

Przypadek kliniczny

22.11.2025

Lek. med. Ewa Rajska,
Prof. dr hab. n. med. Agnieszka Pawlak

Klinika Kardiologii Państwowego Instytutu
Medycznego MSWiA



 Bristol Myers Squibb®

Wywiad:

- Mężczyzna lat. 22
- Stan po korekcji **ASD II** metodą kardiochirurgiczną w 1 roku życia.
- Wada rozpoznana w 3 m. ż., objawiająca się jako nawracające infekcje dróg oddechowych.
- W badaniu przedmiotowym opisywano sztywne rozdwojenie II tonu, szmer wyrzutowy 3/6 3 l. p. m. ż. oraz szmer rozkurczowy 1/6 wg Levine'a.
- W echo serca z 2003r. w centralnej części IAS ubytek typu **ASD II** o wymiarach 0,9 x 1cm. Z przeciekiem L-P.
- Leczony metylodigoksyną i spironolaktonem.

Korekcja wrodzonej wady serca



- Dnia 01.12.2003r. kardiochirurgiczne zamknięcie ASD II szwem ciągłym w krążeniu pozaustrojowym.
- Przebieg okołozabiegowy powikłany obecnością płynu w osierdziu



Wywiad:



- Pacjenta zaniepokoił słyszalny po przybraniu pozycji leżącej szmer
- W lipcu 2024r. w ambulatoryjnie wykonanym echo serca stwierdzono przerost **13 mm** mięśnia lewej komory z cechami zawężania w drodze odpływu lewej komory (**Pg max 80mmHg**) .
- Włączono dyzopiramid w dawce 2 x 250mg, bez poprawy.



Przyjęcie do Kliniki Kardiologii PIM

- **17.12.2024r.** przyjęcie do Kliniki Kardiologii PIM celem pogłębienia diagnostyki w kierunku kardiomiopatii przerostowej.
- Pacjent wstępnie podaje dobrą tolerancję wysiłku. Nie zgłasza objawów lub prezentuje wytworzoną od dzieciństwa adaptację?
- Brak dodatniego wywiadu rodzinnego w kierunku HCM, SCD.

Kwestionariusz KCCQ-12 wypełniony przez 22 latka:

- Chodzenie bardzo szybko lub bieg (tak jakby chciał Pan/Pani złapać autobus)
- Średnio ile razy w ciągu ostatnich dwóch tygodni duszność ograniczała Pana zdolność robienia tego, co Pan chciał?
- Jak czułby się Pan, gdyby musiałby przeżyć resztę życia z taką niewydolnością serca, jaką Pan ma obecnie?
- Jak bardzo niewydolność serca ograniczała Pana udział w poniższych czynnościach:
 - a) zainteresowania, rozrywki
 - b) praca, obowiązki domowe
- Bardzo ograniczona
- Przynajmniej raz dziennie
- Raczej niezadowolony
- a) Poważnie ograniczała
b) Umiarkowanie ograniczała

W badaniu przedmiotowym:

- HR 53/min. Ciśnienie tętnicze 109/61mmHg
- Zwraca uwagę głośny szmer skurczowy (5/6 w skali Levine'a)
w rzucie zastawki aortalnej, promieniujący do koniuszka serca, tętnic
szyjnych, zmienny w zależności od pozycji ciała.

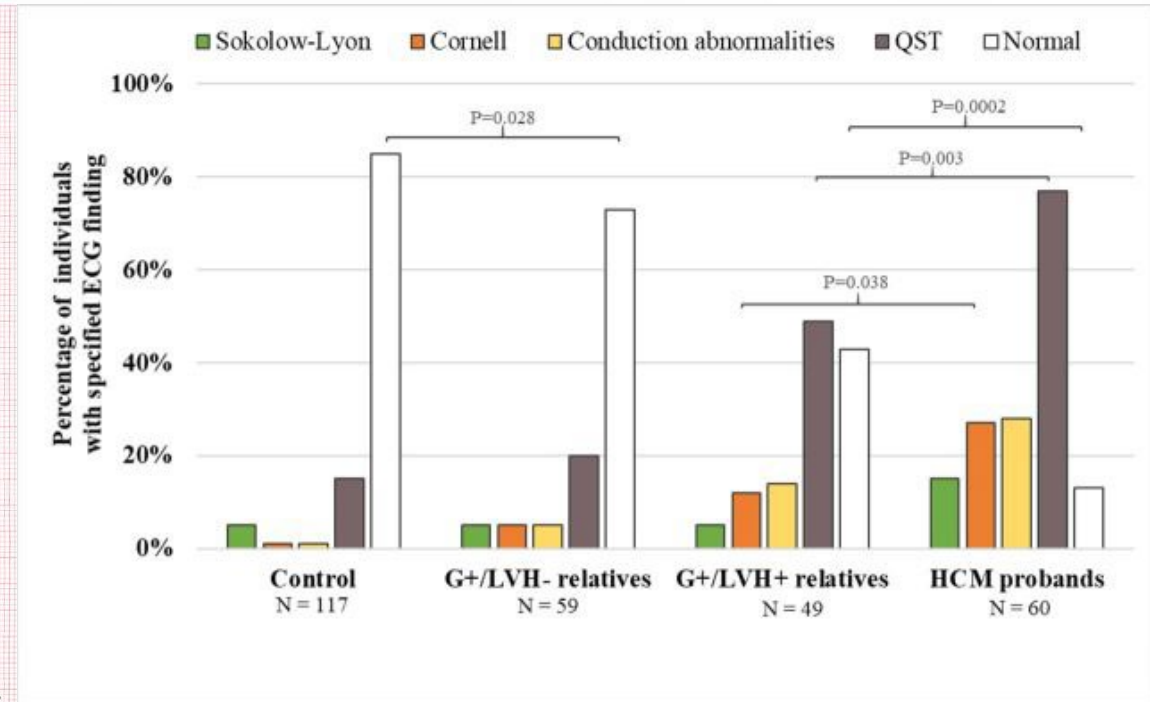
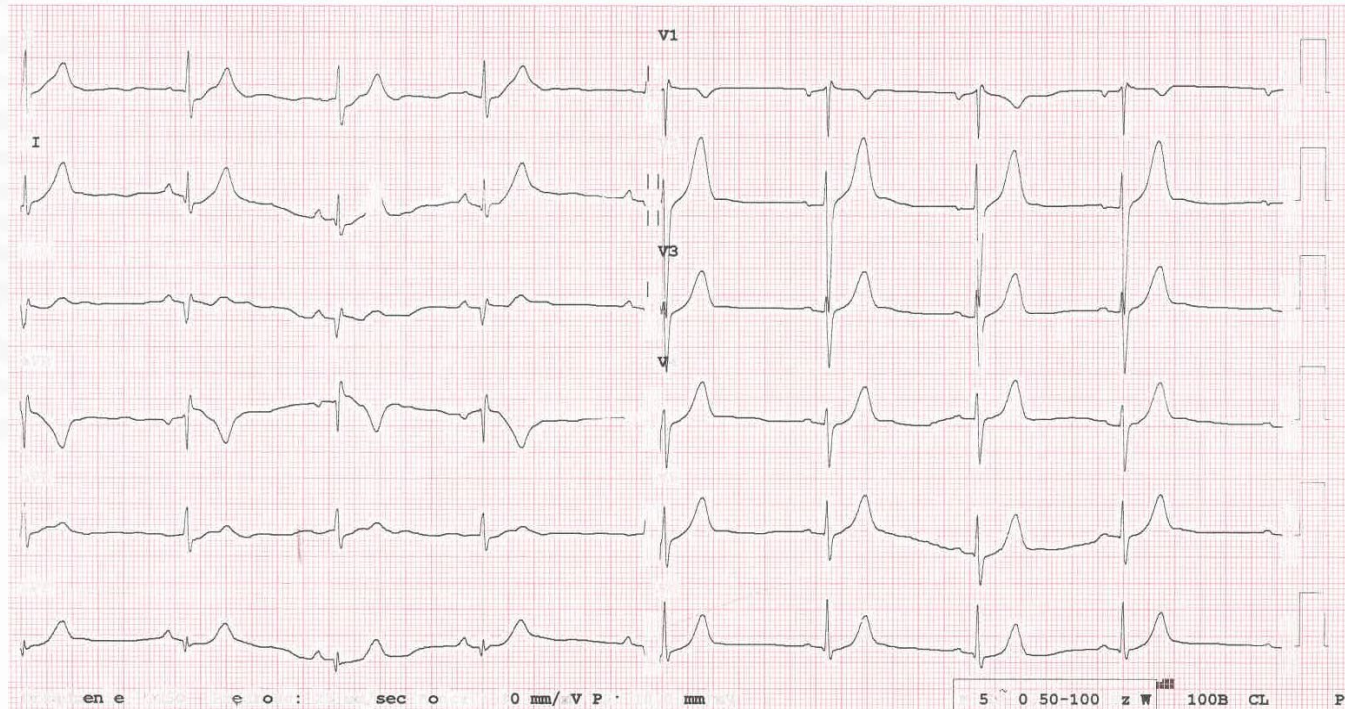
W badaniach laboratoryjnych:

