

Sari Granholm ja Anna-Kaisa Järvinen

Cardiomyopathies – clinical, diagnostic and genetic aspects

Part 1. Canine dilated cardiomyopathy

Kardiomyopatiat – kliinisiä, diagnostisia ja jalostuksellisia näkökohtia

Osa 1. Koiran dilatoiva kardiomyopatia

SUMMARY

Canine dilated cardiomyopathy (DCM) is a myocardial disease and a major cause of morbidity and mortality in various breeds. Myocardial dysfunction, cardiac enlargement and rhythm disorders are typical for DCM. Neuroendocrine activation in DCM results in compensatory responses, which help the patient to stay asymptomatic. The diagnosis of DCM is based on echocardiographic identification of decreased myocardial contractility and chamber dilatation. Atrial fibrillation in giant breeds and ventricular premature beats and tachycardia in Boxers and Dobermans are detected by ECG and Holter examination. An early diagnosis in preclinical asymptomatic stage is challenging but with respect to therapeutic and breeding interventions it would be of benefit. Cardiac hormones, such as natriuretic peptides, have also been in significant interest of investigation in diagnostics as well as in therapy of heart failure. The diagnosis of idiopathic DCM requires the active exclusion of other cardiac, pulmonary or systemic disease, which could lead to similar signs. A genetic basis of DCM has been suspected and models of inheritance have been suggested in many breeds. In spite of active research, specific DCM genes have not been found. A mutation associated with Boxer arrhythmogenic cardiomyopathy is identified and a gene test is available. The diversity of DCM and differences between breeds and individuals as well as considerable variation in examination protocols are a big challenge for veterinarians. Restricted gene material in several breeds and poorly understood models in inheritance complicate the efforts to reduce DCM cases by breeding.

YHTEENVETO

Dilatoiva kardiomyopatia (DCM) on sydänlihassairaus, joka monella koirarodulla on merkittävä vakavan sairastumisen ja kuolleisuuden syy. Sydänlihaksen toimintahäiriöt, laajentuma sekä rytmihäiriöt ovat DCM:n tyypilliset muutokset. Kompensaatiomekanismit kuten neurohumoraalinen aktivaatio hidastavat vajaatoiminnan oireiden puhkeamista. Keskeisin diagnostinen tutkimus on sydämen ultraäänitutkimus, jossa todetaan huono sydämen supistuvuus ja sydänlaajentuma. EKG- ja holteritutkimuksilla voidaan todeta rytmihäiriöt, joista yleisimmät ovat isoilla roduilla eteisvärinä ja bokseilla sekä dobermanneilla kammioisälyönnit ja -tibeälyöntisyys. Diagnostisesti ongelmallisinta on tunnistaa sairaus vuosia kestävässä prekliinisessä vaiheessa, vaikka se hoidon ja jalostuksen kannalta olisi tärkeää. Diagnostiikassa ja hoidossa voidaan hyödyntää myös sydänhormoneista, kuten natriureettisista peptideistä saatua uutta tietoa. Samankaltaisia ultraäänimuutoksia ja rytmihäiriöitä aiheuttavat tilat, kuten läppäviat, synnynäiset sydänviat ja kilpirauhasen vajaatoiminta tulee sulkea pois. DCM:n perinnöllisyys on ollut tiedossa pitkään ja joillakin roduilla periyymistapa on esitetty. Varsinaisia DCM-geenejä ei ole toistaiseksi tunnistettu. Bokserikardiomyopatian rytmihäiriöihin liittyvä geenimutaatio on paikallistettu ja sen diagnostiikkaan on geenitesti. Sydänmuutosten monimuotoisuus, rotu- ja yksilökohtaiset erot sairauden esiintymisessä sekä tutkimuskäytäntöjen ja -suositusten kirjallisuus ovat diagnostinen haaste eläinlääkäreille. Rotujen suppea geeniaines ja sairauden puutteellisesti tunnetut periyymismallit asettavat rajoituksia jalostukselle.

YDINKOHDAT:

- Dilatoiva kardiomyopatia on koiran vakava idiopaattinen sydänlihaksen sairaus.
- Tyypillisiä muutoksia ovat sydänlihaksen supistuvuuden heikentyminen ja laajentuma sekä rytmihäiriöt.
- Sairaudella uskotaan olevan perinnöllinen tausta.
- Dilatoiva kardiomyopatia johtaa kongesttiiviseen sydämen vajaatoimintaoireistoon tai rytmihäiriöiden johdosta äkkikuolemaan.
- Useilla hormoneilla on osuutta sairauden kulkuun.
- Diagnoosi tehdään sydämen ultraäänitutkimuksella.
- Sairaot yksilöt pitäisi tunnistaa oireettomassa vaiheessa, mikä vaikeuttaa dilatoivan kardiomyopatian karsimista jalostuksella.