα με σταδιακή επιδείνωση της συστολικής λειτουργίας και της διάτασης της αριστερής κοιλίας, που οδηγεί σε επιδείνωση της καρδιακής ανεπάρκειας. Όμως, η βαρύτητα των συμπτωμάτων και η χρονική πορεία της επιδείνωσης ποικίλλουν σημαντικά. Επιπλοκές που είναι δυνατόν να εμφανισθούν: υπερκοιλιακές ή κοιλιακές αρρυθμίες, διαταραχές αγωγής, θρομβοεμβολικά επεισόδια (βραδεία ροή στις κοιλίες και σχηματισμός θρόμβου), αιφνίδιος καρδιακός θάνατος, θάνατος από βαριά καρδιακή ανεπάρκεια.

Η επίπτωση της διατατικής μυοκαρδιοπάθειας είναι 5-8 ανά 100.000 πληθυσμού και είναι συχνότερη στους άνδρες από ότι στις γυναίκες.

Αιτιολογία: Συχνότερα οφείλεται σε μυοκαρδίτιδα (από ιούς, ρικέτσιες, βακτήρια, παράσιτα), σε κατάχρηση αλκοόλ, ή είναι ιδιοπαθής. Άλλα αίτια μπορεί να είναι: γονιδιακή/κληρονομική, ενδοκρινικής και μεταβολικής αιτιολογίας όπως σε σακχαρώδη διαβήτη (διαβητική ΜΚΠ, απαιτεί αποκλεισμό άλλης οργανικής καρδιοπάθειας για τη διάγνωση), υπερθυρεοειδισμός, υποθυρεοειδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός, υπερπαραθυρεοειδισμός, μεγαλακρία, χρονικά παρατεταμένη σοβαρή ηλεκτρολυτική διαταραχή (καλίου, φωσφορικών, μαγνησίου), Τοξικής αιτιολογίας από φάρμακα (π.χ. χημειοθεραπεία), ή ιονίζουσα ακτινοβολία. Κάποιες χρόνιες μορφές αναιμίας, όπως η ομόζυγη μεσογειακή αναιμία, χρόνιες ηπατικές νόσοι, αντίδραση απόρριψης μοσχεύματος μετά από μεταμόσχευση καρδιάς, ορονοσία, αυτοάνοσες νόσοι κολλαγόνου (αγγειίτιδες), νόσος του Whipple. Διαταραχές θρέψης (έλλειψης θρεπτικών συστατικών): έλλειψη θειαμίνης (νόσος beriberi), έλλειψη πρωτεϊνών, σοβαρός υποσιτισμός. Νευρομυϊκές παθήσεις: μυϊκή δυστροφία του Erb, μυϊκή δυστροφία του Duchenne, μυοτονική δυστροφία, αταξία του Friedreich. Στην ίδια κατηγορία ανήκει η μυοκαρδιοπάθεια της κνήσεως και της λοχείας

Να σημειωθεί εδώ ότι πρακτικά αρκετές από τις συχνές οργανικές καρδιοπάθειες, μοιραία μετά από πολλά χρόνια θα οδηγήσουν σε ίνωση, απόπτωση μυοκαρδιακών κυττάρων και νέκρωση, με επακόλουθη διάταση της κοιλίας, μειωμένο ΚΕ και εικόνα ΚΑ. Έτσι με εικόνα που ομοιάζει πολύ με διατατική ΜΚΠ εμφανίζονται τα τελικά στάδια υπερτασικής καρδιοπάθειας, οι περισσότερες βαλβιδοπάθειες, η στεφανιαία νόσος (εκτεταμένη), κτλ. Αυτές θα πρέπει να διακριθούν από την κλασσική διατατική ΜΚΠ. Αναλόγως, οι διηθητικές νόσοι του μυοκαρδίου: αιμοχρωμάτωση, αμυλοείδωση, γλυκογονιάσεις (νόσοι εναποθήκευσης γλυκογόνου), σαρκοείδωση (διήθηση από κοκκιώματα), εκδηλώνονται κυρίως με κλινική εικόνα περιοριστικής μυοκαρδιοπάθειας, αλλά μπορούν να εμφανίσουν διατατική μυοκαρδιοπάθεια στα τελικά στάδια.

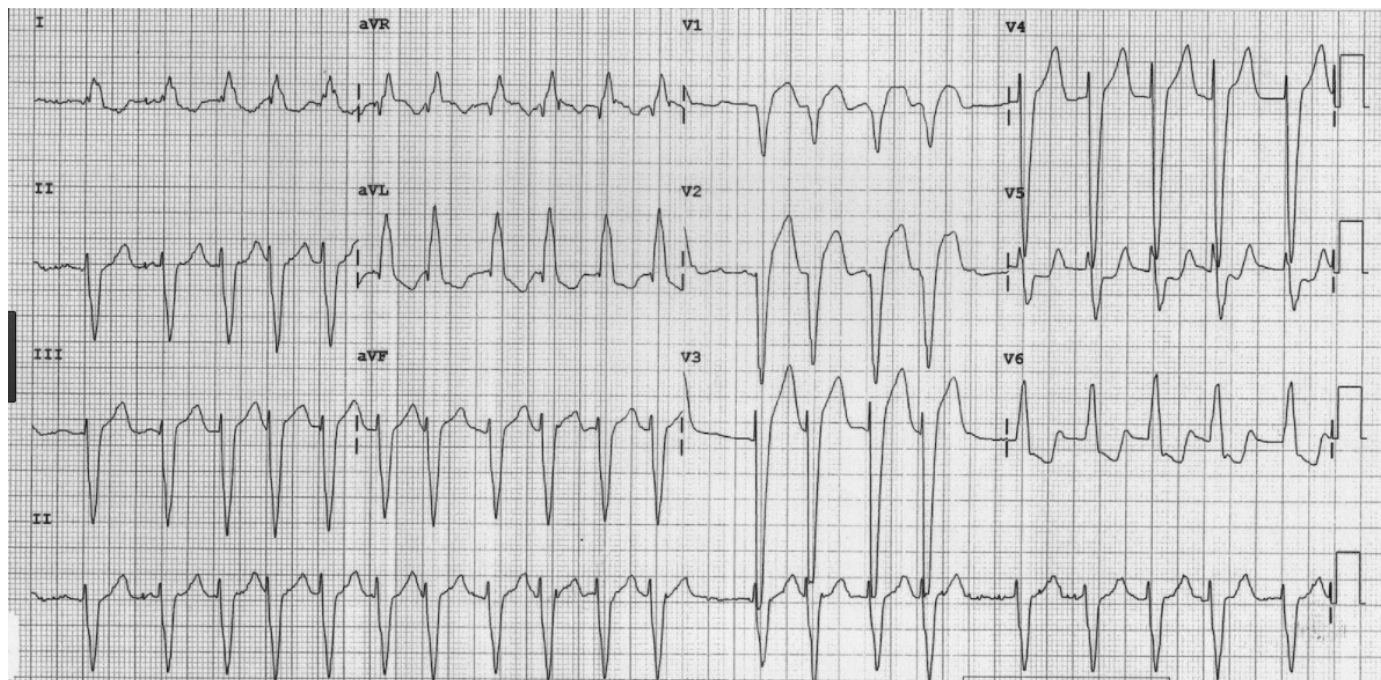
Κλινική εικόνα: Συνήθως συμπτώματα ανεπάρκειας της αριστερής κοιλίας (δύσπνοια προσπαθείας, παροξυσμική νυκτερινή δύσπνοια, ορθόπνοια, λόγω αυξημένης πίεσης στις

πνευμονικές φλέβες). Επίσης, συχνά είναι τα συμπτώματα εξαιτίας ελάττωσης της καρδιακής παροχής (εύκολη κόπωση, αδυναμία). Συμπτώματα και σημεία δεξιάς καρδιακής ανεπάρκειας (οίδημα, ασκίτης, επώδυνη ηπατομεγαλία) παρουσιάζονται πιο όψιμα όταν λόγω της αριστερής ΚΑ ανεπαρκήσει και η δεξιά κοιλία, ή όταν η νόσος του μυός επεκταθεί και στη δεξιά κοιλία. Αυτό είναι φυσικά επιβαρυντικό για την πρόγνωση. Σε λίγους ασθενείς μπορεί να υπάρχουν θωρακικά άλγη (που αποδίδονται σε υπενδοκάρδια ισχαιμία, λόγω της αποδεδειγμένης μείωσης της αγγειοδιασταλτικής ικανότητας της στεφανιαίας μικροκυκλοφορίας στη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, παρά τις αγγειογραφικά φυσιολογικές στεφανιαίες αρτηρίες).

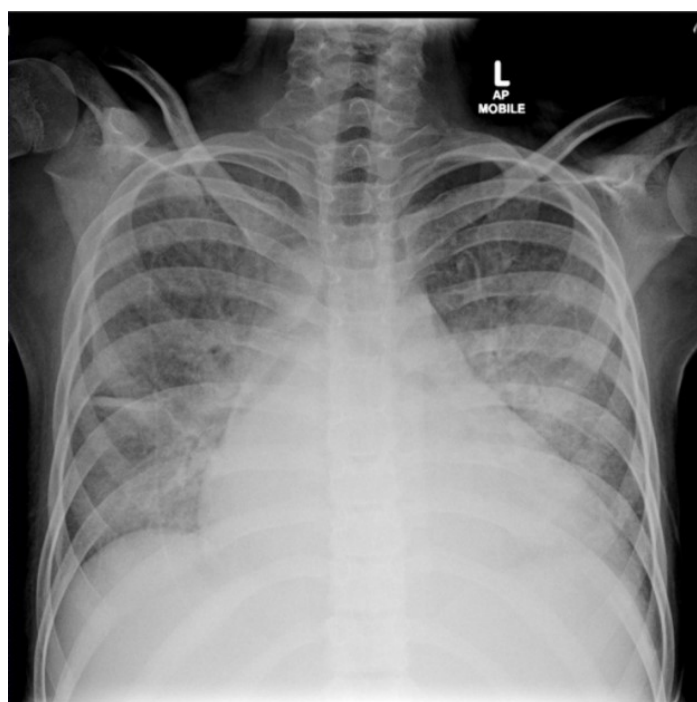
Στη φυσική εξέταση, υπάρχει συστολική πίεση συνήθως φυσιολογική ή χαμηλή, αλλά η πίεση σφυγμού (συστολική μείον διαστολική) είναι συχνά ελαττωμένη, λόγω ελαττωμένου ΟΠ. Η ώση της καρδιακής κορυφής είναι μετατοπισμένη πλάγιως (διάταση). Στην ακρόαση συχνά υπάρχει 4ος τόνος (προσυστολικός), ενώ όταν η καρδιακή ανεπάρκεια είναι μη αντιρροπούμενη συχνά υπάρχει και 3ος τόνος (πρωτοδιαστολικός). Συνήθης είναι η ύπαρξη συστολικού φυσήματος στην κορυφή από λειτουργική ανεπάρκεια της μιτροειδούς βαλβίδας (που οφείλεται σε διάταση του δακτυλίου της και παραμόρφωση της γεωμετρίας των υποβαλβιδικών δομών λόγω της διάτασης και της δυσλειτουργίας της κοιλίας). Ανεπάρκεια της τριγλώχινας είναι λιγότερο συχνή, συνήθως παρατηρείται (με έντονο κύμα V στο σφαγιτιδικό φλεβικό σφυγμό και συστολικό φύσημα στην εστία ακροάσεως της τριγλώχινας), σε ασθενείς που εμφανίζουν και δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια. Στην ακρόαση των πνευμόνων μπορεί να ακούγονται υγροί ρόγχοι στις βάσεις και κάποιες φορές να διαπιστώνεται ελάττωση της έντασης του αναπνευστικού ψιθυρίσματος στη μία ή και τις δύο βάσεις, λόγω υπεζωκοτικής συλλογής. Σημεία δεξιάς καρδιακής ανεπάρκειας όπως διάταση των σφαγιτιδων φλεβών, οίδημα, ηπατομεγαλία, ασκίτης.

Στο ΗΚΓ δεν υπάρχουν ειδικά ευρήματα. Συνήθως ανευρίσκεται φλεβοκομβική ταχυκαρδία, υπερκοιλιακές (συχνότερα κολπική μαρμαρυγή), ή κοιλιακές αρρυθμίες, διαταραχές στα ST και T (επιπέδωση/αρνητικοποίηση), διαταραχές της ενδοκοιλιακής αγωγής που προκαλούν αύξηση του εύρους του συμπλέγματος QRS (συχνότερα

αποκλεισμός του αριστερού σκέλους). Κάποιες φορές κύματα R ελαττωμένου ύψους, ενώ λιγότερο συχνά κύματα Q στις προκάρδιες απαγωγές, λόγω ίνωσης στο μυοκάρδιο της αριστερής κοιλίας (χωρίς να υπάρχει έμφραγμα ή στεφανιαία νόσος). Οι συχνές ή σύνθετες κοιλιακές αρρυθμίες επιβαρύνουν την πρόγνωση, επειδή υποδηλώνουν μεγαλύτερη μυοκαρδιακή βλάβη και μεγαλύτερη πιθανότητα αιφνίδιου καρδιακού θανάτου χωρίς απαραίτητα να αποτελούν την αιτία ή τον εκλυτικό παράγοντα του αιφνίδιου θανάτου.



Κολπική μαρμαρυγή με ταχεία κοιλιακή ανταπόκριση σε ασθενή με διατακτική ΜΚΠ



Ακτινογραφία θώρακα: Μεγαλοκαρδία, εικόνα πνευμονικής αγγειακής συμφόρησης

Υπερηχογράφημα: Διάταση και ελαττωμένη συσταλτικότητα της αριστερής ή και της δεξιάς κοιλίας, συχνά διάταση του αριστερού κόλπου. Ανεπάρκεια των κολποκοιλιακών βαλβίδων με μηχανισμό που περιγράψαμε παραπάνω.

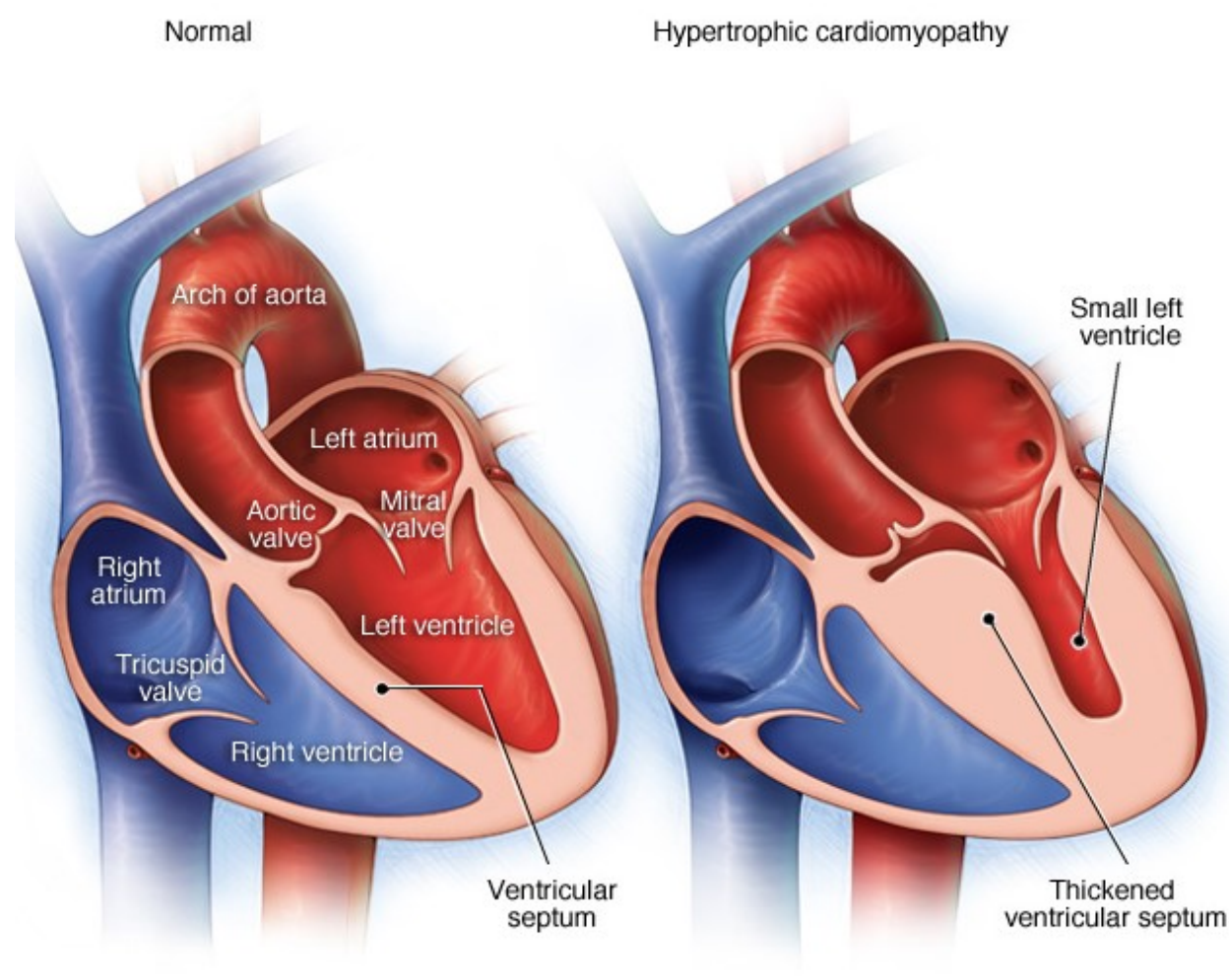
Αιματολογικές εξετάσεις: Τα επίπεδα νατριοουρητικών πεπτιδίου (BNP ή pro- BNP) είναι πολύ αυξημένα και μπορεί να φανούν χρήσιμα ως δείκτης σχετιζόμενος με την καρδιακή ανεπάρκεια και ως προγνωστικός δείκτης. Οι υπόλοιπες εξετάσεις δε διαφέρουν από αυτές της ΚΑ γενικά π.χ. αύξηση ουρίας και κρεατινίνης, ηλεκτρολυτικές διαταραχές, αναιμία κτλ, ενώ ειδικές εξετάσεις μπορεί να είναι παθολογικές στα πλαίσια της αιτιολογίας π.χ. ενδοκρινολογικές, σίδηρος, κτλ

Θεραπεία: Η ίδια θεραπεία που χορηγείται σε καρδιακή ανεπάρκεια από συστολική δυσλειτουργία (βλέπε κεφάλαιο καρδιακής ανεπάρκειας). Φάρμακα πρώτης γραμμής είναι τα διουρητικά, οι α-ΜΕΑ ή οι αναστολείς υποδοχέων αγγειοτασίνης και οι β-αναστολείς (με έναρξη σε χαμηλές δόσεις και σταδιακή αύξηση της δόσης), οι ανταγωνιστές των υποδοχέων της αλδοστερόνης (σπιρονολακτόνη, επλερενόνη) και η διγοξίνη. Σε ότι αφορά τη διγοξίνη, ιδανική δόση είναι εκείνη που επιτυγχάνει επίπεδα 0,5-0,8 ng/ml, επειδή υψηλότερα επίπεδα έχουν συσχετισθεί με μικρή αύξηση της θνητότητας.

Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (hypertrophic cardiomyopathy, HCM)

Η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια(HCM) είναι μια ετερογενής διαταραχή που προκαλείται από μεταλλάξεις που έχουν ως αποτέλεσμα υπερτροφία της αριστερής κοιλίας και σε ορισμένες περιπτώσεις και της δεξιάς κοιλίας.Χαρακτηρίζεται από αύξηση του πάχους του κοιλιακού τοιχώματος ή της μάζας του με ποικίλη μορφολογία(όπως απεικονίζεται παρακάτω),που όμως δεν σχετίζεται με καταστάσεις φόρτισης όγκου(υπέρταση ή βαλβιδοπάθεια),με ένα εύρος κλινικών εκδηλώσεων και αιμοδυναμικών διαταραχών. Το μεσοκοιλιακό διάφραγμα είναι τυπικά, κυρίαρχα παθολογικό σε σχέση με το ελεύθερο τοίχωμα της αριστερής κοιλίας, αλλά μπορεί να υπάρχει και συμμετρική υπερτροφία καθώς και της κορυφής.

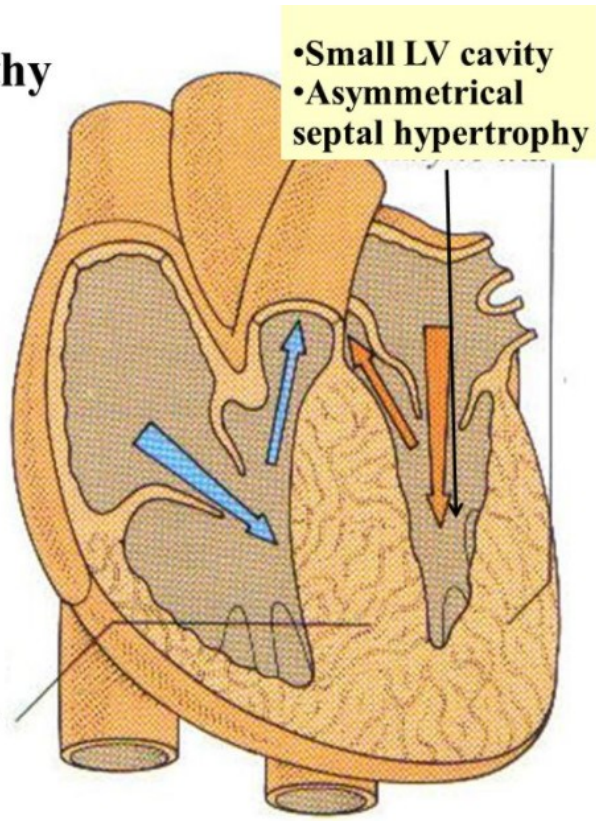
Η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια χαρακτηρίζεται από υπερτροφία της αριστερής κοιλίας χωρίς να υπάρχει κάποια αναγνωρίσιμη αιτία με αύξηση του μεταφορτίου (πχ υπέρταση, ή στένωση αορτικής βαλβίδας). Η υπερτροφία συχνότερα εμφανίζεται στην εφηβεία. Η κοιλία είναι μικρή σε διαστάσεις, με αυξημένο πάχος τοιχωμάτων, ενώ συχνά συνυπάρχει διάταση του αριστερού κόλπου και επιμήκυνση των μιτροειδικών γλωχίνων. Η υπερτροφία μπορεί να είναι διάχυτη σε όλα τα τοιχώματα της αριστερής κοιλίας, ενώ συχνότερα είναι ασύμμετρη, δηλ αφορά κυρίως σε μία περιοχή και συγκεκριμένα το μεσοκοιλιακό διάφραγμα (ΜΚΔ).



Hypertrophic Cardiomyopathy

- Occurrence of 0.02 to 0.2%
- A hypertrophied and non-dilated LV in the absence of another disease
- Small LV cavity,
- Asymmetrical septal hypertrophy (ASH),
- Systolic anterior motion of the mitral valve leaflet (SAM)

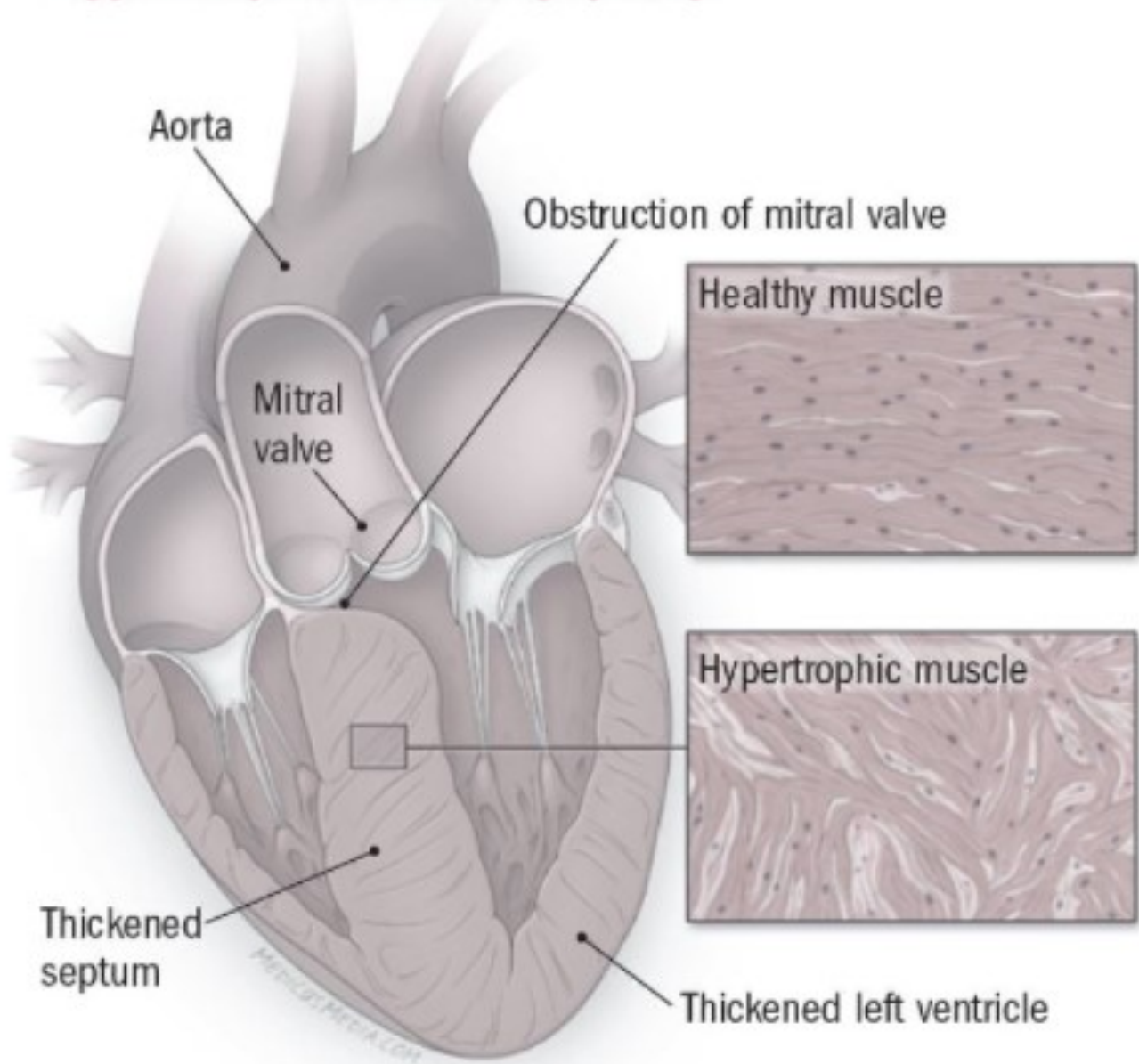
Septal hypertrophy



Ένας σπανιότερος τύπος μυοκαρδιοπάθειας είναι η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια της κορυφής (συχνότερη στους Ιάπωνες), στην οποία η υπερτροφία εντοπίζεται στην κορυφή της αριστερής κοιλίας.

Σε υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, στο μικροσκοπικό επίπεδο παρατηρούνται διαταραχές στη διάταξη των μυοκαρδιακών ινών, περιοχές ουλώδους ιστού και ανωμαλίες των μικρών ενδοτοιχωματικών στεφανιαίων αρτηριών. Ιστοπαθολογικά, αποκαλύπτεται υπερτροφία των μυοκαρδιακών κυττάρων, χαστική και μη οργανωμένη διάταξη αυτών με διάμεση ίνωση που ποικίλλει σε βαθμό. Επιπρόσθετα, τα τοιχωματικά στεφανιαία αρτηριόλια χαρακτηρίζονται από δομική ανωμαλία με μειωμένο εύρος αυλού και μη επαρκή αγγειοδιασταλτική ικανότητα, ως αποτέλεσμα μειωμένη αιματική ροή του μυοκαρδίου κατά την κόπωση (ισχαιμία μικρών αγγείων). Έτσι επαναλαμβανόμενα επεισόδια ισχαιμίας των μικρών αγγείων οδηγούν σε απόπτωση των μυοκαρδιακών κυττάρων και ακόλουθη αντικατάσταση αυτών με ίνωση.

Hypertrophic cardiomyopathy



Classic signs of hypertrophic cardiomyopathy include thickening of the septum (the muscular wall separating the right and left sides of the heart) and the left ventricle (the heart's main pumping chamber). Instead of neatly lining up, muscle cells become irregular and disorganized. The thickened septum can restrict blood flow out of the left ventricle or throw off the mitral valve.

Οφείλεται σε διάφορες μεταλλάξεις γονιδίων, που κωδικοποιούν πρωτεΐνες του σαρκομερίου. Αυτές οι μεταλλάξεις συνήθως είναι σημειακές, δηλ αντικατάσταση μίας βάσης στο γονίδιο, με αποτέλεσμα τη σύνθεση πρωτεΐνης που διαφέρει από τη φυσιολογική σε ένα μόνο αμινοξύ. Υπάρχουν ασθενείς στους οποίους η νόσος είναι οικογενής, δηλ κληρονομήθηκε από τον ένα γονέα. Η κληρονομικότητα έχει αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα. Άλλοι ασθενείς εμφανίζουν νέα μετάλλαξη, χωρίς την ύπαρξη της νόσου στο γενεαλογικό τους δέντρο. Και αυτοί όμως μεταδίδουν τη νόσο στους απογόνους τους, οι οποίοι κατατάσσονται επομένως στην οικογενή μορφή.

Με βάση υπερηχογραφικές μελέτες, η επίπτωση στο γενικό πληθυσμό είναι 0.2%(1 στους 500). Οι νεότερες διαγνωστικές τεχνικές (γενετικά tests, μαγνητική τομογραφία καρδιάς) έχουν αυξήσει την κλινική διάγνωση της νόσου. Ως αποτέλεσμα η επίπτωση της νόσου στο γενικό πληθυσμό πλέον υπολογίζεται στο 0,5%(1 στους 200 ενήλικες).

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Η πλειοψηφία των μεταλλάξεων που σχετίζονται με τη νόσο είναι μεταλλάξεις με λάθος νόημα (missense mutations), κατά τις οποίες ένα αμινοξύ αντικαθίσταται από ένα άλλο, αλλάζοντας με αυτό τον τρόπο τις λειτουργικές ιδιότητες της πρωτεΐνης. Άλλες συχνές μεταλλάξεις είναι αναγνωστικού πλαισίου (frameshift mutations), κατά τις οποίες παράγεται πρωτεΐνη μικρότερου αναγνωστικού πλαισίου λόγω εισαγωγής ή διαγραφής ενός ή περισσότερων νουκλεϊκών οξέων.

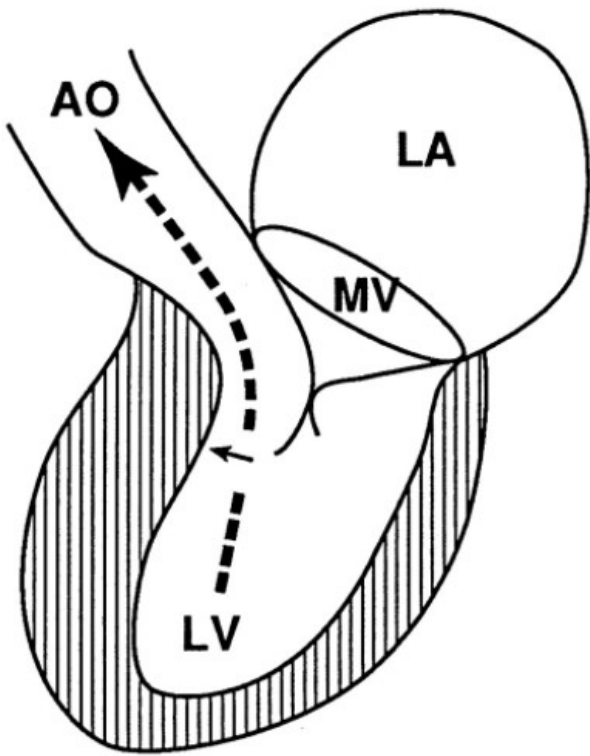
Τα πιο συχνά εμπλεκόμενα γονίδια σχετίζονται με μυοκαρδιακές πρωτεΐνες συσπαστικότητας του καρδιακού σαρκομεριδίου και είναι:

- Καρδιακή τροπονίνη T
- Καρδιακή τροπονίνη I
- Ελαφριά αλυσίδα της ρυθμιστικής μυοσίνης
- Ελαφριά αλυσίδα της βασικής μυοσίνης
- Πρωτεΐνη C δεσμευτική της μυοσίνης(50%)
- Βαρείς αλυσίδες της καρδιακής α και β μυοσίνης(25-40%)

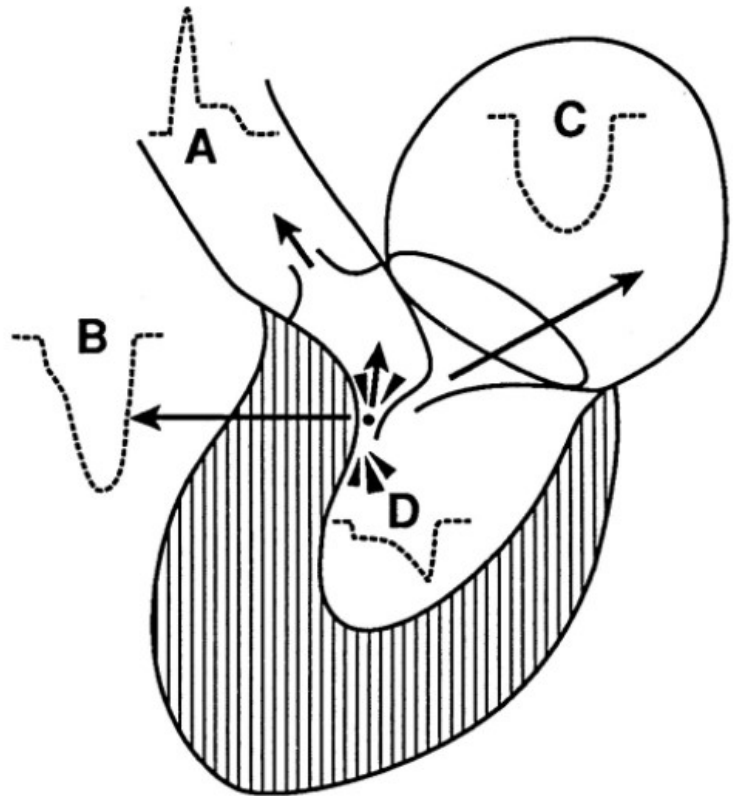
- Α καρδιακή ακτίνη
- Α τροπομοσύνη
- Τιτίνη

Παθοφυσιολογία: Η ελαττωμένη συστολική ικανότητα των μυοκαρδιακών κυττάρων, που προκαλείται από τη διαταραγμένη πρωτεΐνη, έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή αυξητικών παραγόντων, οι οποίοι προκαλούν την υπερτροφία του μυοκαρδίου, με αντιρροπιστικά επαρκή (φυσιολογική) συστολική λειτουργία, αλλά παράλληλα ελάττωση της διατασιμότητας (ενδοτικότητας) της αριστερής κοιλίας. Αυτό σημαίνει διαταραχή της διαστολικής λειτουργίας της κοιλίας που γίνεται δύσκαμπτη, με αποτέλεσμα την αυξημένη ΤΔΠ κατά την πλήρωση της κοιλίας και με επακόλουθα συμπτώματα ΚΑ (δύσπνοια). Άλλα συμπτώματα που μπορεί να εμφανισθούν είναι στηθάγχη (ακόμη και με φυσιολογικές στεφανιαίες αρτηρίες λόγω της αυξημένης ζήτησης από την υπερτροφία), καταβολή, συγκοπτικά επεισόδια (λόγω στένωσης του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας, που προκαλεί ελάττωση της καρδιακής παροχής, ή λόγω εμφάνισης αρρυθμιών) και αίσθημα προκαρδίων παλμών. Πάντως, στους περισσότερους ασθενείς η διάγνωση γίνεται ενώ είναι ασυμπτωματικοί, με αφορμή τη διαπίστωση φυσήματος, ή παθολογικού ΗΚΓ σε τυχαία ιατρική εξέταση, ή κατά τον έλεγχο συγγενών ασθενών με διαγνωσμένη μυοκαρδιοπάθεια.

