

Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια: ἀνασκόπηση καὶ τὰ νεότερα δεδομένα

Χρήστος Ε. Καίρης
Καρδιολόγος, Δράμα

Θεόδωρος Δ. Καραμήτσος
Ἐπ. Καθηγητὴς Καρδιολογίας, Α΄ Πανεπιστημιακὴ Καρδιολογικὴ Κλινικὴ, Νοσοκομεῖο ΑΧΕΠΑ

Γεώργιος Α. Μακαβός
Καρδιολόγος, Ἀκαδημαϊκὸς Ὑπότροφος, Β΄ Πανεπιστημιακὴ Καρδιολογικὴ Κλινικὴ, Γ.Ν.Α. «Ἄττικόν»

Βασίλειος Μ. Σαχπεκίδης
Καρδιολόγος, Ἐπιμελητὴς Α΄, Β΄ Καρδιολογικὴ Κλινικὴ, Γ.Ν.Θ. «Παπαγεωργίου»

Κωνσταντῖνος Π. Λέτσας
Καρδιολόγος, Ἐπιμελητὴς Α΄, Ἐργαστήριο Ἠλεκτροφυσιολογίας, Β΄ Καρδιολογικὴ Κλινικὴ, Γ.Ν.Α. «Εὐαγγελισμὸς»

Χρήστος Β. Χατζηελευθερίου
Καρδιολόγος, Διευθυντὴς ΕΣΥ, Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Ν. Δράμας

Ὡς ὑπερτροφικὴ μυοκαρδιοπάθεια (HCM) ὀρίζεται ἡ ὑπερτροφία τῶν τοιχωμάτων τῆς ἀριστερῆς κοιλίας ἄνω τῶν 15 mm, ποὺ δὲν μπορεῖ νὰ ἀποδοθεῖ σὲ παθολογικὲς καταστάσεις ὑπερφόρτισης (π.χ. ὑπέρταση ἢ φόρτιση πίεσης λόγω στένωσης τῆς ἀορτικῆς βαλβίδας). Ἡ ὑπερτροφία εἶναι συνήθως ἀσύμμετρη μὲ λόγος πάχους μεσοκοιλιακοῦ διαφράγματος (ΜΚΔ) πρὸς ὀπίσθιο τοίχωμα ἄνω 1,3.

Ἡ ἀσύμμετρη ὑπερτροφία τοῦ ΜΚΔ εἶναι συνηθισμένο εὔρημα στὴν HCM, ἀλλὰ ὄχι εἰδικό, καθὼς μπορεῖ νὰ παρατηρηθεῖ καὶ σὲ ὑπερτασικὴ καρδιοπάθεια ὅπως καὶ σὲ ἔμφραγμα κατώτερου-πλάγιου τοιχώματος.

Στὸ 60% τῶν περιπτώσεων τῶν ἐνηλίκων μὲ HCM, ἡ νόσος ὀφείλεται σὲ μεταλλάξεις στὰ γονίδια τῶν πρωτεϊνῶν τοῦ σαρκομερίου καὶ κληρονομεῖται μὲ τὸν αὐτοσωματικὸ κυρίαρχο τύπο. Στὸ 5-10% τῶν ἀσθενῶν ὑπάρχουν ἄλλες γενετικὲς διαταραχές, συμπεριλαμβανομένων τῶν μεταβολικῶν (νόσος Danon, νόσος Anderson - Fabry, νόσος ATPKinase - PRKAG2) καὶ νευρομυϊκῶν

νοσημάτων (ἀταξία Friedreich). Στὸ 25-30% τῶν περιπτώσεων ἡ νόσος εἶναι ἀγνώστου αἰτιολογίας (σποραδικὰ περιστατικά). Ἰδιαίτερη περίπτωση ἀποτελεῖ ἡ ἀμυλοείδωση, ποὺ προσομοιάζει μὲ τὶς γενετικὲς διαταραχές, ἀλλὰ στὴν πλειονότητα τῶν περιπτώσεων δὲν ὑπάρχει γενετικὸ ὑπόβαθρο.

Οἱ συνηθέστερες μεταλλάξεις ἀφοροῦν στὶς βαρεῖες ἀλύσους τῆς β-μυοσίνης (MYH7) καὶ στὴν πρωτεΐνη C, ποὺ συνδέεται μὲ τὴν μυοσίνη (MYBPC3). (Πίνακας 1)

Ἡ κλινικὴ εἰκόνα τῶν ἀσθενῶν περιλαμβάνει τὴ δύσπνοια, τὴ συγκοπὴ, τὸ αἶσθημα παλμῶν, τὸ προκάρδιο ἄλγος καθὼς καὶ τὸν αἰφνίδιο καρδιακὸ θάνατο. Ἀπὸ τὴν κλινικὴ ἐξέταση χαρακτηριστικὸ εἶναι τὸ συστολικὸ φύσημα crescendo-decrescendo ἐπὶ ἀπόφραξης, ποὺ ἀκούγεται μεταξὺ κορυφῆς-ἀριστεροῦ στερνικοῦ χεῖλους καὶ δὲν ἀντανακλᾷ στὸν τράχηλο.

Τὸ ΗΚΓγράφημα εἶναι ἓνα πολύτιμο διαγνωστικὸ ἐργαλεῖο στὴ διάγνωση τῆς μυοκαρδιοπάθειας,

Πίνακας 1

ΕΙΔΟΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ	ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ
Βαρείς άλυστοι β-μυοσίνης (ΜΥΗ7)	Πρώιμη έναρξη νόσου και έκτεταμένη ύπερτροφία
Πρωτεΐνη C συνδεδεόμενη με μυοσίνη (ΜΥΒΡC3)	Άτελης διεισδυτικότητα και ὄψιμη έναρξη τῆς νόσου
Καρδιακή τροπονίνη T (TNNT2)	Περιορισμένη ύπερτροφία
Μετάλλαξη PRKAG2	-Κολποκοιλιακό αποκλεισμό -κολπική μαρμαρυγή -σύνδρομο προδιέγερσης -γενεσιουργό αίτιο κοιλιακής ταχυκαρδίας
Μετάλλαξη LAMP2	Νόσος Danon -Ταχέως ἐξελισσόμενη καρδιακή ἀνεπάρκεια -σκελετική μυοπάθεια -νευρολογική σημειολογία -μαθησιακές διαταραχές -μελαγχρωστική ἀμφιβληστροειδοπάθεια
Έλλειψη ἐνζύμου α-γαλακτοσιδάση	Νόσος Anderson-Fabry -καταρράκτη -θολερότητα κερατοειδοῦς -νευροπαθητικό πόνο, ιδίως ἄκρας χειρὸς καὶ ποδός -διαταραχὲς αἰσθητικότητας +παραισθησία -μειωμένη ἐφίδρωση -κώφωση (νευροαισθητηριακή) -ἀγγειοκεράτωμα (δερματικό ἐξάνθημα με βλατίδες) -νεφρική ἀνεπάρκεια -ἰσχαμικό ἀγγειακό ἐγκεφαλικό ἐπείσodio

καθὼς θέτει τὴν ὑπόνοια καὶ καθοδηγεῖ σὲ περαιτέρω ἔλεγχο, συνηθέστερα με ἠχοκαρδιογράφημα.

Συνιστᾶται νὰ συνδυάζεται με 24ωρη καταγραφή (Holter ρυθμοῦ), προκειμένου νὰ ἀποκλειστεί μὴ ἐμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία. Ἀναλυτικότερα:

1. Γιγάντια ἀρνητικά κύματα T στὶς κατώτερες ἀπαγωγές ἢ στὶς προκάρδιες ἀπαγωγές ὑποδηλώνουν ὑπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια κορυφῆς. (Εἰκόνα 1)

2. Κύμα qS με συνοδὸ ἀνάσπαση τοῦ διαστήματος STV1-V4, σὲ ἀσθενῆ ποὺ δὲν ἔχει ὑποστει πρόσθιο ἔμφραγμα, ὑποδηλώνει HCM με ἀπόφραξη στὴ μεσότητα τῆς ἀριστερῆς κοιλίας καὶ ἀνεύρυσμα κορυφῆς. (Εἰκόνα 2)

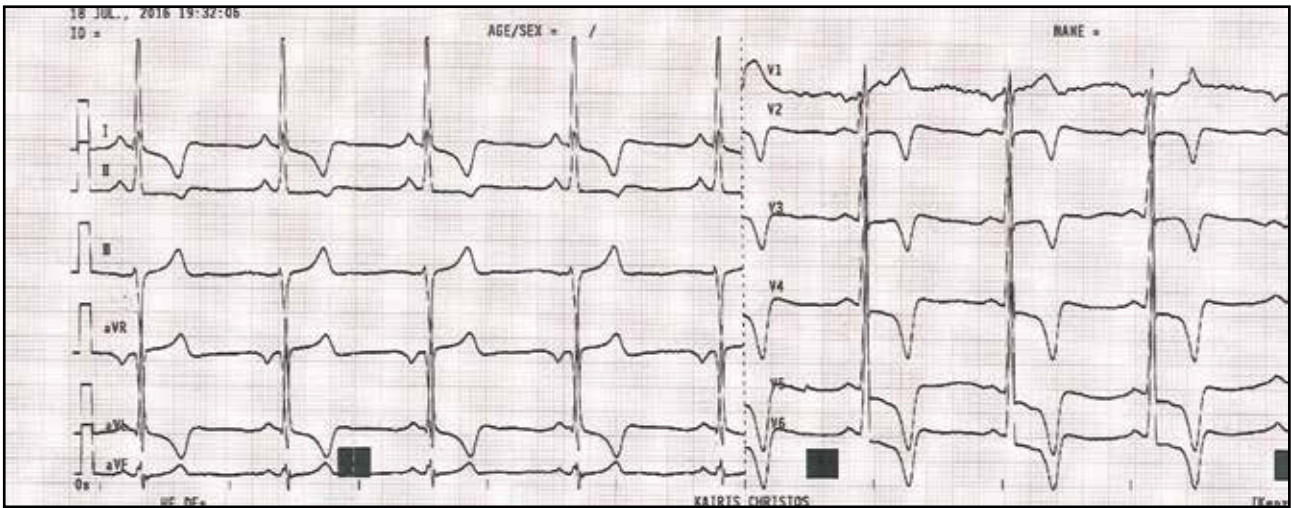
3. Κολποκοιλιακὸς ἀποκλεισμὸς παρατηρεῖται σὲ νόσο Anderson - Fabry, ἀμυλοείδωση καὶ μεταλλάξεις PRKAG2.

