

ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΟΥΣ ΑΘΛΗΤΕΣ ΤΟΥ ΥΓΡΟΥ ΣΤΙΒΟΥ

Α. ΑΝΑΣΤΑΣΑΚΗΣ

Η άσκηση και η αθλητική δραστηριότητα έχουν συνδυαστεί με τον αιφνίδιο θάνατο νέων και αθλητών με κίνδυνο να δημιουργηθούν παρερμηνείες. Για το λόγο αυτό οι θέσεις στα ζητήματα άσκησης και υγείας πρέπει να είναι σαφείς.

- Η άσκηση βελτιώνει όλες τις παραμέτρους υγείας.
- Προγραμματισμένη και προσαρμοσμένη άσκηση, ακόμα και στις περιπτώσεις καρδιολογικών ή άλλων παθήσεων, μπορεί να επιφέρει σημαντική βελτίωση της πρόγνωσης και της ποιότητας ζωής.
- Πρόβλημα προκύπτει από τη στιγμή που κάποιος ασκείται ενώ έχει κάποιο καρδιολογικό πρόβλημα το οποίο δε γνωρίζει.

Η αθλητική καρδιά

Η αθλητική δραστηριότητα, ιδιαίτερα σε συγκεκριμένα αθλήματα, μπορεί να προκαλέσει μεταβολές στη δομή της καρδιάς στα πλαίσια προσαρμογής της στη συγκεκριμένη δραστηριότητα (οι οποίες μοιάζουν με δομικά καρδιολογικά νοσήματα).

Η καρδιά του μαραθωνοδρόμου συνήθως έχει αυξημένες διαστάσεις της αριστερής κοιλίας, κάτι που συμβαίνει και στη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια. Η καρδιά του κωπηλάτη και του ποδηλάτη παρουσιάζει υπερτροφία των τοιχωμάτων της αριστερής κοιλίας, κάτι που συμβαίνει και στην περίπτωση της υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας. Φυσικά στις περιπτώσεις των προσαρμογών δεν υπάρχει, σύμφωνα με ό,τι γνωρίζουμε σήμερα, καμία άσχημη συνέπεια στην υγεία του αθλητή, σε αντίθεση με τις περιπτώσεις των δομικών καρδιολογικών νοσημάτων που αναφέραμε.

Αιφνίδιος θάνατος

Ο αιφνίδιος καρδιακός θάνατος είναι θάνατος που συμβαίνει ξαφνικά εντός μιας ώρας σε ένα φαινομενικά φυσιολογικό άτομο. Το φαινόμενο που διαδραματίζεται είναι η απότομη απώλεια συνείδησης που δεν ανατάσσεται. Πρόσφατα στον ορισμό του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου περιλαμβάνονται και οι περιπτώσεις που έχουν καρδιολογικό ιστορικό, αλλά είναι ασυμπτωματικές με τη φαρμακευτική τους αγωγή. Ο αιφνίδιος θάνατος καλύπτει περίπου το 50% των θανάτων που οφείλονται σε καρδιαγγειακή αιτιολογία. Μπορεί να συμβεί σε όλες τις ηλικιακές ομάδες.

Η κύρια αιτία αιφνιδίου θανάτου σε ηλικίες άνω των 30 είναι η στεφανιαία νόσος.

Σε ηλικίες κάτω των 30, οι κύριες αιτίες αιφνιδίου θανάτου είναι κατά σειρά συχνότητας οι εξής (πίνακες 1-3):

1. Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια.

Πίνακας 1. Καρδιαγγειακές ανωμαλίες σε 134 νέους αθλητές που πέθαναν αιφνίδια

Καρδιαγγειακή ανωμαλία	Αριθμός αθλητών (%)
Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (HCM)	48 (36%)
Ανεξήγητα αυξημένη καρδιακή μάζα (πιθανή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια)	14 (10%)
Ανώμαλη έκφυση στεφανιαίων αρτηριών	17 (13%)
Άλλες ανωμαλίες στεφανιαίων αρτηριών	8 (6%)
Ρήξη ανευρύσματος αορτής	6 (5%)
Ενδομυοκαρδιακή πορεία πρόσθιου κατιόντα κλάδου	6 (5%)
Στένωση αορτικής βαλβίδος	5 (4%)
Βλάβες συμβατές με μυοκαρδίτιδα	4 (3%)
Ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια (DCM)	4 (3%)
ARVD	4 (3%)
Ιδιοπαθής εντοπισμένη ίνωση του μυοκαρδίου	4 (3%)
Πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας	3 (3%)
Αθηρωματική νόσος στεφανιαίων αγγείων	3 (2%)
Άλλες συγγενείς ανωμαλίες	2 (2%)
Σύνδρομο μακρού QT	1 (1,5%)
Σαρκοείδωση	1 (0,5%)
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	1 (0,5%)
«Φυσιολογική καρδιά»	3 (2%)

Maron, et al. JAMA 1996; 876:199

Πίνακας 2. Αίτια αιφνιδίου θανάτου σε αθλητές και μη αθλητές ηλικίας μικρότερης των 35 ετών στην περιοχή Veneto της Ιταλίας (1979–1996)