Στην περίπτωση υπερτροφίας του ΜΚΔ, κατά την εξώθηση το αίμα κινείται με μεγάλη ταχύτητα στο χώρο εξόδου της ΑΚ (δυναμική απόφραξη). Αυτό παράλληλα λόγω του φαινομένου Bernoulli (η επιτάχυνση ενός υγρού κατά τη διόδό του μέσα από ένα στενό πέρασμα προκαλεί τοπικά ελάττωση της πίεσης), έλκει την πρόσθια μιτροειδική γλωχίνα και δε την αφήνει να κλείσει, αντιθέτως τη φέρει πιο κοντά στο ΜΚΔ. Σαν αποτέλεσμα η απόφραξη επιδεινώνεται και η μιτροειδής βαλβίδα ανεπαρκεί (συστολική πρόσθια κίνηση (SAM) της μιτροειδούς βαλβίδας). Αποτέλεσμα είναι η δημιουργία κλίσης πίεσης στην περιοχή και η ακρόαση μεσοσυστολικού φυσήματος. Αυτός ο τύπος μυοκαρδιοπάθειας ονομάζεται υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια και αντιπροσωπεύει τις μισές περίπου περιπτώσεις της νόσου.



EARLY SYSTOLE

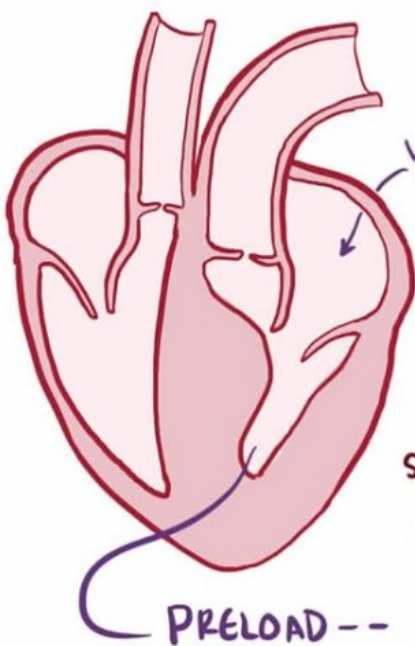


MITRAL LEAFLET-SEPTAL CONTACT

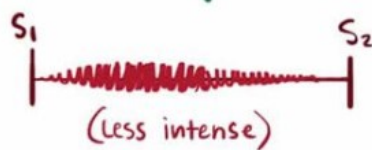
Όταν το προφορτίο μειώνεται π.χ. στην όρθια θέση, η αρ. κοιλία έχει μικρότερο μέγεθος και η απόφραξη, άρα και το φύσημα επιδεινώνονται.

HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY
(OBSTRUCTIVE)

CRESCENDO-DECRESCENDO MURMUR



SQUATS
or
HANDGRIP



STANDS
or
VALSALVA



Τα συγκοπτικά επεισόδια, όταν υπάρχουν, εκδηλώνονται συχνότερα κατά τη σωματική άσκηση, ή σε συνθήκες συναισθηματικής φόρτισης. Σε αυτές τις περιστάσεις εκκρίνονται κατεχολαμίνες, που αυξάνουν τη συσταλτικότητα, με αποτέλεσμα να μειώνονται οι διαστάσεις της κοιλίας και να επιδεινώνεται η στένωση του χώρου εξόδου.

Η στηθάγχη προσπαθείας μπορεί να εμφανισθεί και χωρίς την ύπαρξη στενώσεων στις στεφανιαίες αρτηρίες, λόγω των αυξημένων αναγκών του μυοκαρδίου σε οξυγόνο και επομένως σε τροφοδοσία με αίμα. Οι αυξημένες ανάγκες οφείλονται στη μεγαλύτερη μάζα του μυοκαρδιακού ιστού και στην αυξημένη τάση που ασκείται στα τοιχώματα της αριστερής κοιλίας, λόγω του μεγαλύτερου πάχους τους. Επίσης, η αυξημένη διαστολική πίεση της αριστερής κοιλίας συνεπάγεται την άσκηση μεγαλύτερης πίεσης στις στεφανιαίες αρτηρίες κατά τη διαστολή, με αποτέλεσμα την ελάττωση της στεφανιαίας ροής.

Ο αιφνίδιος θάνατος (καρδιακή ανακοπή) στους ασθενείς με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια συμβαίνει με συχνότητα 1% ανά έτος. Μεταξύ των ασθενών με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια μεγαλύτερο κίνδυνο για αιφνίδιο θάνατο έχουν εκείνοι στους οποίους η πάθηση διαπιστώνεται σε νεαρή ηλικία, μικρότερη των 14 ετών, όσοι έχουν εμφανίσει επεισόδιο συγκοπής, όσοι έχουν ιστορικό ανάνηψης από καρδιακή ανακοπή, όσοι έχουν εμφανίσει επεισόδιο εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας και εκείνοι που εμφανίζουν στην εξέταση Holter καρδιακού ρυθμού ριπή μη εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας.

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ

Αρκετοί ασθενείς δεν έχουν καθόλου ή έχουν πολύ ήπια συμπτώματα και αρκετοί διαγιγνώσκονται στα πλαίσια γενετικού ελέγχου, ή εύρεση φυσήματος σε τυχαίο έλεγχο, ή παθολογικού καρδιογραφήματος. Ομως, τα συχνότερα συμπτώματα των ασθενών που επισκέπτονται τα ιατρικά κέντρα είναι δύπνοια, κόπωση, προκάρδιο άλγος και συγκοπή.

Σημεία και συμπτώματα: Ποικίλουν και δεν σχετίζονται απόλυτα με την ύπαρξη απόφραξης του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας ή την έκταση της υπερτροφίας. Αρκετοί ασθενείς με απόφραξη μπορεί να παραμένουν ασυμπτωματικοί για χρόνια ενώ

άλλοι χωρίς απόφραξη να εμφανίζουν σημαντικό περιορισμό της δραστηριότητας τους και συμπτώματα όπως:

- Δύσπνοια στην άσκηση
- Κόπωση
- Τυπική ή μη τυπική στηθάγχη
- Προσυγκοπή και συγκοπή ,κυρίως κατά ή αμέσως μετά την άσκηση
- Αίσθημα παλμών

Συμπτώματα προχωρημένης καρδιακής ανεπάρκειας όπως ορθόπνοια, παροξυσμική νυχτερινή δύσπνοια και οιδήματα δεν είναι συχνά, για αυτό το λόγο λειτουργικές δοκιμασίες stress (δοκιμασία κοπώσεως, stress echo) απαιτούνται για να αναδείξουν συμπτώματα καρδιακής ανεπάρκειας και απόφραξης του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας. Επίσης υπάρχει διαφοροποίηση και ως προς το φύλο, οι γυναίκες εμφανίζουν αργότερα συμπτώματα(47 έτη vs 38 έτη οι άνδρες),όμως έχουν σοβαρότερου βαθμού συμπτώματα ,πιο ταχεία εξέλιξη των συμπτωμάτων, ποσοστά απόφραξης του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας και θανάτου που αποδίδεται σε καρδιακή ανεπάρκεια.

Καρδιακή ανεπάρκεια: η δύσπνοια είναι το πιο συχνό σύμπτωμα των συμπτωματικών ασθενών και προκύπτει με τους παρακάτω μηχανισμούς:

- Διαστολική δυσλειτουργία που οφείλεται στην μυοκαρδιακή υπερτροφία
- Παθολογικό άδειασμα της αριστερής κοιλίας που οφείλεται σε απόφραξη του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας ,με αποτέλεσμα την αύξηση της τελοδιαστολικής πίεσης της αριστερής κοιλίας
- Ανεπάρκεια μιτροειδικής βαλβίδας
- Συστολική δυσλειτουργία σε ασθενείς με μεγάλης έκτασης παθολογικό μυοκάρδιο

Προκάρδιο άλγος: εμφανίζεται στο 25-30% των ασθενών, συνήθως με φυσιολογική στεφανιογραφία και μπορεί να είναι άτυπα ή τυπικά στηθαγχικά ενοχλήματα που εμφανίζονται μετά ή επιδεινώνονται από βαρύ γεύμα. Αποδίδεται σε μικροαγγειακή στηθάγχη που προκαλείται από αυξημένες απαιτήσεις του μυοκαρδίου σε οξυγόνο ή σε

μείωση της μυοκαρδιακής αιματικής ροής και της παροχής οξυγόνου. Οι παράγοντες που οδηγούν σε αυξημένες απαιτήσεις οξυγόνου είναι η μυοκαρδιακή υπερτροφία και η αυξημένη μάζα του καρδιακού μυός, η ανώμαλη διάταξη των μυοκαρδιακών κυττάρων και το αυξημένο τοιχωματικό stress που αποδίδεται στην απόφραξη του χώρου της αριστερής κοιλίας λόγω αυξημένων διαστολικών πιέσεων. Οι παράγοντες που μειώνουν τη μυοκαρδιακή αιματική ροή, κυρίως κατά την άσκηση, είναι η επηρεασμένη διαστολή των αρτηριολίων, το «στραγγάλισμα» των τοιχωματικών αρτηριολίων κατά τη συστολή και την πρώιμη διαστολή, η μυοκαρδιακή ίνωση και η ανεπαρκής πυκνότητα των τριχοειδών.

Αρρυθμίες : σε ασθενείς με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να συμβούν υπερκοιλιακές, κυρίως κολπική μαρμαρυγή, καθώς και κοιλιακές αρρυθμίες. Οι ασθενείς με αρρυθμία μπορεί να παραπονούνται για αίσθημα παλμών, επιδεινούμενη δύσπνοια, προσυγκοπή ή συγκοπή και ορισμένοι μπορεί να εμφανίσουν αιφνίδιο καρδιακό θάνατο που αποδίδεται σε εμμένουσες κοιλιακές αρρυθμίες.

Συγκοπή : το 15-25% των ασθενών με HCM αναφέρουν τουλάχιστον ένα συγκοπτικό επεισόδιο. Ένα 20% παραπονείται για προσυγκοπή. Διάφοροι μηχανισμοί μπορεί να οδηγήσουν σε ανεπαρκή καρδιακή παροχή ή επηρεασμένα περιφερικά αγγειακά αντανακλαστικά όπως:

- Κολπική μαρμαρυγή
- Διαταραχές αγωγιμότητας και κολποκοιλιακοί αποκλεισμοί
- Απόφραξη του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας
- Μυοκαρδιακή ισχαιμία κατά την άσκηση
- Ενεργοποίηση κοιλιακών τασεοϋποδοχέων με ανεπαρκή αγγειοδιαστολή

Προβλεπτικοί παράγοντες συγκοπής είναι:

- Ηλικία μικρότερη των 30 ετών
- Μικρός τελοδιαστολικός όγκος και μικρό μέγεθος αριστερής κοιλίας (αναντιστοιχία απόφραξης και υπερτροφίας)

- Επεισόδια μη εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας καταγεγραμμένα σε Holter ρυθμού 72ωρών

Οξεία αιμοδυναμική κατάρριψη: ασθενείς με HCM και απόφραξη του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας μπορεί να εμφανίσουν οξεία αιμοδυναμική κατάρριψη με συπτώματα οξείας καρδιακής ανεπάρκειας και υπόταση. Από τη φυσική εξέταση τυπικά αναδεικνύονται σοβαρή υπόταση, φλεβοκομβική ταχυκαρδία, νηματοειδής δίκροτος περιφερικός σφυγμός με συνοδά ακροαστικά και ακτινογραφικά ευρήματα καρδιακής ανεπάρκειας και συστολικό φύσημα απόφραξης του χώρου της αριστερής κοιλίας και ανεπάρκειας μιτροειδούς.

Η οξεία αιμοδυναμική κατάρριψη ακολουθεί γεγονότα που αυξάνουν την απόφραξη του χώρου εξόδου όπως:

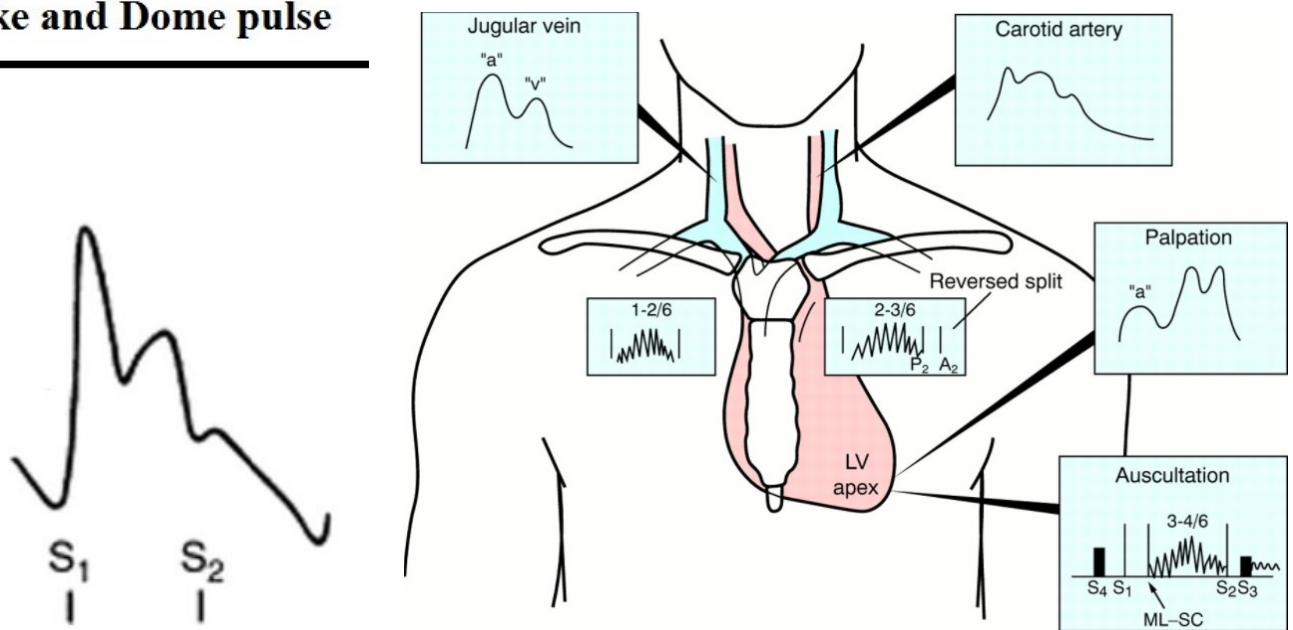
- Μειωμένο προφόρτιο λόγω αφυδάτωσης, διουρητικών ή οξεία απώλεια ενδαγγειακού όγκου (αιμορραγία, σήψη, επισκληρίδιος αναισθησία, περιφερική φλεβική στάση)
- Μειωμένο μεταφορτίο λόγω χορήγησης αγγειοδιασταλτικών
- Υπερκοιλιακή ταχυκαρδία, κοιλιακή μαρμαρυγή ή φλεβοκομβική ταχυκαρδία
- Οξεία ανεπάρκεια μιτροειδούς λόγω ρήξης τενόντιας χορδής ή ενδοκαρδίτιδας

Διαπιστώνεται με επείγον υπερηχογραφικό έλεγχο. Η συμβατική θεραπεία της οξείας καρδιακής ανεπάρκειας με νιτρώδη, διουρητικά και αγγειοδιασταλτικά μπορεί να οδηγήσει σε περαιτέρω επιδείνωση της κατάστασης.

