

## КАРДИОМИОПАТИИ – ОТ ФЕНОТИП ДО ЕТИОЛОГИЯ И ПЕРСОНАЛИЗИРАНО ЛЕЧЕНИЕ

## CARDIOMYOPATHIES – FROM PHENOTYPE TO ETIOLOGY AND PERSONALIZED TREATMENT



### Уважаеми колеги,

Водеща тема на брой 2/2024 на сп. Българска кардиология са кардиомиопатиите. В резултат на постоянния напредък в образната диагностика и генетика тези заболявания биват диагностицирани все по-често и са неизменна част от клиничната практика на кардиолога.

Една от важните теми застъпена в броя е публикуваното през 2023 г. изцяло ново ръководство на Европейското кардиологично дружество за поведение при кардиомиопатии. В него се акцентира върху необходимостта от ориентирано към кардиомиопатиите клинично мислене и систематичен мултипараметричен и мултидисциплинарен подход с цел поставяне на основана върху фенотипа етиологична диагноза и започване на специфично лечение, когато такова е налично. В кратък обзор *Колева и сътр.* представят ключови акценти от документа с изводи за клиничната практика в България. Внимание е отделено на актуализираната класификация на кардиомиопатиите, водещата роля на образните и генетични изследвания, стратификация на риска от внезапна сърдечна смърт и препоръки за първичната ѝ превенция, включването на нов клас медикаменти за лечение на симптоматична обструктивна хипертрофична кардиомиопатия, както и специфични насоки за физическо натоварване.

Сърдечният магнитен резонанс е основен обр

азен метод, чрез който се прави детайлна оценка, както на сърдечната струкура и функцията, така и на тъканните характеристики на миокарда. Методът е част от диагностичния алгоритъм на всички основни групи кардиомиопатии. В настоящия брой *Грудева и сътр.* правят обзор на приложението на метода при хипертрофичните кардиомиопатии. Последователно са анализирани показанията, препоръчителният протокол и анализа на резултатите от магнитнорезонансното изследване при този вид кардиомиопатии. Специален акцент е стратификацията на риска за ритъмни нарушения и внезапна сърдечна смърт на база наличието и разпространението на зони на фиброза в задебеления миокард. Друг материал на *Партенова и сътр.* обобщава резултатите от проучване за разликите в нормалните стойности в различните възрастови групи и в зависимост от пола на магнитнорезонансните техники T1 и T2 картиране. Тези техники се наложиха през последните години като важен инструмент в кардиомагнитнорезонансната томография на сърце, позволяващи получаване на числени стойности за тъканните промени в миокарда. Определянето на вариациите в нормалните стойности е задължително условие за прецизна интерпретация на промени като едем, некроза, фиброза, натрупване и др. в миокарда.

*Бонева и сътр.* правят обзор върху една интересна тема за ролята на миокардната интерстициална фиброза при различните кардиомиопатии като основа на сърдечна недостатъчност. Систематично описват хистохимичните, патофизиологичните и клиничните аспекти на миокардната фиброза, както и възможностите за неинвазивна диагностика чрез специфични циркулиращи биомаркери и образни изследвания, както и потенциални специфични терапии.

Ролята на генетиката е друга важна тема застъпена в публикацията на *Ангелова и сътр.* Получените резултати от пълно екзомно секвениране и провеждането на молекулярногенетичен анализ при 20 български пациенти с кардиомиопатия показват наличие на патогенни/вероятно патогенни варианти при относително голям брой от изследваните пациенти с ХКМП и ДКМП, като патогенните варианти в

гените за миозин-свързващия протеин С и титин се откриват с най-висока честота. Типът мутация може да има важно клинично значение при пациенти с ДКМП по отношение на оценката на аритмогенния риск.

*Стефанов и сътр.* представят данни за честотата и клиничните прояви на транстиретиновата амилоидна кардиомиопатия (АТТР-КМ) в България. Това е тежко прогресиращо заболяване, водещо до преждевременна смъртност, което през последните години е обект на засилен интерес поради значителния напредък в диагностичните и терапевтичните възможности и увеличаващия се брой новодиагностицирани пациенти. Изследвани са сто седемдесет и осем пациенти със съмнение за сърдечна амилоидоза, като АТТР-КМ е диагностицирана при 45 пациенти, 24 с наследствена форма и 21 с див тип. Акцентира се върху необходимостта от по-ранна диагноза и своевременно започване на специфично модифициращо хода на болестта лечение, което да доведе до по-добра прогноза.

*Бърдарска и сътр.* представят рядък случай на митохондриална кардиомиопатия с дебют в юношеска възраст. Митохондриалните заболявания представляват хетерогенна група, предизвикана от дефект в митохондриалната или нуклеарна ДНК. Сърдечното засягане се характеризира с хиперт-

рофична, дилатативна, некомпактна кардиомиопатия в съчетание с ритъмно-проводни нарушения. Авторите описват подробно клиничната картина и диагностичният процес, който включва различни специалисти, образни, генетични и хистопатологични изследвания.

*Шоманова и сътр.* представят първия описан случай на пациентка с рестриктивна кардиомиопатия и невро-мускулно заболяване – алфа-В-кристалинопатия (тип дистална миопатия) с две успешно протекли бременности. Рискът от усложнения е висок и акцентът е върху екипния подход при вземане на решения от кардиолог и акушер-гинеколог и системното кардиологично проследяване на майката и редовен ехографски контрол на плода за постигане на благоприятен изход.

*Надяваме се, че материалите в броя ще бъдат интересни и полезни за читателите на списанието.*

**Приятно четене!**

**Доц. Мариана Господинова, дм**

*Отговорен редактор на броя*

**Проф. Камелия Генова, дм,**

*Отговорен редактор на броя*