4. Παθολογικὰ ἐπάσματα Q στὶς κατώτερο-πλάγιες ἀπαγωγές με διάρκεια ἄνω τῶν 40msec καὶ βάθος ἄνω τῶν 3 mm, σὲ συνδυασμὸ με θετικά ἐπάσματα T, συνδυάζονται με ἀσύμμετρη ὑπερτροφία τοιχωμάτων.

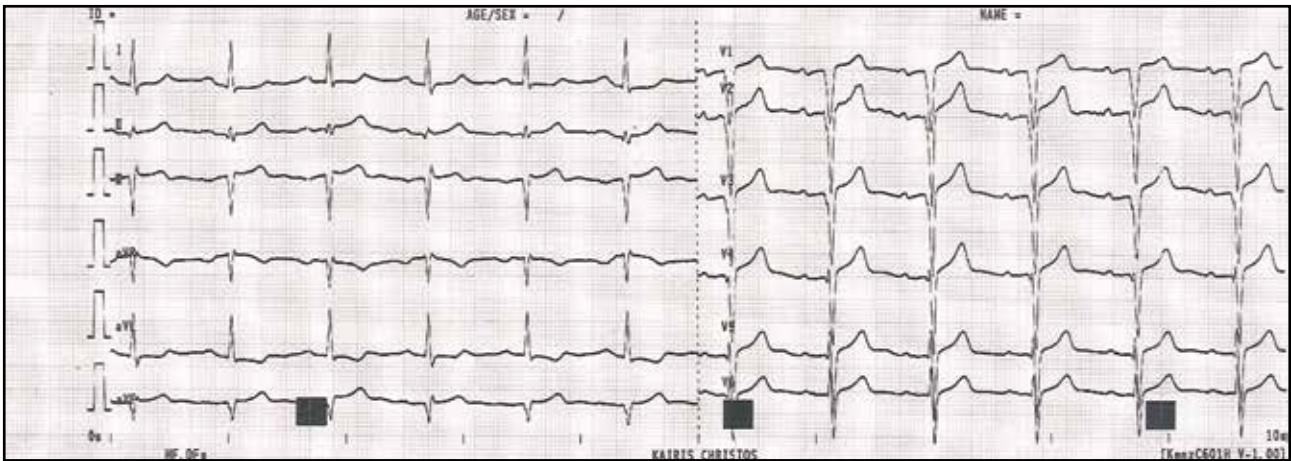
5. Χαμηλὰ δυναμικὰ στὰ ἐπάσματα QRS ἐπὶ ἀπουσίας παχυσαρκίας, πνευμονοπάθειας καὶ περικαρδιακῆς συλλογῆς συσχετίζονται με ἀμυλοείδωση.

6. Σύνδρομο προδιέγερσης καταγράφεται σὲ νόσο Danon καὶ στὴ μετάλλαξη PRKAG2. Βραχὺ διάστημα PR χωρὶς προδιέγερση περιγράφεται στὴ νόσο Anderson - Fabry.

Σὲ ὀρισμένους ἀσθενεῖς ἐνδέχεται τὸ ΗΚΓράφημα νὰ εἶναι παθολογικό, ἐνῶ τὰ εὐρήματα στὸ ἠχοκαρδιογράφημα εἶναι φυσιολογικά. Πρακτικὰ αὐτὸ σημαίνει ὅτι ὁ ἀσθενὴς φέρει τὴν ὑπεύθυνη μετάλλαξη (παθολογικὸς γονότυπος), ἀλλὰ δὲν ἔχει ἐκδηλωθεῖ κλινικὰ ἢ νόσος (φυσιολογι-



Εικόνα 1. ΗΚΓράφημα υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας κορυφής.



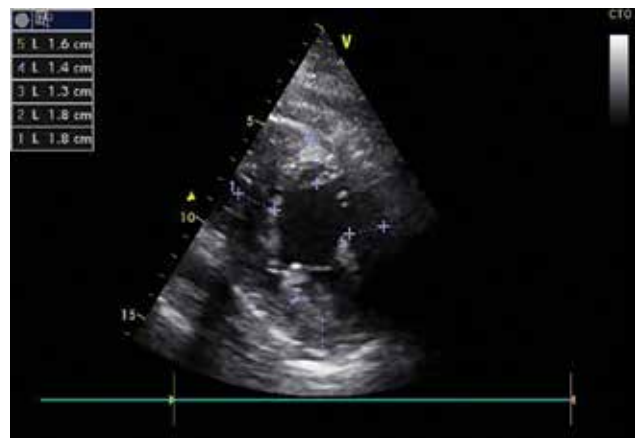
Εικόνα 2. ΗΚΓράφημα υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας με απόφραξη στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας και ανεύρυσμα κορυφής.

κός φαινότυπος) και θα πρέπει να βρίσκεται υπό τακτική παρακολούθηση.

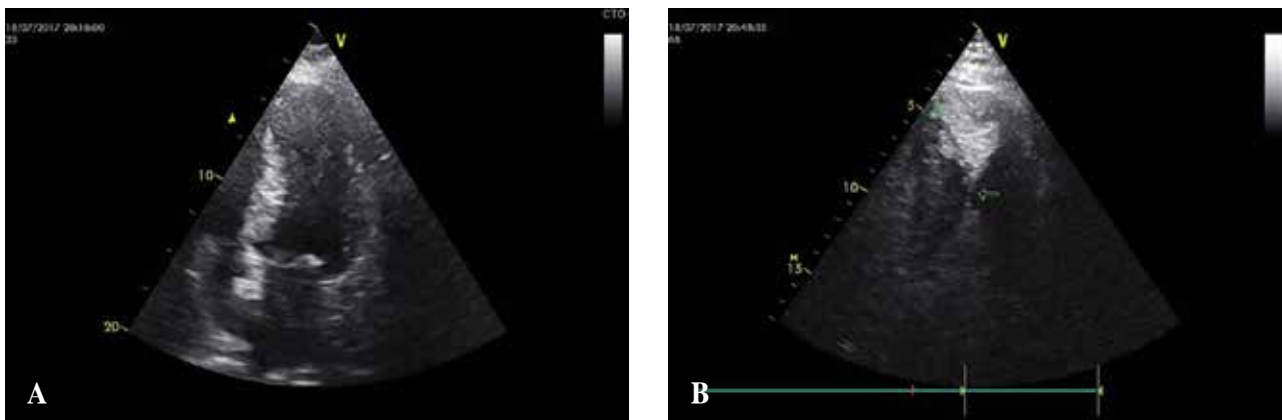
Η Ήχοκαρδιολογία αποτελεί τον άκρογωνιαίο λίθο στη διάγνωση της HCM, φτάνει να γίνεται σωστά. Ο Κλινικός Καρδιολόγος θα πρέπει να έχει υπ' όψιν:

α) Μετρούμε το πάχος όλων των τοιχωμάτων από τη βάση έως την κορυφή. Συνηθέστερα προσβάλλεται το μεσοκοιλιακό διάφραγμα, ωστόσο μπορεί η νόσος να έντοπιζεται στην κορυφή ή στο πλάγιο τοίχωμα, στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας ή στο κατώτερο τοίχωμα.

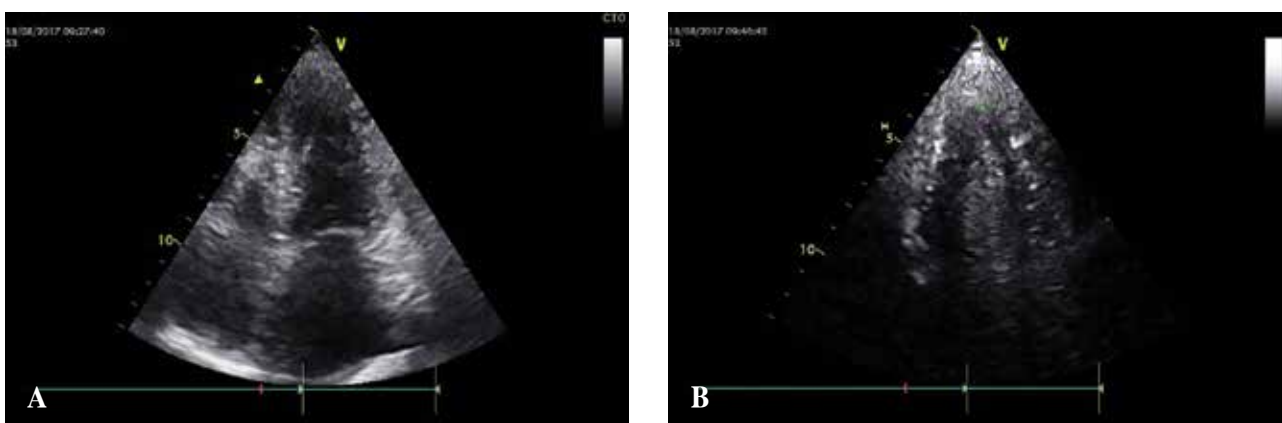
β) Οι μετρήσεις γίνονται άριστερά παραστερνικά, στον βραχύ άξονα καλό είναι να αποφεύγου-



Εικόνα 3. Μετρήσεις του πάχους των τοιχωμάτων άριστερά, παραστερνικά στον βραχύ άξονα.