- NT pro BNP 82pg/ml
- Troponina I 3,7pg/ml; CK-MB 33 U/l [<25]
- Ceruloplazmina 17,3mg/ml [15-30], miedź 69 ug/dl [70-150]
- Ferrytyna 115[30-400], Fe 64 ug/dl [33-193], TRANS-W 22%[15-45]
- Łańcuch lekki kappa 13,41 mg/l [3,3-19,4]
Łańcuch lekki lambda 10,72 mg/l [5,71-26,3]
KAP:LAM 1,251 [0,260-1,65]
- Alfa-galaktozydaza 3,4umol/L/h [>2,8]

EKG



RZ 51/min. oś pośrodkowa, PR 175ms, **nie spełnione cechy przerostu komór**, patologiczne załamki Q nad ścianą dolną, nieprawidłowa progresja załamka R w odprowadzeniach przedsercowych. QRS 94ms



B, Burke M, Maron BJ, Daniels R, Lopez B, Diez J, Jarolim P, Seidman J, Seidman CE, Ho CY, Gunnarsson GT.

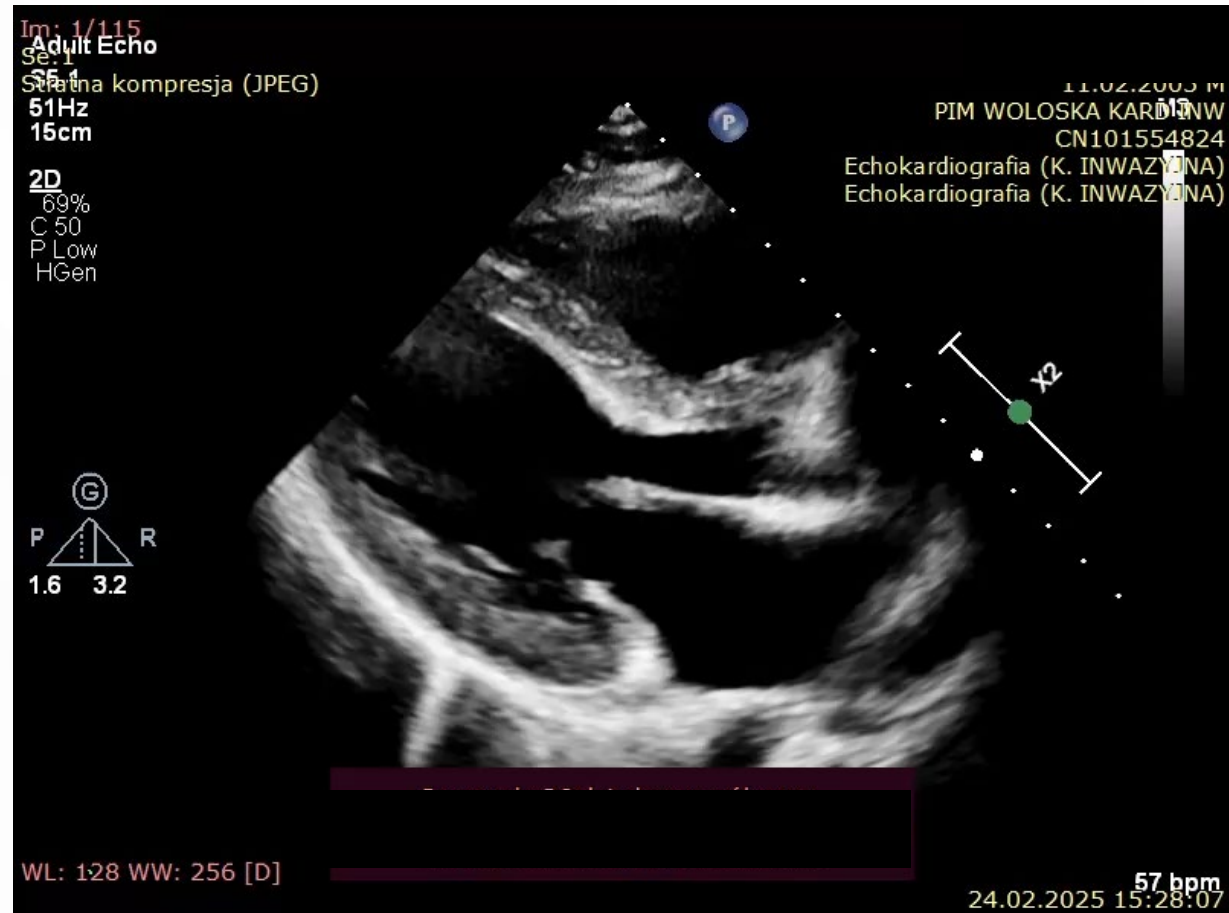
Hypertrophic cardiomyopathy in myosin-binding protein C (MYBPC3) Icelandic founder mutation carriers.

Open Heart. 2020 Apr 5;7(1):e001220. doi: 10.1136/openhrt-2019-001220. PMID: 32341788; PMCID: PMC7174027.