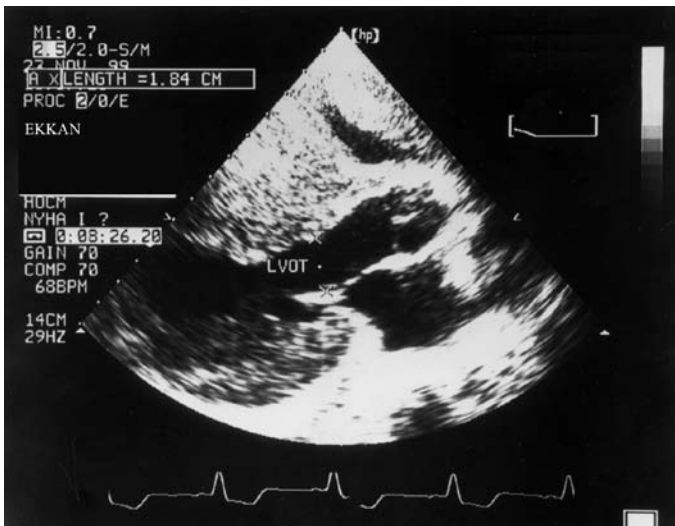
Αίτια	Αθλητές	Μη αθλητές	Σύνολο
Αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας	11 (22,4)	18 (8,2)	29 (10,8)
Απόφραξη στεφανιαίων λόγω αθηρωμάτωσης	9 (18,4)	36 (16,4)	45 (16,7)
Ανώμαλη έκφυση στεφανιαίων αρτηριών	6 (12,2)	1 (0,5)	7 (2,6)
Νόσος του συστήματος αγωγής	4 (8,2)	20 (9,1)	24 (8,9)
Πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας	5 (10,2)	21 (9,5)	26 (9,7)
Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	1 (2,0)	16 (7,3)	17 (6,3)
Μυοκαρδίτιδα	3 (6,1)	19 (8,6)	22 (8,2)
Μυοκαρδιακή «γέφυρα»	2 (4,1)	5 (2,3)	7 (2,6)
Πνευμονική εμβολή	1 (2,0)	3 (1,4)	4 (2,6)
Διαχωρισμός ανευρύσματος αορτής	1 (2,0)	11 (5,0)	12 (4,5)
Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	1 (2,0)	9 (4,1)	10 (3,7)
Άλλα	5 (10,2)	61 (27,7)	66 (24,5)

Corrado, et al. N Engl J Med 1998; 339:364

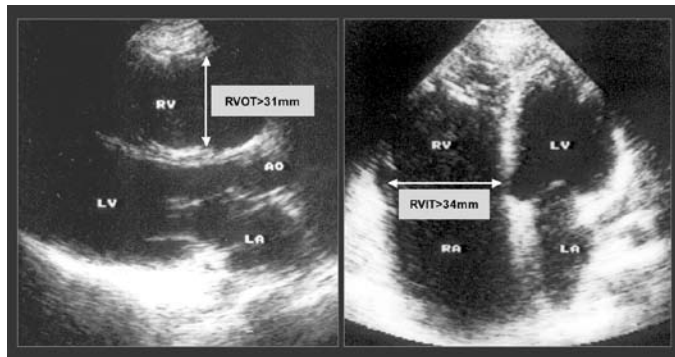
2. Συγγενείς ανωμαλίες στεφανιαίων αγγείων.
3. Αρρυθμογόνες μυοκαρδιοπάθειες, όπως η μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας και η νόσος ΝΑΞΟΣ.
4. Αγνώστου αιτίας αιφνιδίος θάνατος (με φυσιολογική καρδιά) χωρίς να έχει προκληθεί από άλλα αίτια. Σήμερα πλέον γνωρίζουμε ότι ο θάνατος αυτός οφείλεται σε υποκλινικές μορφές κληρονομικών καρδιαγγει-

ακών νοσημάτων και σε οικογενή αρρυθμογενή σύνδρομα.

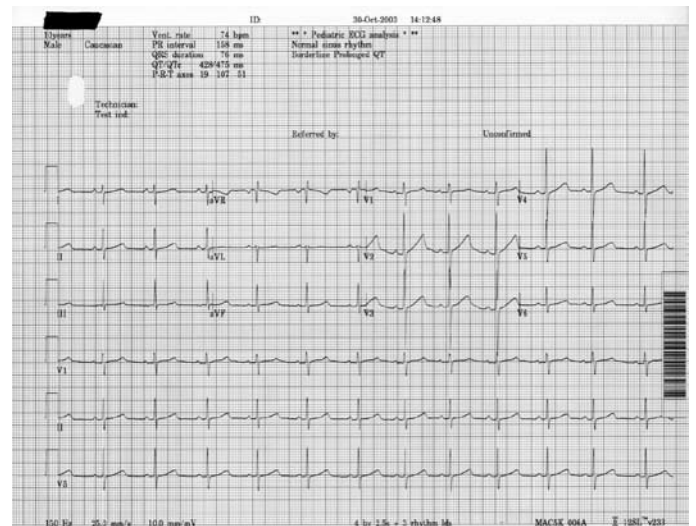
Στην ηλικιακή ομάδα κάτω των 30 ετών, το 60% των αιφνιδίων θανάτων οφείλεται συνολικά στα κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα. Τα κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα είναι οι αρρυθμογόνες μυοκαρδιοπάθειες και τα οικογενή ηλεκτρικά σύνδρομα (σύνδρομο Brugada,



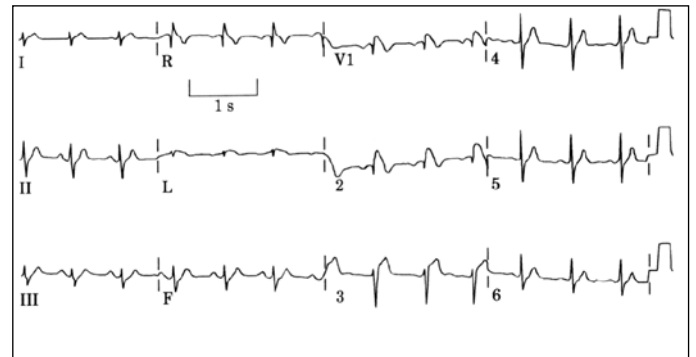
Εικόνα 1.



