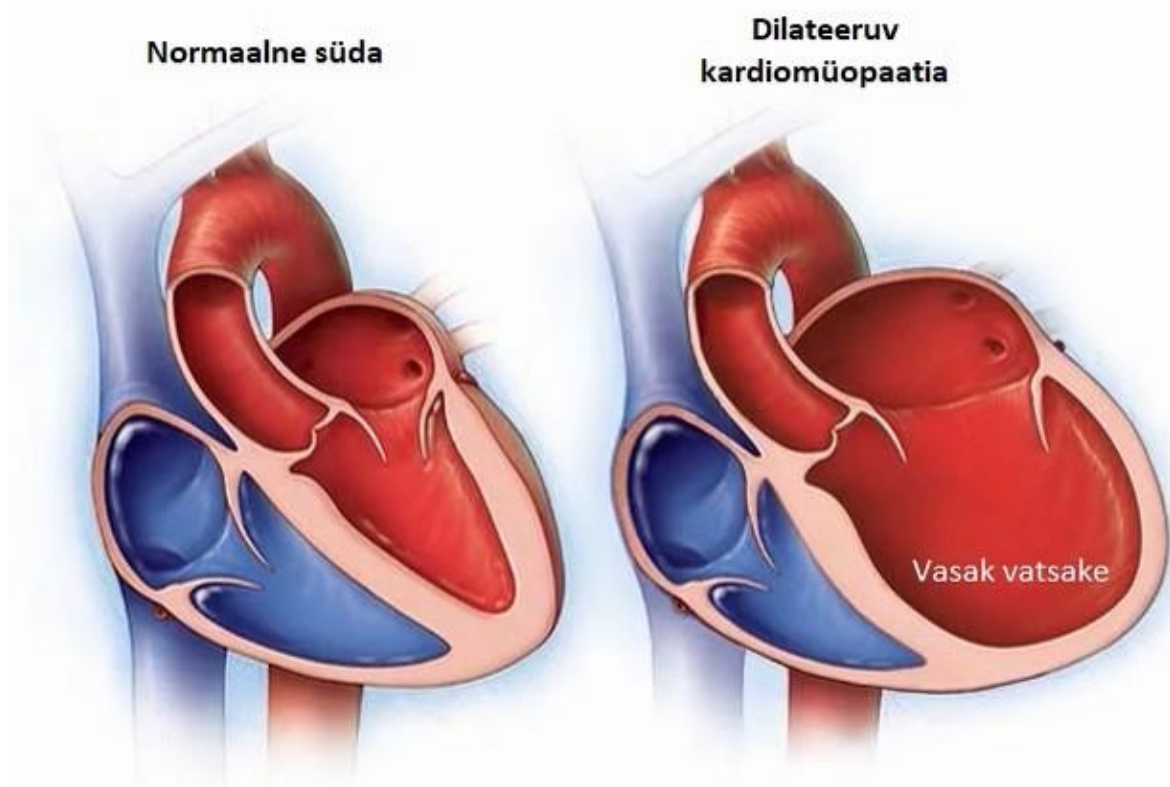


## PEREKONDLIK DILATEERUV KARDIOMÜOPAATIA

OMIM #604145; ORPHA:154

### Sissejuhatus

Dilateeruv kardiomüopaatia (DKM) on progresseeruv südamelihase haigus, mida iseloomustab vasaku vatsakese laienemine ja südame töövõime langus. Dilateeruv tähendab, et südamelihase nõrgeneb, õheneb ja südamekambrid laienevad ülemääraselt (joonis 1). Kardiomüopaatia on laiemas tähenduses südamepuudulikkuse vorm, mis on tekkinud südamelihases endas olevate probleemide tagajärjel. Dilateeruv kardiomüopaatia põhjustab süstoolset funktsioonihäiret, mille korral ei ole südamelihase võimeline adekvaatselt kokku tõmbuma ja verd vereringesse edasi pumpama.



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

**Joonis 1.** Normaalne südamelihas vs dilateerunud südamelihas. Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER).

### Tekkepõhjused

Dilateeruv kardiomüopaatia võib olla omandatud või pärilik. Omandatud DKM-i kõige sagedasem põhjus on südamelihase isheemiline kahjustus, nt pärgarterite ateroskleroosi tagajärjel tekkinud südamelihase infarkt. Pärilik DKM on põhjustatud geenimutatsioonist mitmes erinevas geenis, millest kõige sagedasemad on mutatsioonid *TTN* geenis (OMIM #604145). Teised sagedasemad muutused on *LMNA*, *MYH7* ja *MYPN* geenidides.

