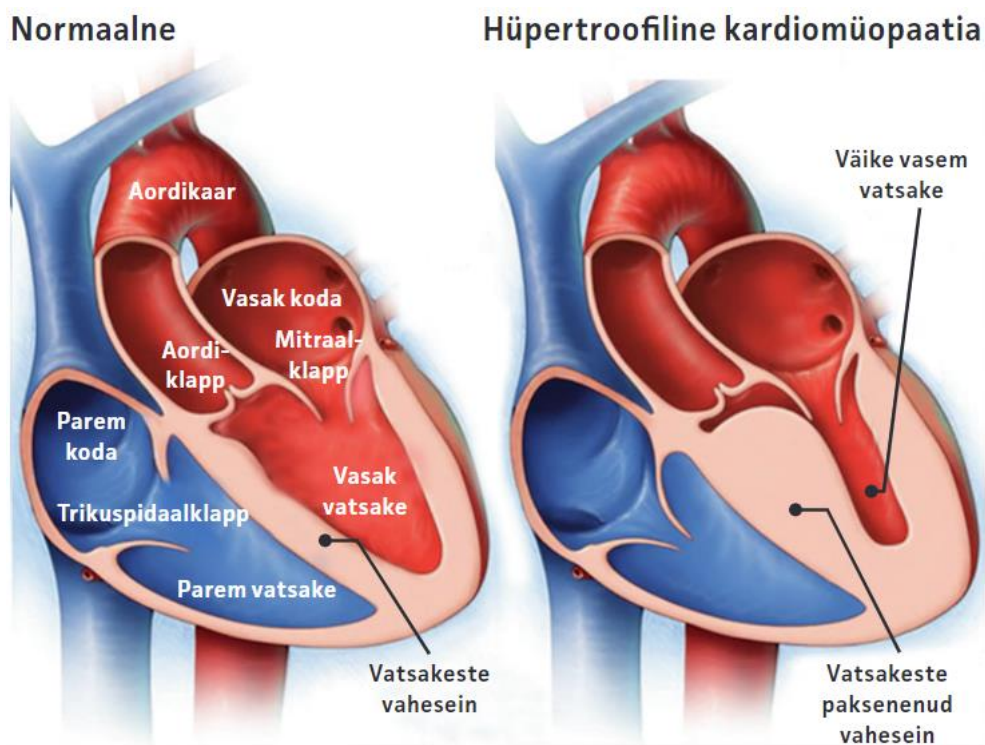


PEREKONDLIK HÜPERTROOFILINE KARDIOMÜOPAATIA

OMIM #192600

Sissejuhatus

Hüpertroofiline kardiomüopaatia (HK) on südamelihast e müokardi haarav haigus, mida iseloomustab südame töövõime langus. Südame hüpertroofia kujutab endast vasaku vatsakese paksenemist, mis tekib südame lihaskude suurenemise tagajärjel. Üldjuhul toimub paksenemine just vaheseina arvelt (joonis 1). Kardiomüopaatia on laiemas tähenduses südamepuudulikkuse vorm, mis on tekkinud südamelihase enda probleemide tagajärjel. Hüpertroofilise kardiomüopaatia põhjuseid on mitmeid. Perekondlik HK on kujunenud teatud geenimutatsioonide tagajärjel ja võib esineda mitmel liikmel ühes perekonnas.



Joonis 1. Normaalne südamelihast vs hüpertroofiline kardiomüopaatia. Piskoppel, 2022. EA

Tekkepõhjused

Hüpertroofiline kardiomüopaatia võib olla omandatud või kaasündinud. Omandatud vorm võib olla patoloogiline, nt pikaaegse kõrgvererõhutõve või aordistenoosi tagajärjel tekkinud, või füsioloogiline, mis on omane ohtralt treenivatele tippportlastele. Kaasündinud vorm tähendab, et südame kahjustus on tekkinud südamelihases olevast patoloogiast, näiteks geenimutatsioonist. HK-d põhjustavad mitmed erinevad geenid, millest sagedasemad on *MYH7*, *MYBPC3*, *TNNT2* ja *TNNI3* geenid.

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.