Εικόνα 2. Αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια δεξιάς κοιλίας



Εικόνα 3. Σύνδρομο μακρού QT.



Εικόνα 4.

σύνδρομο μακρού QT, σύνδρομο WPW) (εικόνες 1-4).

Οι αθλητές υγρού στίβου

Από τον έλεγχο των 90 αθλητών υγρού στίβου στο τμήμα μας, καθώς και από τις αναφορές της διεθνούς βιβλιογραφίας, προκύπτει η εικόνα ότι οι αθλητές υγρού στίβου δεν παρουσιάζουν δομικές διαταραχές προσαρμογής, ενώ σπάνια έχουν ηλεκτροκαρδιογραφικές διαταραχές στα πλαίσια του συνδρόμου αθλητικής καρδιάς.

Οι κολυμβητές δεν παύουν να είναι αθλητές και νέοι στην ηλικία. Όσον αφορά στον αιφνίδιο θάνατο, επομένως, υπάγονται στην κατηγορία των νέων κάτω των 30 που η βασική αιτία αιφνιδίου θανάτου είναι τα κληρονομικά νοσήματα της καρδιάς. Επιπλέον όμως στους αθλητές αυτούς εντοπίζεται μια ιδιαιτερότητα: έχουμε αυξημένη συχνότητα αιφνιδίων θανάτων που οφείλονται

στα οικογενή ηλεκτρικά σύνδρομα [σύνδρομο μακρού QT (εικόνα 3, πίνακας 5), πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία]. Έχουμε συχνότερα εδώ περιπτώσεις αιφνιδίων θανάτων που εκδηλώνονται στα πλαίσια μιας δομικά φυσιολογικής καρδιάς. Η αιτία για το γεγονός αυτό είναι οικογενείς ηλεκτρικές διαταραχές. Στις διαταραχές αυτές έχουμε κυρίως ηλεκτροκαρδιογραφικά ευρήματα, ενώ αντίθετα δεν υπάρχουν ευρήματα από την κλασική νεκροτομή και ιστολογική μελέτη.

Στους αθλητές επομένως του υγρού στίβου και ιδιαίτερα στους κολυμβητές, έχουμε αυξημένες περιπτώσεις σε σχέση με άλλους αθλητές όπου η αιτία θανάτου κρύβεται πίσω από μια δομικά φυσιολογική καρδιά. Αυτό καθιστά τη διεκρίνιση της αιτίας του θανάτου γριφώδη. Η αιτία και η διεκρίνισή της συνήθως βρίσκεται όχι στην κλασική νεκροτομή, αλλά στον έλεγχο της οικογένειας του αθλητή, που μπορεί να κρύβει ένα σιωπηλό κληρονομικό καρδιολογικό νόσημα.

Πίνακας 3. Αίτια αιφνιδίου θανάτου νέων στην Ελλάδα (1998–2002), περιοχή Αττικής

Αίτια αιφνιδίου θανάτου	Αριθμός περιπτώσεων (%)
Καρδιακά αίτια	80 (62%)
• υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	18 (20%)
• αθηρωματική στεφανιαία νόσος	27 (34%)
• συγγενείς ανωμαλίες στεφανιαίων	12 (15%)
• μυοκαρδίτιδα	4 (5%)
• αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια δεξιάς κοιλίας-νόσος ΝΑΞΟΣ	3 (3%)
• διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	4 (5%)
• άλλες μυοκαρδιοπάθειες	5 (5%)
Αγγειακά αίτια	16 (12%)
Φυσιολογική καρδιά	30 (22%)
Μη καρδιακά αίτια	5 (4%)
Σύνολο	134 (100%)

Πίνακας 4. Διαγνωστικά κριτήρια ΑΜΔΚ

1. ΚΕΣ ή ΚΤ (LBVV)	E	ΗΚΓ, HOLTER
2. Δ. ΕΠΑΝΑΠΟΛΩΣΗΣ	E	ΗΚΓ
3. Δ. ΕΚΠΟΛΩΣΗΣ	M ή E	ΗΚΓ, SAECG
4. ΜΟΡΦΟ/ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ	M ή E	ECHO, ANGIO, MRI
5. ΕΝΔΟΜΥΟΚ. ΛΙΠΟΣ	M	ΒΙΟΨΙΑ (MRI?)
6. ΟΙΚΟΓ.ΙΣΤΟΡ.ΑΡVC	M ή E	ΙΣΤΟΡΙΚΟ

Διάγνωση: (2M) ή (1M+2E) ή (4E)

McKenna W, et al. Br Heart J 1994

Η Ελλάδα

Στη χώρα μας, στην περιοχή της Αττικής και των Κυκλάδων καταγράφηκαν σε διάστημα 4 ετών (1997–2001) 134 αιφνίδιοι θάνατοι νέων κάτω των 35 ετών, που αντιστοιχούν σε 2–3 αιφνίδιους θανάτους το μήνα (πίνακας 3).

Πρώτη αιτία αιφνιδίου θανάτου σε ηλικίες κάτω των 20 ετών είναι η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, ενώ σημαντικό ποσοστό 15–20% καταλάμβαναν οι αιφνίδιοι θάνατοι αγνώστου αιτιολογίας, που σήμερα ξέρουμε ότι οφείλονται σε υποκλινικές μορφές μυοκαρδιοπαθειών και σε οικογενή αρρυθμιογόνα σύνδρομα. Ανάλογα ευρήματα υπάρχουν και στη διεθνή βιβλιογραφία.

