

אוניברסיטת חיפה
הפקולטה ללימודי רווחה ובריאות
החוג לשירותי אנוש

טכנולוגיה ומערכות מידע - תשס"ג (2003)

ד"ר חיים צינס
עבודה מסכמת

**מחלת לב משפחתית:
קרדיומיופתיה היפרטרופית
(Hypertrophic Cardiomyopathy - HCM)**



מגישה : זהבה הראל
דוא"ל: zahava@hare1.org.il
ביום : 5 במאי, 2003

העבודה מוקדשת לזכרו של בנו היקר גלעד (1977-1996)



גלית

תוכן העניינים

4	מבוא
5	הגדרת המחלה
6	ההיסטוריה ושמות אחרים למחלה
6	שכיחות המחלה
7	הלב במחלת קרדיומיופתיה היפרטרופית
10	תסמיני המחלה
11	אבחון המחלה
13	בדיקות נוספות
14	גורמי המחלה
15	סיבוכים ב-HCM
16	הטיפול במחלה
20	סינון משפחתי ל-HCM
21	השלכות המחלה בחיי היום יום
24	ארגונים הקשורים למחלת HCM
27	ביבליוגרפיה

מבוא

בעבודה זו ברצוני להביא לידיעת הציבור הרחב אינפורמציה עדכנית על מחלת לב גנטית בשם קרדיומיופתיה היפרטרופית (Hypertrophic Cardiomyopathy – HCM). ברצוני לאפשר גישה לאינפורמציה זו במיוחד לאנשים אשר במשפחתם התעוררו שאלות לגבי הימצאות מחלת לב זו, כאשר אחד מבני משפחתם אובחן במחלה או כאשר אחד מבני משפחתם נפטר על רקע לבבי ויש אפשרות שהמוות קרה בשל מחלה זו. אשמח אם אתרום בעבודה זו מידע עדכני לעוסקים בתחום הרפואי והפסיכולוגי בהתמודדותם בדרכי אבחון המחלה, דרכי הטיפול בה וההתמודדות עם משפחות בהם התגלה הגן הגורם למחלה.

אני רוצה לשתף אתכם במעורבות האישית והכואבת שלי במחלה. אני אתמקד בסיפור האישי ועל הפרטים הרפואיים אסביר בפרוטרוט בהמשך העבודה. כשבננו גלעד ז"ל נולד בשנת 1977 היה לו רשרוש חזק מאוד בלב, שנבדק מיד ע"י מומחים בארה"ב, שם שהינו באותה התקופה, ולא נמצאה סיבה. כהורים מאד חרדים ואחראיים הלכנו להרבה מאד רופאים באופן קבוע ועשינו את כל הדרוש כדי להבין מה ואם יש בעיה בלבו של גלעד. כשגלעד היה בן 10 שמענו לראשונה על המחלה מרופא קופ"ח באחת מהבדיקות השגרתיות, בדיקת אקו עליה ארחיב בהמשך העבודה. בבדיקה זו ראה הרופא לראשונה התעבות של שריר הלב, ממצא שהצביע על מחלת הלב HCM אצל גלעד. מאותו רגע השתנו חיינו.

גלעד קיבל הוראות כיצד עליו להתנהג, במיוחד לגבי ספורט ואנחנו קיבלנו הוראות כיצד לעקוב אחרי המחלה, ע"י ביקורות במרפאה אחת לחצי שנה לצורך סידרת בדיקות. מאחר והמחלה ידועה כגנטית, חיפשו בבדיקות אקו אצל בעלי ואצלי ממי מאתנו הגיעה המחלה לבן, ולא נמצא אצל שנינו שום ממצא.

כשנה אחרי האבחנה אצל גלעד, בעלי חש ברע ואושפז ובאקו שנעשה נמצא ששריר הלב אצלו מעובה. מכאן הבנו כולנו שגם בעלי מאובחן במחלת HCM וממנו הגיעו הגנים לגלעד. מיד עלתה השאלה לגבי ילדינו האחרים, נדב ומיכל. הם נבדקו באקו ולא נמצאו שום ממצאים. מצבו של בעלי התדרדר להפרעות קצב קשות שנבעו מהמחלה ולכן בשנת 1995 הושטל בגופו דפיברילטור (מכשיר החיאה עליו כמובן ארחיב בהמשך) שבמשך השנה הראשונה להימצאותו בגופו הציל אותו ממות שלוש פעמים.

גלעד, נדב ומיכל המשיכו להיות בביקורות קבועות, כאשר הביקורות של גלעד היו תכופות יותר, אצל מומחים רבים. לצערנו הרב בלי שום הכנה ותוך שניות ביום חמישי, 27 ביוני, 1996, התמוטט גלעד ברחוב ונפטר למרות מאמצי מגן דוד להצילו. גלעד היה בן 19 וחמישה חודשים, סטודנט לארכיטקטורה בטכניון והיה כמעט בכניסה לטכניון כשהלך לעולמו.

הכאב העצום והדאגה הרבה לילדינו האחרים, גרמו לנו להיות מאד אסרטיביים בבקשות לאבחן אותם כחולים במחלת HCM או כלא חולים. לשמחתנו הוקמה, עקב מותו של גלעד, מעבדה מיוחדת לזיהוי המחלה בבית החולים הדסה עין כרם בירושלים. משפחתנו עברה מיפוי שתוצאותיו לא היו טובות, נדב ומיכל שניהם נושאים את הגנים של המחלה. מכאן מתחילה להתעורר בעיה מאד קשה לגבי המחלה. האם כל מי שנשא את הגן הפגום

הוא נחשב חולה במחלה, ואם כן מה עושים מעכשיו כדי להגן עליו. בעיות עליהם ארחיב בעבודה בהמשך.

היום, במשפחתי גם נדב ומיכל, כמו בעלי, מושתלי דפיברילטורים וכולנו קנינו בכך קצת שקט נפשי למקרה בו אם יהיו הפרעות קצב המכשיר המושתל ייתן שוק חשמלי ללב ויעזור לו לחזור לפעולה.

דרכי ההתמודדות שלי ושל משפחתי עם הימצאות המחלה, חיפוש הגן הגורם למחלה, דרכי הטיפול והחיים עם השכול בשל המחלה הביאו אותי לכתוב עבודה זו שתסביר בפרוטרוט על המחלה, ההשלכות שלה ביום יום כולל זכויות וחובות (בצה"ל, בנסיעות לחו"ל, בנהיגה וכו') וכמובן דרכי האבחון והדילמות בדרכי הטיפול. הלוואי ואוכל דרך אינפורמציה זו להגיע לאנשים שעבורם הידע יציל חיים.

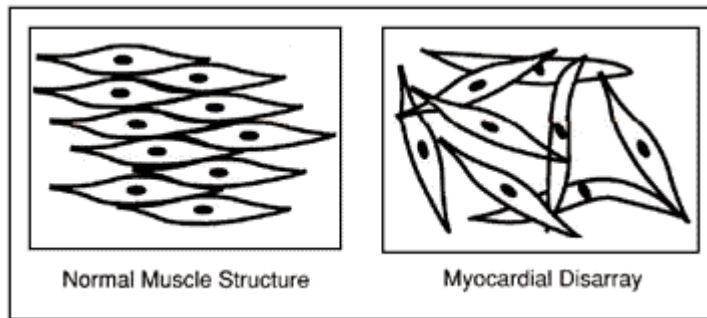
הגדרת המחלה

קרדיומיופתיה היא קבוצת מחלות שריר הלב הבלתי דלקתיות. הפגיעה בשריר הלב, בצורתו ובתפקודו, בקבוצת מחלות זו היא הפרעה הולכת ומתקדמת המשנה את מבנה הדופן השרירי של החדרים, התאים התחתונים של הלב, או מחלישה את תפקודו. מחלות שריר הלב יכולות להתחיל כתוצאה ממחלות ידועות רבות (לדוגמא מחלת עורקים כליליים הגורמת למחלת שריר לב מוגדש ומורחב), וגם, לעיתים קרובות, כתוצאה מסיבות שאינן בנות זיהוי. קימות תת-קבוצות אחדות, הנבדלות זו מזו הן בסיבה לפגיעה בשריר הלב והן בתגובת השריר לפגיעה זו.

צורה אחת של קרדיומיופתיה, ייחודה בהתעבות ניכרת של שריר חדרי הלב. זוהי מחלת שריר לב היפרטרופי (מוגדל) הידועה בשפה הרפואית המקצועית כ- Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM). בעבודה זו אני אדון רק בסוג זה של המחלה, כי ממנה סבל וכתוצאה ממנה נפטר בנו גלעד, וכן חולים במחלה זו בעלי ושני ילדינו האחרים.

שריר הלב אצל אנשים בריאים יכול להתעבות כתוצאה מלחץ דם גבוה או כתוצאה מאימון אתלטי מתמשך, לעומת זאת התעבות של שריר הלב בחולי מחלת HCM היא ללא סיבה הנראית לעין. בבדיקה מיקרוסקופית של שריר הלב של חולי HCM אפשר לראות שהשריר אינו נורמלי, חסר הסידור הנורמלי של תאי השריר.

הפרעה זו נקראת בלבול שריר הלב (Myocardial disarray) ואפשר לראות אותה **בתמונה מס' 1** המשווה בין סידור מקביל של תאי שריר בלב נורמלי לבין אי סדר של תאי לב כפי שנמצאו בחלקי לב של חולי HCM.



תמונה מס' 1
סדור התאים בשריר הלב

ההיסטוריה ושמות אחרים למחלה

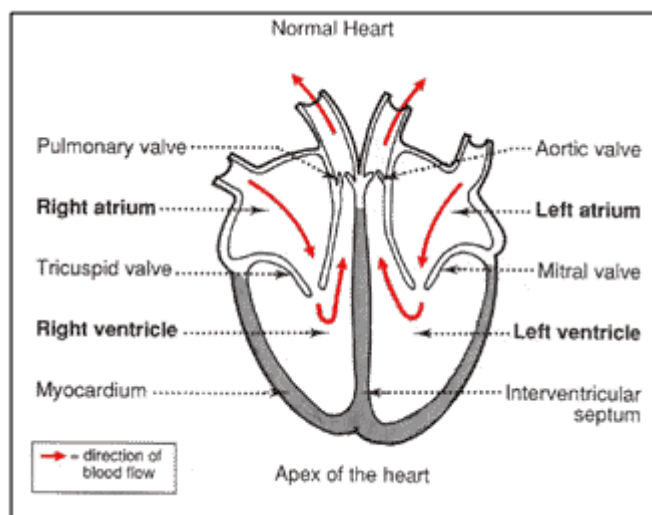
הקרדיומיופתיה ההיפרטרופית התגלתה לראשונה בשנות ה-50 המאוחרות. בתחילה מצב זה של הלב קיבל שמות רבים ביניהם: Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy (HOCM), Idiopathic Hypertrophic Sub-aortic Stenosis (IHSS), Muscular Sub-aortic Stenosis. השם הנפוץ ביותר כיום הוא קרדיומיופתיה היפרטרופית (HCM).