Eespool nimetatud geenid kodeerivad valke, mis on olulised struktuurides, mis vastutavad südamelihase kontraktsiooni e kokkutõmbe eest. Adekvaatne kontraktsioon on vajalik, et pumbata verd vereringesse ja varustada kudesid toitainete ja hapnikuga. Geenide *MYH7*, *MYBPC3*, *TNNT2* või *TNNI3* mutatsiooni korral toodetakse vigane südamelihase kontraktsiooni mõjutav valk, mis mõjutab ka teisi lihase molekulaarseid mehhanisme ning mille tagajärjel kujuneb südamelihase hüpertroofia e patoloogiline suurenemine.

Esinemissagedus

Hüpertroofilise kardiomiopaatia esinemissagedus on ülemaailmselt hinnanguliselt 1 juhtum 200 elussünni kohta. Sellest umbes poole moodustab perekondlik vorm.

Kliiniline pilt

Hüpertroofilise kardiomiopaatia kliiniline pilt on varieeruv ning võib erineda isegi samas perekonnas. HK võib olla kaua asümptomaatiline või väga vähe väljendunud sümptomitega, kuid südamekahjustus võib olla juba tekkinud. Esimeseks kliiniliseks avalduseks võib olla ka äkksurm, seetõttu on hüpertroofiline kardiomiopaatia tuntud ka kui sportlaste äkksurma põhjus. Pääaegu pooled HK põhjustatud surmajuhtumitest tekivad teatud tüüpi füüsilise tegevuse ajal või vahetult pärast seda. Teised peamised sümptomid ja nende tekkepõhjus on lahti seletatud allolevas tabelis.

Tabel 1. Hüpertroofilisele kardiomiopaatiale iseloomulikud kaebused.

Hingeldus	<i>Nimetatud sümptomid tulenevad südame löögastushäirest. Selle tagajärjel tõuseb rõhk vasakus vatsakeses, mis omakorda tõstab rõhku kopsuvereringes, mis põhjustab 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>
Koormuse talumatus	
Ortopnoe e raske hingamispuudulikkus, mis väljendub lamavas asendis (öösiti)	
Perifeersed tursed (jäsemetes)	
Valu rinnus	<i>Valu rinnus tekib, kui südame verega varustatus ja nõudlus ei ühti. Paksenenud südamelihase vajab koormusel rohkem hapniku- ja toitaineterikast verd, samas surub paksenenud vatsakeste vaheline sein südant varustavad veresooned kokku ja piisavalt verd ei jõua südamelihasesse.</i>

Rütmihäired (südame puperdamine, kloppimine/ löökide vahele jätmine)