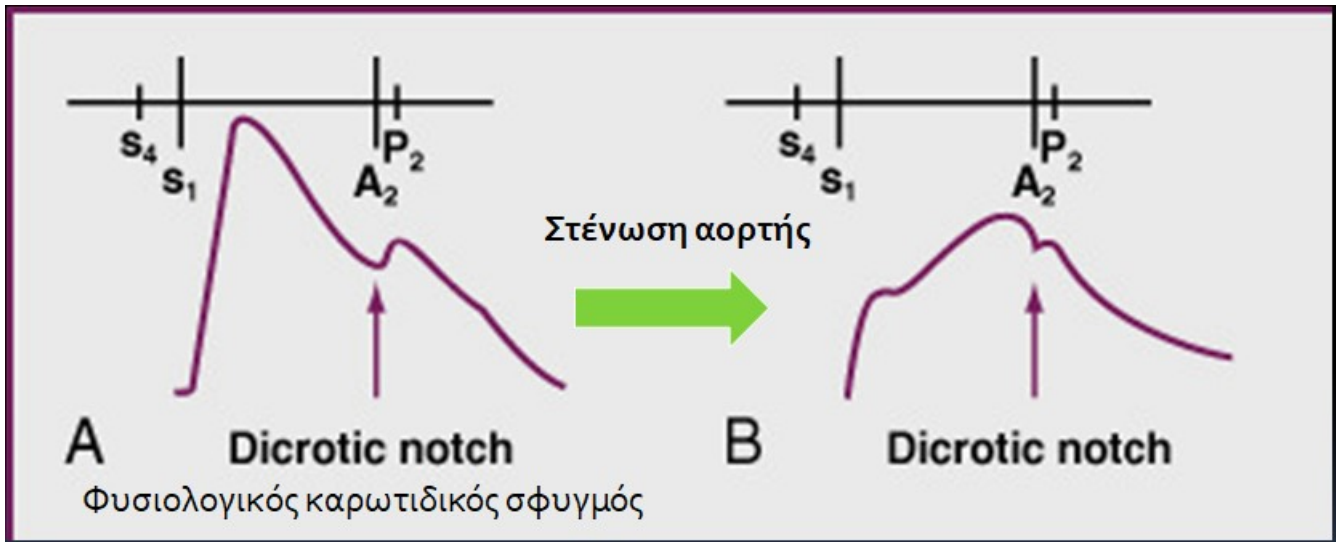
Τελικού σταδίου νόσος: το 5% των ασθενών εμφανίζουν αναδιαμόρφωση (remodeling) της αριστερής κοιλίας με αποτέλεσμα συστολική δυσλειτουργία (κλάσμα εξωθήσεως <50%) και συχνά σχετίζεται με λέπτυνση του τοιχώματος της αριστερής κοιλίας και διάταση της κοιλότητάς της. Αυτό ονομάζεται τελικού σταδίου ("burned out") φάση της HCM.

Φυσική εξέταση: Καρδιακή ώση ισχυρή, μη παρεκτοπισμένη (δεν υπάρχει διάταση), συχνά τριπλή αν υπάρχει και απόφραξη (αποτελούμενη από μία προσυστολική ώση, οφειλόμενη στην έντονη συστολή του αριστερού κόλπου, λόγω της διαστολικής δυσλειτουργίας και δύο συστολικές ώσεις μια στην αρχή της συστολής και μια μετά την απόφραξη). Ο καρωτιδικός σφυγμός στην υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια συχνά είναι δικόρυφος, με ταχεία άνοδο στην αρχή της συστολής, υποχώρηση του σφυγμικού κύματος στο μέσο της συστολής λόγω της δυναμικής απόφραξης του χώρου εξόδου, που ακολουθείται από μία δεύτερη άνοδο του σφυγμικού κύματος.

Spike and Dome pulse



Παρά το γεγονός ότι η υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια (HOCM- Hypertrophic obstructive cardiomyopathy) χαρακτηρίζεται από αποφρακτικά φαινόμενα στην εξώθηση της αριστερής κοιλίας, όπως και η στένωση της αορτικής βαλβίδας, υπάρχει διαφορά στα χαρακτηριστικά του καρωτιδικού σφυγμού, μεταξύ των δύο παθήσεων. Αυτή η διαφορά οφείλεται στο γεγονός, ότι στην HOCM η απόφραξη κατά την εξώθηση είναι δυναμική (μεταβαλλόμενη στη διάρκεια της συστολής), ενώ στη στένωση της αορτικής βαλβίδας είναι σταθερή. Σε αντίθεση με την υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια, όπου ο σφυγμός έχει ταχεία άνοδο, στη στένωση της αορτικής βαλβίδας έχει βραδεία άνοδο και μικρό μέγεθος.

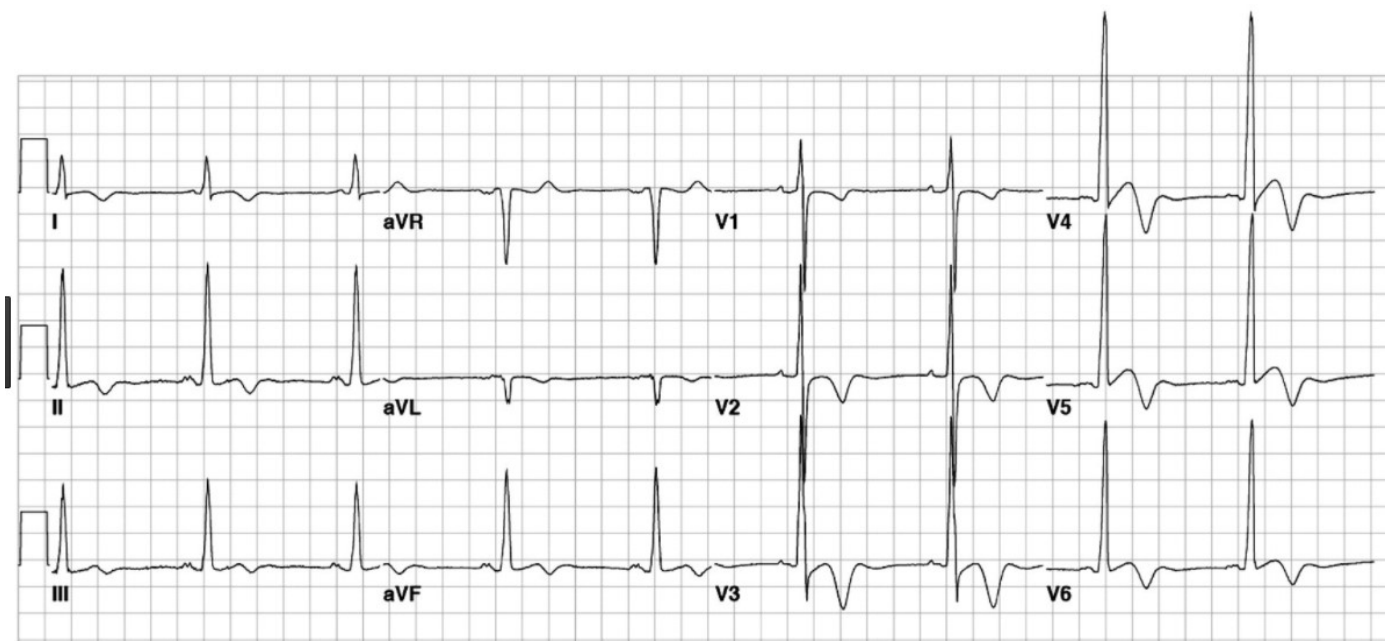


Στην ακρόαση, στην υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια είναι συχνός ο τέταρτος καρδιακός τόνος λόγω της διαστολικής δυσλειτουργίας.

Όταν πρόκειται για υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια (HOCM) ακούγεται μεσοσυστολικό φύσημα τραχύ crescendo- decrescendo (δηλ με σταδιακή άνοδο της έντασής του μέχρι ένα μέγιστο , που ακολουθείται από σταδιακή πτώση της έντασής του). Ακούγεται καλύτερα στο αριστερό στερνικό χείλος (3ο-4ο μεσοπλεύριο διάστημα αριστερά παραστερνικά) και στην περιοχή μεταξύ αριστερού στερνικού χείλους και κορυφής. Δεν επεκτείνεται προς τα αγγεία του τραχήλου, σε αντίθεση με το συστολικό φύσημα της στένωσης της αορτικής βαλβίδας. Η ένταση του φυσήματος αυξάνεται από χειρισμούς που προκαλούν ελάττωση του όγκου της αριστερής κοιλίας, με συνέπεια την επιδείνωση της δυναμικής στένωσης του χώρου εξόδου, όπως η όρθια στάση (ελάττωση της επιστροφής αίματος στην καρδιά, δηλ του προφορτίου), και η δοκιμασία Valsalva (προκαλεί, επίσης, μείωση του προφορτίου). Αντίθετα στη στένωση της αορτικής βαλβίδας αυτοί οι δύο χειρισμοί προκαλούν ελάττωση της έντασης του φυσήματος. Αντιστρόφως, ελάττωση της έντασης του φυσήματος της HOCM προκαλεί η στάση οκλαδόν (squatting), που τείνει να αυξήσει τον όγκο της αριστερής κοιλίας, επειδή προκαλεί αύξηση των περιφερικών αγγειακών αντιστάσεων και κατά συνέπεια του μεταφορτίου (μεγαλύτερη αντίσταση στην εξώθηση της αριστερής κοιλίας). Αυτό οδηγεί σε συστολική εξώθηση μικρότερου ποσού αίματος, συνεπώς και σε μεγαλύτερο όγκο της αριστερής κοιλίας. Αντίθετα, στη στένωση της αορτικής βαλβίδας η στάση οκλαδόν αυξάνει την ένταση του φυσήματος.

ΗΚΓ: συνήθως δείχνει ενδείξεις υπερτροφίας αριστερής κοιλίας, ή παθολογικά κύματα Q στις κατώτερες και πλάγιες απαγωγές, λόγω υπερτροφίας του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Σε κάποιους ασθενείς υπάρχουν και αρρυθμίες, όπως κοιλική μαρμαρυγή, κοιλιακές εκτακτοσυστολές ή, ριπές μη εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας. Σε υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια της κορυφής παρατηρούνται γιγαντιαία αρνητικά κύματα T.

- Διαταραχές επαναπόλωσης
- Κυρίαρχα κύματα Q, κυρίως στις κατώτερες απαγωγές (II, III, AVF) καθώς και στις πλάγιες (I, AVL, V4-V6)
- Αριστερός άξονας
- Διαταραχές του κύματος P επί διάτασης του αριστερού κόλπου ή επί αμφικολπικής διάτασης
- Βαθεία ανεστραμμένα κύματα T στις απαγωγές V3-V4 σε ασθενείς με υπερτροφία της κορυφής





Ακτινογραφία θώρακος: Δεν υπάρχει καρδιομεγαλία, μπορεί να υπάρχει ένδειξη υπερτροφίας (ανύψωση καρδιακής κορυφής) και συμφόρηση λόγω της αυξημένης ΤΔΠ. (Εικόνα). Συνήθως όμως είναι φυσιολογική.

Το υπερηχογράφημα: σε υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια δείχνει τη βαρύτητα και την εντόπιση της υπερτροφίας, η οποία κατά σειρά συχνότητας αφορά στο μεσοκοιλιακό διάφραγμα, στην κορυφή, ή στη μεσότητα της αριστερής κοιλίας. Επίσης δείχνει αν υπάρχει συστολική κλίση πίεσης στο χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας και τη βαρύτητα αυτής, αν συνυπάρχει πρόθια συστολική κίνηση της μιτροειδούς βαλβίδας, ή αν συνυπάρχει ανεπάρκεια μιτροειδούς, ή διάταση αριστερού κόλπου. Στην αποφρακτική μορφή, στη συστολή διακρίνεται ότι οι γλωχίνες της μιτροειδούς έλκονται προς το μεσοκοιλιακό διάφραγμα (πρόθια συστολική κίνηση της μιτροειδούς). Με το έγχρωμο Doppler στην αποφρακτική μορφή διαπιστώνεται στο χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας στροβιλώδης ροή υψηλής ταχύτητας. Τότε, με το παλμικό Doppler μπορούμε να καταγράψουμε την αυξημένη μέγιστη ταχύτητα ροής (V) και να υπολογίσουμε την κλίση πίεσης, στο χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας (ισούται με $4V^2$).

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Παθολογικές οντότητες που οδηγούν σε υπερτροφία της αριστερής κοιλίας όπως υπέρταση και στένωση αορτικής βαλβίδας, διηθητικές νόσοι (πχ Fabry)
- Αθλητική καρδιά

Αθλητική καρδιά

Αθλητές υψηλών επιδόσεων μπορεί να εμφανίσουν καρδιακή υπερτροφία με υπερτροφία των τοιχωμάτων σε βαθμό που να προσομοιάζουν την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Επειδή οι αθλητές με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια είναι υψηλού κινδύνου για κακοήθεις αρρυθμίες, κατά την άσκηση, είναι σημαντικό να γίνει διαφορική διάγνωση αυτών των δύο οντοτήτων

Διαφοροδιαγνωστικά κριτήρια:

	ΑΘΛΗΤΙΚΗ ΚΑΡΔΙΑ	HCM
ΗΚΓ	Φλεβοκομβική βραδυκαρδία, αυξημένα δυναμικά των QRS, Υψηλά T, άνοδος του σημείου J, κύματα U	Παθολογικά κύματα Q, αριστερός άξονας, βαθιά ανεστραμμένα T
ΒΑΘΜΟΣ Κ ΤΥΠΟΣ ΥΠΕΡΤΡΟΦΙΑΣ	Εώς 13-15mm σε άντρες Εώς 14 mm σε γυναικές	≥15mm
ΜΕΓΕΘΟΣ ΚΟΙΛΟΤΗΤΑΣ ΑΡΙΣΤΕΡΗΣ ΚΟΙΛΙΑΣ	Συνήθως μεγάλη κοιλότητα	μικρότερη κοιλότητα

MRI	Μη Καθυστερημένη πρόσληψη γαδολινίου Μείωση του πάχους του μυοκαρδίου κατά την ηρεμία >2 mm	Καθυστερημένη πρόσληψη γαδολινίου Μεγάλη μάζα αρ.κοιλίας με μικρότερη κοιλότητα
ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΚΟΠΩΣΗΣ	VO ₂ >50ml/kg/min Pulse O ₂ >20 ml/beat	VO ₂ <50ml/kg/min Pulse O ₂ <20ml/beat
ΓΕΝΕΤΙΚΑ TEST	ΑΡΝΗΤΙΚΑ	ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΠΡΩΤΕΙΝΩΝ ΣΑΡΚΟΜΕΡΙΔΙΟΥ
ΑΝΑΣΤΡΕΨΙΜΗ ΥΠΕΡΤΡΟΦΙΑ	ΝΑΙ ΜΕ ΔΙΑΚΟΠΗ ΤΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ	ΟΧΙ

Πρόγνωση: Μεγάλο ποσοστό ασθενών με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια είναι κλινικά σταθεροί, ασυμπτωματικοί και έχουν μικρό καρδιαγγειακό κίνδυνο. Συνολικά η ετήσια θνητότητα καρδιακής αιτιολογίας είναι περίπου 1%, ή και λίγο μικρότερη. Παράγοντες που επιβαρύνουν την πρόγνωση είναι η μεγάλη συστολική κλίση πίεσης στο χώρο εξόδου της αριστερής κοιλίας, δηλ ≥ 50 mm Hg (που συσχετίζεται με μεγαλύτερο κίνδυνο κλινικής επιδείνωσης και σχετικά μεγαλύτερο κίνδυνο αιφνιδίου θανάτου). Μείζονες παράγοντες κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο είναι το ιστορικό ανάνηψης μετά από καρδιακή ανακοπή, η αυτομάτως εμφανιζόμενη εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία και το οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου σε τουλάχιστον έναν συγγενή πρώτου βαθμού ηλικίας < 40 ετών. Άλλοι παράγοντες δυσμενούς πρόγνωσης είναι 2 ή περισσότερα ανεξήγητα συγκοπτικά επεισόδια εντός ενός έτους, το πάχος του υπερτροφικού

τοιχώματος της αριστερής κοιλίας >30 mm, η καταγραφή σε εξέταση holter μίας ή περισσοτέρων ριπών μη εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας (αποτελούμενων από 3 ή περισσότερους παλμούς), η αξιόλογη κλίση πίεσης στο χώρο εξόδου, οι ενδείξεις ισχαιμίας (συνήθως οφειλόμενης στην υπερτροφία και τη διαταραχή της μικροκυκλοφορίας) με ανάδειξη ελλειμμάτων αιματώσεως στο σπινθηρογράφημα μυοκαρδίου, η παθολογική ανταπόκριση της αρτηριακής πίεσης στην άσκηση (δηλ αδυναμία ανόδου της συστολικής πίεσης κατά τουλάχιστον 25 mm Hg σε σχέση με την αρχική, ή ελάττωση της συστολικής πίεσης κατά την άσκηση) και η ανεύρεση γονιδιακής μετάλλαξης υψηλού κινδύνου κατά τον γενετικό έλεγχο. Υψηλός κίνδυνος αιφνιδίου θανάτου, που συνηγορεί για ενδεχόμενη εμφύτευση απινιδιστή, θεωρείται η ύπαρξη ενός μείζονος παράγοντα κινδύνου, ή 3 ή περισσοτέρων από τους υπόλοιπους.