Δυστυχώς στη φάση αυτή, στη χώρα μας δεν υπάρχει ακόμα μια οργανωμένη και συστηματική καταγραφή του αιφνιδίου θανάτου που θα αποτελέσει και ένα σημαντικό άξονα για τη «δευτερογενή» πρόληψη του αιφνιδίου θανάτου στους νέους (μέσω του ελέγχου των οικογενειών).

Αιφνίδιος θάνατος και κληρονομικότητα

Τα νοσήματα που οδηγούν σε αιφνίδιο θάνατο σε ηλικίες κάτω των 30 ετών είναι κυρίως κληρονομικά νοσήματα της καρδιάς, όπως:

1. Οι αρρυθμιογόνες μυοκαρδιοπάθειες (εικόνες 1, 2), (πίνακες 4, 7).
2. Τα κληρονομικά ηλεκτρικά σύνδρομα (εικόνες 3, 4), (πίνακες 5, 6).

Είναι σημαντικό, επομένως, όταν ένα τέτοιο νόσημα εντοπίζεται ή υπάρχει ισχυρή υποψία, να ελέγχεται όχι μόνο ο ασθενής αλλά και όλη η οικογένειά του.

Ο λόγος που γίνεται αυτό στηρίζεται στην αυξημένη πιθανότητα να εντοπιστούν στις οικογένειες που έχουν ήδη έναν ασθενή ή έναν αιφνίδιο θάνατο νεαρού μέλους τους περιπτώσεις σιωπηλών ή υποκλινικών μορφών κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων.

Οι σιωπηλές ή υποκλινικές μορφές των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων είναι το φαινόμενο εκείνο που κάποιος μπορεί να έχει το νόσημα χωρίς να το

Πίνακας 5. Διαγνωστικά κριτήρια του συνδρόμου μακρού QT

ΗΚΓ	Βαθμοί
QTc	
>480ms	3
460-470ms	2
450ms (για άνδρες)	1
Κοιλιακή ταχυκαρδία (torsades de pointes)	2
Μεταβλητότητα επαρμάτων T	1
Κομβωμένα επάρματα Ta σε 3 απαγωγές	1
Χαμηλή καρδιακή συχνότητα (σε σχέση με την ηλικία)	0,5
Κλινικό ιστορικό	
Συγκοπτικό επεισόδιο	
• παρουσία stress	2
• απουσία stress	1
Συγγενής κώφωση	0,5
Οικογενειακό ιστορικό	
Γνωστό σύνδρομο μακρού QT στην οικογένεια	1
Ανεξήγητος αιφνίδιος θάνατος πριν από την ηλικία των 30 ετών σε συγγενείς 1ου βαθμού	0,5

Πίνακας 6. Διαγνωστικά κριτήρια του συνδρόμου BRUGADA

Μείζονα κριτήρια

1. Παρουσία του σημείου Brugada στο ηλεκτροκαρδιογράφημα επιφανείας σε ασθενείς με δομικά φυσιολογική καρδιά
2. Εμφάνιση στο ηλεκτροκαρδιογράφημα ηρεμίας του σημείου Brugada μετά από χορήγηση αναστολέων των καναλιών νατρίου (sodium channel blockers)

Ελάσσονα κριτήρια

1. Οικογενειακό ιστορικό αιφνίδιου καρδιακού θανάτου
2. Συγκοπτικό επεισόδιο αγνώστου αιτιολογίας
3. Καταγεγραμμένο επεισόδιο κοιλιακής ταχυκαρδίας ή κοιλιακής μαρμαρυγής
4. Πρόκληση κοιλιακής ταχυκαρδίας ή κοιλιακής μαρμαρυγής κατά την προγραμματισμένη διέγερση των κοιλιών στα πλαίσια ηλεκτροφυσιολογικού ελέγχου
5. Εντόπιση γενετικής μετάλλαξης των καναλιών νατρίου

Σημείωση: Αν και το σύνδρομο Brugada ως μια πρωτοπαθής ηλεκτρική διαταραχή της καρδιάς δεν έχει απόλυτα προσδιοριστεί, στην παρούσα φάση προτείνονται ένα μείζον και ένα έλασσον από τα κριτήρια που αναφέρονται στον πίνακα.

γνωρίζει και κυρίως χωρίς να του προκαλεί συμπτώματα. Αυτό δεν αποκλείει το ενδεχόμενο το νόσημα να εκφραστεί με εκρηκτικό τρόπο και η πρώτη κλινική του

Πίνακας 7. Διαγνωστικά κριτήρια ιδιοπαθούς διατατικής μυοκαρδιοπάθειας

A. Διάγνωση ασθενών (τυπικές μορφές)

1. Κλάσμα εξώθησης < 0,45 και/ή κλάσμα βράχυνσης < 25%
2. Επίσης η τελοδιαστολική διάμετρος της αριστεράς κοιλίας >112% της προβλεπόμενης διαμέτρου, σύμφωνα με το BSA του ασθενούς

B. Κριτήρια αποκλεισμού

1. Συστηματική υπέρταση (αρτηριακή πίεση πάνω από 160/100mmHg)
2. Στεφανιαία νόσος (στένωση πάνω από 50% σε έναν ή σε περισσότερους κύριους κλάδους)
3. Χρόνια χρήση αλκοόλ (πάνω από 40gr την ημέρα στις γυναίκες και πάνω από 80gr την ημέρα στους άνδρες για πάνω από 5 χρόνια)
4. Συστηματική νόσος που προκαλεί διατατική μυοκαρδιοπάθεια (πίνακας 1)
5. Περικαρδιακή νόσος
6. Συγγενής καρδιοπάθεια
7. Πνευμονική καρδιά

έκφραση να είναι ο αιφνίδιος θάνατος.