שכיחות המחלה

מחקרים אחרונים בארה"ב מעידים שמחלה זו יותר שכיחה ממה שדווח קודם לכן. היום משוער שבערך אחד מכל 500 מהאוכלוסיה בבריטניה ובארה"ב סובל מהמחלה. לשם השוואה ראוי לציין שממחלת הסיסטיק פיברוזיס סובל אחד מכל 3300 מהאוכלוסיה בארצות אלה, כלומר מחלת HCM שכיחה ממנה פי 7 לערך.

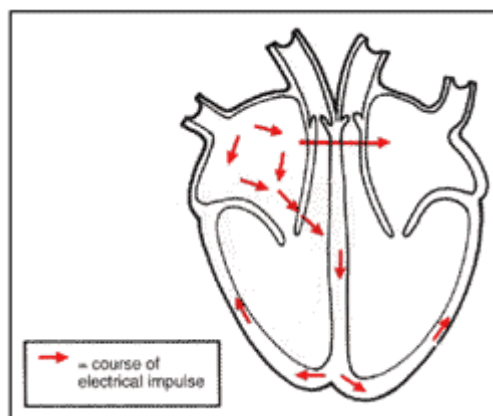
הלב במחלת קרדיומיופתיה היפרטרופית

על מנת להבין מה קורה ללב במחלה, כדאי שנבין קודם את המבנה והתפקוד של לב נורמלי. **תמונה מס' 2** מראה לב נורמלי ומתארת את חדרי הלב (ventricle) ועליותיו (atrium), ואת המסתמים (valve). קירות הלב מורכבים משריר מיוחד שנקרא מיוקרדיום (myocardium). חלק זה של הלב הוא זה ששונה מהנורמלי במחלת ה-HCM. החצים בדיאגרמה מראים את כוון זרימת הדם דרך הלב: העלייה הימנית מקבלת דם מהגוף, מעבירה אותו לחדר הימני ששואב אותו לריאות כדי שיקבל חמצן. הדם חוזר מהריאות לעליה השמאלית. הוא מועבר לחדר השמאלי ששואב אותו לגוף למחזור נוסף.



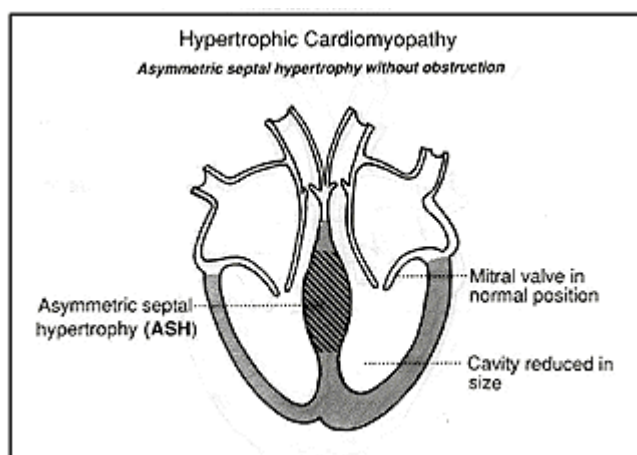
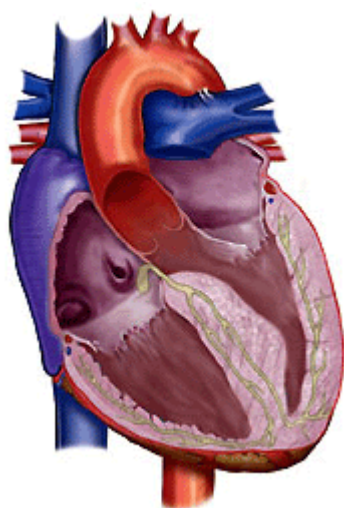
תמונה מס' 2
זרימת הדם בלב נורמלי

תמונה מס' 3 מראה את הפעילות החשמלית בלב נורמלי. כל פעימת לב נוצרת מאות חשמלי שמתחיל מלמעלה ועובר למטה לאורך הלב. בדיאגרמה ניתן לראות את האות החשמלי המתחיל בעלייה הימנית וממשיך לאורך החצים דרך הלב ברקמה מוליכה מיוחדת עד הגיעו לשריר כדי להתחיל התכווצות. אי התקינות של שריר הלב ב-HCM יכולה לפעמים להפריע לפעילות החשמלית התקינה הזאת. בקטעים הבלתי תקינים של הלב האות החשמלי יכול להפך לבלתי יציב כאשר הוא עובר שטחים של צילוק (fibrosis) ותאים עם בלבול (disarray). זה גורם להתקפים חשמליים ללא סדר שיכולים לגרום לקצבי לב מהירים או לא סדירים.



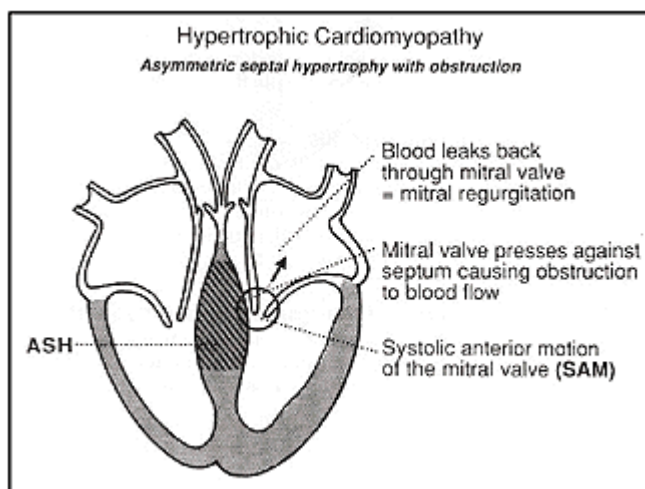
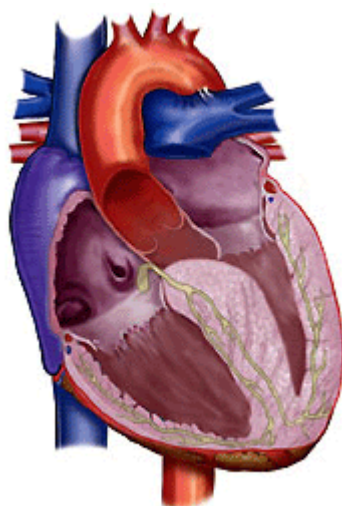
תמונה מס' 3
פעילות חשמלית בלב נורמלי

אי התקינות העיקרית של הלב ב-HCM היא ההתעבות הבולטת של השריר. התפלגות התעבות השריר, ההיפרטרופיה, היא משתנה. החדר השמאלי מושפע כמעט תמיד, ואצל כמה חולים במחלה מעובה גם שריר החדר הימני. **בתמונה מס' 4** נראה את הצורה השכיחה ביותר של HCM שבה ההתעבות קורה בעיקר במחיצה (septum), הקיר המפריד בין החלק השמאלי והימני של הלב. ההתעבות קורה בעיקר בחלק העליון של המחיצה הקרוב למסתם המיטרלי (המקשר בין החדר השמאלי והעלייה השמאלית של הלב). התעבות זאת נקראת אסימטרית. אם ההתעבות איננה גדולה היא איננה מפריעה לפעילות המסתם ואומרים שהמחלה היא ללא חסימה (obstruction).



תמונה מס' 4
היפרטרופיה אסימטרית ללא חסימה

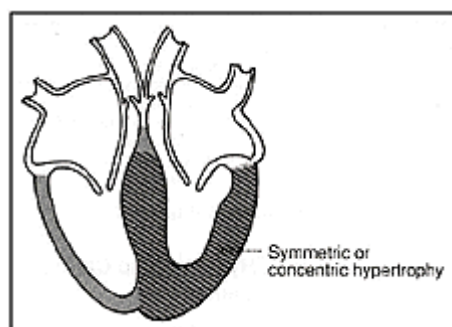
בתמונה מס' 5 נראה מה קורה כאשר ההתעבות גדולה יותר. בזמן שהדם מוזרק מהלב המסתם המיטרלי נוגע במחיצה (שבדרך כלל צריך להיות רווח ניכר בניהם כמו בתמונות הקודמות) ונוצרת היצרות של דרך הזרימה החוצה שמפריעה להזרקה התקינה של הדם. תופעה זו נקראת SAM (Systolic Anterior Motion) של המסתם המיטרלי. במקרה זה אנו אומרים שהמחלה היא עם חסימה. נוצרת תנועה מערבולתית של הדם שאפשר לשומעה כאוושה בסטטוסקופ. במקרים מסוימים המצב הלא תקין של המסתם המיטרלי גורם לדליפה (regurgitation) של המסתם ולאוושה נוספת.



תמונה מס' 5

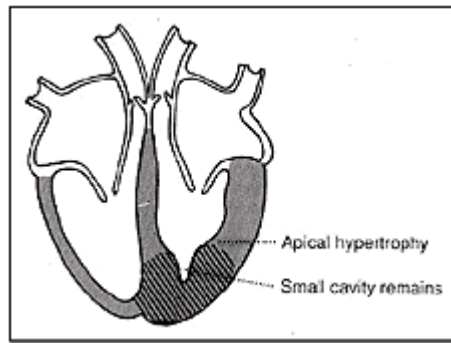
היפרטרופיה אסימטרית עם חסימה

בערך ברבע מהחולים ההתעבות מתחלקת במידה שווה על כל קירות החדר השמאלי. מקרה זה ידוע בשם היפרטרופיה סימטרית או קונצנטרית. בחלק קטן מהחולים, בערך ב- 10%, ההתעבות היא בעיקר בחוד הלב וקרויה היפרטרופיה חודית (apical). מקרה זה שכיח יותר ביפן מאשר במערב. לחולים עם היפרטרופיה סימטרית או חודית אין בדרך כלל אוושה. **תמונות מס' 6 ומס' 7** מתארות שני מקרים אלה.