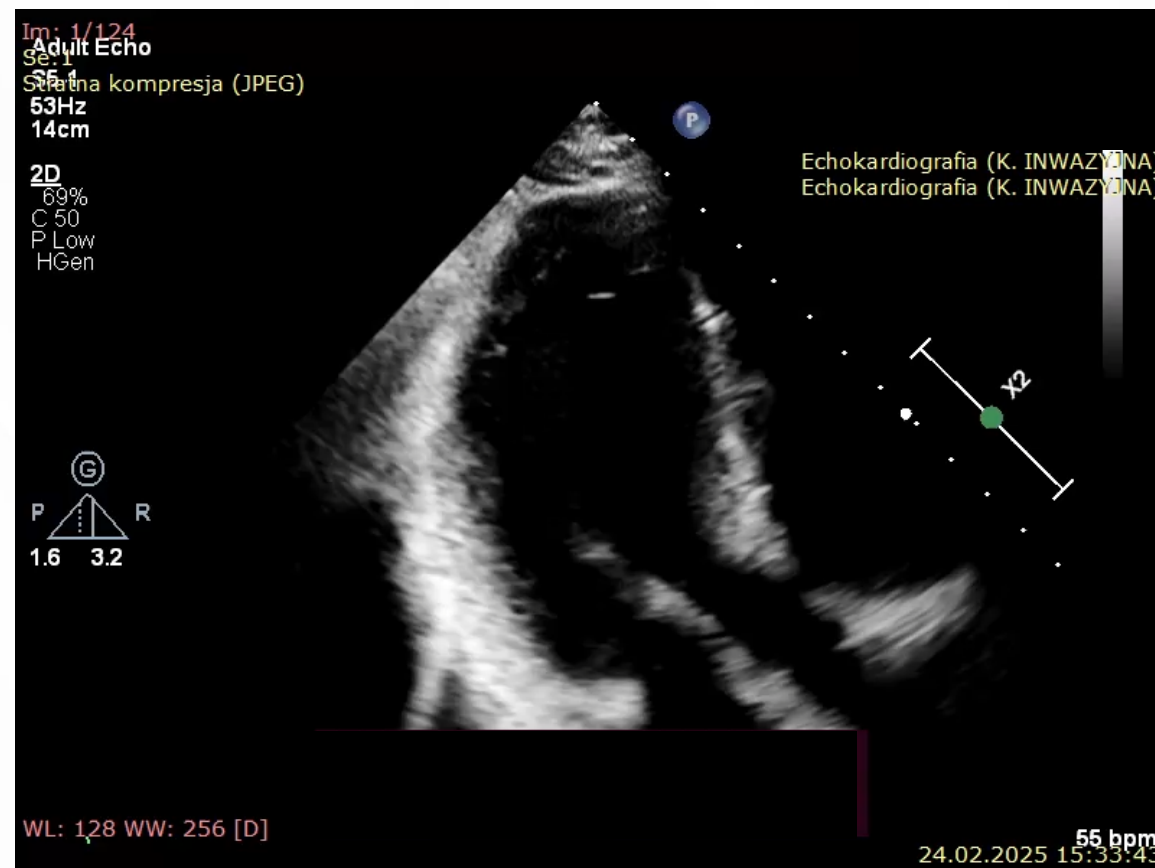
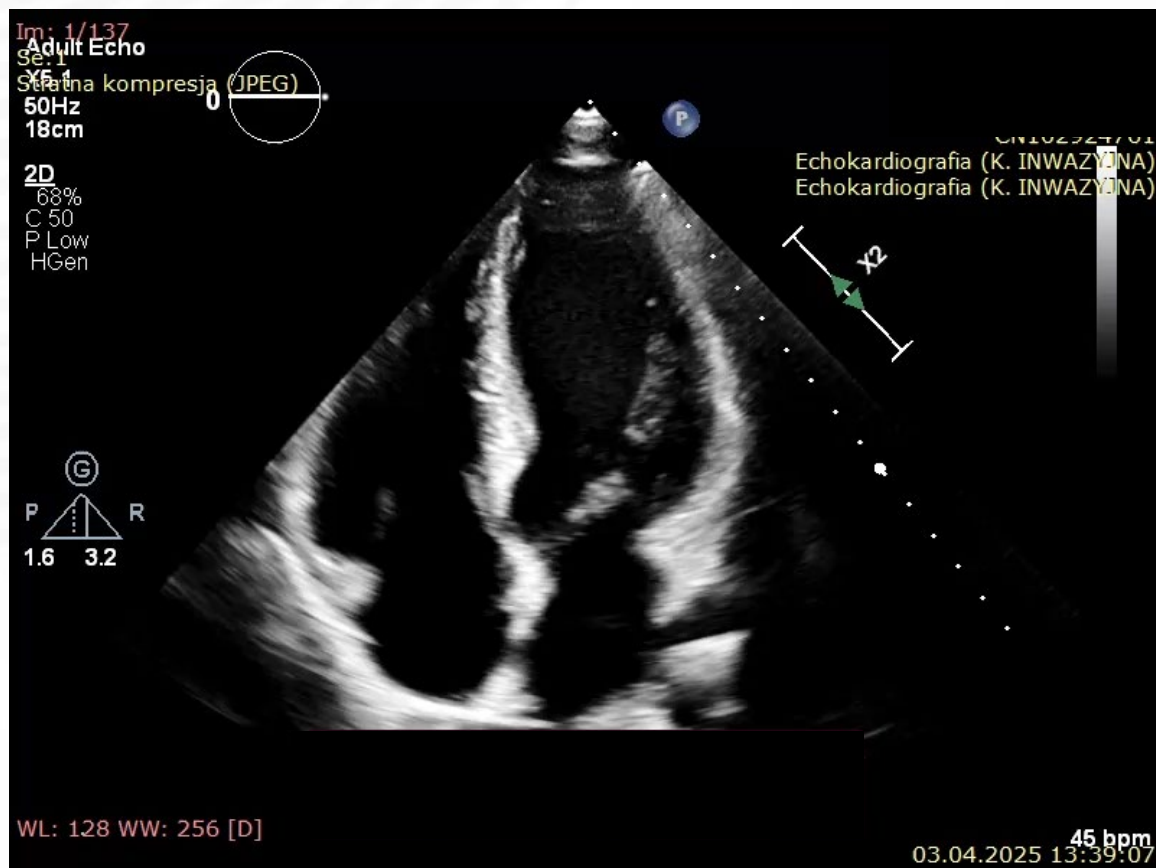
Echo serca:

- Prawidłowa wielkość jam serca(LV Ind 2,1cm/m², LAVI 29ml/m²).
- Przerost mięśnia lewej komory **IVSD 13mm** . Cechy SAM.
LVOTO z V max 4,2 m/s **PGmax 70mmHg (spoczynkowy)**.
- Bez odcinkowych zaburzeń kurczliwości , EF 70%.
- Prawidłowa funkcja rozkurczowa lewej komory.
- Prawidłowa funkcja skurczowa prawej komory ,TAPSE 21mm.
- Bez istotnej hemodynamicznie wady zastawkowej.
- Bez echokardiograficznych cech nadciśnienia płucnego.
- Bez płynu w worku osierdziowym.
- **Bez cech przecieku na poziomie przegrody międzyprzedsionkowej.**

