

**ΤΕΙ ΚΡΗΤΗΣ**  
**ΣΕΥΠ, ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

**ΘΕΜΑ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ:**  
**ΝΟΣΟΣ ΝΑΞΟΣ ΚΑΙ ΑΡΡΥΘΜΙΟΓΟΝΟΣ ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ**  
**ΚΟΙΛΙΑΣ**

**ΕΚΠΟΝΗΣΗ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΣΠΟΥΔΑΣΤΕΣ**  
**ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΥ ΣΩΤΗΡΙΑ**  
**ΚΑΛΟΣΙΔΟΥ ΦΑΝΗ**  
**ΠΟΛΙΤΗ ΔΗΜΗΤΡΑ**

**ΕΠΙΒΛΕΨΗ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ:**  
**ΔΑΦΕΡΜΟΥ ΜΑΡΙΑ**

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1**

ΤΟ ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

#### **Chapter 2 Ανατομία της καρδιάς**

Φυσιολογία της καρδιάς  
Φάσεις Συστολής – Διαστολής  
Σύστημα ηλεκτρικής αγωγής

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΑΡΡΥΘΜΙΟΓΟΝΟΣ ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ

#### **Μορφές της νόσου**

- Γνήσια Μορφή ARVC
- Νόσος της Νάξου
- Μυοκαρδιοπάθεια του Veneto
- Σύνδρομο Brugada
- Ταχυκαρδία του χώρου εξόδου της Δεξιάς Κοιλίας
- Ανωμαλία Uhl
- Αμφικοιλιακή δυσπλασία

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ARVC

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4**

ΝΟΣΟΣ ΝΑΞΟΣ – ΑΝΑΚΑΛΥΨΗ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6**

### **ΑΙΤΙΟΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ**

- Η θεωρία της «απλασίας»
- Η θεωρία της «φλεγμονής»
- Η θεωρία της «δυστροφίας»
- Η θεωρία της «απόπτωσης»

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

### ΓΕΝΕΤΙΚΗ

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8

### **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ ARVC ΚΑΙ ΝΟΣΟΥ «ΝΑΞΟΣ»**

- Πως η ARVC προσβάλλει την καρδιά;
- Πως αναπτύσσεται η ARVC;
- Κλινική εικόνα – Ποια είναι τα συμπτώματα της ARVC ;
- Κλινική εμφάνιση Νόσου Νάξος

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9

### ΕΞΕΛΙΞΗ

- Αρνητικοί προγνωστικοί παράγοντες για τους ασθενείς

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Ιστοπαθολογία – Βιοψία
- Διαγνωστικά κριτήρια
- Διαφορική Διάγνωση

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

### **ΜΗ ΠΑΡΕΜΦΑΤΙΚΕΣ - ΑΝΑΙΜΑΚΤΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ :**

- Ηλεκτροκαρδιογράφημα
- Ηλεκτροκαρδιογράφημα Συγκερασμού (Signal Averaga ELG)
- Holter
- Test κοπώσεως
- Υπερηχοκαρδιογράφημα
- Αιματολογικός έλεγχος :

Νοσηλευτικές παρεμβάσεις κατά τον εργαστηριακό έλεγχο

## ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ – ΑΙΜΑΤΗΡΕΣ

- Δεξιός – Αριστερός καθετηριασμός
- Ηλεκτρόγραμμα του δεματίου του His
- Νοσηλευτικές παρεμβάσεις
- Βιοψία – ενδομυοκαρδιακή / χειρουργική

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12

### ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ–ΘΕΡΑΠΕΙΑ–ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ

- Αντιμετώπιση των αρρυθμιών με :
  - α) Αντιαρρυθμικά – αντιπηκτικά – δουριτικά – αντιβιοτικά
  - β) RF ablatio (θεραπεία με υψίσχυχο ρεύμα)
  - γ) Αυτόματος καρδιακός αιμοδότης  
Νοσηλευτικές παρεμβάσεις
  - δ) Καρδιακοί βηματοδότες  
Είδη – Ενδείξεις – προετοιμασία ασθενούς – επιπλοκές  
Νοσηλευτικές παρεμβάσεις
  - ε) Χειρουργική θεραπεία
- Αντιμετώπιση Καρδιακής Ανεπάρκειας  
Κλασική αγωγή  
Μεταμόσχευση
- Καρδιακές αρρυθμίες  
Θεραπευτικές και νοσηλευτικές παρεμβάσεις

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13

### ΠΡΟΛΗΨΗ

Άσκηση – Δίαιτα  
Αλκοόλ – οδήγηση – ταξίδια  
Εμβόλια  
Οικογένειες και ARVC  
Κίνδυνοι – Έλεγχος – Εγκυμοσύνη

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14**

A. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΤΡΙΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΩΝ

B. ΠΡΩΤΟΤΥΠΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ «ΑΙΦΝΙΔΙΟΣ ΘΑΝΑΤΟΣ ΝΕΩΝ  
ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 15**

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΦΕΙΔΙΠΙΔΗΣ

Προληπτικός έλεγχος αθλούμενων και πρωταθλητών  
Αθήνα 2004 – Ολυμπιακοί Αγώνες

## **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ**

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (ARVC) είναι μια σχετικά νέα μυοκαρδιοπάθεια, η οποία εντάχθηκε στην ομάδα αυτή των νοσημάτων από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (ΠΟΥ) μόλις το 1996.

Η ARVC χαρακτηρίζεται από επικίνδυνες για τη ζωή κοιλιακές αρρυθμίες στο έδαφος παθολογικής εξεργασίας του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας, που συνίσταται σε απώλεια μυοκαρδιακών κυττάρων και αντικατάστασή τους από ινωλιπώδη ιστό. Αρχικά, η παθολογική εξεργασία του μυοκαρδίου είναι περιορισμένη στο χώρο εξόδου, το οπίσθιο διαφραγματικό τοίχωμα και την κορυφή της δεξιάς κοιλίας και εντοπίζεται στις μέσες και υποεπικαρδιακές στοιβάδες του μυοκαρδίου. Στη συνέχεια, όμως, μπορεί να επεκταθεί διάχυτα στη δεξιά κοιλία και να προσβάλει και την αριστερή οδηγώντας τελικά σε καρδιακή ανεπάρκεια.

Οι περισσότεροι άνθρωποι που έχουν την πάθηση που ονομάζεται *αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας* δεν αντιμετωπίζουν προβλήματα που να οδηγούν στον περιορισμό της διάρκειας αλλά και της ποιότητας της ζωής τους. Υπάρχει, όμως, μια ομάδα απ' αυτούς που μπορούν να παρουσιάσουν σημαντικά συμπτώματα, και επίσης να κινδυνεύουν από αιφνίδιο θάνατο. Για το λόγο αυτό, συστήνουμε όλοι όσοι παρουσιάζουν αυτή την κατάσταση να βρίσκονται υπό καρδιολογική παρακολούθηση σε τακτική βάση καθόλη τη διάρκεια της ζωής τους, ώστε, όταν υπάρχουν εξελίξεις, να εντοπίζονται νωρίς καθώς και να προλαμβάνονται οι επιπλοκές της νόσου και οι παρενέργειες της θεραπευτικής αγωγής, όταν αυτή είναι απαραίτητη.

## **ΤΟ ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ**

Είναι το σύστημα που πραγματοποιεί την κυκλοφορία του αίματος στον οργανισμό. Αν επιχειρηθεί να τονισθεί με μια μόνο φράση η σημασία του θα λέγαμε ότι εξασφαλίζει τη θρέψη των κυττάρων των ιστών, πράγμα που έχει σαν συνέπεια την επιβίωση του οργανισμού (οργανισμός χωρίς ενεργό κυκλοφορία είναι κάθε νεκρός οργανισμός). Το κυκλοφορικό σύστημα απαρτίζεται:

α) από το καρδιαγγειακό σύστημα: περιλαμβάνει την καρδιά που λειτουργεί ως εξωθητική και αναρροφητική αντλία και προσδίδει κίνηση στο αίμα με τη δημιουργία διαφοράς πίεσης μεταξύ της αρχής και του τέλους του συστήματος και τα αγγεία ( αρτηρίες και φλέβες ) μέσα στο οποία κυκλοφορεί το αίμα,  
β) από το λεμφικό σύστημα που περιλαμβάνει τα λεμφαγγεία μέσα στα οποία κυκλοφορεί η λέμφος .

Με το κυκλοφορικό σύστημα εξασφαλίζεται η στενή συνεργασία των οργανικών συστημάτων που επιτελούν διαφορετική φυσιολογική λειτουργία.

## **ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΣ**

Είναι ένα κοίλο μυώδες όργανο μεγέθους περίπου πυγμής με βάρος σε έναν ενήλικα 250-350 gr . βρίσκεται στη θωρακική κοιλότητα και ανήκει στα όργανα του μεσοπνευμονίου χώρου. Φέρεται προς τα αριστερά της μέσης γραμμής με κλίση της κορυφής της αριστερά κάτω και πίσω ( τα 2/3) και το υπόλοιπο στο δεξιό ημιθώρακιο και πίσω από το στέρνο. Η θέση της εξωτερικά αντιστοιχεί από τον 3<sup>ο</sup> μέχρι και τον 6<sup>ο</sup> πλευρικό χόνδρο. Επικάθεται στο διάφραγμα και όταν συστέλλεται κινείται προς τα εμπρός και αριστερά.

Την καρδιά απαρτίζουν τα εξής τμήματα:

- **το περικάρδιο**, που είναι ένας ορογόνος υμένας, την περιβάλλει εξωτερικά και τη συγκρατεί στη θέση της. Αποτελείται από δύο πέταλα το περισπλάχνιο και το περίτονο. Μεταξύ των δύο πετάλων βρίσκεται η περικαρδιακή κοιλότητα η οποία περιέχει ορώδες υγρό.
- **οι κοιλότητες**. Η καρδιά διαιρείται σε τέσσερα μέρη, τους δύο κόλπους ( δεξιό και αριστερό ) και τις δύο κοιλίες (δεξιά και αριστερή ). Οι κόλποι βρίσκονται στο άνω μέρος της καρδιάς και χωρίζονται μεταξύ τους με το μεσοκολπικό διάφραγμα ενώ οι κοιλίες βρίσκονται στο κάτω τμήμα της και χωρίζονται μεταξύ τους με το μεσοκοιλιακό διάφραγμα το οποίο είναι και παχύτερο. Τα διαφράγματα αυτά αποτρέπουν την επικοινωνία μεταξύ αριστερής και δεξιάς καρδιάς. Μόνο σε παθολογικές καταστάσεις υπάρχει τέτοια επικοινωνία ( μεσοκολπική ή μεσοκοιλιακή επικοινωνία ). Οι κόλποι, βέβαια, επικοινωνούν με τις κοιλίες διαμέσου του στομίου των δύο κολποκοιλιακών βαλβίδων.

Ο αριστερός κόλπος επικοινωνεί με την αριστερή κοιλία μέσω του αριστερού κολποκοιλιακού στομίου, το οποίο κλείνεται από τη μιτροειδή ή διγλώχινα βαλβίδα ή αριστερή κολποκοιλιακή βαλβίδα.

Ο δεξιός κόλπος επικοινωνεί με την αντίστοιχη κοιλία μέσω του δεξιού κολποκοιλιακού στομίου. Σε αυτό το στόμιο αντιστοιχεί η τριγλώχινα ή δεξιά κολποκοιλιακή βαλβίδα.

Στο δεξιό κόλπο εκβάλλει η άνω και κάτω κοίλη φλέβα που προσάγουν αίμα από το άνω και κάτω ημιμόριο του σώματος αντίστοιχα.

Στον αριστερό κόλπο εκβάλλει η πνευμονική φλέβα.

Από τις κοιλίες ξεκινούν δύο μεγάλα αγγεία από δύο ξεχωριστά στόμια που κλείνονται με τις μηννοειδείς βαλβίδες. Από τη δεξιά κοιλία εκφύεται η πνευμονική αρτηρία και από την αριστερή η αορτή.

Οι κολποκοιλιακές βαλβίδες ανοίγουν και κλείνουν με τη σύσπαση των θηλοειδών μυών αλλά και με μηχανική πίεση που προκαλεί το ίδιο το αίμα των κόλπων.

- το τοίχωμα της καρδιάς αποτελείται από τρία στρώματα: το επικάρδιο, το μυοκάρδιο και το ενδοκάρδιο

**Το επικάρδιο** είναι ένας λεπτός υμένας που περιβάλλει εξωτερικά την καρδιά και την αρχή των μεγάλων αγγείων. Προέρχεται από την εσωτερική επιφάνεια του περικαρδίου.

**Το μυοκάρδιο** είναι το λειτουργικό τμήμα του τοιχώματος της καρδιάς. Αποτελείται από μυϊκές ίνες που είναι ολοκληρωτικά ιδιαίτερου τύπου ( μεταξύ εγκάρσιων γραμμωτών και λείων μυϊκών ινών ) και χαρακτηρίζεται ως << καρδιακός μυϊκός ιστός >>. Με τη ρυθμική συστολή του μυοκαρδίου δίνει στην καρδιά η ιδιότητα της αντλίας. Το μυοκάρδιο των κοιλιών είναι παχύτερο και ισχυρότερο από το μυοκάρδιο των κόλπων επειδή εκτελούν διαφορετικό μηχανικό έργο.

**Το ενδοκάρδιο** αποτελεί λεπτή μεμβράνη που καλύπτει την εσωτερική επιφάνεια των κοιλοτήτων της καρδιάς καθώς και την επιφάνεια των βαλβίδων.

- **Στεφανιαία αγγεία:** Η αιμάτωση και θρέψη του καρδιακού ιστού γίνεται με δύο δρόμους: το μεν ενδοκάρδιο διατρέφεται από το αίμα που βρίσκεται μέσα στις καρδιακές κοιλότητες, ενώ το τοιχωματικό μυοκάρδιο διατρέφεται από τις στεφανιαίες αρτηρίες. Αυτές αποτελούν κλάδους της ανιούσας αορτής. όταν οι αρτηρίες αυτές αποφραχθούν από κάποιο αίτιο συμβαίνει νέκρωση στο τμήμα της καρδιάς που αρδεύουν.

Η αιμάτωση του μυοκαρδίου γίνεται με δύο στεφανιαίες αρτηρίες, τη δεξιά και την αριστερή που ξεκινούν από τη αρχή της αορτής ακριβώς πίσω από τα φύλλα της αορτικής βαλβίδας.

Η αριστερή διαιρείται σε δύο κλάδους με μικρότερες διακλαδώσεις, ο κάθε ένας αιματώνει το αριστερό κοιλιακό μυοκάρδιο, το πρόσθιο κολποκοιλιακό διάφραγμα και τον πρόσθιο θηλοειδή μυ. Η δεξιά στεφανιαία αρτηρία χωρίζεται και αυτή σε δύο κλάδους με μικρότερες διακλαδώσεις. Ο κάθε ένας αιματώνει τη δεξιά καρδιά, μέρος του διαφράγματος, το φλεβόκομβο σε ποσοστό 50% των ανθρώπων και τον κολποκοιλιακό κόμβο σε όλους σχεδόν τους ανθρώπους.



- **Νεύρα της καρδιάς:** Μέσα από το ερεθισματοαγωγό σύστημα της καρδιάς τα νευρικά κέντρα του εγκεφάλου ρυθμίζουν με νευρικές ώσεις τη λειτουργία της καρδιάς. Δεν παράγουν δηλαδή διεγέρσεις, αλλά απλώς ρυθμίζουν την άνοδο και την κάθοδό του ( ταχυκαρδία, βραδυκαρδία ) σε συνάρτηση πάντα με τις ανάγκες του οργανισμού. Η νεύρωση της καρδιάς γίνεται από το Αυτόνομο Νευρικό Σύστημα ( ή Φυτικό ) και μάλιστα και από τις δυο του μοίρες. Δέχεται δηλαδή φυγόκεντρες παρασυμπαθητικές νευρικές ίνες, με το πνευμονογαστρικό νεύρο, το οποίο επιφέρει βραδυκαρδία και συμπαθητικές, με τα καρδιακά νεύρα, που επιφέρουν ταχυκαρδία. Τέλος, η καρδιακή λειτουργία είναι αυτόματη και δεν υπόκειται στη βούληση μας. Εποπτεύοντα και καθοριστικό ρόλο για τη λειτουργία της παίζουν τα προμηκικά κέντρα.

## ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΣ

Μηχανική της καρδιακής λειτουργίας

Διακρίνουμε τρεις φάσεις:

1. *Φάση συστολής των κόλπων.* Το αίμα που βρίσκεται στους κόλπους αυξάνει την πίεση που ασκείται στα τοιχώματα. Όταν αυτή η πίεση ξεπεράσει κάποιο << κρίσιμο >> όριο ανοίγουν οι βαλβίδες των κολποκοιλιακών στομίων. Στη φάση που οι κόλποι συστέλλονται, οι κοιλίες βρίσκονται σε διαστολή.
2. *Φάση συστολής των κοιλιών.* Είναι το σπουδαιότερο στάδιο. Αμέσως μετά την εκκένωση των κόλπων, κλείνουν οι κολποκοιλιακές βαλβίδες. Οι κόλποι αρχίζουν να διαστέλλονται και δημιουργούν έτσι μια αυξανόμενη αρνητική πίεση. Οι κοιλίες συστέλλονται, ανοίγουν οι μηννοειδείς βαλβίδες και το αίμα εξωθείται στην αορτή και την πνευμονική αρτηρία.
3. Αφού τελειώσει η συστολή των κοιλιών, περνά ένα μικρό διάστημα όπου οι κόλποι και οι κοιλίες βρίσκονται σε διαστολή. Αυτό ονομάζεται και *καρδιακή παύλα ή Τρίτη φάση.*  
Οι τρεις αυτές φάσεις αποτελούν τον καρδιακό κύκλο.

## **ΔΙΑΣΤΟΛΗ**

1. Διαστέλλονται οι κόλποι. Η ελάττωση της πίεσης μέσα στους κόλπους, τους κάνει να λειτουργούν σαν αναρροφητική αντλία. Φλεβικό αίμα από την άνω και κάτω κοίλη φλέβα εισρέει μέσα στο δεξιό κόλπο, ενώ αρτηριακό αίμα από τις πνευμονικές φλέβες στον αριστερό κόλπο. Στη φάση αυτή οι κολποκοιλιακές βαλβίδες ( μιτροειδής και τριγλώχινα ) είναι κλειστές.
2. Η αυξημένη πίεση μέσα στους κόλπους και η σύγχρονη πτώση της πίεσης μέσα στις κοιλίες ( λόγω της έναρξης της διαστολής τους ) προκαλεί το άνοιγμα των κολποκοιλιακών βαλβίδων. Η παράλληλη κατά τη φάση αυτή συστολή των κόλπων αποτρέπει την εισροή αίματος μέσα σε αυτούς.
3. Η αύξηση της ποσότητας του αίματος μέσα στις κοιλίες και η παύση της διαστολής τους προκαλούν αύξηση της πίεσης μέσα στις κοιλίες. Οι κόλποι αρχίζουν να διαστέλλονται τη στιγμή που αρχίζει η συστολή των κοιλιών.

## **ΣΥΣΤΟΛΗ**

1. Η πίεση μέσα στις κοιλίες αυξάνει ακόμη πιο πολύ καθώς αρχίζει η συστολή τους. Οι κόλποι αρχίζουν να γεμίζουν με αίμα που προέρχονται από τα μεγάλα αγγεία.
2. Η αύξηση της πίεσης μέσα στις κοιλίες προκαλεί το άνοιγμα των μιτροειδών βαλβίδων και τη σύγκλειση των κολποκοιλιακών. Το αίμα περνάει στην αορτή και την πνευμονική αρτηρία.

## ΑΡΡΥΘΜΙΟΓΟΝΟΣ ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ

Η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας χαρακτηρίζεται από ινολιπώδη αντικατάσταση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας. Η ινολιπώδης αντικατάσταση μπορεί να είναι τμηματική ή να αφορά όλο το μυοκάρδιο της δεξιάς κοιλίας, ενώ υπάρχουν περιπτώσεις που η διεργασία επεκτείνεται και στη δεξιά κοιλία. Η νόσος είναι συχνά οικογενής με κυρίαρχο αυτοσωματικό χαρακτήρα και διαβαθμίσεις όσον αφορά τη διεισδυτικότητα. Μία υποομάδα της νόσου με τύπο κληρονομικότητας υπολειπόμενο αυτοσωματικό αποτελεί η νόσος Νάξος. Η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας εκδηλώνεται συνήθως με αρρυθμίες και αιφνίδιο θάνατο. Άλλες κλινικές εκδηλώσεις σχετίζονται με το μηχανικό μέρος της βλάβης και εκφράζονται με σημεία και συμπτώματα δεξιάς ή ολικής καρδιακής ανεπάρκειας. Στη φάση αυτή η νόσος είναι δύσκολο να διαφοροδιαγνωστεί από τη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια. Η παθογενετική διαδικασία που οδηγεί στην αντικατάσταση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας και ενίοτε της αριστεράς, από ινολιπώδη ιστό δεν έχει αποσαφηνιστεί. Έχουν αναπτυχθεί διάφορες θεωρίες εκ των οποίων οι σημαντικότερες είναι η θεωρία της απόπτωσης, η θεωρία της φλεγμονώδους νόσου και η θεωρία της μυοκαρδιακής δυστροφίας. Σήμερα διαθέτουμε διαγνωστικά κριτήρια για τη νόσο τα οποία πρόσφατα διαμορφώθηκαν από την ομάδα εργασίας για την ARVD/ARVC της Ευρωπαϊκής Εταιρίας Καρδιολογίας. Η διάγνωση της αρρυθμιογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας, βασίζεται στην παρουσία μειζόνων και ελασσόνων κριτηρίων που αφορούν τη δομή, την ιστολογία, το ηλεκτροκαρδιογράφημα, τις αρρυθμίες και το οικογενειακό. Για να

οδηγηθούμε στη διάγνωση της νόσου πρέπει να υπάρχουν δύο μείζονα κριτήρια ή δύο ελάσσονα ή τέσσερα ελάσσονα κριτήρια από διαφορετικές ομάδες κριτηρίων. Η διάγνωση της αρρυθμιογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας, στα πρώιμα στάδια παραμένει ένα ζητούμενο και μία πρόκληση. Η φυσική ιστορία της νόσου είναι συνέπεια και συνδυασμός της ηλεκτρικής αστάθειας λόγω του υποστρώματος και της εξελισσόμενης μηχανικής βλάβης του μυοκαρδίου. Η θεραπευτική μας παρέμβαση πρώτο στόχο έχει την πρόληψη του καρδιακού αιφνίδιου θανάτου. Οι παράγοντες κινδύνου που όμως ακόμα δεν έχουν εντελώς θεμελιωθεί είναι:

- I. Το νεαρό της ηλικίας
- II. Η ανταγωνιστική αθλητική δραστηριότητα
- III. Το κακόηθες οικογενειακό ιστορικό
- IV. Η εκτεταμένη νόσος της δεξιάς κοιλίας που συνδυάζεται με εμπλοκή και της αριστεράς κοιλίας
- V. Επίσης ρόλο στην πρόγνωση έχουν τα συγκοπτικά επεισόδια εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας.

Η αξία του ηλεκτροφυσιολογικού ελέγχου στην ταξινόμηση του βαθμού του κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο που διατρέχουν οι ασθενείς με μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας, δεν έχει απόλυτα διευκρινιστεί. Σήμερα ο κίνδυνος του αιφνίδιου θανάτου δεν μπορεί εντελώς να εκτιμηθεί στη νόσο, ενώ συχνά δεν υπάρχουν σαφείς οδηγίες για να διακρίνουν τους ασθενείς που χρειάζονται θεραπευτική παρέμβαση καθώς και το είδος της θεραπευτικής παρέμβασης. Οι θεραπευτικές μας επιλογές περιλαμβάνουν τους β-αναστολείς, τα αντιαρρυθμικά φάρμακα, την κατάλυση των αρρυθμιογόνων περιοχών με ρεύμα ραδιοσυχνότητας και τέλος τους εμφυτεύσιμους καρδιακούς απινιδωτές. Η θεραπευτική παρέμβαση στους ασθενείς προς το παρόν εξατομικεύεται και βασίζεται στην εμπειρία του συγκεκριμένου κέντρου που αναφέρονται. Στους ασθενείς που η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας έχει εξελιχθεί σε καρδιακή ανεπάρκεια, η θεραπευτική παρέμβαση είναι η κλασική αγωγή της καρδιακής ανεπάρκειας. Μερικοί από

τους ασθενείς αυτούς μπορεί να εξελιχθούν σε υποψήφιους για καρδιακή μεταμόσχευση

Η ARVC περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα νόσων που έχουν την ίδια βασική ιστολογική δομή αλλά διαφορετική κλινική εμφάνιση και πρόγνωση.

### **Γνήσια μορφή της ARVC**

Ανακοινώθηκε πρώτη φορά το 1977 από τον αρρυθμιολόγο Guy Fontaine με το όνομα <<αρρυθμιογόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας>>. Η νόσος θεωρήθηκε ότι είναι αποτέλεσμα μιας γενετικά προσδιορισμένης διαταραχής της ανάπτυξης του μυοκαρδίου κατά την εμβρυογένεση ή νωρίς μετά τη γέννηση, πιθανόν λόγω μιας μετάλλαξης στον παράγοντα μεταγραφής dHAND, που ρυθμίζει της ανάπτυξη της δεξιάς κοιλίας. Οι πρώτες κλινικές εκδηλώσεις εμφανίζονται κατά την εφηβεία και την πρώιμη ενήλικη ζωή και είναι συνήθως αρρυθμίες από τη δεξιά κοιλία. Οι ασθενείς είναι συνήθως άνδρες που προσέρχονται με εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία. Οικογενειακό ιστορικό υπάρχει σε ποσοστό 15-25%. Οι μορφολογικές ανωμαλίες της δεξιάς κοιλίας εντοπίζονται στο χώρο εξόδου, την κορυφή και το οπίσθιο τοίχωμα κάτω από την τριγλώχινά (τρίγωνο της δυσπλασίας). Σε μερικές περιπτώσεις ο αιφνίδιος θάνατος είναι το πρώτο σύμπτωμα της νόσου. Με συμβατική μη καθοδηγούμενη φαρμακευτική αγωγή, η επίπτωση του αιφνίδιου θανάτου είναι 1% ανά έτος. Λόγω της ελάχιστης προσβολής της αριστερής κοιλίας η καρδιακή ανεπάρκεια είναι σπάνια.

### **Νόσος της Νάξου**

Η νόσος Νάξου είναι κληρονομικό σύνδρομο που ενδημεί στο νησί της Νάξου και στο οποίο η ARVC συνδυάζεται στερεότυπα με υπερκερατώσεις των παλαμών και των πελμάτων, καθώς και με ιδιόμορφα –νέγρικου τύπου- κατασάρα μαλλιά. Περιγράφηκε πρώτη φορά το 1986. Η νόσος μεταβιβάζεται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και παρουσιάζει

οικογενή διεισδυτικότητα 90%. Η θέση του υπευθύνου γονιδίου έχει εντοπισθεί στο χρωμόσωμα 17 (17q21). Ο φαινότυπος της νόσου εμφανίζεται από τον πρώτο έτος της ζωής, ενώ η ARVC εκδηλώνεται μετά την εφηβεία. Σε ορισμένες περιπτώσεις η καρδιοπάθεια παρουσιάζει σοβαρή εξέλιξη, ιδιαίτερα σε νέους, επιπλεκόμενη με μυοκαρδίτιδα.

### **Μυοκαρδιοπάθεια του Veneto**

Περιγράφηκε πρώτη φορά το 1987 από την ομάδα των A.Nava-G.Thiene του Πανεπιστημίου της Padova σαν υπεύθυνη για το 20% των νεανικών αιφνιδίων θανάτων σε αυτή την περιοχή της βόρειας Ιταλίας. Στο 50% των περιπτώσεων παρουσιάζει οικογενή εμφάνιση με διεισδυτικότητα μικρότερη της νόσου Νάξου. Μέχρι σήμερα, έχουν περιγραφεί τέσσερις θέσεις του υπεύθυνου γονιδίου: ARVD1(14q23-24), ARVD2(1q42-43), ARVD3(14q12-22) και ARVD4(2q32).

### **Σύνδρομο Brugada**

Τα ΗΚΓ-φικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου συνίσταται σε αποκλεισμό του δεξιού σκέλους (RBBB) και διαλείπουσα ανόρθωση του ST στις απαγωγές V1-V3. Το σύνδρομο έχει παρατηρηθεί σε νέους ενήλικες που έχουν κίνδυνο αιφνιδίου θανάτου κατά τη διάρκεια ανάπαυσης και ύπνου. Μερικοί ασθενείς με τυπικά ΗΚΓ-φικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου απεδείχθη ότι έχουν ARVC.

### **Ταχυκαρδία του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας**

Το ιδιοπαθές αυτό σύνδρομο χαρακτηρίζεται από επεισόδια κοιλιακής ταχυκαρδίας με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους (LBBB) και κατακόρυφο άξονα. Κατά τον ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο δεν καταγράφονται όψιμα δυναμικά και η ταχυκαρδία είναι δύσκολο να επαχθεί με

προγραμματισμένη βηματοδότηση. Σε ορισμένες καλά μελετημένων ασθενών υπήρχαν σημεία που υποδήλωναν την παρουσία ARVC εντοπισμένης στην περιοχή του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας.

## **Ανωμαλία Uhl**

Αυτή η εξαιρετική σπάνια ανωμαλία παρουσιάζει δύο κλινικές μορφές. Τη βρεφική μορφή που οδηγεί σε συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια και θάνατο τις πρώτες εβδομάδες ή μήνες της ζωής και τη μορφή του ενήλικα που εκδηλώνεται με συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια ή καρδιακές αρρυθμίες. Το ελεύθερο τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας είναι λεπτό και διαφανές σαν αποτέλεσμα της επαφής του ενδοκαρδίου με το επικάρδιο με παρεμβολή λεπτού στρώματος λιπώδους ιστού, αλλά χωρίς να μεσολαβεί μυοκάρδιο. Η ανωμαλία Uhl φαίνεται να είναι αποτέλεσμα μιας εκτεταμένης και πλήρους καταστροφής του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας.

## **Αμφικοιλιακή δυσπλασία**

Στο σπάνιο αυτό είδος της ARVC η ίδια παθολογική εξεργασία που συμβαίνει στη δεξιά κοιλία λαμβάνει χώρα και στην αριστερή κοιλία (ινολιπώδης αντικατάσταση). Η αμφικοιλιακή δυσπλασία μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακή ανεπάρκεια εξ' αιτίας της εκτεταμένης απώλειας ιστού από την αριστερή κοιλία και εσφαλμένα μπορεί να διαγνωστεί σαν ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια. Σε αυτές τις περιπτώσεις η διήθηση του τοιχώματος της αριστερής κοιλίας με λίπος θα οδηγήσει στη σωστή διάγνωση

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3,ΙΣΤΟΡΙΑ ARVC**

1977: Ο Γάλλος Guy Fontaine περιγράφει μια μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας.

1986: Ο Νίκος Πρωτονοτάριος περιγράφει τη νόσο Νάξος.

1988: Οι Ιταλοί Nava και Thienne περιγράφουν τη μυοκαρδιοπάθεια της περιοχής του Βένετο.

1993: Παρουσίαση της νόσου Νάξος σε διεθνές συνέδριο για τις μυοκαρδιοπάθειες στη Βαρσοβία.

1996: Η νόσος Νάξος καταχωρίζεται ως ξεχωριστή νόσος στον κατάλογο των κληρονομικών νοσημάτων McKusick.

1996: Η Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας ταξινομεί τη μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας μεταξύ των μυοκαρδιοπαθειών.

1997: Ξεκινά η συνεργασία της Νάξου με το πιλοτικό πρόγραμμα “Φειδιππίδης”.

1998: Εντοπίζεται η θέση του γονιδίου που προκαλεί τη νόσο Νάξος πάνω στο χρωμόσωμα 17.

2000: Το γονίδιο της νόσου Νάξος ανακαλύπτεται, ρίχνοντας φως στην αιτιολογία της.

### **ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ARVC**



Το 1977 ο Guy Fontaine περιέγραψε τις πρώτες περιπτώσεις ARVC με το όνομα “αρρυθμιογόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας (ARVD)”, επειδή πίστευε ότι η νόσος οφείλεται σε ανώμαλη ανάπτυξη - διάπλαση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας. Το 1982 μαζί με τον Frank Marcus ανακοίνωσαν 22 περιπτώσεις ασθενών, οι περισσότεροι από τους οποίους ήταν άντρες, μέσης ηλικίας 39 ετών, που νοσηλεύτηκαν λόγω επεισοδίων εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους. 12 απ’ αυτούς τους ασθενείς υποβλήθηκαν σε εγχείρηση “κοιλιτομής” μετά από χαρτογράφιση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας. Από δείγματα του μυοκαρδίου που λήφθηκαν κατά την εγχείρηση διαπιστώθηκαν τα ιστολογικά χαρακτηριστικά της ARVC. Από το 1982 μέχρι το 1985 δημοσιεύτηκαν λίγες σποραδικές περιπτώσεις ασθενών με ARVC, σε ορισμένες από τις οποίες υπήρχε οικογενής εμφάνιση της νόσου.

Το 1986 δημοσιεύτηκαν οι πρώτες περιπτώσεις νόσου Νάξου, στις οποίες η ARVC συνδυάζεται σταθερά με δερματικό φαινότυπο, που συνίσταται σε υπερκερατώσεις στις παλάμες και τα πέλματα, καθώς και νέγρικού τύπου κατσαρά μαλλιά. Η πρώτη ανακοίνωση της νόσου Νάξου περιλάμβανε 9 ασθενείς, μέσης ηλικίας 24 ετών, από 4 οικογένειες της Νάξου. 3 από τους ασθενείς είχαν επεισόδια κοιλιακής ταχυκαρδίας και ένας πέθανε αιφνίδια. Η εμφάνιση των κρουσμάτων της νόσου στα οικογενειακά δέντρα φανέρωνε υπολοιπόμενο τύπο κληρονομικότητας. 3 από τους 9 ασθενείς είχαν σοβαρή προσβολή και της αριστερής κοιλίας. Από τότε ξεκίνησε η σκέψη μήπως η ARVC ήταν μία εξελικτική μυοκαρδιοπάθεια, σε προχωρημένο στάδιο της οποίας ήταν απαραίτητη η διαφορική της διάγνωση από την κλασική διατατική μυοκαρδιοπάθεια.

Τα έτη 1987 και 1988 ο Andrea Nava από το Πανεπιστήμιο της Πάδοβα ανακοίνωσε 9 οικογένειες με ARVC. Σε αυτές τις οικογένειες των Ιταλών η νόσος έδειχνε επικρατούντα τύπο κληρονομικότητας. Αμέσως μετά, ο Gaetano Thiene από το ίδιο Πανεπιστήμιο, δημοσίευσε 60 περιπτώσεις αιφνίδιου θανάτου σε νέους < 35 ετών από την περιοχή Veneto της Β. Ιταλίας. Στους 12 απ’ αυτούς (20%) διαγνώστηκε νεκροτομικά ARVC. Τα ιστολογικά ευρήματα από την εξέταση του προσβεβλημένου μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας ήταν

χαρακτηριστικά προοδευτικής απώλειας μυοκαρδίου, με εστίες φλεγμονής, εκφύλισης και νέκρωσης. Έκτοτε θεωρήθηκε ότι το όνομα “αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας” ήταν περισσότερο αντιπροσωπευτικό για τη νόσο.

Μετά το 1988, οπότε είχε πλέον ευαισθητοποιηθεί η Διεθνής Καρδιολογική Κοινότητα, υπήρξε μεγάλος ανακοινώσεων για την ARVC. Μεταξύ αυτών ήταν και ορισμένες από την Ελλάδα. Το 1994, η Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρία σε συνεργασία με τον Π.Ο.Υ. κατάρτισε τα διαγνωστικά κριτήρια της νόσου. Το 1995 ο Π.Ο.Υ. συμπεριέλαβε την ARVC στην ταξινόμηση των μυοκαρδιοπαθειών μαζί με τη διατατική, την υπερτροφική και την περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια.

Το 1994 ανακοινώθηκε από την Πάδοβα η πρώτη χρωμοσωμική θέση για γονίδιο που προκαλεί ARVC. Τον Ιούνιο του 2000 ανακοινώθηκε από τη Νάξο το πρώτο γονίδιο που προκαλεί ARVC. Η ανακάλυψη του γονιδίου της νόσου Νάξος έθεσε τις βάσεις για την κατανόηση της αιτιοπαθογένειας της νόσου.

