

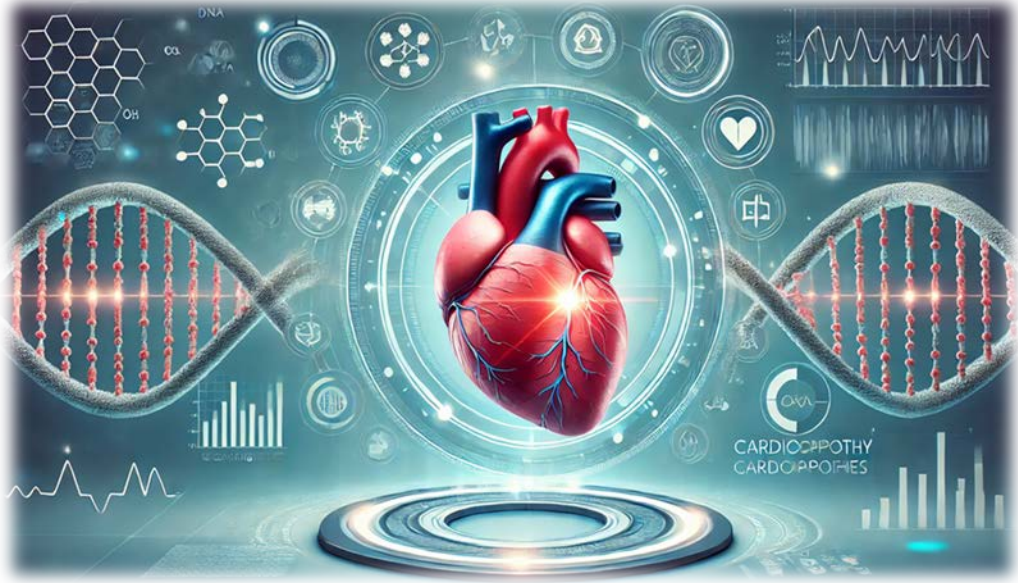
Genetski pozitivne kardiomiopatije: Pristup obitelji i analiza genetskih rizika kod djece

Verica Šeb, Anita Botić, Mateja Šolić, Nikolina Glogovšek, Ružica Lovrić, Paula Keblar, Patricia Bručić Ričko
Klinika za bolesti srca i krvnih žila | Zavod za kardiomiopatije, zatajivanje srca i transplantacijsku kardiologiju

KLINIČKA
BOLNICA
DUBRAVA

Kardiomiopatija

Kardiomiopatije su bolesti srčanog mišića koje uzrokuju strukturne i funkcionalne promjene u srcu. One mogu utjecati na srčani mišić tako što ga slabe, povećavaju ili mijenjaju njegovu strukturu, što može dovesti do smanjena sposobnosti rada srca.



Podjela

- Dilativna kardiomiopatija (DCM)
- Hipertrofična kardiomiopatija (HCM)
- Restriktivna kardiomiopatija
- Aritmogena kardiomiopatija desne klijetke (ARVC)
- Takotsubo kardiomiopatija (stresna kardiomiopatija)

Zajednička komponenta većini kardiomiopatija je genetski uzrok nastajanja!

Genetski pozitivne kardiomiopatije

Nasljedne bolesti srčanog mišića uzrokovane mutacijama gena koji reguliraju strukturu i funkciju srca. Simptomi variraju od asimptomatskog tijeka do aritmija, zatajenja srca ili iznenadne srčane smrti. Genetski faktori igraju ključnu ulogu u nekoliko glavnih tipova kardiomiopatija, najčešće u hipertrofičnoj kardiomiopatiji (HCM), aritmogenoj kardiomiopatiji desne komore (ARVC), i ponekad dilatativnoj kardiomiopatiji (DCM) .