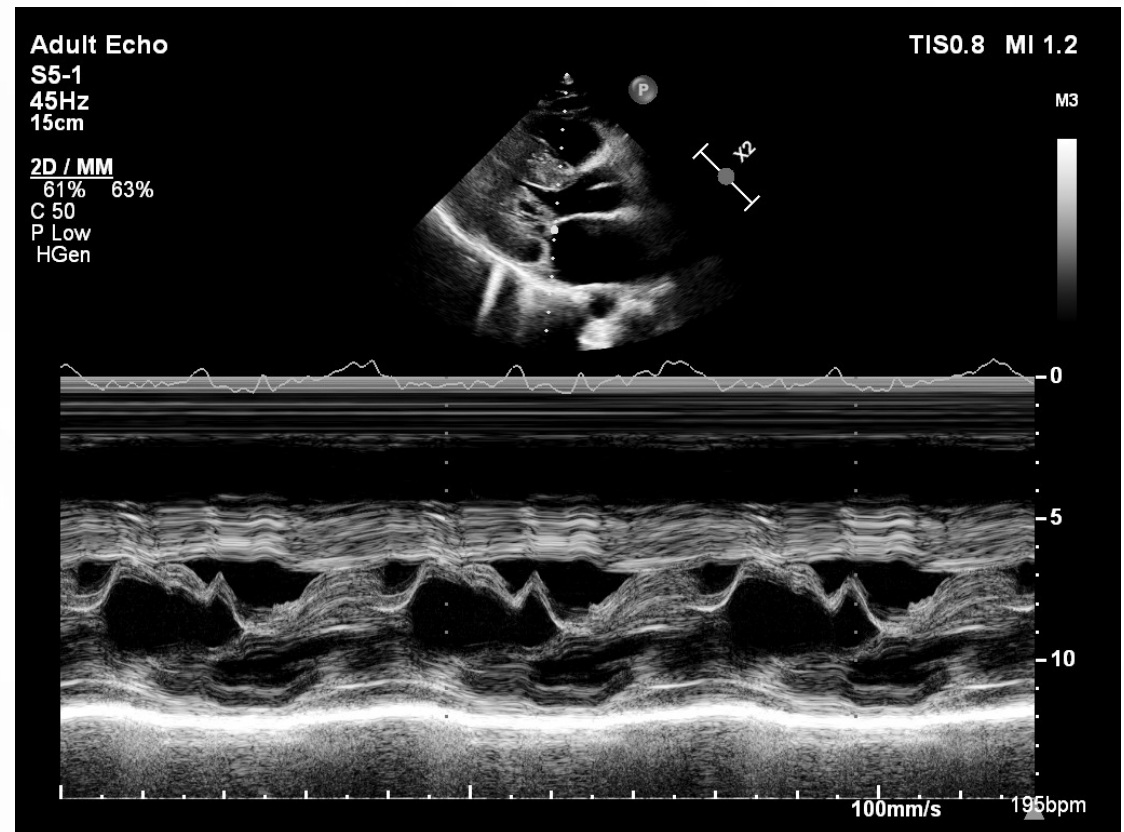
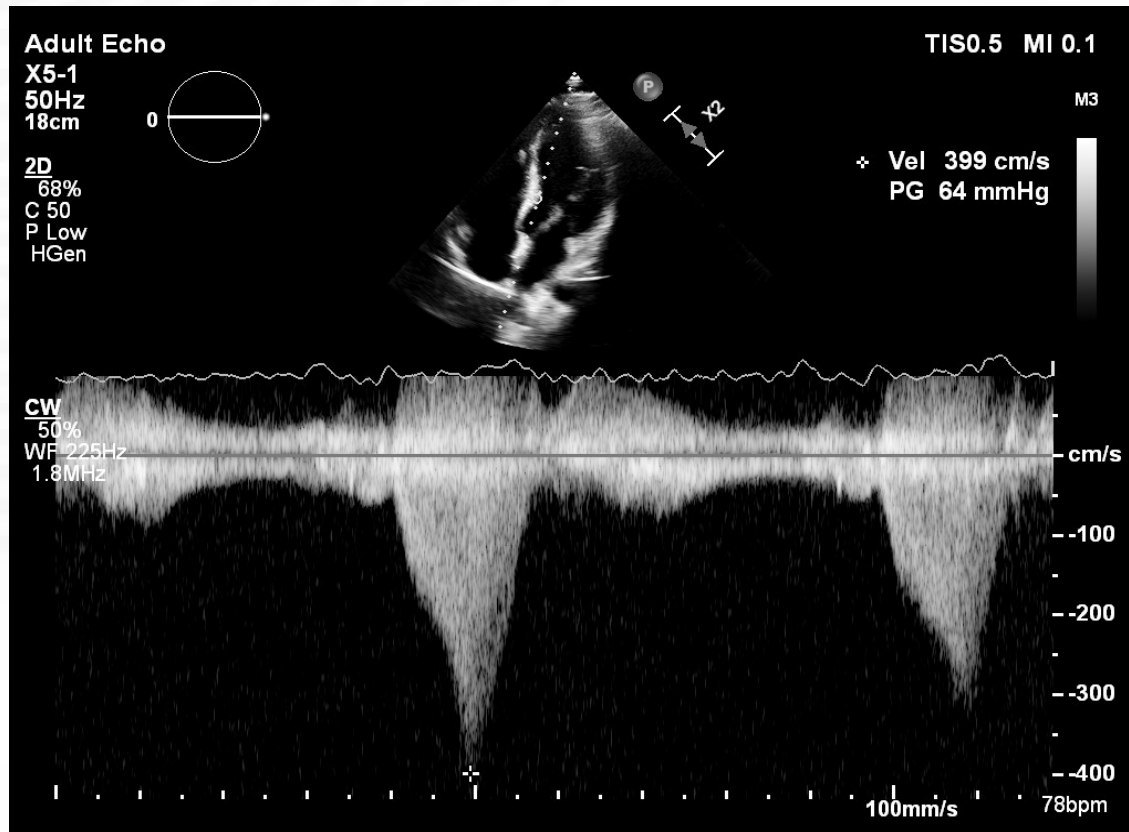
Echo serca



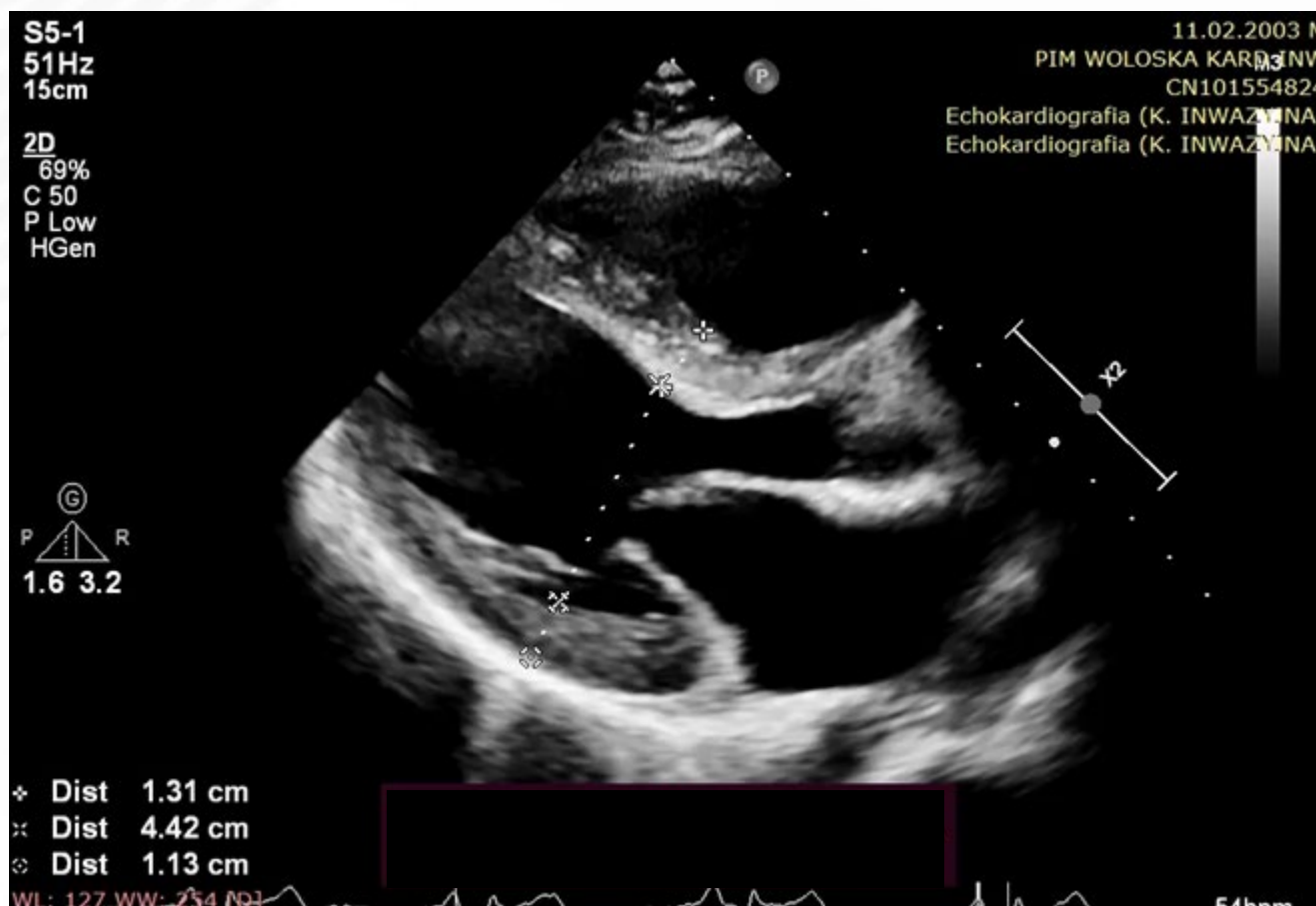
Echo serca



Echo serca



Echo serca



Wykluczenie alternatywnych przyczyn LVOTO, ocena mechanizmu



1

Ocena alternatywnych/dodatkowych wytłumaczeń

Otyłość

Choroba układu oddechowego

Choroba wieńcowa

Niedokrwistość

Choroba tarczycy

Zaburzenia rytmu serca (np. AF)