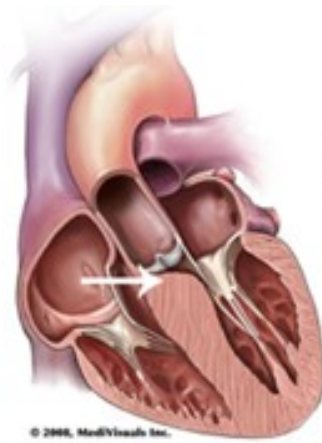
Θεραπεία: πρώτη εκλογής είναι οι β- αναστολείς (ιδιαίτερα μάλιστα αν υπάρχει και κλίση πίεσης στο χώρο εξόδου). Σχετικά συχνά χρειάζονται μεγάλες δόσεις. Οι β- αναστολείς είναι επωφελείς σε ασθενείς με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, που έχουν δύσπνοια, στηθάγχη, ή συγκοπτικά επεισόδια (αν τα συγκοπτικά επεισόδια οφείλονται στη δυναμική στένωση του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας). Λόγω της ελάττωσης της καρδιακής συχνότητας (αύξηση της διάρκειας της διαστολής) βελτιώνουν τη διαστολική πλήρωση της αριστερής κοιλίας. Μέσω της ελάττωσης της συσταλτικότητας και της καρδιακής συχνότητας, μειώνουν και τις ανάγκες του μυοκαρδίου σε οξυγόνο. Αντί για τους β-αναστολείς, μπορούν να δοθούν, με περίπου την ίδια αποτελεσματικότητα, αναστολείς διαύλων ασβεστίου, όπως η βεραπαμίλη και η διλτιαζέμη.

Σε μεγάλη κλίση πίεσης που προκαλεί συμπτώματα, μπορεί να προστεθεί στη θεραπεία με ένα από τα παραπάνω φάρμακα και η δισοπυραμίδη (αντιαρρυθμικό φάρμακο που έχει σημαντική αρνητική ινότροπη δράση και έτσι μειώνει την κλίση πίεσης). Για τις υπερκοιλιακές αρρυθμίες φάρμακα εκλογής είναι οι β-αναστολείς και η αμιωδαρόνη. Τα άλλα αντιαρρυθμικά φάρμακα δεν έχουν ένδειξη, επειδή σε οργανική καρδιοπάθεια έχουν κίνδυνο προαρρυθμικής δράσης (δηλαδή κίνδυνο πρόκλησης σοβαρών κοιλιακών αρρυθμιών). Στην περίπτωση κολπικού πτερυγισμού ή

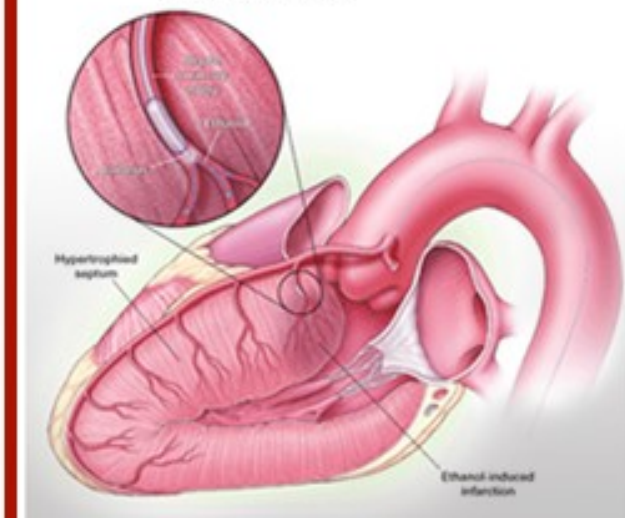
κολποκοιλιακής ταχυκαρδίας επανεισόδου, συνήθως είναι αποτελεσματική η θεραπεία κατάλυσης. Σε ασθενείς με κολπική μαρμαρυγή απαιτείται αντιπηκτική αγωγή, για πρόληψη εμβολικού επεισοδίου. Σε περίπτωση εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας η καλύτερη επιλογή είναι η εμφύτευση απινιδιστή, ενώ αποτελεσματική είναι και η αμιωδαρόνη (ελαττώνει τη συχνότητα των επεισοδίων μη εμμένουσας ή εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας και τη συχνότητα των χορηγούμενων από τον απινιδιστή αντιταχυκαρδικών βηματοδοτήσεων ή απινιδώσεων). Χειρουργική εκτομή του τμήματος του υπερτροφικού μεσοκοιλιακού διαφράγματος που συμμετέχει στη δυναμική στένωση του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας, είναι θεραπεία εκλογής σε ασθενείς με υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια και μεγάλη κλίση πίεσης, που παρά τη βέλτιστη δυνατή φαρμακευτική αγωγή, έχουν επίμονα και σοβαρά συμπτώματα στη σωματική δραστηριότητα, που τους περιορίζουν σημαντικά τη δραστηριότητα. Με τη χειρουργική μυεκτομή διευρύνεται ο χώρος εξόδου, υποχωρεί η κλίση πίεσης και παύει η ανεπάρκεια μιτροειδούς που οφείλεται στην πρόσθια συστολική κίνηση. Εναλλακτικά (με την ίδια ένδειξη), αντί για τη χειρουργική μυεκτομή, μπορεί να αποφασισθεί η κατάλυση του μεσοκοιλιακού διαφράγματος με αλκοόλη (alcohol septal ablation), με απόφραξη του πρώτου ή του δεύτερου διαφραγματικού κλάδου του προσθίου κατιόντα. Αυτή είναι μία διαδερμική επέμβαση (με καθετηριασμό), στην οποία γίνεται έγχυση αιθανόλης στο διαφραγματικό κλάδο που αιματώνει το υπερτροφικό μυοκάρδιο της περιοχής του μεσοκοιλιακού διαφράγματος που συμμετέχει στην απόφραξη του χώρου εξόδου. Προκαλείται, δηλαδή, έμφραγμα στο τμήμα του μεσοκοιλιακού, το οποίο προσεγγίζει στη συστολή η μιτροειδής βαλβίδα κατά την πρόσθια συστολική κίνησή της. Προκαλείται αρχικά ακινησία και στη συνέχεια ουλοποίηση με λέπτυνση στη συγκεκριμένη περιοχή του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Η κλίση πίεσης στο χώρο εξόδου μειώνεται σημαντικά. Κύρια επιπλοκή είναι η πρόκληση πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού (που απαιτεί τοποθέτηση μόνιμου βηματοδότη). Αυτό συμβαίνει περίπου στο 5-10 % των περιπτώσεων.

Treatment Options

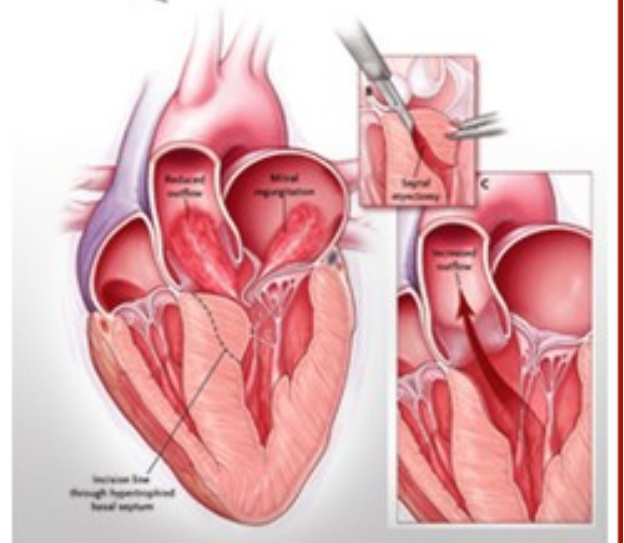
Obstructive Hypertrophic Heart



Non-surgical Alcohol Septal Ablation



Surgical myomectomy



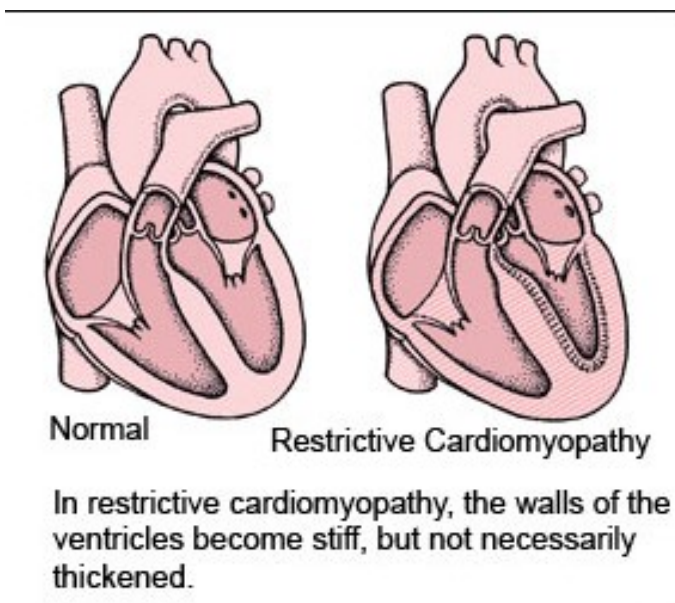
Τέλος η κολποκοιλιακή βηματοδότηση (βηματοδότηση δύο κοιλοτήτων) για ελάττωση δυναμικής απόφραξης του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας που προκαλεί σημαντικά συμπτώματα, εφαρμόζεται μόνο σε ασθενείς που έχουν αντένδειξη για την χειρουργική μυεκτομή ή την κατάλυση του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Η μέθοδος αυτή προσφέρει μακροχρόνια οφέλη μόνο στο 30% των ασθενών, στους οποίους εφαρμόζεται και δεν είναι δυνατόν να προβλεφθεί πριν την εφαρμογή της, ποιοι θα είναι οι ασθενείς που θα ωφεληθούν. Ο μηχανισμός δράσης της είναι η μεταβολή της σειράς στη διέγερση των κοιλιών, η οποία πλέον γίνεται από την κορυφή προς τη βάση. Αυτό, σε κάποιους ασθενείς, μπορεί να οδηγήσει σε μείωση των αποφρακτικών φαινομένων στο χώρο εξόδου και σε δυνητική αναδιαμόρφωση με διεύρυνση του χώρου εξόδου. Η πλειονότητα των ασθενών με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια δεν έχουν απόφραξη στο χώρο εξόδου. Φαρμακευτική θεραπεία δίνεται αν εμφανισθούν συμπτώματα, τα οποία

συνήθως είναι είτε συμπτώματα καρδιακής ανεπάρκειας από διαστολική δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας, είτε κολπικές αρρυθμίες, ή και τα δύο. Συνήθως δίνονται διουρητικά για τη μείωση της συμφόρησης και β-αναστολείς για την ελάττωση της καρδιακής συχνότητας και την αύξηση του χρόνου διαστολικής πλήρωσης των κοιλιών.

Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια

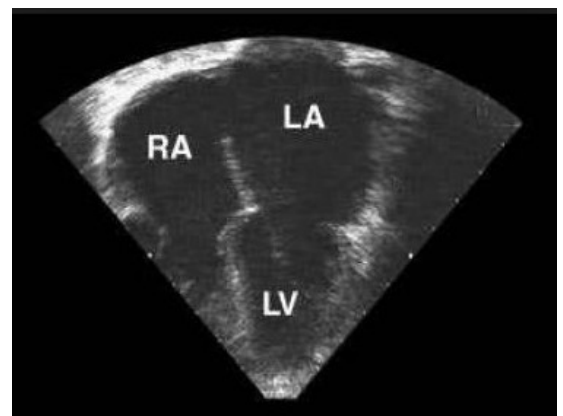
Η περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια είναι λιγότερο συχνή από την διατατική και την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Στις περισσότερες περιπτώσεις είναι δευτεροπαθής σε έδαφος ορισμένων παθολογιών αλλά σε ορισμένες περιπτώσεις δεν υπάρχουν ξεκάθαρα αίτια. Η περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια έχει διακριτά μορφολογικά και αιμοδυναμικά χαρακτηριστικά από τη διατατική και την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια όπως:

- Μη διατεταμένη κοιλία με τυπικά φυσιολογικό πάχος του τοιχώματος αυτής
- Τα τοιχώματα των κοιλιών είναι άκαμπτα ,ως αποτέλεσμα σοβαρή διαστολική δυσλειτουργία και περιορισμό στην πλήρωση με αυξημένες πιέσεις πλήρωσης και σημαντική διάταση των κόλπων
- Γενικότερα φυσιολογική συστολική λειτουργία, αλλά στην πορεία μείωση του ΚΕ



Υπερηχογράφημα δυο διαστάσεων:

Μεγάλη διάταση των κόλπων (LA, RA), σε σχέση με την αρ. κοιλία (LV).



Παρά την ύπαρξη εικόνας καρδιακής ανεπάρκειας, η συστολική λειτουργία είναι φυσιολογική ή σχεδόν φυσιολογική, τουλάχιστον αρχικά (όπως διαπιστώνεται με απεικονιστικές τεχνικές, συνηθέστερα υπερηχοκαρδιογραφία, κάποτε μαγνητική τομογραφία, ραδιοϊσοτοπική κοιλιογραφία, ή εκλεκτική κοιλιογραφία με καθετηριασμό καρδιάς). Ωστόσο, σε μερικούς ασθενείς, σε προχωρημένο στάδιο της νόσου, ελαττώνεται και η συστολική λειτουργία. Αυτό συμβαίνει μετά από την εμφάνιση της διαστολικής δυσλειτουργίας. Χρειάζεται διαφορική διάγνωση από τη συμπιεστική περικαρδίτιδα, στην οποία επίσης υπάρχει συμπτωματολογία παρόμοια με της καρδιακής ανεπάρκειας (που οφείλεται σε παρεμπόδιση της διαστολικής πλήρωσης των κοιλιών από το παχυσμένο, ανελαστικό περικάρδιο), ενώ η συστολική λειτουργία είναι συνήθως καλή. Χαρακτηριστικά, οι κόλποι στις περισσότερες περιοριστικές ΜΚΠ είναι πολύ διατεταμένοι.

Αιτιολογία: η μείωση της ελαστικότητας του μυοκαρδίου οφείλεται σε διήθηση από διάφορες ουσίες, σε ίνωση του μυοκαρδίου, ή σε συσσώρευση ουλώδους ιστού στην ενδομυοκαρδιακή επιφάνεια. Επίσης συχνά συμμετέχει στην παθογένεια και η υπερτροφία των μυοκαρδιακών κυττάρων. Στις μισές περίπου περιπτώσεις η περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια είναι ιδιοπαθής, δηλ χωρίς διευκρινισμένη αιτία, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις διαπιστώνεται κάποια συγκεκριμένη υποκείμενη αιτία, ή νόσος. Από αυτές τις συγκεκριμένες αιτίες, η πιο συχνή είναι η αμυλοείδωση. Άλλες αιτίες είναι η σαρκοείδωση, η μυοκαρδιοπάθεια από επίδραση ακτινοβολίας, η τοξική επίδραση ανθρακυκλίνης, βουσουλφάνης, μεθουσεργίδης, ή εργοταμίνης, η συστηματική σκληροδερμία, η αιμοχρωμάτωση, η διαβητική μυοκαρδιοπάθεια, η οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια, το καρκινοειδές, η ενδομυοκαρδιακή ίνωση, το υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο, μεταστατικοί όγκοι, νόσοι αποθήκευσης γλυκογόνου, η νόσος του Gaucher, η νόσος του Hurler, η νόσος του Fabry και το ελαστικό ψευδοξάνθωμα.

Η ιδιοπαθής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια είναι διάγνωση εξ αποκλεισμού επειδή η περιοριστική φυσιολογία παρατηρείται σε ασθενείς με παθήσεις όπως οι ακόλουθες:

- Οικογενείς μη διηθητικές νόσοι ,μεταλλάξεις των πρωτεϊνών του σαρκομεριδίου, δεσμινοπάθειες
- Διηθητικές διαταραχές όπως αμυλοείδωση, σαρκοείδωση, νόσος Gaucher, σύνδρομο Hurler και λιπώδης διήθηση
- Αιμοχρωμάτωση, νόσος Fabry, γλυκογονιάσεις
- Διαβητική μυοκαρδιοπάθεια, σκληρόδερμα, ενδομυοκαρδιακή ίνωση (ιδιοπαθής ή προκαλούμενη από φάρμακα ή υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο) ,ακτινοβολία, χημειοθεραπευτικοί παράγοντες (ανθρακυκλίνες), καρδιακό καρκινοειδές, μεταστατικά νεοπλάσματα
- Περιοριστική περικαρδίτιδα

Ατομικό ιστορικό: Ιστορικό διηθητικής νόσου είναι υπέρ περιοριστικής καρδιοπάθειας ενώ ιστορικό με παρελθούσα περικαρδίτιδα, νόσους που προσβάλλουν το περικάρδιο (φυματίωση, παθήσεις του συνδετικού ιστού, νεοπλάσματα), τραύματα ή χειρουργείο καρδιάς είναι υπέρ περιοριστικής περικαρδίτιδας. Η ακτινοβολία μπορεί να οδηγήσει σε MRI: Επιβοηθητική διαγνωστική εξέταση παθήσεων που οδηγούν σε περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια και διαφοροδιαγνωστικό εργαλείο ως προς την περιοριστική περικαρδίτιδα Βιοψία καρδιακού μυός: χρησιμοποιείται σε ορισμένες περιπτώσεις περιοριστικής μυοκαρδιοπάθειας, εάν ο υπόλοιπος έλεγχος ρουτίνας δεν καταστεί διαγνωστικός

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

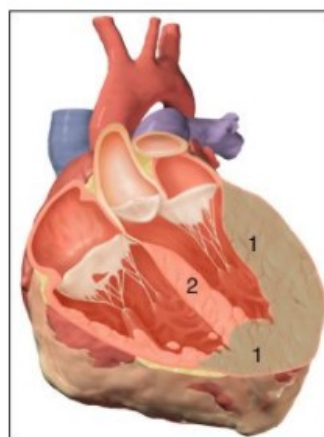
Παθολογική κατάσταση, στην οποία τα τοιχώματα της μίας, ή και των δύο κοιλιών είναι δύσκαμπτα, με αποτέλεσμα τη σοβαρή διαστολική δυσλειτουργία, δηλ τη δυσχέρεια πλήρωσης της κοιλίας. Στη δύσκαμπτη και ανελαστική κοιλία οι διαστολικές πιέσεις είναι αυξημένες και η διαστολική πλήρωση ελαττωμένη, με αποτέλεσμα την εμφάνιση καρδιακής ανεπάρκειας από διαστολική δυσλειτουργία: δύσπνοια προσπαθείας, παροξυσμική νυκτερινή δύσπνοια, εύκολη κόπωση στη σωματική προσπάθεια και

εκδηλώσεις φλεβικής συμφόρησης (αυξημένης πίεσης στο φλεβικό δίκτυο) με εμφάνιση περιφερικού οιδήματος, ηπατομεγαλίας και ασκίτη.

