

# HİPERTROFİK KARDİYOMYOPATİ (HCM) VE TEDAVİSİ

## HCM Nedir?

HCM, kalp kasının kalınlaşması ile kendisini gösteren, genetik bir hastalıktır. Hastalığın ne olduğu ve nasıl olduğu zamanla anlaşıldıkça isimlendirmesi de zamanla değişmiştir: Subaortik Stenoz, İdiopatik Hipertrofik Subaortik Stenoz (IHSS), Hipertrofik Obstrüktif Kardiyomyopati (HOCM), Hipertrofik Kardiyomyopati (HCM). Güncel olarak tüm dünyada hastalık ‘Hipertrofik Kardiyomyopati’ olarak isimlendirilmektedir.

Toplumda karşılaşılabilen, zaman zaman medyaya da yansıyan ‘ANİ ÖLÜM’ nedenlerinden biridir HCM. Bu hastalıkta kalpte sadece duvar kaslarında kalınlaşma olmaz. Aynı zamanda hem kas hücreleri şekil ve yerleşim değiştirir hem de kas hücreleri arasındaki bağlantı organizasyonu bozulur. Yani hem makroskobik (dışarıdan görüntü olarak) hem de mikroskobik seviyede değişiklikler vardır. Buna ilave olarak, yapı ve görüntü bozukluğu sonucu kalp kapaklarından özellikle mitral kapakta da bozulmalar ve kapak kaçakları gözlenmeye başlar. Normalde akciğerde oksijenlenmiş olan temiz kan, akciğerden kalbe ve oradan da tüm vücuda dağılırken bu hastalarda, kalp kasında gelişen yapısal bozukluk ve buna bağlı gelişen kapak bozukluğu ve basınç değişiklikleri nedeniyle, kalbe yeterince temiz kan dolumu sağlanamadığı ve dolayısıyla tüm vücuda bu temiz kan yeterli miktarda yönlendirilemediği gibi, aynı zamanda bu temiz kan, kalbe geldiği yere, geriye, akciğere doğru da kaçmaya başlar.

## Ne Sıklıkta Görülür?

Toplumda 500 kişide 1 görülmekle birlikte çoğunluk hasta henüz hastalığının farkında değildir. Bunun nedeni, hastaların çoğunluğunun henüz şikayeti olmamasıdır (asemptomatik).

## Nasıl Gelişir?

HCM, kalbin yapısal durumunu kodlayan genlerin bozukluğu nedeniyle oluşsa da bu hastalıktan sorumlu olan genlerin tamamı henüz tanımlanamamıştır. Otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Bu şu anlama gelir: Anne ya da babada bu hastalığa neden olan gen varsa, çocuklarına geçme riski %50’dir. İyi haber şudur ki; genetik olarak bu gen bozukluğu olan herkes bu hastalığa yakalanmamaktadır. Kalıtımda kadın ve erkek eşit olarak etkilenmektedir. Hastalık sıklıkla ergenlik döneminde fark edilir. Kalp kasındaki kalınlaşma, ergenlik döneminin sonunda ne kadarsa hayatının geri kalanında da o kadar olacaktır. Yani kalınlaşma sürekli artış göstermemektedir. Ergenlik döneminden sonra stabil kalır. Ancak hastada gözlenen, kalp kasındaki kalınlaşmanın yeri ve/veya derecesi, kan akım yönünü etkileme derecesi, gelişen kapak problemleri gibi durumlar ve bunlara bağlı gelişen şikayetler, hayatının ileri evrelerinde gözlenebilir. Yani hastalık genetik geçer, ergenlik döneminde belirir ancak şikâyet yapacak bozukluklar herhangi bir zamanda gelişebilir.

Kalp kasındaki kalınlaşma, kalbin herhangi bir yerinde olabilese de en sıklıkla, kalbin sol karıncığından çıkan aort damarının giriş kısmındaki aort kapağı ile komşu olan ve kalbin sağ ve sol karıncıklarını birbirinden ayıran ‘ventriküler septum’ isimli kastan oluşan perdede gözlenir. Buna ‘**bazal HCM**’ veya eski isimlendirmesi ile ‘subaortik stenoz’ denir. Bunun yanında daha azalan sıklıkta olmakla birlikte görülme yerleri; septumun orta kısmı (**midventriküler**) veya kalbin uç kısmı (**apikal**) tiptir. Nadiren kalbin herhangi bir yerinde veya yaygın olarak her yerinde de gözlenebilir. (Resim 1)