## ΝΟΣΟΣ ΝΑΞΟΣ - ΑΝΑΚΑΛΥΨΗ

Στις 17 Ιουνίου 2000 το περιοδικό Lancet δημοσίευσε μια πρωτότυπη ερευνητική εργασία με τίτλο “ Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease) προερχόμενη από το Ιατρικό Κέντρο Νάξου “Γιάννης Πρωτονοτάριος”, το Νοσοκομείο St. George’s του Λονδίνου και την Καρδιολογική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών. Η ανακοίνωση αυτή αφορά στην ανακάλυψη του γονιδίου της αρρυθμογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας (ARVC). Η ανακάλυψη αυτή αποτελεί σταθμό μιας μακράς ερευνητικής διαδρομής που ξεκίνησε και ολοκληρώθηκε στο νησί της Νάξου.

Η παρατήρηση ότι δύο νεαροί ενήλικες ασθενείς με υπερκερατώσεις στις παλάμες και τα πέλματα και πολύ κατσαρά μαλλιά παρουσίαζαν υποτροπιάζοντα επεισόδια κοιλιακής ταχυκαρδίας έθεσε την υποψία συσχετισμού των δερματολογικών χαρακτηριστικών με κάποια καρδιοπάθεια. Στο ηλεκτροκαρδιογράφημα ηρεμίας των ασθενών υπήρχαν ανεστραμμένα επάρματα T στις δεξιές προκάρδιες απαγωγές (V1-V4). Στο υπερηχοκαρδιογράφημα διαπιστώθηκε διάταση της δεξιάς κοιλίας με τμηματική υποκινησία του ελευθέρου τοιχώματος. Η κοιλιακή ταχυκαρδία είχε μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους, δηλωτική της προέλευσής της από την περιοχή της δεξιάς κοιλίας. Και οι δύο ασθενείς είχαν νοσηλευθεί κατ’ επανάληψη σε νοσοκομεία των Αθηνών λόγω επεισοδίων κοιλιακής ταχυκαρδίας και είχε τεθεί η διάγνωση

της ανωμαλίας Ebstein. Ο ένας εξ αυτών είχε παραπεμφθεί για περαιτέρω διερεύνηση στο National Institute of Health στις ΗΠΑ, όπου αποκλείστηκε η διάγνωση ανωμαλίας Ebstein, δεν τέθηκε όμως η διάγνωση της καρδιοπάθειάς του.

Οι κοιλιακές αρρυθμίες με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους, τα ανεστραμμένα επάρματα T και η εντοπισμένη διεύρυνση του συμπλέγματος QRS στις απαγωγές V1-V4 του ηλεκτροκαρδιογραφήματος ηρεμίας, σε συνδυασμό με τη διάταση και τις τμηματικές διαταραχές κινητικότητας του τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας δεν εντάσσονταν στην εικόνα κάποιας γνωστής μέχρι τότε καρδιοπάθειας. Η πρόκληση για περαιτέρω έρευνα ήταν μεγάλη. Λίγους μήνες αργότερα, ο αιφνίδιος θάνατος ενός κοριτσιού 17 ετών με τον ίδιο φαινότυπο στάθηκε αφορμή να ξεκινήσει συστηματική μελέτη αυτού του συνδρόμου. Μελετήθηκε λεπτομερώς η διεθνή βιβλιογραφία, ανατρέχοντας μέχρι το 1890, για εντόπιση παρομοίου συνδρόμου χωρίς αποτέλεσμα. Μοναδική αναφορά περιπτώσεων καρδιοπάθειας με την ίδια εικόνα, χωρίς όμως δερματικές εκδηλώσεις, οφειλόμενη σε αντικατάσταση τμημάτων του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας από ινολιπώδη ιστό, εντοπίστηκε στο περιοδικό *Circulation* του 1982, υπογραφόμενη από τους Γάλλους αρρυθμιολόγους Guy Fontaine και Frank Marcus. Ο Guy Fontaine είχε περιγράψει για πρώτη φορά τον τύπο αυτό της καρδιοπάθειας σε βιβλίο για καρδιακές αρρυθμίες με το όνομα “αρρυθμιογόνος δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας (ARVD)”. Βέβαιοι ότι οι δικές μας περιπτώσεις αφορούσαν σε ένα καινούργιο κληρονομικό σύνδρομο που συνδυάζει δερματοπάθεια και ARVD, μελετήθηκαν τέσσερις οικογένειες της Νάξου και εντοπίσαμε εννέα ασθενείς. Το σύνδρομο φαινόταν να κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. (Σήμερα γνωρίζουμε ότι η νόσος κληρονομείται με τον ίδιο τρόπο που κληρονομείται και η μεσογειακή αναιμία. Με απλά λόγια, δύο υγιείς, αλλά φορείς του προβληματικού γονιδίου γονείς, έχουν 25% πιθανότητες τα αποκτήσουν ένα αρρωστο παιδί).

Το 1987 και 1988 δύο ανακοινώσεις από το Πανεπιστήμιο της Πάντοβα με επικεφαλής τον Andrea Nava ανέφεραν σχετικώς αυξημένη συχνότητα της ARVD στην περιοχή Veneto της Βόρειας Ιταλίας, η οποία εκληρονομείτο κατά τον επικρατούντα αυτοσωματικό τύπο. Επίσης το 1988 ο παθολογοανατόμος Gaetano Thiene του ίδιου Πανεπιστημίου ανακοίνωσε στο περιοδικό *New England Journal of Medicine* 60 περιπτώσεις νεανικού αιφνίδιου θανάτου (σε άτομα ηλικίας <35 ετών), εκ των οποίων οι 12 (20%) οφείλοντο σε ARVD. Επόμενη ανακοίνωση από την Πάντοβα φέρει την ARVD ως πρώτη αιτία θανάτου σε νεαρούς αθλητές στη Βόρεια Ιταλία. Αφορμή για το ξεκίνημα της μελέτης της ARVD στην Πάντοβα ήταν ο αιφνίδιος θάνατος ενός νεαρού γιατρού το 1979 κατά τη διάρκεια του αγώνα τέννις. Δεν υπήρχαν στοιχεία από το ιστορικό του, σε προσωπικές του όμως σημειώσεις ανέφερε ότι κατά τη διάρκεια της εξέτασής του στο μάθημα της Παθολογίας παρουσίασε επεισόδιο κοιλιακής ταχυκαρδίας, με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους. Το πόρισμα της νεκροτομής μιλούσε για παραπληρωματικό δεμάτιο, χωρίς μορφολογικές αλλιώσεις του μυοκαρδίου. Μετά την ανακοίνωση του Frank Marcus το 1982, ο παθολογοανατόμος Gaetano Thiene επανεξέτασε την καρδιά του νεαρού γιατρού και διεπίστωσε εκτεταμένη διήθηση του ελευθέρου τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας από λιπώδη ιστό. Την ίδια εποχή στο εξωτερικό ιατρείο της καρδιολογικής κλινικής που διηύθυνε ο Andrea Nava άρχισαν να συλλέγονται περιστατικά κοιλιακών αρρυθμιών με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους και να μελετώνται οι οικογένειες των ασθενών.

Ο Thiene χρησιμοποίησε το όνομα “αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (ARVC)”. Όπως είναι γνωστό, η Νάξος, έδρα του Δουκάτου του Αρχιπέλαγους, διετέλεσε υπό την κυριαρχία των Ενετών από το 1207 μέχρι το 1556. Κατά την περίοδο αυτή έλαβε χώρα μεγάλη διακίνηση Ενετικού πλυθησμού στο νησί, αναφέρεται δε συγχώνευση με τον ντόπιο πληθυσμό, ιδιαίτερα κατά τα μετέπειτα χρόνια. Η συγχώνευση όμως αυτή αφορούσε την πεδινή περιοχή του

νησιού και όχι τα ορεινά χωριά, από όπου κατά πλειοψηφία κατάγονται οι προσβεβλημένες οικογένειες. Σήμερα βρίσκεται σε εξέλιξη μελέτη για την προέλευση των οικογενειών με νόσο Νάξος. Μελετήθηκαν ορισμένα οικογενειακά δένδρα μέχρι και οκτώ γενεές πίσω. Από εκεί διαπιστώθηκε ότι υπήρξαν πρόγονοι κρητο-ενετικής καταγωγής, που μετανάστευσαν από την Κρήτη στη Νάξο κατά τον 17<sup>ο</sup> και 18<sup>ο</sup> αιώνα κατά τη διάρκεια του τουρκοενετικού πολέμου (1645-1670) και της επανάστασης του Δασκαλογιάννη εναντίον των Τούρκων (1770). Ενδιαφέρον είναι ότι οι προσβεβλημένες οικογένειες της Μήλου, που πρόσφατα μελετήσαμε, κατάγονται από τον Αδάμαντα, ο οποίος επίσης ιδρύθηκε από Κρήτες εποίκους στα τέλη του 18ου αιώνα.

Χρειάστηκε να περάσουν δεκαεννέα χρόνια από την πρώτη ανακοίνωση του Fontaine και δέκα χρόνια από την ανακοίνωση της νόσου Νάξος για να ενταχθεί η ARVC ως ιδιαίτερη κατηγορία στην ταξινόμηση των μυοκαρδιοπαθειών της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας το 1996. Την ίδια χρονιά η νόσος Νάξος, καταχωρίστηκε ως ξεχωριστή νοσολογική οντότητα στον διεθνώς αναγνωρισμένο κατάλογο κληρονομικών νοσημάτων (On-line Mendelian Inheritance in Man) του Victor McKusick από το Κέντρο Γενετικής του νοσοκομείου Johns Hopkins της Βαλτιμόρης (OMIM 60 12 14). Στο διάστημα αυτό ο αριθμός των οικογενειών με ARVC ανήλθε σε δεκατρείς και ο συνολικός αριθμός των ασθενών σε εικοσιπέντε. Από το 1997 η περαιτέρω μελέτη της νόσου Νάξος στον Ελλαδικό χώρο εντάχθηκε στο πρόγραμμα “Φειδιππίδης” του Ελληνικού Ιδρύματος Καρδιολογίας, σε συνεργασία με την Καρδιολογική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών, υπό τον καθηγητή κ. Παύλο Τούτουζα. Μέχρι σήμερα έχουν μελετηθεί 13 οικογένειες από τη Νάξο, 2 από τη Μήλο και μία από την Εύβοια.

Σήμερα γνωρίζουμε ότι η ARVC σε ποσοστό 20-90% παρουσιάζει οικογενή εμφάνιση. Η γενετική μελέτη που έλαβε χώρα στη δεκαετία του '90 εντόπισε έξι χρωμοσωμικές θέσεις του υπεύθυνου γονιδίου για την

επικρατούσα κληρονομική μορφή της νόσου (τέσσερεις από τη Βόρεια Ιταλία και δύο από τη Βόρεια Αμερική) και μία χρωμοσωμική θέση (στο χρωμόσωμα 17) για την υπολειπόμενη μορφή που αφορά τη νόσο Νάξος. Στον αγώνα δρόμου που ακολούθησε για την ανακάλυψη του γονιδίου, αναδείχθηκε πρώτη η Νάξος. Το γονίδιο “Νάξος”, για πρώτη φορά στην ιστορία της καρδιολογίας δίνει τη δυνατότητα να εφαρμοσθεί η γενετική στην αντιμετώπιση μιας μυοκαρδιοπάθειας.

Το γονίδιο “Νάξος” αφορά σε μετάλλαξη του γονιδίου της plakoglobin (έλλειμα δύο ζευγών βάσεων), με αποτέλεσμα τον πρώιμο τερματισμό της μετάφρασης και την παραγωγή μικρότερης (βραχύτερης) πρωτεΐνης, με διαφοροποιημένο το καρβοξυλικό άκρο της. Η πρωτεΐνη του κυτταροσκελετού στην περιοχή των συνδετικών ενώσεων (adherence junctions) και των δεσμοσωμάτων. Έτσι, το γονίδιο “Νάξος” απέδειξε ότι η ARVC είναι νόσος των κυτταρικών συνδέσεων και άνοιξε ένα καινούργιο δρόμο στην κατανόηση των μυοκαρδιοπαθειών αλλά και γενικότερα στην κατανόηση των μηχανισμών του κυτταρικού θανάτου. Η παρουσία μιας παθολογικής συνδετικής πρωτεΐνης οδηγεί στη διάσπαση των κυτταρικών συνδέσεων κάτω από συνθήκες αυξημένης τοιχωματικής τάσης. Αυξημένη τοιχωματική τάση (wall stress), ιδιαίτερα κατά τη σωματική άσκηση, ασκείται περισσότερο στα κύτταρα της δεξιάς κοιλίας, αφενός μεν λόγω των αιμοδυναμικών συνθηκών, αφετέρου δε λόγω του μικρότερου πάχους του τοιχώματος. Η διάσπαση των συνδέσεων του μυοκαρδιακού κυττάρου από τα γειτονικά του οδηγεί σε αποκόλληση και απομόνωση του κυττάρου με συνέπεια τον κυτταρικό θάνατο. Ο νεκρωθείς μυοκαρδιακός ιστός, μη έχοντας την ικανότητα αναγέννησης, ιδιαίτερα μετά την εφηβική ηλικία, επισκευάζεται με ινολιπώδη ιστό. Παρόμοια διαδικασία λαμβάνει χώρα και στο δέρμα των παλαμών και των πελμάτων, το οποίο υφίσταται αυξημένο μηχανικό stress, με συνέπεια τον θάνατο των επιδερμικών κυττάρων και τη μετατροπή τους σε κερατινοκύτταρα. Τέλος, όσον αφορά το τριψωτό της κεφαλής, έχει αναφερθεί συσχέτιση της plakoglobin με την ανάπτυξη των τριχών.

Σ' αυτή τη σύντομη ιστορία της ARVC η νόσος "Νάξος" ήταν ένας σημαντικός σταθμός. Η μελέτη αυτής της καρδιοπαθειας, που πολλές φορές είναι δύσκολο να διαγνωσθεί, ξεκίνησε από το Παρίσι στα μέσα της δεκαετίας '70, προχώρησε στη Νάξο και την Πάντοβα στα μέσα της δεκαετίας '80 και στη συνέχεια εξαπλώθηκε σ' όλο τον κόσμο. Αρχικά θεωρήθηκε σπάνια νόσος, στη συνέχεια όμως, που αναζητήθηκε πιο συστηματικά, φάνηκε ότι κατέχει αξιόλογη θέση μεταξύ των αιτίων αιφνιδίου θανάτου των νέων, ιδιαίτερα των αθλητών. Ως γενετικό νόσημα η ARVC φαίνεται ότι ενδημεί σε ορισμένες περιοχές του κόσμου, όπως στη Βόρεια Ιταλία, τα νησιά του Αιγαίου και σε νησιά του Καναδά. Η Νάξος σ' αυτή την ιστορία έπαιξε σημαντικό ρόλο και τελικά έδωσε το κλειδί για το μυστικό της παθογένεσης της νόσου.



## Chapter 3

## ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η συχνότητα της ARVC στο γενικό πληθυσμό στην πραγματικότητα είναι άγνωστη και σίγουρα είναι μεγαλύτερη από εκείνη που πιστεύαμε αρχικά. Το γεγονός αυτό οφείλεται στην υποδιάγνωση της νόσου. Η υπολογιζόμενη σήμερα συχνότητα της ARVC στον γενικό πληθυσμό αναφέρεται 1:5000, διαφέρει όμως από περιοχή σε περιοχή, γεγονός που υποδηλώνει και τη γενετική βάση της νόσου.

Από μια προκαταρκτική επιδημιολογική μελέτη στη ΒΑ Ιταλία, η συχνότητα της κλινικά έκδηλης ARVC ήταν μεγαλύτερη από 6:10000. πρόσφατη παθολογοανατομική μελέτη από την ίδια περιοχή, που αφορούσε 200 περιπτώσεις αιφνίδιου θανάτου σε νέους <35 ετών, έδειξε ότι η ARVC ευθυνόταν σε ποσοστό 12.5% και ήταν η δεύτερη κατά σειρά αιτία μετά από την αθηροσκληρυντική στεφανιαία νόσο.

Στην Ελλάδα, μία δική μας μελέτη από το Νοσοκομείο "Ευαγγελισμός" έδειξε, ότι η ARVC ευθυνόταν για το 20% των περιπτώσεων εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας σε ασθενείς που προσήλθαν στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών της Β' καρδιολογικής κλινικής κατά το διάστημα 1986-1989. Η ARVC ήταν η δεύτερη κατά σειρά αιτία εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας μετά από τη στεφανιαία νόσο (63%). Μία πρόσφατη μελέτη από το Πρόγραμμα Φειδιππίδης για τον αιφνίδιο θάνατο των νέων στην περιοχή Αττικής, της υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, των Κυκλάδων και των Δωδεκανήσων έδειξε, ότι σε 32 περιπτώσεις

νεανικού αιφνίδιου θανάτου, που συνέβησαν σε διάστημα 22 μηνών, η ARVC ευθυνόταν σε ποσοστό 6%. Στην ίδια μελέτη υπήρχε ένα ποσοστό 19% που αναφερόταν σε <<φυσιολογική καρδιά>>, που δεν αποκλείεται να περιλάμβανε περιπτώσεις ήπιας ARVC. Τέλος, μια προκαταρκτική επιδημιολογική μελέτη της νόσου Νάξος έδειξε σημαντικά υψηλή συχνότητά της σε ορισμένα νησιά των Κυκλάδων, ανερχόμενη στη Νάξο σε 1:600 και στη Μήλο 1:300.

Σχετικά με την εμφάνιση της νόσου σε αθλητές, μία πρόσφατη Ιταλική μελέτη από τη Ρώμη σε 1.642 αθλητές, μέσης ηλικίας 25 ετών, που παρουσίασαν καρδιακές αρρυθμίες διαπιστώθηκε ότι το 6% είχε ARVC. Στην ίδια μελέτη, η επίπτωση της ARVC μεταξύ των αθλητών που παρουσίασαν αιφνίδιο θάνατο, ήταν υψηλή, ανερχόμενη σε 25%. Σε άλλη μελέτη από την περιοχή του Βένετο, η ARVC ήταν η πρώτη αιτία αιφνίδιου θανάτου σε αθλητές, ακολουθούμενη από τις ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, ενώ η μικρή συχνότητα της υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας σχετίστηκε με την πρόωμη διάγνωση της και την απομάκρυνση από τον αθλητισμό των προσβεβλημένων ατόμων. Σε αντίστοιχη μελέτη από τη Λυών, η ARVC ευθυνόταν σε ποσοστό 26% για αιφνίδιο θάνατο σε νέους αθλητές ηλικίας <30 ετών και ερχόταν δεύτερη μετά από την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, που ευθυνόταν σε ποσοστό 30%.

## **Chapter 4 ΑΙΤΙΟΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ**

<<Είναι η πρώτη φορά στην ιστορία της Κλινικής Καρδιολογίας, όπου η πιθανότητα να εφαρμοστεί η γενετική στην αντιμετώπιση μιας μυοκαρδιοπάθειας είναι περισσότερο από ορατή, είναι χειροπιαστή! >>.

Την παρακάτω δήλωση έκανε ο Κος William Mckenna διευθυντής της Καρδιολογικής Κλινικής του St.George's Medical School του Λονδίνου, κατά τη διάρκεια του πρόσφατου συνεδρίου κλινικής καρδιολογίας, το οποίο οργάνωσε το Ελληνικό ίδρυμα Καρδιολογίας (ΕΛ.Ι.ΚΑΡ.). Ο Βρετανός επιστήμονας αναφερόταν στις δυνατότητες όσον αφορά την κλινική καρδιολογία, οι οποίες διαφαίνονται μετά την ανακάλυψη και ταυτοποίηση του γονιδίου που προκαλεί τη νόσο "Νάξος", η οποία απαντάται με μεγαλύτερη συχνότητα στα νησιά του Αιγαίου.

Η εύρεση του γονιδίου "Νάξος" απέδειξε ότι η ARVC (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) είναι νόσος του κυτταροσκελετού, που αφορά την περιοχή των κυτταρικών συνδέσεων. Το γονίδιο της νόσου κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, η οποία αποτελεί μέρος των δεσμοσωμάτων, των σχηματισμών, δηλαδή, εκείνων που συνδέουν τα κύτταρα μεταξύ τους. Η παρουσία μιας παθολογικής, με τη σειρά της, συνδετικής πρωτεΐνης οδηγεί σε διάσπαση των κυτταρικών συνδέσεων κάτω από συνθήκες αυξημένης τοιχωματικής τάσης. Αυξημένη τοιχωματική τάση (wall stress), ιδιαίτερα σε

περίοδο έντονης σωματικής άσκησης, ασκείται πολύ περισσότερο στα κύτταρα της δεξιάς κοιλίας, αφενός λόγω των αιμοδυναμικών συνθηκών που επικρατούν στη συγκεκριμένη κοιλότητα και αφετέρου λόγω του μικρότερου πάχους του δεξιού τοιχώματος από τη φύση του. Μια διαταραχή των ενδοκυττάρων σχηματισμών των συνδετικών ενώσεων των κυττάρων (adherens junctions) μπορεί να σηματοδοτήσει μηχανισμό απόπτωσης και τελικά να προκαλέσει το θάνατο του κυττάρου. Ο νεκρωθείς, λοιπόν, μυοκαρδιακός ιστός, μη έχοντας ικανότητα αναγέννησης – ιδιαίτερα μετά την εφηβική ηλικία – “επισκευάζεται” με ινολιπώδη ιστό.

Αξίζει να σημειωθεί ότι η νόσος μπορεί να εξελιχθεί δυνητικά και στις δυο κοιλίες και να προκαλέσει μηχανικά προβλήματα της καρδιάς και καρδιακή ανεπάρκεια. Η παθολογική εξεργασία προκαλεί ηλεκτροφυσιολογικές μεταβολές στο μυοκάρδιο (μεταβολές στην ταχύτητα αγωγής και δημιουργίας μηχανισμού επανεισόδου με αποτέλεσμα την εμφάνιση κοιλιακών αρρυθμιών.

Ενώ η λειτουργία της πρωτεΐνης δίνει μια αρχικά μόνο εξήγηση της αιτιολογίας της νόσου, μπορεί κανείς να υποθέσει βάσιμα ότι ένας καρδιακός μυς του οποίου τα κύτταρα Δε συνδέονται, όπως θα όφειλαν, δεν αντέχει στο αυξημένο μηχανικό στρες της άσκησης.

Το βασικό, ωστόσο, ερώτημα που παραμένει αναπάντητο – ως προς την αιτιοπαθογένεια της νόσου είναι το ακόλουθο : η ΑΜΔΚ (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) είναι άραγε αποτέλεσμα μιας συγγενούς απώλειας του μυοκαρδίου ή αντίθετα μιας επίκτητης διεργασίας;

Οι θεωρίες που έχουν κατά καιρούς διατυπωθεί και προσπαθούν να αποσαφηνίσουν το παραπάνω ερώτημα είναι οι ακόλουθες :

### **1. Η θεωρία της “απλασίας” ή της “δυσπλασίας”.**

Υποστηρίζεται ότι η ΑΜΔΚ (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) είναι αποτέλεσμα μιας συγγενούς απλασίας ή υποπλασίας του τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας λόγω κακής ανάπτυξής της.

## **2. Η θεωρία της “φλεγμονής”.**

Σύμφωνα με τη συγκεκριμένη θεωρία η ΑΜΔΚ (αρρυθμιόγνος μυοκαρδιοπάθεια δεξιάς κοιλίας) είναι μια επίκτητη μη ισχαιμική ατροφία του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας και βασίζεται στην παρατήρηση (σε ιστολογική εξέταση) περιοχών με νεκρωμένα κύτταρα ή στοιχεία φλεγμονής που ενοχοποιούνται για τη σταδιακή απώλεια των μυοκυττάρων και την αντικατάστασή τους από ινολιπώδη ιστό, σαν μια διαδικασία επούλωσης σε έδαφος χρόνιας μυοκαρδίτιδας.

## **3. Η θεωρία της “δυστροφίας”.**

Υποστηρίζει ότι η ΑΜΔΚ (αρρυθμιόγνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) χαρακτηρίζεται από μια σταδιακή απώλεια του μυοκαρδιακού ιστού δευτεροπαθώς, σαν απάντηση σε μεταβολικές διαταραχές ή μικροδομικές ανωμαλίες, ανάλογη με αυτή που παρατηρείται στη μυοπάθεια τύπου Duchenne ή Becker.

## **4. Η θεωρία της “απόπτωσης”.**

Σύμφωνα με τη θεωρία της “απόπτωσης”, η απώλεια μυοκαρδιακού ιστού πιθανώς οφείλεται σε διαταραχή του προγραμματισμένου κυτταρικού θανάτου, λόγω μιας γενετικά προσδιορισμένης ανεπάρκειας των αντιαποπτωτικών μηχανισμών κατά τη διάρκεια της παιδικής και της εφηβικής ηλικίας, με αποτέλεσμα την υπερβολική απώλεια μυοκυττάρων από το τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας. Η οξεία έναρξη των συμπτωμάτων και των σημείων της νόσου, αλλά και η κατά φάσεις εξέλιξη της ενδέχεται να είναι αποτέλεσμα είτε α) μιας ιογενούς λοίμωξης, είτε β) μιας αυτοάνοσης διεργασίας ή κάποιου άλλου φλεγμονώδους παράγοντα που διεγείρει την απόπτωση.

Μέχρι στιγμής Δε φαίνεται να υπάρχει επικρατούσα ουσιαστικά θεωρία. Χρειάζεται να υπάρξει περίοδος αναμονής έως ότου ανακαλυφθούν και άλλα γονίδια – εκτός του γονιδίου “Νάξος” - σχετιζόμενα με την ARVC (αρρυθμιόγνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας), για να μπορέσει να γίνει κατανοητό όλο το φάσμα της αιτιοπαθογένειας της νόσου.

## ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Στο 20%-90% των ανακοινωθεισών περιπτώσεων η ARVC (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) παρουσιάζει οικογενή εμφάνιση. Αν και μιλάμε για οικογενή μορφή της νόσου σε ποσοστό από 20% έως 90%, το υπόλοιπο φαίνεται να το αποτελούν σποραδικές μορφές της νόσου, χωρίς να αποκλείεται βέβαια το ενδεχόμενο να χαρακτηρισθούν στο μέλλον και αυτές ακόμα, οικογενείς με χαμηλή διεισδυτικότητα και υποκλινική έκφραση μεταξύ των μελών των συγκεκριμένων οικογενειών.

Σε μερικές περιπτώσεις, δηλαδή, είτε δεν υπάρχουν ενδείξεις κληρονομικότητας, είτε οι πληροφορίες δεν είναι επαρκείς όσον αφορά την οικογένεια που εξετάστηκε. Μια άλλη, επίσης, δυσκολία είναι ότι ενίοτε η κλινική μορφή της νόσου είναι ήπια και αυτό έχει διακυμάνσεις ακόμα και σε μέλη της ίδιας οικογένειας και έτσι ορισμένες φορές μπορεί να φαίνεται ότι η νόσος παρακάμπτει μια γενιά ενώ αυτό πραγματικά δεν ισχύει. Αναφέρεται, λοιπόν, μια χαρακτηριστική περίπτωση.

Υπάρχει ένα μέλος που φαίνεται να μην έχει προσβληθεί (μέλος που παρεμβάλλεται) και ο πατέρας του όμως, αλλά και η κόρη του είναι και οι δυο

προσβεβλημένοι. Εδώ, φαίνεται ότι το μέλος που παρεμβάλλεται ανάμεσα στις δύο γενιές είναι πιθανός απλός φορέας της νόσου, χωρίς όμως έκδηλη την κλινική έκφραση. Αυτά βέβαια, δεν παύει να το κάνει να μεταδίδει τη νόσο.

Περιβαλλοντικοί, τέλος, παράγοντες μπορεί να παίζουν ρόλο στην ανάπτυξη της ARVC (αρρυθμογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας), όμως αυτό είναι ένα κομμάτι που δεν έχει εκτενώς ακόμη μελετηθεί.

Επιπρόσθετα, μετά από εκτεταμένες έρευνες αποδείχτηκε ότι ο πλέον συχνός τύπος κληρονομικής μεταβίβασης της ARVC είναι ο επικρατών αυτοσωματικός τύπος, δηλαδή εάν ένας από τους δύο γονείς φέρει το γονίδιο, τότε ο απόγονός τους έχει 50% πιθανότητες να το εκδηλώσει και αυτός. Για την επικρατούσα κληρονομική μορφή της νόσου έχουν βρεθεί, μέχρι στιγμής, πέντε χρωμοσωμικές θέσεις του υπεύθυνου γονιδίου ( ARVC – 1 : 14q 23-24, ARVC-2 : 1q42, ARVC-3 : 14q 12-22, ARVC-4 : 2q32, ARVC-5 : 3q23). Δεν έχουν, όμως, ακόμη προσδιορισθεί όλα τα γονίδια που οι διαταραχές τους ευθύνονται για τη νόσο. Τέσσερις θέσεις χρωμοσωμάτων έχουν ανακαλυφθεί σε οικογένειες από τη Βορειοανατολική Ιταλία που φέρουν το υπεύθυνο γονίδιο και δύο θέσεις σε οικογένειες από τον Καναδά. Στις οικογένειες που έχουν ανακαλυφθεί περισσότερα από ένα άτομα να έχουν προσβληθεί από τη νόσο (που, όπως έχει λεχθεί, είναι οικογενής) φαίνεται ξανά ότι ο συχνότερος τρόπος μεταβίβασης είναι ο κυρίαρχος αυτοσωματικός.

Η μόνη κληρονομική μορφή της νόσου ARVC με υπολειπόμενο αυτοσωματικό τύπο μεταβίβασης που έχει περιγραφεί, είναι αυτή που αφορά την Ελλάδα, δηλαδή η νόσος “Νάξος”.

Η νόσος “Νάξος” είναι οικογενής σε ποσοστό 100%. Ο υπολειπόμενος αυτοσωματικός τύπος μεταβίβασης είναι το τύπος που κληρονομείται και η μεσογειακή αναιμία. Με άλλα λόγια, δύο υγιείς, αλλά φορείς του προβληματικού γονιδίου γονείς, έχουν 25% πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί που θα φέρει την ασθένεια, ένα παιδί το οποίο θα φέρει μια σιωπηλή αλλά επικίνδυνη και ύπουλη ασθένεια.





## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ “ARVC” (ΑΡΡΥΘΜΙΟΓΟΝΟΥ ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑΣ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ) ΚΑΙ ΝΟΣΟΥ “ΝΑΞΟΣ”.**

### **A. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ ARVC**

1) Πώς η ARVC προσβάλλει την καρδιά;

Όταν η νόσος προσβάλλει την καρδιά ο καρδιακός μυς αντικαθίσταται από λιπώδη ιστό και ινώδη ιστό (νεκρωμένο). Αρχικά η προσβολή είναι κατά κύματα, εντοπιζόμενη κυρίως στη δεξιά κοιλία της καρδιάς. Εξελισσόμενη όμως, και διηθώντας όλο το τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας, περνάει συχνά και στην αριστερή, ενώ υπάρχουν περιπτώσεις που έχουν προσβληθεί ακόμη και οι κόλποι, με συνέπεια σημαντικές διαταραχές στην ηλεκτρική δραστηριότητα της καρδιάς καθώς και στη μηχανική λειτουργία της. Ο λόγος είναι σαφής : (ινολιπώδη), δεν μπορεί να συσταθεί κανονικά και η καρδιά να λειτουργήσει σωστά ως “αντλία”.

2) Πώς αναπτύσσεται η ARVC;

Ο σαφής μηχανισμός είναι ακόμη άγνωστος. Παίρνοντας υπόψη την επικρατέστερη ίσως, θεωρία του “γενετικού υποστρώματος”, φαίνεται ότι ο σχηματισμός ινολιπώδους – νεκρωτικού ιστού, σε αντικατάσταση του

φυσιολογικού απωλεσθέντος καρδιακού μυός, είναι μια προσπάθεια του ίδιου του οργάνου από μόνο του να επιδιορθώσει τη βλάβη. Με την αποδιοργάνωση, όμως, αυτή της περιοχής, ευνοείται η ανώμαλη ηλεκτρική δραστηριότητα με αποτέλεσμα διαταραχές του ρυθμού και μηχανικά προβλήματα.

### **Κλινική εικόνα – Ποια είναι τα συμπτώματα της ARVC;**

Η ARVC (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) είναι μια εξελικτική μυοκαρδιοπάθεια της οποίας το κλινικό φάσμα εκτείνεται μεταξύ μιας "σιωπηρής" μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας που αποκαλύπτεται κατά τη νεκροτομή ενός ασυμπτωματικού νεαρού που πέθανε αιφνιδίως και μιας βαριάς μυοκαρδιοπάθειας που αφορά και τις δυο κοιλίες, με εικόνα συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας.

Οι εκδηλώσεις της νόσου εμφανίζονται μετά την εφηβεία, συνήθως κατά τη νεαρή ενήλικη ζωή. Η συμπτωματολογία παρουσιάζει ετερογένεια ακόμα και μεταξύ των μελών της ίδιας οικογένειας.

Περιλαμβάνει :

- α) αίσθημα προκάρδιων παλμών.
- β) επεισόδια αφανισμού, ζάλης.
- γ) καταβολή.
- δ) προσυγκοπτικά επεισόδια.
- ε) απώλεια συνείδησης με πτώση στο έδαφος.
- στ) συγκοπτικά επεισόδια.
- ζ) ολική καρδιακή ανεπάρκεια.
- η) αιφνίδιο θάνατο.

Δυστυχώς, ο αιφνίδιος θάνατος αποτελεί συχνά το πρώτο και μοναδικό σύμπτωμα της νόσου. Τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως κατά την κόπωση και είναι χαρακτηριστική η υψηλή επίπτωση αιφνίδιου θανάτου εξαιτίας της νόσου που παρατηρείται σε αθλητές.

Αρκετά από τους συμπτωματικούς ασθενείς δεν προσέρχονται για ιατρική εξέταση ή υπόκεινται σε άλλες μη καρδιολογικές εξετάσεις, όπως παθολογική ή νευρολογική εξέταση. Υπάρχουν και περιστατικά σοβαρής συμπτωματολογίας, με αίσθημα ταχυκαρδίας ή συγκοπτικά επεισόδια, κατά τα οποία ο ασθενής προσκομίζεται στο Νοσοκομείο και διαπιστώνεται κοιλιακή ταχυκαρδία με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους. Η εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία μπορεί να είναι καλά ανεκτή ή, αντίθετα, να προκαλεί καταπληξία και εκδηλώσεις οξείας καρδιακής ανεπάρκειας, χαρακτηριζόμενης από επιγαστρική δυσφορία και εμέτους.

Ασυμπτωματικοί, επίσης, ή ολιγοσυμπτωματικοί ασθενείς μπορεί να υποβληθούν σε καρδιολογικό έλεγχο ρουτίνας ή να εξετασθούν λόγω κρουσμάτων αιφνίδιου θανάτου στην οικογένεια. Στο ηλεκτροκαρδιογράφημα ηρεμίας αυτών των ασθενών διαπιστώνονται κοιλιακές έκτακτες συστολές με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους, καθώς και διαταραχές επαναπόλωσης ή και εκπόλωσης – στοιχεία χαρακτηριστικά της νόσου.

Η ARVC (αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) δεν έχει ιδιαίτερα ειδικά ευρήματα από την ακρόαση της καρδιάς. Από τα συχνότερα ακροαστικά ευρήματα της νόσου είναι η παρουσία τρίτου και τέταρτου τόνου και ο ευρύς διχασμός του δεύτερου καρδιακού τόνου. Ωστόσο, στις σοβαρότερες μορφές της νόσου με συνυπάρχουσα μεγάλη διάταση και υποκινησία της δεξιάς κοιλίας ή προσβολή και της αριστερής, μπορεί να εμφανίζονται σημεία δεξιάς ή ολικής καρδιακής ανεπάρκειας.

Ένα μικρό ποσοστό των ασθενών με ARVC (αρρυθμιογόνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) ανεξαρτήτου ηλικίας μπορεί να οδηγηθεί σε δεξιά ή και ολική καρδιακή ανεπάρκεια, μόνο σε προχωρημένα στάδια της νόσου. Και σε αυτές, όμως τις περιπτώσεις, συνήθως έχει προηγηθεί λιγότερο ή περισσότερο μια έκδηλη αρρυθμική περίοδος. Όσον αφορά την εξέλιξη της νόσου, μια ή

περισσότερες αρρυθμικές φάσεις προηγούνται της φάσης της καρδιακής ανεπάρκειας. Σε ορισμένες περιπτώσεις οξείας εξέλιξης αναφέρονται άτυπα στηθαγικά ενοχλήματα και εύκολη κόπωση, χωρίς όμως σημειολογία καρδιακής ανεπάρκειας.

Αξίζει να σημειωθεί ότι η εμφάνιση συμπτωματολογίας δεξιάς καρδιακής ανεπάρκειας είναι σπάνια ακόμα και όταν η δυσλειτουργία της δεξιάς κοιλίας είναι σοβαρή, γεγονός που πιθανώς οφείλεται στην καλή λειτουργικότητα της αριστερής κοιλίας, η οποία σπανιότερα προσβάλλεται.