Συμπτώματα και σημεία: Η νόσος μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία. Τα συμπτώματα καθώς και τα σημεία είναι αυτά της πνευμονικής και της συστηματικής συμφόρησης. Τα πιο κοινά συμπτώματα είναι δύσπνοια, περιφερικά οίδημα, αίσθημα παλμών, εύκολη κόπωση, αδυναμία και κακή ανοχή στην κόπωση λόγω αποτυχίας της καρδιακής παροχής να αυξηθεί σε συνδυασμό με αύξηση της καρδιακής συχνότητας χωρίς δυνατότητα επαρκούς κοιλιακής πλήρωσης. Σε προχωρημένες περιπτώσεις, μπορεί να υπάρχει μεγάλη αύξηση της κεντρικής φλεβικής πίεσης με αποτέλεσμα σπληνομεγαλία, ασκίτη και οίδημα ανά σάρκα.

Restrictive Cardiomyopathy : Pathophysiology

- stiff ventricles → ↓ ventricular filling → ↓ CO → biatrial dilation → pulmonary and systemic congestion

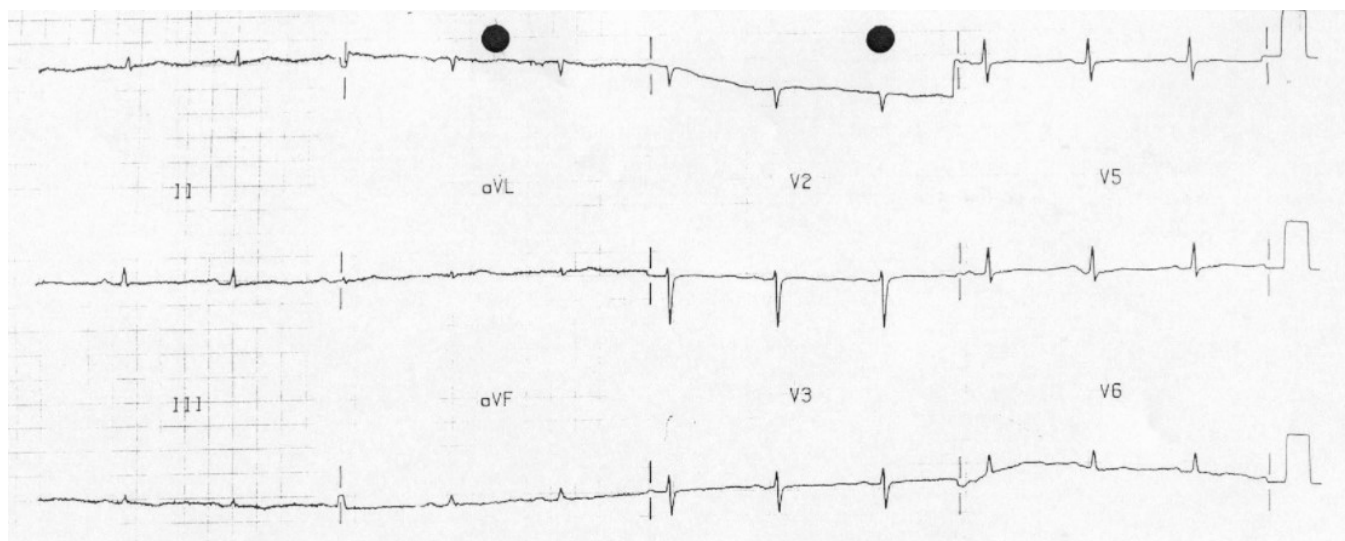


Φυσική εξέταση:

Λόγω της αύξησης της ΤΔΠ, αυξάνεται η φλεβική πίεση, με αποτέλεσμα διάταση των σφαγιτιδων φλεβών και αύξηση του ύψους της σφαγιτιδικής στήλης (αύξηση του ύψους μέχρι το οποίο είναι ορατές οι έξω σφαγιτιδες στο λαιμό, ή μέχρι του οποίου είναι ορατές

οι σφύξεις της έσω σφαγίτιδας). Επίσης, παρατηρείται σημείο Kussmaul (αύξηση του ύψους των σφαγιτίδων στην εισπνοή), επειδή η ελάττωση της ενδοθωρακικής πίεσης κατά την εισπνοή αυξάνει τη φλεβική επιστροφή προς την καρδιά. Οι ανελαστικές κοιλίες δεν μπορούν να δεχθούν την αυξημένη επιστροφή αίματος, με συνέπεια τη διάταση των φλεβικών στελεχών. Κατά την ακρόαση, είναι συχνός ο τέταρτος τόνος, αλλά και ο τρίτος τόνος. Η καρδιακή ώση είναι ψηλαφητή, σε αντίθεση με ότι συμβαίνει στην συμπιεστική περικαρδίτιδα. Συχνά στην πορεία της νόσου εμφανίζεται κολπική μαρμαρυγή. Ο σφυγμός μπορεί να είναι είτε φυσιολογικός, είτε ενδεικτικός χαμηλού όγκου παλμού. Ταχυκαρδία

ΗΚΓ: Στο ΗΚΓ συχνά εμφανίζονται χαμηλά δυναμικά, παθολογικά κύματα Q και αρρυθμίες π.χ. κολπική μαρμαρυγή. Οι ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλαγές είναι συχνές αλλά μη ειδικές όπως: κολπική μαρμαρυγή, διαταραχές του διαστήματος ST-T, κολπικές και κοιλιακές έκτακτες συστολές, κολποκοιλιακός αποκλεισμός, ενδοκοιλιακή καθυστέρηση αγωγής



Υπερηχογραφικά ευρήματα: Κοιλίες συνήθως με φυσιολογικές διαστάσεις και φυσιολογική, ή σχεδόν φυσιολογική συσταλτικότητα (παρά την ύπαρξη συμπτωμάτων καρδιακής ανεπάρκειας). Σε προχωρημένα στάδια μπορεί να ελαττωθεί και η συσταλτικότητα. Διάταση των δύο κόλπων (λόγω αυξημένων διαστολικών πιέσεων των κοιλιών, που προκαλούν αύξηση της πίεσης στους κόλπους). Το πάχος των τοιχωμάτων των κοιλιών μπορεί να είναι φυσιολογικό, ή αυξημένο, όταν η πάθηση οφείλεται σε

διήθηση από κάποια ουσία. Στην τελευταία περίπτωση η υπερηχογραφική εμφάνιση του μυοκαρδίου συχνά είναι ιδιόμορφη (στικτή, γυαλιστερή ή κηλιδώδης).

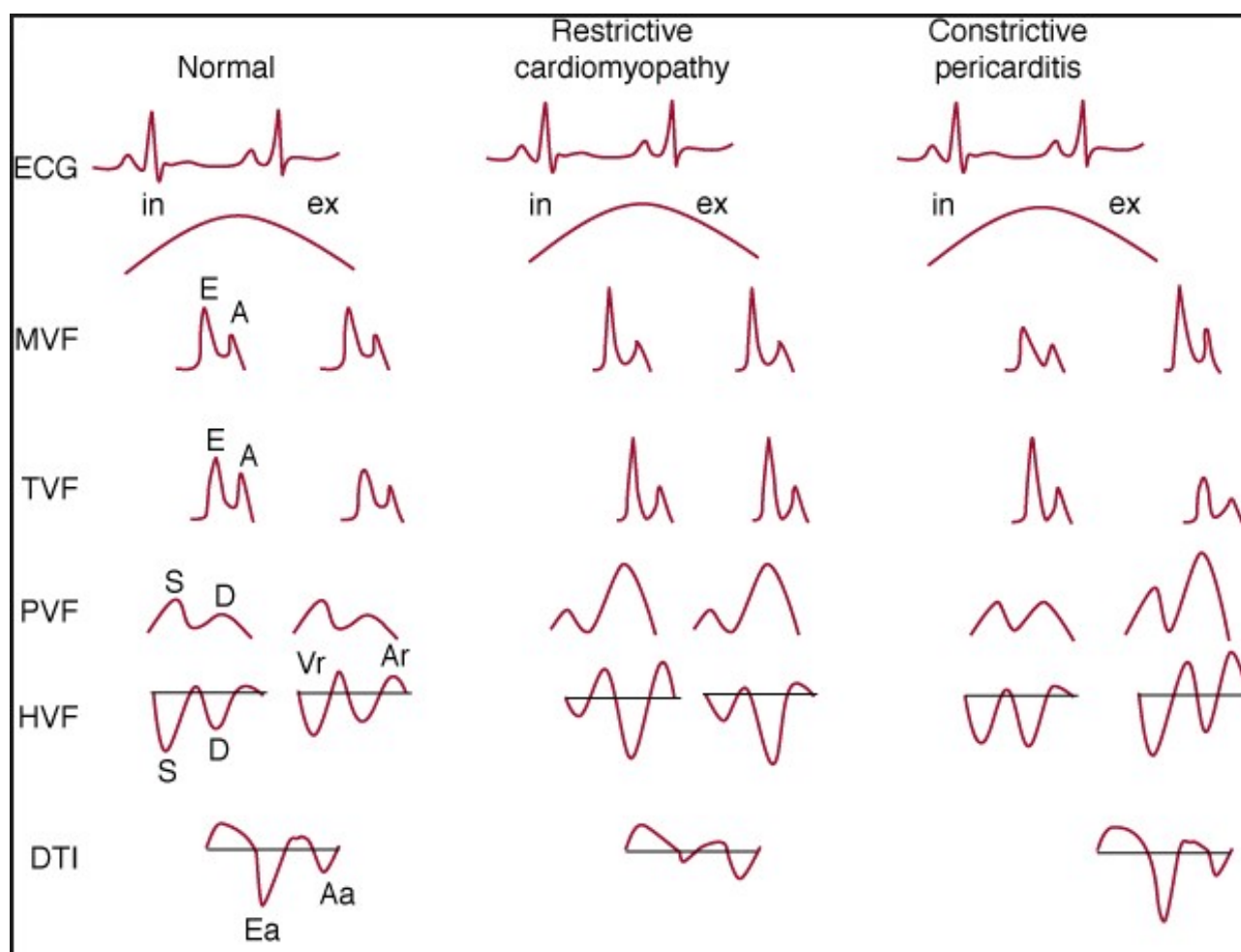
(Για τους ειδικευόμενους μόνο)=>Η εξέταση Doppler της μιτροειδούς (κάποιες φορές και της τριγλώχινας) βαλβίδας δείχνει περιοριστικό πρότυπο ροής που χαρακτηρίζεται από:
1) αυξημένη μέγιστη ταχύτητα E της ροής στην αρχή της διαστολής. Το E στη μιτροειδή >1 και στην τριγλώχινα > 0,7 m/sec. 2) ελαττωμένο χρόνο επιβράδυνσης DT της ταχύτητας E στην αρχή της διαστολής. DT<160 msec. 3) ελαττωμένη μέγιστη ταχύτητα A της ροής στο τέλος της διαστολής, κατά την κολπική συστολή. (εφόσον δεν υπάρχει κολπική μαρμαρυγή, στην οποία απουσιάζει το κύμα A). Η ταχύτητα A στη μιτροειδή <0,5 και στην τριγλώχινα < 0,3 m/sec. Ο λόγος E/A >2.

Στο σήμα ροής Doppler μίας πνευμονικής, ή ηπατικής φλέβας η μέγιστη ταχύτητα του συστολικού κύματος ροής S είναι ελαττωμένη, ενώ του διαστολικού κύματος D αυξημένη. (S<D). Επίσης, το κύμα D έχει ελαττωμένη διάρκεια. Επιπλέον, στις ηπατικές φλέβες υπάρχει αυξημένο τελοδιαστολικό κύμα αντίστροφης ροής (παλίνδρομης ροής προς τα άνω) κατά την εισπνοή. Στη συμπιεστική περικαρδίτιδα, αυτό δεν παρατηρείται. Αυτή η παλίνδρομη ροή συμβαίνει στο τέλος της διαστολής, κατά τη συστολή των κόλπων. Στην εισπνοή αυξάνεται η φλεβική επιστροφή αίματος προς την καρδιά, η οποία λόγω της σοβαρής διαστολικής δυσλειτουργίας αδυνατεί να δεχθεί αυτή την αυξημένη επιστροφή αίματος, με αποτέλεσμα την αυξημένη μέγιστη ταχύτητα του τελοδιαστολικού κύματος αντίστροφης ροής.

Το περιοριστικό πρότυπο ροής, που περιγράψαμε παραπάνω, δεν είναι ειδικό για την περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια. Παρατηρείται επιπλέον σε οποιαδήποτε καρδιακή πάθηση βρίσκεται σε προχωρημένο στάδιο και προκαλεί σημαντική αύξηση της τελοδιαστολικής πίεσης της μίας, ή και των δύο κοιλιών και της πίεσης στους κόλπους.

Ο χρόνος ισοογκωτικής χάλασης της αριστερής κοιλίας IVRT στην περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια είναι ελαττωμένος (<70msec). Η ισοογκωτική χάλαση αποτελεί την πρώτη χρονική φάση της διαστολής. Αρχίζει από τη στιγμή της σύγκλεισης της αορτικής βαλβίδας και καθώς το μυοκάρδιο χαλαρώνει, η πίεση μέσα στην αριστερή κοιλία ελαττώνεται χωρίς να μεταβάλλεται ο όγκος της. Ο όγκος είναι αμετάβλητος, αφού οι

βαλβίδες είναι κλειστές, καθιστώντας αδύνατη την είσοδο ή την έξοδο αίματος. Η ισοογκωτική χάλαση τελειώνει όταν η πίεση στην κοιλία ελαττωθεί κάτω από το επίπεδο της πίεσης στον κόλπο, γεγονός που προκαλεί τη διάνοιξη της μιτροειδούς βαλβίδας. Στην περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια η πίεση στον αριστερό κόλπο είναι αυξημένη, με αποτέλεσμα η διάνοιξη της μιτροειδούς βαλβίδας να γίνεται νωρίτερα. Απαιτείται, δηλαδή, μικρότερο χρονικό διάστημα για να πέσει η πίεση της αριστερής κοιλίας σε αυτό το επίπεδο, από ότι στο χαμηλότερο επίπεδο που θα αντιστοιχούσε στη φυσιολογική πίεση του κόλπου. Κατά την καταγραφή με ιστικό Doppler (TDI) των ταχυτήτων κίνησης του διαφραγματικού μιτροειδικού δακτυλίου παρατηρείται σαφώς ελαττωμένη μέγιστη ταχύτητα E_a στην αρχή της διαστολής ($E_a < 7 \text{ cm/sec}$). Παρά το γεγονός ότι η πάθηση αφορά κυρίως τη διαστολή, ακόμη και η μέγιστη συστολική ταχύτητα κίνησης του μιτροειδικού δακτυλίου S είναι συχνά ελαττωμένη ($< 5 \text{ cm/sec}$), πιθανώς αντανακλώντας τη γενικότερη διαταραχή στην υφή του μυοκαρδίου.



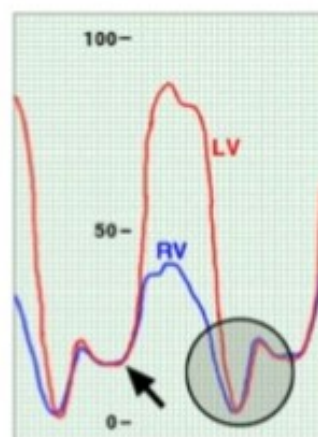
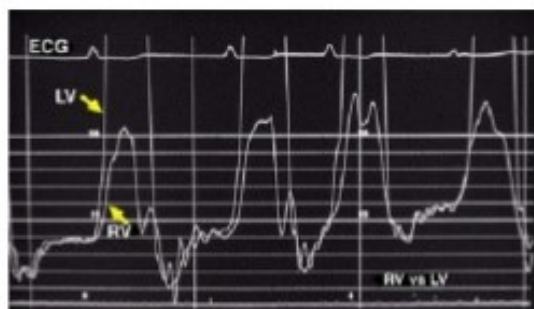
Τα επίπεδα του νατριουρητικού πεπτιδίου, BNP αυξάνονται στην περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια και έχουν συγκέντρωση περίπου 5 φορές μεγαλύτερη από ότι στη συμπιεστική περικαρδίτιδα.