Kalp esasen kastan oluşan bir organdır. Kastaki kalınlaşma arttıkça, kalbin gevşeme/esneme özelliği azaldığı gibi artan kas kitlesinin yaptığı baskı ile kalp boşluklarına yeterli miktarda kan da dolamayacaktır. Hastada gelişen şikayetler de bundan sonra ve bundan dolayı olmaktadır. Kalınlaşmanın yeri ve derecesine bağlı olarak, kalp boşluklarına gelen kan yeterli miktarda olsa bile, kalınlaşmadan etkilenen kalp kapakçıkları (en sıklıkla mitral kapak) etkilenmekte, kalp her kasıldığında vücuda göndermesi gereken oksijenden zengin temiz kanı gönderememekte, kas kitlesindeki artış nedeniyle sadece kapakların şekli değil aynı zamanda yeri de değişime uğramaktadır. Bu nedenle en sık mitral kapak olmak üzere, kalbin çıkış yönünde bir engel gibi yer değiştirmekte (obstrüktif HCM) ve aynı zamanda mitral kapak yetmezliği ve kaçığına da neden olmaktadır.

Hastaların çoğunluğunda istirahat veya egzersizde bu şekilde kan akımının engellenmesine bağlı gelişen “obstrüktif HCM” olsa da daha az kısmında, büyüyen kalp kası kan akım yönünü etkilememekte ve bu durum “nonobstrüktif HCM” olarak isimlendirilmektedir.

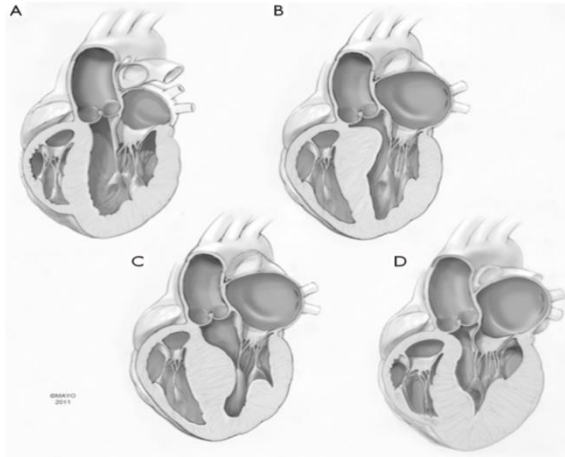


Figure 1 Variants of hypertrophic cardiomyopathy. (A) Normal heart and the different morphologic types of hypertrophic cardiomyopathy: (B) basal, (C) midventricular and (D) apical.

Resim “Hypertrophic obstructive cardiomyopathy: the Mayo Clinic experience, Kunal D. Kotkar, Sameh M. Said, Joseph A. Dearani, Hartzell V. Schaff Ann Cardiothorac Surg 2017;6(4):329-336 ” kaynaktan alınmıştır.

### Hastalardaki Şikâyetler Nelerdir?

HCM hastalarının çoğunluğu asemptomatiktir yani herhangi bir şikâyetleri yoktur ve hastalıklarının farkında değildirler. Sıklıkla ergenlik döneminde başlasa da kimi zaman ileri yaşlara kadar kendini göstermeyecek kadar geniş değişkenlikte, hayatın herhangi bir döneminde görülen ve başka hastalıklardan mutlak ayırıştırıcı da olmayan, şikâyetler görülebilir.

Semptomatik hastalarda en sık görülen şikâyetler;

- Göğüs ağrısı; istirahat veya egzersizle gelişebilir
- Egzersizle gelişen nefes darlığı,
- Yorgunluk,
- Çarpıntı
- Baş dönmesi/sersemlik hissi; oturduğunda veya kalktığında gelişen
- Bayılma
- Ayaklarda şişme, ödemdir.

Hastaların az bir kısmı ise maalesef ilk olarak ani gelişen ölüm ile fark edilir. Genç yaş nüfustaki ani ölümün en sık nedenlerinden biridir HCM.

Semptom/şikâyet yoksa veya nispeten daha azsa beklenen prognoz daha iyidir. Ancak bununla birlikte semptomların çokluğu veya şiddeti, hastalığın da şiddetli ve/veya daha geniş bir alanı etkilediği veya ani ölüm riskinin arttığı/azaldığı anlamına gelmez.