Σημειολογία δεξιάς καρδιακής ανεπάρκειας εμφανίζεται όταν η διάταση της δεξιάς κοιλίας αρχίσει να επηρεάζει τη διαστολική λειτουργία και της αριστερής κοιλίας, έστω και αν αυτή δεν έχει προσβληθεί από τη νόσο.

Σε περίπτωση, βέβαια, προσβολής και της αριστεράς κοιλίας από τη νόσο, μπορεί να συμβεί και εξέλιξη προς συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια.

Οι ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια παρουσιάζουν εύκολη κόπωση και επιγαστρικά άλγη ή επιγαστρική δυσφορία κατά την κόπωση και σπανιότερα δύσπνοια. Αντικειμενικά, υπάρχει διόγκωση των σφαγίτιδων και του ήπατος ή και ασκίτης, όχι όμως οιδήματα των κάτω άκρων.

## **B. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΝΟΣΟΥ “ΝΑΞΟΣ”**

Η νόσος της “Νάξου” είναι ένα κληρονομικό σύνδρομο που συνδυάζει τη συμπτωματολογία της ARVC (αρρυθμιογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας) με έναν ιδιαίτερο δερματικό φαινότυπο, που εμφανίζεται από τη βρεφική ακόμη ηλικία.

α) Τα ιδιότυπα κατσαρά μαλλιά νέγρικού τύπου (woolly hair) είναι εμφανή από τη γέννηση, (εικόνες) ενώ

β) οι υπερκερατώσεις στις παλάμες και

γ) στα πέλματα αναπτύσσονται μέχρι το τέλος του πρώτου έτους της ηλικίας. Προσβάλλει ισότιμα τα δύο φύλα, παρουσιάζεται σε μεγάλη συχνότητα σε

οικογένειες που κατάγονται από τη Νάξο και δεν έχει αναφερθεί μέχρι σήμερα σε άλλο μέρος του κόσμου.

Και εδώ οι εκδηλώσεις της καρδιοπάθειας εμφανίζονται μετά την εφηβεία, σε μια μέση ηλικία τα 29 έτη <διακύμανση 14-68 ετών>.

## ΔΙΑΓΝΩΣΗ

### A. Ιστοπαθολογία-Βιοψία

Η ινολιπώδης αντικατάσταση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας αποτελεί το κυριότερο παθολογικό στοιχείο της νόσου. Οι εναπομείναντες μυοκαρδιακές ίνες που βρίσκονται μέσα στον λιπώδη ιστό και περιβάλλονται από ινώδειςταινίες παρουσιάζουν αλλαγές στην ηλεκτροφυσιολογική τους συμπεριφορά, παρέχοντας έτσι κατάλληλο υπόστρωμα πρόκλησης κοιλιακών αρρυθμιών, κυρίως με μηχανισμό επανεισόδου.

Συνήθης είναι η τμηματική προσβολή του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας από τη νόσο. Στην τυπική της όμως μορφή, μεγάλο τμήμα του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας είναι προσβεβλημένο, ενώ υπάρχουν και περιπτώσεις όπου η νόσος επεκτείνεται και στην αριστερά κοιλία.

Φλεγμονώδες διήθηση του μυοκαρδίου παρατηρείται σε ένα ποσοστό 25% περίπου των περιπτώσεων, που ενδεχομένως υποδηλώνει μυοκαρδιακή λοίμωξη, μια γενετικά προσδιορισμένη διαταραχή του ανοσοποιητικού συστήματος ή μια ανοσολογικά απάντηση σε γενετικά προσδιορισμένη διαταραχή προγραμματισμένου θανάτου του κυττάρου.

Μία σαφής διάγνωση της ΑΜΔΚ στηρίζεται στην ιστολογική εικόνα της ινολιπώδους αντικατάστασης του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας. Αυτό βέβαια δεν είναι δύσκολο όταν μελετούμε νεκροτομικό ιστό καρδιάς ή μυοκαρδιακό ιστό μετά από χειρουργική επέμβαση ανοιχτής καρδιάς. Αντίθετα, η ενδομυοκαρδιακή βιοψία ενέχει τον κίνδυνο διάτρησης του μυοκαρδίου, ενώ ταυτόχρονα έχει περιορισμένες διαγνωστικές δυνατότητες εξ' αιτίας της τμηματικής προσβολής που προκαλεί η νόσος, καθώς επίσης και της δυσκολίας διάκρισης από άλλες αιτίες λιπώδους διήθησης του μυοκαρδίου.

Οι περιοχές του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας που προσβάλλονται συχνότερα από τη νόσο είναι:

- A) ο χώρος εξόδου
- B) το οπίσθιο-διαφραγματικό και
- Γ) το κορυφαίο τοίχωμα,

Ενώ αντίθετα το μεσοκοιλιακό διάφραγμα που αποτελεί και το ασφαλέστερο σημείο της δεξιάς κοιλίας που προσφέρεται για ενδομυοκαρδιακή βιοψία, συχνά δεν προσβάλλεται από τη νόσο.

Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά της νόσου στο 2D-υπερηχογράφημα, την αγγειοκαρδιογραφία, τη ραδιοισοτοπική κοιλιογραφία και τη μαγνητική τομογραφία MRI είναι:

- Η διάταση (τμηματική ή διάχυτη) της δεξιάς κοιλίας
- Οι διαταραχές της κινητικότητας
- Τα εντοπισμένα ανευρύσματα
- Η αλλαγή της δοκιδώδους ζώνης στην κορυφή της δεξιάς κοιλίας

Η απουσία θεμελιωδών μεθόδων και μετρήσεων όσον αφορά στις διαστάσεις της δεξιάς κοιλίας και τις εντοπισμένες δυσλειτουργίες της, επιτείνουν τα διαγνωστικά προβλήματα μια και που οι προσεγγίσεις εξαρτώνται και από την εμπειρία μελέτης της δεξιάς κοιλίας.

Η δεξιά κοιλιογραφία στα πλαίσια του καρδιακού καθετηριασμού θεωρείται η πλέον κατάλληλη για τον εντοπισμό των κινητικών διαταραχών της νόσου, αλλά ακόμα και αυτή, δύσκολα μπορεί να καταγράψει μικρές διαταραχές της λειτουργίας του τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας.

Τα πρώτα συμπεράσματα της χρήσης της υπερταχείας αξονικής τομογραφίας και της μαγνητικής τομογραφίας MRI στην απεικόνιση δομικών και λειτουργικών διαταραχών της δεξιάς κοιλίας αναδεικνύουν καλή συσχέτιση απεικονίσεων των μεθόδων αυτών και της κατάστασης του λιπώδους ιστού σε νεκροτομικό παρασκεύασμα χωρίς παράλληλα το αρνητικό αποτέλεσμα να αποκλείει τη διάγνωση της νόσου.

Ηλεκτροκαρδιογραφικά ευρήματα της νόσου

ηλεκτροκαρδιογραφικές διαταραχές που παρατηρούνται στο 89-90% περίπου των ασθενών με ΑΜΔΚ και είναι οι ακόλουθες

α) Ανεστραμμένα επάρματα T στις προκάρδιες απαγωγές (V1-V3)

αποτελούν τη συχνότερη διαταραχή στη φάση ηρεμίας, η οποία όμως θεωρείται << μη ειδική >>, που ενδέχεται να εκφράζει και μια φυσιολογική αλλαγή σε ορισμένα άτομα όπως αφρικανικού πληθυσμού ηλικίας < 12 ετών ή άτομα με δεξιό σκελικό αποκλεισμό (RBBB)

## ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΤΗΣ ΑΡΡΥΘΜΙΟΓΟΝΟΥ ΜΥΟΚΑΡΔΙΟΑΘΕΙΑΣ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ

---

A) Διάχυτες ή και τμηματικές δομικές ή και λειτουργικές διαταραχές της δεξιάς κοιλίας

### **Μείζονα κριτήρια**

- I. σοβαρή διάταση και μείωση της λειτουργικότητας της δεξιάς κοιλίας, χωρίς διαταραχές (ή με ήπιες μόνο διαταραχές) της λειτουργικότητας της αριστερής κοιλίας
- II. εντοπισμένα ανευρύσματα της δεξιάς κοιλίας, ( ακινητικές ή δυσκινητικές περιοχές με προπρόετια στη διαστολή, <<building>>)
- III. σοβαρού βαθμού τμηματική διάταση της δεξιάς κοιλίας

### **Chapter 5 Ελάχισονα κριτήρια**

- I. ήπια διάχυτη διάταση της δεξιάς κοιλίας ή και μείωση της λειτουργικότητας της με φυσιολογική λειτουργικότητα της αριστερής κοιλίας
  - II. ήπια τμηματική διάταση της δεξιάς κοιλίας
  - III. τμηματική υποκινησία της δεξιάς κοιλίας
- B) Παθολογοανατομική και ιστολογική εικόνα του τοιχώματος της δεξιάς κοιλίας

### **Chapter 6 Μείζον κριτήριο**

- I. ινολιπώδης αντικατάσταση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας στην ενδομυοκαρδιακή βιοψία
- Γ) Ηλεκτροκαρδιογραφικές διαταραχές

### **Chapter 7 Μείζονα κριτήρια**

- I. παρουσία κύματος E

- II. εντοπισμένη διεύρυνση του συμπλέγματος QRS (>110 msec ) στις πρόσθιες προκάρδιες απαγωγές (V1-V3)

### **Chapter 8 Ελάχισονα κριτήρια**

- I. ανεστραμμένα επάρματα T στις πρόσθιες προκάρδιες απαγωγές (V2-V3), σε άτομα ηλικίας > 12 ετών και με απουσία δεξιού σκελικού αποκλεισμού RBBB
- II. παρουσία όψιμων δυναμικών στο ΗΚΓ συγκερασμού

### Chapter 9 Δ) Αρρυθμίες

### **Chapter 10 Ελάχισονα κριτήρια**

- I. εμμένουσα ή μη –εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία με μορφολογία αριστερού σκελικού αποκλεισμού LBBB, καταγεγραμμένη σε ΗΚΓ ηρεμίας, 24ωρο Holter ή κατά τη δοκιμασία κόπωσης
- II. συχνές έκτακτες κοιλιακές συστολές (1000/24ωρο) σε Holter καταγραφή

### E) Οικογενειακό ιστορικό

### **Chapter 11 Μείζον κριτήριο**

- I. οικογενής μορφή της νόσου που έχει πιστοποιηθεί σε νεκροτομική ή μετά από επέμβαση ανοικτής καρδιάς

### **Chapter 12 Ελάχισονα κριτήρια**

- I. οικογενειακό ιστορικό αιφνίδιων θανάτων σε νεαρή ηλικία (<35 ετών) που οφείλεται σε πιθανή ARVD/ARVS
- II. οικογενειακό ιστορικό της νόσου βασισμένο στα διαγνωστικά κριτήρια

### **Διαγνωστικά κριτήρια**

Η AMΚΔ αποτελεί από το 1995 μια ιδιαίτερη ομάδα στην ταξινόμηση των μυοκαρδιοπαθειών. Η απουσία για καιρό σαφών κριτηρίων για τη διάγνωση της νόσου επέτεινε τη σύγχυση στον τομέα των μυοκαρδιοπαθειών, περιόρισε την αποτελεσματικότητα στις περιπτώσεις αντιμετώπισης τέτοιων ασθενών και δυσκόλεψε τη διάγνωση της νόσου.

Με στόχο να καλύψει αυτό το κενό, ομάδα εργασίας της ISFC (international society and federation of cardiology) το 1994, έθεσε ένα πλαίσιο διαγνωστικών κριτηρίων που βασίζονται:

- A) στην παρατήρηση δομικών και λειτουργικών διαταραχών της δεξιάς κοιλίας στο υπερηχογράφημα ή τις άλλες απεικονιστικές μεθόδους
- B) στην ανεύρεση ινολιπώδους αντικατάστασης του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας στην ενδομυοκαρδιακή βιοψία
- Γ) σε ηλεκτροκαρδιογραφικές διαταραχές (αρνητικά T στις V1-V3, κύμα E)
- Δ) στην καταγραφή αρρυθμιών που εκλύονται από τη δεξιά κοιλία (>1000 ΕΚΣ/24ωρο σε Holter)



Ε) στο οικογενειακό ιστορικό

Τα κριτήρια αυτά διακρίνονται σε μείζονα και ελάσσονα και η διάγνωση της ARVC τεκμηριώνεται με την παρουσία

- I. είτε δύο μείζονων
- II. είτε ενός μείζονος και δύο ελασσόνων
- III. είτε τεσσάρων ελασσόνων κριτηρίων από διαφορετικές ομάδες κριτηρίων.

### Διαφορική διάγνωση

#### 1) Ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια

Η ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια σε ένα πρώιμο στάδιο όπου η λειτουργικότητα της αριστεράς κοιλίας διατηρείται ικανοποιητική, είναι δύσκολο να διαφοροδιαγνωσθεί, ιδιαίτερα όταν συνδυάζεται με κοιλιακή ταχυκαρδία προερχόμενη από τη δεξιά κοιλία. Η απεικόνιση της λειτουργικότητας του μυοκαρδίου θα αναδείξει στη συγκεκριμένη περίπτωση διάχυτη διάταση και υποκινησία αμφοτέρων των κοιλιών.

Αντίθετα σε σοβαρές μορφές ARVC όπου η νόσος έχει επεκταθεί και στην αριστερά κοιλία, η διαφοροδιάγνωση από την DCM είναι επίσης δυσχερής.

#### 2) Αμιγής μυοκαρδίτις

Η αμιγής μυοκαρδίτις μπορεί να αρρυθμιογόνος τόσο στην οξεία φάση της όσο και μετά την αποκατάστασή της και η διάγνωση της στηρίζεται στην ιστολογική και ιολογική εξέταση. Εδώ η χρήση του ινωδίου είναι βοηθητική.

#### 3) Λιπώδης καρδία

Η παθολογική αυτή κατάσταση χαρακτηρίζεται από λιπώδη διήθηση και των κοιλιών χωρίς τη συνοδό εμφάνιση κοιλιακών αρρυθμιών. Η διάκριση της από την τυπική ΑΜΔΚ στηρίζεται στην παρατήρηση ότι η νοσολογική αυτή οντότητα δεν απρουσιάζει ινώδη ιστό εμποτισμένο στο στρώμα λίπους.

#### 4) Δομικές και λειτουργικές ανωμαλίες της δεξιάς κοιλίας με συνοδές αρρυθμίες( ανωμαλία Ebstein's, έμφραγμα δεξιάς κοιλίας, χειρουργικά διορθωμένη τετραλογία fallot)

#### 5) Ταχυκαρδία με ευρύ QRS (υπερκοιλιακή ταχυκαρδία με αλλοδρομία LBBB, υπερκοιλιακή ταχυκαρδία με ανάδρομο έκτοπο δεμάτιο, ιδιοπαθής κοιλιακή ταχυκαρδία από την κορυφή ή το χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας)

## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

Πρώτο και πολύ βασικό, πρέπει να γνωρίζουμε πολύ καλά το ιατρικό και το οικογενειακό ιστορικό του ανθρώπου που εξετάζεται. Ο ιατρός πρέπει να δώσει έμφαση τόσο στο ιατρικό όσο και στο οικογενειακό ιστορικό από πλευράς αρρυθμιών, λιποθυμικών επεισοδίων και καρδιακής ανεπάρκειας. Μετά από αυτό ο άνθρωπος που εξετάζεται πρέπει να έχει μια πλήρη ιατρική κλινική εξέταση.

Τα τεστ τα οποία χρειάζονται αρχικά είναι:

1. Ηλεκτροκαρδιογράφημα
2. Holter
3. Καρδιοαναπνευστική κόπωση
4. Υπερηχοκαρδιογράφημα
5. Λήψη αίματος
6. Ηλεκτροκαρδιογράφημα συγκερασμού Signal Average EG

Κατά περιπτώσεις, πρέπει να ελέγξουμε το ενδεχόμενο να χρειαστεί καθετηριασμός και βιοψία, αιμοδυναμικός και ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος. Μια πρόσφατη εξέταση που έχει μπει στο πρωτόκολλο ελέγχου των ασθενών αυτών είναι το MRI.

## **ΜΗ ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΕΣ Ή ΑΝΑΙΜΑΚΤΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ**

### **Ηλεκτροκαρδιογράφημα**

Το ηλεκτροκαρδιογράφημα καταγράφει τα ηλεκτρικά σήματα από την καρδιά και γίνεται τοποθετώντας ηλεκτρόδια στο στήθος και στα άκρα. Στην ARVC το ηλεκτροκαρδιογράφημα μπορεί να δείξει ανωμαλίες που αντανakλούν στις διαταραχές του καρδιακού μυός. Σε μερικούς ασθενείς το ηλεκτροκαρδιογράφημα μπορεί να είναι φυσιολογικό ή να δείχνει μόνο ελάχιστες διαταραχές. Οι ηλεκτροκαρδιογραφικές ανωμαλίες που καταγράφουμε στις περιπτώσεις της ARVC δεν είναι ειδικές για τη νόσο και μπορούμε να τις βρούμε και σε άλλα νοσήματα της καρδιάς.

### **Ηλεκτροκαρδιογράφημα Συγκερασμού (Signal Average ECG)**

Είναι ένα ειδικό ηλεκτροκαρδιογράφημα που ελέγχει ένα ειδικό τμήμα των ηλεκτρικών σημάτων που παράγει η καρδιά.

### **Holter**

Η συνεχής καταγραφή του ηλεκτροκαρδιογραφήματος γίνεται σε μαγνητοταινία που τοποθετείται στη συσκευή καταγραφής του μηχανήματος Holter. Το εξεταζόμενο άτομο, συνδέεται με τη συσκευή καταγραφής. Εφαρμόζονται τρία αυτοκόλλητα ηλεκτρόδια στο πρόσθιο θωρακικό τοίχωμα σε καθορισμένα σημεία, αφού προηγηθεί ευπρεπισμός της περιοχής, ώστε να εξασφαλιστεί καλή επαφή. Στερεώνονται καλά τα ηλεκτρόδια και συνδέονται με τη συσκευή καταγραφής και τίθεται η συσκευή σε λειτουργία. Συνίσταται στον εξεταζόμενο να εκτελεί όλες τις δραστηριότητες και σε περίπτωση, που θα αισθανθεί οποιοδήποτε ενόχλημα να πιέσει το ειδικό κουμπί της συσκευής, έτσι ώστε παράλληλα με το ηλεκτροκαρδιογράφημα να καταγραφεί και ο χρόνος του συμβάντος. Αφού συμπληρωθεί ο καθορισμένος χρόνος ( ένα ή δύο 24ωρα ), αφαιρείται η συσκευή και η κασέτα με τη μαγνητοταινία, τοποθετείται στον αναλυτή του μηχανήματος Holter και προβάλλεται το ηλεκτροκαρδιογράφημα στην οθόνη. Το Holter είναι ένα απλό και ασφαλές τεστ το οποίο μπορεί να καταγράψει κυρίως αρρυθμίες που εμφανίζονται κατά την καθημερινή

δραστηριότητα του ασθενούς και που αυτός ενδεχομένως να μην αντιλαμβάνεται. Κατά τη διάρκεια της προβολής στην οθόνη, αν παρατηρηθεί αρρυθμία ή οποιαδήποτε άλλη ανωμαλία στο ηλεκτροκαρδιογράφημα καταγράφεται σε χαρτί πραγματικό ΗΚΓ μιας απαγωγής.

Η μέθοδος συνεχούς καταγραφής ΗΚΓ με Holter συμβάλλει στη διάγνωση και θεραπεία των διαφόρων καρδιακών αρρυθμιών ( συγκοπτικών κρίσεων ) και την ανίχνευση σιωπηρής ισχαιμίας που πολλές φορές είναι δύσκολο να ανιχνευθούν στο ηλεκτροκαρδιογράφημα μιας στιγμής

### **Καρδιοαναπνευστική κόπωση ( Τεστ Κοπώσεως )**

Η δοκιμασία κόπωσης γίνεται κάτω από συνεχή παρακολούθηση, καταγραφή ηλεκτροκαρδιογραφήματος, έλεγχος των ζωτικών σημείων αρτηριακής πίεσης και σφύξεων ( ΑΠ, ΣΦ ) και προοδευτικά αυξανόμενη σωματική άσκηση με ανηφορική κλίση. Ο εξεταζόμενος ασκείται σε κυλιόμενο τάπητα ή σε εργομετρικό ποδήλατο: με το τεστ αυτό μπορούμε να καταγράψουμε την ικανότητα του ασθενούς για άσκηση. Επίσης, με το τεστ αυτό μπορούμε να έχουμε αντικειμενικές μετρήσεις για τη βελτίωση ή τις λειτουργικές αλλαγές που συμβαίνουν στον ασθενή. Αξιολογείται, λοιπόν, η θεραπευτική αγωγή αν είναι αποτελεσματική ή όχι πέρα από τις υποκειμενικές παρατηρήσεις του ασθενούς. Έτσι: Εκτιμάται η καταβαλλόμενη προσπάθεια του εξεταζόμενου.

Ελέγχονται τα ζωτικά σημεία και

Αξιολογείται το ΗΚΓ.

Στην πορεία της εξέτασης η καρδιακή συχνότητα, η αρτηριακή πίεση, η συσταλτικότητα του μυοκαρδίου, ο κατά λεπτό όγκος αίματος ( ΚΛΟΑ ) και γενικά το έργο της καρδιάς αυξάνουν με αποτέλεσμα η κατανάλωση οξυγόνου από το μυοκάρδιο να αυξάνει. Θετική χαρακτηρίζεται η δοκιμασία, όταν το ηλεκτροκαρδιογράφημα παρουσιάζει πτώση του ST ή ο εξεταζόμενος παραπονεθεί για δύσπνοια ή στηθάγχη. Πολλοί δέχονται ως θετική τη δοκιμασία με μια πτώση του ST, οριζόντια ή προς τα κάτω τουλάχιστον 1 mm και διάρκεια 0,08 sec το λιγότερο.

Το μέγεθος της άσκησης ποικίλει. Στις περισσότερες περιπτώσεις ο εξεταζόμενος ασκείται μέχρι που η καρδιακή συχνότητα φτάσει στα 85%-90% μιας μέγιστης συχνότητας καθορισμένης από πριν, που προσδιορίζεται από την ηλικία του ατόμου.

Αρνητική θεωρείται όταν το άτομο υποστεί τη μέγιστη κόπωση και η καρδιακή συχνότητα φτάσει στο ανώτερο για την ηλικία του όριο χωρίς ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλαγές, εμφάνιση δύσπνοιας ή στηθάγχης. Αν κατά τη δοκιμασία ο εξεταζόμενος παρουσιάσει πτώση της αρτηριακής πίεσης, ζάλη, στηθάγχη, αρρυθμία ή δύσπνοια σε λιγότερο από 6 min η εξέταση διακόπτεται και συνίσταται στεφανιογραφία.

### **Υπερηχοκαρδιογράφημα**

Είναι ο έλεγχος της καρδιάς με υπερήχους και είναι σημαντικό κομμάτι του ελέγχου τη στιγμή που μας δίνει τη δυνατότητα να έχουμε με ασφαλή τρόπο, χωρίς δηλαδή επικίνδυνες ακτινοβολίες και αιματηρές μεθόδους, μια εικόνα της καρδιάς ενώ αυτή λειτουργεί.

Η ηχοκαρδιογραφία χρησιμοποιεί υπερηχητικά κύματα υψηλής συχνότητας για να απεικονίσει την ανατομική θέση της καρδιάς και να μελετήσει τις κινήσεις της. Η εξέταση γίνεται με τον υπερηχογράφο, του οποίου βασικό τμήμα αποτελεί ο μετατροπέας ή ηχοβολέας. Ο ηχοβολέας κρατείται πάνω στα θώρακα του αρρώστου, συνήθως στο 4<sup>ο</sup> μεσοπλεύριο διάστημα αριστερά του στέρνου, έτσι ώστε οι υπέρηχοι να κατευθύνονται προς την καρδιά. όταν οι υπέρηχοι προσκρούσουν πάνω στο όριο μεταξύ δύο διαφορετικών ιστών ( π.χ αίμα και μυοκάρδιο ) δημιουργείται προς τον ηχοβολέα μια αντανάκλαση ήχων. Οι ανακλώμενοι αυτοί ήχοι, που επιστρέφουν από όλα τα σημεία της καρδιάς, απεικονίζονται επάνω στην οθόνη ( παλμοσκόπιο ) σαν μια σειρά από φωσφορίζοντα κύματα ή καταγράφονται σε φωτοευαίσθητο χαρτί, το υπερηχοκαρδιογράφημα.

Το υπερηχοκαρδιογράφημα είναι μια ευαίσθητη, απλή και εύκολη διαγνωστική εξέταση, με την οποία:

- α) Εκτιμάται το πάχος και η κινητικότητα των διαφόρων τμημάτων της καρδιάς
- β) Ανιχνεύεται η ύπαρξη περικαρδιακού υγρού
- γ) Καθορίζεται η λειτουργικότητα των βαλβίδων
- δ) Μετρώνται οι διαστάσεις των καρδιακών κοιλοτήτων

Στην υπερηχοκαρδιογραφία συνήθως χρησιμοποιούνται τρεις τεχνικές μέθοδοι: η μονοδιάστατη ( M.Mode ), η διδιάστατη ( 2D, two dimensional ) και οι υπέρηχοι Doppler. Η μονοδιάστατη ηχοκαρδιογραφία απεικονίζει ως φωσφορίζουσα γραμμική παράσταση διάφορα τμήματα της καρδιάς σε διαφορετική χρονική στιγμή. Η διδιάστατη αντιπροσωπεύει μια πιο αναπτυγμένη τεχνική. Η δέσμη των υπερήχων αντανakλά σαν τόξο, απεικονίζοντας μια πολυδιάστατη όψη της καρδιάς, σαρώνει πάνω στο παλμοσκόπιο και καταγράφει με ακρίβεια τις μεταβολές του σχήματος και του μεγέθους διαφόρων τμημάτων της καρδιάς στην πραγματική χρονική στιγμή στη διάρκεια του καρδιακού κύκλου.

Το ηχοκαρδιογράφημα Doppler αποτελεί την πιο σύγχρονη τεχνική. Υπάρχουν δύο τύποι, το συνεχές και το παλμικό. Το παλμικό διακρίνεται στο υψηλής επαναληπτικής συχνότητας και το έγχρωμο. Με το έγχρωμο Doppler επιτυγχάνεται:

- α) Η άμεση απεικόνιση των μεταβολών της ροής του αίματος
- β) Η ακριβής εκτίμηση των διαφόρων καρδιακών παθήσεων
- γ) Η εκτίμηση της αιμοδυναμικής κατάστασης της καρδιάς.

### Αιματολογικός έλεγχος

Με τον αιματολογικό έλεγχο έχουμε στην αρχή μία βασική εικόνα των αιματολογικών παραμέτρων του ασθενούς. Με την άδεια του ασθενούς ένα μικρό δείγμα από αυτό το αίμα θα φυλαχτεί για να γίνουν γενετικές μελέτες στα πλαίσια της προσπάθειας να αποσαφηνιστεί το γενετικό υπόστρωμα της νόσου. Τα αποτελέσματα αυτά ο ασθενής δε θα πάρει γρήγορα γιατί η γενετικές μελέτες χρειάζονται ιδιαίτερα μεγάλο χρονικό διάστημα για να υπάρξει ένα αποτέλεσμα. Σημαντικό, τέλος, για τις μελέτες αυτές είναι να δίνεται αίμα από όσο γίνεται μεγαλύτερο αριθμό μελών της οικογένειας του ασθενούς.

## **Νοσηλευτικές παρεμβάσεις κατά τον εργαστηριακό έλεγχο**

Ο Νοσηλευτής σύμφωνα με τις ιατρικές οδηγίες οργανώνει και συντονίζει το πρόγραμμα των εργαστηριακών και παρακλινικών εξετάσεων.

- Ενημερώνει τον άρρωστο για το είδος της εξέτασης, την προετοιμασία που θα χρειαστεί, τον τρόπο και το χώρο που θα γίνει η εξέταση.
- Συνεννοείται με το εργαστήριο για το είδος της εξέτασης και κλείνει ημερομηνία και ώρα που θα γίνει η εξέταση.
- Φροντίζει για τη λήψη και ασφαλή αποστολή των διαφόρων δειγμάτων (αίμα, ούρα ) στο εργαστήριο
- Ρυθμίζει τον τρόπο μεταφοράς του αρρώστου στο εργαστήριο και επιστροφής του στο τμήμα, όταν δεν πρέπει ή δεν μπορεί να πάει μόνος του.
- Κατευθύνει τον άρρωστο πώς και πού να πάει και σε ποιον να απευθυνθεί όταν κυκλοφορεί, ώστε να μην ταλαιπωρείται ψάχνοντας για το εργαστήριο.
- Φροντίζει για το φαγητό του, όταν επιστρέψει και είναι νηστικός.
- Φροντίζει για την παραλαβή των εργαστηριακών εξετάσεων.
- Ενημερώνεται για τα αποτελέσματα και σε συνεργασία με το γιατρό προσαρμόζει το πρόγραμμα της νοσηλευτικής φροντίδας.
- Ελέγχει τα ζωτικά σημεία και παρακολουθεί τη γενική κατάσταση του αρρώστου μετά από ορισμένες εξετάσεις.

## **ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΕΣ Ή ΑΙΜΑΤΗΡΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

Στις παρεμβατικές εξετάσεις του καρδιαγγειακού συστήματος περιλαμβάνονται ο καθετηριασμός δεξιών και αριστερών κοιλοτήτων της καρδιάς, η στεφανιογραφία, η ηλεκτροφυσιολογική μελέτη του δεματίου του His και η αορτογραφία. Σκοπός των παρεμβατικών εξετάσεων είναι :

- Η μελέτη της ανατομικής κατασκευής και λειτουργίας των καρδιακών κοιλοτήτων, των βαλβίδων, των μεγάλων αγγείων, των στεφανιαίων αρτηριών, του πάχους του τοιχώματος των κοιλιών και της κινητικότητας αυτών
- Η μέτρηση της πίεσης των κοιλοτήτων της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων
- Ο προσδιορισμός των αερίων αίματος ( PO<sub>2</sub> και PCO<sub>2</sub> )

- Η αιμοδυναμική εκτίμηση της καρδιάς
- Η ανίχνευση στένωσης των στεφανιαίων αρτηριών και η εκτίμηση της παράπλευρης κυκλοφορίας
- Η διερεύνηση της αγωγής.

Οι εξετάσεις γίνονται στο αιμοδυναμικό εργαστήριο που έχει τον κατάλληλο εξοπλισμό, ειδικευμένο ιατρικό, νοσηλευτικό και τεχνικό προσωπικό πληρώντας τους όρους ασηψίας, αντισηψίας, ηλεκτροκαρδιογραφικού και ακτινοσκοπικού ελέγχου. Ο καθετηριασμός της καρδιάς γίνεται με την εισαγωγή ενός ακτινοδιαπερατού καθετήρα στις δεξιές ή τις αριστερές κοιλότητες της καρδιάς.

Δεξιός καθετηριασμός. Ο καθετήρας εισάγεται με διαδερμική φλεβοκέντηση ή αποκάλυψη φλέβας μέσα από μια περιφερική φλέβα ( κεφαλική, μεσοβασιλική, υποκλείδια ή μηριαία ) και προωθείται με τη φορά του αίματος στις κοίλες φλέβες, το δεξιό κόλπο, τη δεξιά κοιλία, την πνευμονική αρτηρία και τα πνευμονικά τριχοειδή. Στο σημείο αυτό με την εσφήνωση του καθετήρα σε ένα μικρό κλάδο της πνευμονικής αρτηρίας μετράται η τριχοειδική πίεση ή πίεση εσφήνωσης. Η πίεση αυτή εκφράζει την πίεση του αριστερού κόλπου, που ανακλά τη λειτουργικότητα των αριστερών κοιλοτήτων. Κατά την πορεία του καθετήρα μετράται η πίεση των δεξιών κοιλοτήτων της πνευμονικής αρτηρίας, η πίεση εσφήνωσης και λαμβάνονται δείγματα αίματος για τον προσδιορισμό των αερίων. Επίσης γίνεται έγχυση σκιαγραφικής ουσίας όπου απεικονίζονται η λειτουργικότητα και το σχήμα των καρδιακών κοιλοτήτων και εγγράφονται σε κινηματογραφικά φιλμς. Η έγχυση της σκιαγραφικής ουσίας γίνεται με



ηλεκτρονικό εγχυτή, με τον οποίο προσδιορίζεται ο όγκος της ουσίας, ο χρόνος έγχυσης και η πίεση.

Η εξέταση αυτή απαιτεί ο ασθενής να μπει στο νοσοκομείο για 1-2 μέρες, σε σπάνιες περιπτώσεις περισσότερο και γίνεται με τοπική αναισθησία.

Αριστερός καθετηριασμός. Ο καθετήρας εισάγεται με διαδερμική παρακέντηση από τη βραχιόνια ή τη μηριαία αρτηρία και προωθείται με παλίνδρομη κατεύθυνση προς την αορτή και την αριστερή κοιλία. Όπως στο δεξιό καθετηριασμό, έτσι και στον αριστερό από όπου διέρχεται ο καθετήρας, μετράται η πίεση και λαμβάνονται δείγματα αίματος για τον προσδιορισμό των αερίων. Επίσης, με έγχυση σκιερής ουσίας γίνεται κοιλιογραφία για τη διαπίστωση ανεπάρκειας της μιτροειδούς βαλβίδας και της κινητικής ικανότητας της αριστερής κοιλίας καθώς και για την εγγραφή σε κινηματογραφικά φιλμς. Συχνά η στεφανιογραφία συνδυάζεται με τον αριστερό καθετηριασμό. Στον αριστερό καθετηριασμό ο καθετήρας στην αορτή πλησιάζει το άνοιγμα των στεφανιαίων αρτηριών και εισάγεται στο στόμιο δεξιά ή αριστερά.

Ηλεκτρόγραμμα του δεματίου του His. Η ηλεκτροφυσιολογική μελέτη γίνεται στο αιμοδυναμικό εργαστήριο με καθετηριασμό της καρδιάς ελέγχοντας έτσι την ηλεκτρική δραστηριότητα της καρδιάς με λεπτομέρεια. Αυτό γίνεται όταν υπάρχουν σοβαρές και επικίνδυνες υποψίες για αρρυθμίες.

Σκοπός της εξέτασης είναι η ανίχνευση διαταραχής της αγωγής, η διαγνωστική διερεύνηση των συγκοπτικών κρίσεων, όταν το αίτιο δεν έχει διαπιστωθεί με άλλες μεθόδους και η διερεύνηση του αιτιολογικού παράγοντα μεταξύ κοιλιακών και υπερκοιλιακών αρρυθμιών. Κατά τη διάρκεια αυτού του καθετηριασμού, αν χρειαστεί, μπορεί να επιχειρηθεί θεραπευτική επέμβαση και να διορθωθεί το πιθανό <<βραχυκύκλωμα>> που υπάρχει στην καρδιά με μια μέθοδο που λέγεται ablation ( κατάλυση του τμήματος που προκαλεί το <<βραχυκύκλωμα>> ). Κατά τη μέθοδο αυτή, επειδή δεν είναι επώδυνη, δεν χρειάζεται γενική αναισθησία.

Τεχνική. Εισάγεται ένας καθετήρας-ηλεκτρόδιο στο δεξιό κόλπο, κοντά στην έσω γλωχίνα της τριγλώχινας βαλβίδας, κοντά στο σημείο που περνάει το δεμάτιο του His. Έτσι, μετακινώντας το ηλεκτρόδιο πάνω στο ενδοκάρδιο μπορεί να ανιχνευθεί το σημείο, που παράγονται και προχωρούν τα βιοηλεκτρικά ρεύματα της καρδιάς. Ο καθετήρας συνδέεται με έναν ηλεκτροκαρδιογράφο, καταγράφοντας μερικές ταλαντώσεις σε χαρτί (χαρτογράφιση), που συμβολίζονται με τα γράμματα AVH και αποτελούν το ηλεκτρόγραμμα.

Αναλύοντας το ηλεκτρόγραμμα οι ταλαντώσεις A που συμπίπτουν με το P οφείλονται στη διέγερση του κόλπου και παριστάνουν το ηλεκτρόγραμμα του κόλπου. Οι ταλαντώσεις V που οφείλονται στην εκπόλωση των κοιλιών, συμπίπτουν με το QRS σύμπλεγμα και παριστάνουν το ηλεκτρόγραμμα των κοιλιών. Τέλος, οι ταλαντώσεις H οφείλονται στην εκπόλωση του δεματίου του His και παριστάνουν το ηλεκτρόγραμμα του δεματίου του His.