Εικόνα 4. *A:* εικόνα χωρίς contrast, *B:* εικόνα με contrast - τὸ ὀριζόντιο βέλος δείχνει τὴν ἀπόφραξη στὴ μεσότητᾱ τῆς ἀριστερῆς κοιλίας, ἐνῶ τὸ κατακόρυφο βέλος ἀντιστοιχεῖ στὸ ἀνεύρυσμα τῆς κορυφῆς.



Εικόνα 5. *A:* εικόνα χωρίς contrast, *B:* εικόνα με contrast - ὑπερτροφικὴ μυοκαρδιοπάθεια κορυφῆς.

με τὶς μετρήσεις στὶς κορυφαῖες λήψεις, λόγω ὑπερεκτίμησης τοῦ πάχους τῶν τοιχωμάτων. (Εικόνα3)

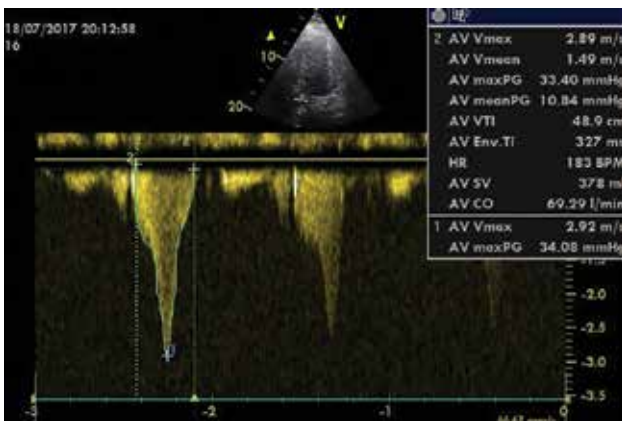
γ) Ἄν ἓνα τοίχωμα δὲν ἀπεικονίζεται ἐπαρκῶς, τότε συνιστᾶται ἡ χρῆση ἠχοσκιεροῦ παράγοντα ἀντίθεσης (contrast) - χορηγεῖται ἐνδοφλεβίως ἀπὸ περιφερικὴ φλέβα (Εικόνες 4,5).

Ἐπενθυμίζεται ὅτι τὸ contrast, σὲ ἀντίθεση μὲ τὰ ἰωδιοῦχα σκιαγραφικὰ τῆς στεφανιογραφίας, σπάνια προκαλεῖ ἀλλεργίες καὶ δὲν ἐπιβαρύνει τὴ νεφρική λειτουργία.

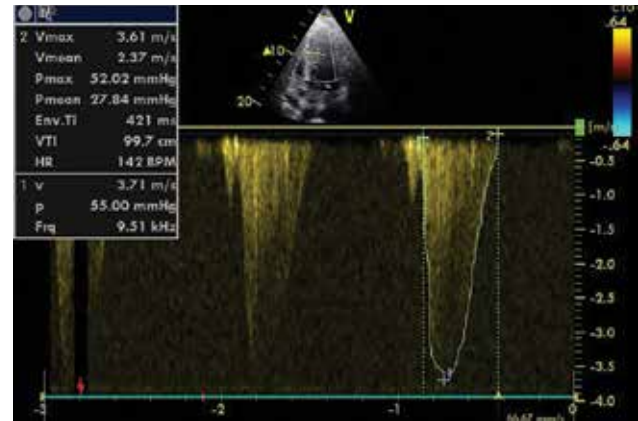
δ) Περίπου τὸ ἓνα τρίτο τῶν ἀσθενῶν μὲ HCM ἐμφανίζει ἀπόφραξη στὸ χῶρο ἐξόδου τῆς ἀριστερῆς κοιλίας (LVOT), λόγω συστολικῆς κίνησης τῆς πρόσθιας γλωχίνας τῆς μιτροειδοῦς βαλβίδας (SAM), ἐνῶ ἀκόμη ἓνα τρίτο ἐμφανίζει ἀπόφραξη, μὲ χειρισμοὺς ποὺ μεταβάλλουν τὸ προφόρτιο-μεταφόρτιο, καθὼς καὶ τὴ συσταλι-

κότητα τῆς ἀριστερῆς κοιλίας. Στὴν καθημερινὴ κλινικὴ πράξη ἐφαρμόζεται ὁ χειρισμὸς Valsalva, δηλ. ἡ ἐκπνοὴ μὲ κλειστὴ τὴ γλωττίδα.

Ἀπόφραξη ὑφίσταται, ὅταν ἡ μέγιστη κλίση πίεσης LVOT ὑπερβαίνει τὰ 30 mmHg (Εικόνες 6,7). Ἐπομένως οἱ μετρήσεις ἠρεμίας θὰ πρέπει νὰ συνοδεύονται ἀπὸ δυναμικὲς μετρήσεις, τόσο δοκιμασία Valsalva ὅσο καὶ ἠχοκαρδιογραφία κοπώσεως (exercise echo). Ἰδιαίτερη προσοχὴ δίδεται στὸ γεγονός ὅτι κλίση πίεσης ἐντὸς τῆς ἀριστερῆς κοιλίας δὲν σημαίνει κατ' ἀνάγκη SAM (Πίνακας 2). Συνηθέστερα SAM συνοδεύεται ἀπὸ ἀνεπάρκεια μιτροειδοῦς μὲ ἔκκεντρο κατεύθυνση τοῦ πίδακα παλινδρόμησης. Κεντρικὸ jet ἀνεπάρκειας συνήθως σχετίζεται μὲ ἐνδογενῆ διαταραχὴ τῆς μιτροειδοῦς βαλβίδας, ὅποτε καλὸ εἶναι ὁ ἀσθενὴς νὰ ὑποβληθεῖ σὲ διοισοφάγειο ὑπερηχο-



Εικόνα 6. Κλίση πίεσης εντός της άριστερης κοιλίας σε ήρεμία, χαρακτηριστικό σήμα dagger shaped.



Εικόνα 7. Κλίση πίεσης εντός της άριστερης κοιλίας με δοκιμασία VALSAVA- ίδιος ασθενής της Εικόνας 6, παρατηρείται σαφής αύξηση από τα 33mmHg στα 52mmHg.

Πίνακας 2

Αίτια κλίσης πίεσης εντός της άριστερης κοιλίας

- συστολική κίνηση πρόσθιας γλωχίνιας μιτροειδούς βαλβίδας με απόφραξη στο χώρο εξόδου (SAM)
- ύποαρτικές μεμβράνες
- άνωμαλίες των γλωχίνων της μιτροειδούς βαλβίδας
- απόφραξη στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας

Πίνακας 3

Διαστολική δυσλειτουργία σε ασθενή με HCM

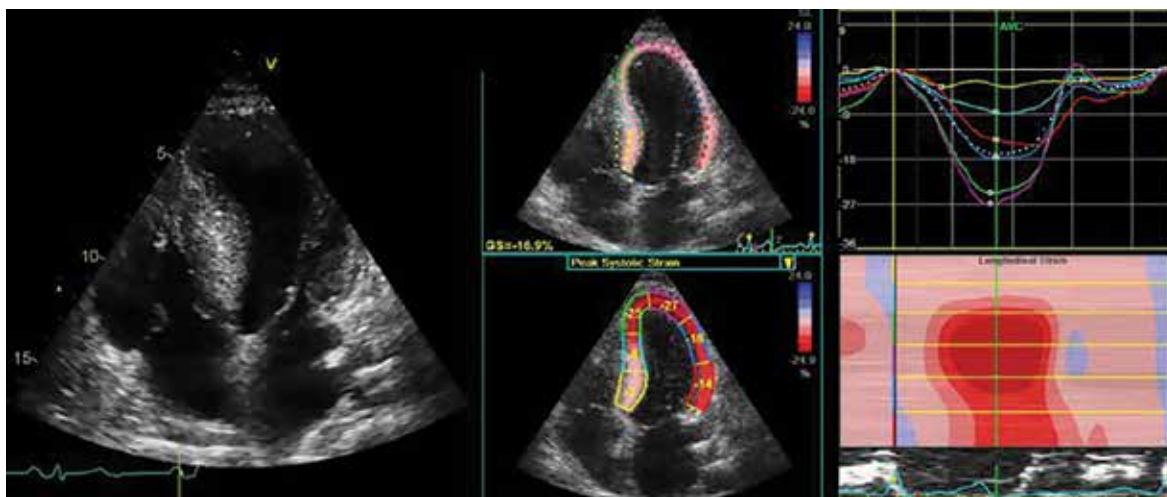
- E/e > 10
- LAV index > 34ml/m² (μέγεθος άριστερου κόλπου διορθωμένο ως προς BSA)
- A_r-A > 30 msec, A_r=κύμα Α πνευμονικών φλεβών, A=κύμα Α διαμιτροειδικής ροής
- Συστολική πίεση πνευμονικής αρτηρίας άνω των 35mmHg (sPAP=4V² max , V=μέγιστη ταχύτητα τριγλώχινιας βαλβίδας)

γράφημα καρδιάς για περαιτέρω εκτίμηση του μηχανισμού ανεπάρκειας.