Στον καθετηριασμό καρδιάς σε περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια διαπιστώνεται καμπύλη διαστολικής πίεσης της αριστερής ή και της δεξιάς κοιλίας με σχήμα που μοιάζει σαν τετραγωνική ρίζα.

Right & Left Heart Catheterization

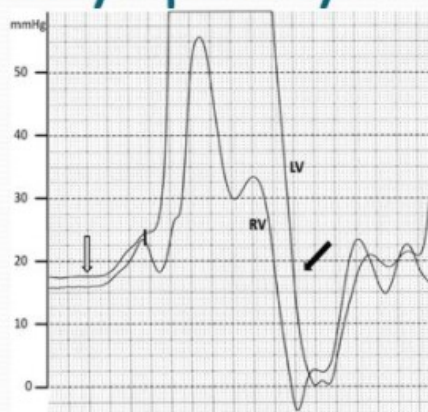
Dip and plateau pattern in diastolic waveform (square root sign)

Constrictive pericarditis
Restrictive cardiomyopathy
RV ischemia



CP and Restrictive Cardiomyopathy

- Both Share:
 - diastolic dysfunction
 - Elevated diastolic pressures
 - abnormal ventricular filling
 - Decreased *end diastolic volume* (EDV).



- Differentiation important → Different management.
- Diagnosis:
 - Mostly: Clinical and conventional tests.
 - Others: May need
 - Biopsy
 - Surgical exploration

ΘΕΡΑΠΕΙΑ-ΠΡΟΓΝΩΣΗ

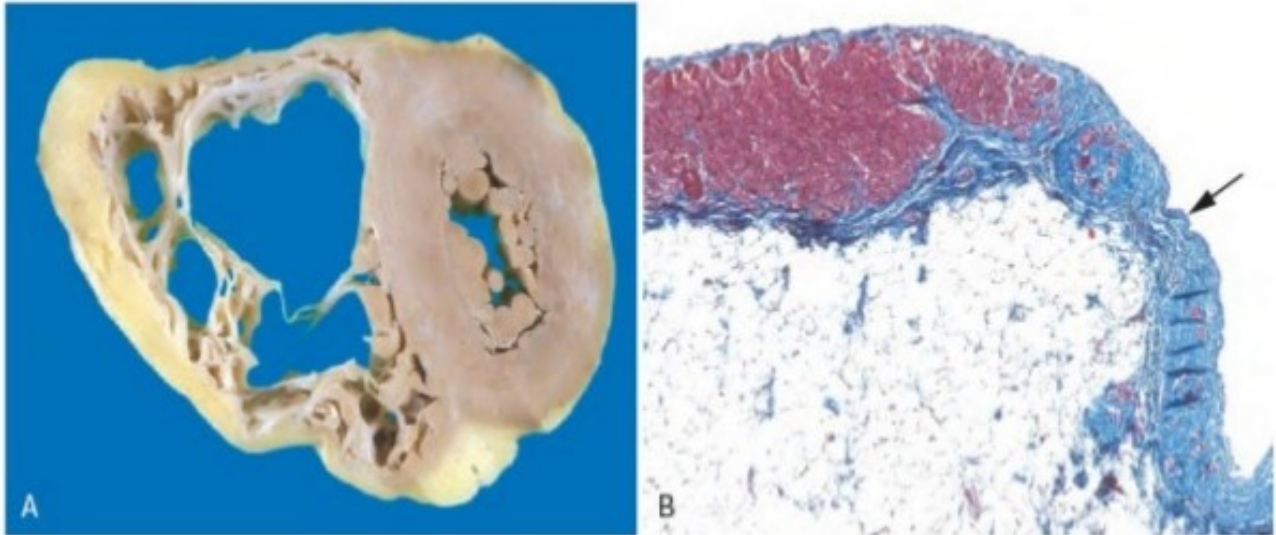
Η θεραπεία είναι μη ειδική. Περιλαμβάνει την αντιμετώπιση της εκάστοτε υποκείμενης νόσου και συμπτωματική αντιμετώπιση της πνευμονικής και συστηματικής συμφόρησης(κεφάλαιο καρδιακή ανεπάρκεια).Σε ορισμένες περιπτώσεις ενδείκνυται μεταμόσχευση καρδιάς.

Οι ασθενείς με συμπτωματική ιδιοπαθή περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια έχουν μειωμένα ποσοστά επιβίωσης (επιβίωση 70% στα 5έτη και 40% στα 10 έτη).Στη δευτεροπαθή περιοριστική καρδιοπάθεια ,η προχωρημένη διαστολική δυσλειτουργία(grade III προς IV) σχετίζεται επίσης με κακή πρόγνωση.

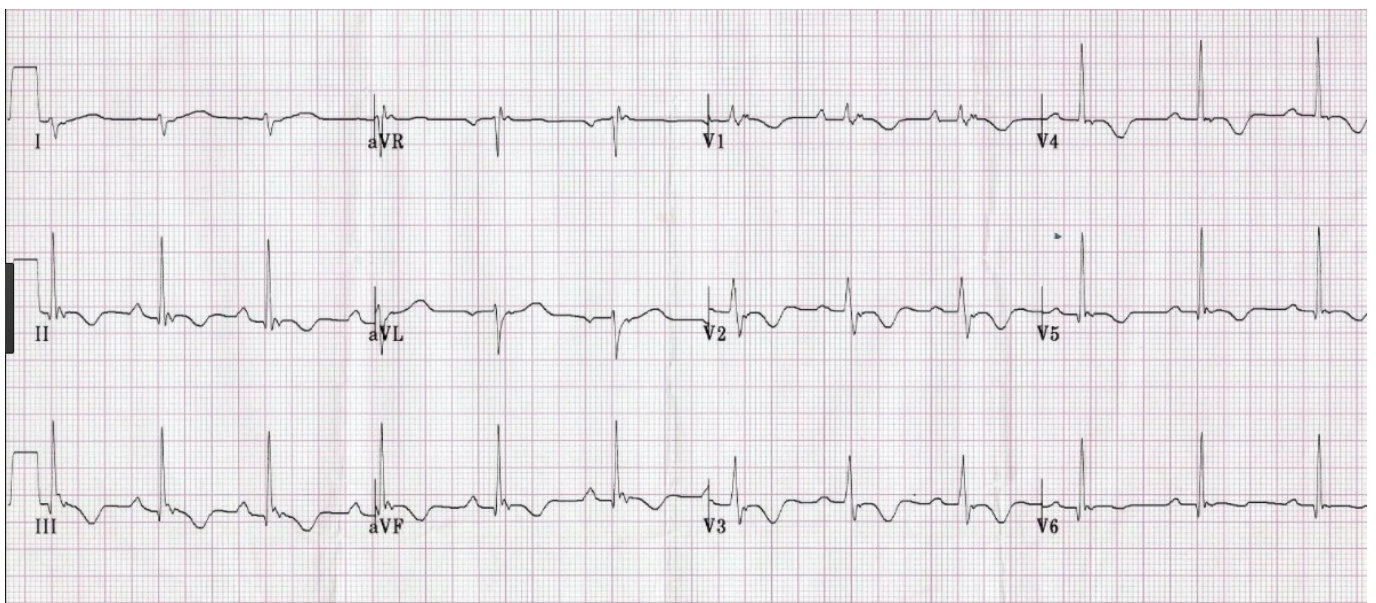
Αρρυθμιόγνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας (ARVD)

Νόσος του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας, που παθολογοανατομικά χαρακτηρίζεται από απώλεια μυοκυττάρων και αντικατάστασή τους από λιπώδη και ινώδη ιστό. Συνήθως προσβάλλεται μόνο η δεξιά κοιλία, που εμφανίζει μία υποκινητική περιοχή, ή γενικευμένη διάταση και υποκινησία, ή μία δυσκινητική, ή ανευρυσματική περιοχή. Το μυοκάρδιο του ελεύθερου τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας (και συχνά και της αριστερής) αντικαθίσταται από ινώδη και/ή ινολιπώδη ιστό. Αντίθετα, η αριστερή κοιλία παρουσιάζει φυσιολογική, ή σχεδόν φυσιολογική συσταλτικότητα. Η αρρυθμιόγνος δυσπλασία της αριστερής κοιλίας είναι μια γενετικά καθορισμένη πάθηση του καρδιακού μυός. Η λειτουργία της δεξιάς κοιλίας διαταράσσεται με κατά τόπους ακινησία ή δυσκινησία, και σε σοβαρές περιπτώσεις, διαπιστώνεται ολική διάταση και δυσλειτουργία της δεξιάς κοιλίας καθώς και εμφάνιση κακόηθων κοιλιακών αρρυθμιών και/ή αιφνίδιο καρδιακό θάνατο. Η επίπτωση της νόσου είναι 1:1000 έως 1:5000. Το 30% των περιπτώσεων είναι οικογενείς. Έχουν τεκμηριωθεί πέντε γονίδια, των οποίων μεταλλάξεις ενοχοποιούνται για τη νόσο και σχετίζονται με δεσμοσωμιακές πρωτεΐνες. Η νόσος της Νάξου, είναι μια αυτοσωμικά υπολειπόμενη κληρονομούμενη νόσος, που χαρακτηρίζεται από αρρυθμιόγνο δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας που συνοδεύεται από μη επιδερμολυτική κεράτωση και οι ασθενείς εμφανίζουν υπερκεράτωση παλαμών, πελμάτων και σγουρά μαλλιά. Σχετίζεται με μετάλλαξη στο χρωμόσωμα 17q21, στο γονίδιο της πλακογλοβίνης και έχει 100% καρδιακή διεισδυτικότητα. Έτσι, οι ομοζυγώτες εμφανίζουν συμπτωματικές αρρυθμίες (100%), ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλοιώσεις (92%), αλλαγή στη δομή της δεξιάς κοιλίας (100%) και ίσως συμμετοχή της αριστερής κοιλίας (27%). Οι ετεροζυγώτες εμφανίζουν μόνο μικρές ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλοιώσεις, χωρίς κλινικά σημαντική νόσο.

Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC)



Στο ΗΚΓ συχνά υπάρχουν αρνητικά Τ στις απαγωγές V2 και V3 (χωρίς να υπάρχει αποκλεισμός του δεξιού σκέλους) και παράταση του QRS > 110 msec, η οποία παρατηρείται μόνο στις δεξιές προκάρδιες απαγωγές (V1-V3).



Μπορεί να εμφανισθούν επεισόδια κοιλιακής ταχυκαρδίας συνήθως μονόμορφης με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους και άξονα στο μετωπιαίο επίπεδο κατώτερο, ή προς τα άνω και αριστερά. Σπάνια μπορεί να παρατηρηθεί πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία. Μπορεί να συμβεί αιφνίδιος καρδιακός θάνατος.

Η αρρυθμογόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας είναι οικογενής στο 30-50% των περιπτώσεων (αυτοσωματική επικρατής, οφειλόμενη σε μετάλλαξη γονιδίων που κωδικοποιούν την παραγωγή κάποιων δομικών πρωτεϊνών των μυοκαρδιακών κυττάρων). Σε αυτές τις περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου σε ηλικία <40 ετών ή οικογενειακό ιστορικό εμφάνισης κοιλιακής ταχυκαρδίας και μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας.

Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy



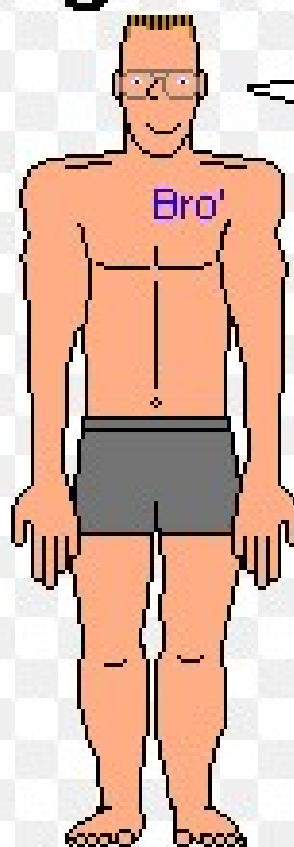
Much of the right ventricle is replaced by a chaotic mix of heart muscle, fibrous tissue, and fat.



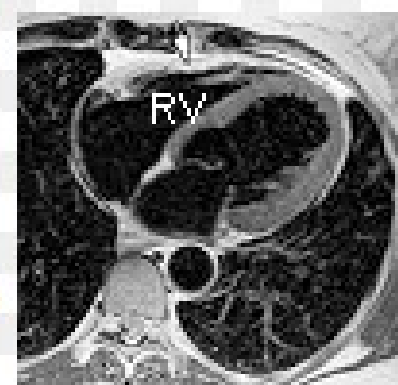
"Epsilon wave" -- slow RV

Flipped T's in V2-V3

Don't miss this common killer.



My jack brother just died in his sleep. Could I be next?

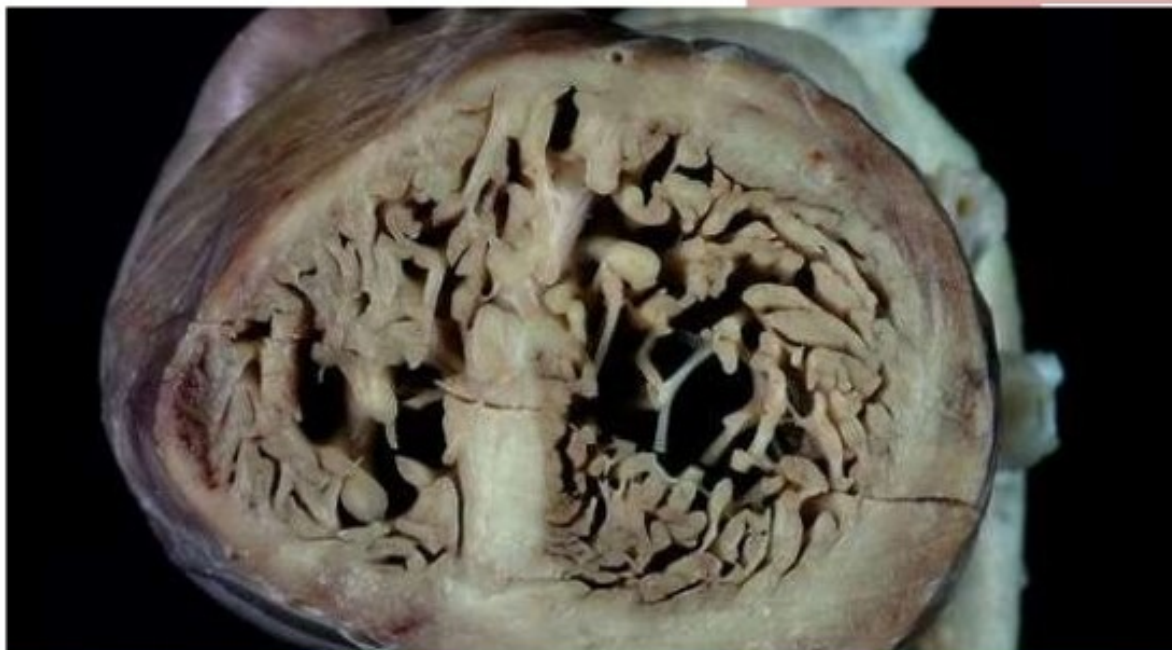


The key is loss of movement, and maybe fat, seen on imaging.

Θεραπεία: η τοποθέτηση εμφυτευμένου απινιδιστή (ICD), η οποία εξασφαλίζει καλή πρόγνωση σε αυτούς τους ασθενείς. Συμπληρωματικά μπορεί να χορηγηθεί και αντιαρρυθμική φαρμακευτική θεραπεία με σοταλόλη, αμιωδαρόνη, ή β- αναστολείς σε ασθενείς που έχουν συχνά επεισόδια αρρυθμίας.

Ειδικές μορφές ΜΚΠ

Μη συμπαγές μυοκάρδιο: η μη συμπαγής αριστερή κοιλία, γνωστή κ ως μεμονομένη συμπαγής μυοκαρδιοπάθεια, είναι μια σπάνια (0,014%-1,3%) μη ταξινομούμενη μυοκαρδιοπάθεια. Το μη συμπαγές μυοκάρδιο (σπογγώδης μυοκαρδιοπάθεια- left ventricular non compaction) είναι είδος μυοκαρδιοπάθειας που διαπιστώθηκε σε κάποιους ασθενείς με συμπτώματα καρδιακής ανεπάρκειας και χαρακτηρίζεται από την παρουσία έντονης δοκίδωσης στο μυοκάρδιο της αριστερής κοιλίας με εκκολπώματα που υπάρχουν μεταξύ των δοκίδων και επικοινωνούν με την κοιλότητα της αριστερής κοιλίας με. Η σπογγώδης υφή εντοπίζεται κυρίως στην κορυφή και το πλάγιο τοίχωμα. Αποτελεί ανωμαλία της πρώιμης μυοκαρδιακής μορφογένεσης κατά την εμβρυϊκή ζωή (ή αποτυχία να ολοκληρωθεί η ωρίμανση του μυοκαρδίου κατά την οποία αυτό γίνεται συμπαγές). Συγκεκριμένα, συμβαίνει διακοπή της μορφογένεσης του μυοκαρδιακού τοιχώματος της αριστερής κοιλίας (που φυσιολογικά οδηγεί σε δημιουργία συμπαγούς μυοκαρδιακού τοιχώματος μετά την 8^η εμβρυϊκή εβδομάδα), με αποτέλεσμα τη δημιουργία εκτεταμένων δοκιδώσεων στο ενδοκάρδιο και εντομών που επικοινωνούν με την κοιλότητα της αριστερής κοιλίας. Οι δοκίδες αυτές στην εμβρυϊκή ζωή εξυπηρετούν την αιμάτωση του μυοκαρδίου, καθώς κατά την περίοδο αυτή δεν είναι ακόμη καλά διαμορφωμένη η στεφανιαία κυκλοφορία. Ιστολογικά, η μη συμπαγής στοιβάδα του μυοκαρδίου αποτελείται από επιμήκης προσεκβολές δίκην δακτυλίου με στοιχεία ίνωσης, κυρίως στην ενδοκάρδια επιφάνεια. Όταν οι μορφολογικές αλλαγές είναι σοβαρές μπορεί να σχετίζονται με καρδιακή ανεπάρκεια, θρομβοεμβολικά επεισόδια, και κοιλιακές αρρυθμίες στους ενήλικες.