תמונה מס' 6

היפרטרופיה סימטרית



תמונה מס' 7
היפרטרופיה חודית

השריר המעובה מתכווץ בדרך כלל היטב ומזריק את רוב הדם מתוך הלב. לעומת זאת השריר הוא לעיתים קרובות נוקשה ומתרחב בצורה גרועה ודורש לחצים גבוהים מהתקין כדי להתרחב עם כניסת הדם לתוך הלב. כמות הדם, על כן, שהלב יכול להכיל מצטמצמת וזה יגביל בהמשך את כמות הדם שתוזרק בהתכווצות הבאה. לעיתים לחולים אין כמעט התעבות, אבל יש להם הגבלות קשות של זרימת הדם לתוך החדרים. לכן לעיתים קשה לזהות את המחלה האמיתית של חולים אלה.

לסיום, חשוב לשים לב שחלקים של הלב שנפגעים לעיתים קרובות ע"י מחלות לב אחרות, כמו מסתמי הלב והעורקים הכליליים (כלי הדם המספקים את תצרוכת הלב) לא נפגעים ע"י מחלה זו.

תסמיני המחלה

אין תסמין או תלונה שהם ייחודיים רק ל-HCM. הסיבה להתפרצות של תסמינים היא לעיתים לא ברורה. הם יכולים לקרות בכל שלב בחיים, בעוד שהמצב הלא תקין יכול שהתקיים כבר במשך זמן מה קודם להופעת התסמין.

התסמינים יכולים לכלול:

- **קוצר נשימה**: יכולת הפעילות יכולה להיות מוגבלת ע"י חוסר נשימה ועייפות. רוב האנשים חווים רק הגבלת פעילות מתונה, אבל לעיתים ההגבלה היא חמורה ובמיעוט המקרים יש אפילו קוצר נשימה במנוחה.
- **כאבים בחזה** (angina): כאב בחזה הוא תסמין שכיח במחלה. הוא בדרך כלל מתחיל במאמץ ונחלש במנוחה, אבל כאב יכול לקרות במנוחה ובשינה ויכול להמשך. הגורם לכאב הוא כנראה חוסר בהספקת חמצן לשריר הלב. הספקת החמצן נפגעת אצל חולי לב רבים כתוצאה מסתימה של העורקים הכליליים, לעומת זאת אצל חולי HCM העורקים הכליליים הראשיים הם בדרך כלל תקינים, אבל השריר המעובה דורש הספקת חמצן מוגברת שאי אפשר להשיגה במקרים מסוימים וזה יוצר את הכאב.

- **"דפיקות לב" (palpitation):** אנשים יכולים להרגיש לפעמים פעימה נוספת או פעימה חסרה, אבל זה בדרך כלל תקין. לעיתים המודעות לפעימות הלב מעידה על קצב לב לא סדיר. במקרה זה הפלפיטציה יכולה להתחיל באופן פתאומי, מורגשת כמאוד מהירה ויכולה להיות קשורה להזעה או סחרחורת. את הסיבות למקרים כאלה יש לברר בשל האפשרות שהם עלולים להעיד על קיום מחלת HCM.
- **סחרחורת ועילפון:** חולי HCM יכולים לחוות סחרחורת ברמות שונות, ומה שחמור יותר, מקרי עילפון, עד כדי מוות פתאומי. האירועים יכולים לקרות בהקשר לפעילות פיזית, עם פלפיטציות, או בלי כל התגרות נראית לעין. הסיבות לאירועים אלה אינן תמיד ברורות. הם יכולים לקרות כתוצאה מאי סדירות של פעימות הלב או נפילה בלחץ הדם. מקרים של סחרחורת ובודאי של עילפון יש לדווח לרופא המטפל ולחקור אותם.

תסמינים נוספים העלולים להופיע במחלה:

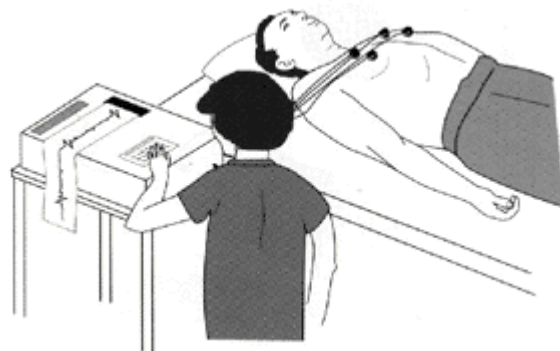
- התנפחות של הרגליים או הקרסוליים או חלקים אחרים בגוף.
- התנפחות או הגדלה של הבטן.
- ירידה בכמות השתן.
- צורך לתת שתן בלילה.
- עייפות, ירידה בסיבולת לפעילות פיזית.

אבחון המחלה

בדרך כלל רופא יכול לזהות מחלת שריר לב היפרטרופי ע"י בדיקה גופנית. למשל, כאשר הוא שומע מבעד לסטטוסקופ את קולות הלב האופייניים למחלה. בדרך כלל, האבחנה מאושרת ע"י אקוקרדיוגרמה (בקיזור "אקו"), אלקטרוקרדיוגרמה (אק"ג) או צילום רנטגן של החזה. כאשר שוקלים ניתוח מתעורר לעיתים הצורך בצינתור הלב כדי למדוד לחצים בתוך הלב. בהמשך העבודה נדון גם בבדיקות נוספות, כמו בדיקות גנטיות, לזיהוי המחלה אצל בני המשפחה של החולה ב-HCM, כולל זיהוי המחלה אצל עוברים.

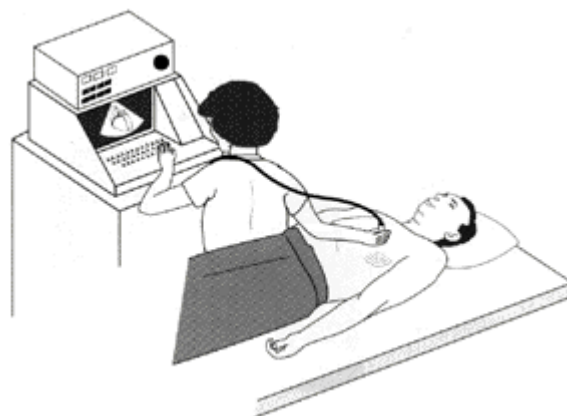
• **בדיקה גופנית:** ברוב החולים ב-HCM הבדיקה הגופנית היא לא מרשימה, והפגמים שהיא מגלה יכולים להיות מאד עדינים. לרוב החולים יש דופק חזק או לא סדיר ודפיקות לב חזקות, שניתן לחושן בצד שמאל של החזה. שני אלה נגרמים מהלב המעובה המתכווץ בחוזקה. אבל הפגם הברור ביותר המתגלה בבדיקה גופנית הוא אוושת הלב שקימת ב- 30 עד 40 אחוז מהחולים.

• **אלקטרוקרדיוגרמה (אק"ג):** בדיקה זו רושמת את האותות החשמליים מהלב ומבוצעת ע"י הנחת אלקטרודות על החזה, על פרקי הידיים ועל הקרסוליים כמו שרואים **בתמונה מס' 8**. ב-HCM האק"ג מראה בדרך כלל פעילות חשמלית לא תקינה כתוצאה מהתעבות השריר והאי סדירות של מבנה השריר. בחלק קטן מהחולים (5-10%) האק"ג יכול להיות תקין או להראות שינויים זעירים. אי תקינות באק"ג אינה מיוחדת ל-HCM אלא יכולה להימצא גם במחלות לב אחרות.



תמונה מס' 8
אלקטרוקרדיוגרמה

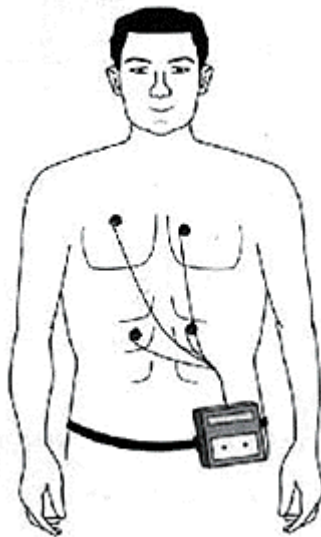
• **אקוקרדיוגרמה ("אקו"):** כיום הדיאגנוזה של HCM נעשית בעיקר ע"י סריקה על-קולית של הלב הנקראת בקיצור "אקו". כמו אק"ג זו בדיקה בטוחה לחלוטין ומייצרת תמונה של הלב הדומה לתמונות מס' 4-7. בבדיקה זו ניתן למדוד בקלות את העובי העודף של שריר הלב. ציוד נוסף שנקרא סורק על-קולי דופלר (אולטרסאונד דופלר) יכול לתת הדמיה צבעונית של זרימת הדם בתוך הלב ולמדוד את התכווצות והתמלאות הלב. הוא יכול גם לגלות את הזרימה המערבולתית. לכן "אקו" נותן הערכה ממצה מאד של HCM.