#### Νοσηλευτικές παρεμβάσεις

Οι Νοσηλευτικές παρεμβάσεις διακρίνονται σε παρεμβάσεις πριν, κατά και μετά από οποιαδήποτε εξέταση, που έχει σχέση με τον καθετηριασμό. Αποτελούν δύο σκέλη, την ψυχολογική και τη σωματική προετοιμασία και φροντίδα. Στη γενική, περιλαμβάνεται και η σωματική προετοιμασία. Ο εξεταζόμενος εισάγεται στο νοσοκομείο την προηγούμενη της εξέτασης. Γίνεται ΗΚΓ, ακτινογραφία θώρακος, αιμοληψία για εργαστηριακές εξετάσεις, ουρία, κρεατινίνη, σάκχαρο, γενική, ΤΚΕ και πηκτολογικός έλεγχος. Ο ασθενής οπωσδήποτε πρέπει να έχει κάνει έλεγχο για αυστραλιανό οξυγόνο.

Ψυχολογική προετοιμασία. Επειδή ο καθετηριασμός αποτελεί παρέμβαση σ'αυτή την ίδια την καρδιά, προκαλεί ένταση, φόβο, αγωνία και ανησυχία στον εξεταζόμενο. Ο νοσηλευτής του εξηγεί με απλά λόγια το είδος και τη διαδικασία της εξέτασης, το χρόνο και το χώρο διεξαγωγής της. Τον ενημερώνει ότι δεν θα πάρει γενική νάρκωση, αλλά τοπική αναισθησία. Δε θα πονέσει, θα συνεργάζεται με το ιατρικό και το νοσηλευτικό προσωπικό, θα απαντάει στα ερωτήματα και τις

οδηγίες τους και θα συμμετέχει στη διαδικασία της εξέτασης, η οποία θα διαρκέσει περίπου δύο ώρες.

Σωματική προετοιμασία. Η σωματική προετοιμασία περιλαμβάνει λουτρό καθαριότητας με αντισηπτικό διάλυμα την προηγούμενη, ευπρεπισμό του πεδίου παρακέντησης από τον ομφαλό μέχρι τα γόνατα και από τις δύο πλευρές. Ο εξεταζόμενος παραμένει νηστικός μετά τα μεσάνυχτα. Το πρωί ντύνεται με στολή χειρουργείου. Μεταφέρεται με το φορείο από τον τραυματιοφορέα στο αιμοδυναμικό εργαστήριο με το φάκελο ιστορικού και το βιβλιάριο νοσηλείας.

Ο ασθενής στο αιμοδυναμικό εργαστήριο. Ο νοσηλευτής του εργαστηρίου περιλαμβάνει τον ασθενή, τον ενημερώνει ότι θα βρίσκεται συνέχεια κοντά του κατά τη διαδικασία της εξέτασης:

- ο εξεταζόμενος ξαπλώνει στο εξεταστικό κρεβάτι
- εξασφαλίζεται μια σταθερή φλέβα έτοιμη για την έγχυση φαρμάκων
- συνδέεται ο εξεταζόμενος με το καρδιοσκόπιο για την παρακολούθηση του ΗΚΓ
- ετοιμάζεται το τραπέζι με τα εργαλεία και τους καθετήρες που θα χρησιμοποιηθούν τα κατάλληλα φάρμακα και τον απινιδωτή.
- γίνεται αντισηψία, τοπική αναισθησία, καλύπτεται ο εξεταζόμενος όσο χρειάζεται με αποστειρωμένο ιματισμό και αρχίζει η προετοιμασία της εξέτασης.

Ανάλογα με την στρατηγική του εργαστηρίου τοποθετείται ΕΦ ορός με νιτρογλυκερίνη ( NTG ). Σκοπός της είναι η πρόληψη σπασμού των αγγείων και ο έλεγχος του πόνου. Ο νοσηλευτής εξηγεί στον εξεταζόμενο ότι με την εισαγωγή του καθετήρα θα αισθανθεί πίεση και κατά την έγχυση της σκιαγραφικής ουσίας έξαψη ή ναυτία, που θα είναι παροδική.

Κατά τη διάρκεια του καθετηριασμού μπορεί να παρουσιαστούν διάφορες επιπλοκές, όπως θηλιά, κόμβωση ή σπάσιμο του καθετήρα τρώση αγγείου, καρδιακής κοιλότητας ή διαφράγματος, εισβολή αέρα ή θρόμβου, αρρυθμία,

έμφραγμα ή αλλεργική αντίδραση από τη σκιαγραφική ουσία. Ο νοσηλευτής παρακολουθεί το ΗΚΓ και τη γενική κατάσταση του εξεταζόμενου.

Αφού τελειώσει η εξέταση αφαιρείται ο καθετήρας και μετά από λίγο το θηκάρι, ασκείται σταθερή πίεση 10-15 λεπτά στο σημείο παρακέντησης για να επιτευχθεί αιμόσταση, τοποθετείται ταμπόν από γάζα και εφαρμόζεται πιεστικός επίδεσμος. Τοποθετείται ακόμα σάκος βάρους 5 κιλών, ο οποίος παραμένει για 6 ώρες.

Μεταφορά στη νοσηλευτική μονάδα. Ο εξεταζόμενος με φορείο μεταφέρεται στο κρεβάτι του, παραμένει κλινήρης χωρίς να κουνάει καθόλου το άκρο, στο οποίο έγινε η παρακέντηση. Κατά την περίοδο αυτή είναι δυνατόν να συμβούν διάφορες επιπλοκές, όπως αιμορραγία, αιμάτωμα, οίδημα ή φλεγμονή στο σημείο παρακέντησης, αρρυθμίες, οξύ πνευμονικό οίδημα, έμφραγμα ή ακόμα και καρδιακός επιπωματισμός.

Γι' αυτό, από νοσηλευτικής πλευράς παρακολουθείται η γενική κατάσταση του εξεταζόμενου, ελέγχονται τα ζωτικά σημεία κάθε 15' μέχρι να σταθεροποιηθούν και στη συνέχεια κάθε δύο ώρες. Παρακολουθείται το επιδερμικό υλικό για αιμορραγία, ελέγχεται το σημείο παρακέντησης για οίδημα, φλεγμονή ή αίσθημα πόνου. Παρακολουθούνται οι περιφερικές σφύξεις, το χρώμα, η θερμοκρασία και η αισθητικότητα του άκρου. Χορηγούνται υγρά για την αποβολή της σκιερής ουσίας, το βράδυ δίνεται ελαφρά τροφή και μετράται το ποσό των αποβαλλόμενων ούρων. Αφαιρείται το βάρος μετά από 6 ώρες και μετά από 8 χαλαρώνεται ο πιεστικός σύνδεσμος. Ο εξεταζόμενος μπορεί να κινείται και να σηκωθεί αργά το βράδυ. Προτιμότερο όμως είναι την επόμενη το πρωί. Το μεσημέρι εξέρχεται από το νοσοκομείο, εκτός αν η κατάσταση του είναι σοβαρή και συνιστάται συντηρητική ή χειρουργική θεραπεία.

## Βιοψία

### A. Ενδομυοκαρδιακή

κατά τη διάρκεια του καρδιακού καθετηριασμού μπορούμε να λάβουμε μια μικρή βιοψία του καρδιακού μυός. Κατά τη βιοψία δεν υπάρχει επώδυνο ερέθισμα.

Αυτή η εξέταση δεν είναι απαραίτητη για όλους τους ασθενείς.

## B.Χειρουργική

σε σπάνιες περιπτώσεις που χρειάζεται χειρουργική επέμβαση για να θεραπευτεί μια αρρυθμία μπορούμε να λάβουμε κατευθείαν βιοψία από το μυοκάρδιο. Αυτή είναι μια μορφή εγχείρησης ανοικτής καρδιάς και γίνεται κάτω από γενική αναισθησία σε κανονικό χειρουργείο. Σπάνια χρειάζεται ένας ασθενής με αρρυθμογόνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας ( ARVC ) να υποβληθεί σε μια τέτοια επέμβαση

## ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ - ΘΕΡΑΠΕΙΑ - ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ

Η αντιμετώπιση της ARVC ουσιαστικά είναι αντιμετώπιση κοιλιακών αρρυθμιών. Σωστό είναι όλοι οι ασθενείς να υποβάλλονται σε ηλεκτροφυσιολογική μελέτη, που θα κετευθύνει την αντιαρρυθμική αγωγή. Επειδή βασικός στόχος της θεραπείας είναι η πρόληψη του αιφνίδιου θανάτου, η σωστή αντιμετώπιση του ασθενούς προϋποθέτει καθορισμό των παραγόντων κινδύνου από μεγάλες πολυκεντρικές μελέτες.

Μια τέτοια Ευρωπαϊκή μελέτη, στην οποία συμμετέχει και η Ελλάδα με τη Νάξο, ξεκίνησε το 2001. Σήμερα η αντιμετώπιση των αρρυθμιών στην ARVC κινείται μεταξύ της χορήγησης αντιαρρυθμικών φαρμάκων και της εμφύτευσης απινιδωτή ,ενώ το ablation και οι χειρουργικές επεμβάσεις έχουν χάσει έδαφος.Σε περιπτώσεις υποτροποιάζουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας,χορηγείται θεραπεία με σοταλολη ή αμιωδαρόνη ή συνδυασμό αμιωδαρόνης με β-αναστολείς ή συνδυασμό αντιαρρυθμικών ομάδας Ic με β-αναστολείς φαίνεται να είναι δραστική. Βέβαια ενδείξεις τοποθέτησης απινιδωτή αποτελούν η ανάνηψη απο αιφνίδιο θάνατο και τα βεβαιωμένα συγκοπτικά επεισόδια, τα οποία στον ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο δεν “ βγάζουν” εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία. Ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στου αθλητές και προτείνεται, μάλιστα, να διακόπτεται ο αθλητισμός.

Σε προχωρημένα στάδια εξελικτικής νόσου, με πολύ σοβαρή διάχυτη προσβολή της δεξιάς κοιλίας ή και των δύο κοιλίων, η αντιμετώπιση της καρδιακής ανεπάρκειας γίνεται με τη κλασσική συντηρητική θεραπεία και μπορεί να φτάσει μέχρι την καρδιακή μεταμόσχευση. Σε τέτοιες περιπτώσεις σοβαρής διάχυτης προσβολής αναφέρονται εμβολικά επεισόδια (πνευμονική και εγκεφαλική εμβολή) και γι' αυτό το λόγο σωστό είναι να χορηγούνται κουμαρινικά αντιπηκτικά.

Τέλος, η ανακάλυψη των γονιδίων των υπεύθυνων για ARVC θα συμβάλλει σημαντικά στη μελλοντική αντιμετώπιση της νόσου. Η ανακάλυψη του γονιδίου της Νάξου μας εξόπλισε με τη δυνατότητα εφαρμογής συστηματικής πρόληψης της συγκεκριμένου νόσου, με απώτερο σκοπό την εξαφάνιση της.

Με βάση το γεγονός ότι σαφείς προγνωστικοί παράγοντες αιφνιδίου θανάτου σχετικά με τη νόσο δεν έχουν ακόμα προσδιοριστεί, η θεραπευτική παρέμβαση περιορίζεται στην αντιμετώπιση των αρρυθμιών και της καρδιακής ανεπάρκειας. Πιο συγκεκριμένα:

### ***1) ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΑΡΡΥΘΜΙΩΝ***

A) **ΑΝΤΙΑΡΡΥΘΜΙΚΑ ΦΑΡΜΑΚΑ:** Σοταλόλη, β- αναστολείς, β-αναστολείς και προπαφαιρόνη, αμιωδαρόνη και προπαφαιρόνη, με συχνότερα χρησιμοποιούμενα σχήματα την αμιωδαρόνη σε συνδυασμό με β-αναστολείς.

### **ΑΜΙΩΔΑΡΟΝΗ**

Η αμιωδαρόνη είναι αντιαρρυθμικό φάρμακο, παρουσιάζει ευρύ φάσμα δράσης στις υπερκοιλιακές και κοιλιακές αρρυθμίες. Μολονότι παρατείνει το διάστημα QT, μπορεί να καταστείλει τις αρρυθμίες ασθενών με το σύνδρομο παράτασης του QT. Είναι επίσης αποτελεσματική σε περιπτώσεις κομβικής επανεισόδου, παλίνδρομης ταχυκαρδίας του συνδρόμου WOLFF- PARKINSON-WHITE, κολπικού πτερυγισμού και κολπικής μαρμαρυγής, όπως και κοιλιακών

ταχυαρρυθμιών. Η αντιαρρυθμική της δράση αναπτύσσεται μετά από αρκετές ημέρες χορήγησης της από το στόμα, αλλά μπορεί να παρατηρηθεί και νωρίτερα όταν το φάρμακο χορηγείται ενδοφλεβίως. Η αμιωδαρόνη αυξάνει τη διάρκεια του δυναμικού ενεργείας και της ανερέθιστης περιόδου όλων των καρδιακών ιστών, επιβραδύνει την εκφόρτιση του φλεβόκομβου και παρατείνει το χρόνο αγωγής στο κολποκοιλιακό κόμβο.

Οι άνθρωποι που παίρνουν αμιωδαρόνη πρέπει να προσέχουν διότι υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για ηλιακό έγκαυμα, για έντονο μαύρισμα ή και εξάνθημα κατά την έκθεση στον ήλιο. Υπάρχουν και άλλες παρενέργειες, για τις οποίες οι άνθρωποι που παίρνουν αμιωδαρόνη παρακολουθούνται τακτικά και η παρακολούθηση περιλαμβάνει έλεγχο των ορμονών του θυρεοειδούς, της λειτουργίας των πνευμόνων του ήπατος και οφθαλμολογική παρακολούθηση. Η αμιωδαρόνη σήμερα χορηγείται σε μικρές δόσεις και σπάνια προκαλεί παρενέργειες ή αφήνει μόνιμες βλάβες. Γενικά αν παρουσιαστεί παρενέργεια αυτή είναι αναστρέψιμη με τη διακοπή της

αμιωδαρόνης.

## B- ΑΝΑΣΤΟΛΕΙΣ

Οι β-αναστολείς επιβραδύνουν τη συχνότητα της εκφόρτισης του φλεβόκομβου και παρατείνει το χρόνο αγωγής (αυξάνει το PR) και την ανερέθιστη περίοδο του κολποκοιλιακού κόμβου. Οι επιδράσεις αυτές μπορούν να είναι σημαντικές αν η καρδιακή συχνότητα ή η κολποκοιλιακή αγωγή εξαρτώνται ιδιαίτερα από το τόνο του συμπαθητικού ή αν υπάρχει δυσλειτουργία του φλεβόκομβου ή του κολποκοιλιακού κόμβου. Στις συνηθισμένες δόσεις δεν επιδρούν στην ανερέθιστη περίοδο ή στην αγωγιμότητα του συστήματος HIS- PURKINGE και δε μεταβάλλει το σύμπλεγμα QRS και το διάστημα QT. Η συγκέντρωσή της στον ορό ποικίλει από ασθενή σε ασθενή και γι' αυτό η κατάλληλη δόση προσδιορίζεται με βάση τη φυσιολογική ανταπόκριση του ασθενούς π.χ. τις μεταβολές της καρδιακής συχνότητας σε ηρεμία ή τη παρεμπόδιση της αύξησης της καρδιακής συχνότητας κατά τη σωματική προσπάθεια. Αν ένας β- αναστολέας δεν έχει αντιαρρυθμική δράση, συνήθως

ούτε οι άλλοι θα έχουν. Χρησιμοποιούνται περισσότερο για τη θεραπεία των υπερκοιλιακών ταχυαρρυθμιών. Μπορεί επίσης να επιβραδύνει την φλεβοκομβική ταχυκαρδία της θυρεοτοξίκωσης, του άγχους, της σωματικής προσπάθειας. Συνήθως δεν τερματίζουν τον πτερυγισμό ή τη μαρμαρυγή των κόλπων αλλά μπορούν μόνοι τους ή σε συνδυασμό με τη δακτυλίτιδα, να θέσουν υπό έλεγχο την κοιλιακή ανταπόκριση παρατείνοντας το χρόνο αγωγής ή την ανερέθιστη περίοδο του κολποκοιλιακού κόμβου.

### ΣΟΤΑΛΟΛΗ

Η σοταλόλη είναι ένας β-αναστολέας, ο οποίος έχει και επιπλέον δράση παρόμοια με της αμιωδαρόνης. Αυτό είναι επίσης ένα αποτελεσματικό φάρμακο για τις αρρυθμίες.

### ΠΡΟΠΑΦΑΙΝΟΛΗ

Η προπαφαινόλη είναι χρήσιμη για την αντιμετώπιση κοιλιακών ταχυαρρυθμιών και ιδιαίτερα αποτελεσματική για τη καταστολή πρόωρων κοιλιακών συμπλεγμάτων ή ριπών, παρατεταμένης κοιλιακής ταχυκαρδίας, αλλά και ελαφρά δράση β- αναστολέα. Γι' αυτούς τους λόγους πρέπει να χρησιμοποιείται προσεκτικά σε ασθενείς με επηρεασμένη λειτουργία της αριστερής κοιλίας, δυσχέρεια της αγωγής από το φλεβόκομβο ή το κολποκοιλιακό κόμβο ή άσθμα με βρογχοσπασμό. Η προπαφαινόλη είναι αποτελεσματική σε κοιλιακές και υπερκοιλιακές αρρυθμίες .

### ΑΝΤΙΠΗΚΤΙΚΑ

### ΔΙΟΥΡΗΤΙΚΑ

### ΑΝΤΙΒΙΟΤΙΚΑ

### ΔΑΚΤΥΛΙΤΙΔΑ



## **β) ΚΑΤΑΛΥΣΗ ΜΕ ΥΨΙΣΥΧΝΟ ΡΕΥΜΑ (RF ABLATION)**

Χρησιμοποιείται συνήθως σε νεαρούς ασθενείς με υποτροποιάζοντα επεισόδια μονόμορφης κοιλιακής ταχυκαρδίας κυρίως από το χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας( μη ανταποκρινόμενης σε φαρμακευτική αγωγή).

Εάν η περιοχή όπου εκλύεται η ανώμαλη ηλεκτρική δραστηριότητα μπορεί να προσδιοριστεί με ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο υπάρχει η πιθανότητα αυτή να καταστραφεί με τη χορήγηση ενέργειας στο μικρό αυτό τμήμα της καρδιάς. Αυτή η επέμβαση, η οποία προσχεδιάζεται, απαιτεί ο ασθενής να εισαχθεί στο νοσοκομείο. Γίνεται σ'ένα ειδικό εργαστήριο το οποίο λέγεται ηλεκτροφυσιολογικό. Η επέμβαση είναι ανώδυνη. Λεπτά,εύκαμπτα ειδικά σύρματα εισάγονται στην καρδιά και καταγράφουν την ηλεκτρική δραστηριότητα,ώστε να προσδιοριστεί η περιοχή που είναι παθολογική. Στη συνέχεια χορηγούμε μικρή ποσότητα ενέργειας στην περιοχή που έχει προσδιοριστεί και καταστρέφουμε την πηγή του προβλήματος. Η θεραπευτική αυτή μέθοδος συχνά είναι επιτυχής. Υπάρχουν περιπτώσεις που μπορεί να μην είναι και αυτό γιατί μπορεί να υπάρχουν περισσότερες από μια επηρεασμένες περιοχές ή μπορεί αν η νόσος είναι εξελισσόμενη να δημιουργηθούν νέες παθολογικές περιοχές γρήγορα.

## **Γ) ΕΜΦΥΤΕΥΣΗ ΕΝΔΟΚΑΡΔΙΑΚΟΥ ΑΥΤΟΜΑΤΟΥ ΑΠΙΝΙΔΩΤΗ (ACID)**

Τα τελευταία χρόνια ασθενείς με κοιλιακή ταχυκαρδία και κοιλιακή μαρμαρυγή ζουν λόγω εμφύτευσης αυτόματου καρδιοανατακτή-απινιδωτή, μιας συσκευής που ανιχνεύει αυτόματα την αρρυθμία και απελευθερώνει ηλεκτρική εκκένωση και ανατάσσει την αρρυθμία.

Η πρώτη εμφύτευση συσκευής αυτόματου καρδιοανατακτή-απινιδωτή σε άνθρωπο έγινε από τους MIROWSKI και συν. Το φεβρουάριο του 1980 στο νοσοκομείο JOHNS HOPKINS της Βαλτιμόρης των Η.Π.Α.. Σήμερα οι συσκευές αυτόματης καρδιοανάταξης-απινίδωσης χρησιμοποιούνται σ'όλο το κόσμο όλο και περισσότερο για την αντιμετώπιση ασθενών με κοιλιακή

μαρμαρυγή ή κοιλιακή ταχυκαρδία που δεν ανταποκρίνεται στα φάρμακα.

*ΤΕΧΝΙΚΗ ΕΜΦΥΤΕΥΣΗ:* Αρχικά η εμφύτευση της συσκευής απαιτούσε μεγάλη χειρουργική επέμβαση, μέση στερνοτομή, αριστερή θωρακοτομή, υποξιφοειδική ή υποπλευρική τομή και τοποθέτηση επικαρδιακών ηλεκτροδίων. Λίγο αργότερα ακολούθησε η εμφύτευση της συσκευής του απινιδωτή χωρίς θωρακοτομή, αλλά με την εφαρμογή ενδοκαρδιακών ηλεκτροδίων και τη τοποθέτηση πλάκας στη πλάγια θωρακική χώρα. Και με τις δύο αυτές τεχνικές, επικαρδιακή ή διαφλέβια, παρασκευάζεται ένα είδος τσέπης μπροστά στη κοιλιακή χώρα, όπου εμφυτεύεται η γεννήτρια του απινιδωτή. Τα ηλεκτρόδια συνδέονται με τη συσκευή του απινιδωτή μέσα από μία υποδερματική σύραγγα, η οποία διέρχεται το πρόσθιο θωρακικό και κοιλιακό τοίχωμα. Σήμερα η εμφύτευση της συσκευής του καρδιοανατακτή-απινιδωτή γίνεται στη θωρακική χώρα με παρόμοια τεχνική εμφύτευσης ενός συνήθους διεστιακού βηματοδότη και είναι εξίσου αποτελεσματική, όπως και με τη τεχνική εμφύτευσης στην κοιλιακή χώρα.

Η διαφλέβια διεγχειρητική διαδικασία είναι σύντομη και συνοδεύεται από γρήγορη ανάνηψη του ασθενούς, με χαμηλή θνητότητα και νοσηρότητα, λιγότερες μέρες νοσηλείας και χαμηλότερο κόστος. Σημαντικό είναι επίσης, ότι η εμφύτευση της συσκευής μπορεί να γίνει με τοπική αναισθησία.

Η τελευταία γενιά του αυτόματου εμφυτεύσιμου καρδιοανατακτή-απινιδωτή (ΑΕΚΑ) έχει πολλές δυνατότητες. Εκτός από την απινίδωση παρέχει αντιβραδυκαρδιακή βηματοδότηση, αντιταχυκαρδιακή βηματοδότηση, συγχρονισμένη καρδιακή ανάταξη, αναγνώριση και καταγραφή ενδοκαρδιακών ΗΚΓ με αναδρομική ανάκληση αυτών, πολυπρογραμματιζόμενο τηλεμετρικό χειρισμό και δυνατότητα ολοκλήρωσης αναίμακτου ηλεκτροφυσιολογικού ελέγχου.

*ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ:* Η τοποθέτηση αυτόματου εμφυτεύσιμου καρδιοανατακτή-απινιδωτή ενδείκνυται σε ασθενείς με ένα επεισόδιο απειλητικής για τη ζωή κοιλιακής αρρυθμίας, εκείνους που κατά την ηλεκτροφυσιολογική μελέτη, αποδείχθηκε, ότι είναι επιρρεπείς σε θανατηφόρες αρρυθμίες και που

παρά την πολλαπλή φαρμακευτική θεραπεία συνεχίζουν να παρουσιάζουν κακοήθη αρρυθμία.

**ΣΥΣΚΕΥΗ ΑΕΚΑ:** Η ΣΑΕΚΑ : Αποτελείται από τη γεννήτρια που περιέχει τις μπαταρίες, το συσσωρευτή και τα ηλεκτρόδια (δύο ή τρία ανάλογα με τη τεχνική εμφύτευσης και το είδος της συσκευής), τα οποία ανιχνεύουν τη καρδιακή δραστηριότητα και παρέχουν την ηλεκτρική θεραπεία του καρδιακού ρυθμού.

Τα ηλεκτρόδια τοποθετούνται το ένα στη κορυφή της δεξιάς κοιλίας και χρησιμεύει συγχρόνως ως ηλεκτρόδιο-αισθητήρας-βηματοδότης, το δεύτερο στη συμβολή της άνω κοιλίας φλέβας με το δεξιό κόλπο και το τρίτο στον υποδόριο χώρο της αριστερής άνω ή μέσης θωρακικής χώρας. Μπορεί, όμως, να χρησιμοποιηθεί και ένα μόνο ηλεκτρόδιο στη κορυφή της δεξιάς κοιλίας, το οποίο φέρει δύο πλέγματα, ένα στη κορυφή και το άλλο κεντρικότερα, όπου κατά την απινίδωση η διοχέτευση του ηλεκτρικού ρεύματος γίνεται ανάμεσα στα δύο αυτά πλέγματα.

## **ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Η μετεγχειρητική νοσηλευτική φροντίδα (ΝΦ) επιβάλλεται από τη τεχνική εμφύτευσης του καρδιοανατακτή-απινιδωτή. Σε περίπτωση θωρακοτομής η μετεγχειρητική ΝΦ δε διαφέρει από τη φροντίδα ασθενών με θωρακική επέμβαση. Σε διαφλέβια εμφύτευση της συσκευής η ΝΦ είναι όμοια με εκείνη των ασθενών με τεχνητό καρδιακό βηματοδότη.

Επειδή η μόλυνση για τους ασθενείς με ΑΕΚΑ είναι καταστροφική, χρειάζεται προσοχή στην τεχνική της αντισηψίας και ασηψίας κατά τη προεγχειρητική, διεγχειρητική και μετεγχειρητική φροντίδα. Ιδιαίτερα κατά τη νοσηλεία απαιτείται πολύ προσοχή με την ε.φ έγχυση υγρών και φαρμάκων, καθώς και τη φροντίδα του τραύματος.

**ΔΙΔΑΣΚΑΛΕΙΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ:** Ο ασθενής ενημερώνεται από το γιατρό για τη λειτουργία του απινιδωτή, ο δε νοσηλευτής υποστηρίζει ψυχολογικά τον ασθενή και τον βοηθάει να προσαρμοστεί στο νέο τρόπο ζωής. Του εξηγεί απλά και

κατανοητά να γνωρίζει τι πρέπει να κάνει, τι να προσέχει και τι να αποφεύγει και του επισημαίνει ότι:

- Τον πρώτο καιρό να παρακολουθεί τοπικά για σημεία φλεγμονής.
- να χρησιμοποιεί χαλαρά ρούχα γύρω από τη περιοχή του απινιδωτή για να μη δημιουργείται τριβή.
- να μη σηκώνει βάρος πάνω από 5κιλά.
- πρέπει να πλένεται με νερό και σαπούνι και να μη κάνει μπάνιο στην μπανιέρα.
- να μη σπρώχνει ή σύρει διάφορα αντικείμενα.
- να μην ανεβαίνει σκάλες βιαστικά αλλά σιγά σιγά.
- να μην οδηγεί αυτοκίνητο γιατί μπορεί κάποια στιγμή ξαφνικά να παρουσιάσει αρρυθμία ή και απώλεια αισθήσεων κατά την αυτόματη απινίδωση. Ο νοσηλευτής τον ενθαρρύνει να συμμετέχει σε προγράμματα καρδιακής αποκατάστασης, ώστε να μάθει να ασκείται τόσο,όσο πρέπει και να αποκτήσει αυτοπεποίθηση για τις ικανότητες του.
- να επισκέπτεται κανονικά το εξωτερικό ιατρείο κατά τις ημερομηνίες που έχουν καθοριστεί για τον έλεγχο του απινιδωτή. Οι μπαταρίες του απινιδωτή πρέπει να ελέγχονται συχνά, κάθε μήνα ή κάθε δύο μήνες αναλόγως.
- να φέρει πάντοτε μαζί του την κάρτα του απινιδωτή,έτσι ώστε σε περίπτωση ατυχήματος να γνωρίζουν οι γιατροί πώς να τον νοσηλεύσουν.
- να δείχνει την κάρτα στο προσωπικό του αεροδρομίου όταν ταξιδεύειγια να αποφύγει τον ηλεκτρομαγνητικό έλεγχο.
- να ενημερώσει τον οδοντίατρο κατα την επίσκεψη του.
- ο νοσηλευτής να ενημερώνει τον ασθενή σχετικά με τις ηλεκτρικές συσκευές που μπορεί να βλάψουν ή να απορρυθμίσουν τη λειτουργία του απινιδωτή.

- να μη χρησιμοποιεί συσκευές ηλεκτροσυγκόλλησης, να μη κάνει αξονική ή μαγνητική τομογραφία, να μη πλησιάζει συσκευή διαθερμίας ή λιθοτριψίας γιατί μπορεί να καταστρέψουν τον απινιδωτή. Μετά από ακτινοθεραπεία πρέπει να ελέγχεται η λειτουργία του απινιδωτή.

- μπορεί να χρησιμοποιεί χωρίς ιδιαίτερες προφυλάξεις: υπέρηχους, Laser, διαγνωστικές ακτινογραφίες, μπορεί ακόμα να χρησιμοποιεί ραδιόφωνο, τηλεόραση, και κουζίνα μικροκυμάτων, αλλά να μην έρχεται σε άμεση επαφή με κεραίες κατά τη μετάδοση.

- ο νοσηλευτής διδάσκει τον ασθενή και τους δικούς τι μέτρα πρέπει να πάρουν, όταν ο απινιδωτής πρέπει να δώσει ηλεκτροσόκ ή αν δεν αναταχθεί η αρρυθμία.

- ο ασθενής πρέπει να ξαπλώσει, κάποιος να παραμείνει μαζί του, ενώ κάποιος άλλος να επικοινωνήσει με το γιατρό. Αν ο ασθενής αισθανθεί ζάλη ή παρουσιάσει απώλεια αισθήσεων, να τηλεφωνήσουν για ασθενοφόρο και να τον μεταφέρουν αμέσως στο νοσοκομείο. Αν ο ασθενής είναι μόνος, να τηλεφωνήσει για ασθενοφόρο και να ξαπλώσει.

- αν κατά την ώρα της απινίδωσης κάποιος αγγίξει τον ασθενή θα αισθανθεί ελαφρό σοκ, αλλά είναι τελείως ακίνδυνο.

συνιστάται στον ασθενή κάθε φορά που δέχεται απινίδωση να τη σημειώνει στο ημερολόγιο του. Πληροφορίες που θα πρέπει να αναγράφονται είναι: Ο αριθμός των απινιδώσεων, τα συμπτώματα που παρουσίασε πριν και μετά την απινίδωση και τι μέτρα πήρε. Όλες οι πληροφορίες αυτές θα βοηθήσουν το γιατρό κατά την επίσκεψη στο εξωτερικό ιατρείο για την εκτίμηση και τη ρύθμιση του απινιδωτή.

Επειδή οι δραστηριότητες του ασθενούς με ΑΕΚΑ περιορίζονται και επειδή φοβάται την επανεμφάνιση της αρρυθμίας ή και πιθανή απώλεια αισθήσεων κατά την αυτόματη καρδιοανάταξη απομονώνεται από το κοινωνικό του περιβάλλον. ο νοσηλευτής τον ενθαρρύνει, δίδοντας έμφαση στις δυνατότητες του και του επισημαίνει τις δραστηριότητες που μπορεί να έχει, ενισχύοντας έτσι την

ανεξαρτησία και την αξιοπρέπεια του. Επίσης οι οικείοι του έχουν ανάγκη από βοήθεια να εκφράσουν τους φόβους και τις ανησυχίες τους, γιατί πολλοί από αυτούς είναι αυτόπτες μάρτυρες ή και βοήθησαν σε μια καρδιοπνευμονική αναζωογόνηση. Ο νοσηλευτής τους ενισχύει και τους επισημαίνει ότι δεν θα πρέπει να είναι υπερπροστατευτικοί, ούτε να ασχολούνται συνεχώς με το πρόβλημα υγείας του αρρώστου, αλλά να τον βοηθούν και να τον ενθαρρύνουν να ανακτήσει την αυτονομία και την ανεξαρτησία του.

### **ΟΙ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΣΗΜΕΡΑ ΕΜΦΥΤΕΥΣΗΣ ACID ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΑΜΔΚ ΕΙΝΑΙ:**

- αναταχθείς αιφνίδιος θάνατος χωρίς την αναπαραγωγή κοιλιακής ταχυκαρδίας κατά τον ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο.
- κοιλιακή ταχυκαρδία ή κοιλιακή μαρμαρυγή που ανθίσταται στη φαρμακευτική αγωγή και συνεχίζει να αναπαράγεται κατά τον ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο.

#### ***Δ) ΚΑΡΔΙΑΚΟΙ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΕΣ***

Η πρόοδος της τεχνολογίας και η εφαρμογή των επιτευγμάτων της στη θεραπευτική ιατρική με την κατασκευή προηγμένων κυκλωμάτων τεχνητού καρδιακού βηματοδότη, μετέβαλαν ριζικά την αντιμετώπιση και την πρόγνωση των ασθενών με ανωμαλίες του καρδιακού ερεθισματοαγωγού συστήματος.

Παράλληλα με την τεχνολογική εξέλιξη, η πρόοδος της ιατρικής επιστήμης και η ανάπτυξη δεξιοτήτων στη χρήση βηματοδοτών υψηλής τεχνολογίας είχαν σαν αποτέλεσμα τη βελτίωση των αιμοδυναμικών παραμέτρων σε ασθενείς με μόνιμο καρδιακό βηματοδότη.

**ΤΕΧΝΗΤΟΣ ΚΑΡΔΙΑΚΟΣ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣ:** Ο τεχνητός καρδιακός βηματοδότης είναι μια ηλεκτρονική συσκευή, που απελευθερώνει απευθείας προγραμματισμένη ηλεκτρική ενέργεια, ικανή να διεγείρει το μυοκάρδιο και να προκαλέσει καρδιακή συστολή. ο βηματοδότης αρχίζει και διατηρεί την καρδιακή συχνότητα, όταν ο φυσιολογικός καρδιακός βηματοδότης παύει να λειτουργεί. Αποτελείται από τρία μέρη: α) τον κυρίως βηματοδότη, δηλαδή τη

γεννήτρια(μπαταρία),που παράγει το ηλεκτρικό ερέθισμα και τα ηλεκτρονικά κυκλώματα. Τα κυκλώματα αυτά αντιλαμβάνονται τα αυτόχθονα ερεθίσματα και ρυθμίζουν την αποστολή των ερεθισμάτων β) ένα λεπτό εύκαμπτο αγωγό καλυμμένο με πλαστικό υλικό,που μεταφέρει τα ερεθίσματα από τη γεννήτρια στο ηλεκτρόδιο και γ) το ηλεκτρόδιο που έρχεται σε επαφή με το εσωτερικό τοίχωμα της καρδιάς και μεταφέρει την ηλεκτρική διέγερση στο μυοκάρδιο.

*ΤΡΟΠΟΙ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ:* Η βηματοδότηση της καρδιάς επιτυγχάνεται είτε με τη διέγερση του δεξιού κόλπου ή της δεξιάς κοιλίας ή μέσα και από τους δύο,κόλπο και κοιλία.

Η ονομασία και ο τρόπος λειτουργίας των βηματοδοτών καθιερώθηκε διεθνώς το 1974. Αναφέρεται η κοινή ονοματολογία που χαρακτηρίζεται με τρία γράμματα (A,V,D,).το πρώτο δείχνει ποιά κοιλότητα βηματοδοτήται :

A=ΚΟΛΠΟΣ,V=ΚΟΙΛΙΑ,και D=ΚΟΛΠΟΣ ΚΑΙ ΚΟΙΛΙΑ.το δεύτερο γράμμα δείχνει από ποιά κοιλότητα δέχεται πληροφορίες ο βηματοδότης, A,V,D,.Το τρίτο γράμμα δείχνει τον τρόπο που αντιδρά ο βηματοδότης στις πληροφορίες. Αναστέλλεται=I,διεγείρεται=T,αναστέλλεταικαι διεγείρεται=D.

για παραδειγμα:VVI V=βηματοδοτείται η κοιλία V=Πληροφορίες για βηματοδότηση δέχεται η κοιλία I=η βηματοδότηση αναστέλλεται από τον αυτόχθονα καρδιακό ρυθμό.

*ΕΙΔΗ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ:* Υπάρχουν δύο είδη βηματοδότησης,η εσωτερική και η εξωτερική. Με την εσωτερική βηματοδότηση η πηγή παραγωγής του ερεθίσματος και το ηλεκτρόδιο βρίσκονται μέσα στο σώμα. Κατά την εξωτερική,η πηγή του ερεθίσματος βρίσκεται έξω από το σώμα, ενώ το ηλεκτρόδιο είτε εφάπτεται στο δέρμα ή στο εσωτερικό τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας μέσα από ένα διαφλέβιο καθετήρα ή με θωρακοτομή στην επιφάνεια της καρδιάς.