Inimesel on normaalselt 23 kromosoomipaari ehk kokku 46 kromosoomi, mis asuvad rakutuumas. 46-st kromosoomist on kaks sugukromosoomid, mis määravad lapse soo – tütarlapsel kaks X-kromosoomi

(46;XX) ja poisilapsel X ja Y kromosoomid (46;XY). Normaalselt pärib laps ühe kromosoomi isalt, teise emalt. Igal kromosoomil on tuhandeid geene, milles sisalduv informatsioon on vajalik organismi toimimiseks. Piltlikult öeldes on geenid nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima.

*TTN* geen kodeerib imikeha suurimat valku titiini, mis on oluline südamelihase kontraktsiooniks ja lõõgastumiseks. *TTN* geeni defekti korral ei toodeta piisavalt normaalset titiini, mistõttu südamelihase normaalne talitlus on häirunud, südamelihase nõrgeneb, õheneb ja laieneb ning kujunevad südamepuudulikkuse sümptomid.

## Esinemissagedus

Dilateeruva kardiomüopaatia esinemissagedus on hinnanguliselt ülemaailmselt 1 juhtum 12 000 – 28 000 elussünni kohta, millest perekondlik vorm moodustab 20-30%.

## Kliiniline pilt

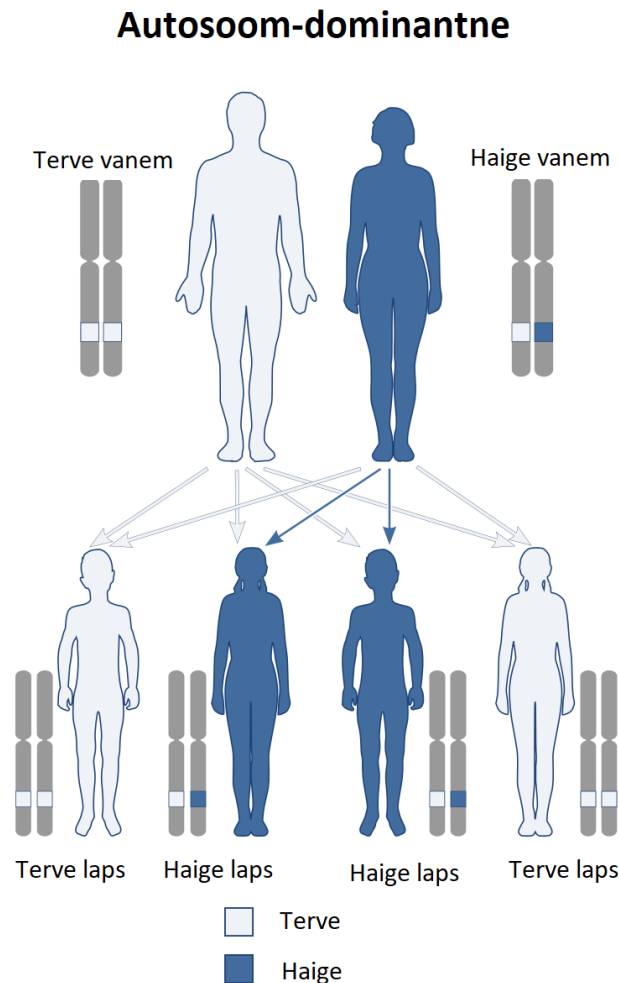
DKM avaldub üldjuhul 30 – 50 eluaastates, kuid võib esineda juba ka lapseas või põhjustada kaebusi hilisemas elus. Dilateeruv kardiomüopaatia võib kulgeda ka kaua asümptomaatiliseks, mis aga ei tähenda, et südamelihase kahjustust juba tekkinud ei ole. Dilateeruva kardiomüopaatia sümptomid tulenevad südamepuudulikkusest, mille peamised kaebused ja nende tekkepõhjus on lahti seletatud alllolevas tabelis.