תמונה מס' 9
אקוקרדיוגרמה

בדיקות נוספות

- בדיקות נוספות נחוצות בדרך כלל כדי להעריך את התסמינים, את הסכנה לסיבוכים, במיוחד מוות פתאומי, וכדי לבחור את הטיפול הטוב ביותר.
- **צנתור הלב:** חולים עם קוצר נשימה, שאינם מגיבים לטיפול, זקוקים כנראה לצנתור הלב. בבדיקה זו מועבר צינור דק מכלי דם (בדרך כלל באזור החלציים) אל הלב בהנחיית צילום רנטגן. אז אפשר למדוד לחצים בתוך הלב ולבצע צילום רנטגן של תוך הלב (angiography) כדי להעריך את הדליפה המיטרלית ואת התפקוד הכולל. צילום כזה נחוץ גם לחולים הסובלים מכאבים בחזה כדי לקבוע אם העורקים הכליליים פגועים.
 - **חקירה אלקטרו-פיזיולוגית (Electrophysiological Study – EPS):** זהו סוג מיוחד של צנתור שנעשה כדי לקבוע את הסיכון באי יציבות חשמלית שיכולה לגרום למוות פתאומי. EPS כרוך בהעברת תיל עדין מהעורקים במפשעה, הזרוע או הכתף אל הלב בהנחיית צילום רנטגן. תיל זה משמש להעברת גירויים חשמליים ללב כדי לרשום את התגובה של המערכת החשמלית של הלב.
 - **בדיקת מאמץ:** את חומרת ההגבלה על מאמצים והיעילות של הטיפול ניתן להעריך ע"י בדיקת מאמץ עם אופניים או מסוע. בדיקת מאמץ נותנת גם בדיקה אובייקטיבית של השיפור, היציבות או ההידרדרות במשך הזמן.
 - **בדיקת הולטר:** בדיקה זו היא רישום מתמשך של הפעילות החשמלית של הלב משך 24 או 48 שעות, כמו שרואים בתמונה מס' 10. בדיקה זו היא פשוטה ובטוחה והנבדק יכול להמשיך בפעילות רגילה בזמן הבדיקה. היא מגלה אי סדירות של פעילות הלב הידועה גם בשם אריתמיה (arrhythmia).

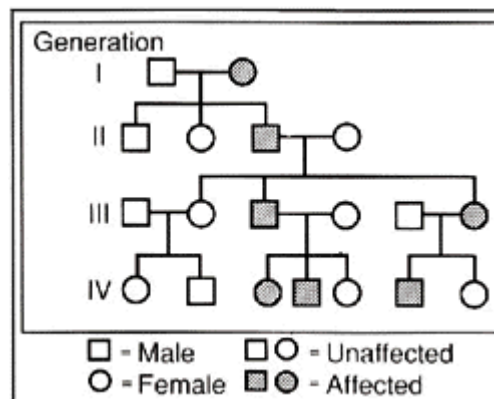


תמונה מס' 10
בדיקת הולטר

• **מיפוי הלב במאמץ:** בבדיקות אלה חומרים היוצרים כמויות קטנות מאד (בטוחות) של רדיואקטיביות ניתנים ע"י זריקה. בדיקות אלה משמשות להערכת ההתכווצות, ההתמלאות, מבנה ותפקוד הלב ויכולות גם להעריך את הספקת הדם של הלב במנוחה ומאמץ.

גורמי המחלה

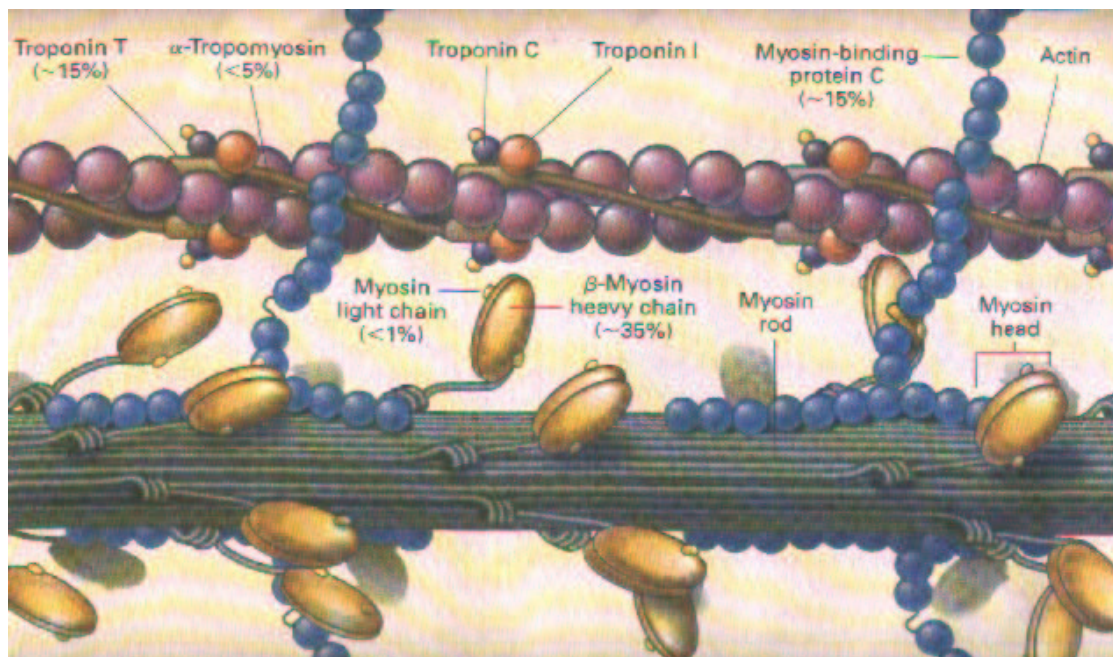
מחלת שריר לב היפרטרופי עלולה להיות פגם מלידה. היא עלולה לקרות אצל מבוגרים הלוקים באקרומגליה, מצב הנובע מנוכחות של עודפי הורמון גדילה בדם, או אצל אנשים שיש להם פיאוכרומוציטומה, גידול המייצר אדרנלין. אנשים הלוקים בניורופיברומטוזיס, מצב העובר בתורשה, יכולים גם הם לפתח מחלת שריר לב היפרטרופי. על מקרים מיוחדים אלה לא נרחיב את הדיבור בעבודה זו מאחר שברוב המקרים, ההתעבות של שריר הלב ב - HCM נובעת מפגם גנטי תורשתי. במשפחות הנפגעות המחלה מועברת מדור לדור בלי שום דילוג. סוג זה של תורשה נקרא דומיננטי ומועבר מזכרים ונקבות חולים לצאצאיהם ללא אבחנת מין. לכל ילד יש 50% סיכוי לרשת את המחלה. **בתמונה מס' 11** נראה עץ משפחה עם 4 דורות הפגועים ב-HCM. זכרים מסומנים ברבוע ונקבות בעיגול כאשר הצורה המלאה מראה אדם שלקה במחלה.



תמונה מס' 11

עץ של משפחה החולה ב-HCM

מחקרים בשנים האחרונות זיהו פגמים ב- 10 גנים לפחות, שהם חשובים בהתפתחות תאי שריר הלב. פגם כזה ידוע בשם מוטציה ואפשר לדמותו לשגיאת כתיב בקוד הגנטי שיוצר ה-DNA. ב- 50-60% מהמשפחות גילו שלאנשים הפגועים יש מוטציה בגן האחראי ליצירת אחד החלבונים החשובים להתכווצות של הלב: שרשראות החלבון הכבדות מסוג מיוזין אלפא ובטא, טרופונין, אלפא טרופו מיוזין ועוד. **בתמונה מס' 12** רואים את המרכיבים החלבוניים של הסרקומר שהוא יחידת הכוּץ של הלב, ואת השכיחות של המוטציות במרכיבים אלה אצל חולי HCM.



תמונה מס' 12
מרכיבי הסרקומר

סיבוכים ב- HCM

בחלק מן המקרים יכולים להיות מספר סיבוכים ספציפיים למחלה וביניהם:

- **הפרעות קצב (אריתמיה):** אי סדירות של דופק הלב היא סיבוך שכיח. סימפטומים כמו פלפיטציות (מודעות החולה לדפיקות הלב הבלתי סדירה) יכולים להופיע אך לא לעיתים קרובות. בדיקת מאמץ או הולטר יכולים לגלות את ההפרעות. ההפרעות הנקראות טכיקרדיה חדרית (Ventricular Tachycardia – VT) או פרפור פרוזדורים (Atrial Fibrillation – AF) הן בעלות חשיבות מיוחדת ועלולות לדרוש טיפול.
- **פרפור פרוזדורים:** הקצב הסדיר הרגיל של הדופק הולך לאיבוד ומוחלף ע"י קצב בלתי סדיר בצורה זמנית או קבועה. אובדן ההתכווצות הנורמלית של הפרוזדורים גורמת סיכון ביצירת קריש בפרוזדורים. תרופות נוגדות קרישה ומאיטות את קצב הלב דרושות במקרה זה. לעיתים יש צורך בהיפוך קצב חשמלי (Electrical Cardioversion) שהיא מכת חשמל הגורמת ללב לזעזוע ומחזירה אותו לקצב הרגיל. אם יש צורך בפרוצדורה זו היא נעשית בהרדמה מלאה.
- **דלקת פנים הלב (Endocarditis):** זוהי דלקת של הלב שקורת לעיתים רחוקות ב- HCM. חיידקים שנמצאים במחזור הדם יכולים להיצמד לפנים הלב במקומות שהפכו למחוספסים בשל זרימת הדם המערבולתית.
- **חסם לבבי (Heart Block):** האות החשמלי הנורמלי יכול לנוע לחדרים לאט מדי או להיחסם לגמרי. זה לא רגיל אך אם זה קורה זה מצריך השתלת קוצב לב (פירוט הטיפולים בהמשך).

• **מוות פתאומי (Sudden Cardiac Death – SCD):** מספר קטן של חולים ב-HCM צפויים לסכנת מוות פתאומי שיכול לקרות ללא הזהרה מוקדמת. הערכה שיטתית יכולה לזהות את רוב החולים בסיכון ספציפי זה עם אפשרות לטיפול מיוחד כמו תרופות, קוצב לב, דפיברילטור מושתל (הסבר בהמשך) או ניתוח בהתאם למצב. אין כיום מסקנות חד משמעיות בין הרופאים לגבי אדם שהתגלה שהוא נושא את גן המחלה ואין לו סימפטומים: באיזו מידה הוא נתון לסיכון של מוות פתאומי? רוב הרופאים מאמינים שבמשפחה בה נפטרו קרובים מידיים מדום לב הנובע מ-HCM, וקרובים אחרים סובלים מסימפטומי המחלה, יש להגן גם על אותם אלה שאינם סובלים משום סימפטום, אבל נושאים את הגן הפגום. הגנה זו נעשית ע"י השתלת דפיברילטור כפעולת מניעה, למרות החסרונות, לכאורה, שבהשתלה.