Działania uboczne leków

Choroba układowa (np. amyloidozą)

RVOTO

2

Ocena mechanizmu zawężania

Związane z SAM

W środkowej części jamy lewej komory

Blona podaortalna

Stenoza aortalna

Nieprawidłowy przyczep mięśnia brodawkowatego

Dodatkowa tkanka MV

3

Ocena anatomii/czynności MV

Wypadanie płatków MV

Inne organiczne nieprawidłowości MV

4

Ocena rozkładu i nasilenia przerostu

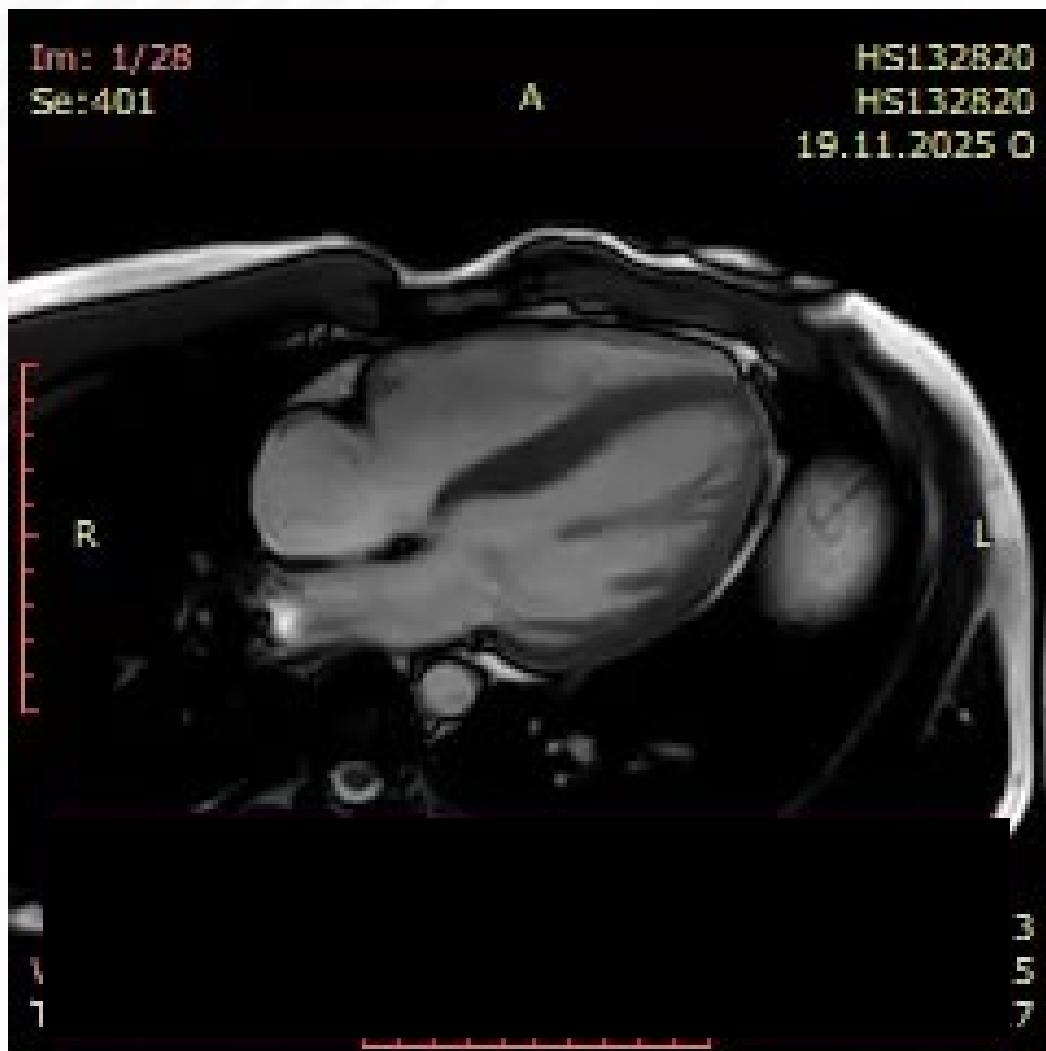
Minimalna grubość przedniej części przegrody 15 mm

Rozpoznanie na podstawie Wytycznych ESC 2023 dotyczące postępowania w kardiomiopatiach

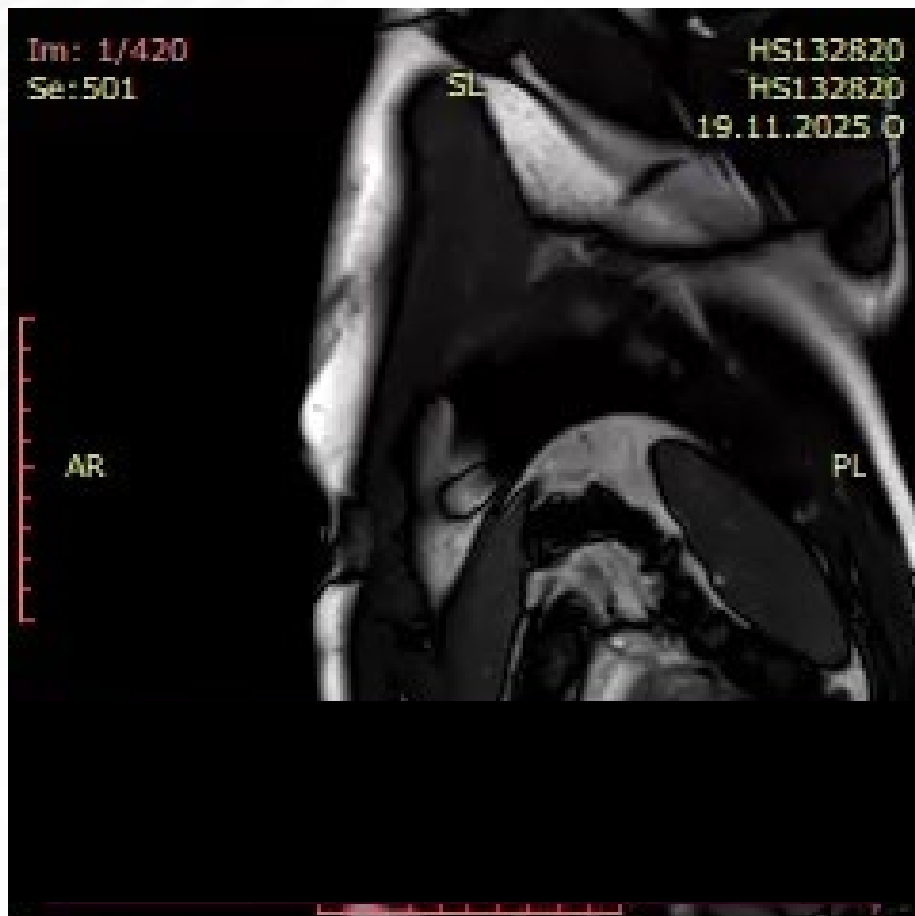
HCM definiuje się jako grubość ściany LV ≥ 15 mm w dowolnym segmencie mięśnia sercowego, której nie można wytłumaczyć wyłącznie warunkami obciążenia serca.

Mniejszego stopnia pogrubienie ściany (13–14 mm) wymaga oceny innych cech, w tym wywiadu rodzinnego, znalezisk genetycznych oraz nieprawidłowości w EKG.

Rezonans magnetyczny serca



Rezonans magnetyczny serca



Sekwencjonowanie eksomowe MONO_WES poszerzone o analizę pełnego genomu mitochondrialnego oraz analizę patogennych wariantów opisanych w bazie ClinVar



- Stwierdzono wariant **c.772G>A** w genie **MYBPC3** (koduje białko C wiążące miozynę), w układzie heterozygotycznym.
- Jest to wariant typu zmiany sensu, wg klasyfikacji ACMG oceniony jako wariant patogenny.
- Dodatkowo stwierdzono wariant w genie **MYPN** o niejasnym znaczeniu
- Dodatkowo stwierdzono wariant **c.1601G>A** w genie **F5** w układzie heterozygotycznym (tzw. Czynniki V Leiden).