Kliničke manifestacije

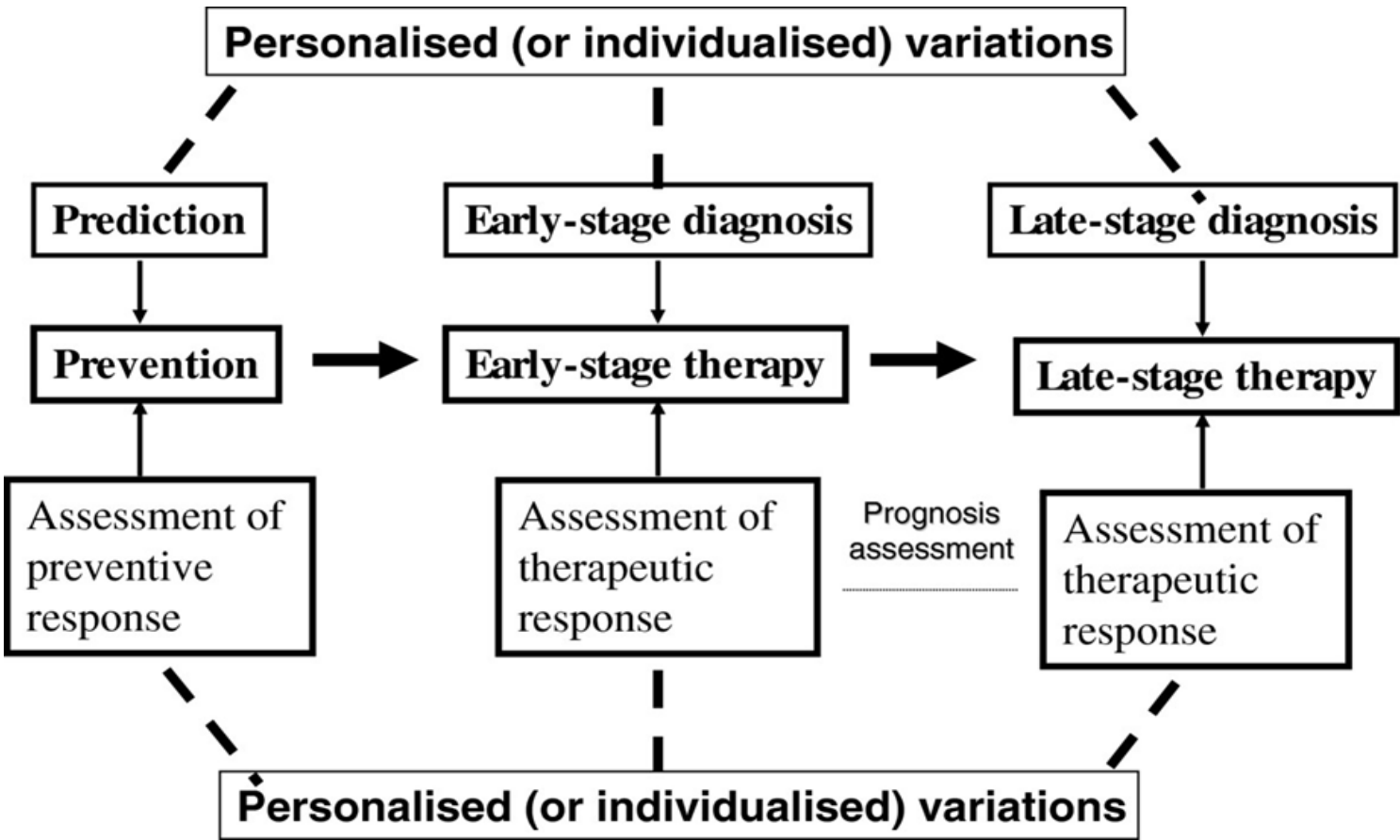
- HCM: Dispneja, sinkopa, aritmije, iznenadna srčana smrt.
- DCM: Zatajenje srca, aritmije, tromboembolije.
- ARCV: Ventrikularne aritmije, iznenadna srčana smrt, osobito kod mladih sportaša.

Dijagnostičke metode

- Anamneza i obiteljska povijest.
- EKG i ehokardiografija: Detekcija hipertrofije, dilatacije ili aritmija.
- MR srca: Procjena fibroze i strukturnih abnormalnosti.
- Genetsko testiranje: Identifikacija mutacija u relevantnim genima.

Genetsko testiranje igra ključnu ulogu u ranoj dijagnostici omogućavajući identifikaciju nositelja mutacija te praćenje i prevenciju kod članova obitelji s predispozicijom za ove bolesti.

Poseban fokus stavlja se na analizu genetskih rizika kod djece zbog mogućnosti nasljeđivanja bolesti.



```
graph TD
    A[Personalised (or individualised) variations] --> B[Prediction]
    A --> C[Early-stage diagnosis]
    A --> D[Late-stage diagnosis]
    B --> E[Prevention]
    C --> F[Early-stage therapy]
    D --> G[Late-stage therapy]
    E --> F
    F --> G
    E --> H[Assessment of preventive response]
    F --> I[Assessment of therapeutic response]
    G --> J[Assessment of therapeutic response]
    H --> K[Personalised (or individualised) variations]
    I --> K
    J --> K
    K --> A
```

Analiza genetskih rizika kod djece

Kardiomiopatija koja se javlja u djetinjstvu je rijetka, ali uzrokuje značajan pobol i smrtnost. Učestalost primarne kardiomiopatije je 1:100 000 osoba-godina u djece mlađe od 20 godina, s većom incidencijom u mlađim dobnim skupinama, osobito u djece. U usporedbi s odraslima, djeca s kardiomiopatijom imaju veću vjerojatnost da će razviti po život opasne aritmije, teško zatajenje srca i zahtijevati transplantaciju srca.

Personalizirani pristup i praćenje djece s visokim rizikom od kardiomiopatija ključno je za pravovremeno prepoznavanje simptoma i prevenciju ozbiljnih komplikacija.

Autosomal Dominant

Parents

Affected

Unaffected

Children

Affected

Unaffected

Savjetovanje obitelji od esencijalne je važnosti kako bi se razumjela priroda bolesti, mogućnosti liječenja i obiteljski rizik, čime se poboljšava dugoročni zdravstveni ishod i kvaliteta života svih članova obitelji.