**Tabel 1.** Dilateeruva kardiomüopaatia kaasnevale südamepuudulikkusele iseloomulikud kaebused.

<b>Hingeldus</b>	<i>Nimetatud sümptomid viitavad südamepuudulikkuse olemasolule. Kui südame vasak vatsake ei suuda verd vereringesse edasi pumbata hakkab tõusma südame vasakus vatsakeses ja koojas rõhk, omakorda tõstab rõhku kopsuvereringes, mis põhjustab vedelikupeetuse kopsudes ja hingamiskaebusi. Kõrge rõhk kopsuvereringes hakkab mõjutama südame paremat vatsakest ja venoosse vere voolu jäsemetest südamesse. Kui rõhk paremas vatsakeses on kõrge tekivad jäsemetes tursed, sest venoosne veri ei suuda vastu kõrgemat rõhku voolata.</i>
<b>Ortopnoe e raske hingamispuudulikkus, mis väljendub lamavas asendis (öösiiti)</b>	
<b>Perifeersed tursed (jäsemetes)</b>	
<b>Koormuse talumatus</b>	<i>Koormustaluvuse langus on tingitud südame pumbafunktsiooni halvenemisest ja organismi ebapiisavast verega varustamisest.</i>
<b>Väsimus</b>	
<b>Rütmihäired (südame puperdamine, kloppimine, löökide vahele jätmine, liiga aeglane või liiga kiire rütm)</b>	<i>Rütmihäired on tingitud kahjustunud südamelihasest ning võivad põhjustada trombide teket, mis südamest edasi liikumisel võivad ummistada ajuveresooni ja põhjustada insulti. Rütmihäired võivad põhjustada ka <b>südame äkksurma</b>.</i>

## Pärandumine

DKM on enamasti autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 2), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes *TTN* või muude haigust põhjustavate geenide alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline, mis tähendab, et kumbki vanematest muutust ei kanna. Teistel juhtudel üks vanematest kannab samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab dilateeruva kardiomüopaatia oma järglasele 50% tõenäosusega.



**Joonis 2.** Autosoom-dominante pärandumine. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022

## Ravi ja käsitlus

Dilateeruva kardiomüopaatia käsitlus keskendub südamepuudulikkuse süvenemise takistamisele, rütmihäirete kontrollimisele ja äkksurma ennetamisele. Patogeenset e haigust põhjustavat või tõenäoliselt patogeenset geenimuutust kandev isik peab olema kardioloogi jälgimisel, kes teatud aja tagant viib läbi põhjalikud südameuuringud. Ka asümptomaatilisel isikul on soovituslik olla teatud vanusest kardioloogi jälgimisel. Samuti on oluline geneetiku konsultatsioon, et hinnata DKM esinemist ka pereliikmetel ja vajadusel võimaldada veel välja kujunemata sümptomitega pereliikmetele varast sekkumist. Kuigi geenimutatsioon ei ole likvideeritav saab südamekahjustuse süvenemist takistada ka

tervisliku eluviisiga. See hõlmab normaalse kehakaalus püsimist, soola ja vedeliku liigtarbimise vältimist, vererõhu kontrolli all hoidmist ja alkoholi mõõdukat tarvitamist. Kehaline aktiivsus võiks soovituslikult olla mõõduka intensiivsusega, eelistatult aeroobne ja kontrollitavas keskkonnas. Sümptomaatilise südamepuudulikkuse raviks on olemas mitmed erinevad medikamentoossed ravivõimalused, mis parandavad südamelihase funktsiooni, aeglustavad südamepuudulikkuse progressiooni ja vähendavad turseid. Rütmihäirete korral võib vaja olla rütmikontrolli vastavate seadmetega (implanteeritav kardioverter-defibrillaator). Medikamentoosse ja muude ravivõimaluste näidustust, sobivust ja efektiivsust hindab kardioloog.

### **Kasulikud allikad**

British Heart Foundation – lisainformatsioon DKM kohta ja selgitav video.

<https://www.bhf.org.uk/information-support/conditions/cardiomyopathy/dilated-cardiomyopathy>

### **Kasutatud allikad**

Südamepuudulikkus. 2019. Eesti Arst 2019;98(Lisa 1):1–100

Taylor MR, Carniel E, Mestroni L. Cardiomyopathy, familial dilated. Orphanet J Rare Dis. 2006 Jul 13;1:27. doi: 10.1186/1750-1172-1-27. PMID: 16839424; PMCID: PMC1559590.

Hershberger RE, Jordan E. Dilated Cardiomyopathy Overview. 2007 Jul 27 [Updated 2022 Apr 7]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1309/>

Pr Philippe CHARRON. Familial isolated dilated cardiomyopathy. [Updated 2020 Sept]. In: Orphanet