W Holterze EKG:

RZ średnio 71/min.

Bez zaburzeń przewodzenia.

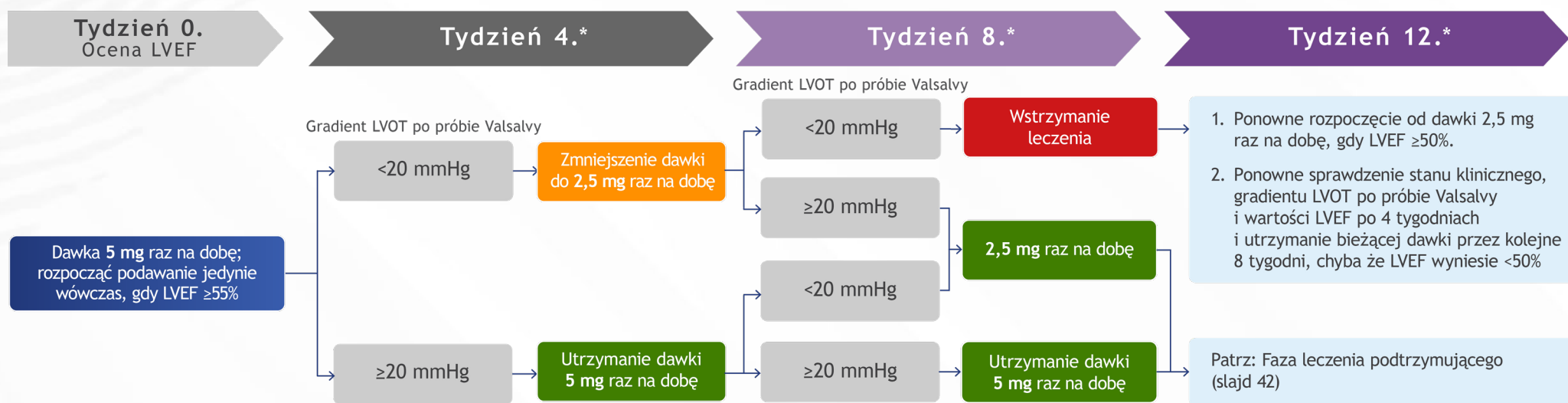
Bez istotnej arytmii komorowej i nadkomorowej.

HCM Risc-SCD 2,58%

Farmakoterapia:

- Włączono bisoprolol 2,5mg
- Ambulatoryjnie konieczność redukcji dawki do 1,25 mg z powodu utrzymującej bradykardii ok.40-45/min. oraz hipotensji, nasilenia zawrotów głowy, nasilenia męczliwości, osłabienia.
- **28.03.2025r.** kwalifikacja do programu B.162 leczenia kardiomiopatii przerostowej z zawężaniem w drodze odpływu lewej komory mawakamtenem

Terapia mawakamtenem:

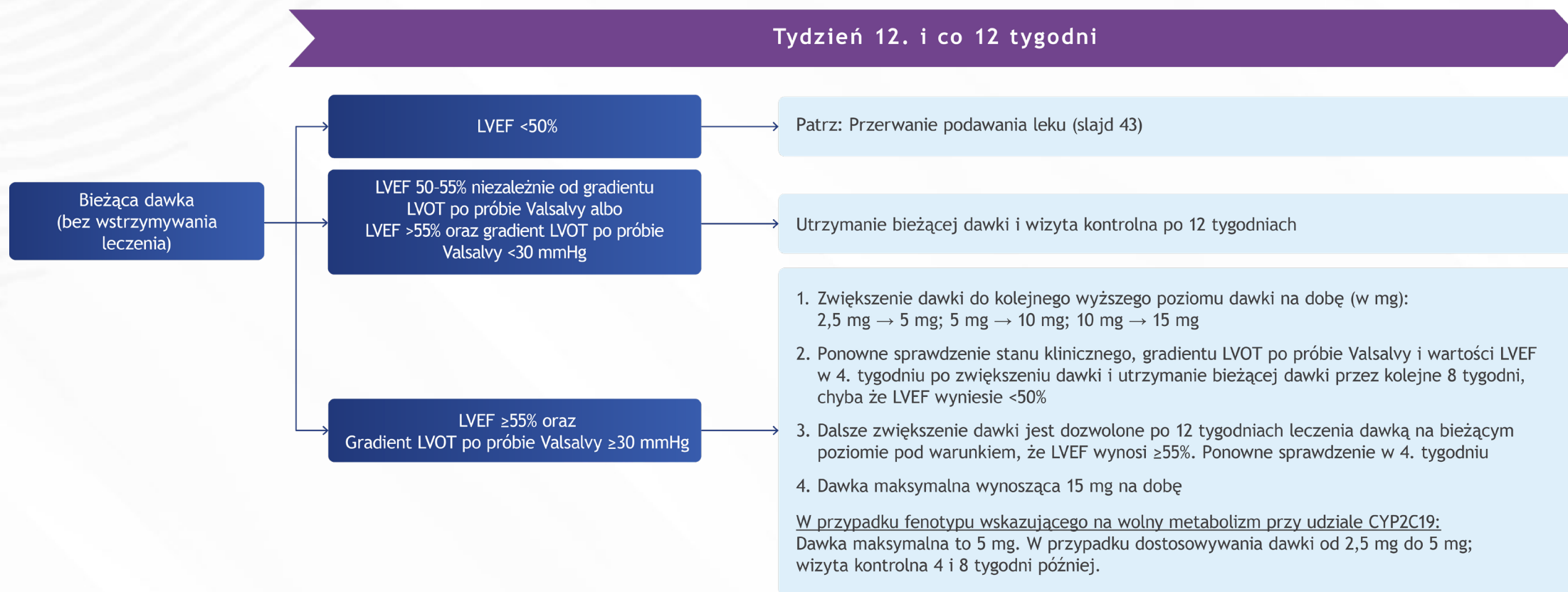


Wysokość gradientu w drodze odpływu lewej komory w zależności od dawki mawakamtenu