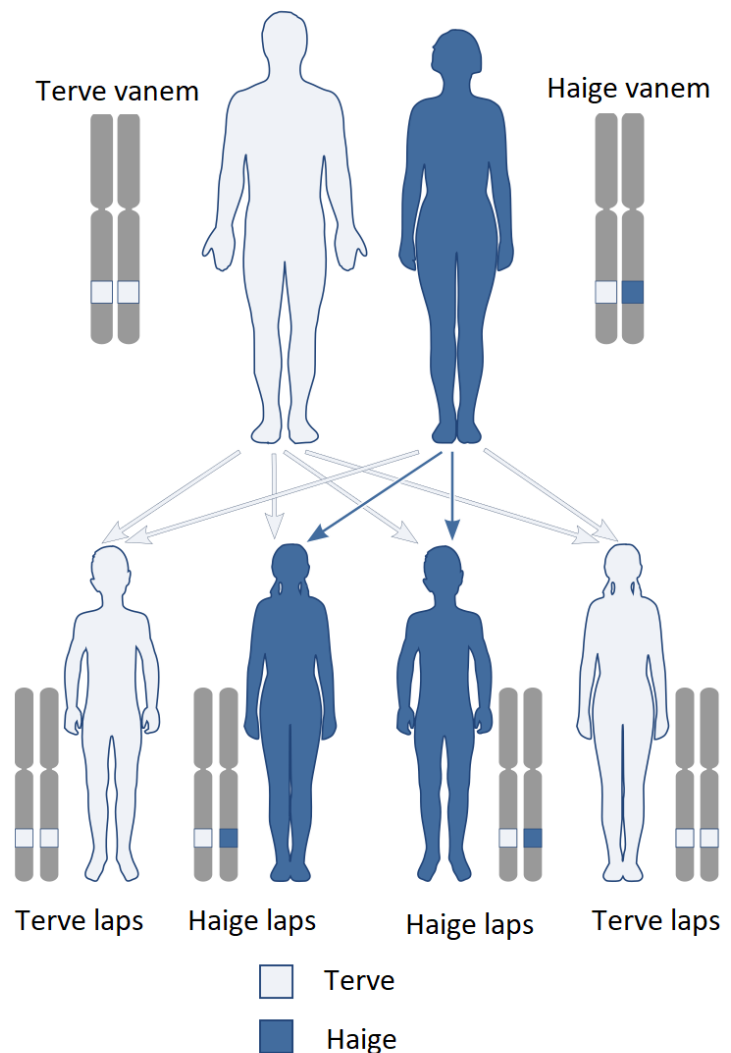
Minestus

HK-le on iseloomulik liiga kiire südame rütm ja lisalöökide teke. **Rütmihäired võivad olla eluohtlikud ja põhjustada äkksurma.** Samuti võivad rütmihäired põhjustada trombide teket, mis südamest edasi liikumisel võivad ummistada ajuveresooni ja põhjustada insulti. Minestus tekib, kui südamest väljub vähem verd kui peaks, nt rütmihäirete või väljavoolutrakti takistuse tagajärjel. Sellisel juhul saab ka aju vähem verd ja tekib minestus.

Pärandumine

Perekondlik hüpertroofiline kardiomüopaatia on autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 2), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes *MYH7*, *MYBPC3*, *TNNT2* ja *TNNI3* või teiste 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 HK oma järglasele 50% tõenäosusega.

Autosoom-dominantne



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

Ravi ja käsitus

Hüpertroofilise kardiomüopaatiaga patsient peab olema kardioloogi jälgimisel, kes viib teatud aja tagant läbi põhjalikud südameuuringud. Samuti on oluline geneetiku konsultatsioon, et hinnata HK esinemist ka pereliikmetel ja vajadusel võimaldada veel välja kujunemata sümptomitega pereliikmetele varast sekkumist ja äkksurma ennetust. Ka asümptomaatilistel HK-ga isikutel on soovituslik olla kardioloogi jälgimisel.

Ilma sümptomiteta patsient medikamentooset ravi ei vaja. Oluline on vältida kõrge intensiivusega spordialasid, et ennetada äkksurma teket. Lubatud on madala intensiivsusega kehaline aktiivsus nagu näiteks golf, jooga ja bowling.

Sümptomaatilise patsiendi käsitus keskendub sümptomite leevendamisele medikamentoosse raviga. Erinevad ravimid aitavad südamelihasele lõõgastuda, paremini kokku tõmbuda ja vähendada turseid. Rütmihäirete korral võib lisaks medikamentoossele ravile olla näidustatud elektriline kardioversioon e rütmihäire likvideerimine spetsiaalse aparadi ja elektrilaengu abil. Teatud rütmihäire korral võib vaja minna verevedeldajaid tromboosi tekke ennetamiseks. Ravimi näidustust, sobivust ja efektiivsust hindab kardioloog.

Lisaks on loodud haiguse patogeneesi mõjutav ravim, mille toimeaine on mavacamten. Ravim blokeerib südamelihase teatud valgu (müosiini) aktiivsust ja mõjutab seeläbi südamelihase kokkutõmmet ja lõõgastumist. Ravim on läbinud III faasi kliinilised uuringud ning on hetkel Euroopas müügiloo saamise staadiumis.

Prognosis

HK prognoos on varieeruv. Osad hüpertroofilise kardiomüopaatiaga isikud on asümptomaatilised ja nende eluiga on normaalne. Teised on sümptomaatilised ja kaebused võivad süveneda kas aeglaselt või kiiresti. Mõnel juhul võib haigusseisund areneda dilateerunud e laienenud kardiomüopatiaks.

Oluline on teada ja meeles pidada, et hüpertroofilise kardiomüopaatiaga inimestel on suurem äkksurma risk kui inimestel, kellel seda haigust ei esine. Äkksurm võib tekkida ka noores eas ja HK on tuntud ka kui sportlaste äkksurma haigus.

Kasutatud kirjandus:

Piskoppel, P., Palm, K. 2022. Hüpertroofiline kardiomüopaatia. Eesti Arst 2022; 101(9):495–500

Marian AJ, Braunwald E. Hypertrophic Cardiomyopathy: Genetics, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Therapy. Circ Res. 2017 Sep 15;121(7):749-770. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.311059. PMID: 28912181; PMCID: PMC5654557.

MedlinePlus [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US); [updated 2023 Jan 18].

Familial hypertrophic cardiomyopathy; [updated 2023 Jan 18; cited 2023 May 15]. Available from:

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/familial-hypertrophic-cardiomyopathy/>