

## Stanowisko ekspertów Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego w zakresie kardiomiopatii

Katarzyna Mizia-Stec<sup>1</sup>, Paweł Burchardt<sup>2,3</sup>, Łukasz Mazurkiewicz<sup>4</sup>, Mateusz Tajstra<sup>5</sup>, Maciej Wybraniec<sup>1</sup>, Przemysław Mitkowski<sup>6</sup>, Stanisław Bartuś<sup>7</sup>, Elżbieta Katarzyna Biernacka<sup>8,9</sup>, Marek Gierlotka<sup>10</sup>, Maciej Sterliński<sup>11</sup>, Wojciech Wojakowski<sup>12</sup>, Adam Witkowski<sup>13</sup>, Robert J. Gil<sup>14</sup>, Michał Farkowski<sup>14</sup>, Piotr Szymański<sup>15,16</sup>, Agnieszka Tycińska<sup>17</sup>, Oskar Kowalski<sup>18</sup>, Jacek Grzybowski<sup>4</sup>, Przemysław Leszek<sup>19,20</sup>

**Recenzenci:** Agata Bielecka-Dąbrowa<sup>21</sup>, Jadwiga Nessler<sup>22</sup>, Ewa Straburzyńska-Migaj<sup>23</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Kardiologii, WNMK, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

<sup>2</sup> Klinika Hipertensjologii, Angiologii i Chorób Wewnętrznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

<sup>3</sup> Oddział Kardiologiczny, Pracownia Serca i Naczyń, Szpital im. Józefa Strusia w Poznaniu

<sup>4</sup> Oddział Kardiomiopatii, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>5</sup> III Katedra i Oddział Kliniczny Kardiologii, Śląskie Centrum Chorób Serca w Zabrzu, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

<sup>6</sup> Klinika Kardiologii, Katedra Kardiologii, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

<sup>7</sup> II Klinika Kardiologii, Instytut Kardiologii, *Collegium Medicum*, Uniwersytet Jagielloński w Krakowie

<sup>8</sup> Poradnia Wad Wrodzonych Serca i Zaburzeń Rytmu o Podłożu Genetycznym, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>9</sup> Klinika Wad Wrodzonych Serca, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>10</sup> Klinika i Oddział Kardiologii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Instytut Nauk Medycznych, Uniwersytet Opolski

<sup>11</sup> Centrum Zaburzeń Rytmu Serca, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>12</sup> Klinika Kardiologii i Chorób Strukturalnych Serca, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

<sup>13</sup> Klinika Kardiologii i Angiologii Interwencyjnej, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>14</sup> Klinika Kardiologii, Państwowy Instytut Medyczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie

<sup>15</sup> Centrum Kardiologii Klinicznej, Państwowy Instytut Medyczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie

<sup>16</sup> Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w Warszawie

<sup>17</sup> Klinika Kardiologii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

<sup>18</sup> Katedra Dietetyki, Wydział Zdrowia Publicznego w Bytomiu, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

<sup>19</sup> Klinika Niewydolności Serca i Transplantologii, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>20</sup> Oddział Mechanicznego Wspomagania i Transplantacji Serca, Narodowy Instytut Kardiologii Stefana kardynała Wyszyńskiego — Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

<sup>21</sup> Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi

<sup>22</sup> Instytut Kardiologii, *Collegium Medicum*, Uniwersytet Jagielloński w Krakowie

<sup>23</sup> Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

### Jak cytować / How to cite:

Mizia-Stec K, Burchardt P, Mazurkiewicz Ł et al. Position statement of Polish Cardiac Society experts on cardiomyopathy. *Pol Heart J.* 2024; 82(10): 1040–1053, doi: 10.33963/v.phj.102977

**Adres do korespondencji:**

prof. dr hab. n. med.  
Przemysław Leszek,  
Klinika Niewydolności Serca  
i Transplantologii,  
Narodowy Instytut  
Kardiologii Stefana  
kardynała Wyszyńskiego  
— Państwowy Instytut  
Badawczy w Warszawie,  
ul. Alpejska 42, 04-628  
Warszawa,  
tel.: + 48 22 343 44 84,  
e-mail:  
przemyslaw.leszek@ikard.pl  
Copyright © by the Polish  
Cardiac Society, 2024

**S T R E S Z C Z E N I E**

Kardiomiopatie to bardzo szeroka grupa chorób, obejmująca zarówno jednostki genetycznie uwarunkowane, jak i nabyte, a ich podział oparty jest o cechy fenotypowe. Zawsze istnieje konieczność poszukiwania etiologii (a często również podjęcie próby zidentyfikowania przyczyny genetycznej), co może determinować odpowiednie dobranie ścieżki postępowania klinicznego. Rozmieszczenie geograficzne wariantów genetycznych różni się częstością ich występowania w różnych populacjach, grupach etnicznych, regionach i krajach. Najbardziej wiarygodne dane dotyczące rozmieszczenia poszczególnych wariantów genetycznych pochodzą z krajów rozwiniętych. Klasyfikacja fenotypowa uwzględnia pięć głównych typów kardiomiopatii, to jest kardiomiopatię rozstrzeniową, przerostową, restrykcyjną, arytmogenną kardiomiopatię prawej komory oraz nierozstrzeniową kardiomiopatię lewej komory. Poszczególne kardiomiopatie charakteryzują się różnorodnością przyczyn i różnymi obrazami fenotypowymi, co wpływa na ich prezentację, rozpoznawalność i odpowiedź na leczenie. W obrębie każdego rodzaju kardiomiopatii występują zarówno postaci rodzinne, jak i sporadyczne (nabyte). Złożony obraz kardiomiopatii, a także ograniczona dostępność badań przesiewowych oraz diagnostycznych powodują, że kardiomiopatie są rozpoznawane późno, często na zaawansowanym etapie choroby. Postępowanie terapeutyczne w kardiomiopatii jest ściśle determinowane jej rodzajem i obrazem klinicznym. Diagnostyka obejmuje ocenę objawów, wyniki badań obrazowych, genetycznych, ocenę morfologiczną, funkcjonalną i nierzadko histologiczną. Pozwala to na spersonalizowane i dedykowane postępowanie kliniczne. By zoptymalizować diagnostykę, leczenie i opiekę nad pacjentami z kardiomiopatiami, konieczna jest zindywidualizowana, ekspercka, systematyczna, skoordynowana, często multidyscyplinarna struktura opieki. Stąd istotne jest stworzenie multidyscyplinarnych zespołów ds. kardiomiopatii. Przedstawiono przykłady istniejących rozwiązań systemowych opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w Europie (Francja i Hiszpania). Nie wszystkie z przedstawionych możliwości zapewniamy pacjentom w naszym kraju. Praca przedstawia zagadnienia dotyczące kardiomiopatii i może stanowić podstawę do dalszych działań, których celem będzie opracowanie modelu diagnostyczno-terapeutycznego pozwalającego na wcześniejsze wykrywanie kardiomiopatii w Polsce i skuteczne ich leczenie.

**Słowa kluczowe:** kardiomiopatie, Polskie Towarzystwo Kardiologiczne, stanowisko ekspertów

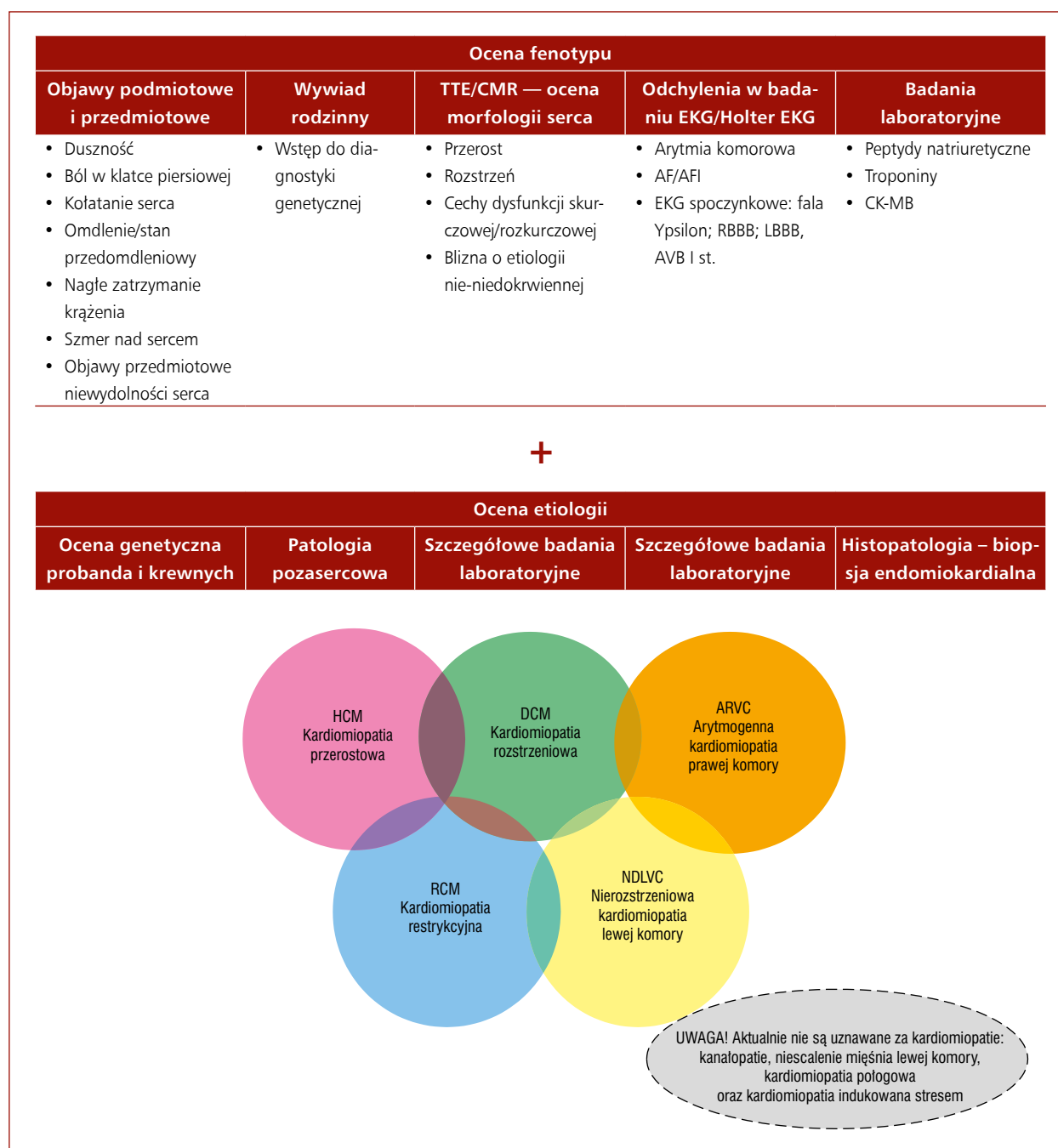
**CO WARTO WIEDZIEĆ  
O KARDIOMIOPATIACH?**

Kardiomiopatie definiuje się jako choroby mięśnia sercowego związane z nieprawidłowościami strukturalnymi i czynnościowymi, których nie można przypisać występowaniu nadciśnienia tętniczego, choroby wieńcowej, choroby zastawkowej serca lub wrodzonym wadom serca. Ta szeroka definicja obejmuje różnorodne wrodzone (genetycznie uwarunkowane) i nabyte jednostki chorobowe, w których dochodzi do szeregu zmian patologicznych, takich jak przerost mięśniówki komór, rozstrzeń jam serca, występowanie zlokalizowanych blizn lub innych nieprawidłowości w badaniach obrazowych. Z punktu widzenia niewydolności serca (HF, *heart failure*) kardiomiopatie można podzielić w zależności od występowania dysfunkcji skurczowej (globalnej i/lub odcinkowej) i/lub dysfunkcji rozkurczowej lewej komory (profil restrykcyjny) [1].