*ΕΙΔΗ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΩΝ:* Οι βηματοδότες χωρίζονται σε δύο βασικά είδη:

- α) Τους σταθερής συχνότητας (Fixed rate) τους ασύγχρονους βηματοδότες και
- β) Τους κατ' επίκληση (On demand) ή τους συγχρονιζόμενους βηματοδότες.

**ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗΣ ΠΡΟΣΩΡΙΝΟΥ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ :** Ο προσωρινός βηματοδότης τοποθετείται σε ασθενείς που παρουσιάζουν :

- πλήρη κολποκοιλιακό αποκλεισμό ή αποκλεισμό δευτέρου βαθμού Mobitz II.
- αποκλεισμό δεξιού σκέλους του δεματίου του His και πρόσθιο ή οπίσθιο ημισκελικό αποκλεισμό με ή χωρίς κολποκοιλιακό αποκλεισμό πρώτου βαθμού.
- πλήρη κολποκοιλιακό αποκλεισμό, ενώ αναμένεται η τοποθέτηση μόνιμου βηματοδότη.
- σύνδρομο βραδυκαρδίας-ταχυκαρδίας ή κοιλιακής ασυστολίας. μετά από καρδιοχειρουργική επέμβαση.

**ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗΣ ΜΟΝΙΜΟΥ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ:**

- πλήρης κολποκοιλιακός αποκλεισμός.
  - εκφυλιστικές καταστάσεις του ερεθισματοαγωγού συστήματος.
  - παρατενόμενος κολποκοιλιακός αποκλεισμός μετά από OEM
  - νόσος του φλεβόκομβου
  - κολποκοιλιακός αποκλεισμός μετά καρδιοχειρουργική επέμβαση.
- συγγενής κολποκοιλιακός αποκλεισμός.

**ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΓΙΑ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΚΑΡΔΙΑΚΟΥ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ**

Η προετοιμασία είναι διπλή : ψυχολογική και σωματική.

Η ψυχολογική προετοιμασία περιλαμβάνει την ενημερώση του ασθενή σχετικά με την τοποθέτηση του βηματοδότη(προσωρινού ή μόνιμου),τον τόπο,το χρόνο και τον τρόπο της διαδικασίας. Επειδή ακόμα και η λέξη βηματοδότης προκαλεί ανησυχία, φόβο και αγωνία στον ασθενή,ο νοσηλευτής του εξηγεί, με απλά λόγια τη διαδικασία της τοποθέτησης πρίν,κατά και μετά. Τον ενημερώνει ότι η



τοποθέτηση θα γίνει στο αιμοδυναμικό εργαστήριο και ότι δεν θα πάρει νάρκωση, αλλά θα επικοινωνεί και θα συνεργάζεται με το γιατρό και το νοσηλευτή. Του εξηγεί ακόμα ότι θα γίνει τοπική αναισθησία και δεν θα πονέσει και τον βεβαιώνει ότι θα βρίσκεται συνεχώς κοντά του κατά τη διάρκεια της τοποθέτησης. Έτσι ο άρρωστος αισθάνεται ασφάλεια και εμπιστοσύνη και είναι πιο αισιόδοξος, ήρεμος και συνεργάσιμος.

Η σωματική προετοιμασία περιλαμβάνει καθαριότητα και ξύρισμα της περιοχής, που θα γίνει η εισαγωγή του ηλεκτροδίου (όταν πρόκειται για προσωρινό) και η εμφύτευση του βηματοδότη (μόνιμος). Ο ασθενής παραμένει νηστικός 4 ώρες πριν από την επέμβαση. Εξασφαλίζεται σταθερή ανοικτή φλεβική γραμμή, ώστε να είναι έτοιμη για τη χορήγηση φαρμάκων αν χρειαστεί.

Η τοποθέτηση του ηλεκτροδίου προσωρινής βηματοδότησης μπορεί να γίνει στο κρεβάτι του αρρώστου με την καθοδήγηση του ΗΚΓ ή στο αιμοδυναμικό εργαστήριο ή το χειρουργείο, όπου υπάρχει ειδικευμένο ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, κατάλληλος εξοπλισμός και πληρούνται οι όροι αντισηψίας και ασηψίας, καθώς και ακτινοσκοπικού ελέγχου.

Κατά την διαδικασία εισόδου του ηλεκτροδίου προσωρινής βηματοδότησης γίνεται αποκάλυψη φλέβας ή διαδερμική παρακέντηση με ειδική βελόνη με θηκάρι. Μέσα από το θηκάρι περνάει το ηλεκτρόδιο, κατευθύνεται με την εικόνα του ΗΚΓ ή με ακτινοσκόπηση και οδηγείται στην κοιλότητα της δεξιάς κοιλίας. Συνδέεται με το βηματοδότη, διαπιστώνεται η θέση από τη σωστή βηματοδότηση, αλλά και με ακτινογραφία θώρακος, στεραιοώνεται το ηλεκτρόδιο και αρχίζει η καρδιακή βηματοδότηση.

#### ***ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΠΡΟΣΩΡΙΝΟ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ:***

Μετά την τοποθέτηση του βηματοδότη και αφού επιστρέψει ο ασθενής στο κρεβάτι του συνδέεται με το καρδιοσκόπιο για την παρακολούθηση του ΗΚΓ.

- στερεώνεται το καλώδιο περιφérica στο δέρμα, στο σημείο ένωσης με το συνδετικό και το σημείο σύνδεσης με το βηματοδότη.
- τοποθετείται ο βηματοδότης σε ασφαλή θέση ή στερεώνεται στο κρεβάτι, για να μην παρασυρθεί και αποσυνδεθεί.
- τοποθετείται ο ασθενής αναπαυτικά στο κρεβάτι και αν η κατάσταση του το επιτρέπει σηκώνεται το ερεισίνωτο σε γωνία 35-45 μοίρες .
- λαμβάνονται και καταγράφονται τα ζωτικά του σημεία κάθε 30' ανάλογα με τη γενική κατάσταση του αρρώστου και αν είναι σταθερά ελέγχονται κάθε 2 ώρες.
- παρακολουθείται και ρυθμίζεται η ροή των ΕΦ υγρών, ώστε να είναι σταθερή.
- μετρώνται τα προσλαμβανόμενα και αποβαλλόμενα υγρά
- ακινητοποιείται ελαφρά το χέρι για 24 ώρες, αν η εισαγωγή του ηλεκτροδίου έχει γίνει στο χέρι
- αντιμετωπίζονται οι ανάγκες του αρρώστου ιδιαίτερα κατά το πρώτο 24ώρο μέχρι να σταθεροποιηθεί το ηλεκτρόδιο, οπότε μειώνεται ο κίνδυνος μετακίνησης .
- διδάσκεται ο ασθενής κατά την αυτοεξυπηρέτηση του να χρησιμοποιεί το άλλο του χέρι και βοηθείται από τους νοσηλευτές σε ότι έχει ανάγκη
- αρχίζει προοδευτικά μετά από 48ώρες να χρησιμοποιεί το χέρι με το ηλεκτρόδιο

λαμβάνεται ιδιαίτερη φροντίδα κατά τις διάφορες νοσηλευτικές παρεμβάσεις να μην ασκηθεί έλξη ή βία και αποσυνδεθεί, μετακινηθεί ή αφαιρεθεί το ηλεκτρόδιο και διακοπή η βηματοδότηση.

**ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΜΟΝΙΜΟ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ:**

Η νοσηλευτική φροντίδα του ασθενή με μόνιμο βηματοδότη δεν διαφέρει από τη φροντίδα του ασθενούς με προσωρινό βηματοδότη.

- συνδέεται ο ασθενής με το καρδιοσκόπιο για την παρακολούθηση του ΗΚΓ
- εφαρμόζεται σταθερή επίδεση πάνω από τη τομή για την ακινητοποίηση του υποδόριου ιστού και την αποφυγή αιματώματος.
- περιορίζονται οι κινήσεις του άνω άκρου για 48 ώρες περίπου
- παρακολουθείται το σημείο της τομής για συμπτώματα φλεγμονής,θερμότητα,ερυθρότητα,ευαισθησία,πόνο ή οίδημα.
- σηκώνεται ο ασθενής την επόμενη στην πολυθρόνα βοηθούμενος από το νοσηλευτή και παρακολουθείται το ΗΚΓ
- αναπτύσσεται γύρω από το βηματοδότη ινώδης χιτώνας,σχηματίζοντας έτσι μια θήκη που συμβάλλει στην εύκολη αλλαγή του βηματοδότη,όταν τελειώσουν οι μπαταρίες.

Ο νοσηλευτής που νοσηλεύει ασθενή συνδεδεμένο με μηχανικό εξοπλισμό διατρέχει το κίνδυνο να παρακολουθεί τα ζωτικά σημεία και τα μηχανήματα και όχι τον ασθενή. Ο ασθενής όμως,είναι μια ολοκληρωμένη ψυχοσωματική οντότητα με σωματικές και ψυχικές ανάγκες και προβλήματα και έτσι θα πρέπει να αντιμετωπίζεται. Ο νοσηλευτής με τη συναίσθηση ότι νοσηλεύει τον ασθενή παρακολουθεί και καταγράφει τα δεδομένα των μηχανημάτων,παράλληλα δε προσεγγίζει τον ασθενή σαν άτομο με λεπτότητα και καλοσύνη,αντιμετωπίζοντας συγχρόνως όλες τις ανάγκες και τα προβλήματα του.

Άτομο με μόνιμο βηματοδότη μπορεί να ζήσει μια φυσιολογική ζωή,αλλά θα χρειαστεί ίσως να κάνει μερικές προσαρμογές. Θα πρέπει να περιορίσει κάπως τις δραστηριότητες του σχετικά με τη σωματική άσκηση,γιατί η καρδιακή συχνότητα δεν μπορεί να αυξηθεί πάνω από το καθορισμένο όριο του βηματοδότη και κατα συνέπεια δεν μπορεί να αντιμετωπίσει πάρα πολύ αυξημένες ανάγκες του μυοκαρδίου σε O<sub>2</sub>.

## ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Επιπλοκές μπορεί να συμβούν κατά την εμφύτευση,αμέσως μετά ή και αργότερα.

- τρώση της υποκλείδιας αρτηρίας κατά τη διαδικασία εισαγωγής του ηλεκτροδίου,που είναι δυνατόν να παρατηρηθεί αιμορραγία,εμβολή αέρα,θρόμβωση ή αιμοπνευμοθώρακας αμέσως ή βραδύτερα μέσα στις πρώτες 48ώρες.
- αρρυθμίες κατά το πέρασμα του ηλεκτροδίου μέσα από την τριγλώχινα βαλβίδα οι οποίες συνήθως είναι παροδικές και υποχωρούν αμέσως μόλις το ηλεκτρόδιο αλλάξει θέση.
- διάτρηση του μυοκαρδίου της δεξιάς κοιλίας,μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακό επιπωματισμό(πολύ σπάνια) ή διαφραγματική διέγερση,αν το ηλεκτρόδιο αγγίζει το διάφραγμα.
- μόλυνση που μπορεί οδηγήσει σε ενδοκαρδίτιδα και σηψαιμία.
- υπερβολική ανάπτυξη ινώδους συνεκτικού ιστού γύρω από το ηλεκτρόδιο με αποτέλεσμα να εμποδίζεται η επαφή με το μυοκάρδιο και η μετάδοση του ηλεκτρικού ερεθίσματος.
- ανεργπάρκεια ή διακοπή βηματοδότησης, που εκδηλώνεται με απουσία των ηλεκτρικών σπάρκ στο ΗΚΓ ή των φθοριζόντων σημάτων στην οθόνη του καρδιοσκοπίου,της καρδιακής διέγερσης και την παύση του καρδιακού ρυθμού μπορεί να συμβούν από:
  - πτώση της τάσης της μπαταρίας,ώστε να μην βηματοδοτείται το μυοκάρδιο,μετατόπιση,αποσύνδεση ή σπάσιμο του ηλεκτροδίου,χαμηλή ένταση του βηματοδότη ή και κακή κατάσταση του μυοκαρδίου,ώστε να μην ανταποκρίνεται στα ερεθίσματα.

*ΔΙΔΑΣΚΑΛΕΙΑ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ ΜΟΝΙΜΟ ΒΗΜΑΤΟΔΟΤΗ :*

Κατα τη διάρκεια της νοσηλείας του ατόμου με μόνιμο βηματοδότη, ο νοσηλευτής φροντίζει να προετοιμάσει το άτομο για μια όσο είναι δυνατόν ομαλή προσαρμογή στο νέο τρόπο ζωής. Πρίν το άτομο εξέλθει από το νοσοκομείο του δίδεται μια κάρτα την οποία πρέπει να φέρει πάντοτε μαζί του. Στην κάρτα αναγράφονται τα στοιχεία του ατόμου, ονοματεπώνυμο, διεύθυνση, τηλέφωνο, το είδος του βηματοδότη, η ημερομηνία εμφύτευσης, ο καθορισμός του αριθμού των σφύξεων, ο προβλεπόμενος χρόνος ζωής του βηματοδότη, το ονοματεπώνυμο και το τηλέφωνο του γιατρού.

- διδάσκεται το άτομο να παίρνει τις σφύξεις του κάθε πρωί σε ολόκληρο το λεπτό και τονίζεται η σημασία τους. Του επισημαίνεται ότι ο αριθμός των σφύξεων θα πρέπει να κυμαίνεται στα καθορισμένα όρια του βηματοδότη. Σε περίπτωση που θα παρατηρήσει αύξηση ή μείωση των σφύξεων κατά 4-5 πάνω ή κάτω από το καθορισμένο όριο το λεπτό να το αναφέρει αμέσως στο γιατρό.

- να αποφεύγει τον πρώτο ιδίως καιρό να σηκώνει βάρη και να εκτελεί βαριές χειρονακτικές εργασίες.

- να χρησιμοποιεί χαλαρά ρούχα γύρω από την περιοχή εμφύτευσης του βηματοδότη για να μην δημιουργείται τριβή.

- να μην πλησιάζει ηλεκτρικές συσκευές χωρίς καλή γείωση, κεραίες εκπομπής ραδιοφώνου, τηλεόρασης ή ρανταρ και γενικά ισχυρά ηλεκτρομαγνητικά πεδία (κινητό τηλέφωνο).

- να αποφεύγει την άμεση επαφή στην περιοχή του δέρματος πάνω από το βηματοδότη με ηλεκτρική ξυριστική μηχανή, συσκευή στεγνώματος μαλλιών κ.λ.π.. Η χρήση των συσκευών αυτών σε απόσταση 15 εκατοστών δεν επηρεάζει τη λειτουργία του βηματοδότη.

- να μην πλησιάζει πολύ κοντά ή πάνω σε μηχανή αυτοκινήτου που λειτουργεί ή άλλη παρόμοια μηχανή. Αν κατά τη χρήση ηλεκτρικών οικιακών συσκευών αισθανθεί ζάλη να μην τις χρησιμοποιήσει ξανά

- να αναφέρει στο προσωπικό ελέγχου του αεροδρομίου ότι έχει βηματοδότη για να αποφύγει τον ηλεκτρομαγνητικό έλεγχο.
- να μην κάνει αξονική ή μαγνητική τομογραφία.
- να αναφέρει στον οδοντίατρο όταν τον επισκεφθεί ότι έχει βηματοδότη.
- σε περίπτωση ακτινοθεραπείας ο βηματοδότης πρέπει να καλύπτεται με κάλλυμα μολύβδου και μετά την ακτινοβουλία να ελέγχεται η λειτουργία του βηματοδότη.

Τα τελευταία χρόνια δημιουργήθηκε σύστημα τηλε-ηλεκτοκαρδιογραφίας για την παρακολούθηση του ΗΚΓ χωρίς την προσέλευση του ατόμου στο νοσοκομείο. Πλεονέκτημα του συστήματος αυτού είναι ότι το άτομο μπορεί από το σπίτι του να κάνει μόνο ένα τηλεφώνημα στο κέντρο ελέγχου βηματοδοτών και πιέζει μερικά κουμπιά και το ΗΚΓ μπορεί να απεικονιστεί στην οθόνη της τηλεμετρίας ή να καταγράφει σε χαρτί ΗΚΓ/φου. Η γενίκευση του συστήματος αυτού σε όλα τα καρδιολογικά κέντρα θα διευκολύνει πολύ, κυρίως τα ηλικιωμένα άτομα και εκείνα που ζουν σε απομακρυσμένες περιοχές και πρέπει να υποβληθούν σε μεγάλα ταξίδια και πολλές φορές μάλιστα κάτω από πολύ κακές καιρικές συνθήκες.

### ***E) ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΚΟΙΛΙΑΚΗΣ ΤΑΧΥΚΑΡΔΙΑΣ***

Σπανίως χρειάζεται αλλά μπορεί να είναι χρήσιμη σε ένα μικρό αριθμό από ασθενείς. Γίνεται εκτομή της περιοχής που είναι παθολογική ή αποσυνδέεται ηλεκτρικά ένα τμήμα της καρδιάς από την υπόλοιπη καρδιά.

### ***II) ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΚΗΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ***

- A) Κλασσική αγωγή
- B) Καρδιακή μεταμόσχευση

## **ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ**

*ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ:* Μπορεί να χρειαστεί στις περιπτώσεις που το πρόβλημα των αρρυθμιών είναι αδύνατον να ελεγχθεί με άλλο τρόπο ή στις περιπτώσεις εκείνες που η νόσος επεκτείνεται και στις δύο κοιλίες και έχουμε σοβαρή καρδιακή ανεπάρκεια. Υποψήφιοι για μεταμόσχευση καρδιάς είναι άτομα ηλικίας <55 ετών, ψυχικά ισορροπημένα και με συναισθηματική σταθερότητα, πρόθυμα να συμμορφωθούν με την ανοσοκατασταλτική θεραπεία εφόρου ζωής.

Η επιλογή του κατάλληλου μοσχεύματος γίνεται με βάση τον αιματολογικό και ιστολογικό έλεγχο δότη -λήπτη. Ελέγχεται η συμβατότητα των ομάδων αίματος, γίνεται διασταύρωση του συστήματος HLA δότη-λήπτη και σύγκρίνεται το μέγεθος και το βάρος του σώματος. Όταν βρεθεί ο κατάλληλος δότης, γίνεται η λήψη του μοσχεύματος, το οποίο εμβαπτίζεται σε ψυχρό καρδιοπληγικό διάλυμα και διατηρείται σε παγωμένο φυσιολογικό ορό, μέχρι να μεταμοσχευθεί.

*ΜΕΘΟΔΟΙ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ :* Υπάρχουν δύο μέθοδοι μεταμόσχευσης, η ορθοτοπική και η ετεροτοπική. Η ορθοτοπική εφαρμόζεται συχνότερα. Με τη μέθοδο αυτή αφαιρείται η καρδιά του λήπτη, εκτός από το πίσω τμήμα του τοιχώματος των κόλπων, όπου εκβάλλουν η άνω και η κάτω κοίλη φλέβα και οι πνευμονικές φλέβες αντίστοιχα και στη θέση της συρράπτεται η καρδιά του δότη, με αναστόμωση του δεξιού και αριστερού κόλπου της αορτής και της πνευμονικής αρτηρίας.

Στην ετεροτοπική μεταμόσχευση, η καρδιά του λήπτη παραμένει στη θέση της. Η καρδιά του δότη συρράπτεται με την αναστόμωση των δεξιών και αριστερών κόλπων, της αορτής τελικοπλάγια με την αορτή του λήπτη και της πνευμονικής αρτηρίας του δότη με την πνευμονική αρτηρία του λήπτη με την παρεμβολή συνθετικού σωληνωτού μοσχεύματος.

## **ΜΕΤΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΕΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ:**

Η μετεγχειρητική ΝΦ είναι όμοια με τη φροντίδα για κάθε εγχείρηση καρδιάς με εξωσωματική κυκλοφορία. Επιπλέον παρακολουθείται προσεκτικά η ηλεκτρική δραστηριότητα και το ΗΚΓ και εκτιμάται η λειτουργία της καρδιάς για την έγκαιρη ανακάλυψη σημείων απόρριψης. Γίνεται βιοψία και προσδιορισμός των Τ λευκοκυττάρων για την εκτίμηση της ανοσολογικής κατάστασης του λήπτη.

Επειδή ο ασθενής βρίσκεται σε ανοσοκατασταλτική αγωγή,πρέπει να νοσηλεύεται με μεγάλες προφυλάξεις, σε όσο το δυνατόν άσηπτο χώρο, για την πρόληψη των λοιμώξεων. Η λοίμωξη είναι το αίτιο, που οδηγεί στο θάνατο τους ασθενείς αυτούς,κυρίως κατα τη περίοδο της έντονης ανοσοκατασταλτικής αντιαπορριπτικής θεραπείας.

## **ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ**

*ΑΠΟΡΡΙΨΗ ΜΟΣΧΕΥΜΑΤΟΣ* : Διακρίνουμε δύο είδη απόρριψης την υπεροξεία που συμβαίνει στο χειρουργείο αμέσως μετά τη μεταμόσχευση,και τη χυμική ανοσία,όπου εμφανίζονται στον ορό του λήπτη κυτταροτοξικά αντισώματα έναντι του μοσχεύματος. Καταστρέφονται οι στεφανιαίες αρτηρίες, που καταλήγουν σε βαριά θρόμβωση και νέκρωση του μοσχεύματος. Η υπεροξεία απόρριψη είναι μη αναστρέψιμη κατάσταση. Για την επιβίωση του αρρώστου απαιτείται επαναμεταμόσχευση.

Στην οξεία και τη χρόνια απόρριψη,η διάγνωση γίνεται από τα κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα.Η διαταραχή του καρδιακού ρυθμού,οι έκτακτοσυστολικές αρρυθμίες και η πτώση της καρδιακής παροχής είναι ενδεικτικά σημεία απόρριψης. Η διάγνωση βασίζεται στα ιστολογικά αποτελέσματα της βιοψίας και αντιμετωπίζεται θεραπευτικά με την αύξηση των ανοσοκατασταλτικών φαρμάκων.

*ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ* : οι λοιμώξεις είναι το κυριότερο πρόβλημα νοσηρότητας και θνητότητας μετά από μεταμόσχευση καρδιάς και ιδιαίτερα τους 3 πρώτους μήνες που χορηγούνται μεγάλες δόσεις ανοσοκατασταλτικών,τα οποία επιτρέπουν την ανάπτυξη νοσοκομειακών ή ευκαιριακών λοιμώξεων.



Αρχικός στόχος της ΝΦ είναι η πρόληψη, η ανακάλυψη και η έγκαιρη θεραπεία των λοιμώξεων. Ο βαθμός και η έκταση της απομόνωσης που χρειάζεται για τους ασθενείς με μεταμόσχευση αμφισβητείται. Πάντως, οι ασθενείς αυτοί θα πρέπει να νοσηλεύονται σε μονόκλινα δωμάτια και να εφαρμόζονται βασικά μέτρα απομόνωσης. Πριν από κάθε νοσηλεία θα πρέπει να γίνεται σχολαστικό πλύσιμο των χεριών, να χρησιμοποιούνται μπλούζα, γάντια, μάσκα, κάλυμμα κεφαλής και υποδημάτων. Οι ώρες επισκεπτηρίου και ο αριθμός των επισκεπτών να είναι περιορισμένος και να ισχύουν οι ίδιες προφυλάξεις.

Πιο συνηθισμένες είναι οι λοιμώξεις του αναπνευστικού. Πρέπει να λαμβάνονται όλα τα προφυλακτικά μέτρα ασηψίας και αντισηψίας. Για τη πρόληψη αποικισμού των μικροβίων, να γίνονται ενδοτραχειακές αναρροφήσεις με αυστηρά άσηπτη τεχνική. Ο ενδοτραχειακός σωλήνας να αφαιρείται, αν είναι δυνατόν, μέσα στο πρώτο 24ώρο. Για την καλή έκπτυξη των πνευμόνων, ενθαρρύνεται ο ασθενής να παίρνει βαθιές αναπνοές, να βήχει και να φουσκώνει μπαλόني. Γίνεται καθημερινά ακτινογραφία θώρακος και αξιολογούνται τα ευρήματα.

*Βακτηραιμία* μπορεί να προκληθεί από ενοίκιση μικροβίων στις ενδοφλέβιες γραμμές. Οι αγγειακές προσεγγίσεις, οι συσκευές παρακολούθησης, ο καθετήρας κύστης Foley για την πρόληψη των λοιμώξεων, καθώς και οι παροχετεύσεις θώρακος πρέπει να αφαιρούνται αν είναι δυνατόν μέσα στις πρώτες 24 ώρες μετά τη μεταμόσχευση.

Η μόλυνση του τραύματος είναι βαρύτερης μορφής από ό,τι σε άλλους καρδιοχειρουργικούς ασθενείς, που δεν είναι υπό θεραπεία ανοσοκατασταλτικών.

Πρέπει κατά την περιποίηση και φροντίδα των αρτηριακών και φλεβικών γραμμών και της τομής των παροχετεύσεων του θώρακος να εφαρμόζεται με σχολαστικότητα άσηπτη τεχνική και να στέλνονται εκκρίσεις για καλλιέργεια.

Τα συνήθη σημεία και συμπτώματα λοίμωξης στους ανοσοκατασταλμένους ασθενείς απουσιάζουν. Ελαφρά ανύψωση της θερμοκρασίας στους 37,2°C είναι

σημαντικό εύρημα και θα πρέπει να αναφέρεται στο γιατρό. Η έγκαιρη αναγνώριση της λοίμωξης συμβάλλει στη ρύθμιση της θεραπείας και την πρόληψη της νοσηρότητας και θνητότητας.

Γίνεται έλεγχος των λευκών αιμοσφαιρίων. Αν και τα λευκά αιμοσφαίρια μετά την επέμβαση είναι αυξημένα, όμως μετά από μια λοίμωξη θα είναι πολύ πιο αυξημένα.

Αυξημένος είναι επίσης ο κίνδυνος της αιμορραγίας. Ο περικαρδιακός σάκκος είναι διατεταμένος, επειδή περιέκλειε μεγάλη καρδιά λόγω της ανεπάρκειας και τώρα στη θέση της εμφυτεύτηκε μικρή. Ο περικαρδιακός σάκκος είναι μεγάλος σαν αποθήκη, οπότε μπορεί να προκληθεί αιμορραγία με επακόλουθο τον καρδιακό επιπωματισμό.

Η συμφόρηση του ήπατος, λόγω της προηγούμενης καρδιακής ανεπάρκειας, μπορεί να προκαλέσει μείωση των παραγόντων πήξης, οι οποίοι είναι δυνατόν να επιδεινώσουν την αιμορραγία.

Η επιβίωση των ασθενών αυτών, σύμφωνα με στοιχεία που καταγράφονται από τη Διεθνή Εταιρεία Μεταμοσχεύσεων καρδιάς και πνευμόνων, έχει βελτιωθεί σημαντικά.

## **ΣΥΣΤΗΜΑ ΗΛΕΚΤΡΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ**

Οι καρδιακές ηλεκτρικές ώσεις ξεκινούν από το φλεβόκομβο, ένα ατρακτοειδές μόρφωμα μήκους 10-12 mm, που βρίσκεται κοντά στην εκβολή της άνω κοίλης φλέβας στο δεξιό κόλπο. Αν και έχουν υποθέσει ότι οι διάφοροι εξιδεικευμένοι ιστοί άγουν την ηλεκτρική ώση από το φλεβόκομβο στο κολποκοιλιακό κόμβο, το πιο πιθανό είναι ότι η ηλεκτρική αγωγή γίνεται από κύτταρο σε κύτταρο μέσω του λειτουργικού κολπικού μυοκαρδίου. Ο κολποκοιλιακός κόμβος αποτελεί τη μόνη φυσιολογική οδό αγωγής μεταξύ των κόλπων και των κοιλιών. Βρίσκεται αμέσως κάτω από το ενδοκάρδιο του δεξιού κόλπου, επάνω από τη κατάφυση της διαφραγματικής γλωχίνας της τριγλώχινας βαλβίδας και εμπρός από το στόμιο

του στεφανιαίου κόλπου. Μετά από μια καθυστέρηση της αγωγής στον κολποκοιλιακό κόμβο η ηλεκτρική ώση οδεύει στο δεμάτιο του His, που κατέρχεται στο οπίσθιο τμήμα του υμενώδους μεσοκοιλιακού διαφράγματος, ως τη κορυφή του μυώδους διαφράγματος. Το δεμάτιο του His διαιρείται σε δύο σκέλη, το αριστερό και το δεξιό. Το δεξιό σκέλος αποτελεί μια ενιαία ομάδα ινών που οδεύει προς τα κάτω,στη δεξιά κοιλιακή πλευρά του μυώδους μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Το αριστερό σκέλος του δεματίου του His είναι μια μεγαλύτερη αλλά λιγότερο ευδιάκριτη ομάδα αγώγιμων ινών στην αριστερή πλευρά του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Το σκέλος αυτό μπορεί να διαιρείται σε δύο ξεχωριστές δεσμίδες (την αριστερή πρόσθια και την αριστερή οπίσθια),που πορεύονται προς τον πρόσθιο έξω και τον οπίσθιο έσω θηλοειδή μυ,αντίστοιχα. Η αριστερή οπίσθια δεσμίδα είναι μεγαλύτερη και περισσότερο εκτεταμένη από την πρόσθια και συνήθως η αιμάτωση της είναι καλύτερη από την αιμάτωση τόσο της αριστερής πρόσθιας δεσμίδας όσο και του δεξιού σκέλους του δεματίου. Τα δύο σκέλη του δεματίου του His διαιρούνται προοδευτικά στις μικροσκοπικές ίνες του Purkinje, που διακλαδίζονται και τελικά έρχονται σε στενή επαφή με το μυϊκό ιστό των κοιλιών.

## ΚΑΡΔΙΑΚΕΣ ΑΡΡΥΘΜΙΕΣ

### ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

#### Α.ΓΕΝΙΚΑ

Σε αυτό το κεφάλαιο αναλύονται διεξοδικά οι καρδιακές αρρυθμίες που συναντώνται στην ARVC ενώ γίνεται απλή αναφορά και στις υπόλοιπες γνωστές αρρυθμίες της καρδιάς.

Οι καρδιακές αρρυθμίες προκύπτουν α) από διαταραχή στην παραγωγή των ερεθισμάτων και β) από διαταραχή στην αγωγή των ερεθισμάτων.

#### α) Διαταραχή της παραγωγής των ερεθισμάτων

##### 1. υπερκοιλιακές αρρυθμίες

i) φλεβοκομβικές αρρυθμίες (βραδυκαρδία-ταχυκαρδία)

ii) κολπικές αρρυθμίες (κολπικές έκτακτες συστολές, παροξυντική κολπική ταχυκαρδία, κολπικός πτερυγισμός, κολπική μαρμαρυγή, σύνδρομο νοσούντος φλεβόκομβου, σύνδρομο Wolff- Parkinson-white, περιπλανώμενος βηματοδότης)

iii) κομβικές αρρυθμίες (κομβικός ρυθμός εκ διαφυγής, κομβικές έκτακτες συστολές, κομβική ταχυκαρδία)

##### 2. κοιλιακές αρρυθμίες

i) κοιλιακές έκτακτες συστολές

ii) κοιλιακή ταχυκαρδία

iii) κοιλιακή μαρμαρυγή

iv) ταχύς ιδιοκοιλιακός ρυθμός

v) κοιλιακή ασυστολία

vi) ηλεκτρομηχανικός διαχωρισμός

### 3. ηλεκτρολυτικές διαταραχές

Αφορούν το κάλιο, το ασβέστιο και το μαγνήσιο

β) διαταραχή της αγωγής των ερεθισμάτων

Κολποκοιλιακός αποκλεισμός

i) πρώτου βαθμού

ii) δευτέρου βαθμού- mobitz I ή wenckebach φαινόμενο

iii) δευτέρου βαθμού mobitz II

iv) πλήρης ή τρίτου βαθμού

v) διαταραχή της ενδοκοιλιακής αγωγής

vi) αποκλεισμός του δεξιού σκέλους του δεματίου του His

vii) αποκλεισμός του αριστερού σκέλους του δεματίου του His

viii) διδεσμικοί αποκλεισμοί

Οι διαταραχές του ρυθμού που εμφανίζονται στην ARVC είναι:

α) οι κοιλιακές έκτακτες συστολές

β) η κοιλιακή ταχυκαρδία

γ) η κοιλιακή μαρμαρυγή

δ) η κολπική μαρμαρυγή (σπανιότερα)

ε) ο αποκλεισμός του αριστερού σκέλους του δεματίου του His

στ) ο αιφνίδιος θάνατος

Σε μερικές περιπτώσεις υπάρχει αυξημένος κίνδυνος πρώιμου θανάτου που μπορεί να προκληθεί μετά από ήπια προειδοποιητικά σημεία ή ξαφνικά έναιθρία. Με κλινικούς τρόπους, γίνεται προσπάθεια να διακριθούν οι ασθενείς που βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο για αιφνίδιο θάνατο και να οργανωθεί με αυτόν το τρόπο, καλύτερα, η θεραπευτική παρέμβαση όπως η χορήγηση φαρμάκων ή η εμφύτευση ηλεκτρικού απινιδωτή.

Οι αρρυθμίες αναφέρονται διεξοδικότερα παρακάτω καθώς και οι θεραπευτικές και νοσηλευτικές παρεμβάσεις που εφαρμόζονται.

## **Β)ΕΙΔΙΚΑ**

α) κοιλιακές έκτακτες συστολές

β)κοιλιακή ταχυκαρδία

γ)κοιλιακή μαρμαρυγή

δ)κολπική μαρμαρυγή

ε)αποκλεισμός αριστερού σκέλους

## **ΚΟΙΛΙΑΚΕΣ ΑΡΡΥΘΜΙΕΣ**

**ΚΟΙΛΙΑΚΕΣ ΕΚΤΑΚΤΕΣ ΣΥΣΤΟΛΕΣ:** είναι μεμονωμένα έκτακτα κοιλιακά σήματα, τα οποία παράγονται στις κοιλιακές κοιλότητες της καρδιάς. Οι κοιλιακές έκτακτες συστολές αποτελούν πρώιμες καρδιακές συστολές, οφείλονται σε έκτοπα ερεθίσματα που προέρχονται από κάποια εστία του κοιλιακού τοιχώματος.

Το ηλεκτρικό ερεθίσμα επεκτείνεται στις κοιλίες καθυστερημένα με ανώμαλη κατεύθυνση και οι κοιλίες διαγείρονται ασυγχρόνιστα. Έτσι το QRS σύμπλεγμα

θα είναι ευρύ, ανώμαλο με παχύνσεις ή κομβώσεις, όπως στο σκελικό αποκλεισμό. Χαρακτηριστικά γνωρίσματα των έκτακτων συστολών:

- πρώιμες συστολές εμφανίζονται πριν από την αναμενόμενη κανονική συστολή.
- ανώμαλο και ευρύ QRS σύμπλεγμα χρονικής διάρκειας  $>0,12''$
- δεν προηγείται P έπαρμα πριν από το QRS σύμπλεγμα.
- το T έπαρμα πάντοτε έχει αντίθετη κατεύθυνση από το QRS σύμπλεγμα.

κάθε έκτακτη κοιλιακή συστολή ακολουθείται από πλήρη αναπληρωματική παύλα, δηλαδή η χρονική διάρκεια ανάμεσα σε δύο κανονικές συστολές που περικλείουν την έκτακτη, είναι ίση με το διπλάσιο ενός καρδιακού κύκλου.

Αυτό συμβαίνει γιατί το ερέθισμα που παράγεται στο φλεβόκομβο μετά την έκτακτη συστολή δεν καταστρέφεται, όπως συμβαίνει στις κολπικές έκτακτες συστολές. Το ερέθισμα που προκαλεί την έκτακτη κοιλιακή συστολή δεν μπορεί να περάσει τον κολποκοιλιακό κόμβο ώστε να φθάσει στους κόλπους, οπότε δε διαταράσσεται η λειτουργία του φλεβόκομβου. το φλεβοκομβικό ερέθισμα που προκαλεί την έκτακτη κοιλιακή συστολή φθάνει στις κοιλίες, τις βρίσκει σε ανερέθιστη περίοδο και εκπίπτει, δηλαδή δεν παράγει καρδιακή συστολή με αποτέλεσμα πλήρη αναπληρωματική παύλα.

Έκτακτες κοιλιακές συστολές, που προέρχονται από την ίδια εστία (μονοεστιακές), παρουσιάζουν την ίδια μορφολογία, αλλά όταν προέρχονται από περισσότερες εστίες (πολυεστιακές) διαφέρουν ή μια από την άλλη. Αν μετά από κάθε φυσιολογική συστολή ακολουθεί σταθερά μια έκτακτη, η κατάσταση αυτή καλείται διδυμία. Αν μετά από κάθε φυσιολογική συστολή ακολουθούν δύο έκτακτες ή μετά από μια έκτακτη ακολουθούν δύο φυσιολογικές, τότε η αρρυθμία αυτή καλείται τριδυμία. Τέλος όταν παρατηρούνται σε σειρά τρεις ή περισσότερες μαζί ή σε ριπές χαρακτηρίζονται ως κοιλιακή ταχυκαρδία.