### Hastalık Nasıl Tanınır?

Şikâyet/semptom olan veya aile öyküsü olan hastalara bazı testler yapılır. Bunlar:

- Elektrokardiyografi (EKG),
- Ekokardiyografi (TTE,TEE),
- Egzersiz testleri (Efor),

- Ritm değerlendirilmesi (HOLTER),
- Daha az olmakla birlikte Manyetik Rezonans (MRI),
- Kalp kateterizasyonu ve anjiyografi,
- Bilgisayarlı Anjiyografi (CT angiografi).
- Genetik test de yapılabilir ancak hem pahalıdır hem de bu test, genetik geçişi mevcut olan kişide hastalığın ne zaman gelişeceğini belirleyememektedir. Bu yüzden genetik test gerekliliği, avantaj ve dezavantajları konusunda hekim ile ayrıntılı görüşülmesi daha uygundur.

**HCM TANISI ALMIŞ BİR HASTANIN 1. DERECE TÜM YAKINLARININ (ANNE, BABA, KARDEŞLER) HASTALIK VARLIĞI VE DERECEİ AÇISINDAN TARANMASI ÖNERİLİR.**

### **Hastalığın Komplikasyonları Nelerdir?**

Yani hastalık tedavi edilmezse ve ilerlerse ne olur? Tedavi edilmeyen veya tedaviye rağmen ilerleyen hastalarda;

- Kalp yetmezliği,
- İnme (stroke/felç),
- Ritm bozuklukları (aritmi),
- Kalp kapaklarının enfeksiyonu (infektif endokardit),
- Kalp nedenli ANİ ÖLÜM görülebilir.

HCM'a bağlı ritm bozuklukları gelişmiş hastalarda olası ritm bozukluklarına bağlı ani ölüm riskini azaltmaya yönelik olarak "kalp pili" benzeri olan "ICD" cihazı takılması gerekebilmektedir.

### **HCM Tedavisi Nedir?**

HCM genetik bir hastalık olduğu için mutlak tedavisi (cure) henüz yoktur. Ancak uygulanan tedavilerle semptomlar/şikayetler geçmekte ve/veya bu hastalık nedeniyle olan veya bu hastalıkla bağlantılı olarak gelişebilecek istenmeyen durumların riski azaltılabilmektedir. Yani:

- Kalp yetmezliği ve göğüs ağrısı semptomları azaltılabilir,
- Kalbin dolumunu engelleyen ve vücuda yeterince kan gitmesini engelleyen artan kas dokusu uzaklaştırılarak kalbin basınç yükü azaltılır ve vücuda yeterli temiz kan gitmesi sağlanır,
- Gelişmiş kalp ritm bozuklukları tedavi edilerek ani ölüm riski azaltılır.

Her hasta, kendine özgü ve kendisinde mevcut hastalık durumuna/şiddetine göre tedavi edilir. Tedavi bireyseldir. Unutmamak gerekir ki; kendisinde HCM ile ilgili genetik geçiş olan, ve hatta az da olsa hastalık başlamış kişileri çoğunluğu normal yaşam süresine sahip olmakta, hastalarda herhangi bir semptom gelişmemekte ve herhangi bir tedavi ihtiyacı olmamaktadır. Ancak yine unutmamak gerekir ki toplumda zamanında hastaneye başvurmadığı, tanı konulmadığı, tedaviye başlanmadığı için kaybedilen veya ileri derecede şikayetleri olan hastalar da mevcuttur.

HCM hastalığının tedavisi, hastalığın (kas kalınlaşmasının) kalpteki yeri, şiddeti, derecesi, eşlik eden hastalıkların varlığı ve derecelerine göre değişiklik göstermektedir. Genel olarak özetlenecek olursa:

- a) Medikal tedavi: Öncelikle başlanan, özellikle  $\beta$  bloker ilaçları içeren tedavidir. Nispeten semptomatik rahatlama sağlayabilir. Her bireyde ilaçlara alınan yanıt farklı olabileceği için tolere edilebilen maksimal medikal tedavi için hekim kontrolünde takipte olmanız önerilir.
- b) ICD (bir çeşit pil) tedavisi: Yapılan kontrollerde kalp ritminizde değişiklikler veya tehlike arzeden bir durum varsa hekiminiz size ani ölüm açısından koruma amaçlı ICD takılmasını uygun görebilir. Akılda tutulması gereken şey; bu tedavinin kalp kasındaki mevcut kalınlaşmayı tedavi etmeye yönelik bir tedavi değil, olası istenmeyen sonuçları önlemeye yönelik bir girişim olduğudur.