Ιατροδικαστική μελέτη και κλινικός έλεγχος

Οι οικογενείς αρρυθμογόνες διαταραχές αποτελούσαν ένα γρίφο στο χώρο της κλινικής καρδιολογίας, τόσο στο επίπεδο της διάγνωσης όσο και στο επίπεδο της πρόγνωσης και της θεραπείας. Στην επιστημονική αυτή περιοχή τα τελευταία δέκα χρόνια έχουν γίνει μεγάλα βήματα.

Στο χώρο των κληρονομικών νοσημάτων, πάσχων δεν είναι μόνο ο ασθενής αλλά όλη η οικογένεια. Αυτός είναι ο παράγοντας που χρειάζεται αποκρυπτογράφηση.

Οι οικογένειες που έχουν πληγεί από νεανικό αιφνίδιο θάνατο ή από πολλούς θανάτους σε μεγάλο φάσμα ηλικιών αντιμετωπίζονται σαν οικογένειες με αυξημένη πιθανότητα να κρύβουν κληρονομικό καρδιαγγειακό νόσημα.

Αυτό μπορεί να πιστοποιηθεί αρχικά από το αποτέλεσμα της νεκροτομής, χωρίς να αποκλείουμε το ενδεχόμενο οι υποκλινικές μορφές μυοκαρδιοπαθειών και τα ηλεκτρικά γενετικά σύνδρομα να διαφύγουν της κλασικής ιατροδικαστικής διάγνωσης.

Στις οικογένειες με νεανικό αιφνίδιο θάνατο ή με ιστορικό κληρονομικού καρδιαγγειακού νοσήματος, η προσέγγιση χρειάζεται να είναι πολύπλευρη και να αφορά τη σύνθεση των ιατροδικαστικών, των κλινικών

και των γενετικών πληροφοριών.

Ο κλινικός έλεγχος των οικογενειών είναι κατά βάση μη επεμβατικός και συχνά οδηγεί σε διάγνωση του κληρονομικού νοσήματος, εάν υπάρχει. Τη διάγνωση ακολουθεί η διαστρωμάτωση κινδύνου.

Η γενετική επιβεβαίωση της διάγνωσης μάς δίνει τη δυνατότητα να ελέγξουμε όλη την οικογένεια γενετικά για να αποκαλυφθούν τόσο οι υποκλινικές μορφές που δεν εντοπίζονται κλινικά (γιατί υπάρχουν και υποκλινικές μορφές που κλινικά εντοπίζονται) όσο και «φυσιολογικοί φορείς» του παθολογικού γονιδίου.

Κληρονομικό νόσημα και κλινική έκφραση

Το κληρονομικό νόσημα της καρδιάς αφορά την οικογένεια και μπορεί να εκδηλωθεί με διάφορες μορφές:

1. Η τυπική μορφή: Είναι η μορφή εκείνη που παρουσιάζει συμπτώματα και μπορεί να διαγνωστεί από τον καρδιολογικό έλεγχο.
2. Σιωπηλή μορφή: Είναι οι ασυμπτωματικές περιπτώσεις ατόμων που έχουν όμως παθολογικό υπόστρωμα. Τα άτομα αυτά αν ελεγχθούν τυχαία ή σε προαγωνιστικό έλεγχο μπορεί επίσης να εντοπιστούν κλινικά.
3. Υποκλινική μορφή: Είναι συμπτωματικές ή ασυμπτωματικές περιπτώσεις ατόμων που η διάγνωση είναι δύσκολη με τα κλινικά μέσα και χρειάζεται παρέμβαση εξειδικευμένου καρδιολόγου ή ειδικού κέντρου για να ολοκληρωθεί η διάγνωση.
4. Φυσιολογικοί φορείς παθολογικού γονιδίου: Είναι άτομα που δεν έχουν εκδηλώσει καμία διαταραχή και όμως φέρουν το παθολογικό γονίδιο και μπορούν να το μεταδώσουν στην επόμενη γενιά. Τα άτομα αυτά εντοπίζονται στα πλαίσια του γενετικού ελέγχου της οικογένειας όταν γνωρίζουμε τη μετάλλαξη κάποιου μέλους της οικογένειας που πάσχει.

Στρατηγική πρόληψης του αιφνιδίου θανάτου στους αθλητές και ιδιαίτερα στους αθλητές του υγρού στίβου

Οι άξονες γενικά πάνω στους οποίους στηρίζεται μια στρατηγική αντιμετώπισης του αιφνιδίου θανάτου στους νέους και ιδιαίτερα στους αθλητές είναι οι εξής:

- Εντόπιση των ομάδων υψηλού κινδύνου ανάμεσα στους νέους και στους αθλητές.
- Προαγωνιστικός έλεγχος των αθλητών και αθλουμένων.
- Χρήση φιλικών απινιδωτών στους χώρους άθλησης.

Πρώτος άξονας

Ομάδες στόχοι - ομάδες υψηλού κινδύνου ανάμεσα

στους νέους αθλητές είναι αυτοί που:

1. Έχουν οικογενειακό ιστορικό αιφνιδίου θανάτου ιδιαίτερα νεαρού μέλους της οικογένειας.
2. Έχουν διάγνωση κληρονομικού καρδιαγγειακού νοσήματος στην οικογένεια.
3. Εμφανίζουν συμπτώματα.

Αυτές οι κατηγορίες παραπέμπονται για περαιτέρω έλεγχο κλινικό και γενετικό σε ειδικά κέντρα που έχουν εμπειρία στην διαγνωστική προσπέλαση τέτοιων νοσημάτων. Η κλινική προσέγγιση των νέων αυτών που ανήκουν στις ομάδες στόχους γίνεται ως εξής:

1. Διάγνωση - επιβεβαίωση διάγνωσης κληρονομικού καρδιαγγειακού νοσήματος.
2. Διαστρωμάτωση κινδύνου όσον αφορά τον αιφνίδιο θάνατο και λήψη μέτρων πρόληψης.
3. Γενετικός έλεγχος ασθενών.
4. Κλινικός και γενετικός έλεγχος της οικογένειας με στόχο τον εντοπισμό σιωπηλών - υποκλινικών μορφών των νοσημάτων αυτών.