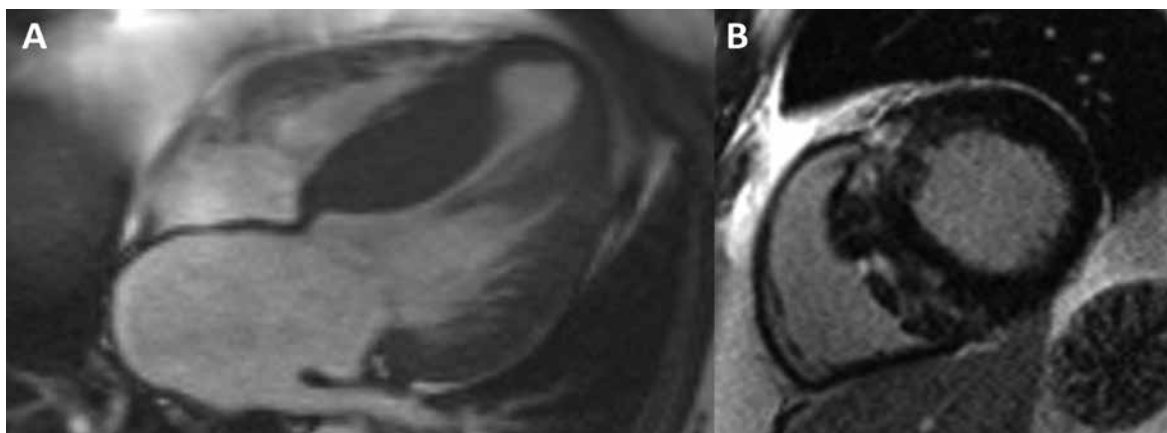
Όταν η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια αποφρακτικού τύπου (HOCM) συνδυάζεται με στένωση της άορτικής βαλβίδας, η εκτίμηση της βαρύτητας της βαλβιδοπάθειας με το Doppler είναι δύσκολη. Σε αυτήν την περίπτωση συνιστάται η πλανιμέτρηση του στομίου της άορτικής βαλβίδας με διοισοφάγειο υπερηχογράφημα ή μαγνητική τομογραφία.

ε) στη διάγνωση της νόσου συμβάλλει η εκτί-

μηση του μεγέθους της άριστερης κοιλίας, η οποία είναι μικρή, καθώς και του άριστερου κόλπου που είναι διατεταμένος λόγω υπερφόρτισης πίεσης και όγκου (λόγω συνυπάρχουσας ανεπάρκειας μιτροειδούς βαλβίδας). Επίσης οι ασθενείς με HCM συνήθως έχουν επηρεασμένη διαστολική λειτουργία (Πίνακας 3). Το περιοριστικό προτυπο διαστολικής δυσλειτουργίας, δηλ. E/A > 2 και E dec time < 150msec σχετίζεται με δυσμενή πρόγνωση. Ός προς τη συστολική λειτουργία, το κλάσμα εξώθησης (EF) συνήθως είναι διατηρημένο,



Εικόνα 8. Ασύμμετρη υπερτροφία μεσοκοιλιακού διαφράγματος, φαίνεται χαρακτηριστικά το παθολογικό συνολικό επίμηκες strain GLS -17%, καθώς και οι επιμέρους τιμές στο μέσο και βασικό MKΔ.



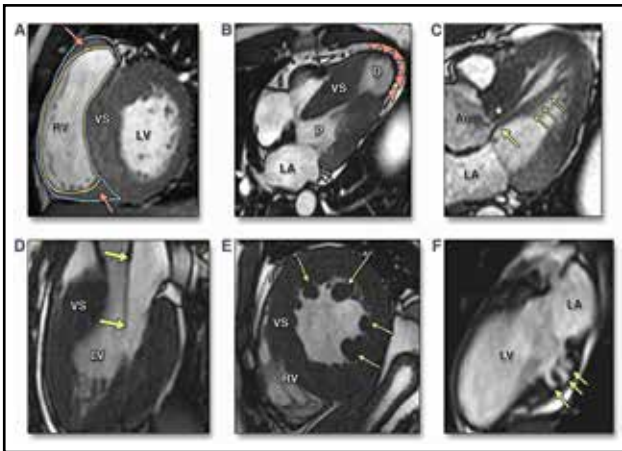
Εικόνα 9. Α. Εικόνα 4-κοιλοτήτων (τελοδιαστολικό frame SSFP cine ακολουθίας), όπου διακρίνεται η ασύμμετρη υπερτροφία του μεσοκοιλιακού διαφράγματος.

Β. Εικόνα στον βραχύν άξονα μετά τη χορήγηση γαδολινίου (τεχνική late gadolinium enhancement), όπου αποκαλύπτεται η ύπαρξη διάχυτης 'patchy' ίνωσης στο υπερτροφικό μεσοκοιλιακό (περιοχές με λευκό χρώμα, ενώ το φυσιολογικό μυοκάρδιο απεικονίζεται μαύρο).

άλλα ο όγκος παλμού (SV) είναι μειωμένος λόγω μικρού μεγέθους της κοιλότητας (όγκος παλμού =τελοδιαστολικός όγκος αριστερής κοιλίας-τελο-συστολικός όγκος).

Ωστόσο, σε καταστάσεις υπερτροφίας, το EF δεν είναι αξιόπιστος δείκτης λειτουργικότητας, έπειδη η άκτινική παραμόρφωση (radial strain) είναι αυξημένη και κατά συνέπεια αυξάνει το EF. Πολύτιμες πληροφορίες προσφέρει η μελέτη της καρδιακής μηχανικής. Στα πρώιμα στάδια της νόσου μειώνεται η επίμηκες παραμόρφωση (GLS), η οποία υπολογίζεται με δισδιάστατο speckle

tracking (2DSTE). Αντίθετα η κυκλωτερής παραμόρφωση (circumferential strain), όπως και η άκτινική, είναι αυξημένες. Η μειωμένη και καθυστερημένη βράχυνση κατά τον επίμηκη άξονα και η παράδοξη συστολική πάχυνση αποτελούν ειδικά εύρηματα HCM (Εικόνα 8). Πρόσφατη μελέτη από το John Hopkins στη Βαλτιμόρη αποδεικνύει ότι η GLS έχει και προγνωστικό χαρακτήρα: 400 ασθενείς μελετήθηκαν με speckle tracking και όσοι είχαν GLS > -16% (δηλ. -15%, ή -14% κτλ.) είχαν χειρότερη πρόγνωση στην τριετή διάρκεια παρακολούθησης.



Εικόνα 10. **A.** Ύπερτροφία που περιλαμβάνει τη δεξιά κοιλία. **B.** Ύπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με απόφραξη στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας και ανεύρυσμα κορυφής. **Γ.** Παρεκτοπισμένος θηλοειδής μύς, που καταλήγει άπευθείας στην πρόσθια γλωχίνα της μιτροειδούς βαλβίδας, λόγω απουσίας της σύστοιχης τενόντιας χορδής- ο άστερίσκος δείχνει την πρόσθια γλωχίνα, που έρχεται σε έπαφή με το ύπερτροφικό μεσοκοιλιακό διάφραγμα και δημιουργεί συνθήκες απόφραξης. **Δ.** Έπιμήκης πρόσθια γλωχίνα μιτροειδούς βαλβίδας που καταλήγει στην κορυφή: τόσο η μυεκτομή όσο και η κατάλυση δεν συνιστώνται. Συνιστάται η χειρουργική μετάθεση της γλωχίνας. **Ε.** Πολλαπλοί, έκτοποι, ύπερτροφικοί θηλοειδείς μύες που λαμβάνονται υπό όψιν στο σχεδιασμό του χειρουργείου (μυεκτομή και έκτομη θηλοειδών μυών). **ΣΤ.** Κρύπτες, έστιες του μυοκαρδίου με έκτεταμένη ίνωση, πρώιμο εύρημα σε άσυμπτωματικούς συγγενείς χωρίς έκδηλη ύπερτροφία, αλλά παρουσία μετάλλαξης σχετικής με HCM.

Μετά την Ήχοκαρδιολογία, οι άσθενείς υποβάλλονται σε μαγνητική τομογραφία καρδιάς (CMR) (Εικόνα 9). Άπαραίτητη προϋπόθεση να γνωματεύεται από κατάλληλα εκπαιδευμένους ιατρούς. Η CMR συμβάλλει στη διάγνωση αλλά και στην πρόγνωση της νόσου:

-μετράει με ακρίβεια το πάχος όλων των τοιχωμάτων

-άναδεικνύει την ύπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια κορυφής (apical HCM)

-άπεικονίζεται η ύπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, που συνδυάζει απόφραξη στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας και ανεύρυσμα κορυφής (mid-

ventricular HOCM+ LV apical aneurysm)

-φωτίζει όρισμένα λεπτά σημεία στη διάγνωση της νόσου, όπως οι μυοκαρδιακές κρύπτες και οι άνωμαλίες των θηλοειδών μυών (Εικόνα 10)

-συμβάλλει άποφασιστικά στη διάγνωση της άμυλοείδωσης

-οί καθυστερημένες λήψεις μετά από χορήγηση γαδολινίου (LGE) καθορίζουν την παρουσία και την έκταση της μυοκαρδιακής ίνωσης. Κάποιες μελέτες συσχετίζουν την έκταση LGE με τη θνητότητα των άσθενών, αλλά στην παρούσα φάση δεν συνιστάται η χρήση του στην πρόβλεψη του κινδύνου για αίφνιδιο καρδιακό θάνατο.