הטיפול במחלה

כיום לא ניתן לרפא את המחלה למרות שיש סיכוי קטן שכמה תרופות אולי תקטנה את דרגת ההתעבות של השריר. לצערנו שום טיפול לא נמצא עד היום שיחזיר את הלב למבנהו התקין אבל המחקר ממשיך בכוון הזה. רוב ההתפתחויות קרוב לוודאי תבואנה בזיהוי מוקדם של האנשים הנושאים את הגנים של HCM ובטיפול בהם כדי למנוע את התפתחות המחלה.

מטרת הטיפול היא בעיקר לשפר את התסמינים ולמנוע סיבוכים. למרות שאי אפשר לרפא את המחלה יש צורות שונות של טיפול שיכולות לשפר את פעילות הלב ולהקל על החולה. הטיפולים מתחלקים לשלוש קבוצות: טיפול תרופתי, טיפול ניתוחי וטיפולים אחרים.

טיפול תרופתי: ניתן בעיקר כאשר החולה יש לו כמה או את כל התסמינים שמנינו קודם. בחירת הטיפול התרופתי משתנה מחולה לחולה אבל הקבוצות העיקריות של התרופות ושימושיהן הן כדלהלן:

• **חוסמי בטא:** אלה תרופות המאיטות את קצב הלב ומקטינות את כוח ההתכווצות שלו. תרופות אלה בדרך כלל מקילות את הכאבים בחזה, חוסר הנשימה והפלפיטציות. משתמשים בחוסמי בטא בצורה נרחבת גם עבור מחלות לב אחרות ולחץ דם גבוה. לעיתים קרובות האטה מוגזמת של קצב הלב יכולה לגרום לעייפות יתר. יש חוסמי בטא רבים: השכיחים ביותר הם פרופנולול (דראלין), אטנולול (נורמיטון) וסוטלול.

• **חוסמי תעלות הסידן:** בקבוצה זו התרופה בה משתמשים בעיקר ב-HCM היא הוורפראמיל (אינקור). היא משפרת את התמלאות הלב ע"י הקטנת הקשיחות של שריר הלב, וכמו חוסמי בטא מקטינה סימפטומים כמו כאבי חזה, קוצר נשימה ופלפיטציות. כמו חוסמי בטא תרופה זו עלולה לגרום להאטה מוגזמת של קצב הלב ולחץ דם נמוך מדי.

• **תרופות אנטי אריתמיות:** תרופות אלה ניתנות כאשר הפרעות קצב כמו טכיקרדיה חדרית מתגלות ויכולות להפך למסוכנות, בהתאם למקרה האינדיבידואלי. מבין תרופות אנטי

אריתמיות אלה השכיחה ביותר בשימוש היא האמידורון (פרוקור). זוהי תרופה יעילה ביותר ומשתמשים בה לעיתים קרובות כדי להקטין את הסיכון במוות פתאומי. לעומת זאת יש לה כמה תופעות לוואי אפשריות קשות כמו רגישות לאור שמש (שאפשר למנעה בעזרת שימוש בקרמים עם מקדם הגנה גבוה מפני השמש), השפעות על בלוטת התריס, שבדרך כלל הנן הפיכות אבל דורשות בדיקה סדירה לעיתים קרובות, משקעי סידן מאחורי קרנית העין (שברוב המקרים אינם מפריעים לראיה, אבל נדרש מעקב) ועוד.

• **נוגדי קרישה:** חולים הסובלים מפרפורי פרוזדורים חולפים או קבועים צריכים לקבל נוגדי קרישה (מדללי דם) כדי למנוע יצירת קרישי דם בפרוזדורים. לקיחת תרופות אלה דורשת בדיקות דם תכופות על בסיס שבועי או חודשי.

• **תרופות משתנות:** לעיתים החולים מפתחים עצירת שתן וזקוקים לקבל תרופות משתנות המזרזות את זרימת השתן.

• **אנטיביוטיקה:** למרות שדלקת פנים הלב היא נדירה אנשים עם זרימת דם מערבולתית בחדר השמאלי או במסתם המיטרלי צריכים לקבל אנטיביוטיקה מונעת (פרופילקטית) לפני כל טיפול שיניים או במצבים אחרים שבהם יש סיכון מוגבר שחיידקים יכנסו למחזור הדם. לסיכום, משתמשים כיום במגוון רחב של תרופות לטיפול ב-HCM וכמובן תרופות חדשות מתגלות מיום ליום. הצורך בטיפול כל שהוא והבחירה של הטיפול המתאים צריכה להיעשות על בסיס אינדיבידואלי, ויכולה להשתנות אצל אותו חולה במשך השנים בהתאם למצבו ובהתאם למבחר התרופות הקיים. נעיר כי גם כשאין תסמינים אם עובי המחיצה הבין חדרית הוא מעל 35 מ"מ מומלץ להתחיל בטיפול תרופתי.

טיפול ניתוחי: נעשה בחולי HCM שלמרות הטיפול התרופתי המרבי ממשיכים לסבול מתסמינים או בחולים שמועמדים לניתוח עקב מחלות לב אחרות. הניתוח המקובל הוא כריתת המחיצה הבין חדרית. בניתוח זה מסיר המנתח חלק מהשריר המעובה של המחיצה וע"י כך מרחיב את דרך המעבר של הדם היוצא ומקל על החסימה. לניתוח זה סיבוכים שונים כמו יצירת חסם הולכה לבבי ויצירת פגמים במחיצה הבין חדרית (VSD), אם מורידים יותר מדי מהמחיצה. טיפול ניתוחי נוסף אצל חולי HCM הוא החלפת המסתם המיטרלי במסתם מלאכותי. כמו שהסברנו קודם, בזמן החסימה לזרימת הדם החוצה מתוך הלב המסתם המיטרלי נוגע במחיצה והדם זולף בחזרה דרך המסתם. אם הדליפה הזו חמורה יש צורך להחליף את המסתם.

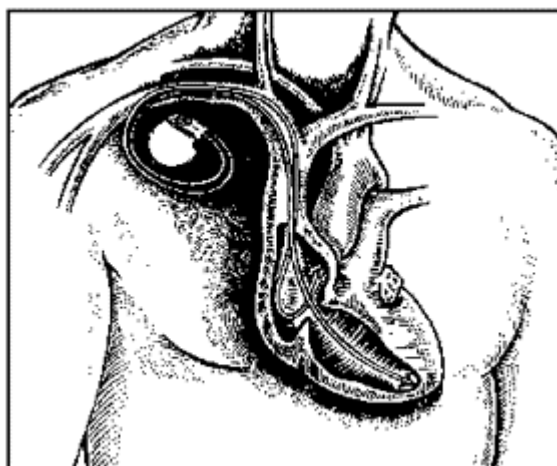
כל הניתוחים הנ"ל הם בעלי סיכון ניכר לכן מתאימים לחולים עם תסמינים חמורים וסוגים מסוימים של HCM. לאחרונה התחיל השימוש בפרוצדורה חדשה שהיא כריתת המחיצה לא בדרך ניתוחית. מטרתה להקטין את ההתעבות של החלק העליון של המחיצה ללא צורך בניתוח לב פתוח. טכניקה זו כוללת הזרקת כמות קטנה של תמיסת אלכוהול לתוך סעיפים של העורק הכלילי שמזין את המחיצה העליונה וע"י כך היא משמידה את החלק הזה של שריר הלב. זה נעשה תוך כדי צנתור לבבי ויכול להיעשות בהרדמה מקומית. למרות שתהליך זה בשלבו הראשונים של הפיתוח הוא ייתן תוספת חשובה לטיפולים הלא ניתוחיים שעומדים לרשות חולים עם תסמינים של HCM.

במקרים מעטים בחולים שהטיפול הניתוחי והתרופתי נכשלו והם הגיעו לאי ספיקת לב (כלומר שהלב מפסיק לתפקד כמשאבה) יתכן שיש צורך בהשתלת לב.

טיפולים אחרים: יש כמה צורות נוספות של טיפול המומלצות לעיתים ב-HCM.

נמנה אותן בקצרה:

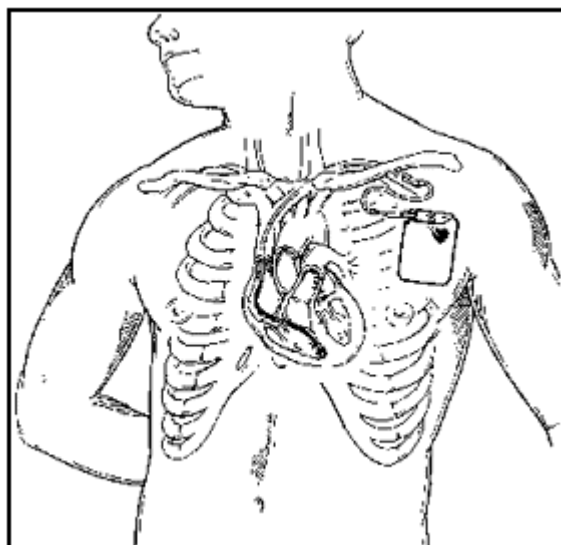
- **היפוך חשמלי:** אפשר להפסיק פרפור פרוזדורים ע"י מכת חשמל קטנה לחזה. פרוצדורה זו נעשית בהרדמה כללית. היפוך (cardioversion) כזה הוא מועיל לעיתים קרובות כי הוא יכול להקל על התסמינים ויכול למנוע את הצורך בנוגדי קרישה.
- **צריבה (Radio Frequency Ablation):** פרפור פרוזדורים קבוע ניתן להפסיק ע"י צריבה. בתהליך זה מועבר צנתר אל הלב ודרכו מועברת כמות מסוימת של אנרגיה בצורת גלי רדיו הגורמת להשמדת מקור הקצב הטבעי שנמצא בין הפרוזדורים והחדרים של הלב (AV node). לעיתים יש צורך אחרי תהליך הצריבה גם להשתיל קוצב לב. תהליך זה נעשה בהרדמה מקומית.
- **קוצב לב:** כמו שתארנו קודם, האות החשמלי התקין אינו יכול לנוע כלפי מטה עד החדרים, ובמצב כזה משתילים קוצב לב. זה כרוך בהכנסת קופסה קטנה המכילה סוללה, תחת העור של החזה, עם תייל עדין המוביל דרך העורקים אל הלב כדי להוליך האות החשמלי ההכרחי.