*Κλινική εικόνα* : Μεμονωμένες κοιλιακές έκτακτες συστολές περιοδικά εμφανιζόμενες και σε υγιή άτομα συνήθως δε παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα. Η παρουσία τους όμως σε OEM μπορεί να είναι πρόδρομοι

κοιλιακής ταχυκαρδίας και κοιλιακής μαρμαρυγής. Η πρόγνωση εξαρτάται από το αίτιο της αρρυθμίας και τη γενική κατάσταση του αρρώστου. Σε OEM πολυεστιακές ή πάνω από 6 το λεπτό είναι κακής πρόγνωσης. Επίσης, όταν το R της έκτακτης συστολής πέσει κοντά ή πάνω στο T της προηγούμενης κανονικής συστολής, μπορεί να οδηγήσει σε κοιλιακή ταχυκαρδία ή κοιλιακή μαρμαρυγή.

*Θεραπευτικές και νοσηλευτικές παρεμβάσεις :* Σε υγιή άτομα μεμονωμένες κοιλιακές έκτακτες συστολές που δεν προκαλούν συμπτώματα δεν απαιτείται θεραπεία.

Σκοπός της θεραπευτικής αγωγής είναι να καταστείλει τις έκτακτες, να εμποδίσει ή να μειώσει τον κίνδυνο εμφάνισης κοιλιακής ταχυκαρδίας ή κοιλιακής μαρμαρυγής. Χορηγούνται φάρμακα όταν :

- οι κοιλιακές έκτακτες συστολές είναι >6 το λεπτό
- εμφανίζονται κατα ζεύγη
- είναι πολυεστιακές άσχετα από τη συχνότητα και όταν
- το R πέφτει κοντά ή πάνω στο T, οπότε απαιτείται άμεση θεραπευτική αντιμετώπιση.

Η θεραπεία μπορεί να χωριστεί σε τρία στάδια :

1. Δίορθωση των μεταβολικών διαταραχών, ιδιαίτερα υποξίας, υπερκαπνίας και υποκαλιαιμίας.

2. Αντιμετώπιση προϋπάρχουσας βραδυκαρδίας. Στο OEM φλεβοκομβική βραδυκαρδία με έκτακτες κοιλιακές συστολές είναι αρκετά συχνή. Η αύξηση της καρδιακής συχνότητας με ατροπίνη ΕΦ περιορίζει συνήθως τις έκτακτες.

Καταστολή της έκτοπης εστίας. Αυτό επιτυγχάνεται με διάφορα φάρμακα. Η ξυλοκαΐνη είναι το φάρμακο εκλογής. Χορηγείται bolus ΕΦ 50-100 mg και στη συνέχεια στον ορό με ροή 1-4mg το λεπτό. Ο νοσηλευτής παρακολουθεί προσεκτικά και ρυθμίζει τη ροή, γιατί η ξυλοκαΐνη σε μεγάλες δόσεις μπορεί να προκαλέσει συμπτώματα, όπως ζάλη, παραισθήσεις ή και σπασμούς. Αν αποτύχει η ξυλοκαΐνη μπορεί να δοθούν και άλλα φάρμακα.



Η υδροχλωρική μεξιλετίνη μοιάζει χημικά με τη ξυλοκαΐνη, αλλά έχει το πλεονέκτημα ότι εκτός από την ΕΦ χρήση μπορεί να δοθεί και per os.

Η προκαϊναμίδη μπορεί να δοθεί ΕΦ, ενδομυϊκά ή από το στόμα. Όταν χορηγείται ΕΦ πρέπει να δίδεται αργά και με πολύ προσοχή, γιατί μπορεί να προκαλέσει υπόταση ή διαταραχές της κολποκοιλιακής αγωγής. Ο νοσηλευτής παρακολουθεί το ΗΚΓ και ελέγχει συχνά τα ζωτικά σημεία.

Διφαινυλδαντοΐνη, κινιδίνη και αμιωδαρόνη είναι μερικά ακόμη φάρμακα, που μπορεί να χρησιμοποιηθούν. Σε υποκαλιαιμία χορηγείται κάλιο ΕΦ στον ορό, που μπορεί να διορθώσει την αρρυθμία.

Όταν η αρρυθμία οφείλεται σε τοξική δράση της δακτυλίτιδας γίνεται διακοπή της δακτυλίτιδας και χορηγείται διφαινυλδονταΐνη μόνη ή και σε συνδυασμό με κάλιο αν συνυπάρχει και υποκαλιαιμία.

**ΚΟΙΛΙΑΚΗ ΤΑΧΥΚΑΡΔΙΑ:** Είναι μια σειρά από έκτακτα ηλεκτρικά ερεθίσματα που ξεκινούν από τις κοιλίες. Αυτά συνήθως εμφανίζονται με γρήγορο ρυθμό και προκαλούν πτώση της πίεσης. Η κοιλιακή ταχυκαρδία χαρακτηρίζεται από αλληπάλληλες σε σειρά 3 ή περισσότερες κοιλιακές έκτακτες συστολές. Αρχίζει από μια έκτοπη εστία στις κοιλίες με συχνότητα μεταξύ 140-220 το λεπτό. Η χρονική διάρκεια ποικίλλει από κρίσεις μικρών επεισοδίων δευτερολέπτων μέχρι αρκετών ωρών.

Το ΗΚΓ χαρακτηρίζεται από ανώμαλα διευρυσμένα QRS συμπλέγματα, ρυθμικά με σνήθη ρυθμό 120-220 το λεπτό.

Τα επάρματα P απουσιάζουν και όπου υπάρχουν είναι ανεστραμμένα και άσχετα με τα QRS συμπλέγματα.

Τα P R διαστήματα δεν είναι απόλυτα ρυθμικά και οι κόλποι αν και συνεχίζουν να λειτουργούν ανεξάρτητα από τις κοιλίες κάτω από τον έλεγχο του φλεβόκομβου, τα P επάρματα δεν είναι ορατά.

**ΑΙΤΙΑ :** Κοιλιακή ταχυκαρδία σπάνια εμφανίζεται σε υγιή άτομα, και όμως πολύσυχνή επιπλοκή του OEM.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ :** Είναι πολύ βαριά αρρυθμία και απειλητική για τη ζωή. Αν η συχνότητα είναι ψηλή ή επιμένει η αρρυθμία μπορεί να οδηγήσει σε αιμοδυναμικές διαταραχές (υπόταση,στηθάγχη,οξύ πνευμονικό οίδημα(ΟΠΟ) με απώλεια συνείδησης,καρδιογενές shock ή καρδιακή ανεπάρκεια)και ανα πάσα στιγμή να μεταπέσει σε κοιλιακή μαρμαρυγή.

**ΚΟΙΛΙΑΚΗ ΜΑΡΜΑΡΥΓΗ :** είναι μία ιδιαίτερα σημαντική αποδιοργάνωση της ηλεκτρικής δραστηριότητας των κοιλιών. Η κοιλιακή μαρμαρυγή είναι θανατηφόρα αρρυθμία (καρδιακή ανακοπή). Διεγείρονται συγχρόνως πολλές έκτοπες εστίες μαζί στο κοιλιακό μυοκάρδιο και αντί μιας αποτελεσματικής συστολής προκαλούν γρήγορες, ασυγχρόνιστες, ινιδώδεις και χαώδεις κινήσεις. Η καρδιά μοιάζει με μια σφαίρα από ζελέ που τρέμει. Όγκος παλμού δεν υπάρχει και η κυκλοφορία σταματάει.

**ΤΑΧΥΣ ΙΔΙΟΚΟΙΛΙΑΚΟΣ ΡΥΘΜΟΣ:** Φυσιολογικά η συχνότητα ενός κοιλιακού βηματοδότη κυμαίνεται από 20-40 σφύξεις το λεπτό. Στον ταχύ ιδιοκοιλιακό ρυθμό η συχνότητα του κοιλιακού βηματοδότη ανεβαίνει κανονικά στις 50-100 σφύξεις το λεπτό. Στο ΗΚΓ τα QRS συμπλέγματα εμφανίζονται διευρυσμένα και χωρίς P επάρματα. Ταχύς ιδιοκοιλιακός ρυθμός παρατηρείται συνήθως, όταν επιβραδύνεται η φλεβοκομβική καρδιακή συχνότητα και υποχωρεί μόλις επιταχυνθεί ο κανονικός καρδιακός ρύθμος. Η αρρυθμία αυτή γενικά είναι μικρής διάρκειας, από δευτερόλεπτα μέχρι μερικά λεπτά. Παρατηρείται στο OEM και ιδιαίτερα κατά τη φάση επιτυχούς επαναιμάτωσης μετά από θρομβολυτική θεραπεία. Υποχωρεί μόνη της και δεν χρειάζεται ειδική θεραπεία.

**ΚΟΙΛΙΑΚΗ ΑΣΥΣΤΟΛΙΑ:** Κοιλιακή ασυστολία σημαίνει παύση κάθε ηλεκτρικής δραστηριότητας του καρδιακού μυοκαρδίου. Είναι θανατηφόρα αρρυθμία και χρειάζεται επείγουσα θεραπευτική αντιμετώπιση. Η πρόγνωση είναι πολύ κακή.

Παρατηρείται σε εξελισσόμενα καρδιακά νοσήματα, όπως καρδιακή ανεπάρκεια στο τελικό στάδιο, ισχαιμική καρδιοπάθεια ή νόσο του ερεθισματοαγωγού συστήματος. Στο ΗΚΓ παρατηρείται ισοηλεκτρική γραμμή, λόγω διακοπής κάθε ηλεκτρικής δραστηριότητας του μυοκαρδίου.

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ:** Η μόνη θεραπευτική προσπάθεια είναι η τεχνική της καρδιοπνευμονικής αναζωογόνησης. Αρχίζει με ένα ισχυρό κτύπημα μπροστά στο στήρνο, που πολλές φορές και μόνο αυτό είναι ικανό να αποκαταστήσει τον κανονικό ρυθμό. Αν όμως αυτό δεν συμβεί, συνεχίζει η τεχνική της καρδιοπνευματικής αναζωογόνησης με εξωτερικές μαλάξεις της καρδιάς και τεχνητή αναπνοή. Παράλληλα χορηγούνται ενδοκαρδιακά φάρμακα με απ'ευθείας παρακέντηση στην καρδιά μέσω του θωρακικού τοιχώματος, όπως αδρεναλίνη, χλωριούχο ή γλυκονικό ασβέστιο ώστε να προκληθεί κοιλιακή μαρμαρυγή, δηλαδή κατάλληλο έδαφος για ηλεκτρική απινίδωση. Ο νοσηλευτής τακτοποιεί τον άρρωστο, ετοιμάζει τα φάρμακα και βοηθάει στην όλη διαδικασία. Παρακολουθεί το ΗΚΓ, ελέγχει αν υπάρχει ανταπόκριση στη θεραπεία και καταγράφει με κάθε λεπτομέρεια όλες τις δραστηριότητες στο φύλλο αξιολόγησης του αρρώστου.

**ΗΛΕΚΤΡΟΜΗΧΑΝΙΚΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ:** Ως ηλεκτρομηχανικός διαχωρισμός χαρακτηρίζεται μια κατάσταση, κατά την οποία το μυοκάρδιο παρουσιάζει ηλεκτρική δραστηριότητα, χωρίς η καρδιά να επιτελεί μηχανικές συστολές που να εξωθούν αποτελεσματικά αίμα. Στις περιπτώσεις αυτές μπορεί στο ΗΚΓ να παρατηρείται φλεβοκομβικός ή κομβικός ρυθμός ή κολποκοιλιακός αποκλεισμός. Όμως, παρά το ότι υπάρχουν κανονικά ΗΚΓ συμπλέγματα, ο ασθενής εμφανίζει απώλεια αισθήσεων, ο σφυγμός είναι αφηλάφητος και αδύνατη η λήψη της ΑΠ, δεν υπάρχει κυκλοφορία. Ηλεκτρομηχανικός διαχωρισμός μπορεί να συμβεί σε καρδιακό επιπωματισμό, σε υποογκαιμία και σε OEM, όπου το μυοκάρδιο έχει υποστεί μεγάλη βλάβη που ίσως δεν είναι επανορθώσιμη.

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ:** Η θεραπεία καθορίζεται από το αίτιο και πρέπει να αρχίσει αμέσως. Σε επιπωματισμό γίνεται περικαρδιακή παρακέντηση και αφαίρεση του συγκεντρωμένου υγρού ή αίματος, ώστε να ελευθερωθεί το μυοκάρδιο να μπορεί να συσπάλλει. Σε OEM γίνεται ενδοκαρδιακή ένεση αδρεναλίνης ή χλωριούχο ασβέστιο, χορηγούνται υγρά και συνεχίζει η τεχνική της καρδιοπνευμονικής αναζωογόνησης μέχρι να αποκατασταθεί ο καρδιακός φλεβοκομβικός ρυθμός.

**ΚΟΛΠΙΚΗ ΜΑΡΜΑΡΥΓΗ:** Η κολπική μαρμαρυγή είναι μια από τις αρρυθμίες που παρατηρείται συχνότερα, έρχεται δεύτερη σχεδόν κατά σειρά συχνότητας μετά από τις εκτακτοσυστολικές αρρυθμίες. Δεν είναι όμως τόσο συνηθισμένη στην ARVC. Συνήθως, δεν είναι τόσο σοβαρή όσο η κοιλιακή μαρμαρυγή. Χαρακτηρίζεται από εξαιρετικά γρήγορες, ακανόνιστες, ινιδώδεις και χωρίς αποτέλεσμα κολπικές κινήσεις με συχνότητα πάνω από 400 το λεπτό. Οι κοιλίες συστέλλονται τελείως άρρυθμα με συχνότητα που κυμαίνεται από 60-180 το λεπτό. Τα κολπικά επάρματα P απουσιάζουν, αντικαθίστανται από ανισοϋψή μικροκύματα (f από τη λέξη fibrillation), που σχηματίζουν ακανόνιστη κυματοειδή γραμμή στη θέση της ισοηλεκτρικής γραμμής. Λόγω της μεγάλης συχνότητας κολπικής εκπόλωσης 400-600 το λεπτό, ο κολποκοιλιακός κόμβος δεν μπορεί να περάσει όλα τα ερεθίσματα που φθάνουν ακανόνιστα οπότε η πλήρωση των κοιλιών είναι διαφορετική σε όγκο κάθε φορά, επομένως ο ρυθμός και η ένταση της συστολής είναι ακατάστατα.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ:** Στην κολπική μαρμαρυγή λόγω εξαφάνισης της κολπικής συστολής και της αυξημένης κοιλιακής συχνότητας, ο όγκος παλμού ελαττώνεται με αποτέλεσμα την ελάττωση του ΚΛΟΑ, της ΑΠ και πιθανόν την εμφάνιση συμπτωμάτων συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας, ισχαιμίας του μυοκαρδίου και στηθάγχης. Εξ'άλλου σε χρόνια κολπική μαρμαρυγή, λόγω του ινιδισμού των κόλπων, σε μερικούς αρρώστους και ιδιαίτερα σ'εκείνους με ρευματική βαλβιδοπάθεια, υπάρχει η τάση να αναπτυχθούν κολπικοί θρόμβοι. Οι θρόμβοι αυτοί μπορεί να αποσπαστούν και μέσα από την κυκλοφορία να προκαλέσουν διάφορες εμβολές, όπως αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια, απόφραξη αρτηριών των κάτω άκρων κλπ. Για το λόγο αυτό άρρωστοι με χρόνια κολπική μαρμαρυγή με αιτιολογία ρευματικής καρδιοπάθειας υποβάλλονται σε αντιπηκτική θεραπεία.

Υπάρχει διαφορά στη μέτρηση της καρδιακής συχνότητας κατά την ψηλάφηση της κερκιδικής αρτηρίας και την ακρόαση της καρδιάς με το στηθοσκόπιο. Οι σφύξεις πρέπει να μετρώνται από δύο νοσηλευτές συγχρόνως κεντρικές και περιφερικές, οπότε γίνεται αντιληπτή η διαφορετική ένταση και το έλλειμα σφυγμού. Αυτό οφείλεται από τη μια μεριά στην άρρυθμη κοιλιακή συχνότητα και από την άλλη στο διαφορετικό κάθε φορά όγκο παλμού.

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ: Η θεραπευτική αντιμετώπιση εξαρτάται από τη γενική κατάσταση του αρρώστου, το αίτιο και το χρόνο εμφάνισης της αρρυθμίας. Πρόσφατη κοιλιακή μαρμαρυγή με αυξημένη κοιλιακή συχνότητα, που προκαλεί ισχαιμία του μυοκαρδίου, υπόταση, συμπτώματα συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας ή πνευμονικό οίδημα, πρέπει να αντιμετωπίζεται αμέσως με ηλεκτρική απινίδωση. Σε κοιλιακή μαρμαρυγή, που ο άρρωστος είναι αιμοδυναμικά σταθερός ή η κοιλιακή μαρμαρυγή είναι χρόνια, δεν απαιτείται άμεση ηλεκτρική απινίδωση, χορηγούνται φάρμακα. Σκοπός της φαρμακευτικής θεραπείας είναι η ελάττωση και η διατήρηση της κοιλιακής συχνότητας γύρω στις 60-80 σφύξεις το λεπτό. Φάρμακο εκλογής είναι η δακτυλίτιδα, που χορηγείται ΕΦ ή από το στόμα. Δακτυλίτιδα μπορεί να χρησιμοποιηθεί ακόμα σε συνδυασμό με προσπανολόλη και παράλληλα αντιπηκτική αγωγή για την αποφυγή εμβολών. Αν με τη δακτυλίτιδα δεν αποκατασταθεί φλεβοκομβικός ρυθμός μπορεί να δοθεί κινιδίνη, πάντως κινιδίνη προστίθεται συνήθως μετά την αποκατάσταση του ρυθμού για τη διατήρηση του φλεβοκομβικού ρυθμού. Μετά την ηλεκτρική ανάταξη χορηγείται συνήθως προπρανολόλη σε μικρές δόσεις σε συνδυασμό με κινιδίνη για τη διατήρηση του αποτελέσματος. Σε χρόνια κοιλιακή μαρμαρυγή πριν από την ηλεκτρική ανάταξη χορηγείται αντιπηκτική θεραπεία και γίνεται διακοπή της δακτυλίτιδας πέντε ημέρες πριν από την ανάταξη. Ηλεκτρική ανάταξη γίνεται στις περιπτώσεις εκείνες που η κοιλιακή μαρμαρυγή δεν χρονολογείται πάνω από έξι μήνες. Για την πρόληψη κρίσεων κοιλιακής μαρμαρυγής σήμερα χρησιμοποιείται η σοταλόλη, η προπαφαινόνη και η αμιωδαρόνη. Ο νοσηλευτής σε ασθενείς με αντιπηκτική θεραπεία αποφεύγει τις άσκοπες φλεβοκεντήσεις και τις ενδομυϊκές ενέσεις για την πρόληψη αιματώματος. Χορηγεί το αντιπηκτικό την ίδια ώρα κάθε ημέρα για να διατηρείται σταθερή η στάθμη στο αίμα. Φροντίζει τον πηκτολογικό έλεγχο και ενημερώνει το γιατρό για τη ρύθμιση της δόσης. Όταν ο ασθενής εξέρχεται από το νοσοκομείο του συνιστά να παίρνει το φάρμακο την ίδια ώρα κάθε μέρα, να ελέγχει το χρόνο προθρομβίνης (ΧΠ) και να επισκέπτεται το γιατρό στην καθορισμένη ημερομηνία. Να χρησιμοποιεί μαλακιά

οδοντόβουρτσα, ηλεκτρική ξυριστική μηχανή για την αποφυγή τραυματισμών. Να παρακολουθεί για πετέχειες, αιμάτωμα ή ρινορραγία. Να ελέγχει το χρώμα των ούρων και των κοπράνων για ίχνη αίματος και να συμβουλευέται το γιατρό.

**ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΣ ΑΡΙΣΤΕΡΟΥ ΣΚΕΛΟΥΣ ΤΟΥ ΔΕΜΑΤΙΟΥ ΤΟΥ HIS:** Όπως είναι γνωστό, φυσιολογικά η εκπόλωση της αριστερής πλευράς του μεσοκοιλιακού διαφράγματος αρχίζει από ένα τμήμα του αριστερού σκέλους του δεματίου του HIS. Όταν υπάρχει αποκλεισμός του αριστερού σκέλους, η φυσιολογική πορεία εκπόλωσης του μεσοκοιλιακού διαφράγματος ανακόπτεται. Επομένως, το μεσοκοιλιακό διάφραγμα εκπολώνεται από δεξιά προς τα αριστερά και όχι από αριστερά προς τα δεξιά, όπως γίνεται φυσιολογικά. Έτσι το ΗΚΓ και ειδικά στην απαγωγή V1 εξαφανίζεται το φυσιολογικό έπαρμα R και στη V6 το φυσιολογικό κύμα Q. Επιπλέον αυξάνει ο συνολικός χρόνος που χρειάζεται για την εκπόλωση των κοιλιών με αποτέλεσμα την παρουσία ενός παθολογικά διευρυσμένου QRS συμπλέγματος χρονικής διάρκειας ίσο ή  $>0,12''$ . Στην απαγωγή V6 παρατηρείται ευρύ και τελείως θετικό έπαρμα R, ενώ στις δεξιές προκάρδιες και ειδικά στη V1 αρνητικό QRS (QS) σύμπλεγμα. Αυτό συμβαίνει, επειδή η αριστερή κοιλία συνεχίζει να υπερισχύει ηλεκτρικά και παράγει δυναμικά μεγαλύτερα από τα δυναμικά της δεξιάς κοιλίας. Μερικές φορές, όμως, το έπαρμα QS στην απαγωγή V1 παρουσιάζει μικρή εγκοπή στην κορυφή που του δίνει μια χαρακτηριστική μορφολογία σχήματος W. Το ίδιο παρατηρείται και στο R της απαγωγής V6, το οποίο παρουσιάζει εγκοπή στην κορυφή, εμφανίζοντας έτσι ένα χαρακτηριστικό σχήμα M κεφαλαίου. Παρατηρείται πτώση του ST διαστήματος κάτω από την ισοηλεκτρική γραμμή με αρνητικό T έπαρμα.

**ΑΙΤΙΑ:** Η παρουσία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους του δεματίου του HIS σχεδόν πάντοτε συνδέεται με οργανική καρδιοπάθεια. Παρατηρείται σε άτομα με εφυλιστικές αλλοιώσεις του συστήματος αγωγής. Αποκλεισμός του αριστερού σκέλους μπορεί να αναπτυχθεί ακόμα σε ασθενείς με χρόνια

υπερτασική καρδιοπάθεια, βαλβιδικές παθήσεις της αορτής κα νόσο των στεφανιαίων.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ:** Ο αποκλεισμός αριστερού σκέλους συνήθως δεν προκαλεί συμπτώματα. Η ξαφνική, όμως παρουσία σε OEM προσθίου τοιχώματος μπορεί να είναι πρόδρομο σημείο πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού.

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ:** Αποκλεισμός αριστερού σκέλους του δεματίου του HIS συνήθως δεν χρειάζεται συγκεκριμένη θεραπεία. Όταν, όμως, οφείλεται σε OEM προσθίου τοιχώματος αποτελεί πρόδρομο σημείο πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού. Είναι μία σοβαρή επιπλοκή, στην οποία απαιτείται άμεση θεραπευτική αντιμετώπιση με την τοποθέτηση προσωρινού καρδιακού βηματοδότη.

## Chapter 13 ΠΡΟΛΗΨΗ

Από την στιγμή που βρίσκονται υπό θεραπευτική αγωγή οι ασθενείς με ARVC μπορούν να ζούν μια σχετικά φυσιολογική ζωή με ιδιαίτερη όμως προσοχή όσο αφορά την άσκηση και την έντονη προσπάθεια. Πρέπει οι άνθρωποι που έχουν σχέση με αυτούς π.χ οι συνεργάτες τους, οι δάσκαλοι, τα μέλη της οικογένειας τους, ο οικογενειακός γιατρός και ο οδοντίατρος να έχουν γνώση της κατάστασής τους. Πρέπει να παίρνουν τα φάρμακά τους όπως ακριβώς λένε οι οδηγίες και να παρακολουθούν τα συμπτώματα τους αναφέροντας οποιοδήποτε από αυτά στους γιατρούς τους.

### **ΑΣΚΗΣΗ**

Προβλήματα ιδιαίτερα διαταραχές του ρυθμού, αρρυθμιολογικά δηλαδή που σχετίζονται με την ARVC εμφανίζονται συχνά σε μερικούς αθλητές. Στους αθλητές αυτούς απαγορεύουμε την αθλητική δραστηριότητα. Μετά τη διάγνωση η στρατηγική είναι να μειώσουμε τον κίνδυνο από τα προβλήματα ξεκινώντας από φαρμακευτική αγωγή. Το επόμενο βήμα είναι να υποβληθεί ο ασθενής σε ένα τεστ κοπώσεως και στη συνέχεια σε Holter 48ωρων και να δει αν οι αρρυθμίες έχουν βελτιωθεί.

Εάν στοιχεία σοβαρών αρρυθμιολογικών προβλημάτων δεν βρεθούν ο ασθενής έχει περιθώρια να ασκείται με πιο ήπιο τρόπο.

Είναι πολύ σημαντικό να θυμόμαστε δύο πράγματα. Πρώτον ότι η νόσος μπορεί να εξελιχθεί και νέα προβλήματα μπορεί να εμφανιστούν όπως επίσης όμως ότι μπορεί να έχουμε βελτίωση. Δεύτερο σημείο είναι ότι κάθε περίπτωση πρέπει να



εξετάζεται σαν ιδιαίτερη και ότι δεν υπάρχουν γενικές κατευθύνσεις. Οι άνθρωποι που έχουν ARVC πρέπει να συμβουλευούνται τον καρδιολόγο τους πριν αρχίσουν κάποιο ήπιο πρόγραμμα άσκησης.

## **ΓΕΝΙΚΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ**

### **ΔΙΑΙΤΑ**

Αν ένα άτομο είναι υπέρβαρο αυτό επιβαρύνει την καρδιά. Η διαίτα αφορά κανόνες υγιεινής διατροφής και σταθεροποιημένης και το βασικό είναι το βάρος να παραμείνει στα φυσιολογικά πλαίσια που απαιτεί ύψος και ηλικία. Μια ξαφνική αύξηση του βάρους μπορεί να οφείλεται σε κατακράτηση υγρών και στην περίπτωση αυτή πρέπει να ειδοποιείται ο γιατρός.

### **ΑΛΚΟΟΛ**

Πρέπει να υπάρχει σύνεση διότι το αλκοόλ καταστέλλει τον καρδιακό μυ και μπορεί να προκαλέσει σοβαρές αρρυθμίες.

### **ΟΔΗΓΗΣΗ**

Κάθε περίπτωση πρέπει να εξετάζεται ξεχωριστά. Το τι περιθώρια έχει κάποιος με ARVC να οδηγεί πρέπει να το διευκρινίσει με το γιατρό του.

## **ΕΜΒΟΛΙΑΣΜΟΙ**

Οι εμβολιασμοί συνιστώνται στην κατεύθυνση του να αποφευχθούν οι λοιμώξεις από σοβαρούς ιούς της γρίπης. Ενδεχομένως κάποιοι από τους ασθενείς είναι ευάλωτοι στις ιώσεις

## **ΤΑΞΙΔΙΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΚΙΝΗΣΕΙΣ**

Είναι σωστό να υπάρχει ιατρική έγκριση πριν κάποιος ταξιδέψει. Εάν το ταξίδι είναι στο εξωτερικό πρέπει να υπάρχουν πληροφορίες από το ταξιδιωτικό πρακτορείο σχετικά με το καθεστώς των υπηρεσιών υγείας στην πόλη της χώρας που επισκέπτεται ο ασθενής. Για τις χώρες της Ευρωπαϊκής ένωσης υπάρχει φόρμα E11 που δίνει πληροφορίες. Στην Ελλάδα οι φόρμες αυτές υπάρχουν στο Υπουργείο Υγείας και ενδεχομένως στα παραρτήματα του ΙΚΑ.

## **ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΕΣ ΚΑΙ ARVC**

Σε πολλές περιπτώσεις φαίνεται ότι η ARVC είναι κληρονομική νόσος. Μπορεί δηλαδή στην οικογένεια να υπάρχει ένα γενετικό υπόστρωμα χωρίς αυτό να σημαίνει ότι το κάθε μέλος της οικογένειας μπορεί να εκδηλώσει τη νόσο με τον ίδιο τρόπο. Σημαντικό επίσης είναι ότι μερικά μέλη μπορεί να έχουν πλήρη εκδήλωση της νόσου ενώ άλλα να είναι φορείς του γενετικού υποστρώματος. Αυτό φυσικά δεν σημαίνει ότι οι άνθρωποι αυτοί που πάσχουν από ARVC, οι φορείς δηλαδή. Έως ότου το γενετικό υπόστρωμα της νόσου γίνει πλήρως κατανοητό για να μπορούμε να διαγνώσουμε αν κάποιος από την οικογένεια είναι φορέας του γονιδίου πρέπει όλα τα μέλη της οικογένειας να ελεγχθούν καρδιολογικά. Σε μια οικογένεια που υπάρχουν μέλη με ARVC θεωρούμε ότι κάποιος που έχει παιδιά προσβεβλημένα είναι σίγουρα φορέας του γονιδίου. Είναι πολύ σπάνιο κάποιος μετά την ηλικία των 40 να αναπτύξει ARVC στη

σοβαρή τουλάχιστον μορφή της εάν δεν υπάρχουν κλινικά ευρήματα μέχρι την ηλικία αυτή.

## **ΤΙ ΚΙΝΔΥΝΟ ΔΙΑΤΡΕΧΟΥΝ ΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ;**

Από την στιγμή που μια οικογένεια ελεγχθεί είναι συνήθως δυνατό να δώσουμε πληροφορίες για τους κινδύνους που διατρέχουν τα παιδιά κάποιου με ARVC. Είναι σημαντικό όσο γίνεται περισσότερα μέλη της οικογένειας να ελεγχθούν και να προσπαθήσουμε να διευκρινίσουμε τόσο τον τύπο της κληρονομικότητας όσο και τη συνολική εικόνα όσον αφορά το χαρακτήρα της νόσου σε μια οικογένεια.

## **Ο ΕΛΕΓΧΟΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ**

Σε έναν άνθρωπο που έχει προσβληθεί από ARVC είναι σημαντικό να ελεγχθεί όλη η οικογένειά του. Αυτό συνήθως σημαίνει ότι πρέπει να ελεγχθούν οι συγγενείς πρώτου και δεύτερου βαθμού καθώς και οι σύζυγοι.

## **ΚΛΙΝΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ. ΤΙ ΣΥΜΒΑΙΝΕΙ.**

Εάν κάποιος διαγνωσθεί με ARVC είναι σημαντικό να ελεγχθούν οι συγγενείς του για να ξεκαθαρίσουμε αν υπάρχουν άλλοι προσβεβλημένοι. Οι συγγενείς θα ελεγχθούν με ηλεκτροκαρδιογράφημα συγκεκριμένου. Αν κάποιος από τους συγγενείς συμπληρώνει τα κριτήρια διάγνωσης της νόσου μόνο τότε μπορούμε να πούμε ότι αυτός έχει ARVC . Επειδή η συμπεριφορά της νόσου δεν είναι απόλυτα διευκρινισμένη δεν μπορούμε απόλυτα να προβλέψουμε τι θα συμβεί στο μέλλον με μια μόνο εξέταση κάποιου ο οποίος δεν πληροί τα στοιχεία της

διάγνωσης. Γι'αυτό η καλύτερη συμβουλή είναι ότι τα μέλη των οικογενειών αυτών να ελέγχονται από καρδιολόγο σε τακτική βάση.

### **ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

Για το θέμα αυτό υπάρχουν πολλές απόψεις οι οποίες μάλιστα συγκρούονται από τη στιγμή που για τις περισσότερες οικογένειες δεν γνωρίζουμε το γενετικό τους υπόστρωμα. Είναι σημαντικό αν κάθε μέλος μιας προσβεβλημένης οικογένειας δώσει ένα δείγμα αίματος για γενετικό έλεγχο. Αυτό θα αποθηκευτεί και θα χρησιμοποιηθεί για έρευνα πάνω στο γενετικό υπόστρωμα της νόσου. Οι τράπεζες που δημιουργούνται από τον έλεγχο αυτό είναι πολύ σημαντικό να βρίσκονται υπό κεντρικό έλεγχο συνήθως του Πανεπιστημίου και να υπάρχει απόλυτη τήρηση του Ιατρικού απόρρητου.

### **ΤΑ ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ**

Το μεγάλο πλεονέκτημα του ελέγχου των οικογενειών είναι ότι από τη στιγμή που μια ανωμαλία διαγνωστεί μπορεί να αρχίσει θεραπεία αμέσως. Επειδή συχνά στις οικογένειες υπάρχουν βουβές μορφές για τις οποίες ενδεχομένως η πρώτη εκδήλωση μπορεί να είναι ο αιφνίδιος θάνατος είναι πολύ σημαντικό αυτές οι περιπτώσεις να προσδιοριστούν νωρίς και να ληφθούν προληπτικά μέτρα. Επίσης σημαντική βοήθεια θα αποτελέσει για τις οικογένειες η γενετική συμβουλευτική, τι παράγοντες δηλ. πρέπει να λάβουν υπ'όψιν τους για να κάνουν παιδιά.

### **ΠΙΘΑΝΑ ΜΕΙΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ**

Εάν κάποιος αισθάνεται απόλυτα καλά μπορεί να μην επιθυμεί να γνωρίζει ότι έχει μια νόσο που μπορεί να εκδηλωθεί σε αυτόν στο μέλλον.

### ***Η ΕΓΚΥΜΟΣΥΝΗ ΚΑΙ Ο ΤΟΚΕΤΟΣ***

Δεν υπάρχουν ιδιαίτερες πληροφορίες σχετικά με το θέμα αυτό. Οι άνθρωποι που έχουν ένα καρδιολογικό νόσημα είναι φυσικό να είναι πιο πιθανόν να εμφανίσουν προβλήματα κατά την εγκυμοσύνη και τον τοκετό. Έτσι, συνιστούμε αν μια γυναίκα με ARVC σχεδιάζει να μείνει έγκυος η παρακολούθησή της να γίνει συνδυασμένα από γυναικολόγο και από ειδικό καρδιολόγο. Η αγωγή που θα δοθεί πρέπει να ρυθμιστεί ώστε να έχει τον ελάχιστο κίνδυνο για την μητέρα και το βρέφος. Δεν υπάρχουν ενδείξεις ότι η ARVC εξελίσσεται πιο γρήγορα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

## Περιγραφή περιπτώσεων

**Περίπτωση 1.** Κορίτσι, ηλικίας 14 ετών, με υπερκερατώσεις στις παλάμες και τα πέλματα και ιδιόμορφα κατσαρά μαλλιά πέθανε αιφνίδια, ενώ βιάδιζε για το σχολείο.

Ήταν το τρίτο παιδί υγιών γονέων με δύο αδελφές επίσης υγιείς. Με εξαίρεση τη δερματοπάθεια που είχε από τη βρεφική ηλικία, το ατομικό της αναμνηστικό ήταν ελεύθερο. Δεν υπάρχουν νεκροτομικά στοιχεία.

**Περίπτωση 2.** Κορίτσι, ηλικίας 20 ετών, με υπερκεράτωση παλαμών και πελμάτων και ιδιόμορφα κατσαρά μαλλιά πέθανε αιφνίδια, ενώ βρισκόταν σε ηρεμία. Σε ηλικία 15 ετών, παρ'ότι ασυμπτωματική, υποβλήθηκε σε καρδιολογικό έλεγχο (ΗΚΓ ηρεμίας και δισδιάστατο ηχοκαρδιογράφημα) λόγω του αιφνίδιου θανάτου της πρώτης της εξαδέλφης (Π1) που παρουσίαζε την ίδια δερματοπάθεια. Ο καρδιολογικός έλεγχος θεωρήθηκε τότε ότι δεν είχε αξιόλογα παθολογικά ευρήματα. Από την αναδρομική μελέτη των στοιχείων του ελέγχου αυτού διαπιστώθηκαν τα εξής: Στο ΗΚΓ ηρεμίας υπήρχαν κοιλιακές εκτακτοσυστολές με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους, ανεστραμμένα επάρματα T στις απαγωγές V1 και V2, διαταραχές της ενδοκοιλιακής αγωγής και ευρύ QRS (120 msec) στις απαγωγές V1-V3. Σε εικόνες δισδιάστατου ηχοκαρδιογραφήματος, από λήψη σε παραστερνική θέση κατά τον επιμήκη άξονα, ο χώρος εξόδου της δεξιάς κοιλίας παρουσίαζε μικρού βαθμού διάταση. Πέντε έτη μετά την πρώτη εξέταση, η νεκροτομή απεκάλυψε καρδιά βάρους 280g με διατεταμένη δεξιά κοιλία, στο ελεύθερο τοίχωμα της οποίας υπήρχε λιπώδης διήθηση που κατά τόπους κατελάμβανε όλο το πάχος του τοιχώματος. Επίσης κατά τόπους υπήρχε διαταραχή της αρχιτεκτονικής των μυοκαρδιακών κυττάρων και αυξημένη ίνωση του διάμεσου ιστού. Αρκετά

μυοκαρδιακά κύτταρα τόσο στο τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας όσο και στο μεσοκοιλιακό διάφραγμα παρουσίαζαν υπερτροφικές αλλοιώσεις (άνισο μέγεθος, ανώμαλο σχήμα, ενδοκυττάριο και μεσοκυττάριο οίδημα και μεγάλους υπερχρωματικούς πυρήνες).