Άφότου τεκμηριωθεί η διάγνωση της νόσου, έπεται ο προσδιορισμός του κινδύνου αίφνιδιου θανάτου, καθώς η HCM άποτελεί την πρώτη αίτια σε νέους <35 έτών.

Η Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Έταιρεία (ESC) έχει καθιερώσει τη χρήση ένός προγνωστικού σκδρ άναφορικά με τον κίνδυνο αίφνιδιου καρδιακού θανάτου των άσθενών με HCM. Περιλαμβάνει:

1) μέγεθος άριστερου κδλου σε mm (ήχοκαρδιολογία-έπιμήκης άξονας άριστερά παραστερνικά)

2) μέγιστη κλίση πίεσης LVOT

3) μέγιστο πάχος τοιχωμάτων σε mm (ήχοκαρδιολογία)

4) ηλικία

5) οικογενειακό ιστορικό αίφνιδιου καρδιακού θανάτου

6) μη έμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία

7) άνεξήγητη συγκοπή

Όσοι άσθενείς είναι ύψηλου κινδύνου με βάση το ESC score (άνω του 6% πιθανότητα θνητότητας μέσα στην πενταετία), θα πρέπει να υποβληθούν σε έμφύτευση άπινιδωτή (ICD). Διευκρινίζεται ότι η ήλεκτροφυσιολογική μελέτη (ΗΦΜ) και η προγραμματισμένη ήλεκτρική διεγερση δεν συνιστώνται ως προγνωστικά εργαλεία για τη διαστρωμάτωση κινδύνου. ΗΦΜ συνιστάται σε ύπερκοιλιακές ταχυκαρδίες και σε σύνδρομο προδιέγερσης, προκειμένου να υποβληθεί ο άσθενής σε κατάλυση με καθετήρες ύψισυχνου ρεύματος (ablation).

Οί Chan, Marron και συνεργάτες μελέτησαν 1.243 ασθενείς για 6 χρόνια και βρήκαν ότι, αν η ίνωση (LGE) καταλαμβάνει άνω του 15% μάζας της άριστερης κοιλίας, ο κίνδυνος θανάτου είναι υψηλός, ακόμη κι αν απουσιάζουν οι προαναφερθέντες παράγοντες κινδύνου. Έπομένως, οι ασθενείς αυτοί ίσως να ωφεληθούν από την έμφύτευση άπινιδωτή στα πλαίσια πρωτογενούς πρόληψης. Επιπρόσθετα, πρόσφατες μελέτες από B. Marron και συν. δείχνουν ότι οι ασθενείς με ένδοκοιλιακή απόφραξη στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας και άνευρυσμα κορυφής, επίσης, διατρέχουν υψηλό κίνδυνο αίφνιδιου θανάτου. Επιπρόσθετα είναι εύάλωτοι στα θρομβοεμβολικά επεισόδια λόγω της παρουσίας θρόμβου εντός του άνευρυσματος. Οί συγγραφείς συνιστούν έμφύτευση ICD και αντιπηκτικά στο συγκεκριμένο φαινότυπο της νόσου. Αντίθετα οι ασθενείς με την apical HCM είναι χαμηλού κινδύνου.

Έπομένως δίπλα στο κλασικό μοντέλο πρόβλεψης αίφνιδιου θανάτου της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Έταιρείας έρχονται να προστεθούν αναδυόμενοι παράγοντες κινδύνου, που πρέπει να λαμβάνει υπ' όψιν ο Κλινικός Καρδιολόγος (**GLS > -16%, LGE > 15% μάζας άριστερης κοιλίας, άνεύρυσμα κορυφής άριστερης κοιλίας, πολλαπλές μεταλλάξεις στο γενετικό έλεγχο**).

Το προκάρδιο άλγος είναι σύνηθες στους ασθενείς με HCM και στην πλειονότητα των περιπτώσεων όφείλεται σε νόσο των μικρών αγγείων. Οί λειτουργικές δοκιμασίες (stress echo, σπινθηρογράφημα μυοκαρδίου και stress CMR) είναι χαμηλής ευαισθησίας, καθώς η νόσος των μικρών αγγείων δίνει συχνά ψευδώς θετικά αποτελέσματα. Κατά συνέπεια, στους ασθενείς με HCM συνιστάται η διενέργεια άξονικής στεφανιογραφίας ή κλασικής στεφανιογραφίας. Η κλασική στεφανιογραφία συνδυάζεται με άριστη κοιλιογραφία, όπου με τη χρήση διαγνωστικού καθετήρα JR4 ή multi purpose (όχι pig tail) μπορούμε να μετρήσουμε την κλίση πίεσης εντός της άριστερης κοιλίας κατά την σταδιακή απόσυρση του καθετήρα. Επιπρόσθετα η στεφανιογραφία αναδεικνύει τις μυοκαρδιακές γέφυρες, δηλαδή ένδομυοκαρδιακή πορεία ενός επικάρδιου αγγείου, με αποτέλεσμα τη συμπίεσή του στη διάρκεια της συστολής.

Η βιοψία μυοκαρδίου χρησιμοποιείται όλο-

ένα και πιο σπάνια. Συνιστάται όταν υπάρχει ύπνοια για διηθητικό νόσημα του μυοκαρδίου (άμυλοείδωση) ή νοσήματα παθολογικής έναποθήκευσης (νόσος Anderson-Fabry, νόσος Danon, PRKAG2) και η διάγνωση δεν μπορεί να τεθεί με άλλο τρόπο (**ένδειξη IIb -ESC 2014**).

Αντίθετα, ο γενετικός έλεγχος εφαρμόζεται όλοένα και πιο συχνά στους ασθενείς που πληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια για HCM, προκειμένου να καθορίσουμε τη γενετική προδιάθεση άσυμπτωματικών συγγενών (**ένδειξη I-ESC 2014**). Αρχικά ελέγχεται ο άσθενής και έφόσον ταυτοποιηθεί ή υπεύθυνη μετάλλαξη προχωρούμε στους συγγενείς πρώτου βαθμού. Αν βρεθεί ότι φέρουν την ίδια μετάλλαξη, τότε ελέγχονται και κλινικά (ΗΚΓγράφημα + υπέρηχο). Οί συγγενείς που φέρουν την υπεύθυνη μετάλλαξη θα πρέπει να ελέγχονται μακροχρόνια. Αν ο γενετικός έλεγχος αποβεί άρνητικός, οί συγγενείς άποτρέπονται από μελλοντικούς ελέγχους και επανεξετάζονται μόνο επί εμφάνισης συμπτωμάτων. Μεταλλάξεις με άγνωστη σημασία δεν θα πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψιν. Διευκρινίζεται ότι οί ασθενείς με υπερτροφία στη μεσότητα της άριστερης κοιλίας (mid cavity- εικόνα δίκην κλεψύδρας) έχουν την υψηλότερη πιθανότητα για θετικό γενετικό τέστ, εν αντιθέσει με την υπερτροφία της βασικής μοίρας του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, που έχει πολύ μικρές πιθανότητες. Η γενετική έχει όχι μόνο διαγνωστικό αλλά και προγνωστικό χαρακτήρα. Στην πολυκεντρική μελέτη των Takashi Fujita από την Ίαπωνία, οί ασθενείς με μεταλλάξεις στα γονίδια των σαρκομερίων είχαν περισσότερα καρδιαγγειακά συμβάματα (αίφνιδιος θάνατος, κοιλιακή ταχυκαρδία/κοιλιακή μαρμαρυγή, νοσηλεία για καρδιακή ανεπάρκεια, κολπική μαρμαρυγή), σε σχέση με τα σποραδικά κρούσματα (ασθενείς χωρίς μεταλλάξεις) και την υπερτασική καρδιοπάθεια.

