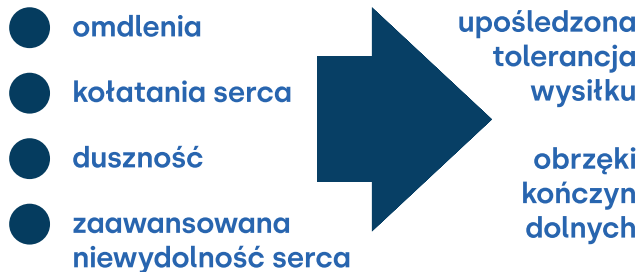


Objawy



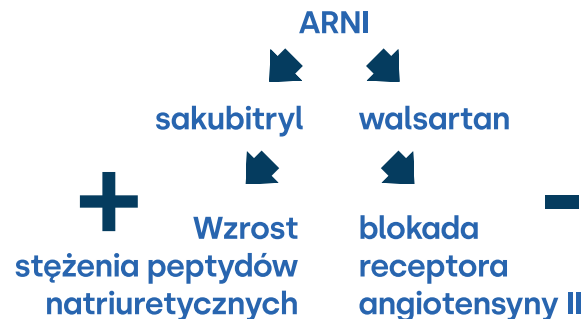
Rozpoznanie ARVC jest bardzo trudne i wymaga przeprowadzenia wielu badań. W badaniu lekarskim najczęściej nie stwierdza się nieprawidłowości. Podstawowymi badaniami diagnostycznymi są EKG, badanie EKG metodą Holtera oraz metody obrazujące serce - badanie echokardiograficzne oraz rezonans magnetyczny. W spoczynkowym EKG najczęściej stwierdza się poszerzenie zespołu QRS i odwrócenie załamków T w odprowadzeniach znad prawej komory.

Postępowanie u chorych z ARVC



Nie znane są żadne leki hamujące lub spowalniające postęp choroby. Obecne pokładane są nadzieje w lekach z tzw. grupy ARNI. Sakubitryl/walsartan jest jedynym dostępnym obecnie lekiem z grupy ARNI. Efekty jego działania wynikają z wzajemnie uzupełniającego się działania:

- walsartanu, który jest antagonistą receptora angiotensyny II oraz
- sakubitrylu, który hamuje neprylizynę - enzym uczestniczący m.in. w rozkładzie peptydów natriuretycznych i angiotensyny II.



Biorąc pod uwagę mechanizmy działania ARVC wydaje się, że leki te mogą działać korzystnie także u chorych z ARVC. Celem stosowania u Państwa terapii opartej na sakubitrylu/walsartanie jest potencjalna poprawa przebiegu klinicznego: opóźnienie lub zapobieżenie wystąpieniu objawów niewydolności serca oraz występowania arytmii. Włączenie tego leku może spowodować poprawę komfortu życia, zmniejszenie ryzyka kolejnych hospitalizacji i zmniejszenie ryzyka zgonu z przyczyn sercowo-naczyniowych.

Szanowni Państwo, Choruje Pan/Pani na Arytmogenną Kardiomiopatię Prawej Komory (ang. arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy - ARVC). ARVC jest chorobą rzadką (częstość występowania 1:5000 osób), która najczęściej ujawnia się u młodych, pozornie zdrowych dorosłych. Czasem rozpoznawana jest przypadkowo u pacjentów, u których stwierdza się nieprawidłowości w elektrokardiogramie (EKG) lub u chorych, u których występują zaburzenia rytmu serca. Choroba często występuje rodzinie, gdyż ma podłoże genetyczne. Najczęstsze mutacje odpowiedzialne za występowanie ARVC dotyczą genów kodujących białka połączeń międzykomórkowych, tzw. desmosomów. Istotą choroby jest zastępowanie kardiomiocytów tkanką włóknistą i tłuszczową. Zanik kardiomiocytów rozpoczyna się w warstwie podwsięrdziowej prawej komory serca i następnie szerzy się w kierunku wsierdzia. Może prowadzić do zajęcia lewej komory (u 50% chorych) a także do zajęcia przegrody międzykomorowej (u 20% chorych). Jej naturalny przebieg prowadzi do postępującego uszkodzenia prawej, rzadziej również lewej komory serca.