Δεύτερος άξονας

Προαγωνιστικός έλεγχος των αθλουμένων: Νέοι που αθλούνται συστηματικά πρέπει να ελέγχονται, ιδιαίτερα αν είναι έφηβοι, μια φορά τον χρόνο. Ο έλεγχος που γίνεται είναι αρχικά κλινικός και στη συνέχεια, αν διαπιστωθεί κάποιο πρόβλημα με βάση συγκεκριμένες ενδείξεις, μπορεί να προχωρήσουμε και σε περαιτέρω κλινικό ή γενετικό έλεγχο. Στον προαγωνιστικό έλεγχο την ευθύνη πρέπει να την έχει κυρίως η οικογένεια και κατά δεύτερο λόγο το αθλητικό σωματείο.

Τρίτος άξονας

Ο τρίτος άξονας μιας στρατηγικής πρόληψης του αιφνιδίου θανάτου των νέων είναι η αξιοποίηση της νέας τεχνολογίας στους φιλικούς απινιδωτές.

Η νέα τεχνολογία μάς δίνει τη δυνατότητα της χρήσης των αυτόματων φιλικών απινιδωτών στους μαζικούς χώρους-χώρους άθλησης, όχι μόνο από γιατρούς αλλά και από απλούς διασώστες εκπαιδευμένους που βρίσκονται στον χώρο.

Στη συντριπτική του πλειοψηφία το φαινόμενο του αιφνιδίου καρδιακού θανάτου είναι ένα ηλεκτρικό φαινόμενο - ένας ηλεκτρικός θάνατος.

Αυτός είναι ο πιο άδικος θάνατος, με την έννοια ότι είναι ένας θάνατος που μπορεί να αποφευχθεί-αναταχθεί, από τη στιγμή που θα χρησιμοποιήσουμε γρήγορα τη μέθοδο της ηλεκτρικής απινιδώσης με στόχο την ανάταξη της αρρυθμίας. Ο χρόνος που μεσολαβεί ως την παρέμβαση δεν πρέπει να ξεπερνάει τα 3 λεπτά.

Στις περιπτώσεις των οικογενών ηλεκτρικών συνδρόμων που είναι δύσκολα στη διάγνωσή τους και όπως

αναφέραμε εκδηλώνονται περισσότερο σε αθλητές του υγρού στίβου, η παρουσία του απινιδωτή είναι αναγκαία και σωτήρια.

Σε αυτόν τον τρίτο άξονα πρέπει να τοποθετηθεί και η εκπαίδευση των ανθρώπων οι οποίοι εμπλέκονται στους χώρους δραστηριότητας της νεολαίας ή είναι γιατροί και θέλουν να μετεκπαιδευτούν στα ζητήματα πρόληψης του αιφνιδίου θανάτου των νέων και των αθλητών.

Σήμερα, σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρεία προωθείται ένα ειδικό μετεκπαιδευτικό σεμινάριο σε όλη την Ευρώπη όπου θα μετεκπαιδεύονται γιατροί που θέλουν να περιλάβουν στη δραστηριότητά τους την πρόληψη του αιφνιδίου θανάτου αθλητών και αθλουμένων.

Ο βασικός κλινικός έλεγχος

Τα βασικά μέτρα ελέγχου που προτείνει η Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρεία με βάση τις δημοσιεύσεις του 2005 από την ανάλογη ομάδα εργασίας (Καρδιολογία των Σπορ) είναι τα εξής:

1. Κλινική εξέταση
2. Ατομικό και οικογενειακό ιστορικό
3. Ηλεκτροκαρδιογράφημα

Με βάση τον απλό και φτηνό αυτό τρόπο ελέγχου ένας καρδιολόγος, που γνωρίζει τι ακριβώς ψάχνει, μπορεί να προσανατολιστεί και να παραπέμψει τους νέους που χρειάζονται περαιτέρω έλεγχο.

Η θεραπευτική παρέμβαση

Τη στιγμή που θα διαγνωστεί ένα αρρυθμιογόνο κληρονομικό νόσημα, οι θεραπευτικές μας δυνατότητες είναι πολλές και ανάλογες με τη διαστρωμάτωση κινδύνου του κάθε ατόμου. Στα άτομα χαμηλού κινδύνου συστήνουμε απλώς μια αλλαγή του τρόπου ζωής, ενώ σε άτομα υψηλού κινδύνου φτάνουμε μέχρι και την εμφύτευση αυτόματου καρδιακού απινιδωτή.

Οι κλειστές κοινότητες

Στη χώρα μας, λόγω των νησιών μας καθώς και των ορεινών περιοχών, εμφανίζονται φαινόμενα κλειστής κοινότητας που αποτελούν ιδανικές δεξαμενές για την ανάπτυξη κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων.

Χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η νόσος ΝΑΞΟΣ που αναπτύχθηκε στο σύμπλεγμα των Κυκλάδων και εντοπίστηκε πρώτη φορά στο νησί της Νάξου. Η νόσος ΝΑΞΟΣ χαρακτηρίζεται από πελματοπαλαμιαίες υπερκερατώσεις και μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας και αποτελεί την πρώτη αιτία αιφνιδίου θανάτου των νέων στην περιοχή αυτή.