Złożona etiologia i mnogość manifestacji klinicznych powodują trudność w stworzeniu ujednoczonej klasyfikacji kardiomiopatii. W świetle najnowszych rekomendacji Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC, *European Society of Cardiology*) postuluje się podział kardiomiopatii pod względem fenotypu, przejawiającego się odpowiednimi objawami klinicznymi, a także patologią strukturalną i czynnościową stwierdzoną w badaniach obrazowych

(ryc. 1). Aktualne podejście podkreśla konieczność poszukiwania etiologii odpowiadającej za wystąpienie danego fenotypu, gdyż determinuje on właściwą ścieżkę postępowania klinicznego.

Klasyfikacja fenotypowa uwzględnia pięć głównych typów kardiomiopatii, to jest kardiomiopatię rozstrzeniową (DCM, *dilated cardiomyopathy*), przerostową (HCM, *hypertrophic cardiomyopathy*), restrykcyjną (RCM, *restrictive cardiomyopathy*), arytmogenną kardiomiopatię prawej komory (ARVC, *arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy*) oraz nierozstrzeniową kardiomiopatię lewej komory (NDLVC, *non-dilated left ventricular cardiomyopathy*) [1]. W przypadku postaci rodzinnych, różne fenotypy kardiomiopatii mogą występować u członków tej samej rodziny i przechodzić jedna w drugą. Aktualne definicje kardiomiopatii i podstawy rozpoznania podsumowano w tabeli 1. Należy zaznaczyć, że w obrębie każdego z 5 głównych typów kardiomiopatii występują postaci rodzinne, w których można określić podłoże genetyczne (np. 60% przypadków HCM oraz 30% DCM) oraz postaci sporadyczne (nabyte). W tym drugim przypadku coraz więcej danych wskazuje na istotne znaczenie wrażliwości genetycznej, która ujawnia się dopiero po zetknięciu z odpowiednim patogenem lub substancją toksyczną (teoria drugiego uderzenia) [1].



**Rycina 1.** Ocena fenotypu uzupełniona o ocenę etiologii wraz z aktualnym podziałem kardiomiopatii

Skróty: AF, migotanie przedsionków; AFI, trzepotanie przedsionków; AVB, blok przedsionkowo-komorowy; CK-MB, frakcja sercowa kinazy kreatynowej; CMR, rezonans magnetyczny serca; LBBB, blok lewej odnogi pęczka Hisa; RBBB, blok prawej odnogi pęczka Hisa; TTE echokardiografia przezklatkowa

Ograniczona dostępność badań przesiewowych oraz diagnostycznych, a także ograniczenia systemowych rozwiązań opieki zdrowotnej sprawiają, że kardiomiopatie są rozpoznawane późno, często na zaawansowanym etapie choroby. Według danych rejestru kardiomiopatii pod auspicjami ESC (2012–2016) średni wiek rozpoznania HCM wynosił w 2016 roku 47 lat, DCM 49 lat, ARVC 39 lat, RCM 57 lat.

Kardiomiopatie mogą mieć długo przebieg bezobjawowy — najczęściej w przypadku nosicieli mutacji w postaciach rodzinnych w młodym wieku; często w przypadku HCM.

Większość pacjentów (85%–97%) prezentuje jednak objawy w momencie rozpoznania [7]. Najczęściej są to objawy HF — według danych brytyjskich autorów problem ten dotyczy 66% chorych z kardiomiopatią, w tym 66%

**Tabela 1.** Podsumowanie kryteriów rozpoznania pięciu głównych typów kardiomiopatii

| Definicje podstawowych typów pierwotnych kardiomiopatii   |  |   |   |   |
|---|--|---|---|---|
| Element wspólny:  |  |   |   |   |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• obserwowana patologia nie jest wtórna do występowania:               <ul style="list-style-type: none"> <li>– nadciśnienia tętniczego</li> <li>– choroby niedokrwiennej serca, w tym choroby wieńcowej</li> <li>– choroby zastawkowej serca</li> </ul> </li> </ul> |  |   |   |   |
| DCM [2]   | HCM [3]  | RCM [4]   | NDLVC [5]   | ARVC [6]  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Rozstrzeń LV z obecnością globalnych lub odcinkowych zaburzeń kurczliwości, której nie można wytłumaczyć nieprawidłowymi warunkami napełniania</li> <li>• LVEF &lt;50 w oparciu o TTE/CMR/SPECT</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Przerost jakiegokolwiek segmentu LV <math>\geq 15</math> mm, którego nie można wytłumaczyć przez nieprawidłowe warunki napełniania; preferowana projekcja SAX</li> <li>• U krewnych I stopnia pacjenta z potwierdzonym HCM przerost LV <math>\geq 13</math> mm</li> <li>• U dzieci przerost mięśnia sercowego z grubością LV &gt;2SD (z-score &gt;2)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Obecność cech dysfunkcji rozkurczowej z echokardiograficznymi cechami restrykcji</li> <li>• Echokardiograficzny profil typowy dla HFpEF</li> <li>• Grubość mięśnia lewej komory w zakresie normy lub łagodny przerost</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Obecność nie-niedokrwiennej blizny lub nacieków tłuszczowych LV bez dylatacji LV z/lub bez obecności odcinkowych/globalnych zaburzeń kurczliwości</li> <li>• Obecność dysfunkcji skurczowej LV z LVEF &lt;50% bez stwierdzonych blizn</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kryteria Task Force z 2010 r:               <ul style="list-style-type: none"> <li>– spełnienie 2 kryteriów dużych;</li> <li>– 1 dużego i 2 małych lub 4 małych</li> </ul> </li> </ul> |
| +   |  |   |   |   |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• LVEDD &gt;2SD, tj. z-score &gt;2 wartości przewidywanej dla wieku, płci i BSA: LVEDD &gt;58 mm, LVEDV 75 ml/m<sup>2</sup>; dla kobiet — LVEDD &gt;52 mm, LVEDV &gt;62 ml/m<sup>2</sup></li> </ul>  |  |   |   |   |

Skróty: ARVC, arytmogenna kardiomiopatia prawej komory; BSA, całkowita powierzchnia ciała; CMR, rezonans magnetyczny serca; DCM, kardiomiopatia rozstrzeniowa; HCM, kardiomiopatia przerostowa; HFpEF, niewydolność serca z zachowaną frakcją wyrzutową lewej komory; FS, frakcja skracania; LV, lewa komora; LVEDD, wymiar końcowo-rozkurczowy lewej komory; LVEDV, objętość końcowo-rozkurczowa lewej komory; LVEF, frakcja wyrzutowa lewej komory; NDLVC, nierozstrzeniowa kardiomiopatia lewej komory; RCM, kardiomiopatia restrykcyjna; SD, odchylenie standardowe; SPECT, tomografia emisyjna pojedynczego fotonu; TTE, przezklatkowe badanie echokardiograficzne

chorych z DCM, 62% chorych z RCM, 29% chorych z ARVC oraz 27% chorych z HCM [8]. Inne objawy, które mogą prezentować chorzy z kardiomiopatią to:

- objawy zawężania drogi odpływu lewej komory w przebiegu HCM — duszność wysiłkowa, zawroty głowy, ból w klatce piersiowej, stan przedomdleniowy i omdlenie; charakterystyczne dla HCM;
- objawy choroby niedokrwiennej serca, wtórnej, na przykład do przerostu mięśnia sercowego w przebiegu HCM — ból w klatce piersiowej o charakterze dławicowym;
- objawy nad- i komorowych zaburzeń rytmu serca — kołatanie serca, stan przedomdleniowy lub omdlenie;
- nagłe zatrzymanie krążenia w mechanizmie częstoskurczu komorowego bez tętna lub migotania komór.

Analizując obowiązującą klasyfikację, należy zaznaczyć, że aktualnie nie są uznawane za kardiomiopatie następujące schorzenia: kanałopatie, niescalenie mięśnia lewej komory, kardiomiopatia połogowa oraz kardiomiopatia indukowana stresem (*takotsubo syndrome*). Niescalenie mięśnia lewej komory, zwane inaczej hipertrabekulacją lub wzmocnionym beleczkowaniem lewej komory, zostało zdefiniowane jako cecha, która może współwystępować

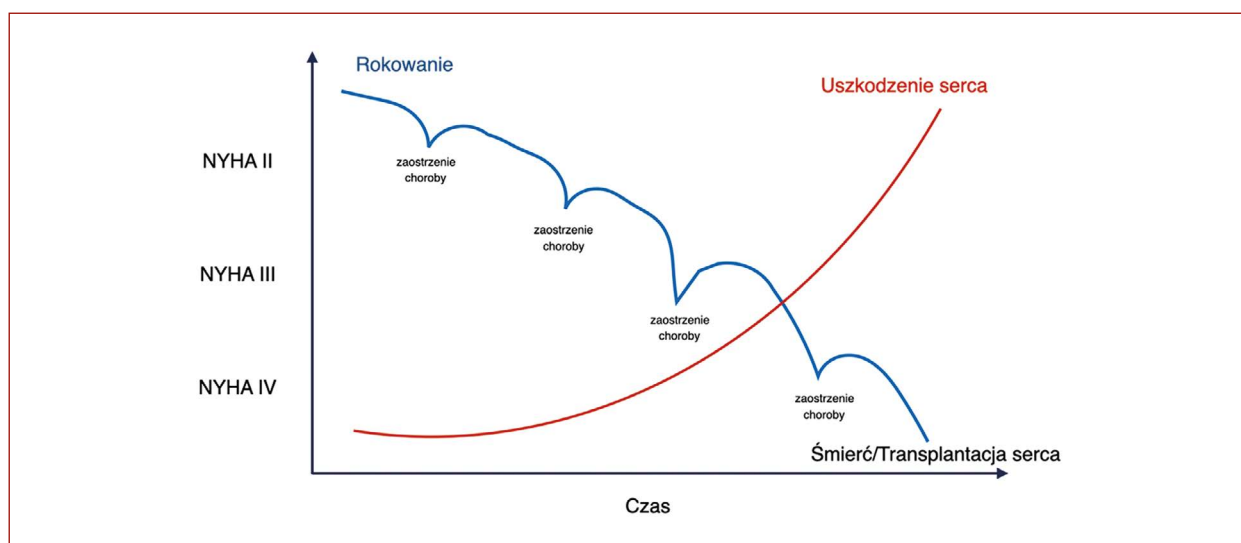
z różnymi głównymi fenotypami kardiomiopatii lub występować w postaci izolowanej, ale nie stanowi osobnego typu kardiomiopatii [9].