W badaniu echokardiograficznym widać upośledzoną kurczliwość oraz powiększenie jamy prawej komory. Precyzyjne określenie przebudowy miokardium, w tym obszarów stłuszczenia oraz obszarów włóknienia mięśnia sercowego można uwidocznnić w rezonansie magnetycznym. Rezonans serca powinien być stałym elementem diagnostycznym u chorego z podejrzeniem ARVC.

Proces diagnostyczny

Badanie pacjenta

- EKG
- Holter EKG
- echokardiografia serca
- rezonans magnetyczny serca
- badania genetyczne
- inne (biopsja serca)

Potwierdzeniem rozpoznania może być biopsja mięśnia sercowego – z tej metody diagnostycznej aktualnie korzysta się bardzo rzadko.

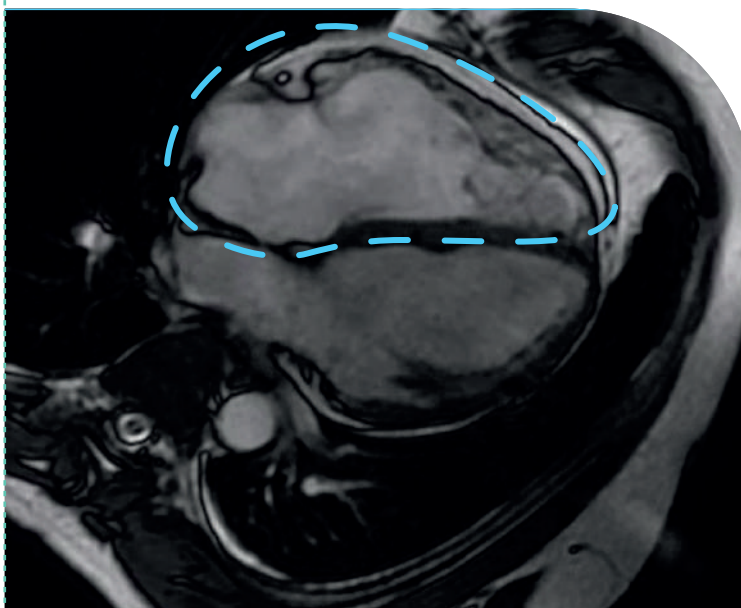
Powiększona, przebudowana komora prawa

serce
zdrowe



serce
z ARVC

W większości przypadków choroba przez długi okres przebiega bezobjawowo. Najczęściej pierwszymi objawami choroby są napady kołatania serca, zwykle w czasie wysiłku, utraty przytomności, rzadziej objawy niewydolności serca. Istnieje ryzyko wystąpienia groźnych dla życia arytmii komorowych, które mogą doprowadzić do nagłego zatrzymania krążenia i nagłej śmierci sercowej.



Pacjenci leczeni są objawowo w przypadku zaburzeń rytmu serca, lekami antyarytmicznymi. Chorych z wysokim ryzykiem nagłego zgonu sercowego zabezpiecza się wszczepieniem kardiowertera-defibrylatora (ang. implantable cardioverter-defibrillator, ICD). W przypadku nieskuteczności farmakoterapii i częstych interwencji ICD wykonuje się leczenie inwazyjne zaburzeń rytmu serca - ablację substratu arytmii. W zaawansowanych postaciach choroby, gdy wystąpią objawy niewydolności serca stosuje się leczenie objawowe, a w schyłkowym okresie choroby pacjenci kierowani są do przeszczepienia serca.

Czynnikiem ryzyka progresji ARVC jest wysiłek fizyczny. Stąd ryzyko złożonych zaburzeń rytmu serca, które mogą prowadzić do zatrzymania krążenia i zgonu, jest wysokie u sportowców z tym schorzeniem, a także u bezobjawowych nosicieli patogennej mutacji.