Σήμερα γνωρίζουμε τη συγκεκριμένη μετάλλαξη που αφορά τη νόσο αυτή και ο οποιοσδήποτε μπορεί να ελεγχθεί για το αν φέρει ή όχι αυτή τη μετάλλαξη. Η νόσος ΝΑΞΟΣ είναι γενετικό νόσημα που μεταδίδεται με τον υπολειπόμενο αυτοσωματικό τύπο κληρονομικότητας. Έτσι οι απλοί φορείς του γονιδίου (ετεροζυγώτες) δεν πάσχουν - δεν εκδηλώνουν τη νόσο. Εάν όμως και οι δύο γονείς είναι φορείς της μετάλλαξης υπάρχει 25% πιθανότητα κάθε παιδί που γεννιέται να νοσήσει.

Στην περίπτωση της νόσου ΝΑΞΟΥ εφαρμόζεται στρατηγική ανάλογη με αυτή της β-μεσογειακής αναιμίας, όπου οι γονείς πριν παντρευτούν μπορούν να γνωρίζουν αν είναι φορείς της μετάλλαξης. Αυτή είναι η πρώτη εφαρμογή πρόληψης γενετικού καρδιολογικού νοσήματος στη χώρα μας.

Επίλογος

Η δεκαετία του '90 μάς τροφοδότησε με έναν τεράστιο αριθμό πληροφοριών πάνω στα γενετικά-κληρονομικά νοσήματα. Η παραγωγή των πληροφοριών αυτών συνεχίζεται με έντονους ρυθμούς, με αποτέλεσμα οι γνώσεις αυτές να μην αφομοιώνονται με τον απαιτούμενο τρόπο από το σύνολο των υπηρεσιών υγείας μιας χώρας. Το γεγονός αυτό γεννά την ανάγκη δημιουργίας ειδικών κέντρων τα οποία να μελετούν τα κληρονομικά νοσήματα της καρδιάς και να αποτελούν τα κέντρα περαιτέρω ελέγχου νέων με ειδικά καρδιαγγειακά προβλήματα.

Παράλληλα τα κέντρα αυτά πρέπει να συντονίζουν και να εκπαιδεύουν ένα δίκτυο σε όλη τη χώρα ενταγμένο στις υπηρεσίες υγείας τόσο του δημόσιου όσο και του ιδιωτικού τομέα, που θα αναλαμβάνουν την ευθύνη του προαγωνιστικού ελέγχου των αθλουμένων και, διακρίνοντας τις ομάδες υψηλού κινδύνου, να τους παραπέμπουν για περαιτέρω έλεγχο.

Η συζήτηση αυτή ήδη αναπτύσσεται σε επίπεδο Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας και σύντομα θα έχουμε τα πρώτα αποτελέσματα που θα μπορούσαν να αποτελέσουν ένα σχέδιο συζήτησης και προσαρμοσμένων εφαρμογών στη χώρα μας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Priori SG, Aliot E, Blomstrom-Lundqvist C, Bossaert L, Breithardt G, Brugada P, Camm AJ, Cappato R, Cobbe SM, Di Mario C, Maron BJ, McKenna WJ, Pedersen AK, Ravens U, Schwartz PJ, Trusz-Gluzza M, Vardas P, Wellens HJ, Zipes DP. Task Force on Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology. Eur Heart J 2001; 22:1374-1450.
2. Straus SM, Bleumink GS, Dieleman JP, van der Lei J, Stricker BH, Sturkenboom MC. The incidence of sudden cardiac death in the general population. J Clin Epidemiol 2004; 57:98-102.