Ίδιαίτερη προσοχή χρειάζεται στη διαφορική διάγνωση από:

α) άθλητική καρδιά - ως γνωστόν η έντατική άθληση προκαλεί υπερτροφία έως και 13-15mm. (Πίνακας 4 και Εικόνα 11). Στο 2% των άσθενών που εντάσσονται στη γκριζα ζώνη, καίριος είναι ο ρόλος του γενετικού ελέγχου και της μαγνητικής τομογραφίας καρδιάς. Από τη στιγμή που τεθεί

Πίνακας 4: Διαφορική διάγνωση άθλητικής καρδιάς και HCM

Άθλητική Καρδιά	HCM
	Άσυνήθιστο πρότυπο ύπερτροφίας (κορυφής, μεσότητας άριστερης κοιλίας)
Άριστερη κοιλία >55mm	Άριστερη κοιλία <45mm
	Έκσεσημασμένη διάταξη άριστερου κόλπου
ΗΚΓγράφημα: Αύξημένα δυναμικά QRS. 1ου βαθμού κολποκοιλιακός αποκλεισμός. Άτελής RBBB. Πρώιμη επαναπόλωση με ανάσπαση ST. Άνάσπαση ST με αναστροφή T V1-V4. Άναστροφή T V1-V4 σε παιδιά < 16 ετών. Έκτοπος κολπικός ή κομβικός ρυθμός. Φλεβοκομβική βραδυκαρδία. Mobitz I.	“Ιδιαίτερα παθολογικό” πρότυπο ΗΚΓγράφημα
Φυσιολογικοί δείκτες, ιστικό Doppler -κύματα Ea, s	Αυξημένες πιέσεις πλήρωσης άριστερης κοιλίας
	Γυναικείο φύλο
	Οικογενειακό ιστορικό HCM
	Μετάλλαξη συμβατή με HCM στο γενετικό έλεγχο
Μείωση πάχους τοιχωμάτων άριστερης κοιλίας μετά από διακοπή της άσκησης	Έπηρεασμένη επίμηκης παραμόρφωση (GLS)
Μέγιστη κατανάλωση οξυγόνου > 45ml/kg/min στην καρδιοαναπνευστική δοκιμασία κοπώσεως	
	Συστολική κίνηση πρόσθιας γλωχίνας μιτροειδούς (SAM) -εικόνα απόφραξης

ή διάγνωση HCM σε άθλητές, απαγορεύεται ή συμμετοχή σε ανταγωνιστικά αθλήματα (ανταγωνιστικό άθλημα=ερασιτεχνική ή επαγγελματική ένασχόληση με προπονήσεις σε τακτική βάση και συμμετοχή σε επίσημους αγώνες). Έπισημαίνεται ότι στους άθλητες με HCM δεν ισχύει το προγνωστικό μοντέλο αϊφνίδιου θανάτου ESC.

β) υπερτασική καρδιοπάθεια, όπου το ΗΚΓγράφημα είναι φυσιολογικό ή έχει ύψηλα δυναμικά χωρίς διαταραχές επαναπόλωσης, ενώ η αυστηρή ρύθμιση της υπέρτασης (<130 mmHg) οδηγεί σε ύποστροφή της ύπερτροφίας σε 6-12 μήνες.

γ) νόσο Anderson - Fabry, ή οποία οφείλεται σε έλλειψη της α-γαλακτοσιδάσης. Θεραπευτικά υπάρχει ή δυνατότητα αναπλήρωσης του ένζυμου.

δ) καρδιακή άμυλοείδωση (A), όπου υπάρχει

δυσαρμονία ανάμεσα στα χαμηλά δυναμικά του συμπλέγματος QRS στο ΗΚΓγράφημα και την έκδηλη ύπερτροφία στην Ήχοκαρδιολογία (Πίνακας 5 και Εικόνα 12). Η έγκαιρη διάγνωση και ή άμεση έναρξη θεραπείας αυξάνουν το προσδόκιμο επιβίωσης. Χαρακτηριστικά κλινικά σημεία θεωρούνται:

-δύσπνοια κοπώσεως και οίδημα κάτω άκρων

-σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα άμφω

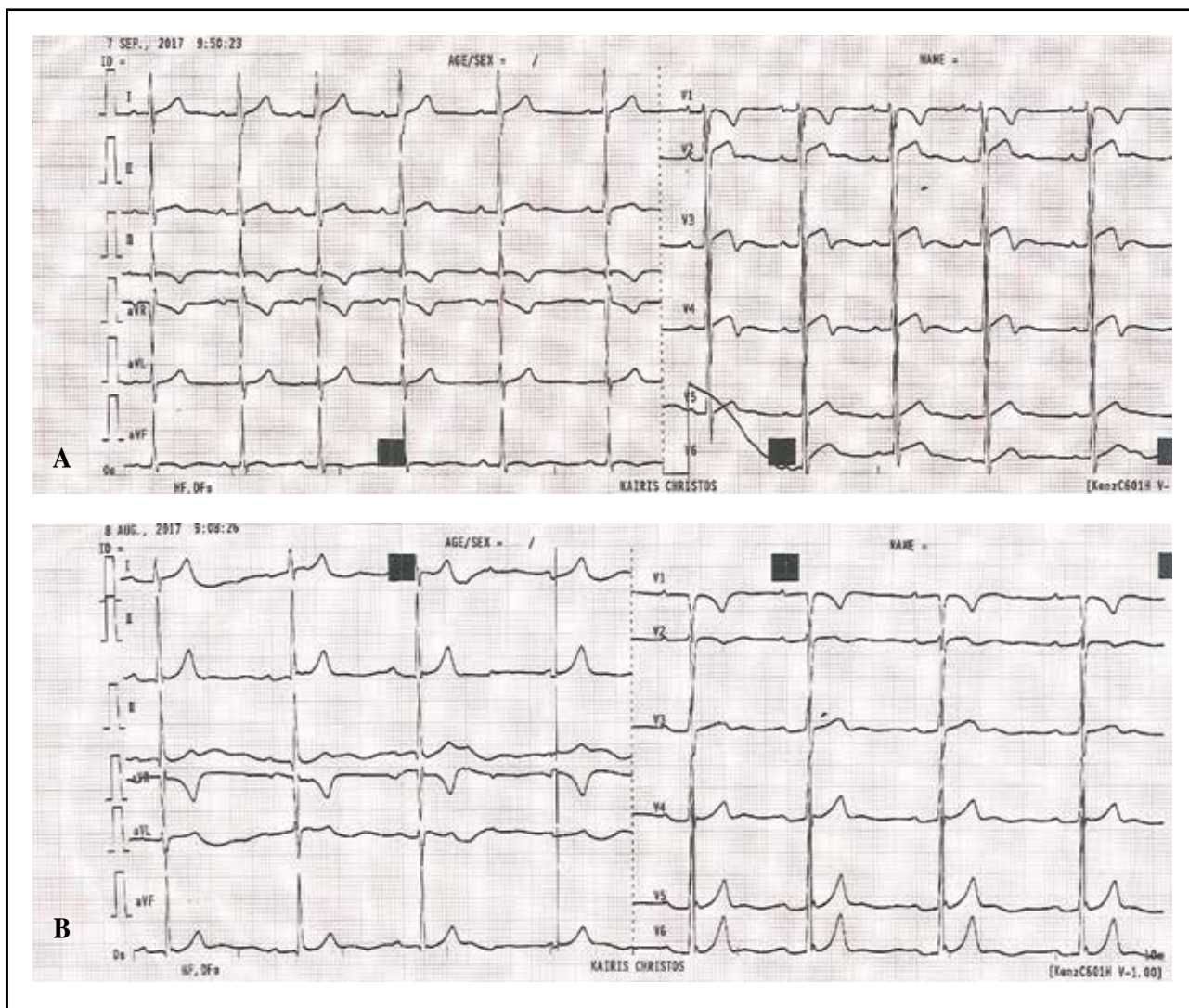
-καταβολή δυνάμεων

-μακρογλωσσία

-περιφερική νευροπάθεια

-όρθοστατική υπόταση

-έκχυμώσεις και μώλωπες λόγω έλλείψεως παράγοντα X. Στη διάγνωση της άμυλοείδωσης



Εικόνα 11. Α. ΗΚΓ άθλητικής καρδιάς -άνάσπαση ST με άνεστραμμένα T V1-V4. Β. ΗΚΓ άθλητικής καρδιάς -πρώτου βαθμού ΚΚΑ και πρόωμη επαναπόλωση με άνάσπαση ST.

συμβάλλει:

α) ή CMR-LGE, όπου απεικονίζεται έκτεταμένος υπενδοκάρδιος εμπλουτισμός (global subendo cardiacal enhancement) σε συνδυασμό με σκοτεινή αίματικη δεξαμενή (dark blood pool), εν αντιθέσει με την HCM που προσβάλλει συνηθέστερα τη μεσότητα του μυοκαρδίου (mid wall) και εμφανίζει όχι διάχυτο αλλά στικτό εμπλουτισμό (patchy enhancement).

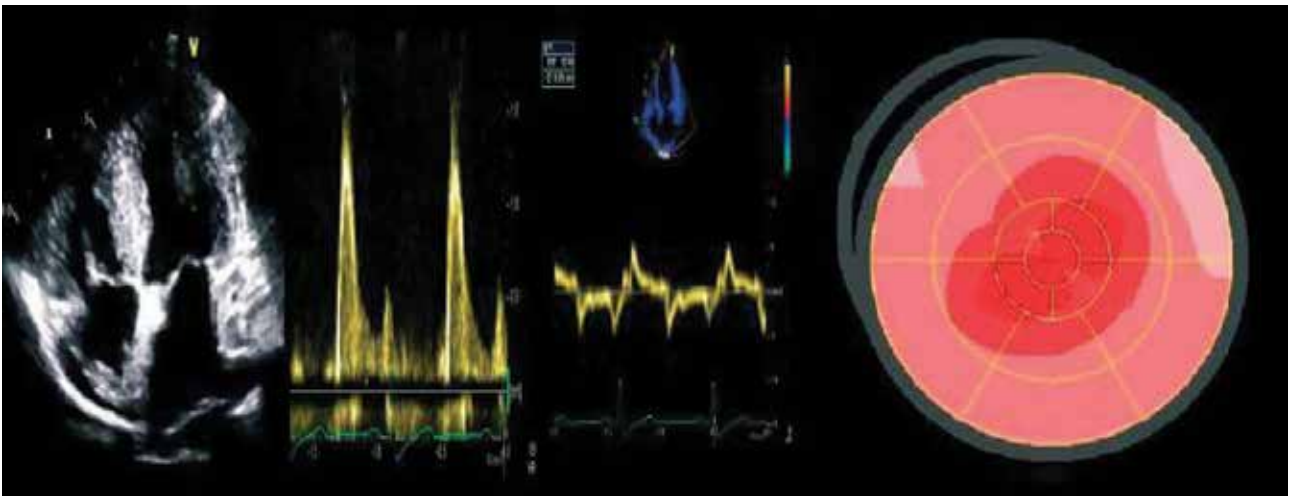
β) ή βιοψία είτε προσβεβλημένου οργάνου (καρδιά, ήπαρ, νεφροί) είτε περιφερικού ιστού (λίπος, σιελογόνοι αδένες). Συνηθέστερα επιλέγεται τὸ κοιλιακὸ λίπος, καθὼς εἶναι μιὰ γρήγορη,

ἀπλή καὶ χαμηλοῦ κόστους ἐξέταση με εὐαισθησία 88% καὶ ειδικότητα 97%.