- c) Septal ablasyon: Kalp kasındaki kalınlaşma belli bir bölgede ve belli bir derecede ise, hekiminiz anjiyografik yöntemle yapılan bu tedaviyi uygun görebilir. Bu tedavi esasen sıklıkla duyduğunuz "koroner anjiyografi" işlemi ile aynı şartlarda yapılır. Öncelikle kalp damarlarınız (koroner damarlar) anjiyografik olarak görüntülenir. Ardından özel bir tel/kateter ile kalbin kalınlaşan bölgesini besleyen koroner atar damar içerisine kimyasal bir madde (sıklıkla etil alkol) enjekte edilerek bir nevi "kontrollü kalp krizi" geçirmeniz sağlanır. Burada amaç; kalınlaşan kalp kası bölgesini besleyen atar damarı tıkayarak, o bölgenin beslenmesini önlemek ve hastalığın ilerlemesini durdurmak ve/veya mevcut şikayetlerin/semptomların gerilemesini sağlamaktır. Hekiminiz size bu tedaviyi uygun görürse, riskleri açısından hekiminizle detaylı görüşmeniz yararlı olacaktır.
- d) Cerrahi: Kalp kasındaki kalınlaşmanın yeri ve derecesine göre, çok az bir hasta grubu dışında, cerrahi teknikler ve yöntemler geliştikçe hemen her hastaya uygulanabilir hale gelmiş bir tedavi yöntemidir. Eskiden sadece subaortik stenoz tipinde olan hipertrofi için yapılabilen (Morrow ameliyatı) bir tedavi iken artık midventriküler, apikal, global tiplerde de (uzatılmış septal rezeksiyon ameliyatı, apikal ventrikülotomi yaklaşımları, kombine yaklaşımlar vb) artan sıklıkta başarı ile uygulanabilmektedir.

### **Hastaların Ne Yapması Gerekir?**

- Sıvı kaybından uzak durun.  
Yaz mevsiminin de etkisiyle önümüzdeki aylarda daha da belirgin görülebilecek olan sıvı kayıpları, yeterince sıvı tüketilmemesi, toplumda artan ishal gibi durumlar, sıvı/elektrolit dengesini bozmakta, bu da hastalık semptomlarının daha da şiddetli olarak kendini göstermesi veya istenmeyen şekilde sonlanmasına sebep olabilmektedir.
- Spor/egzersiz konusunda hekiminizle iletişime geçin.  
Yarışmalı sporlardan uzak durun. Bunun yerine düşük yoğunlukta egzersiz içeren golf, bilardo, hafif tempoda yürüyüş gibi egzersizleri yapın.
- Obeziteden uzak durun.  
Vücut kitle indeksinin normal sınırlarda tutulması önemlidir. Fazla miktarda yemek, özellikle bu hasta grubunda göğüs ağrısını tetikleyebilir. Daha az, daha sık yemek önerilir.
- Sigara ile HCM arasında direkt bir ilişki gösterilmemiş olsa da genel sağlık tavsiyesi olarak SİGARADAN UZAK DURUN.
- Medikal Tedavi :  
Uygulanan medikal tedaviyi ve ilaç zamanlarını aksatmayınız. Periferik damar genişletici ilaçlardan uzak durunuz. Kontrendikasyon yoksa, semptomatik hastaların yıllık grip aşısı olması tavsiye olunur.
- Psikolojik durum:  
HCM tanısı alan hastalarda gerginlik (aksiyete) ve depresyon daha sık görülebilir. Bazı hastalarda suçluluk hissi gelişebilir. Bu ve benzeri bir durumda psikiyatrik destek almanız önerilir Cinsel uyarıcı ilaç (örn PD<sub>5</sub> inhibitörleri) kullanmayınız. Bu ilaçlar, özellikle HCM'de hastalık semptomlarını arttırmaktadır.
- Araç kullanma:  
Gündelik işler için araç kullanabilirsiniz. Şikayeti olan (semptomatik) hastaların hekimi ile irtibata geçmesi gerekir. Yolcu/yük taşıma işinde çalışan hastalarımızın çalışabilirliği konusunda özellikle yasalar ve mevzuat çerçevesinde hekiminiz ile irtibata geçmeniz önerilir.
- İş ve çalışma:  
Yapılan işin içeriğine ve ağırlığına göre ilgili yönlendirme için hekiminize danışmanız önerilir.

**Doç. Dr. Mehmed YANARTAŞ**

**Kalp ve Damar Cerrahisi Eğitim Görevlisi**