3. Karvouni E, Anastasakis A, Spiliopoulou C, et al. Sudden death in children and young adults: still cases of unknown cause. *Eur Heart J* 2002; (abstracts).
4. Anastasakis A, Theopistou A, Rigopoulos A, et al. Inherited cardiovascular diseases: Identification of silent / subclinical forms by screening target groups. *J Am Coll Cardiol* 2002; 39, issue 5, suppl A.
5. Bowker TJ, Wood DA, Davies MJ, Sheppard MN, Cary NR, Burton JD, Chambers DR, Dawling S, Hobson HL, Pyke SD, Riemersma RA, Thompson SG. Sudden, unexpected cardiac or unexplained death in England: A national survey. *QJM* 2003; 96:269-279.
6. Behr E, Wood DA, Wright M, Syrris P, Sheppard MN, Casey A, Davies MJ, McKenna W. Sudden Arrhythmic Death Syndrome Steering Group: cardiological assessment of first-degree relatives in sudden arrhythmic death syndrome. *Lancet* 2003; 362:1457-1459.
7. Kyriakides M, Triposkiades F, Anastasakis A, et al. Hypertrophic Cardiomyopathy in Greece: clinical course and outcome. *Chest* 1998; 114:1091-1096.
8. Anastasakis A, Kotta C, Kyriakogonas S. Phenotype reveals genotype in a Greek long QT syndrome family. *Europace* 2006; 8:241-244.
9. Corrado D, Pelliccia A, Bjornstad HH, Vanhees L, Biffi A, Borjesson M, Panhuyzen-Goedkoop N, Deligiannis A, Solberg E, Dugmore D, Mellwig KP, Assanelli D, Delise P, van-Buuren F, Anastasakis A, Heidbuchel H, Hoffmann E, Fagard R, Priori SG, Basso C, Arbustini E, Blomstrom-Lundqvist C, McKenna WJ, Thiene G. Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. Consensus Statement of the Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2005 Mar; 26(5):516-524. Epub 2005 Feb 2.
10. Theopistou A, Anastasakis A, Miliou A, Rigopoulos A, Toutouzas P, Stefanadis C. Clinical features of hypertrophic cardiomyopathy caused by an Arg278Cys missense mutation in the cardiac troponin T gene. *Am J Cardiol* 2004 Jul 15; 94(2):246-249.
11. Kaplan SR, Gard JJ, Protonotarios N, Tsatsopoulou A, Spiliopoulou C, Aris Anastasakis, Prost Squarcioni C, McKenna WJ, Thiene G, Basso C, Brousse N, Fontaine G, Saffitz JE. Remodeling of myocyte gap junctions in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy due to a deletion in plakoglobin (Naxos disease). *Heart Rhythm* 2004; 1:3-11.
12. Protonotarios N, Tsatsopoulou A, Anastasakis A, Sevdalis E, McKoy G, Stratos K, Gatzoulis K, Tentolouris K, Spiliopoulou C, Panagiotakos D, McKenna W, Toutouzas P. Genotype-phenotype assessment in autosomal recessive arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (Naxos disease) caused by a deletion in plakoglobin. *J Am Coll Cardiol* 2001 Nov 1; 38(5):1477-1484.
13. Gatzoulis K, Protonotarios N, Anastasakis A, Tsatsopoulou A, Vlasseris J, Gialafos J, Toutouzas P. Implantable defibrillator therapy in Naxos disease. *Pacing Clin Electrophysiol* 2000 Jul; 23(7):1176-1178.
14. McKoy G, Protonotarios N, Crosby A, Tsatsopoulou A, Anastasakis A, Coonar A, Norman M, Baboonian C, Jeffery S, McKenna WJ. Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease). *Lancet* 2000 Jun 17; 355(9221):2119-2124.
15. Niimura H, Bachinski L, Sangwatanaroj S, Watkins H, Chudley AE, McKenna W, Kristinsson A, Roberts R, Sole M, Maron BJ, Seidman JG, Seidman CE, Thierfelder L, Jarcho JA, Anastasakis A, Toutouzas P, Elstein E, Liew CC, Liew J, Mably J, Rakowski H, Wigle ED, Zhao M, Salerni R, Halldora, Bjornsdottir. Mutations in the Gene for Cardiac Myosin-Binding Protein C and Late-Onset Familial Hypertrophic Cardiomyopathy. *New England Journal of Medicine* 1998 April; 30(338):1248-1257.
16. Maron BJ. Sudden death in young athletes. Lessons from the Hank Gathers affair. *N Engl J Med* 1993; 329:55-57.
17. Corrado D, Fontaine G, Marcus FI, McKenna WJ, Nava A, Thiene G, Wichter T. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy: need for an international registry. European Society of Cardiology and the Scientific Council on Cardiomyopathies of the World Heart Federation. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2000; 11:827-832.
18. Sen-Chowdhry S, Lowe MD, Sporton SC, McKenna WJ. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: clinical presentation, diagnosis, and management. *Am J Med* 2004; 117:685-695.
19. Corrado D, Basso C, Schiavon M, Thiene G. Screening for hypertrophic cardiomyopathy in young athletes. *N Engl J Med* 1998; 339:364-369.
20. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, Shah PM, Spencer WH 3rd, Spirito P, Ten Cate FJ, Wigle ED. American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines; American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy: A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *Eur Heart J* 2003; 24:1965-1991.
21. Basso C, Maron BJ, Corrado D, Thiene G. Clinical profile of congenital coronary artery anomalies with origin from the wrong aortic sinus leading to sudden death in young competitive athletes. *J Am Coll Cardiol* 2000; 35:1493-1501.
22. Nava A, Bauce B, Basso C, Muriago M, Rampazzo A, Villanova C, Daliento L, Buja G, Corrado D, Danieli GA, Thiene G. Clinical profile and long-term follow-up of 37 families with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2000; 36:2226-2233.
23. Hamid MS, Norman M, Quraishi A, Firooz S, Thaman R, Gimeno JR, Sachdev B, Rowland E, Elliott PM, McKenna WJ. Prospective evaluation of relatives for familial arrhyth-

- mogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2002; 40:1445-1450.
24. Bauce B, Basso C, Rampazzo A, Beffagna G, Daliento L, Frigo G, Malacrida S, Settimo L, Danieli GA, Thiene G, Nava A: Clinical profile of four families with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy caused by dominant desmoplakin mutations. *Eur Heart J* 2005; 26:1666-1675.
 25. Sen-Chowdhry S, Syrris P, McKenna WJ. Desmoplakin disease in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: early genotype-phenotype studies. *Eur Heart J* 2005; 26:1582-1584.
 26. Schwartz PJ, Priori SG, Spazzolini C, Moss AJ, Vincent GM, Napolitano C, Denjoy I, Guicheney P, Breithardt G, Keating MT, Towbin JA, Beggs AH, Brink P, Wilde AA, Toivonen L, Zareba W, Robinson JL, Timothy KW, Corfield V, Wattanasirichaigoon D, Corbett C, Haverkamp W, Schulze-Bahr E, Lehmann MH, Schwartz K, Coumel P, Bloise R. Genotype-phenotype correlation in the long-QT syndrome: gene-specific triggers for life-threatening arrhythmias. *Circulation* 2001; 103:89-95.
 27. Antzelevitch C, Brugada P, Borggrefe M, Brugada J, Brugada R, Corrado D, Gussak I, LeMarec H, Nademanee K, Perez Riera AR, Shimizu W, Schulze-Bahr E, Tan H, Wilde A. Brugada syndrome: report of the second consensus conference: endorsed by the Heart Rhythm Society and the European Heart Rhythm Association. *Circulation* 2005; 111:659-670.
 28. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, Camerini F. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994; 71:215-218.
 29. Priori SG, Napolitano C, Vicentini A. Inherited arrhythmia syndromes: applying the molecular biology and genetic to the clinical management. *J Interv Card Electrophysiol* 2003; 9:93-101.