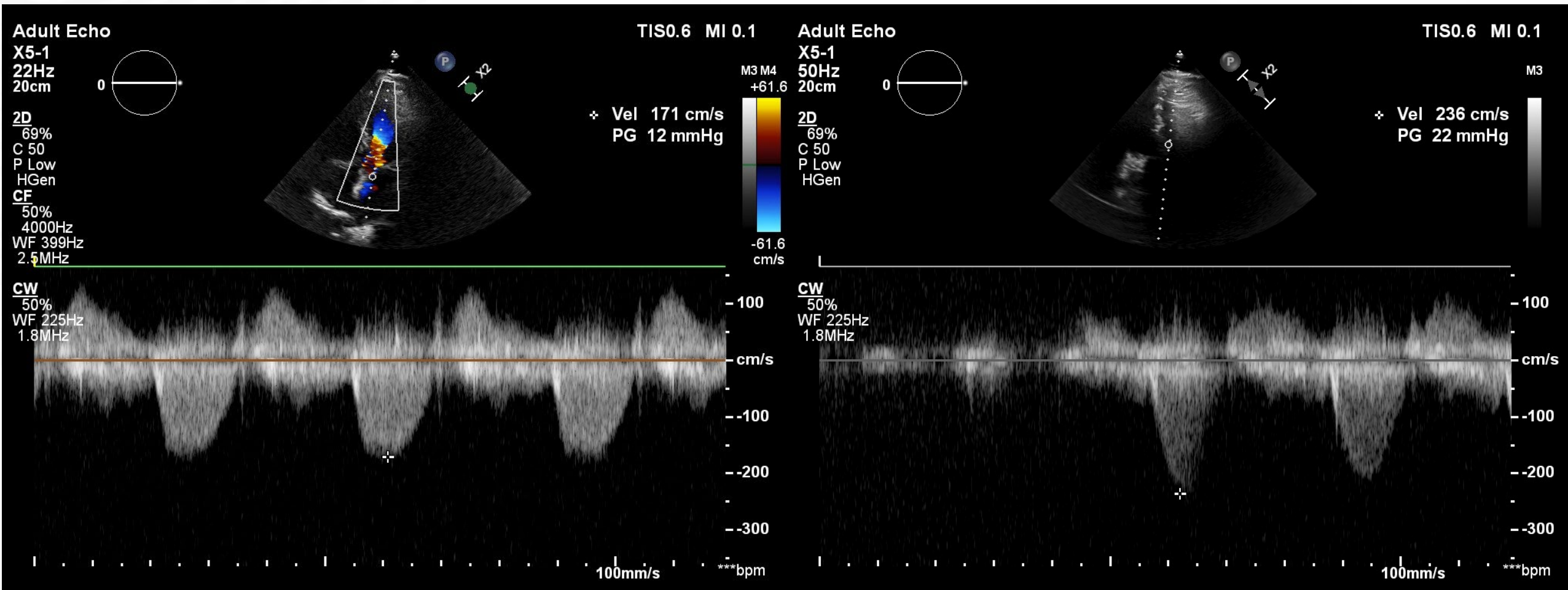


Terapia mawakamtenem przez 12 tyg. w dawce:	Gradient spoczynkowy	Gradient po próbie Valsalvy
5mg	23	46
10mg	10	37
15mg	12	22

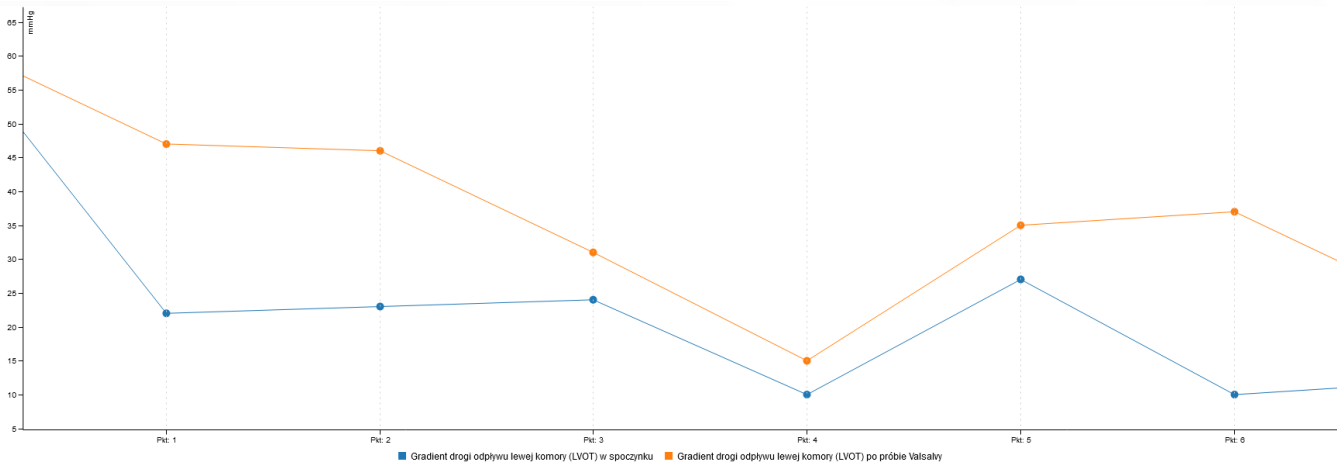
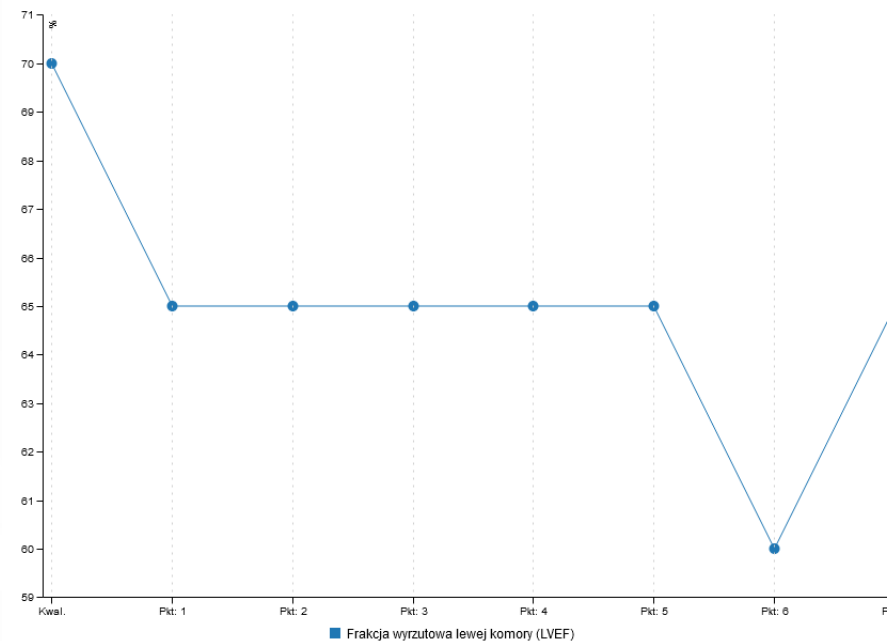
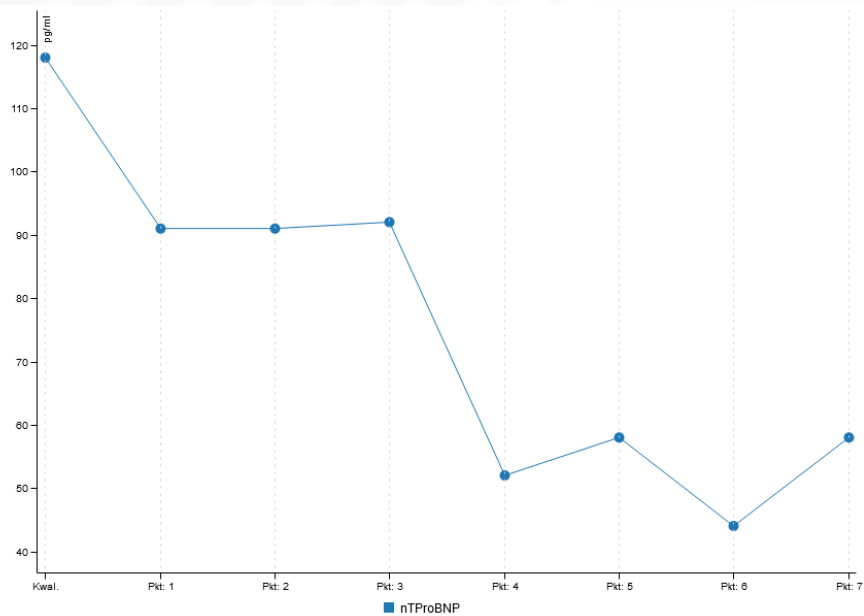
Terapia mawakamtenem:



7 miesięcy terapii



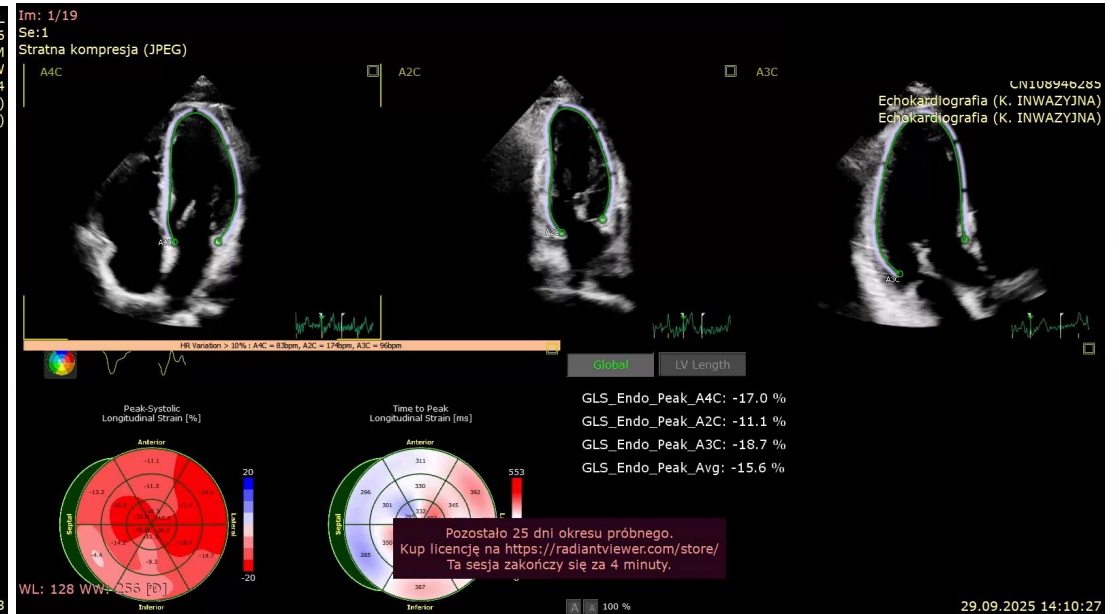
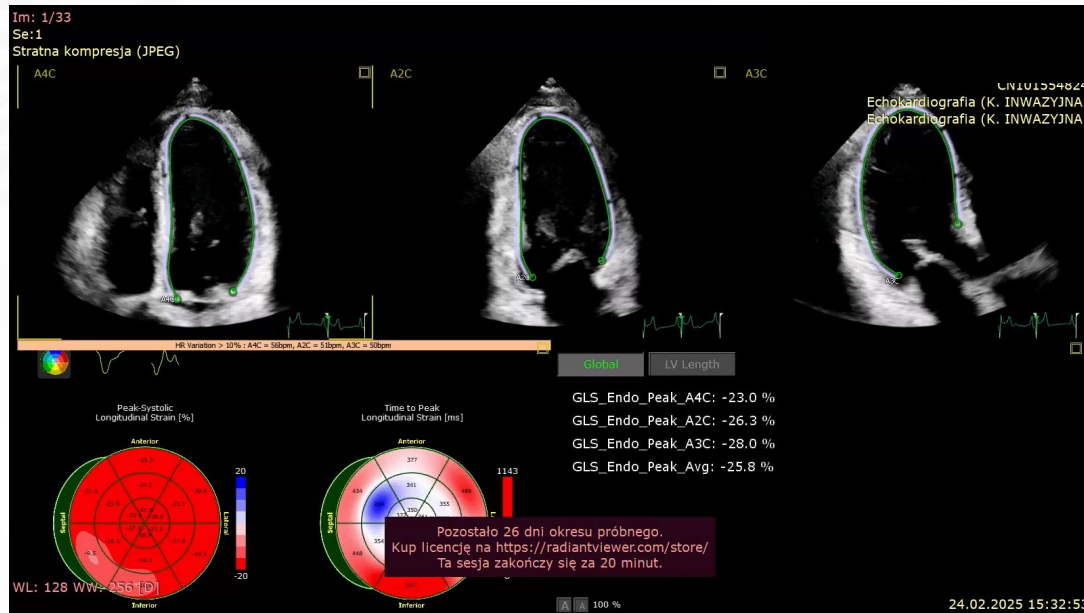
Wskaźniki efektywności:



Pogorszenie czy prawidłowe działanie leku?

Przed leczeniem

Po 6 miesiącach terapii mawakamtenem

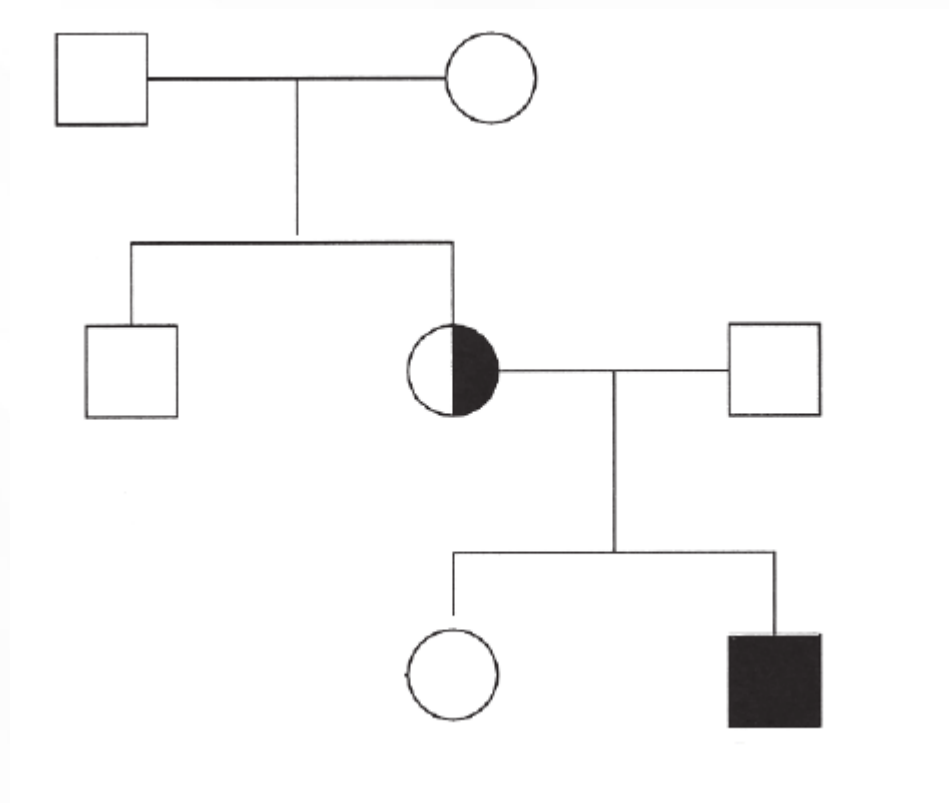


Kwestionariusz KCCQ-12 wypełniony przez 22 latka po 6 miesiącach leczenia w programie B.162:



- Chodzenie bardzo szybko lub bieg (tak jakby chciał Pan/Pani złapać autobus)
- Średnio ile razy w ciągu ostatnich dwóch tygodni duszność ograniczała Pana zdolność robienia tego, co Pan chciał?
- Jak czułby się Pan, gdyby musiałby przeżyć resztę życia z taką niewydolnością serca, jaką Pan ma obecnie?
- Jak bardzo niewydolność serca ograniczała Pana udział w poniższych czynnościach:
 - a) zainteresowania, rozrywki
 - b) praca, obowiązki domowe
- Nieznacznie ograniczona
- Rzadziej niż raz w tygodniu
- Całkowicie zadowolony 😊
- a) Nieznacznie ograniczała
b) W ogóle nie ograniczała

Dziedziczenie:



Dyskusja:



- Czy kryterium kwalifikacji do programu B.162 nr. 3) grubość ściany lewej komory ≥ 15 mm (lub ≥ 13 mm w oHCM rodzinnej) w **badaniu echokardiografii przezklatkowej** jest słuszne wobec wytycznych ESC w chorego z przerostem 15 mm, ale stwierdzonym w CMR oraz potwierdzonym genetycznie wariantem patogennym genu MYBPC3?
- Czy wczesne włączenie terapii mawakamtenem może zapobiec niekorzystnej przebudowie mięśnia sercowego i zmienić rokowanie pacjenta?





ewa.rajska@pimmswia.gov.pl



Dziękuję