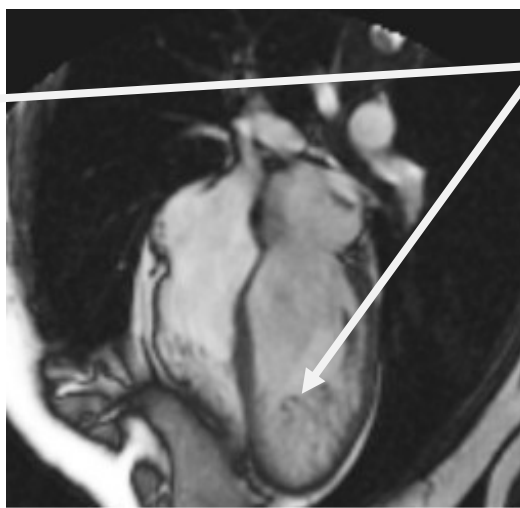


Characterized by:

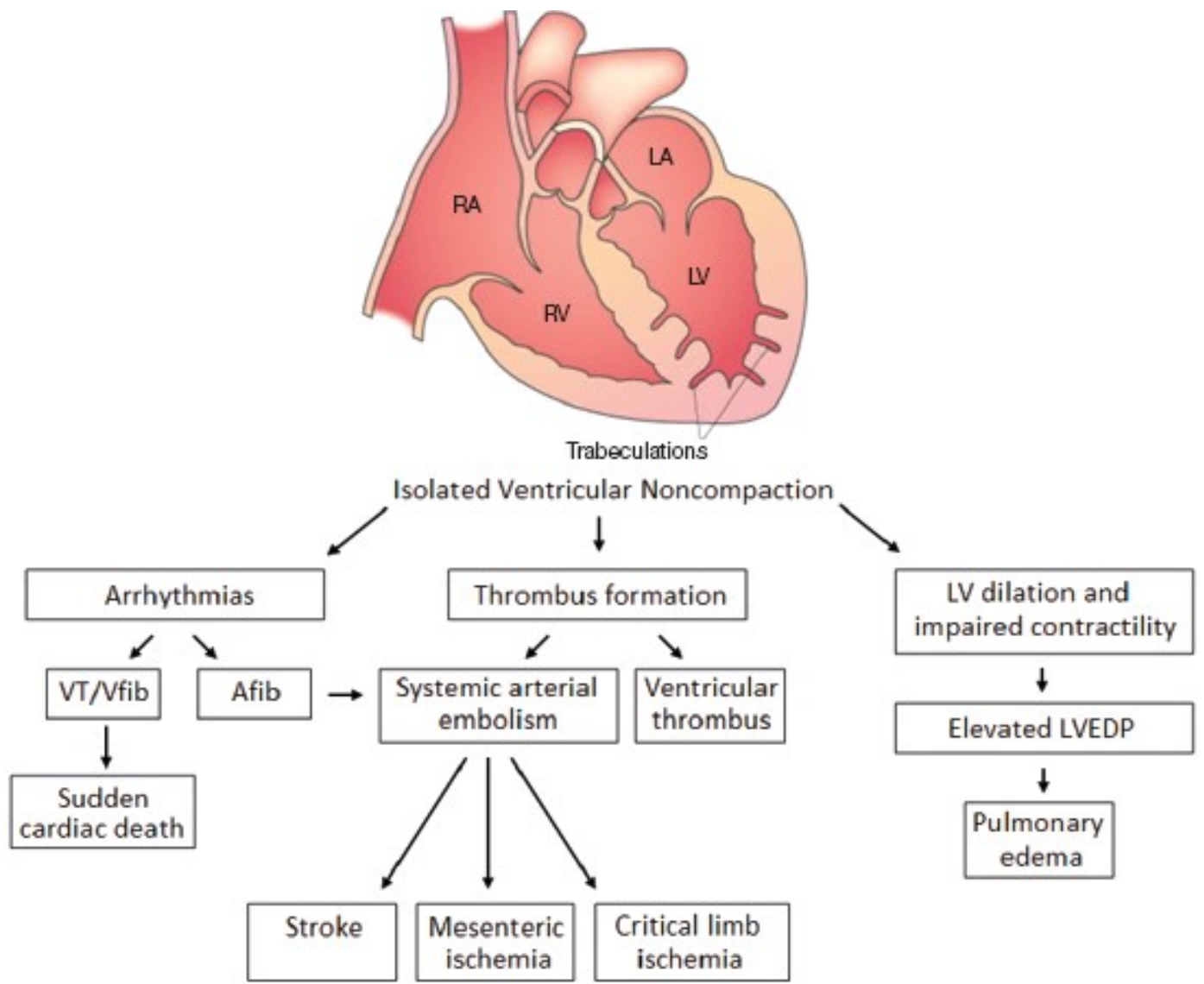
✓ ***An altered myocardial wall with prominent trabeculae and deep intertrabecular recesses resulting in thickened myocardium with two layers consisting of compacted and noncompacted myocardium.***

✓ ***Continuity between the left ventricular cavity and the deep intratrabecular recesses, which are filled with blood from the ventricular cavity without evidence of communication to the epicardial coronary artery system.***

Αυτή η μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να εκδηλωθεί με καρδιακή ανεπάρκεια (προοδευτική δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας), αρρυθμίες (κοιλιακή ταχυκαρδία, ή αιφνίδιος θάνατος, ή κοιλιακή μαρμαρυγή), ή θρομβοεμβολικά επεισόδια. Συχνότερα συμπτώματα είναι η δύσπνοια και το αίσθημα παλμών. Η διάγνωση τίθεται από το συνδυασμό αυτής της κλινικής εικόνας με την υπερηχογραφική εικόνα. Το υπερηχογράφημα και η μαγνητική τομογραφία καρδιάς, είναι οι δυο βασικές μέθοδοι διάγνωσης.



Δοκίδες (παθολογικές), στην κορυφή της αριστερής κοιλίας σε υπερηχογράφημα (αριστερά) και μαγνητική καρδιάς (δεξιά)

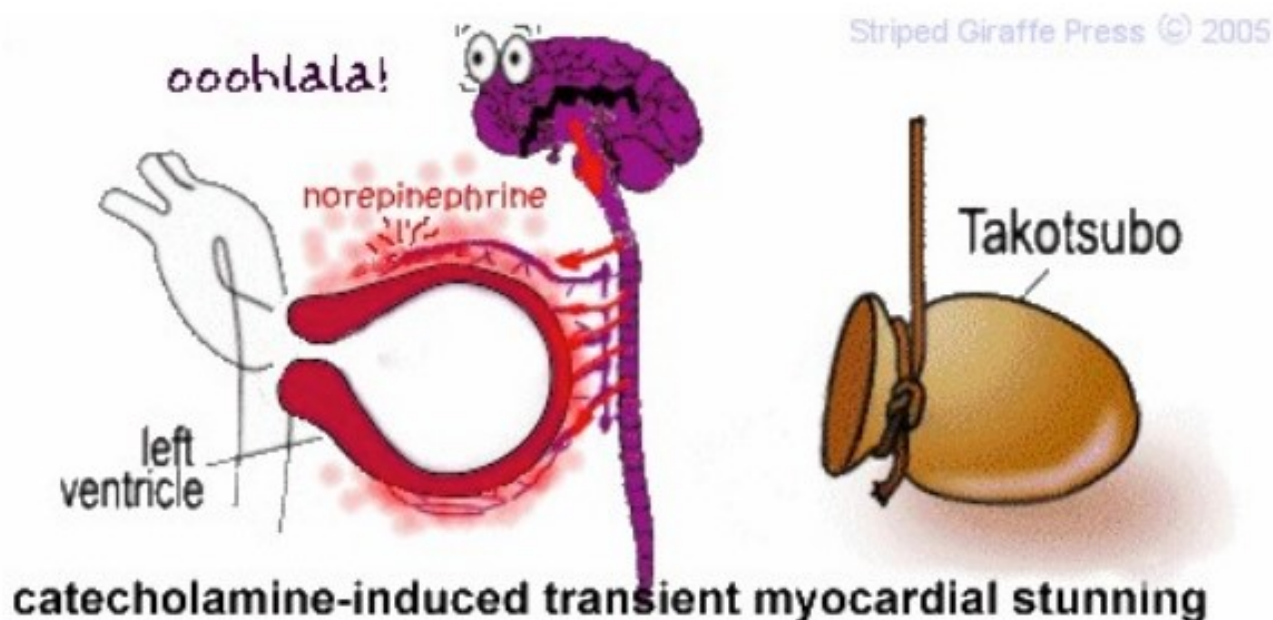


Θεραπεία: Όταν υπάρχει καρδιακή ανεπάρκεια από συστολική δυσλειτουργία εφαρμόζεται η συνήθης φαρμακευτική θεραπεία της καρδιακής ανεπάρκειας. Σε περίπτωση που υπάρχουν οι ενδείξεις (αυτές που ισχύουν γενικά, βλ κεφάλαιο καρδιακής ανεπάρκειας) μπορεί να τοποθετηθεί αμφικολιακός βηματοδότης, ενώ σε περίπτωση καρδιακής ανεπάρκειας τελικού σταδίου μπορεί να χρειασθεί τοποθέτηση συσκευής υποβοήθησης της αριστερής κοιλίας, ή μεταμόσχευση.

Επαγόμενη από stress μυοκαρδιοπάθεια(Takotsubo): Η επαγόμενη από stress μυοκαρδιοπάθεια, επίσης αποκαλούμενη ως apical ballooning syndrome, ή σύνδρομο «ραγισμένης» καρδιάς, ή takotsubo μυοκαρδιοπάθεια, είναι μυοκαρδιοπάθεια που χαρακτηρίζεται από παροδική συστολική δυσλειτουργία της κορυφής και/ή των μέσων

τμημάτων της αριστερής κοιλίας, που συχνά εκλύεται από stress. Μιμείται έμφραγμα του μυοκαρδίου αλλά με απουσία αγγειογραφικής ανάδειξης απόφραξης των στεφανιαίων αγγείων ή οξείας ρήξης αθηρωματικής πλάκας. Η ονομασία του συνδρόμου (Takotsubo) προέρχεται από την Ιαπωνική ομώνυμη λέξη, που περιγράφει παγίδα για χταπόδι, της οποίας το σχήμα είναι παρόμοιο με την εμφάνιση της αριστερής κοιλίας κατά τη συστολή (διάταση της κορυφής –apical ballooning).

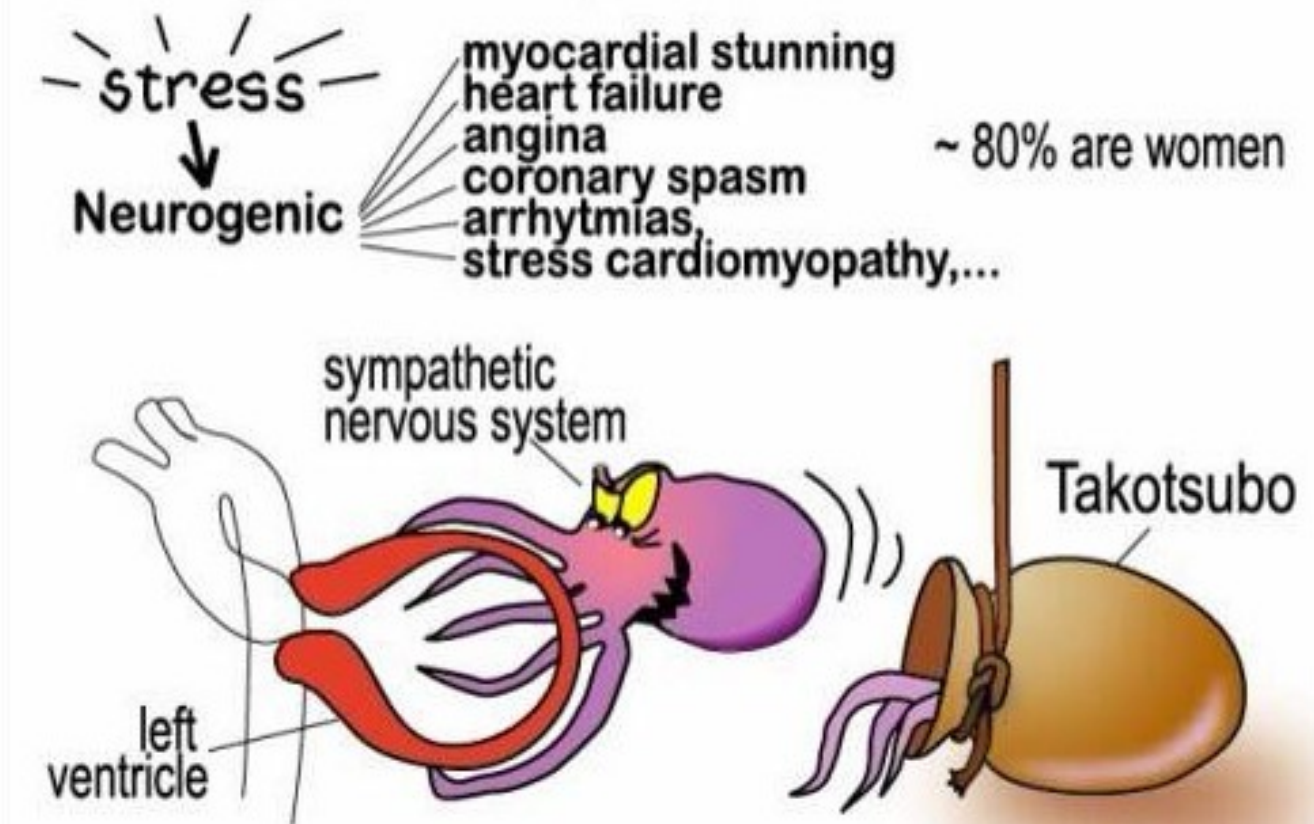
Takotsubo cardiomyopathy



Εμφανίζεται στο 1-2% των ασθενών, συνήθως σε μετεμμηνοπαυσιακές γυναίκες, με εικόνα οξέους στεφανιαίου συνδρόμου με θετική ενζυμική κίνηση ή εικόνα STEMI. Ο παθοφυσιολογικός μηχανισμός δεν είναι γνωστός. Πιθανοί μηχανισμοί περιλαμβάνουν υψηλή συγκέντρωση κατεχολαμινών, σπασμό των στεφανιαίων αρτηριών, και

μικροαγγειακή, δυσλειτουργία.

Leave your octopus in its takotsubo!



Εναλλακτικά, δυναμική απόφραξη της μέσης κοιλότητας της αριστερής κοιλίας ή του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας που μπορεί να συνεισφέρει στη δυσλειτουργία της καρδιακής κορυφής. Ενδονοσοκομειακή θνητότητα του συνδρόμου είναι 4,1%(0-8%). Σε ασθενείς που επιβιώνουν η συστολική λειτουργία αποκαθίσταται σε μία με τέσσερις εβδομάδες.

Κιρρωτική μυοκαρδιοπάθεια: Ενώ η αλκοολικής αιτιολογίας μυοκαρδιοπάθεια είναι μια αιτία καρδιακής νόσου στους ασθενείς με κίρρωση, πειραματικές μελέτες καθώς και μελέτες παρατήρησης ανέδειξαν ότι η κίρρωση σχετίζεται με μυοκαρδιακή δυσλειτουργία ανεξάρτητα από την κατανάλωση αλκοόλ. Τα αίτια και οι κλινικές εκδηλώσεις της κιρρωτικής μυοκαρδιοπάθειας δεν έχουν σαφώς οριστεί. Η συγκεκριμένη παθολογική οντότητα ορίζεται ως μια εναλλακτικά μη εξηγούμενη χρόνια καρδιακή δυσλειτουργία σε ασθενείς με κίρρωση με επηρεασμένη συστολική απάντηση στο stress και/ή διαστολική δυσλειτουργία. Διαταραχές ηλεκτρικής αγωγιμότητας περιλαμβάνουν παράταση του

διατήματος QT, ηλεκτρικό και μηχανικό δυσσυγχρονισμό και μη ικανοποιητική χρονότροπο απάντηση. Ο αριστερός κόλπος μπορεί να εμφανίζεται διατεταμένος αλλά με φυσιολογικό μέγεθος της κοιλότητας της αριστερής κοιλίας, αν και μπορεί να αναπτυχθεί διάταση της αριστερής κοιλίας σε ορισμένες περιπτώσεις.