**Περίπτωση 3.** Κορίτσι, ηλικίας 17 ετών, αδελφή της 2ης ασθενούς, εξετάστηκε από εμάς γιατί παρουσίαζε φαινότυπο νόσου της Νάξου (υπερκεράτωση παλαμών και πελμάτων και ιδιόμορφα κατσαρά μαλλιά). Το παιδί κατά τη γέννηση είχε έντονα κατσαρά μαλλιά και επίμονη ερυθρότητα στις παλάμες και τα πέλματα που εξελίχθηκε, μετά τον 6ο μήνα της ζωής, σε διάχυτη υπερκεράτωση πρώτα στις παλάμες και στη συνέχεια στα πέλματα. Η ασθενής ανέφερε επεισόδια "αφαίρεσης" από την ηλικία των 10 ετών που αντιμετωπίζονταν με αντιεπιληπτική αγωγή. Επίσης ανέφερε ένα επεισόδιο απώλειας συνείδησης, σε ηρεμία, στην ηλικία των 15 χρόνων, που θεωρήθηκε απλή λιποθυμία. Επρόκειτο για άτομο υψηλού νοητικού πηλίκου. Στην αντικειμενική εξέταση διαπιστώθηκαν κατσαρά μαλλιά νέγκρικου τύπου και υπερκερατώσεις στις παλάμες και τα πέλματα με σαφές όριο, χωρίς επέκταση στις ραχιαίες επιφάνειες των άκρων. Δεν υπήρχαν υπερκερατώσεις σε άλλα σημεία του σώματος. Η ακρόαση της καρδιάς απεκάλυψε ευρύ διχασμό του 2ου καρδιακού τόνου και 4ο τόνο ακουστό στο μεσοκάρδιο. Στην εξέταση των υπολοίπων συστημάτων δεν διαπιστώθηκαν παθολογικά ευρήματα. Στο ΗΚΓ ηρεμίας, το σύμπλεγμα QRS παρουσίαζε μορφολογία ατελούς αποκλεισμού του δεξιού σκέλους και φυσιολογικό άξονα (+90), ήταν διευρυσμένο στις απαγωγές V1-V3 (140 msec) και φυσιολογικού εύρους στην απαγωγή V6 (100 msec). Στο τέλος του QRS, στην απαγωγή V1, υπήρχαν ευκρινή μεταδιεγερτικά κύματα (έψιλον κύματα). Στις απαγωγές V1-V3 υπήρχαν ανεστραμμένα επάρματα T. Επίσης καταγράφηκαν κοιλιακές εκτακτοσυστολές με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους. Στο δισδιάστατο ηχοκαρδιογράφημα ο χώρος εξόδου της δεξιάς κοιλίας παρουσίαζε μικρού βαθμού διάταση και υποκινησία του τοιχώματός του, ενώ η κορυφή είχε εικόνα αυξημένης δοκίδωσης. Η αριστερή κοιλία δεν παρουσίαζε σαφή παθολογικά ευρήματα. Το ΗΚΓ συμψηφισμού (signal

averaged) έδειξε παθολογικά μεταδυναμικά. Στο 24ωρο δυναμικό ΗΚΓ (Holter) καταγράφηκαν συχνές κοιλιακές εκτακτοσυστολές (3368/24ωρο). Η ασθενής τέθηκε σε φαρμακευτική αγωγή με σοταλόλη 80mg δύο φορές ημερησίως και έχει προγραμματισθεί για καρδιακό καθετηριασμό και ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Στην παρούσα περιγράφεται μια οικογένεια με νόσο της Νάξου και τρία πάσχοντα μέλη, από τα οποία δύο πέθαναν αιφνίδια σε νεαρή ηλικία. στην πρώτη περίπτωση, παρ' ότι δεν υπάρχουν στοιχεία, θεωρούμε δεδομένη τη ΑΜΔΚ με πρώτη εκδήλωση τον αιφνίδιο θάνατο, γιατί στη νόσο της Νάξου και τα τρία χαρακτηριστικά (υπερκερατώσεις παλαμών και πελμάτων, κατσαρά μαλλιά, μυοκαρδιοπάθεια) παρουσιάζονται στερεότυπα σε όλους τους ασθενείς. Στη δεύτερη περίπτωση η διάγνωση της μυοκαρδιοπάθειας διέφυγε, όταν η ασθενής εξετάστηκε καρδιολογικά σε ηλικία 15 ετών και τέθηκε αργότερα νεκροτομικά. Στην Τρίτη περίπτωση που μελετήθηκε προοπτικά λόγω του φαινοτύπου της νόσου της Νάξου, η ΑΜΔΚ διαγνώστηκε με βάση το οικογενειακό ιστορικό και τα ευρήματα από το ηλεκτροκαρδιογράφημα και το ηχοκαρδιογράφημα.

Η ΑΜΔΚ μπορεί να προβάλλει σε οποιαδήποτε ηλικία, συχνότερα όμως σε νεαρούς ενήλικους, με συμπτώματα οφειλόμενα σε κοιλιακές αρρυθμίες (προκάρδιοι παλμοί, προσυγκοπτικά ή συγκοπτικά επεισόδια, αιφνίδιος θάνατος) και σπανιότερα με καρδιακή ανεπάρκεια. Η διάγνωση μπορεί να διαφύγει όπως στη δεύτερη ασθενή, εάν ο γιατρός δεν έχει ευαισθητοποιηθεί στην αναζήτηση αυτής της καρδιοπάθειας. Η παρουσία φαινοτύπου νόσου της Νάξου, οικογενειακού ιστορικού νεανικού αιφνίδιου θανάτου ή διαγνωσμένης ΑΜΔΚ, κοιλιακών εκτακτοσυστολών με μορφολογία αποκλεισμού του αριστερού σκέλους και διευρυμένου QRS ή ανεστραμμένων επαρμάτων T πρόσθιες προκάρδιες απαγωγές στο ΗΚΓ ηρεμίας πρέπει να θέτουν την υποψία της ΑΜΔΚ ακόμα και σε ασυμπτωματικά άτομα.

Η νόσος της Νάξου χαρακτηρίζεται από υψηλό ποσοστό αιφνίδιου θανάτου συγκριτικά με τις σποραδικές μορφές της ΑΜΔΚ. Δύο από τα τρία πάσχοντα μέλη



της οικογένειας που περιγράφουμε πέθαναν αιφνίδια σε νεαρή ηλικία. Η έγκαιρη διάγνωση και η σωστή αντιμετώπιση των κοιλιακών αρρυθμιών, ιδιαίτερα στους ασθενείς που δεν έχουν εκτεταμένη νόσο και μηχανικά προβλήματα της καρδιάς, βελτιώνει σαφώς την πρόγνωση. Για το λόγο αυτό η Τρίτη ασθενής έχει τεθεί σε αντιαρρυθμική αγωγή και προγραμματίστηκε ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος.

## **Αιφνίδιος θάνατος των νέων στην Ελλάδα**

Ευαγγελία Καρβούνη, Άρης Αναστασάκης, Χαρά Σπηλιοπούλου\*, Άρτεμησία Θεοπίστου, Άγγελος Ρηγόπουλος, Νίκος Πρωτονοτάριος, Ανταλένα Τσατσοπούλου, Ηλίας Σεβδαλής, Σταμάτης Θεοχάρης\*\*, Εμμανουήλ Νόνας\*\*\*, Χριστόδουλος Στεφανάδης, Μανώλης Αγαπητός\*\*, Αντώνιος Κουτσελίνης\*, Παύλος Τούτουζας  
Καρδιολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Πρόγραμμα «Φειδιππίδης»  
Εργαστήριο Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας Πανεπιστημίου Αθηνών\*  
Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής Πανεπιστημίου Αθηνών\*\*  
Ιατροδικαστική Υπηρεσία Αθηνών\*\*\*  
Αιφνίδιος θάνατος στους νέους

### **ΠΕΡΙΛΗΨΗ**

**Εισαγωγή:** Ο αιφνίδιος θάνατος στους νέους αποτελεί ένα σχετικά σπάνιο φαινόμενο, με σημαντικές όμως κοινωνικές προεκτάσεις. Επιδημιολογικές μελέτες του αιφνιδίου θανάτου στους νέους από διάφορα κέντρα έχουν δείξει σημαντικές διαφορές ως προς τη συχνότητα και την αιτιολογία του φαινομένου αυτού. Σκοπός της μελέτης αυτής είναι να καταγράψουμε τις περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου που συμβαίνουν σε ένα πληθυσμό νέων της χώρας μας και να διερευνήσουμε την αιτιολογία τους.

**Υλικό-Μέθοδοι:** Υλικό της μελέτης αποτέλεσαν οι διαδοχικές περιπτώσεις αιφνιδίου (μη τραυματικού) θανάτου νέων (ηλικίας <35 ετών) που νεκροτομήθηκαν στο Εργαστήριο Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών και στην Ιατροδικαστική Υπηρεσία Αθηνών σε διάστημα 22 μηνών καθώς και οι περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) (σε άτομα ηλικίας <35 έτη) που συνέβησαν στα

Νοσοκομεία της Αττικής, της υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, των Κυκλάδων και των Δωδεκανήσων κατά το παραπάνω διάστημα. Αιφνίδιοι θάνατοι σε βρέφη (<1 έτος) αποκλείστηκαν από τη μελέτη. Καταγράψαμε τις περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου που συνέβησαν κατά το παραπάνω διάστημα και διερευνήσαμε την αιτιολογία τους με βάση την ιατροδικαστική έκθεση νεκροψίας-νεκροτομής. Αναδρομικά αναζητήθηκαν στοιχεία από το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό των θυμάτων του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου καθώς και για τις συνθήκες επέλευσης του.

**Αποτελέσματα:** Καταγράψαμε 33 διαδοχικές περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου και δύο περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) σε ένα πληθυσμό νέων σε διάστημα 22 μηνών (24 άνδρες, 11 γυναίκες), μέσης ηλικίας 24.4(+ -)9.2 έτη. Η συχνότητα του αιφνιδίου θανάτου/καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) υπολογίσθηκε περίπου σε 1 περίπτωση/100.000 άτομα πληθυσμού ηλικίας μικρότερης από 35 έτη ετησίως. Ο μεγαλύτερος αριθμός περιπτώσεων παρατηρήθηκε κατά τους καλοκαιρινούς μήνες. Σε 23 (72%) περιπτώσεις ο αιφνίδιος θάνατος οφείλονταν σε καρδιακά αίτια. Τα αίτια αιφνιδίου καρδιακού θανάτου ήταν η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, οι συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, η αθηρωματική στεφανιαία νόσος, η μυοκαρδίτιδα, η στένωση ισθμού αορτής και η αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας. Σε 11 (48%) περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου προϋπήρχαν συμπτώματα, ενώ σε 5 (22%) υπήρχε ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια. Σε 14 (61%) περιπτώσεις υπήρχαν προηγούμενα συμπτώματα ή/και οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου. Σε 15 (65%) περιπτώσεις ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος συνέβη στην ηρεμία και σε 8 (35%) περιπτώσεις κατά την άσκηση ή την έντονη καθημερινή δραστηριότητα. Σε 7 (30%) περιπτώσεις αναφέρεται από το ιστορικό των θυμάτων του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου ενασχόληση με τον αθλητισμό.

**Συμπεράσματα:** Η συχνότητα του αιφνιδίου θανάτου (αιφνίδιοι θάνατοι και επιτυχείς ανανήψεις καρδιακής ανακοπής) στον πληθυσμό νέων που μελετήσαμε υπολογίζεται περίπου σε 1 περίπτωση/100.000 άτομα πληθυσμού νέων ετησίως (κατά μέσο όρο 1,5 αιφνίδιοι θάνατοι νέων ανά μήνα). Σε ποσοστό 72% οφείλεται

σε αμιγώς καρδιακά αίτια. Το συχνότερο αίτιο αιφνιδίου καρδιακού θανάτου στους νέους είναι η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, με λιγότερο συχνά αίτια τις συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, την αθηρωματική στεφανιαία νόσο, τη στένωση του ισθμού της αορτής, τη μυοκαρδίτιδα και την αρρυθμογόνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας. Ένας σημαντικός αριθμός περιπτώσεων συμβαίνει κατά την άσκηση ή την έντονη καθημερινή δραστηριότητα. Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων καρδιακού αιφνιδίου θανάτου υπάρχει ιστορικό συμπτωμάτων ή/και οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου.

**Λέξεις ευρετηρίου:** αιφνίδιος θάνατος; καρδιακός; νέοι; επιδημιολογία; αιτιολογία

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

Ο αιφνίδιος θάνατος των νέων, παρά το γεγονός ότι αποτελεί σπάνιο φαινόμενο, εμφανίζει σημαντικές κοινωνικές επιπτώσεις. Υπάρχουν ελάχιστα δημογραφικά δεδομένα σχετικά με τον αιφνίδιο θάνατο στους νέους. Τα δεδομένα μελετών σε μεγάλους πληθυσμούς έδειξαν ότι η συχνότητα του αιφνιδίου θανάτου στους νέους κυμαίνεται από 0.8 μέχρι 8.5 ανά 100.000 άτομα πληθυσμού νέων ετησίως. Όσον αφορά συγκεκριμένους νεανικούς πληθυσμούς, όπως για παράδειγμα οι αθλούμενοι έφηβοι (μαθητές Γυμνασίου-Λυκείου), η επίπτωση του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου υπολογίσθηκε σε 1/200.000 αθλούμενους νέους ετησίως.

Ο αιφνίδιος θάνατος συχνά οφείλεται σε καρδιαγγειακά αίτια, ενώ τα αίτια του καρδιαγγειακού αιφνιδίου θανάτου στους νέους (ηλικίας <35 έτη) διαφέρουν από εκείνα ατόμων μεγαλύτερης ηλικίας. Έτσι, ενώ η αθηρωματική στεφανιαία νόσος αποτελεί τη συχνότερη αιτία θανάτου σε άτομα μέσης και προχωρημένης ηλικίας, σε άτομα μικρότερης ηλικίας (<35 έτη) έχουν ανακοινωθεί αντιφατικά αποτελέσματα σχετικά με τα συχνότερα αίτια του φαινομένου. Σε μελέτη νεανικού αιφνιδίου θανάτου που έγινε στην περιοχή Veneto της Ιταλίας φάνηκε ότι η αθηρωματική στεφανιαία νόσος αποτελούσε το συχνότερο αίτιο και στους νέους (<35 ετών), με λιγότερο συχνά αίτια την αρρυθμογόνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (πιο συχνή όμως από την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια), την πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας, τις ανωμαλίες του συστήματος αγωγής, τις

συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, τη μυοκαρδίτιδα και την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Αντίθετα, σε μελέτη αιφνιδίου θανάτου σε νέους αθλητές, που ανακοινώθηκε από το κέντρο Heart Institute Foundation της Μινεάπολης των ΗΠΑ, η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια αποτελούσε το συχνότερο αίτιο αιφνιδίου θανάτου, με λιγότερο συχνά αίτια τις συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, τη στένωση αορτικής βαλβίδας, τη μυοκαρδίτιδα, την αρρυθμιόγνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας, τη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, την πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας και την αθηρωματική στεφανιαία νόσο.

Οι διαφορές που παρατηρούνται στην επιδημιολογία του αιφνιδίου θανάτου σε μελέτες που προέρχονται από διάφορες χώρες, υποσημαίνουν τόσο τη διαφορά στην επίπτωση των νοσημάτων που ευθύνονται για αιφνίδιο θάνατο, όσο και τη διαφορά στην κλινική τους έκφραση. Το γεγονός ότι πολλά από τα νοσήματα του καρδιαγγειακού συστήματος που ευθύνονται για αιφνίδιο θάνατο εμφανίζουν γενετικό υπόστρωμα (υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, σύνδρομο μακρού QT, σύνδρομο Marfan, αρρυθμιόγνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας, σύνδρομο Brugada) καθιστά τις διαφορές αυτές ενδεικτικές της διαφορετικής γενετικής δεξαμενής που χαρακτηρίζει ένα πληθυσμό.

Στη χώρα μας δεν έχει επιχειρηθεί μέχρι σήμερα συστηματική καταγραφή των περιπτώσεων αιφνιδίου θανάτου στους νέους και δεν είναι γνωστό αν τα συχνότερα αίτια και τα δημογραφικά χαρακτηριστικά του αιφνιδίου θανάτου των νέων συμφωνούν με εκείνα των άλλων χωρών. Οι μόνες μελέτες που έχουν γίνει με αντικείμενο νοσήματα που ευθύνονται για τον αιφνίδιο θάνατο των νέων, όπως η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και η νόσος της Νάξου, αφορούν την κλινική πορεία και πρόγνωση των νοσημάτων αυτών στην Ελλάδα.

Οι πληροφορίες που παρουσιάζονται στην παρούσα μελέτη θα συμβάλλουν στη διαμόρφωση στρατηγικών παρέμβασης για την πρόληψη του αιφνιδίου θανάτου στους νέους στη χώρα μας.

Πρώτος στόχος της μελέτης μας είναι η καταγραφή της επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου στην περιοχή Αττικής, υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, Κυκλάδων και Δωδεκανήσων. Αιφνίδιοι θάνατοι που συμβαίνουν στις περιοχές αυτές

παραπέμπονται για νεκροτομική μελέτη στο Εργαστήριο Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών και την Ιατροδικαστική Υπηρεσία Αθηνών. Μια πρώτη κλασική προσέγγιση του προβλήματος αυτού είναι η συλλογή στοιχείων από τις Ιατροδικαστικές Υπηρεσίες στις περιοχές που αναφερόμαστε, περιορίζοντας έτσι το υλικό μας μόνο στις περιπτώσεις που μελετήθηκαν νεκροτομικά. Λόγω όμως των ιδιαιτεροτήτων των Υπηρεσιών Υγείας της χώρας μας και των προκαταλήψεων (θρησκευτικών και μη) των Ελλήνων, γνωρίζαμε εκ των προτέρων ότι ένας αριθμός αιφνιδίων θανάτων νέων θα διέφευγε. Για να αντιμετωπίσουμε το θέμα αυτό δημιουργήσαμε ένα πιλοτικό δίκτυο που αποτελούνταν από τα κεντρικά Νοσοκομεία της Αττικής, τα περιφερικά Νοσοκομεία των περιοχών αναφοράς καθώς και το Εθνικό Κέντρο Άμεσης Βοήθειας (ΕΚΑΒ), και συλλέξαμε μέσα από αυτό πληροφορίες για τις περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου που φθάνουν στα Νοσοκομεία και για τις περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής που αντιμετωπίζονται με επιτυχία (aborted sudden death).

Δεύτερος στόχος της μελέτης μας είναι η διευκρίνιση της αιτιολογίας του νεανικού αιφνιδίου θανάτου με βάση τα αποτελέσματα της νεκροτομικής μελέτης, ενώ παράλληλα θα σχολιασθούν οι περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής νέων που αντιμετωπίστηκαν με επιτυχία (aborted sudden death).

## **Υλικό και μέθοδος**

### **Α) Μελέτη της επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου**

Υλικό της μελέτης αποτέλεσαν οι διαδοχικές περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου και καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) νέων (ηλικίας <35 έτη) που καταγράφηκαν στην περιοχή της Αττικής, της υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, των Κυκλάδων και των Δωδεκανήσων μέσω του δικτύου «Φειδιππίδης», το οποίο συνέλεξε πληροφορίες από το Εργαστήριο Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών, την Ιατροδικαστική Υπηρεσία Αθηνών, τα κεντρικά και περιφερικά Νοσοκομεία των παραπάνω περιοχών και το Εθνικό Κέντρο Άμεσης Βοήθειας (ΕΚΑΒ), από τον Οκτώβριο 1997 μέχρι τον Ιούλιο 1999. Ο πληθυσμός αναφοράς της μελέτης μας αποτελείται από τον πληθυσμό νέων ηλικίας 1 έως 35 ετών, που καταγράφηκαν

στις παραπάνω περιοχές κατά την απογραφή του 1991 (περίπου 2.200.000 άτομα νεανικού πληθυσμού).

Περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου σε βρέφη ηλικίας μικρότερης του 1 έτους αποκλείσθηκαν από τη μελέτη. Επίσης αποκλείσθηκαν από τη μελέτη περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου νέων στις οποίες η τοξικολογική εξέταση έδειξε ανιχνεύσιμα επίπεδα φαρμακευτικών ουσιών (κοκαΐνη, ηρωΐνη, τρικυκλικά, δηλητήρια, αλκοόλ).

Ως αιφνίδιος θάνατος ορίσθηκε ο μη αναμενόμενος, μη τραυματικός θάνατος ενός φαινομενικά φυσιολογικού ατόμου, που οφείλεται σε φυσικά αίτια και συμβαίνει αμέσως ή εντός 6 ωρών από την εμφάνιση των οξέων συμπτωμάτων και σημείων. Σε περίπτωση που δεν υπήρχε παρουσία μαρτύρων, ο θάνατος θεωρήθηκε αιφνίδιος, εφ' όσον το διάστημα που μεσολάβησε από τη στιγμή που το άτομο έγινε ορατό για τελευταία φορά μέχρι τη στιγμή ανευρέσεως του πτώματος ήταν μικρότερο από 6 ώρες.

Παρά το γεγονός ότι στο υλικό της μελέτης μας συμπεριλήφθηκαν οι περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής (cardiac arrest) που αντιμετωπίσθηκε με επιτυχία (aborted sudden death), για μεθοδολογικούς λόγους (σύγκριση με προηγούμενες μελέτες) οι περιπτώσεις αυτές, ενώ συμπεριλαμβάνονται στον υπολογισμό της επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό αναφοράς, τελικά δεν συμπεριλαμβάνονται στην περαιτέρω ανάλυση των αποτελεσμάτων. Επίσης, δεν συμπεριλαμβάνεται στην ανάλυση των αποτελεσμάτων η μία περίπτωση αιφνιδίου θανάτου που δεν μελετήθηκε νεκροτομικά.

### **B)Μελέτη της αιτιολογίας του αιφνιδίου θανάτου**

Η αιτία θανάτου καθορίσθηκε με βάση την ιατροδικαστική έκθεση νεκροψίας-νεκροτομής. Παθολογοανατομική εξέταση της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων έγινε όπου κρίθηκε αναγκαίο από ιατροδικαστικής πλευράς. Οι καρδιές των θυμάτων του αιφνιδίου θανάτου που μελετήθηκαν παθολογοανατομικά τοποθετήθηκαν σε φορμόλη και στάλθηκαν στο Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής και το Εργαστήριο Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών.

Η μακροσκοπική εξέταση της καρδιάς περιλάμβανε μέτρηση του βάρους της

καρδιάς, του πάχους των τοιχωμάτων, των διαστάσεων των καρδιακών κοιλοτήτων καθώς και έλεγχο των στεφανιαίων αρτηριών, της αορτής και των καρδιακών βαλβίδων. Η έκφυση, η πορεία καθώς και η βατότητα των μεγάλων επικαρδιακών στεφανιαίων αρτηριών μελετήθηκαν λεπτομερώς, με τη λήψη εγκάρσιων τομών ανά διάστημα 3mm.

Τα τμήματα των εγκάρσιων τομών των στεφανιαίων αρτηριών καθώς και διατοιχωματικό μυοκάρδιο από τα ελεύθερα τοιχώματα και το μεσοκοιλιακό διάφραγμα εξετάσθηκαν ιστολογικά. Συγκεκριμένα αναζητήθηκαν η ύπαρξη υπερτροφίας των μυοκαρδιακών κυττάρων, η παρουσία διαταραχής της αρχιτεκτονικής τους (myocardial disarray), και η παρουσία διάμεσης ίνωσης και διήθησης του διαμέσου υποστρώματος (λίπος, φλεγμονώδη κύτταρα). Η ιστολογική διάγνωση έγινε με βάση κριτήρια που έχουν περιγραφεί σε προηγούμενες μελέτες.

Αναδρομικά αναζητήθηκαν στοιχεία από το ατομικό ιστορικό των θυμάτων (προϋπάρχοντα συμπτώματα, ενασχόληση με τον αθλητισμό) και το οικογενειακό ιστορικό (ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια). Επίσης αναζητήθηκαν στοιχεία σχετικά με τις συνθήκες επέλευσης του αιφνιδίου θανάτου (εποχή, δραστηριότητα κατά τη στιγμή του συμβάντος).

**Στατιστική:** Κατά τη στατιστική επεξεργασία των αποτελεσμάτων χρησιμοποιήθηκε το μη παραμετρικό κριτήριο Wilcoxon Mann-Whitney για την ανάλυση ποσοτικών μεταβλητών (σύγκριση μέσης ηλικίας μεταξύ των δύο φύλων). Στατιστικά σημαντικές θεωρήθηκαν διαφορές με  $p \text{ value} < 0.05$ .

### **Αποτελέσματα**

Από τον Οκτώβριο 1997 μέχρι τον Ιούλιο 1999 (διάστημα 22 μηνών) καταγράφηκαν 33 διαδοχικές περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου (σε 32 έγινε νεκροτομή) και δύο περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής που ανένησαν με επιτυχία (aborted sudden death) νέων (<35 έτη) στην περιοχή της Αττικής, της υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, των Κυκλάδων και των Δωδεκανήσων. (Πίνακας 1)

#### **ΠΙΝΑΚΑΣ 1**

<b>Περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου και καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη</b>	<b>Αριθμός περιπτώσεων</b>
--	----------------------------



	<b>v</b>
Νεκροτομηθέντες αιφνίδιοι θάνατοι	32
Μη νεκροτομηθέντες αιφνίδιοι θάνατοι	1
Καρδιακή ανακοπή με επιτυχή ανάνηψη	2
<b>Σύνολο</b>	<b>35</b>

Πιν. 1 Περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου και καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη

Tabl. 1 Cases of sudden death and aborted sudden death

Δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά στη μέση ηλικία μεταξύ των δύο φύλων τόσο στο συνολικό πληθυσμό όσο και στις υποομάδες της μελέτης (σύνολο νεκροτομηθέντων και σύνολο καρδιακού αιφνιδίου θανάτου).

#### **A)Επίπτωση αιφνιδίου θανάτου στον συνολικό πληθυσμό της μελέτης**

Η συχνότητα του αιφνιδίου θανάτου υπολογίσθηκε περίπου σε 1 περίπτωση /100.000 νέους ηλικίας μικρότερης από 35 έτη ετησίως (κατά μέσο όρο 1,5 αιφνίδιοι θάνατοι νέων ανά μήνα).

Η μέση ηλικία των θυμάτων του αιφνιδίου θανάτου ήταν 24.4±9.2 έτη. Η κατανομή των περιπτώσεων του αιφνιδίου θανάτου ανά ηλικία φαίνεται στο (Σχ.1)

Οι 24 (69%) περιπτώσεις αφορούσαν άνδρες (μέσης ηλικίας 25.1±9.6) και οι 11 (31%) περιπτώσεις γυναίκες (μέσης ηλικίας 22.9±8.6). (Σχ. 2)

Η μεγαλύτερη συχνότητα περιπτώσεων αιφνιδίου θανάτου παρατηρήθηκε κατά τους καλοκαιρινούς μήνες. (Σχ. 3)

#### **B)Αιτιολογία αιφνιδίου θανάτου στις περιπτώσεις που μελετήθηκαν νεκροτομικά**

Μελετήθηκαν νεκροτομικά 32 περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου νέων. Οι 21 περιπτώσεις αφορούσαν άνδρες (μέση ηλικία 25.0±9.9 έτη) και οι 11 περιπτώσεις γυναίκες (μέση ηλικία 22.9±8.6 έτη). (Σχ. 4)

Τα αίτια του αιφνιδίου θανάτου φαίνονται στον Πίνακα. 2

Όσον αφορά την αιτιολογία του αιφνιδίου θανάτου, στις 23(72%) περιπτώσεις ο θάνατος οφείλονταν σε καρδιακά αίτια. Τα αίτια αιφνιδίου καρδιακού θανάτου

στον πληθυσμό μας ήταν η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (19%), οι συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών (16%), η αθηρωματική στεφανιαία νόσος (13%), η μυοκαρδίτιδα (13%), η στένωση ισθμού αορτής (13%), και η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (6%) (συμπεριλαμβάνεται και η νόσος Νάξου).

Σε 6 (19%) περιπτώσεις δεν βρέθηκε αιτία θανάτου ούτε παθολογικά ευρήματα από την καρδιά («φυσιολογική καρδιά»).

Στις υπόλοιπες 3 περιπτώσεις (9%) τα αίτια ήταν εξωκαρδιακά. Συγκεκριμένα 2 περιπτώσεις οφείλονταν σε αγγειακά αίτια (ρήξη ανευρύσματος νεφρικής αρτηρίας και πνευμονική εμβολή από αμνιακό υγρό) και μία περίπτωση σε οξεία κεραυνοβόλο μηνιγγίτιδα (σύνδρομο Waterhouse-Friedrichsen).

Σε μία περίπτωση στένωσης ισθμού της αορτής παρατηρήθηκε εκσεσημασμένη υπερτροφία (4,5 εκ) των τοιχωμάτων της αριστερής κοιλίας και διπλό στόμιο έκφυσης της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας. Στην περίπτωση αυτή, παρά το γεγονός ότι ο θάνατος αποδόθηκε στη στένωση του ισθμού της αορτής και δεν έγινε ιστολογική εξέταση της καρδιάς, το ενδεχόμενο της συνύπαρξης υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας δεν μπορεί να αποκλεισθεί.

Στη μελέτη μας η περίπτωση αυτή συμπεριλήφθηκε στις περιπτώσεις στένωσης ισθμού αορτής με βάση την ιατροδικαστική έκθεση.

### **Γ) Καρδιακός αιφνίδιος θάνατος**

Σε 23 (72%) περιπτώσεις ο θάνατος οφείλονταν σε αμιγώς καρδιακά αίτια). Οι 17 περιπτώσεις αφορούσαν άνδρες (μέση ηλικία 24.8±10.5) και οι 6 περιπτώσεις γυναίκες (μέση ηλικία 19.6±8.9). (Σχ. 5)

Σε 15 (65%) περιπτώσεις ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος συνέβη κατά την ηρεμία και σε 8 (35%) περιπτώσεις κατά την άσκηση ή την έντονη καθημερινή δραστηριότητα. (Σχ.6)

Σε 11 (48%) περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου προϋπήρχαν συμπτώματα, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις (52%) ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος συνέβη σε ασυμπτωματικούς ασθενείς. Τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν ήταν συγκοπτικά επεισόδια σε 3 περιπτώσεις (13%), προσυγκοπτικά επεισόδια σε 3 περιπτώσεις (13%), αίσθημα παλμών σε 3

περιπτώσεις (13%) και πόνος στο στήθος σε 2 περιπτώσεις (9%). (Σχ.7).

Σε 5 (22%) περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου υπήρχε ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια (Σχ. 8).

Οι 3 περιπτώσεις αφορούσαν την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, μία περίπτωση τη νόσο της Νάξου και μία περίπτωση συγγενή ανωμαλία των στεφανιαίων αρτηριών. Αξιοσημείωτο είναι ότι σε μία περίπτωση αιφνιδίου θανάτου με «φυσιολογική καρδιά» υπήρχε ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια.

Στον πληθυσμό της μελέτης μας υπήρχαν 14 (61%) περιπτώσεις με συμπτώματα ή/και ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια. (Σχ. 9)

Σε 7 (30%) περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου αναφέρεται ενασχόληση των θυμάτων με τον αθλητισμό (Σχ.10).

Μάλιστα σε 2 περιπτώσεις τα θύματα του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου ήταν μέλη επαγγελματικών αθλητικών ομάδων (βόλλευ, δρόμος ταχύτητας) και ο αιφνίδιος θάνατος συνέβη κατά τη διάρκεια αθλητικής δραστηριότητας.

Τα αίτια του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου στους αθλητές αυτούς ήταν μυοκαρδίτιδα και υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια.

#### **Δ) Καρδιακή ανακοπή με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death)**

Καταγράψαμε δύο περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) στο πληθυσμό νέων που μελετήσαμε. Και οι δύο περιπτώσεις οφείλονταν σε υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Κατά τη στιγμή της ανακοπής στη μία περίπτωση καταγράφηκε κοιλιακή ταχυκαρδία που εκφυλίσθηκε σε κοιλιακή μαρμαρυγή και στην άλλη άσφυγμη κοιλιακή ταχυκαρδία (pulseless VT). Οι περιπτώσεις αυτές αφορούσαν νέους ανθρώπους φαινομενικά φυσιολογικούς, και σε μία περίπτωση συνέβη εκτός Νοσοκομείου ενώ στην άλλη λίγες ώρες αφού ο ασθενής εισήχθη στο Νοσοκομείο εκτάκτως μετά από συγκοπτικό επεισόδιο. Και στις δύο περιπτώσεις ακολούθησε η εμφύτευση απινιδωτή (ICD).

#### **Συζήτηση**

Στην παρούσα μελέτη επιχειρείται για πρώτη φορά στη χώρα μας μια συστηματική καταγραφή του αιφνιδίου θανάτου στους νέους (<35 ετών) και διερευνάται η αιτιολογία του.

Η καταγραφή του αιφνιδίου θανάτου στους νέους έχει επιχειρηθεί από κέντρα των ΗΠΑ, του Καναδά και της Ιταλίας και έχουν ανακοινωθεί αίτια με διαφορετική συχνότητα. Οι αποκλίσεις αυτές μπορούν ίσως να ερμηνευτούν από γενετικές διαφορές των πληθυσμών στους οποίους μελετήθηκε το φαινόμενο.

### **Επιδημιολογία**

Η συχνότητα του φαινομένου στη δική μας μελέτη (1/100.000 άτομα πληθυσμού ηλικίας <35 ετών ετησίως) είναι σύμφωνη με εκείνη άλλων μελετών. 1,14 Αυτό για την περιοχή που αναφερόμαστε μεταφράζεται κατά μέσο όρο σε 1,5 αιφνίδιους θανάτους νέων ανά μήνα.

Οι συγγενείς καρδιοπάθειες (στένωση πνευμονικής αρτηρίας, τετραλογία Fallot, μετάθεση μεγάλων αγγείων) είναι γνωστό ότι αποτελούν αίτιο αιφνιδίου θανάτου στους νέους. Στη μελέτη μας είναι λίγες οι περιπτώσεις συγγενών καρδιοπαθειών (συγκεκριμένα στένωσης ισθμού αορτής). Ο λόγος πιθανόν είναι ότι στις περιπτώσεις αυτές είναι γνωστό το ιστορικό της καρδιοπάθειας ή/και ο θάνατος συμβαίνει κατά τη νοσηλεία σε νοσοκομείο και έτσι δεν διερευνώνται νεκροτομικά.

Επίσης, στο ενδεχόμενο η παρατηρούμενη επίπτωση αιφνιδίου θανάτου στο νεανικό πληθυσμό της μελέτης μας να υποεκτιμάται συμβάλει και το γεγονός ότι ένας αριθμός αιφνιδίων θανάτων της περιοχής Αττικής-Πειραιά διερευνάται νεκροτομικά στην Ιατροδικαστική Υπηρεσία Πειραιά, από όπου δεν είχαμε ομαλή ροή δεδομένων.

Η μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης του αιφνιδίου θανάτου στους άνδρες που παρατηρήθηκε στη μελέτη μας, συμφωνεί με εκείνη προηγούμενων μελετών.

### **Αιτιολογία αιφνιδίου θανάτου**

Όσον αφορά την αιτιολογία του αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό νέων που μελετήσαμε, τα αίτια που ανευρέθηκαν συμφωνούν με εκείνα προηγούμενων μελετών, όπου η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια αποτελεί μια από τις πρώτες αιτίες νεανικού αιφνιδίου θανάτου.