γ) τὸ σπινθηρογράφημα ὀστών με 99m Technetium - DPD για τὴ διάγνωση τῆς ἀμυλοείδωσης σχετιζόμενης με τρανσθυτερίνη (TTR-ἀμυλοείδωση). Στους ἀσθενεῖς με HCM, λόγω μεταλλάξεων στα γονίδια τῶν πρωτεϊνῶν τοῦ σαρκομερίου, δὲν ὑπάρχει πρόσληψη τοῦ ραδιοφαρμάκου ἀπὸ τὴν καρδιά. Ἐπομένως τὸ σπινθηρογράφημα ὀστών συστήνεται με ἔνδειξη Ια σε ἀσθενεῖς >65 ἐτῶν, πὸν ἔχουν κλινικὰ καὶ ἠχοκαρδιογραφικὰ εὐρήματα ἐνδεικτικὰ HCM, ἀλλὰ δὲν ἔχουν ἀντίστοιχο οἰκογενειακὸ ἱστορικὸ. Ὁ μηχανισμὸς, με τὸν

Πίνακας 5

Άμυλοείδωση-Ήχοκαρδιογραφικά σημεία κλειδιά
Χαρακτηριστική λαμπριζούσα -σπινθηροβόλα εικόνα στο 2D
Πάχυνση βαλβίδων
Περικαρδιακή συλλογή
Πάχυνση μεσοκολπικού διαφράγματος και του έλευθέρου τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας
Σοβαρά έπηρεασμένη διαστολική λειτουργία-περιοριστική φυσιολογία
Σοβαρά έπηρεασμένη έπιμήκη παραμόρφωση (2D speckle tracking) στα μέσα και βασικά τμήματα της άριστερης κοιλίας σε σχέση με κορυφή
Πηλίκο EF/ GLS>4,1 EF=κλάσμα έξώθησης GLS=συνολική έπιμήκης παραμόρφωση



Εικόνα 12. Άμυλοείδωση.

όποιο ένα ραδιοφάρμακο, που προορίζεται για τα όστα, καταλήγει να συσσωρεύεται στο μυοκάρδιο ασθενών με TTR- άμυλοείδωση, παραμένει άδιευκρίνιστος, ωστόσο εικάζεται ότι ευθύνονται τα υψηλά επίπεδα άσβεστίου.

Θεραπευτικά ή φαρμακευτική άγωγή στοχεύει στη βελτίωση των συμπτωμάτων, ως έπι το πλείστον στους άσθενείς με άποφρακτικού τύπου HOCM (Πίνακας 6). Άλλωστε οί άσθενείς με κλίση πίεσης >30 mmHg στην ήρεμία διατρέχουν ύψηλότερο κίνδυνο για προοδευτικά έπιδεινούμενη καρδιακή άνεπάρκεια και έχουν αύξημένη θνητότητα. Πρώτης γραμμής θεραπεία είναι οί β-άποκλειστής χωρίς άγγειοδιασταλτική δράση (μετοπρολόλη, προπρανολόλη, άτενολόλη, ένω άντενδείκνυται νεβιμπολόλη και καρβεδιλόλη). Άν τα συμπτώματα έπιμένουν συνιστάται προ-

σθήκη είτε δισοπυραμίδης είτε βεραπαμίλης. Δόκιμος κρίνεται και ό συνδυασμός βεραπαμίλης με δισοπυραμίδα, όταν ύπάρχει άντένδειξη για χορήγηση β-άποκλειστή. Έκτός άπό τη βεραπαμίλη ένδειξη έχει πλέον και ή διλτιαζέμη. Άν ό άσθενής έχει σοβαρού βαθμού άπόφραξη στο χώρο έξόδου της άριστερης κοιλίας και εμφανίσει εικόνα πνευμονικού οιδήματος με συνοδό ύπόταση, τότε άντενδείκνυται ή χορήγηση ίνότροπων φαρμάκων (δοβουταμίνη, ντοπαμίνη) και συνιστάται ή χορήγηση β-άποκλειστή ένδοφλεβίως σε συνδυασμό με άγγειοσυσπαστικό παράγοντα (π.χ. φαινυλεφρίνη). Σε άπόφραξη πρέπει να άποφεύγονται τα νιτρώδη και οί άναστολείς φωσφοδιεστεράσης (σιλδεναφίλη, ταδαναφίλη κτλ.), ένω ή δακτυλίτιδα είναι άπόλυτη άντένδειξη.

Έπεμβατική άντιμετώπιση σε άποφρακτικού

Πίνακας 6. Θεραπεία HCM

HCM	Άποφρακτικού τύπου HCM
Άσυμπτωματικός ασθενής: ούδεμία θεραπεία	Άσυμπτωματικός ασθενής: ούδεμία θεραπεία
Συμπτωματικός ήπιου βαθμού: β-άποκλειστής έναλλακτικά: βεραπαμίλη	Συμπτωματικός ήπιου βαθμού: β-άποκλειστής. Επί έμμονης συμπτωμάτων προσθήκη δισοπυραμίδης ή βεραπαμίλης/διλτιαζέμης
Τελικού σταδίου ασθενής (NYHAIII, IV): μεταμόσχευση καρδιάς	Τελικού σταδίου ασθενής (NYHAIII, IV): μυεκτομή έναλλακτικά: κατάλυση με αϊθυλική άλκοόλη

τύπου HCM συνιστάται, όταν η μέγιστη κλίση πίεσης στο χώρο έξοδου της άριστερης κοιλίας υπερβαίνει τα 50mmHg, παρά τη χορήγηση της μέγιστης άνεκτης φαρμακευτικής αγωγής και ο ασθενής έχει μέτρια προς σοβαρά συμπτώματα (στάδιο κατά NYHA III, IV) ή υποτροπιάζοντα συγκοπτικά επεισόδια κατά την κόπωση. Οί επεμβατικές τεχνικές είναι ή χειρουργική εξαίρεση του υπερτροφικού μεσοκοιλιακού διαφράγματος (μυεκτομή) και ή διαδερμική κατάλυση με χορήγηση αϊθυλικής άλκοόλης στον διαφραγματικό κλάδο που αίματώνει τὸ υπερτροφικό μεσοκοιλιακό διάφραγμα (ASA).

Η μυεκτομή προτιμάται, όταν συντρέχουν και άλλες χειρουργικές ενδείξεις, όπως ανεπάρκεια μιτροειδούς βαλβίδας, αορτοστεφανιαία παράκαμψη και ἔκτοποι, υπερτροφικοί ή παρεκτοπισμένοι θηλοειδείς μύς. Επίσης ή μυεκτομή επιλέγεται σε ασθενείς με ἐκσεσημασμένη υπερτροφία, καθώς και σε ἀποφρακτικού τύπου HCM στή μεσότητα της άριστερης κοιλίας με προσπέλαση από την κορυφή. Γενικά ή μυεκτομή συστήνεται στους νεότερους ασθενείς, ενώ ή κατάλυση σε μεγαλύτερους ασθενείς με συννοσηρότητες και κατά συνέπεια ὑψηλοῦ χειρουργικοῦ κινδύνου.

Άπευθείας σύγκριση μεταξύ τῶν τεχνικῶν, στα πλαίσια τυχαιοποιημένης κλινικῆς μελέτης, δὲν ἔχει πραγματοποιηθεῖ, ὡστόσο ὑπάρχουν δεδομένα ἀπὸ μετα-αναλύσεις:

α) Στή μετα-ἀνάλυση τοῦ Liebrechts ή θνητότητα και τῶν δύο ἐπεμβάσεων στήν ἑπταετή παρακολούθηση κυμαίνεται στὸ 1,5%. Ὅμως μόνιμος βηματοδότης ἐμφυτεύθηκε στὸ 10% τῶν ἀσθενῶν που ὑποβλήθηκαν σε διαδερμική κατάλυση, σε ἀντίθεση με τὸ 4,5% τῶν ἀσθενῶν που χειρουργήθηκαν. Επίσης, ἐπαναληπτική ἐπέμβαση ἀπαιτήθηκε στὸ 7,7% τῶν ἀσθενῶν με ASA, ἐνῶ στους χειρουργη-

μένους ἀσθενείς μόλις στὸ 1,6%. Ἐπισημαίνεται ὅτι σε ἀσθενείς χωρίς ἔκδηλη υπερτροφία, ή μυεκτομή ἐνδεχομένως νὰ προκαλέσει μεσοκοιλιακή ἐπικοινωνία, ἐπιπλοκή ἰδιαίτερα σπάνια στὶς μέρες μας με τὴ χρήση διοισοφάγειου ὑπερηχογραφήματος περιεγχειρητικά.