### JAK POSZCZEGÓLNE KARDIOMIOPATIE WPŁYWAJĄ NA DŁUGOŚĆ I JAKOŚĆ ŻYCIA?

Poszczególne kardiomiopatie charakteryzują się różnorodnością przyczyn oraz mechanizmów patofizjologicznych oraz różnymi ekspresjami fenotypowymi, co wpływa na ich prezentację i odpowiedź na leczenie [10, 11]. Poszczególne kardiomiopatie mogą mieć różny wpływ na długość i jakość życia. Najgorszym rokowaniem charakteryzuje się DCM oraz RCM — u tych chorych objawy HF mogą w znacznym stopniu limitować jakość życia.

#### Kardiomiopatia rozstrzeniowa

Kardiomiopatia rozstrzeniowa charakteryzuje się postępującym poszerzeniem jamy komór serca z upośledzeniem ich kurczliwości. Prezentacją kliniczną są objawy HF, komorowe zaburzenia rytmu serca lub nagły zgon sercowy. Objawy kliniczne najczęściej występują nagle lub nasilają się dość szybko w czasie kilkunastu dni i są głównym powodem inicjalnej hospitalizacji lub/i kontaktu w lekarzem.



**Rycina 2.** Historia naturalna chorych z kardiomiotropią rozstrzeniową  
Skróty: NYHA, Nowojorskie Towarzystwo Kardiologiczne

Historia naturalna HF w DCM może być scharakteryzowana za pomocą trzech odrębnych ścieżek:

- strukturalnej i funkcjonalnej odbudowy po incydencie ostrej HF;
- remisji objawów HF i poprawy/stabilizacji czynności skurczowej lewej komory;
- progresji do zaawansowanej HF prowadzącej do transplantacji serca/mechanicznego wspomaganie lub zgonu [1].

Szybkie włączenie pełnego leczenia HF jest kluczowym elementem poprawiającym rokowanie. Całkowite odzyskanie funkcji i struktury jest rzadkie i może wystąpić, jeśli ostre uszkodzenie nie spowodowało znacznej utraty miocytów, co pozwala na normalizację funkcji lewej komory. Najczęściej w przypadku chorych z DCM mamy do czynienia ze stopniowym pogarszaniem funkcji skurczowej lewej komory z towarzyszącym postępującym upośledzeniem wydolności fizycznej przeplatanej kolejnymi zaostreniami objawów HF (ryc. 2). Najczęstszymi efektami leczenia są: spowolnienie lub zatrzymanie progresji choroby, wydłużenie okresów pomiędzy kolejnymi zaostreniami choroby, utrzymanie funkcji skurczowej lewej komory na stabilnie upośledzonym poziomie (w rzadkich przypadkach powrót do prawidłowej funkcji skurczowej) oraz, w miarę możliwości, zapewnienie wydolności fizycznej na poziomie pozwalającym na normalne funkcjonowanie pacjenta. Dane obserwacyjne sprzed ery leczenia farmakologicznego HF wskazują, iż znacząca poprawa kliniczna wystąpiła u mniej niż 20% pacjentów, podczas gdy 77% zmarło w ciągu 2 lat od rozpoznania, głównie z powodu postępującej HF [12, 13]. Do pozostałych przyczyn śmiertelności w tej grupie chorych należą nagły zgon sercowy i zatorowość układowa, w dużej mierze przypisywane migotaniu przedsionków. W ciągu ostatnich kilku dekad, dzięki wprowadzeniu

nowoczesnego leczenia farmakologicznego, implantowanych urządzeń do elektroterapii oraz zaawansowanych technik kardiologicznych, w tym wspomaganie komór serca i transplantacji serca, rokowanie u chorych z DCM znacznie się poprawiło. W kohorcie pacjentów z DCM włączonych do badania w latach 1982–1989, czyli sprzed ery leczenia farmakologicznego, wskaźniki 5- i 10-letniego przeżycia wynosiły odpowiednio 61% i 35% [14]. Włączenie klasycznego leczenia przy pomocy inhibitorów konwertazy angiotensyny oraz leków betaadrenolitycznych (LBA) pozwoliły na poprawę 5- i 10-letniego przeżycia do 81% i 65% [15]. Dalsze postępy leczenia farmakologicznego, co potwierdzają wyniki randomizowanych badań, pozwoliły zwiększyć przeżycie wolne od przeszczepu na poziomie 1 roku, 2 i 4 lat obserwacji odpowiednio u 94%, 92% i 88% pacjentów [16]. W tym samym okresie przeżycie wolne od hospitalizacji z powodu HF wynosiło odpowiednio 88%, 82% i 78% [8, 9]. Pomimo tych postępów leczenia, DCM nadal wiąże się ze znacznym ryzykiem śmiertelności, wyższym niż w przypadku HF pochodzenia niedokrwiennego czy w przebiegu wad zastawkowych. Zaawansowana HF pozostaje najczęstszą przyczyną zgonów w DCM, podczas gdy zgon arytmiczny jest odpowiedzialny za mniej niż 30% [17, 18].

Pacjenci z DCM często zgłaszają ograniczenia w jakości życia i poczuciu dobrostanu psychicznego. Różnice w niepokoju emocjonalnym oraz postrzegane ograniczenia wynikające z choroby nie były zależne od cech demograficznych i klinicznych, co sugeruje, iż ograniczenia tylko częściowo mogą być wyjaśnione przez objawy oraz nasilenie choroby podstawowej. Podkreślano ponadto, iż słabe przystosowanie do kardiomiotropii nie miało związku z jakością życia, ale przewidywało osłabienie w zakresie sprawności fizycznej i zdrowia psychicznego oraz niepokój emocjonalny. Sugeruje to, że skala dostosowawcza może

|           |  | HCM                     |                           |  |                                   |                               |
|-----------|--|-------------------------|---------------------------|--|-----------------------------------|-------------------------------|
|           |  | Objawy zawężania –      | Objawy zawężania +        | Objawy zawężania –                                   | Migotanie przedsionków            | Burn-out                      |
| Objawy    |  | NYHA I                  | NYHA I                    | NYHA II–IV   | NYHA II–IV                        | NYHA III/IV                   |
| Leki      |  | Bez leczenia            | LBA<br>Werapamil          | LBA<br>Disopiramid<br>Inhibitor miozyny<br>Werapamil | Przeciwkrzepiwe<br>Antyarytmiczne | Farmakologiczne<br>Ablacja RF |
| Zabiegi   |  | Wizyty co 1–2 lata      | –                         | Ablacja alkoholowa<br>Myektomia<br>NYHA III/IV       | Ablacja RF                        | Transplantacja serca          |
| Rokowanie |  | Jak w reszcie populacji | Śmiertelność 0,5% rocznie | Poprawa objawów i rokowania po ASA/myektomii         | Śmiertelność 0,1% rocznie         | Śmiertelność 10–15% rocznie   |

← Stratyfikacja ryzyka – HCM risk score + czynniki ryzyka →

**Rycina 3.** Zestawienie podtypów HCM wraz z zalecanymi schematem leczenia i oceną rokowania

Skróty: ablacja RF, ablacja z wykorzystaniem fal o częstotliwości radiowej; ASA, alkoholowa ablacja przegrody; LBA, leki beta-adrenolityczne; NYHA, Nowojorskie Towarzystwo Kardiologiczne

okazać się przydatna jako narzędzie przesiewowe w celu identyfikacji pacjentów, u których pogorszenie jakości życia i cierpienie emocjonalne są większe, niż można by się spodziewać na podstawie pomiarów kardiologicznych [19].

### Kardiomiopatia przerostowa

Rozwój HCM spowodowany jest mutacją białek sarkomeru, która prowadzi do niekontrolowanego przerostu mięśnia głównie lewej komory wraz z zaburzeniem organizacji przestrzennej kardiomiocytów i energetyki włókien mięśniowych. Rokowanie w grupie chorych z HCM jest zróżnicowane, bowiem u około 40% obecność HCM nie wpływa bezpośrednio na rokowanie, podczas gdy w pozostałej grupie istotnie je pogarsza [20]. Do głównych przyczyn złego rokowania zaliczamy progresję do ciężkiej HF z rozstrzenią komory i upośledzeniem funkcji skurczowej (*burn-out HCM*) oraz nagły zgon sercowy z powodu groźnych komorowych zaburzeń rytmu serca [21].

U ponad 30% chorych można stwierdzić spoczynkowe zawężanie w drodze odpływu lewej komory, podczas gdy próby prowokacyjne podwajają tę grupę [22]. W tej grupie pacjentów nasilenie objawów HF i rokowanie zależą głównie od stopnia zawężania. Świadczą o tym dane pokazujące, że gradient  $\geq 30$  mm Hg w spoczynku był niezależnym predyktorem progresji HF i zwiększonej śmiertelności. Badania populacyjne chorych z drogą odpływu lewej komory (LVOTO, *left ventricular outflow tract obstruction*) pokazują, iż progresja do klasy czynnościowej NYHA (New York Heart Association) III–IV dokonuje się w tempie rocznym 3,2%–7,4% w zależności od stopnia zawężania. W rezultacie ciężka HF rozwija się u około 30% chorych w okresie 6 lat [23].

Zawężanie śródkomorowe występuje u około 10% pacjentów; chorzy ci mają nasilone objawy HF oraz gorsze rokowanie. Podobnie, ciężką dysfunkcją rozkurczową można stwierdzić u około 9% pacjentów, zwykle w przypadku ciężkiego przerostu mięśnia sercowego oraz nasilonego włóknienia, z obecnością lub bez obecności zawężenia w drodze odpływu lewej komory.