תמונה מס' 13

קוצב לב

- **קוצב לב דו-לשכתי:** קוצבי לב יכולים גם להפוך את הפעולה החשמלית הרגילה של הלב, ע"י העדפת ההפעלה של חוד הלב בתחילה. זה מאפשר לחוד הלב להתכווץ לפני המחיצה, תוך הקטנת החסימה במוצא הלב ונתינת האפשרות ליותר דם לצאת מהחדר השמאלי. אולם, רק חלק מהחולים יכול להפיק תועלת משיטה זאת. צורת טיפול זאת מתאימה רק לחולי HCM עם חסימה.



תמונה מס' 14
דפיברילטור

• **דפיברילטור (ICD – Implantable Cardioverter Defibrillator):** בעקבות מאורע מצער שקרה לפני כ- 35 שנה במרכז הארץ, כאשר פרופ' הרי הלר מת באופן פתאומי, העלה דר' מיכאל מירובסקי את הרעיון לפתח דפיברילטור זעיר, שיושתל בגוף החולה, ואשר יעקוב אחר קצב ליבו, ובעת הצורך, בתוך שניות, יתן מכת חשמל וימנע מוות בגלל דופק חדרי מהיר, כגון פרפור חדרים או מיאוך חדרי מהיר. בתחילת שנות השמונים הושתלו המכשירים הראשונים בבולטימור ע"י דר' מירובסקי שהוכיח כי המכשיר מונע ביעילות מוות מדום לב הנגרם ע"י פרפור חדרים. ההשתלות הראשונות בוצעו תוך פתיחת בית החזה, הנחת טלאים מיוחדים על הלב והכנסת המכשיר לדופן הבטן. ניתוח כזה היה כרוך בסיכון ממשי. המכשירים הראשונים פעלו רק שנה-שנתיים עד לגמר הסוללה ואז נדרש לחזור על הניתוח. כיום המכשירים קטנים מאד בדומה לגודלו של קוצב לב רגיל, וגם ניתן להשתילם בצורה דומה, מתחת לעור באזור החזה, מתחת לעצם הבריח. עצם הנחת המכשיר בדופן בית החזה, קרוב ללב, מאפשרת מתן השוק החשמלי בצורה יעילה יותר. הסוללה במכשירים החדשים מספקת אנרגיה במשך 5-10 שנים. מנגנון הבקרה של מכשירים אלה הוא מחשב זעיר הנמצא בתוך הדפיברילטור וקולט את כל הפעילות החשמלית של הלב. במידה והוא מזהה הפרעת קצב המסכנת את חיי החולה הוא גורם להיווצרות השוק החשמלי, שמחזיר את הפעילות החשמלית של הלב לתיקנה. הוא גם רושם את פירטי ההפרעה המסוכנת כך שהרופא יכול אחר כך לקרוא את הרישום בעזרת קורא מגנטי חיצוני ואולי להציע טיפול שימנע הפרעות כאלה או יפחית את תדירותם.

סינון משפחתי ל- HCM

מאחר ש- HCM היא בדרך כלל מחלה גנטית משפחתית, נשאלת תמיד השאלה: אם ידוע על חולה HCM במשפחה, מה יש לעשות כדי "לסנן" את המשפחה ולזהות חולי HCM נוספים? בדיקת גנים במעבדה, הנעשית על 10 סמ"ק דם הנלקחים מכל אחד מבני המשפחה, היא, לפחות תאורטית, השיטה הוודאית ביותר לזהות את אותם פרטים שלקו במחלה, דהיינו, בעלי הגן הפגום. עם זאת, בדיקות מעבדה אלה הן יקרות, לא שגרתיות, ולא מבטיחות תשובה חיובית. בדיקה גנטית מוגבלת היום למספר מצומצם מאוד של מעבדות מחקר, שעובדות על מספר קטן של משפחות, בעיקר לצורכי מחקריהן. לכן, הסינון המשפחתי עדיין מתבצע היום כמו שהתבצע שנים רבות, ע"י סדרת אקוקרדיוגרמות הנעשות בצורה מחזורית לילדים הגדלים במשפחות עם HCM. מטרת ה"אקו" היא לזהות את התסמין האופייני ביותר של HCM, דהיינו התעבות המחיצה הבין חדרית.

בקווים כלליים, ההתעבות בדרך כלל איננה ניכרת לפני גיל 10, והסיכוי המרבי לגלותה הוא אחרי גיל 12. עובי הקורות של הלב גדל בדרך כלל בקצב מואץ בגיל ההתבגרות. שינויי העובי יכולים להיות מאד חדים וצורת הלב יכולה להשתנות לגמרי בין גיל 12 לגיל 14 – לעתים משתנה מתקינה לחלוטין לעבה מאוד. מומחים מאמינים ששינויים אלה, למרות שהם מאוד מפחידים את המשפחה ולעיתים גם את הרופאים, הם המבנה הרגיל אותו מקבל הלב ההיפרטרופי, ואינו מהווה, בפני עצמו, סימן של הידרדרות או אות לסכנה מידית. אם ההתעבות איננה מוסברת בדרכים אחרות (כמו אימון אתלטי או מחלה אחרת), ניתן להסיק כי ההתעבות מעידה על מוטציה גנטית האחראית ל- HCM. עד כה האמינו, בהסתמך על נתונים שנאספו, כי אם היפרטרופיה לא נצפתה עד שהילד הגיע לבגרות וגידול גופני מלאים (בגיל 17-19 לערך), הסיכויים שתופיע יותר מאוחר הם קטנים. עם זאת, נתונים חדשים מצביעים על האפשרות שהתפרצות בוגרת של המחלה יותר שכיחה ממה שחשבו תחילה. לכן, ממומלץ להמשיך את הסינון גם אחרי גיל 25, כל 5 שנים, במשך כל החיים.

מתי יש לבצע את האקוקרדיוגרמה אצל ילדים במשפחות עם HCM ? אקוקרדיוגרמות מסוננות לפני גיל 10 או 12 הן רשות, מאחר שבדיקות אלה הן חיוביות לעתים רחוקות בגיל זה, ואפילו נוכחות של מוטציה של HCM וידיעה על המחלה בגיל זה לא תוביל בהכרח להתערבות. יוצאות מן הכלל יהיו משפחות בהן קרו כמה מקרים של מוות פתאומי כתוצאה מ- HCM, או אם הילד הוא אתלט המתאמן לתחרויות. במקרים אלה אקוקרדיוגרמות בגיל צעיר הן מחייבות, מאחר ש- HCM היא הגורם החשוב ביותר למוות פתאומי תוך כדי ספורט אצל אנשים צעירים, והיא מהווה סיבה לפסילה מאימון ותחרות.

במקרים אחרים, ממומלץ לבצע סדרת אקוקרדיוגרמות כל 18 חודשים בערך (או כל 12 חודשים אם הילד אתלט מתאמן) עד סוף תקופת ההתבגרות או עד שהאקוקרדיוגרמה הופכת מתקינה למעובה. כדאי לצין כי הרישום החשמלי מהלב, האק"ג, יכול להיות לא תקין אצל ילד נגוע גנטית הרבה לפני שהאקוקרדיוגרמה תהיה לא תקינה. עד היום, דווח על מעט מאוד חולים מבוגרים שהיתה להם אקוקרדיוגרמה תקינה אחרי גיל 18, ואשר הפכה ללא תקינה רק מאוחר יותר.

הטבלה הבאה מסכמת את ה-"מי, מתי, איך?" של הסינון המשפחתי:

• **מי?** כל הקרובים:

- הורים, סבים
- אחים
- דודים, בני דודים
- ילדים

• **מתי?**

- עם דיאגנוזה של בן-משפחה אחד
- מבוגרים – כל 5 שנים
- ילדים – כל שנתיים לפני גיל 10 וכל 12-18 חודשים אחרי גיל 10

• **איך?**

- בדיקה גופנית
- אק"ג
- אקוקרדיוגרמה.

השלכות המחלה בחיי היום יום

- **פעילות גופנית:** עבור הרבה אנשים המחלה לא צריכה להפריע לאורח חייהם בשום צורה שהיא. לכמה אנשים יש תסמינים הקשורים למאמץ והם מגלים שאינם יכולים לבצע עבודה גופנית רבה או לבלות כמו אנשים אחרים בגילם. כדאי לקבל יעוץ רפואי לפני שמבצעים פעילויות הכרוכות במאמץ פיזי. העצה בחלק מהמקרים היא לא לקחת חלק בספורט תחרותי או מאמץ גופני מוגבר.
- **ביטוח חיים:** כמו בכל מחלת לב יש קשיים לקבל ביטוח חיים או שהפרמיות מוגדלות. חברות הביטוח דורשות לקבל דיווח על ההיסטוריה המשפחתית בנוסף לכל מידע רפואי אחר. בשנים האחרונות במספר מדינות החלו חברות הביטוח לדרוש בדיקות גנטיות או לפחות לקבל את תוצאות הבדיקות הגנטיות במידה שנעשו כאלה.
- **בעיות נפשיות:** השימוש בדפיברילטור למניעת מוות פתאומי מהמחלה כרוך בבעיות פסיכולוגיות הנובעות מפחד החולה מקבלת שוק חשמלי. הסיבה לכך היא כי את השוק החשמלי מקבל החולה כשהוא עדיין בהכרה מלאה והוא חש בעוצמתה המלאה. מצד שני ההפעלה המוקדמת, לכאורה, מונעת את הנזקים שיכולים להיגרם בזמן אובדן ההכרה כמו נפילה וחבלה גופנית. למרות שבאופן הגיוני המכשיר נותן שקט נפשי מפני מוות פתאומי קשה לטפל בבעיות הנפשיות הנובעות מהפחד מפעולתו ומהתלות בו. במספר בתי חולים הוקמו

קבוצות תמיכה המארגנות חולים אלה ומאפשרות לחולים ללמוד מניסיונם וחוויותיהם של חבריהם לקבוצה.