Στην Ιταλία η αιτιολογία του αιφνιδίου θανάτου φαίνεται ότι αποκλίνει των διεθνών δεδομένων. Το φαινόμενο αυτό ενδεχομένως να οφείλεται σε διαφορετική 'γενετική δεξαμενή' που εμφανίζεται στον πληθυσμό της περιοχής του Veneto . Ένα φαινόμενο δηλαδή τοπικό, ανάλογο με την εμφάνιση της νόσου της Νάξου στην Ελλάδα και την περιοχή του Αιγαίου.

Τα αίτια αιφνιδίου καρδιακού θανάτου στον πληθυσμό νέων που μελετήσαμε ήταν η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (19%), οι συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών (16%), η αθηρωματική στεφανιαία νόσος (13%), η μυοκαρδίτιδα (9%), η στένωση ισθμού αορτής (9%) και η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (6%).

Στις περιπτώσεις με συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών ενδιαφέρον παρουσιάζει το γεγονός ότι δεν υπήρχε καμία περίπτωση έκφυσης της αρτηρίας από τον αντίπλευρο κόλπο του Valsalva, σε αντίθεση με τα ευρήματα άλλων μελετών. Όλες οι περιπτώσεις ανώμαλης έκφυσης αφορούσαν έκτοπη έκφυση από το σύστοιχο κόλπο και ανώμαλη πορεία.

Το γεγονός ότι οι ανωμαλίες των στεφανιαίων αγγείων αποτελούν τη δεύτερη αιτία αιφνιδίου θανάτου πρέπει να μας απασχολήσει άμεσα από πλευράς διαγνωστικής. Το διαθωρακικό υπερηχογράφημα μπορεί να βοηθήσει, αν και η ευαισθησία του δεν είναι ικανοποιητική. Στους συμπτωματικούς δε νέους που δεν βρίσκουμε άλλα αίτια των συμπτωμάτων τους πρέπει να προχωρούμε σε περαιτέρω έλεγχο με στεφανιογραφία.

### **Αιφνίδιοι θάνατοι με φυσιολογική καρδιά**

Ενδιαφέρον επίσης παρουσιάζει ο μεγάλος αριθμός περιπτώσεων αιφνιδίου θανάτου με «φυσιολογική καρδιά» (19%). Το εύρημα αυτό θα μπορούσε να αποδοθεί στη μη λεπτομερή εξέταση του συστήματος αγωγής της καρδιάς, γεγονός που αποτελεί και ένα περιορισμό της μελέτης μας. Είναι γνωστό ότι παθολογικές αλλοιώσεις του συστήματος αγωγής ευθύνονται για αιφνίδιο θάνατο.

Επίσης θα μπορούσε να αποδοθεί στις δυσκολίες που υπάρχουν στην

ιστολογική διάγνωση της μυοκαρδίτιδας. Είναι γνωστό ότι η ιστολογική διάγνωση της μυοκαρδίτιδας με βάση τα κριτήρια του Dallas<sup>34</sup> εμφανίζει μικρή ευαισθησία, ενώ η ανοσοιστολογική μελέτη ανιχνεύει με μεγαλύτερη ευαισθησία την παρουσία της νόσου. Η μη εκτέλεση ανοσοιστολογικής μελέτης στις καρδιές που μελετήσαμε θα μπορούσε δυνητικά να ευθύνεται για την υποεκτίμηση της συχνότητας της μυοκαρδίτιδας ως αίτιο αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό νέων που μελετήσαμε.

Εξάλλου, είναι γνωστό ότι ο αιφνίδιος θάνατος μπορεί να συμβεί απουσία δομικών αλλοιώσεων της καρδιάς. Τυπικά παραδείγματα παθολογικών καταστάσεων που προδιαθέτουν για αιφνίδιο θάνατο, εμφανίζουν οικογενή χαρακτήρα και ανήκουν σε αυτή την κατηγορία είναι το σύνδρομο του μακρού QT και το σύνδρομο Brugada . Το ενδεχόμενο ένας αριθμός αιφνιδίων θανάτων στον πληθυσμό μας να οφείλεται σε αυτά τα αίτια δεν είναι δυνατό να αποκλεισθεί. Ο έλεγχος των οικογενειών και η γενετική ανάλυση θα συμβάλουν στη διευκρίνιση τέτοιων περιπτώσεων. Στοιχείο που ενισχύει τα παραπάνω είναι η παρουσία οικογενειακού ιστορικού αιφνιδίου θανάτου σε μια περίπτωση αιφνιδίου θανάτου με «φυσιολογική καρδιά» στη μελέτη μας.

### **Προϋπάρχοντα συμπτώματα- Οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου**

Η παρουσία προηγούμενων συμπτωμάτων (κυρίως συγκοπτικά - προσυγκοπτικά επεισόδια και αίσθημα παλμών) στις περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου νέων καθιστά αναγκαίο τον προσεκτικό και λεπτομερή έλεγχο οποιουδήποτε νέου ατόμου που αναφέρει τέτοια συμπτώματα. Η σημασία του γεγονότος ότι η παρουσία τέτοιων προειδοποιητικών συμπτωμάτων μπορεί να οδηγήσει στη διάγνωση ενός νοσήματος του καρδιαγγειακού συστήματος που ευθύνεται για αιφνίδιο θάνατο είναι προφανής. Η διαστρωμάτωση του κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο στο άτομο αυτό και η εφαρμογή στρατηγικών πρόληψης του αιφνιδίου θανάτου μπορεί να συμβάλει στην αποτροπή ενός τέτοιου καταστροφικού γεγονότος.

Οι περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου με θετικό οικογενειακό ιστορικό για αιφνίδιο θάνατο αφορούσαν την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, τη νόσο της

Νάξου και σε μία περίπτωση τις συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών. Στην τελευταία αυτή περίπτωση υπήρχε ιστορικό αιφνιδίων θανάτων που οφείλονταν σε συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών. Η οικογενής εμφάνιση των συγγενών ανωμαλιών των στεφανιαίων αρτηριών εμφανίζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον και η συγκεκριμένη οικογένεια πρόκειται να μελετηθεί με γενετική ανάλυση.

Το γεγονός ότι 14 (61%) περιπτώσεις αιφνιδίου καρδιακού θανάτου στο νεανικό πληθυσμό που μελετήσαμε παρουσίαζαν συμπτώματα ή/και ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια καταδεικνύει τη δυνατότητα να καταγραφούν έγκαιρα τα στοιχεία αυτά και να υπάρξει ιατρική παρέμβαση. Η ανίχνευση ασυμπτωματικών μορφών τέτοιων νοσημάτων, χωρίς μάλιστα ιστορικό αιφνιδίου θανάτου ή κληρονομικού καρδιαγγειακού νοσήματος στην οικογένεια, συνεχίζει να αποτελεί ένα μεγάλο πρόβλημα στην πρόληψη του νεανικού αιφνιδίου θανάτου .

### **Άσκηση- Αθλητική δραστηριότητα**

Ένας σημαντικός αριθμός περιπτώσεων αιφνιδίου καρδιακού θανάτου (35%) συμβαίνει κατά την άσκηση ή την έντονη καθημερινή δραστηριότητα. Επίσης συμβαίνει σε άτομα που αναπτύσσουν ενεργό αθλητική δραστηριότητα (30%). Το γεγονός ότι ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος μπορεί να συμβεί σε άτομα χωρίς προηγούμενα συμπτώματα και χωρίς ιστορικό αιφνιδίου θανάτου στην οικογένεια, καθιστά ανεπαρκή την παρουσία αυτών των δύο στοιχείων στην εκτίμηση του κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο σε ένα νέο άτομο που πρόκειται να αθληθεί. Η πιο αποδοτική στρατηγική για τον καρδιολογικό έλεγχο των νέων που αθλούνται αποτελεί αντικείμενο διαφωνίας στη βιβλιογραφία.

Σίγουρο πάντως είναι ότι η αποφυγή έντονης άσκησης και συμμετοχής σε συναγωνιστικά αθλήματα από τα άτομα με νόσο του καρδιαγγειακού συστήματος που ευθύνεται για αιφνίδιο θάνατο μπορεί να συμβάλει στη μείωση του αριθμού τέτοιων περιπτώσεων αιφνιδίου θανάτου.

Σήμερα οι στρατηγικές πρόληψης αιφνιδίου καρδιακού θανάτου των νέων συγκεντρώνουν τις προσπάθειες τους στον εντοπισμό των βουβών (ασυμπτωματικών) μορφών των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων. Ένα

μοντέλο που ήδη αναπτύσσεται στη χώρα μας είναι ο έλεγχος των οικογενειών ασθενών με γνωστό νόσημα της καρδιάς καθώς και ο έλεγχος οικογενειών που έχουν πληγεί από νεανικό αιφνίδιο θάνατο. Ένας τρίτος άξονας αυτής της προσπάθειας, που σταδιακά αναπτύσσεται με τη στήριξη της Γενικής Γραμματείας Αθλητισμού, είναι η δημιουργία ενός δικτύου πρωτοβάθμιου ελέγχου των αθλητών καθώς και ενός κέντρου αναφοράς τριτοβάθμιου καρδιαγγειακού ελέγχου των αθλητών και αθλούμενων νέων στα πλαίσια του Πανεπιστημίου Αθηνών και του Ελληνικού Ιδρύματος Καρδιολογίας .

### **Περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death)**

Οι περιπτώσεις καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) αποτελούν μια μορφή αιφνιδίου θανάτου, που όμως δεν έχουν συμπεριληφθεί στον υπολογισμό της επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό προηγούμενων μελετών. Καθώς όμως εκσυγχρονίζονται οι πρωτοβάθμιες Υπηρεσίες Υγείας, τέτοιες περιπτώσεις θα εντοπίζονται όλο και πιο συχνά και πιστεύουμε ότι θα πρέπει να καταγράφονται και να συμπεριλαμβάνονται στον υπολογισμό της επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου σε ένα πληθυσμό.

### **Περιορισμοί της μελέτης**

Στη μελέτη αυτή μπορεί να υποεκτιμάται η συχνότητα αιφνιδίου θανάτου των νέων στο συγκεκριμένο πληθυσμό. Ο λόγος είναι ότι παρ' όλο το νομοθετικό πλαίσιο που επιβάλλει τη νεκροτομή στις περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου στη χώρα μας, υπάρχουν περιπτώσεις (ιδιαίτερα σε μικρές κοινότητες) όπου χορηγείται πιστοποιητικό θανάτου χωρίς τη διενέργεια νεκροψίας-νεκροτομής. Οι περιπτώσεις αυτές είναι εύκολο να διαφύγουν μιας μελέτης επίπτωσης του αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό των νέων.

Επίσης, παρά το γεγονός ότι οι πληροφορίες για την εμφάνιση καρδιακής ανακοπής με επιτυχή ανάνηψη (aborted sudden death) σε νέα άτομα από το δίκτυο "Φειδιππίδης" έγινε σχολαστικά, υπήρξαν προβλήματα στη συλλογή πληροφοριών, κυρίως από τα περιφερικά Νοσοκομεία και το Εθνικό Κέντρο Άμεσης Βοήθειας (ΕΚΑΒ).



## **Συμπεράσματα**

Η συχνότητα του αιφνιδίου θανάτου στον πληθυσμό νέων που μελετήσαμε υπολογίζεται περίπου σε 1 περίπτωση /100.000 άτομα πληθυσμού νέων ετησίως (κατά μέσο όρο 1,5 αιφνίδιοι θάνατοι νέων ανά μήνα). Σε ποσοστό 72% οφείλεται σε καρδιακά αίτια. Τα αίτια αιφνιδίου καρδιακού θανάτου στους νέους είναι η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, οι συγγενείς ανωμαλίες των στεφανιαίων αρτηριών, η αθηρωματική στεφανιαία νόσος, η στένωση ισθμού αορτής, η μυοκαρδίτιδα και η αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας. Αξιοσημείωτος αριθμός περιπτώσεων αιφνιδίου καρδιακού θανάτου συμβαίνει κατά την άσκηση ή την έντονη καθημερινή δραστηριότητα. Η πλειοψηφία των περιπτώσεων αιφνιδίου καρδιακού θανάτου αφορούν νέους με συμπτώματα ή/και οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου. Τέλος, πολλές περιπτώσεις αιφνιδίου θανάτου αφορούν νέους που αθλούνται συστηματικά χωρίς αυτό να σημαίνει ότι ο θάνατος τους συμβαίνει απαραίτητα κατά την άσκηση.

## ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΦΕΙΔΙΠΠΙΔΗΣ

Το πρόγραμμα “Φειδιππίδης” αποτελεί μια πιλοτική προσπάθεια για συστηματική μελέτη όλων των κληρονομικών καρδιαγγειακών παθήσεων – συμπεριλαμβανομένης και της νόσου “Νάξος” – στην Ελλάδα καθώς και για την πρόληψη του αιφνίδιου θανάτου των νέων και των αθλητών. Η συνάντηση του Προγράμματος “Φειδιππίδης”, το οποίο τελεί υπό την αιγίδα του Πανεπιστημίου Αθηνών, του Ελληνικού Ιδρύματος Καρδιολογίας (ΕΛ.Ι.ΚΑΡ.) και του υπουργείου Πολιτισμού, με την επιστημονική ομάδα της Νάξου έδωσε νέα δυναμική στο εγχείρημα και το γνωστοποίησε διεθνώς.

Πρόσφατα έχουν σημειωθεί και στη χώρα μας αιφνίδιοι θάνατοι νεαρών αθλητών. Το φαινόμενο είναι, βέβαια, παγκόσμιο και, χωρίς να είναι πολύ συχνό, δεν είναι όμως καθόλου ασήμαντο. Στη χώρα μας ο αριθμός των νέων ατόμων που βρίσκονται σε εν δυνάμει κίνδυνο για αιφνίδιο θάνατο από υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια ( η πρώτη αιτία αιφνίδιου θανάτου στους νέους) ανέρχεται στους 25.000! Ο κίνδυνος, όμως, δεν προέρχεται μόνο από την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια αλλά και από άλλες κληρονομικές παθήσεις της καρδιάς και των αγγείων όπως η νόσος “Νάξος”.

Η πλειονότητα των ατόμων αυτών αγνοεί τη σοβαρότητα της κατάστασης και Δε λαμβάνει τα μέτρα που θα όφειλε. Σε αυτό, βέβαια, συμβάλλει το γεγονός ότι πολλά από αυτά τα νοσήματα είναι “σιωπηλά”, δεν εκδηλώνονται δηλαδή φανερά συμπτώματα (ασυμπτωματικά) και η πρώτη και τελευταία εκδήλωσή τους μπορεί να είναι μοιραία ο αιφνίδιος θάνατος.

Σε μεγαλύτερο ακόμη κίνδυνο βρίσκονται οι αθλητές των οποίων η καρδιά υφίσταται πολύ μεγαλύτερες πιέσεις για μακρό χρονικό διάστημα. Ωστόσο, η πρόληψη του αιφνίδιου θανάτου είναι και εφικτή αλλά και σε πορεία ουσιαστικής θεσμοθέτησης.

Το πρόγραμμα “Φειδιππίδης” διανύει ήδη τον έκτο χρόνο ζωής. Η έκταση λοιπόν, των δραστηριοτήτων του φαίνεται σημαντική και ουσιαστική. Στόχος του

προγράμματος “Φειδιππίδης” είναι να πάψουν να χάνονται άδικα νέοι άνθρωποι. Αξιοποιείται, λοιπόν, η νέα γνώση και, επειδή ένα κληρονομικό νόσημα αφορά ολόκληρη την οικογένεια του ατόμου που φέρει, γίνεται παρέμβαση σε τρεις κύριους άξονες.

- 1) Ελέγχονται οι ασθενείς με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα αλλά και οι οικογένειές τους, δίνοντας έμφαση περισσότερο στα παιδιά που ασχολούνται με τον αθλητισμό.
- 2) Ελέγχονται οι οικογένειες που επλήγησαν από αιφνίδιο θάνατο νεαρών μελών τους και, τέλος
- 3) Ελέγχονται αθλούμενοι νέοι και αθλητές, οι οποίοι παραπέμπονται από τους ειδικά εκπαιδευμένους ιατρούς των σωματείων και των δήμων που συμμετέχουν στο πρόγραμμα. Μόνο στα τρία πρώτα χρόνια δράσης του προγράμματος αντιμετωπίστηκαν και παρακολουθούνται ακόμη 1000 περίπου ασθενείς με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα που προέρχονται από 720 οικογένειες. Έχουν ελεγχθεί πάνω από 6.000 συγγενείς ασθενών και έχουν παραπεμφθεί πάνω από 100 αθλούμενοι νέοι και 130 πρωταθλητές. Στον παραπάνω πληθυσμό εντοπίστηκαν 120 νέοι άνθρωποι οι οποίοι είχαν καρδιολογικό πρόβλημα και δεν το γνώριζαν πριν.

Στην τριετία που διανύουμε (2000-2003) το πρόγραμμα “Φειδιππίδης” έχει μπει σε νέα φάση και από πιλοτική προσπάθεια μετατρέπεται σε εθνικό δίκτυο, το οποίο δεν περιορίζεται στους πρωταθλητές.

Από το υπουργείο Πολιτισμού και συγκεκριμένα από το υφυπουργείο Αθλητισμού έχει τονιστεί ότι η θέσπιση ενός εθνικού μοντέλου προληπτικού ελέγχου των καρδιαγγειακών παθήσεων παρέχει έναν κοινωνικό ιστό ασφάλειας των αθλητών. Με τον όρο “αθλητές” δεν ευνοούνται μόνο τα άτομα εκείνα τα οποία κάνουν πρωταθλητισμό, αλλά όλους τους νέους που αθλούνται αφού το πρόγραμμα υφίσταται πανελλαδικά.

Η έκταση που λαμβάνει το πρόγραμμα, καθώς και τα πλεονεκτήματα που διαθέτουν οι επιστήμονες για τη διάγνωση μετά την ανακάλυψη του γονιδίου της Νόσου “Νάξος”, αναμένεται να σώσει πολλές ζωές. Εξάλλου, ακόμη και μια

μόνο ζωή να σωθεί από την εφαρμογή αυτού του προγράμματος, θα πρόκειται για ένα επιτυχημένο εγχείρημα.

Μέσω του προγράμματος “Φειδιππίδης” έχουν ήδη γίνει σημαντικές προσπάθειες για τη διαλεύκανση του θέματος του γενετικού υλικού που ευθύνεται για τη νόσο σε συνεργασία με το Πανεπιστήμιο της Πάντοβας στην Ιταλία, από την Ιατρική Σχολή του Saint George’s του Λονδίνου όσο και από την επιστημονική ομάδα της Νάξου. Συγκεκριμένα η γενετική ανάλυση οικογενειών από το νησί της Νάξου έγινε από την Ιατρική Σχολή στο Λονδίνο με τις σημαντικές πληροφορίες που διέθεσαν οι Έλληνες γιατροί στη Νάξο. Με την ανακάλυψη του γονιδίου που προκαλεί ARVC (αρρυθμιόγνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) τον Ιούνιο του 2000 είναι πλέον δυνατό να προσδιοριστούν τα άτομα που είναι φορείς του συγκεκριμένου αυτού γονιδίου άσχετα με το αν έχουν ή όχι συμπτώματα ή φαινοτυπική / μορφολογική έκφραση της νόσου. Γνωρίζοντας κάτι τέτοιο είναι ευκολότερο να γίνει γενετική συμβουλευτική και παρέμβαση στις οικογένειες αυτές ώστε να αποφευχθεί στο μέλλον να υπάρξουν νέα κρούσματα σε νεότερες γενιές.

Η κλινική έρευνα της νόσου γίνεται αυτήν τη στιγμή σε πολλές περιοχές του κόσμου και η Ελλάδα είναι μια σημαντική περιοχή για τη μελέτη αυτή.

Ήδη μέσω του προγράμματος “Φειδιππίδης” υπάρχουν διεθνείς συνεργασίες τόσο με το πανεπιστήμιο του Λονδίνου όσο και με το Πανεπιστήμιο στο Παρίσι με επικεφαλής των ερευνών τον άνθρωπο που πρώτος περιέγραψε το 1977 μια μορφή μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας, άγνωστη μέχρι στιγμής, τον Guy Fontaine.

Μια πρόσφατη μελέτη, επιπρόσθετα, από το πρόγραμμα “Φειδιππίδης” για τον αιφνίδιο θάνατο νέων στην περιοχή της Αττικής, της υπόλοιπης Στερεάς Ελλάδας, των Κυκλάδων και των Δωδεκανήσων έδειξε, ότι σε 32 περιπτώσεις νεανικού αιφνιδίου θανάτου, που συνέβησαν σε διάστημα 22 μηνών, η ARVC (αρρυθμιόγνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας) ευθυνόταν σε ποσοστό 6%. Στην ίδια μελέτη υπήρχε και ένα ποσοστό 19% που αναφερόταν σε “φυσιολογική καρδιά”, που δεν αποκλείεται όμως να περιελάμβανε περιπτώσεις

ήπιας ARVC (αρρυθμιογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας). Τέλος μια προκαταρκτική επιδημιολογική μελέτη της νόσου “Νάξος” έδειξε σημαντικά υψηλή συχνότητά της σε ορισμένα νησιά των Κυκλάδων, ανερχόμενη στη Νάξο σε 1/600 και στη Μήλο 1/1300. Έρευνες συνεχίζονται και στην Κρήτη σε συνεργασία με την Ιατρική Σχολή του αντίστοιχου Πανεπιστημίου στην περιοχή της Χώρας Σφακίων καθώς και άλλων “κλειστών κοινωνιών”.

Εν κατακλείδι, το πρόγραμμα Φειδιππίδης κλιμακώνει την προσπάθειά του στη συστηματική μελέτη των κληρονομικών καρδιαγγειακών παθήσεων. Παράλληλα βελτιώνει τις δωρεάν υπηρεσίες υγείας που προσφέρει στους ασθενείς με τέτοιου τύπου νοσήματα αλλά και στις οικογένειές τους. Η κατανόηση των προβλημάτων των κληρονομικών καρδιαγγειακών παθήσεων από τους ίδιους τους ασθενείς αλλά και από τα μέλη των οικογενειών τους είναι επιτακτική. Μαζί με το εθνικό αλλά και το διεθνές δίκτυο που το πρόγραμμα Φειδιππίδης έχει καθιερώσει, η στήριξή του από τους ασθενείς αποτελεί τη βασική συνιστώσα της συνέχισης της παρουσίας του στην προσπάθεια βελτίωσης των υπηρεσιών υγείας της χώρας.

Το πρόγραμμα Φειδιππίδης είναι ένα εγχείρημα εθνικής εμβέλειας για τη μελέτη και αντιμετώπιση των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων που ευθύνονται για τον αιφνίδιο θάνατο των νέων. Αιχμή του ενδιαφέροντος του προγράμματος είναι οι αθλητές γιατί κυρίως αυτοί κινδυνεύουν από τις βουβές μορφές των νοσημάτων αυτών.

Η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια που αποτελεί την πρώτη αιτία αιφνιδίου θανάτου στους νέους διεθνώς, σύμφωνα με τις αμερικανικές μελέτες, έχει μια συχνότητα εμφάνισης στο γενικό πληθυσμό 1/500. Αυτό μεταφράζεται για τη χώρα μας ότι περίπου 20.000 άνθρωποι βρίσκονται σε ένα εν δυνάμει κίνδυνο και πολλοί από αυτούς δεν έχουν διαγνωστεί. Επειδή οι μορφές τέτοιων νοσημάτων είναι συνήθως βουβές με πρώτο σύμπτωμα τον αιφνίδιο θάνατο η

Γενική Γραμματεία Αθλητισμού θέσπισε αυτό το πρόγραμμα για μια ολοκληρωμένη παρέμβαση και μελέτη των φαινομένων αυτών. Στόχοι είναι η δημιουργία ενός κοινωνικού ιστού ασφάλειας των αθλουμένων και των αθλητών και η θέσπιση εθνικού μοντέλου προληπτικού ελέγχου για τους αθλητές και τους αθλούμενους νέους.

Το τμήμα ελέγχου αθλητών του προγράμματος Φειδιππίδης περιλαμβάνει τα εξής:

1. Τριτοβάθμιος έλεγχος αθλητών και πρωταθλητών: σε αθλητές δηλαδή που υπάρχει διάγνωση ή υποψία καρδιαγγειακού νοσήματος το πρόγραμμα αναλαμβάνει τον πλήρη έλεγχο τους καρδιολογικά.
2. Πρωτοβάθμιος και προληπτικός έλεγχος πρωταθλητών (ιστορικό, κλινική εξέταση, ηλεκτροκαρδιογράφημα, υπερηχοκαρδιογράφημα - Doppler και λήψη αίματος για έλεγχο πολυμορφισμών).
3. Γενετικός έλεγχος όπου κριθεί σκόπιμος.
4. Δημιουργία τράπεζας πληροφοριών κλινικού και γενετικού ελέγχου.

### **Προληπτικός έλεγχος αθλουμένων**

Σημεία που πρέπει να προσέξουν οι γιατροί που κάνουν τον προληπτικό έλεγχο στους αθλούμενους νέους ή στους ερασιτέχνες αθλητές

#### Ατομικό ιστορικό

Να προσεχθούν αθλητές με συμπτώματα όπως:

1. συγκοπτικά επεισόδια - λιποθυμικά επεισόδια
2. πόνοι στο στήθος κατά την άσκηση
3. αίσθημα παλμών κατά την άσκηση ή κατά την ηρεμία
4. πρόσφατη μείωση της απόδοσης λόγω δύσπνοιας στην προσπάθεια
5. από το ατομικό ιστορικό να ελέγχεται κατά πόσο τέτοια συμπτώματα υπήρξαν στο παρελθόν και είχαν περάσει απαρατήρητα.
6. Υπήρξε προηγούμενη απαγόρευση αθλητικής δραστηριότητας από γιατρό;
7. Υπάρχει πρόσφατο ιστορικό ιογενούς λοίμωξης;

### Οικογενειακό ιστορικό

- α. Υπάρχουν αιφνίδιοι θάνατοι στην οικογένεια και ιδιαίτερα νέων ανθρώπων;
- β. υπάρχει κληρονομικό καρδιαγγειακό νόσημα στην οικογένεια;

Συγκεκριμένα:

1. υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια
2. διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
3. αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας
4. σύνδρομο μακρού QT
5. σύνδρομο Marfan
6. σύνδρομο WPW
7. συγγενής καρδιοπάθεια
8. συγγενής ανωμαλία στεφανιαίων αγγείων ή δυσπλαστικά στεφανιαία αγγεία
9. ιστορικό περιφερικής μυοπάθειας στην οικογένεια

### Κλινική εξέταση

Κατά την κλινική εξέταση να ελέγχονται:

1. Αν υπάρχει φύσημα στην καρδιά
2. Αν υπάρχουν σημεία καρδιακής ανεπάρκειας
3. Αν υπάρχουν διαταραχές στη βάδιση
4. Αν υπάρχουν δερματικά εξανθήματα, ιδιαίτερα πελματοπαλαμιαίες υπερκερατώσεις
5. Αν υπάρχουν μάζες κατά την κλινική εξέταση
6. Έλεγχος γεννητικών οργάνων, ιδίως στους άρρενες αθλητές
7. Έλεγχος αρτηριακής πίεσης

### Ηλεκτροκαρδιογράφημα

1. Ένας υψηλός δείκτης Sokolof στους αθλητές, πάνω δηλαδή από 35 χιλιοστά είναι ένα συχνό φαινόμενο και είναι αθώο όταν δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου, δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό κληρονομικού νοσήματος, ο αθλητής είναι ασυμπτωματικός και στο καρδιογράφημα δεν υπάρχουν διαταραχές αναπόλωσης ή κύματα Q.

2. Οι διαταραχές ενδοκοιλιακής αγωγιμότητας πρέπει να ελέγχονται.  
? Οι διαταραχές κολποκοιλιακής επικοινωνίας συχνά εμφανίζονται μέσα στα φυσιολογικά πλαίσια του συνδρόμου της αθλητικής καρδιάς αλλά παρόλ' αυτά πρέπει να ελέγχονται, έστω και αν οι αθλητές είναι ασυμπτωματικοί.
3. Οι διαταραχές του ηλεκτρικού άξονα πρέπει να ελέγχονται καθώς και οι αρρυθμίες που παρουσιάζουν οι αθλητές πρέπει οπωσδήποτε να ελέγχονται περαιτέρω.
4. Διαταραχές αναπόλωσης με ανεστραμμένα κύματα T  
Αυτά ισχύουν για τους αθλητές που είναι κάτω από 35 χρόνων όπου ουσιαστικά όπως φαίνεται παραπάνω ο προληπτικός έλεγχος γίνεται με ιστορικό, κλινική εξέταση και καρδιογράφημα.

#### **Αθλητές πάνω από 35 χρόνων:**

Πέρα από τα προηγούμενα στοιχεία της εξέτασης θεωρούμε σκόπιμο να προστίθεται και ένα τεστ κοπώσεως. Επίσης τεστ κοπώσεως συνιστούμε και στις περιπτώσεις που ο αθλητής κάτω από 35 χρόνων έχει πάνω από 2 προδιαθεσικούς παράγοντες για στεφανιαία νόσο. Και εδώ φυσικά ισχύει ό,τι και για τους αθλητές, τους μικρότερους από 35 χρόνων, όσον αφορά το οικογενειακό και το ατομικό ιστορικό.

#### **Πρωταθλητές**

Το πρόγραμμα Φειδιππίδης αναλαμβάνει εξ' ολοκλήρου και από την αρχή τον πλήρη έλεγχο των πρωταθλητών. Η μελέτη των πρωταθλητών θα γίνει κατά αθλήματα και σε συνεργασία με το τμήμα αθλητικού ελέγχου της Ιατρικής Σχολής του Saint George's του Πανεπιστημίου του Λονδίνου. Ο έλεγχος των πρωταθλητών θα γίνεται σε ετήσια βάση. Οι φάκελοί τους θα φυλάσσονται στην Καρδιολογική Κλινική του Παν/μίου Αθηνών, στο πρόγραμμα Φειδιππίδης και φυσικά θα είναι συμπληρωματικοί των στοιχείων από τον έλεγχο που κάνουν οι αθλητές αυτοί στο ΕΚΑΕ.

Η Γενική Γραμματεία Αθλητισμού για πρώτη φορά σε συνεργασία με την Παν/κή Καρδιολογική Κλινική της Αθήνας και το Ελληνικό Ίδρυμα Καρδιολογίας



προσφέρει ένα μοντέλο προληπτικού ελέγχου του καρδιαγγειακού για τους αθλούμενους και τους αθλητές, αλλά και ένα χώρο ειδικού ελέγχου στα θέματα του καρδιαγγειακού για τους πρωταθλητές της χώρας.

Ουσιαστικά πλέον δημιουργείται ένα δίκτυο ελέγχου και προστασίας των αθλητών και των αθλουμένων στη χώρα και ένας πυρήνας αθλητιατρικής του καρδιαγγειακού. Η επιτυχία του προγράμματος θα εξαρτηθεί από το συντονισμό των σωματείων και των ομοσπονδιών με τη Γενική Γραμματεία Αθλητισμού και το Πανεπιστήμιο Αθηνών.

## ΑΘΗΝΑ 2004 -ΟΛΥΜΠΙΑΚΟΙ ΑΓΩΝΕΣ

Παράλληλα με τη σημαντική υποστήριξη της **Σφάλμα! Το αρχείο προέλευσης της αναφοράς δεν βρέθηκε.**, στα πλαίσια των Ολυμπιακών Αγώνων, Αθήνα 2004, θα λειτουργήσει για πρώτη φορά στην Ελλάδα ένα εξαιρετικά καινοτόμο δίκτυο αντιμετώπισης επειγόντων περιστατικών (Δίκτυο Φειδιππίδης) που θα εισάγει πέραν του παραδοσιακού τρόπου αντιμετώπισης των επειγόντων περιστατικών, όπως τεχνητή αναπνοή και εξωτερικές μαλάξεις, την ανάταξη του ηλεκτρικού συμβάντος με τη χρήση εξωτερικού απινιδωτή. Ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος είναι ο πιο άδικος θάνατος γιατί στην συντριπτική πλειοψηφία, στο 70% των περιπτώσεων, προκαλείται από μια ηλεκτρική αρρυθμία με πιο συχνή την κοιλιακή μαρμαρυγή.

Ο αιφνίδιος θάνατος είναι κατάσταση κρίσιμη, αλλά συχνά ανατάξιμη με τη χρήση των εξωτερικών απινιδωτών που είναι απλή και σήμερα πλήρως αυτοματοποιημένη.

Μέσω της δημιουργίας του κλινικογενετικού χάρτη της χώρας στα νοσήματα που προαναφέρθηκαν και της δημιουργίας του κοινωνικού ιστού προστασίας των νέων αθλητών, το πρόγραμμα έρχεται να καλύψει το κενό στις υπηρεσίες της υγείας της χώρας και να συγχρονίσει το βήμα του με τις άλλες χώρες της Ευρώπης. Μέσω της δημιουργίας της πρώτης τράπεζας DNA στη χώρα για τα καρδιαγγειακά νοσήματα, θέτει τις βάσεις με συστηματικό τρόπο ώστε να

υποδεχθούμε τη νέα εποχή της ιατρικής που καλείται να αντιμετωπίσει με επαναστατικούς τρόπους τις προκλήσεις της νέας χιλιετίας.

Τελικά συγκροτείται ένας χώρος- δίκτυο σύγχρονης αντιμετώπισης προβλημάτων υγείας στον ειδικό αυτό τομέα, ολοκληρωμένης διακίνησης πληροφοριών και συντονισμού κινήσεων που κανένας γιατρός ή νοσοκομείο δεν είναι σε θέση να διαθέσει και να χρησιμοποιήσει λειτουργώντας σαν μονάδα έξω από το δίκτυο.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

-Η ARVC είναι μια εξελισσόμενη μυοκαρδιακή νόσος που αρχικά προσβάλλει τη δεξιά κοιλία και μπορούμε να τη διαγνώσουμε σε διάφορα στάδια

-Σε κάποιο στάδιο της εξέλιξής της μπορεί να προσβάλλει και την αριστερά κοιλία με αποτέλεσμα να διευρύνεται το φάσμα της κλινικής της έκφρασης

-Η θεραπεία των κοιλιακών αρρυθμιών στους ασθενείς με ARVC κινείται σε ένα ευρύ φάσμα από την χρήση ή μη, φαρμακευτικής αγωγής μέχρι την εμφύτευση απινιδωτή (ACID). Συνήθως χρησιμοποιούμε φάρμακα (β- blocker ή/και αμιοδαρόνη , ICD προς το παρόν μόνο σε ασθενείς με κλασσικές ενδείξεις ) Επίσης χρησιμοποιούμε την κατάλυση εστιακής περιοχής του μυοκαρδίου με υψηλοσυχνό ρεύμα (RF ablation). Η τελευταία αυτή μέθοδος χρησιμοποιείται με επιτυχία στις περιπτώσεις που η προσβολή αφορά μόνο το χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας και ο λόγος είναι ότι οι μορφές αυτές της ARVC θεωρούνται καλοήθεις γιατί συχνά δεν εξελίσσονται.

- Η καρδιακή ανεπάρκεια στους ασθενείς αυτούς αντιμετωπίζεται με την κλασσική αγωγή 31. Η πνευμονική εμβολή αποτελεί πάντα ένα πιθανό ενδεχόμενο και για το λόγο αυτό, σε περιπτώσεις σοβαρής δυσλειτουργίας και διάτασης της δεξιάς κοιλίας χορηγείται αντιπηκτική αγωγή

- Μέχρι στιγμής, δεν υπάρχουν ενιαίες οδηγίες για την αντιμετώπιση της νόσου (Guidelines) . Επίσης δεν υπάρχουν ακόμα σαφείς προγνωστικοί δείκτες όσο αφορά τον κίνδυνο αιφνιδίου θανάτου.

- Επειδή η νόσος είναι σπάνια, είναι πολύ δύσκολο να εξαχθούν συμπεράσματα από ένα μόνο ερευνητικό κέντρο και γι' αυτό ήδη οργανώνονται πολυκεντρικές μελέτες τόσο στην Ευρώπη, όσο και στην Αμερική, στις οποίες συμμετέχει και η Ελλάδα (Πρόγραμμα Φειδιππίδης ), με στόχο την απάντηση στα ερωτήματα που

ακόμα υπάρχουν τόσο στη διάγνωση όσο και στη θεραπευτική αντιμετώπιση της νόσου.

- Η ανακάλυψη του γενετικού υποστρώματος της νόσου θα ανοίξει νέους δρόμους στην αντίληψη για τη νόσο, την παθογένεια, την παθοφυσιολογία και την αντιμετώπιση . Η Ελληνική ομάδα σε συνεργασία με το Πανεπιστήμιο του Λονδίνου βρίσκεται πολύ κοντά σε αυτό.

- Τέλος, ο ρόλος του Νοσηλευτή στη γνωστοποίηση της νόσου και την ευαισθητοποίηση του κοινού είναι καθοριστικός σε ό,τι αφορά την πρόληψη των αιφνίδιων θανάτων.