U pacjentów bez zawężania w LVOT choroba zwykle ma łagodny i stabilny przebieg, a większość chorych pozostaje wolna od HF lub ma łagodne objawy z powodu dysfunkcji rozkurczowej. Jednak u 7%–10% pacjentów z nieobturacyjnym HCM choroba może mieć przebieg postępujący przez rozwój skurczowej HF z rozległym włóknieniem (ryc. 3). W konsekwencji u około 3% chorych dochodzi do rozwoju ciężkiej HF ze znacznym ryzykiem zgonu [24, 25].

Nagła śmierć sercowa (SCD, *sudden cardiac death*) jest najcięższym powikłaniem HCM — jest ona najczęstszą przyczyną zgonów w HCM i często dotyka młodych i często bezobjawowych pacjentów. Częstość roczna SCD wynosi  $< 1\%$ , ale w populacji ogólnej z HCM istnieją podgrupy o znacznie większym ryzyku. Najczęstszą przyczyną SCD jest migotanie komór, które może być poprzedzone przez częstoskurcz komorowy, szybkie migotanie przedsionków lub przyspieszone przewodnictwo przedsionkowo-komorowe [26].

Jakość życia u chorych z HCM pozostaje umiarkowanie obniżona i w głównej mierze jest zależna od objawów HF. Nie wykazano różnic pomiędzy chorymi z zawężaniem w drodze odpływu lewej komory i bez zawężania przy podobnych objawach klinicznych. Podobnie, pacjenci z implantowanym kardiowerterem-defibrylatorem (ICD, *implantable cardioverter-defibrillator*) nie raportowali

gorszego poziomu jakości życia niż chorzy bez implantowanego urządzenia, pomimo obecnego lęku przed wyładowaniem [27].

### Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory

Historia naturalna ARVC jest głównie związana z niestabilnością elektryczną, która może prowadzić do arytmicznego nagłego zgonu, szczególnie u młodych sportowców. W późniejszym stadium choroby postępujące upośledzenie RV i zajęcie lewej komory mogą prowadzić do niewydolności prawej i/lub lewej komory. Całkowita śmiertelność szacowana w tych badaniach waha się od 0,08% do 3,6% rocznie [28]. W badaniach populacyjnych, które dostarczają danych ze świata rzeczywistego, roczna śmiertelność wynosi <1%. Stratyfikacja ryzyka pozostaje poważnym wyzwaniem klinicznym, a leki antyarytmiczne, ablacja przewodników i wszczepialne kardiowerytery-defibrylatory są obecnie dostępnymi narzędziami terapeutycznymi. Dyskwalifikacja od uprawiania sportu wyczynowego i wysokiej intensywności zapobiega przypadkom nagłej śmierci, ponieważ wysiłek może wywołać nie tylko niestabilność elektryczną, ale także prowadzić do progresji choroby [29].

Pacjenci z ARVC zgłaszają niższą jakość życia w porównaniu z resztą zdrowej populacji, ale wyższą w porównaniu z pacjentami z innymi chorobami kardiologicznymi. Młodszy pacjenci z ARVC, kobiety oraz osoby, które doświadczyły co najmniej jednego wyładowania implantowanego ICD, są narażone na ryzyko wystąpienia problemów psychospołecznych, w tym gorszej jakości życia [30].

### Kardiomiopatia restrykcyjna

Cechą charakterystyczną RCM jest zmniejszona podatność ścian mięśnia sercowego, upośledzająca napełniania komór. W pierwotnej RCM nieprawidłową sztywność komór przypisuje się zwiększonej wrażliwości na wapń, zwiększonemu odkładaniu się kolagenu, agregatom zmutowanego białka jak desmina lub filamina C [31]. Rokowanie w przypadku HF w RCM jest złe, niezależnie od przyczyny choroby. Głównym mechanizmem limitującym przeżycie jest ciężka, oporna na standardowe leczenie farmakologiczne, HF. Często mogą występować również groźne dla życia komorowe zaburzenia rytmu serca, krwawienia oraz

powikłania zakrzepowo-zatorowe [32]. Należy pamiętać, że RCM jest często wynikiem systemowych chorób naciekowych lub spichrzeniowych, mogących prowadzić do niewydolności nerek czy neuropatii. U dorosłych pacjentów z RCM 5-letni wskaźnik przeżycia wynosił 56%, a główną przyczyną było zgonu była HF [33].

Jakość życia w przypadku chorych z kardiomiopatią restrykcyjną jest istotnie obniżona, silnie powiązana z pomiarami odzwierciedlającymi wydolność fizyczną i dzienny poziom aktywności, a nie ze wzrostem stężenia NT-proBNP lub wcześniejszą hospitalizacją z powodu HF. Najgorsza jakość życia występuje u pacjentów młodych, otyłych i chorych na cukrzycę [33].

W ostatnich wytycznych (z 2023 roku) wprowadzono termin „nierozstrzeniowa kardiomiopatia lewej komory” (NDLVC, *non-dilated left ventricular cardiomyopathy*), do którego należy przyporządkować pacjentów dotychczas klasyfikowanych jako DCM bez rozstrzeni komory, arytmogenna DCM (bez kryteriów dla ARVC), arytmogenna kardiomiopatia lewej komory (ALVC, *arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy*), ARVC z przewagą zajęcia LV (*left-dominant ARVC*). Brak jest danych epidemiologicznych dla NDLVC (uprzednio pacjentów klasyfikowano jako DCM lub ARVC). Jako że jest nową kategorią fenotypową, nie dokonano również oceny genów pod względem związku z tym fenotypem

Zalecenia dotyczące postępowania opierają się głównie na uwsólnionych wytycznych dla DCM i ARVC [1].

## EPIDEMIOLOGIA

Kardiomiopatie w wielu przypadkach są chorobami serca o możliwej do zidentyfikowania lub podejrzananej przyczynie genetycznej, o zmiennej i często niepełnej ekspresji przez całe życie. Rozmieszczenie geograficzne wariantów genetycznych wpływa na szacowaną częstość występowania w różnych populacjach, grupach etnicznych, regionach i krajach [34]. Należy podkreślić, iż wiarygodne dane dotyczące częstości występowania kardiomiopatii, gromadzone w oparciu o ustalone kryteria diagnostyczne, pochodzą głównie z krajów rozwiniętych.

W tabeli 2 przedstawiono podsumowanie częstości występowania kardiomiopatii sklasyfikowanych zgodnie z Międzynarodową Klasyfikacją Chorób (ICD-10): HCM,

**Tabela 2.** Rozpowszechnienie kardiomiopatii

| Kardiomiopatia | Rozpowszechnienie |               |
|----------------|-------------------|---------------|
|                | Dorośli           | Dzieci        |
| HCM            | 0,2%              | 0,029%        |
| DCM            | 0,036%–0,4%       | 0,026%        |
| ARVC           | 0,078%            | Bardzo rzadko |
| RCM            | Rzadko            | 0,0003%       |
| NDLVC          | Brak danych       | Brak danych   |

Skróty: ARVC, arytmogenna kardiomiopatia prawej komory; DCM, kardiomiopatia rozstrzeniowa; HCM, kardiomiopatia przerostowa; NDLVC, nierozstrzeniowa kardiomiopatia lewej komory; RCM, kardiomiopatia restrykcyjna

DCM, ARVC i RCM. Dane pochodzące z dużych rejestrów europejskich podają względną częstość występowania RCM jako rzadką kardiomiopatię, występującą 26-krotnie rzadziej niż HCM [7]. Obecnie nie ma wiarygodnych danych na temat epidemiologii NDLCV.

Na podstawie zbiorczej analizy ośmiu badań, częstość występowania HCM szacuje się na poziomie 0,2% (95-procentowy przedział ufności [CI], 1,44–2,71) lub 1/460 populacji. Co ciekawe, dane z analizy badań rezonansu magnetycznego serca w dużej kohorcie dorosłych (>45 lat) sugerują, że częstość występowania może być znacznie większa niż wynika z wczesnych opracowań opartych na badaniach echokardiograficznych i wynosić nawet do 1,4% [1].

Częstość występowania DCM tradycyjnie szacowano na 0,036% (95% CI, 0,023–0,050). Jednakże w najnowszych wytycznych ESC podkreślono znacznie wyższą częstość (nawet 10-krotnie) rozpoznawania DCM przy mniej rygorystycznych kryteriach diagnostycznych.

Częstość występowania ARVC na podstawie zbiorczej analizy trzech stosunkowo dużych badań szacuje się na 0,078% (95% CI, 0,077–0,078) lub 1/1290. Należy zaznaczyć, że brakuje solidnych i wiarygodnych danych epidemiologicznych, częściowo ze względu na złożoność procesu diagnostycznego [1].

Biorąc pod uwagę przedstawione powyżej dane na temat rozpowszechnienia kardiomiopatii, szacowana w wielkim przybliżeniu liczba przypadków kardiomiopatii w Polsce powinna wynosić: w przypadku DCM około 75–150 tysięcy chorych (1:250–500), HCM podobnie — około 75–150 tysięcy (1:250–500), ARVC — około 7600–19 000 chorych (1:2000–5000). Należy jednak pamiętać, że identyfikowana klinicznie liczba pacjentów jest znacznie mniejsza od rzeczywistej populacji chorych. Pogłębienie diagnostyki, szczególnie o badanie genetyczne, może się przyczynić do liczbowego doprecyzowania tej populacji.

Trudno odnieść te dane do realnych informacji na temat występowania i opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w Polsce. Badania epidemiologiczne w Polsce są nieliczne. W raporcie opracowanym w ramach projektu „Mapy potrzeb zdrowotnych w zakresie kardiologii” wykorzystano dane pochodzące z Narodowego Funduszu Zdrowia rejestrowane w latach 2016–2020. W analizach tego raportu konieczne było zastosowanie pewnych przybliżeń i oszacowanie wskaźników epidemiologicznych: chorobowość rejestrowana (liczba aktualnie żyjących chorych z rozpoznaniem kardiomiopatii) oraz zapadalność rejestrowana (liczba nowych przypadków). Według danych Raportu chorobowość rejestrowana wynosiła odpowiednio: 286 na 100 tysięcy w 2016 roku (czyli ok. 120 tys. chorych), 271 na 100 tysięcy w 2020 roku (65% populacji — mężczyźni). Zapadalność rejestrowana wynosiła 43,7 na 100 tysięcy w 2016 roku i jedynie 17,6 na 100 tysięcy w 2020 roku, co wynika najpewniej z ograniczeń diagnostycznych związanych z okresem pandemii COVID-19 [34, 35]. Co istotne,

według danych rejestrowanych przez NFZ średni wiek rozpoznania kardiomiopatii w Polsce wynosił w latach 2016–2020 aż 60 lat.