- **בדיקות ביטחוניות ושדות מגנטיים:** עבור חולים שלצורך הטיפול במחלה הושתל בהם קוצב לב או דפיברילטור יש צורך להימנע מהימצאות המכשיר בשדה מגנטי חזק, היכול להפריע לפעולתו התקינה. לכן רצוי במקומות בהם נעשות בדיקות ביטחוניות ע"י מגלה מתכות המועבר על הגוף או ע"י שערים מגנטיים לבקש להימנע מבדיקות אלה. החולה מצויד בתעודות המעידות על המכשיר המושתל בו והן מתקבלות ברצון בכל מקום כולל בשדות תעופה. במקרה זה החולה מועבר דרך כניסה אחרת ונערך על גופו חיפוש ללא מכשירים. הצורך להימנע מהימצאות בשדה מגנטי חזק דורשת גם התרחקות מרמקולים גדולים, והימנעות מטיפול במכשירים היוצרים שדה כזה, כמו סוגים מסוימים של מכשירים לניקוי שיניים.

- **נהיגה:** חולי HCM יכולים בדרך כלל להמשיך בנהיגה אלא אם כן יש להם תסמינים מיוחדים היכולים למנוע את הנהיגה כמו אובדן ההכרה לעיתים תכופות. גם בהשתלת דפיברילטור ממליצים להפסיק את הנהיגה לתקופה קצרה, עד מספר חודשים, כדי להחלים מהניתוח ולברר, האם המכשיר מונע את אובדן ההכרה ואיך הגוף מתפקד אחרי קבלת השוק החשמלי.

- **תזונה:** אם לאדם יש עודף משקל זה גורם לעומס רב יותר על הלב. לכן לחולי HCM מומלץ לרכוש הרגלי אכילה בריאים שיעזרו להם לשמור על משקל יציב המתאים לגילם וגובהם. במקרה שהמשקל עולה פתאום בצורה מהירה כדאי להתייעץ עם רופא מאחר שיכול להיות שהעלייה במשקל נובעת מהצטברות נוזלים עקב אי ספיקת לב הנובעת מהמחלה. בהקשר לשתיית אלכוהול, רצוי לנהוג במתינות שכן לאלכוהול יש השפעה מדכאת על שריר הלב.

- **טיול בחו"ל:** בכל מקרה כדאי לקבל עצה רפואית לפני הנסיעה. כמו כן יש לברר היטב מה אפשרויות הטיפול הרפואי במקום אליו נוסעים ולדאוג לביטוח רפואי שיכסה טיפול זה במידה ויזדקקו לו. לגבי מושתלי דפיברילטור יש לברר במיוחד האם קיימים מרכזים רפואיים היכולים לטפל במכשיר במקרה הצורך. כדאי לדעת כי לעיתים גם לצורך טיפול שאינו קשור ללב יש להפסיק זמנית את פעילות המכשיר כדי שלא יפריע לטיפול.

- **שרות בצה"ל:** המידע הבא לא מבוסס על פרסום רשמי אלא על הניסיון המשפחתי שלנו. גלעד, שזוהה כחולה HCM כבר בגיל 10 עקב התעבות ניכרת של המחיצה הבין חדרית, שוחרר משירות בצה"ל ע"י הוועדה הרפואית של לשכת הגיוס מיד אחרי התייצבותו בגיל 16. נדב, אחיו הבכור גויס כרגיל, למרות שהיה ידוע כבר שאביו ואחיו סובלים ממחלת HCM. ברגע שגלעד נפטר שלח אותו צה"ל לבדיקות לב מקיפות שבסיומן הוחלט לשחררו מהצבא, אחרי למעלה משנתיים של שירות לא מבצעי, למרות שלא נמצאה בלבו התעבות אלא רמזים קלים בלבד למחלה. כשמיכל, אחותם של נדב וגלעד, התייצבה בלשכת הגיוס, היה זה כבר אחרי שכל המשפחה עברה בדיקות גנטיות ובמהלכם זוהתה גם מיכל כנושאת את הגן הפגום המעיד על HCM. מיכל לא גויסה לשרות אך אפשרו לה להתנדב לשירות לפי בקשתה ובאישור ההורים. עם זאת צה"ל לא היה אחראי לה מבחינה רפואית אלא היא המשיכה לקבל טיפול רפואי במסגרת קופת החולים בה טופלה לפני השרות. במסגרת זאת הוחלט להשתיל לה דפיברילטור ולצורך הניתוח היא קבלה חופשה מהצבא. אחרי ניתוח ההשתלה היו ניסיונות

של גורמים מסוימים בצה"ל למנוע את חזרתה לשרות, אבל התעקשות מיכל ורופאיה אפשרו לה לסיים את השרות המלא ואף לחתום על שרות קבע קצר לפני התחלת הלימודים באוניברסיטה. מבני משפחה אחרים בהם התגלה הגן הפגום, שהם בני דודים של גלעד, אנו למדים כי צה"ל נוטה לא לגייס או לשחרר את מי שכבר גויס.

• **הולדת ילדים:** ברור שבראש מעיניו של הורה החולה ב-HCM הוא הסיכון בהעברתה לילדים. אין אפשרות לתת המלצה כללית ביחס למידת הסיכון ויש לבדוק כל מקרה בנפרד. ברוב המקרים יש סיכוי של 50% שילד יקבל בתורשה את הגן הפגום. אבל גם אז אין לדעת כיצד הוא יושפע ע"י המחלה ומה תהיה חומרתה. על כן יש לבדוק את הילדים לעיתים קרובות כפי שהסברנו לעיל. נעיר כי המספר 50% אינו אומר כי חצי ממספר הילדים של ההורה החולה יהיו חולים. במשפחתנו כל הילדים קבלו את המחלה ובמשפחות אחרות יתכן שאף ילד לא יקבל את המחלה. במקרים שנערך למשפחה סינון גנטי אפשר כיום לבצע שני סוגי בדיקות גנטיות של העובר בתקופת ההריון, לפי בחירת האישה ההרה: בדיקת סיסי שליה או בדיקת מי שפיר. במקרים שנמצא הגן הפגום מאפשרים להורים להחליט אם הם רוצים להפסיק את ההריון. בשתי השיטות מוציאים מספר תאים עובריים לבדיקת המבנה הכרומוזומלי שלהם, אבל לכל אחת מהשיטות יתרונות וחסרונות לעומת השניה. יתרונות סיסי השליה נובעים מהאפשרות לבצע מוקדם יותר, בין השבוע ה-10 וה-11, ואף התשובה מהירה יותר, ולכן ניתן להחליט על סיום ההריון בשלב מוקדם. לעומת זאת, את בדיקת מי השפיר ניתן לבצע רק בין השבוע ה-14 לשבוע ה-20 של ההריון, וגם יש לחכות זמן ממושך יותר עד קבלת התשובה, מה שמקשה את אופן סיום ההריון. יתרונה של בדיקת מי השפיר הוא בסיכוי הקטן יותר שהיא תגרום להפלה מאשר בדיקת סיסי השליה. בקשר להריון עצמו, הוא גורם לעומס נוסף על הלב ואם האישה חולה ב-HCM יש לקחת זאת בחשבון ולהתייעץ עם הרופא כבר בשלבי תכנון ההריון. כמו כן רצוי להימנע מהרדמה אפידורלית בזמן הלידה מאחר וזה יכול לגרום לירידה גדולה מדי בלחץ הדם.

• **מצבים נוספים שיש להימנע מהם:** נוסף למה שהסברנו לעיל נזכיר עוד כמה מצבים שכדאי לחולי HCM להימנע מהם. הימצאות זמן רב בתנאי חום יכולה לגרום לעילפון שיכול להיות מסוכן. במיוחד רצוי להימנע מאמבטיות או מקלחות חמות מאד. יש להימנע מאיבוד נוזלים, אם המדובר בדם או בנוזלי גוף אחרים: דימומים, שלשולים, הקאות – כולם יכולים להיות מסוכנים לחולי HCM.

ארגונים הקשורים למחלת HCM

החברה הקרדיולוגית בישראל – החוג למחלות שריר הלב והפריקרד, רח' שטראוס 5, ת.ד. 492, ירושלים 91004, טלפון: 02-6464124, פקס: 02-6242076.

הארגון הוקם ומנוהל ע"י פרופ' אנדרה קרן מהמחלקה הקרדיולוגית ע"ש היידן, ביה"ח ביקור חולים, ירושלים, בשיתוף פרופ' ערן לייטרסדורף מהמרכז הרפואי הדסה עין-כרם.

הארגון מרכז את פרויקט ה- ISAAC (Israeli Shared Action for Advancement of Cardiomyopathies), שמטרתו הקמת מאגר נתונים יהודי של חולים עם קרדיومیופתיה המשותף לכל המחלקות הקרדיולוגיות בישראל, והקמת בנק DNA לחולים עם קרדיومیופתיה היפרטרופית ותחילת המיפוי הגנטי שלהם. הנתונים הקליניים של החולים עם קרדיومیופתיה מועברים למחלקת הלב של ביה"ח ביקור חולים, המשמש כמרכז הזרוע הקלינית של המחקר, שם הם עוברים ביקורת, תוך שמירה קפדנית על סודיות רפואית לגבי זהות החולים, ומצורפים לתוך המאגר הממוחשב לשימוש כל המחלקות הקרדיולוגיות באמצעות רשת תקשורת ממוחשבת. בעת ההערכה הקלינית, מרוכזות דגימות ה-DNA של החולים ומשפחותיהם במרפאה ליעוץ גנטי של ביה"ח הדסה עין-כרם, בראשותה של ד"ר ורדיאלה מינר. במקרה שבזמן הסקירה הגנטית לגבי הגנים העיקריים המעורבים במחלה לא נמצאת מוטציה מוכרת, מועברות דגימות DNA לביה"ח St. George בלונדון להמשך ההערכה של גנים נוספים. נכון למאי 2003, במאגר 348 פרטים, מהם 146 (42%) מזוהים קלינית כחולי HCM. חולי HCM, בני משפחותיהם, או מי שחושד בקיום המחלה במשפחתו עקב מוות פתאומי מדום לב, יכולים לפנות ישירות אל הארגון (אפילו טלפונית, למזכירה חנה), על מנת לקבל ייעוץ והפניה להמשך האבחון והטיפול במחלקה קרדיולוגית קרובה למקום מגוריהם, ובכך גם לתרום להמשך חקר המחלה.

דעת – שירותי מידע לבריאות, רח' ציילי 6, קריית היובל, ירושלים, טלפון: 02-6416843, פקס: 02-6426528.