β) Στή μετα-ἀνάλυση τοῦ Vriesendorp ή δεκαετῆς ἐπιβίωση τῶν ἀσθενῶν που ὑποβλήθηκαν σε μυεκτομή (85%) ἦταν παρόμοια με τὴ διαδερμική κατάλυση (82%). Ὅμως ή πολυπαραγοντική ἀνάλυση ἀνέδειξε, ὅτι ή κατάλυση ἦταν ἀνεξάρτητος παράγοντας αἰφνίδιου καρδιακοῦ θανάτου συγκρινόμενη με τὴ μυεκτομή (HR 2,1 p=0.04). Οί ἀσθενείς με ASA κινητοποίησαν τὸν ἀπινιδωτὴ συχνότερα (20%) ἀπὸ ὅτι οί χειρουργημένοι ἀσθενείς (3,5%). Τὸ εὔρημα αὐτὸ ἀποδίδεται στήν μυοκαρδιακὴ οὐλή που ἐγκαταλείπει ή κατάλυση, καθώς νεκρώνεται τὸ 10% τῆς μάζας τῆς άριστερης κοιλίας.

γ) Τόσο ή μυεκτομή ὅσο και ή κατάλυση ἀυξάνουν τὴν ἐπιβίωση τῶν ἀσθενῶν στα ἐπίπεδα τοῦ γενικοῦ πληθυσμοῦ (Ommen 2005 και Sorajja 2012, ἀντίστοιχα).

δ) Ἡ ἀνάλυση τῶν Veselka και συν. (2016), ἀπὸ τὴ εὐρωπαϊκὴ βάση δεδομένων τῆς Euro-ASA registry, με 1.275 ἀσθενείς που ὑποβλήθηκαν σε κατάλυση, ἔδειξε ὅτι ή θνητότητα τῶν 30 ἡμερῶν κυμαίνονταν στὸ 1%, ἐνῶ ή δεκαετῆς ἐπιβίωση ἄγγιξε τὸ 77%.

Στήν πολυπαραγοντικὴ ἀνάλυση, ἀνεξάρτητοι προγνωστικοὶ δείκτες ὀλιγῆς θνητότητας ἦσαν:

-ήλικία

-πάχος μεσοκοιλιακοῦ διαφράγματος πρὶν τὴν κατάλυση

-στάδιο καρδιακῆς ἀνεπάρκειας κατά NYHA

-ύπολειπόμενη κλίση πίεσης LVOT μετά την επέμβαση κατάλυσης.

Μάλιστα για κάθε 1 mmHg αύξησης της ύπολειπόμενης κλίσης πίεσης αυξάνεται η μακροχρόνια θνητότητα κατά 1%. Έπομένως στην κατάλυση, εκτός από την κατάλληλη επιλογή ασθενών, καίριας σημασίας είναι η επίτευξη σημαντικής μείωσης του πάχους του μεσοκοιλιακού διαφράγματος και κατά συνέπεια μείωση της κλίσης πίεσης. Γίνεται αντιληπτό, ότι περιορισμένης έκτασης κατάλυση, ακόμα και στο σωστό σημείο, θα έχει πενιχρά αιμοδυναμικά αποτελέσματα. Το σωστό σημείο εντοπίζεται με την ενδοστεφανιαία έγχυση contrast, όποτε ταυτοποιείται ο υπεύθυνος διαφραγματικός κλάδος. Ένα ακόμη εύρημα, που προέκυψε από τη μελέτη Euro-ASA, είναι η δοσολογία της αιθυλικής αλκοόλης, η οποία όταν κυμαίνεται μεταξύ 1,5 και 2,5 ml συνδυάζει αποτελεσματικότητα και ασφάλεια.

Πρόσφατες έρευνες έχουν αναδείξει τη συσχέτιση ανάμεσα στο σύνδρομο αποφρακτικής άπνοιας (OSA) και την HCM: η ενεργοποίηση του συμπαθητικού νευρικού συστήματος, λόγω OSA, έχει ως συνέπεια την επιδείνωση της απόφραξης στο χώρο έξόδου της άριστερης κοιλίας, που είναι ιδιαίτερα άνθεκτική στη φαρμακευτική αγωγή. Επιπρόσθετα εκλύονται κακοήθεις κοιλιακές αρρυθμίες, γεγονός που συνάδει με την κλινική παρατήρηση ότι οι έμφυτεύσιμοι άπινιδωτές κινητοποιούνται 2 έως και 4 φορές συχνότερα, όταν συνυπάρχει OSA.

Η διπλοεστιακή βηματοδότηση, που εφαρμόζονται συχνά στο παρελθόν, έχει εγκαταλειφθεί. Συνιστάται μόνο άμφικοιλιακός βηματοδότης σε συμπτωματικούς ασθενείς παρά τη λήψη φαρμακευτικής αγωγής (NYHAII-IV), μέγιστη κλίση πίεσης <30 mmHg, EF< 50%, LBBB και διάρκεια QRS>120msec (**Ένδειξη IIb -ESC**).

Μεταμόσχευση καρδιάς συνιστάται:

-σε συμπτωματικούς ασθενείς με EF< 50% και στάδιο NYHAIII-IV (**Ένδειξη IIa -ESC 2014**)

-σε συμπτωματικούς ασθενείς με EF> 50%, σταδίου NYHAIII-IV και σοβαρή διαστολική δυσλειτουργία (**Ένδειξη IIb -ESC 2014**).

Η επιβίωση των ασθενών με HCM, που υποβάλλονται σε μεταμόσχευση καρδιάς, είναι πολύ

καλύτερη σε σχέση με τους στεφανιαίους ασθενείς και η όξεία απόρριψη είναι σχετικά σπανιότερη.

Έν κατακλείδι, η σωστή διάγνωση της ύπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας προϋποθέτει τη σωστή εφαρμογή της Ήχοκαρδιολογίας σε συνδυασμό με νεότερες τεχνικές όπως η μαγνητική τομογραφία καρδιάς. Ο γενετικός έλεγχος είναι αναπόσπαστο κομμάτι της καθημερινής κλινικής πράξης, καθώς έχει διαγνωστικό αλλά και προγνωστικό χαρακτήρα. Επιπρόσθετα, στο κλασικό μοντέλο πρόβλεψης αϊφνίδιου θανάτου της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Έταιρείας έρχονται να προστεθούν αναδυόμενοι παράγοντες κινδύνου, που πρέπει να λαμβάνει υπ' όψιν ο Κλινικός Καρδιολόγος.

Βιβλιογραφία

- 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. European Heart Journal (2014) 35, 2733-2779.
- The EACVI Textbook of Echocardiography, second edition, Oxford Press, 2017 editors: Lancellotti, Zamorano, Habib, Badano.
- Cardim, Galderisi et al: Role of multi modality cardiac imaging in the management of patients with hypertrophic cardiomyopathy: an expert consensus of the European Association of Cardiovascular Imaging. European Heart Journal - Cardiovascular Imaging (2015),280-315
- Martin S. Maron, MD; Ethan J. Rowin, MD; Barry J. Maron, MD. How to Image Hypertrophic Cardiomyopathy. Circulation Cardiovascular Imaging. 2017;10:e005372. DOI: 10.1161/CIRCIMAGING.116.005372.
- Hongyun Liu, Iraklis Pozios et al: Role of Global Longitudinal Strain in Predicting Outcomes in Hypertrophic Cardiomyopathy. The American Journal of Cardiology, 2017, pages 670-675.
- Ethan J. Rowin, MD, Barry J. Maron: Hypertrophic Cardiomyopathy With Left Ventricular Apical Aneurysm. JACC, 2017, pages 761-773.
- Chan RH, Maron BJ, et al. Prognostic value of quantitative contrast-enhanced cardiovascular magnetic resonance for the evaluation of sudden death risk in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Circulation. 2014;130:484-495.
- Takashi Fujita et al: Sarcomere Gene Mutations Are Associated With Increased Cardiovascular Events in Left Ventricular Hypertrophy. Results From Multicenter Registration in Japan. JACC Heart Failure 2013, pages 459-466.
- Liebrechts et al: A Systematic Review and Meta-Analysis of Long-Term Outcomes After Septal Reduction Therapy in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. JACC: Heart Failure 2015, pages 896-905.
- Vriesendorp et al: Long-Term Outcomes After Medical

- and Invasive Treatment in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Heart Failure*, 2014,630-636.
11. Ommen et al: Long-Term Effects of Surgical Septal Myectomy on Survival in Patients With Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy *JACC*, 2005, pages 470-476.
 12. Sorajja et al: Survival after alcohol septal ablation for obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2012, 2374-2380.
 13. Veselka et al: Long-term clinical outcome after alcohol septal ablation for obstructive hypertrophic cardiomyopathy: results from the Euro-ASA registry. *European Heart Journal* 2016,1517-1523.
 14. Jan Faud et el: Obstructive Sleep Arnea and Hypertrophic Cardiomyopathy: Obiter Dictum or More. *JACC*, 2014, pages 2560-2562.
 15. Εύθυμιάδης, Καίριος και συν: Ο γενετικός έλεγχος στην κλινική πράξη, *Καρδιά και Άγγεία*, Ιούλιος-Αύγουστος 2011, 296-299.



«Μπουκέτο με άνθη σε βεράντα»

Henri Matisse