O ograniczeniach działań przesiewowych i diagnostycznych w Polsce świadczą wyniki analiz chorych rejestrowanych z rozpoznaniem HCM. Warto przeanalizować te dane w odniesieniu do analogicznych danych literaturowych. Chorobowość rejestrowana HCM w Polsce wynosiła odpowiednio: w 2016 roku — 35 na 100 tysięcy, w 2021 roku — 36 na 100 tysięcy, co stanowi około 20% szacowanej liczby chorych w Polsce (1:500) [35]. Według publikacji prezentujących dane rejestrowane w innych krajach — w USA chorobowość rejestrowana HCM wynosiła w 2013 roku — 52 na 100 tysięcy, w 2019 roku — 74 na 100 tysięcy [36]; w Wielkiej Brytanii — 48 na 100 tysięcy [8]; w Chinach — 76 na 100 tysięcy [37]. Przytoczone wyniki także odbiegają od danych na temat rozpowszechnienia, ale są wyższe niż w Polsce.

### **DOSTĘPNOŚĆ SPECJALISTYCZNEJ OPIEKI KARDIOLOGICZNEJ — „ŚCIEŻKA” PACJENTA Z KARDIOMIOPATIĄ W POLSCE**

Zarówno rozpoznanie kardiomiopatii, jak i jej leczenie wymaga specjalistycznej opieki kardiologicznej. Raport na temat kardiomiopatii opracowany w ramach projektu „Mapy potrzeb zdrowotnych w zakresie kardiologii” pozwala na szacunkową analizę przebiegu leczenia chorych z tym schorzeniem w Polsce.

Analiza tak zwanych „ścieżek pacjentów” w systemie ochrony zdrowia w Polsce w latach 2016–2021 (65 383 rejestrowanych chorych z ICD-10 dla kardiomiopatii; 65,4% mężczyźni) wykazała, że diagnoza/pierwsza rejestracja w systemie NFZ z kodem ICD-10 dla kardiomiopatii odbywa się u 93,4% chorych w warunkach szpitalnych. To nie budzi wątpliwości, z uwagi na wymagania diagnostyczne tej grupy chorób. Natomiast zwraca uwagę tryb hospitalizacji: diagnoza kardiomiopatii jest stawiana u 68,2% chorych w trakcie hospitalizacji w trybie pilnym, a jedynie u 25,1% w trakcie planowej hospitalizacji [38]. Niewątpliwie diagnostyka i rozpoznanie kardiomiopatii na etapie zaostrzenia jest zbyt późna.

Jeszcze większym niepokojem napawa dalszy los ww. grupy w systemie ochrony zdrowia. Pośród pacjentów hospitalizowanych w trybie pilnym (w latach 2016–2021) aż u 23% dochodzi do zgonu. Z populacji tej aż 28% chorych nie pojawia się ponownie w systemie ochrony zdrowia z kodem odpowiadającym rozpoznaniu. Analogiczne dane dla chorych diagnozowanych w trakcie planowej hospitalizacji są następujące: u 18% dochodzi do zgonu, a aż 44% chorych nie pojawia się ponownie w systemie ochrony zdrowia. Po hospitalizacji i postawieniu diagnozy jedynie 15,28% chorych trafia pod specjalistyczną opiekę kardiologiczną [38].

Kolejnym ograniczeniem opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w Polsce jest brak dostępności do badań genetycznych, które aktualnie stanowią bardzo istotny



składnik diagnostyki kardiomiopatii oraz badań przesiewowych rodzin chorych z kardiomiopatiami.

Powyższe dane rejestrowane przez system Narodowego Funduszu Zdrowia mają swoje liczne ograniczenia, wskazują jednak na następujący fakt: w zakresie badań przesiewowych, diagnostycznych oraz w zakresie opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w naszym kraju występuje szereg barier wymagających podjęcia skutecznych działań. Dane te pokazują, jak odbiegamy od optymalnego modelu, jakim jest leczenie chorych z kardiomiopatiami w ośrodkach specjalistycznych, zapewniających odpowiednie i ściśle ze sobą współpracujące zaplecze szpitalne i ambulatoryjne.

## POSTĘPOWANIE TERAPEUTYCZNE

Postępowanie w kardiomiopatiach jest ściśle determinowane rodzajem kardiomiopatii i jej dominującym obrazem klinicznym. W procesie diagnostycznym istotne są prezentowane objawy, wyniki badań obrazowych, genetycznych, ocena morfologiczna, funkcjonalna i nierzadko histologiczna (biopłatów tkanki sercowej). Rozpoznanie konkretnej kardiomiopatii, w tym różnicowanie kardiomiopatii z obrazami fenotypowymi występującymi w chorobach metabolicznych czy spichrzeniowych, pozwala na spersonalizowane i dedykowane postępowanie kliniczne.

Ogólne zasady postępowania w kardiomiopatiach obejmują kontrolę objawów, zapewnienie komfortu życia pacjentów, hamowanie progresji choroby oraz zapobieganie możliwym powikłaniom, na przykład groźnym dla życia arytmiami. Pacjenci wymagają stałej opieki i regularnej kontroli — ocena kliniczna i optymalizacja postępowania jest rekomendowana co roku lub co 2 lata lub po każdym epizodzie zmieniającym dotychczasowy przebieg kliniczny choroby [1].

Pacjenci z kardiomiopatiami wymagają swoistego postępowania. Usystematyzowane podejście do celów terapii uwzględnia kilka kluczowych zadań, które wymieniono poniżej [1]:

### A. Modyfikacja stylu życia i odrzucenia nawyków ściśle skorelowanych ze zwiększeniem ryzyka groźnych dla życia arytmii i rozwoju lub zaostrzenia objawów niewydolności serca

### B. Ocena ryzyka nagłej śmierci sercowej i rozważenie wskazań do implantacji urządzeń wysokoenergetycznych

Ważną kwestią we wszystkich fenotypach kardiomiopatii są wskazania do implantacji urządzeń wysokoenergetycznych zarówno w prewencji pierwotnej, jak i wtórnej SCD. Proces kwalifikacji do implantacji kardiowertera-defibrylatora (ICD) powinien być poprzedzony dokładnym przedstawieniem pacjentowi sposobu działania, korzyści i konsekwencji związanych z zastosowaniem urządzenia, a także kliniczną oceną możliwych komplikacji. Komplikacje te — wynikające między innymi z nieadekwatnych

wyładowań/interwencji lub powikłań terapii w obserwacji długoterminowej — również powinny być przedstawione pacjentowi [1].

## Prewencja pierwotna SCD

W prewencji pierwotnej SCD wskazania do implantacji urządzeń wysokoenergetycznych są odmienne dla różnych fenotypów kardiomiopatii. Ocenę ryzyka SCD przeprowadza się z wykorzystaniem dedykowanych poszczególnym kardiomiopatiom kalkulatorów. W przypadku wysokiego ryzyka rozważa się wskazania do implantacji. W przypadku braku aktualnych wskazań do implantacji wymagana jest powtórna ocena ryzyka SCD co 1 rok lub co 2 lata u każdego pacjenta z kardiomiopatią, lub przyspieszona ocena w przypadku zmiany stanu klinicznego.

Kalkulatory ryzyka uwzględniają różne parametry typowe dla poszczególnych kardiomiopatii.

W HCM, kalkulator HCM-RISK w oparciu o wiek, niewyjaśnione omdlenie w wywiadzie, gradient ciśnienia w drodze odpływu LV, maksymalną grubość ściany LV, wymiar lewego przedsionka, obecność nieutralowanego częstoskurczu komorowego (NSVT, *non-sustained ventricular tachycardia*) czy SCD w wywiadzie rodzinnym, klasyfikuje chorych do grupy:

- bardzo wysokiego ryzyka SCD w okresie 5 lat (szacowanego na poziomie >6%);
- pośredniego ryzyka (4%–5%);
- ryzyka niskiego (<4%).

Dodatkowo w spersonalizowanej decyzji o implantacji ICD uwzględnia się także czynność skurczową LK oraz rozległość blizny w mięśniu sercowym.

Implantację ICD należy rozważyć z u osób z HCM i oszacowanym ryzykiem wysokim, a można rozważyć przy ryzyku pośrednim, uwzględniając oczywiście możliwe powikłania i wpływ urządzenia na różne aspekty życia pacjenta. W przypadku niskiego ryzyka także można rozważyć implantację SCD w prewencji pierwotnej, wówczas gdy występuje co najmniej wartość frakcji wyrzutowej (EF, *ejection fraction*) <50% lub rozległe późne wzmocnienie (LGE, *late gadolinium enhancement*) w rezonansie magnetycznym serca (CMR, *cardiac magnetic resonance*) >15%. Niemniej nie ma danych dotyczących wpływu ilościowej oceny blizny czy EF na szacunki ryzyka uzyskane za pomocą kalkulatora HCM Risk-SCD. Pewną odrębnością charakteryzują się chorzy z DCM i NDLCV, u których decyzję o implantacji ICD podejmuje się także w oparciu o genetyczne czynniki ryzyka SCD (tab. 3). W tej populacji kwalifikacja do terapii ICD w prewencji pierwotnej SCD jest determinowana — standardowo wielkością frakcji wyrzutowej lewej komory (LVEF, *left ventricular ejection fraction*) (dotyczy osób z LVEF ≤35% pomimo co najmniej 3-miesięcznego okresu optymalnej farmakoterapii) i/lub swoistym genotypem. Genotyp, a także dodatkowo obecność LGE w CMR i obecność komorowych zaburzeń rytmu serca mają szczególne znaczenie w podejmowaniu decyzji

**Tabela 3.** Geny związane z wysokim ryzykiem nagłej śmierci sercowej u chorych z DCM i NDLVC

| Gen    | Częstotliwość NZK /rok | Czynniki ryzyka SCD  |
|--------|------------------------|--|
| LMNA   | 5%–10%                 | Oszacowanie 5 letniego ryzyka wystąpienia zagrażających życiu arytmii LMNA risk score ( <a href="https://lmna-risk-vta.fr">https://lmna-risk-vta.fr</a> )  |
| FLNC   | 5%–10%                 | LVEF <45%, LGE w CMR   |
| TMEM43 | 5%–10%                 | Płeć męska<br>Płeć żeńska + jedno z poniższych: LVEF <45%, obecność nieutralowanego częstoskurczu komorowego (nsVT), >200 pobudzeń dodatkowych/dobę w zapisie Holter-EKG, LGE w CMR  |
| PLN    | 3%–5%                  | Oszacowanie 5 letniego ryzyka wystąpienia zagrażających życiu arytmii PLN risk score ( <a href="https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny">https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny</a> )<br>LVEF <45%, LGE w CMR, NSVT |
| DSP    | 3%–5%                  | LVEF <45%, LGE w CMR, NSVT   |
| RBM20  | 3%–5%                  | LVEF <45%, LGE w CMR, NSVT   |

Skróty: CMR, rezonans magnetyczny serca; DSP, desmoplakina; FLNC, filamina C; LGE, późne wzmocnienie gadolinowe; LMNA, lamina A/C; LVEF, frakcja wyrzutowa lewej komory; NSVT, nieutralowany częstoskurcz komorowy; PLN, fosfolamban; RBM20, białko wiążące RNA 20; SCD, nagła śmierć sercowa; TMEM43, białko przezbłonowe 43

o implantacji ICD u chorych z LVEF >35%. Implantację urządzenia w DCM należy rozważyć także u osób z genetycznymi czynnikami ryzyka oraz LVEF >35% i obserwowanymi arytmiami (VT, VEB, omdlenia). W wybranych przypadkach można ją rozważyć także u chorych z LVEF >35% bez objawów klinicznych (NSVT, VEB, omdlenia) przy obecności genetycznych czynników ryzyka, i na odwrót — bez ryzykownego genotypu, ale z epizodami groźnej arytmii komorowej [1].