הארגון, השיך לביה"ח הדסה, הוקם ומנוהל ע"י גבי' נאוה דולב. לשרות זה יכול לפנות כל אחד לצורך קבלת מידע בכל נושא רפואי, כולל מידע על HCM. המרכז כולל ספרים, עיתונים (כולל *עדכון קרדיולוגי* - ביטאון החברה הקרדיולוגית בישראל), עלונים, סרטי וידאו, מאמרים, תוכנית ממוחשבת וכניסה לאתרים דרך האינטרנט. אפשר לפנות אליהם טלפונית או בכתב ולבקש חומר, או לגשת למרכז הבריאות הקהילתי המחלקה לרפואה חברתית, בו ממוקם השרות. לעיתים אפשר לקבל מהשרות מידע רפואי שחלק מהרופאים לא מוסרים אותו למטופליהם. מידע זה יכול להעיד על צורך בקבלת חוות דעת רפואית נוספת או טיפול אלטרנטיבי.

המרכז הישראלי לעזרה עצמית, רח' המלך גיורג' 37 ת.ד. 23223 תל אביב 61231,

טלפון : 03-6200259, פקס : 03-5254486. אתר אינטרנט : www.selfhelp.org.il,

דוא"ל : selfhelp@netvision.net.il.

ארגון זה הוקם בחסות לנ"י (ליגת נשים למען ישראל) ופועל בסיוע ובתמיכת משרד העבודה והרווחה וגוינט ישראל. הוא מרכז מאגר מידע של שמות, כתובות ומספרי טלפון של ארגונים וגופים שונים בישראל המיועדים לסייע לחולים בתחומים ספציפיים כולל מחלות לב בכלל ו-HCM וזום לב בפרט. הרשימה מופיעה בספר *מדריך ארגוני עזרה עצמית בישראל* וגם בספר *מרק – המדריך הרפואי השלם לבית ולמשפחה*, אבל כדי לקבל את האינפורמציה העדכנית ביותר ניתן לפנות למרכז עצמו. כרגע מופיעים ברשימה לפחות שתי כתובות רלוונטיות לחולי HCM ומשפחותיהם: **גלעד – זום לב**, בטלפון: 04-8227605 שם אנחנו משוחחים עם הפונים אלינו, כהוריו של גלעד, על אפשרויות האבחון והטיפול במחלה הידועות לנו כתוצאה מניסיונו המשפחתי. הקמנו גם אתר באינטרנט לזכרו של גלעד, הכולל מידע רב על המחלה וכתובתו Gilead.org.il ואנו מקבלים גם הרבה פניות בדואר אלקטרוני לפי הכתובת המופיעה באתר. **קבוצת מושתלי דפיברילטור** בביה"ח כרמל, חיפה, טלפון: 04-8250658 או 04-8250311. קבוצה זו נפגשת פעם או פעמיים בשנה לעדכונים, הרצאות ותמיכה הדדית. לקבוצה זו יכולים להצטרף גם חולים שעברו השתלת דפיברילטור בבתי חולים אחרים. ברשימה מופיעות גם כמה כתובות אחרות קשורות למחלות לב היכולות להיות רלוונטיות למחלת HCM במידה זו או אחרת.

עמותות לחולי HCM ומשפחותיהם: בארץ אין עדיין עמותה כזאת. לעומת זאת הוקמו עמותות כאלה בכמה ארצות. המקום הראשון בה הוקמה עמותה היה אנגליה, ואחריה ארה"ב. כל העמותות מקימות אתרים באינטרנט, הכוללים מידע עדכני רב על המחלה ואפשרויות הטיפול בה. הן מנהלות בדרך כלל ע"י בני משפחה של חולים (שלעתים קרובות חולים בעצמם למרות שאינם סובלים עדיין מתסמיניה), לעתים קרובות לזכרם של חולים שנפטרו באופן פתאומי מדום לב, אבל המידע הרפואי שלהם מבוקר ע"י טובי החוקרים של המחלה. להלן רשימת העמותות:

- *Cardiomyopathy Association, UK*: העמותה הבריטית, מטפלת גם בקרדיומיופתיות אחרות, בנוסף ל-HCM. יועץ רפואי: Prof. William McKenna. מביה"ח St. George בלונדון. כתובת האתר: www.cardiomyopathy.org.
- *Hypertrophic Cardiomyopathy Association, USA*: העמותה האמריקאית, הוקמה ב-1996 ע"י Lisa Salberg, כאשר היועץ הרפואי הראשי הוא Prof. Barry J. Maron ממכון הלב של מינאפוליס. כתובת האתר: www.4hcm.org. באתר העמותה יש גם כמה פורומים, המאפשרים לנרשמים אליהם להציג שאלות בנושאים הקשורים למחלה ולקבל תשובות מהחברים האחרים או ממומחים.
- *Cardiomyopathy Association of Australia*: כתובת האתר: www.cmaa.org.au.
- *Cardiomiopatia Ipertofica*: העמותה האיטלקית: כתובת האתר: www.cardiomiopatiaipertofica.it.
- *Hypertrophic Cardiomyopathy Association of Canada*: כתובת האתר: hcmac-heart.ca.

מכוני הבריאות הלאומיים (The National Institutes of Health – NIH): שנוסדו ב-1887, הם נקודת המוקד הפדרלית של המחקר הרפואי בארצות הברית, ויש להם מאות פרסומים של הנחיות לגבי מחלות שונות, שכיחות ונדירות כאחד. כולם נגישים דרך האינטרנט. את אלה הקשורים ל-HCM ניתן למצוא בעקר באתרים הבאים:

- *Office of the Director (OD)*: הנחיות משולבות לרוחב סוכנויות שונות. כתובת האתר: www.nih.gov/health/consumer/conkey.htm
- *National Library of Medicine (NLM)*: אנציקלופדיה נרחבת עם הנחיות. כתובת האתר: www.nlm.nih.gov/medlineplus/healthtopics.html
- *National Heart, Lung and Blood Institute (NHLBI)*: הנחיות בקשר למחלות לב ועוד. כתובת האתר: www.nhlbi.nih.gov/guidelines/index.htm

האתר השלישי הוא הרלוונטי ביותר. פרטים נוספים על ה-NIH נתן למצוא בכתובת: www.nih.gov/about/NIHoverview.html

ביבליוגרפיה

- בר, עמוס ורוזין, טלי, 1994. *המדריך הרפואי להריון ולידה*. תל אביב: זמורה ביתן.
- ברקוב, רוברט (ערי'), 2002. *מרק – המדריך הרפואי השלם לבית ולמשפחה*. תל אביב: כנרת. עמ' 1385-1396, 68-148.
- גליקסון, מיכאל ואלדר, מיכאל, 1998. חשיבותן של הפרעות קצב ושל הבדיקה האלקטרופיזיולוגית בחולים עם קרדיומיופתיות. *עדכון בקרדיולוגיה*, 18, 9-19.
- זהבי, יזהר ושיינפלד, יהודה, 1989. *הלב בבריאות ומחלה*. תל אביב: הקיבוץ המאוחד.
- לייטרסדורף, איריס ולייטרסדורף, ערן, 1997: גנטיקה מולקולרית של קרדיומיופתיה היפרטרופית משפחתית והשלכותיה הקליניות. *עדכון בקרדיולוגיה*, 16, 15-17.
- מוסרי, מוריס, 1998. העורקים הכליליים בקרדיומיופתיות. *עדכון בקרדיולוגיה*, 18, 4-8.
- מינר, ורדיאלה, 1998. פגמים גנטיים בקרדיומיופתיות וחשיבותם הקלינית. *עדכון בקרדיולוגיה*, 18, 20-26.
- קרן, אנדרה ולייטרסדורף, ערן, 1998. ISAAC – הקמת מאגר מידע משותף לחולים ולמשפחות עם מחלת שריר לב ראשונית ותחילת תוכנית מיפוי גנטי למשפחות ישראליות עם קרדיומיופתיה היפרטרופית, *עדכון בקרדיולוגיה*, 18, 27-33.
- קרן, אנדרה ומזוז, בנימין, 1996. ערכה ומגבלותיה של הבדיקה האקוקרדיוגרפית באבחון של קרדיומיופתיות קלאסיות ובלתי שגרתיות. *עדכון בקרדיולוגיה*, 13, 12-16.
- רוגין, אריאל ורייסנר, שמעון, 1997. קרדיומיופטיה היפרטרופית – חידושים בגישה הטיפולית. *עדכון בקרדיולוגיה*, 17, 4-7.
- רוזנהק, שמעון, 1996. *הפרעות קצב הלב*. ראש העין: פרולוג.
- רמון, מרתה (ערי'), 2000. *מדריך ארגוני עזרה עצמית בישראל*. תל אביב: מרכז ישראלי לעזרה עצמית (מה' 2).

- Maron, Barry J., 2002. Family Screening for HCM. *HCMA Heart Link*, 2, (10) 9.
- Maron, Barry J. 2002. Cardiology patient page – Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation*, 106, 2419. Full text: circ.ahajournals.org/cgi/content/full/106/19/2419.
- Maron, Barry J., & Salberg, Lisa, 2001. *Hypertrophic Cardiomyopathy: for patients, their families and interested physicians*. Armonk, New York: Futura Media Services.
- Maron, Barry J., Shen, Win-Kuan, Link; Mark S. & als, 2000. Efficacy of Implantable Cardioverter-Defibrillators for the prevention of sudden death in patients with Hypertrophic Cardiomyopathy. *The New England Journal of Medicine*, 342, 365-373.
Abstract: content.nejm.org/cgi/content/abstract/342/6/365.
- Parker, James N., & Parker, Phillip M. (eds.), 2002. *The official patient's sourcebook on Hypertrophic Cardiomyopathy – a revised and updated directory for thr Internet age*. San Diego, California: ICON Health Publications.
- Spirito, Paolo, Seidman, Chistine E., McKenna, William J., & Maron, Barry J., 1997. The management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *The New England Journal of Medicine*, 336, 775-785.
Full text: Gilead.org.il/hcm/.

Spirito, Paolo, Bellone, Pietro, Harris, Kevin M., & als., 2000. Magnitude of left ventricular hypertrophy and risk of sudden death in Hypertrophic Cardiomyopathy. *The New England Journal of Medicine*, **342**, 1778-1785.

Abstract: content.nejm.org/cgi/content/abstract/342/24/1778.