Kalkulator ryzyka w ARVC ([arvcrisk.com](http://arvcrisk.com)) charakteryzuje się wysoką wartością prognostyczną u chorych z patogennymi wariantami genów kodujących białka desmosomalne, szczególnie plakofilinę-2. W przypadku związku z wariantami patogennymi innych genów lub u chorych bez patogennych wariantów (*gene-elusive*), a także w przypadku współistnienia istotnego uszkodzenia lewej komory, jego wartość jest niższa. W takich sytuacjach rekomenduje się indywidualną stratyfikację ryzyka.

Najczęściej stosowaną formą prewencji SCD jest przeszkońska implantacja klasycznego, przeżyłnego ICD. U pacjentów niewymagających stałej stymulacji serca lub stymulacji resynchronizującej wszczępienie podskórne ICD jest atrakcyjną opcją terapeutyczną ze względu na redukcję ryzyka powikłań standardowej terapii ICD. W chwili obecnej można rozważyć ICD podmostkowy (EV-ICD), który nie może być jednak stosowany u chorych po sternotomii lub z poważnymi deformacjami klatki piersiowej. Z kolei kamizelki defibrylujące są wskazane czasowo u chorych oczekujących na decyzję o implantacji ICD (np. w początkowym okresie leczenia kardiomiopatii) lub w oczekiwaniu na ponowną implantację ICD (np. po usunięciu układu z powodu powikłań).

### Prewencja wtórna SCD

Wskazania do implantacji ICD w prewencji wtórnej SCD u chorych z kardiomiopatiami są takie same, jak w innych schorzenia układu sercowo-naczyniowego. U chorych po nagłym zatrzymaniu krążenia wywołanym migotaniem

komór albo niestabilnym hemodynamicznie częstoskurczem komorowym (lub u osób, u których arytmia komorowa powoduje omdlenia, a tło tych zdarzeń nie jest odwracalne) zalecana jest implantacja ICD lub CRT-D niezależnie od fenotypu kardiomiopatii. W przypadku ARVC prewencja wtórna obejmuje także wystąpienie długotrwałego częstoskurczu komorowego bez objawów hemodynamicznych.

### C. Leczenie zaburzeń rytmu serca

#### Leczenie komorowych zaburzeń rytmu serca

Chorzy z kardiomiopatiami często wymagają stosowania leków antyarytmicznych lub wykonania ablacji substratu arytmii w przypadku komorowych zaburzeń rytmu serca. Dobór farmakoterapii powinien uwzględniać typ kardiomiopatii i obecność dysfunkcji skurczowej serca.

Zabiegi ablacji substratu arytmii, zwłaszcza nawracających częstoskurczów komorowych, powinny być wykonywane w doświadczonych ośrodkach. Wynika to ze swoistych problemów technicznych związanych z takimi zabiegami: na przykład epikardialne położenie substratu arytmii w ARVC, często śródmięśniowy lub epikardialny substrat arytmii w DCM. Poza technicznym aspektem zabiegu, pacjenci z kardiomiopatiami poddawani zabiegom ablacji często wymagają jednocześnie specjalistycznego leczenia kardiologicznego, dostępnego w referencyjnych ośrodkach. Coraz częściej podkreśla się konieczność rozważenia przeprowadzenia zabiegu z użyciem ablacyjnego dostępu zarówno endokawitarnego, jak i epikardialnego. Poza wybranymi przypadkami chorych z DCM, zwracają uwagę publikowane dobre odległe wyniki ablacji częstoskurczu komorowego w populacji chorych z ARVC. Są one istotnie lepsze niż w przypadku ablacji wyłącznie endokawitarnej. Również planowanie zabiegu, oparte o algorytmy analizujące wyniki badań obrazowych rezonansu magnetycznego i tomografii komputerowej, może pozwolić na zwiększenie skuteczności ablacji.

### **Leczenie nadkomorowych zaburzeń rytmu serca i prewencja powikłań zakrzepowo-zatorowych**

Najczęstszymi nadkomorowymi zaburzeniami rytmu serca są migotanie i trzepotanie przedsionków. Agresywna strategia kontroli rytmu oparta o ablację przezcewnikową pozwala na poprawę ogólnego przeżycia pacjentów z HF i zredukowaną frakcją wyrzucania lewej komory, poprawia wskaźniki echokardiograficzne, obniża stężenia biomarkerów i poprawia jakość życia pacjentów [39, 40]. Standardowo, ablacja jest zalecana przy nieskuteczności utrzymania rytmu zatokowego mimo zastosowania leków antyarytmicznych z grupy I lub III. Natomiast szczególną grupę chorych stanowią pacjenci z HF i upośledzoną funkcją skurczową komory lewej, gdzie ablacja cewnikowa, ze względu na zdecydowanie wyższą skuteczność od farmakoterapii antyarytmicznej, jest zalecana już w I rzucie leczenia. Należy pamiętać, że wykonanie ablacji cewnikowej AF nie zwalnia od stosowania optymalnej farmakoterapii HF, a także o tym, że rozpoznanie **migotania/trzepotania przedsionków będzie determinowało decyzję o zastosowaniu antykoagulacji** — odmiennej w różnych typach kardiomiopatii.

W przypadku rozpoznania AF u chorych z HCM i amyloidozą leczenie przeciwkrzepliwie **jest obligatoryjne**, niezależnie od punktacji w skali CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA. W RCM **można rozważyć** jej zastosowanie także niezależnie od skali CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA. W pozostałych typach kardiomiopatii (DCM, NDLVC czy ARVC) należy zastosować antykoagulację przy CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VAS<sub>c</sub> ≥2 u mężczyzn i ≥3 u kobiet (**można rozważyć przy punktacji 1 dla mężczyzn i 2 dla kobiet**).

### **D. Kompleksowe leczenie HF**

W przebiegu kardiomiopatii często występują objawy HF, będące wyrazem HF ze zredukowaną frakcją wyrzutową, nieznacznie obniżoną czy zachowaną frakcją wyrzutową. Typ HF jest związany z typem kardiomiopatii i stopniem jej zaawansowania oraz schorzeniami współistniejącymi. Efekty stosowania „klasycznej” farmakoterapii HF zależą od typu kardiomiopatii — w DCM mają udokumentowane znaczenie. W innych typach kardiomiopatii wymagają adekwatnej modyfikacji.

Należy pamiętać, że zastosowanie diuretyków, MRA czy ACE-i/ARNI lub beta blokerów (LBA) może objawiać się gorszym samopoczuciem chorych w związku z hipotensją oraz odwodnieniem. Wymaga ostrożnego dawkowania, czasami deeskalacji, a nierzadko również zaprzestania leczenia.

Opcją leczenia dla wybranych chorych jest implantacja terapii resynchronizującej (CRT) czy urządzeń do wspomaganie funkcji komór. Przeszczep serca jest opcją terapeutyczną dla pacjentów z kardiomiopatiami i z zaawansowaną HF w klasie NYHA III, IV, lub ciężkimi, nawracającymi arytmiami komorowymi niepoddającymi się dostępnemu leczeniu.

Poszczególne kardiomiopatie wymagają także swobodnego i elastycznego postępowania modyfikującego

przedstawionego na ogólnym algorytmie [1]. Najwięcej z nich dotyczy HCM, ponieważ istnieje najwięcej danych naukowych w tym zakresie.

### **Kardiomiopatia przerostowa (HCM) — postępowanie**

Postępowanie w HCM jest determinowane obecnością i wielkością gradientu w LVOTO oraz LVEF.

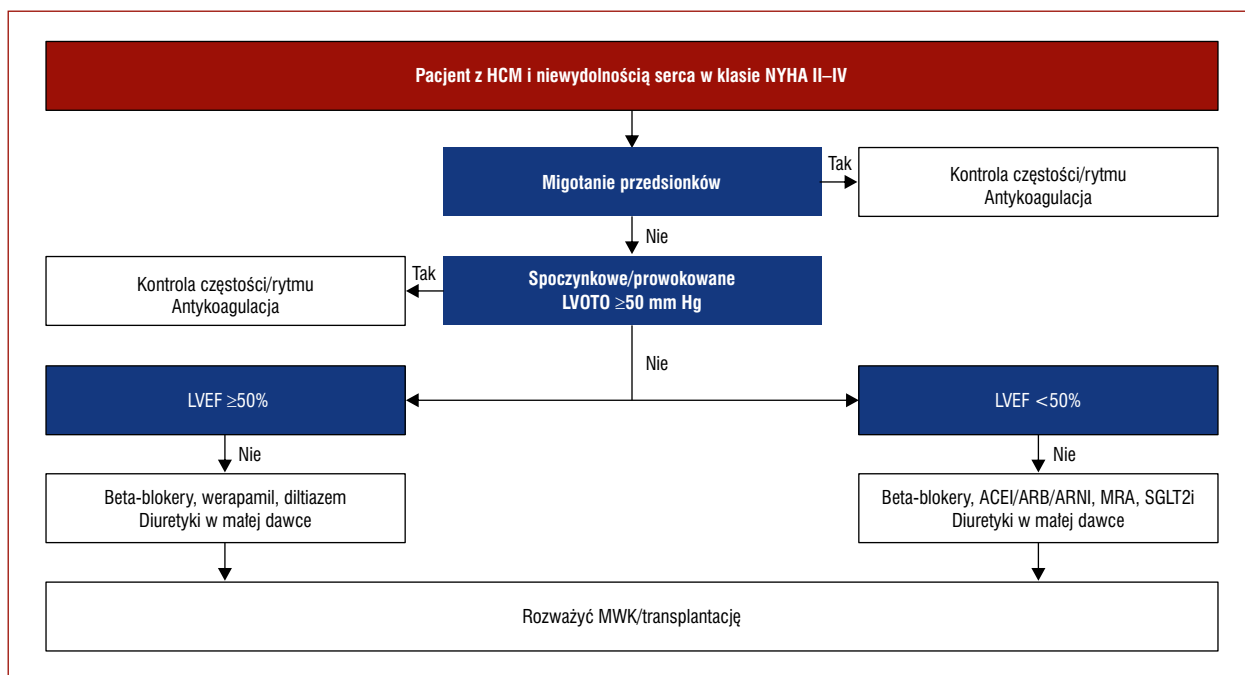
U chorych bez LVOTO, u których LVEF osiąga wartość <50%, rekomendowane jest zastosowanie farmakoterapii dedykowanej HF ze zredukowaną frakcją wyrzutową (LBA, ACE-i/ARNI, blokery receptora mineralokortykoidowego, inhibitory kotransportera sodowo-glukozowego 2 — floszyny, małe dawki leków diuretycznych). Jeżeli LVEF ≥50%, zalecane są LBA, werapamil lub diltiazem i niskie dawki diuretyków. Terapia zatem ma poprawiać objawy kliniczne związane z dysfunkcją skurczową i rozkurczową, które często współistnieją z zaburzeniem napływu do komory lewej oraz zapobiegać objawom dławicy piersiowej. Objawy sugerujące dławicę, po wykluczeniu zmian istotnych zwężeń w naczyniach wieńcowych oraz po wykluczeniu LVOTO, mogą być łagodzone przez dołączenie do LBA blokerów kanałów wapniowych nitratów (jedynie w grupie chorych bez LVOTO). Pacjenci niereagujący na farmakoterapię są potencjalnymi kandydatami do przeszczepu serca (**ryc. 4**).

W przypadku obecności LVOTO (prowokowanego lub spoczynkowego) >50 mm Hg należy zastosować LBA, a przy utrzymywaniu się objawów dodatkowo blokery kanałów wapniowych (diltiazem lub werapamil), w stopniowo zwiększanych do wartości maksymalnych dawkach. Wytyczne ESC uwzględniają w farmakoterapii także dizopiramid (dostępny w Polsce jedynie w ramach importu docelowego). Największą nowością w aktualnych wytycznych jest umiejscowienie w terapii mawakamteny (inhibitora sercowej miozyny), który należy dołączyć do LBA lub blokerów kanałów wapniowych przy utrzymywaniu się objawów. Lek można zastosować także w monoterapii u chorych z przeciwwskazaniami do standardowej farmakoterapii. U pacjentów z LVOTO nie powinno się stosować leków zwiększających gradient, czyli nitratów, digoksyny czy inhibitorów fosfodiesterazy 5 (**ryc. 5**).

Nadal ograniczone są dane naukowe dotyczące chorych z LVOTO pomiędzy 30 a 50 mm Hg.

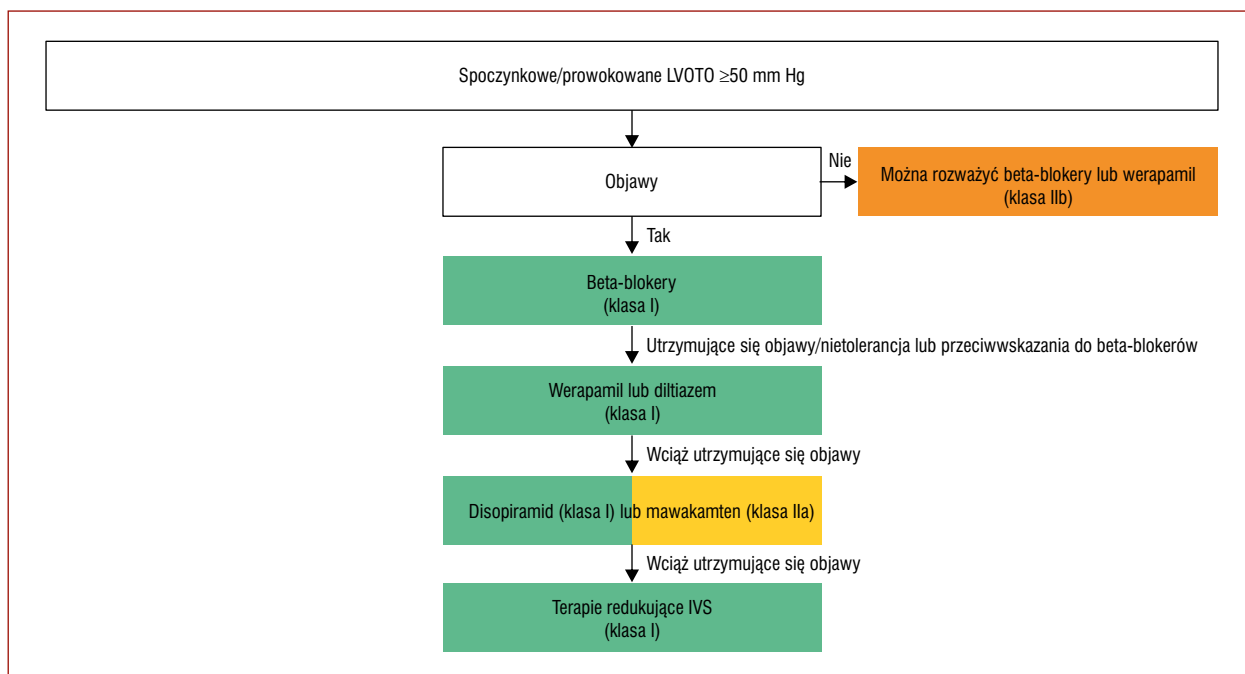
Przy nieskuteczności postępowania farmakologicznego, gdy LVOTO >50 mm Hg, a objawy kliniczne wskazują na III lub IV klasę według NYHA, pozostaje opcja zastosowania procedury redukującej grubość przegrody, czyli alkoholowej ablacji lub chirurgicznej miektomii przegrody międzykomorowej, która daje nieznacznie lepsze efekty odległe. Takie leczenie można rozważyć także u osób z NYHA II i dodatkowo umiarkowaną/ciężką niedomykalnością mitralną, migotaniem przedsionków lub dylatacją lewego przedsionka.

U pacjentów z LVOTO >50 mm Hg kwalifikowanych do procedury redukującej grubość przegrody, u których obserwuje się umiarkowaną/ciężką niedomykalność mitralną,



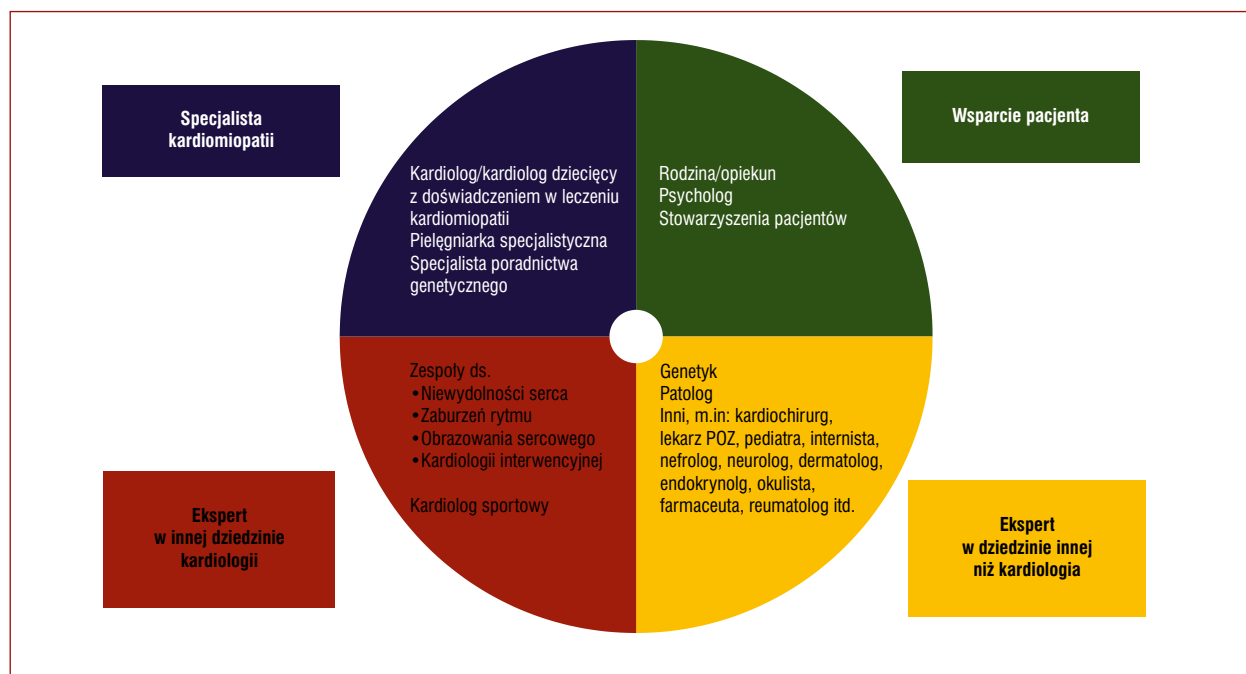
**Rycina 4.** Schemat leczenia niewydolności serca u chorych z kardiomiopatią przerostową

Skróty: ACEi, inhibitor enzymu konwertującego angiotensynę; ARB, antagonist receptoru angiotensynowego; ARNI, antagonist receptoru angiotensynowego i inhibitor neprylizyny; LVEF, frakcja wyrzutowa lewej komory; LVOTO, zawężanie drogi odpływu lewej komory; MRA antagonist receptoru mineralokortykoidowego; MWK, mechaniczne wspomaganie krążenia; NYHA, Nowojorskie Towarzystwo Kardiologiczne; SGLT2i, inhibitor kotransportera sodowo-glukozowego typu 2



**Rycina 5.** Schemat postępowania w przypadku istotnego hemodynamicznie zawężania LVOTO u chorych z kardiomiopatią przerostową

Skróty: IVS, przegroda międzykomorowa; LVOTO, zawężanie drogi odpływu lewej komory



**Rycina 6.** Multidyscyplinarny zespół zapewniający kompleksową opiekę nad pacjentem z kardiomiopatią

należy rozważyć chirurgiczną naprawę aparatu podzastawkowego lub wymianę zastawki, a także jej naprawę, gdy zastawka staje się niedomykalna w wyniku miewotomii. Gdy objawom towarzyszy AF, można rozważyć chirurgiczną ablację oraz zamknięcie uszka lewego przedsionka.

Schemat kwalifikacji do implantacji ICD u osób z HCM nie odbiega od przedstawionego wcześniej schematu ogólnego, ale kwalifikacja w prewencji pierwotnej jest oparta o stratyfikację ryzyka SCD przy pomocy swoistego dla HCM kalkulatora. Aktualne wytyczne ESC podają dane na temat możliwości oszacowania ryzyka SCD u dzieci i młodzieży (HCM-RISK).

W podsumowaniu schematu postępowania klinicznego w kardiomiopatiach należy podkreślić, że nadrzędnym jego celem jest zapewnienie komfortu życia pacjentów, kontroli ich objawów klinicznych, hamowanie dalszej progresji choroby serca oraz zapobieganie groźnym dla życia arytmiami. Ocena kliniczna pacjentów jest rekomendowana co 1 rok lub co 2 lata lub po każdym epizodzie zmieniającym dotychczasowy przebieg kliniczny choroby. Ponadto należy mieć na uwadze, że udokumentowanymi modyfikatorami przebiegu klinicznego w HCM jest nadciśnienie tętnicze, cukrzyca i otyłość, w DCM infekcje wirusowe, nadciśnienie tętnicze, czynniki toksyczne i ciąża, w ARVC uprawianie sportu i tło wirusowe.

### OPIEKA NAD PACJENTEM — ZALECENIA ESC 2023 ORAZ PRZYKŁADY ROZWIĄZAŃ SYSTEMOWYCH Z INNYCH KRAJÓW EUROPY

By zoptymalizować diagnostykę i leczenie pacjentów z kardiomiopatiami, konieczna jest zindywidualizowana, a równocześnie ekspercka, systematyczna, skoordynowana,

często multidyscyplinarna opieka nad pacjentem. Należy pamiętać, że konieczne jest objęcie opieką nie tylko samego pacjenta, ale również jego rodziny, gdyż uzyskane w ten sposób informacje czasami stają się bardzo istotne zarówno dla samego pacjenta, jak również dla jego krewnych. Stąd istotne jest stworzenie multidyscyplinarnych zespołów ds. kardiomiopatii. Warto zaznaczyć, że kardiomiopatie ujawniają się w różnych sytuacjach klinicznych. U niektórych pacjentów są pierwszą i nieodwracalną manifestacją choroby (nagły zgon), czasem wykrywane są przypadkowo bądź też ich objawy ujawniają się stopniowo w miarę postępu choroby. Manifestacja kardiomiopatii to nie tylko objawy ze strony układu sercowo-naczyniowego, ale również cała gama objawów pozasercowych (np. objawy neurologiczne, nerwowo-mięśniowe, okulistyczne, nefrologiczne). Kardiomiopatie w dużej części przypadków to choroby genetyczne i mogą manifestować się w różnym wieku — potrzebna jest zatem odpowiednia opieka pediatryczna i opieka nad chorymi dorosłymi. Podsumowując — konieczna jest możliwość prowadzenia opieki multidyscyplinarnej, a skład zespołu zależeć będzie od profilu klinicznego pacjenta [1].

Biorąc pod uwagę powyższe dane, optymalny skład zespołu multidyscyplinarnego powinien uwzględniać (ryc. 6) [1]:

- kardiologów/kardiochirurgów dla dorosłych i/lub dziecięcych, optymalnie specjalizujących się w schorzeniach kardiogenetycznych;
- genetyków klinicznych — celem analizy i interpretacji wyników badań genetycznych [41];
- radiologów specjalizujących się obrazowaniu serca, w tym ekspertów CMR;

- zespoły specjalistyczne ukierunkowane na wielokierunkową analizę biopsji endomiokardialnej;
- zespoły pielęgniarek/psychologów i/lub doradców genetycznych.

Integralnym składnikiem opieki nad pacjentem z kardiomiopatią powinny być rozwiązania z zakresu opieki telemedycznej. W opiece nad pacjentami ważną rolę odgrywają także stowarzyszenia pacjentów. Uzupełnienie powyższej opieki stanowią krajowe/międzynarodowe sieci, takie jak Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich i Nisko Rozpowszechnionych Złożonych Chorób Serca (ERN GUARD-Heart) (<https://guardheart.ern-net.eu>), które umożliwiają wymianę informacji istotnych dla pacjentów z kardiomiopatią. Do rozpowszechnienia na poziomie europejskim wiedzy dotyczącej problemu kardiomiopatii istotnie przyczynił się projekt „Cardiomyopathies Matter”, który stanowi cenne źródło danych, obejmujące stale aktualizowane informacje na temat samej kardiomiopatii, jak i innych związanych z kardiomiopatią tematów (<https://cardiomyopathiesmatter.org/>).

### **Przykład rozwiązań systemowych opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w Europie: Francja**

W 2014 roku francuskie Ministerstwo Zdrowia utworzyło krajowy ośrodek referencyjny Cardiogen, czyli krajową sieć referencyjną dla rzadkich i dziedzicznych chorób serca, w tym kardiomiopatii ([www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)) [42].

Cardiogen to struktura finansowana ze środków ministerstwa zdrowia, tworząca sieć złożoną z 64 akredytowanych ośrodków w całej Francji, w tym 21 zajmujących się wyłącznie chorymi na kardiomiopatię. W ramach swojego działania Cardiogen:

- prezentuje aktualne zalecenia i dostarcza materiały edukacyjne;
- opracowuje badania kliniczne i tworzy użyteczne bazy danych;
- ułatwia komunikację pomiędzy ośrodkami/lekarzami/personelem medycznym/pacjentami na temat rzadkich i dziedzicznych chorób serca;
- zapewnia dodatkowe fundusze (np. dla wyspecjalizowanych pielęgniarek, na badania genetyczne i doradztwo genetyczne).

Realizacja powyższego projektu przyniosła poprawę poziomu opieki i leczenia standardowego pacjentów z kardiomiopatią, równoległe zapewniając wszystkim zainteresowanym (pacjentom/pracownikom służby zdrowia) swobodny dostęp do:

- materiałów edukacyjnych adresowanych zarówno do pacjentów, jaki i pracowników służby zdrowia;
- bazy danych usprawniającej system skierowań, umożliwiającej zbieranie danych z centrów referencyjnych i specjalistycznych w dedykowanej dokumentacji medycznej pacjenta;
- danych kontaktowych odpowiednich pracowników służby zdrowia, placówek i organizacji pacjentów;

- ośrodka zasobów psychologicznych, ułatwiającego pacjentom dostęp do wsparcia psychologicznego;
- darmową comiesięczną konsultację online umożliwiającą pacjentom i rodzinom przekazywanie informacji zwrotnych na temat życia z rzadkimi i dziedzicznymi chorobami serca.

### **Przykład rozwiązań systemowych opieki nad chorymi z kardiomiopatiami w Europie: Hiszpania**

Ministerstwo Zdrowia Hiszpanii po przeprowadzeniu wnikliwej oceny przyznaje akredytacje ośrodkom, świadczeniodawcom i jednostkom referencyjnym (CSUR, *Centres, Services and Units of Reference*; czyli Hiszpańskie Narodowe Ośrodki Świadczeń, Świadczenia i Jednostki Referencyjne) [43]. Ośrodki akredytowane to ośrodki zachowujące odpowiednie standardy, w tym te dotyczące poszanowania praw pacjentów, wdrożenia programu zapewnienia jakości, czy przygotowania corocznego planu audytu. Ośrodki CSUR prezentują bogatą wiedzę oraz doświadczenie w postępowaniu z określoną grupą chorób serca. Jednocześnie organizacyjnie posiadają odpowiednie wyposażenie i personel niezbędny do zapewnienia pacjentom wysokiej jakości opieki. Pełne dane dostępne na stronie: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm> [43].

Obecnie w Hiszpanii funkcjonuje siedem ośrodków CSUR w dziedzinie dziedzicznych chorób serca.

W ramach swoich obowiązków CSUR:

- obejmuje działalnością cały obszar kraju i świadczy usługi pacjentom na równych warunkach, niezależnie od ich miejsca zamieszkania;
- zapewnia opiekę multidyscyplinarnego zespołu obejmującą: opiekę zdrowotną, wsparcie w potwierdzeniu rozpoznania, określenie strategii leczenia i obserwacji klinicznej oraz pełnienie roli konsultacyjnej dla oddziałów standardowo zajmujących się tą grupą pacjentów;
- zapewnia ciągłość opieki na poszczególnych etapach życia pacjenta i poziomach opieki zdrowotnej;
- ocenia efekty leczenia;
- zapewnia szkolenia dla innych pracowników służby zdrowia.

## **PODSUMOWANIE**

Kardiomiopatie to różnicowane schorzenia miokardium, wymagające specjalistycznej diagnostyki i opieki. Badania genetyczne, nowoczesna stratyfikacja ryzyka SCD, farmakoterapia oraz leczenie inwazyjne stwarzają nowe możliwości i optymalizują postępowanie z chorymi na kardiomiopatie. Nie wszystkie z tych możliwości zapewniamy pacjentom w naszym kraju. Wydaje się konieczne podjęcie działań, których celem będzie opracowanie modelu diagnostyczno-terapeutycznego pozwalającego na wcześniejsze wykrywanie kardiomiopatii w Polsce i skuteczne ich leczenie. Istnieje konieczność wypracowania strategii promującej aktywną, skoordynowaną opiekę nad chorymi z rozpoznaniem kardiomiopatii

oraz badania przesiewowe wśród członków ich rodzin. Wdrożenie metod prewencyjnych pozwoli na poprawę rokowania w tej populacji.

#### **Informacje o artykule**

**Konflikt interesów:** Nie zgłoszono.

**Finansowanie:** Wydano dzięki grantowi edukacyjnemu firmy Bristol Myers Squibb. Firma BMS nie była zaangażowana

w powstanie tej publikacji i w żaden sposób nie wpłynęła na jej treść.

#### **Piśmiennictwo**

Piśmiennictwo znajduje się w Polish Heart Journal: Pol Heart J. 2024; 82(10): 1040–1053, doi: 10.33963/v.phj.102977, dostęp *online*: [https://journals.viamedica.pl/polish\\_heart\\_journal/article/view/102977](https://journals.viamedica.pl/polish_heart_journal/article/view/102977)