

**Tytuł:** Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce i leczeniu kardiomiopatii przerostowej u dzieci / The importance of genetic tests in the diagnostics and therapy of hypertrophic cardiomyopathy in children

**Słowa kluczowe:** KARDIOMIOPATIA PRZEROSTOWA ?BADANIA GENETYCZNE ?DZIECI ? MUTACJA GENÓW

**Keywords:** HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY ?CHILDREN ?GENE MUTATION ?GENETIC TESTS

**Autorzy:**

Dorota Piekutowska-Abramczuk - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Lidia Ziórkowska - <p>Klinika Kardiologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Dorota Wicher - <p>Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Elżbieta Ciara - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

**Streszczenie:**

Kardiomiopatia przerostowa (ang. hypertrophic cardiomyopathy, HCM) charakteryzuje się przerostem mięśnia lewej komory (LK), w którym grubość ściany LK przekracza normę indeksowaną do powierzchni ciała dziecka o 2 odchylenia standardowe (z-score  $\geq 2$ ), przy wykluczeniu innych przyczyn przerostu mięśnia, takich jak wady wrodzone serca czy nadciśnienie tętnicze. W populacji pediatrycznej HCM odpowiada za 42% kardiomiopatii, co czyni ją drugą co do częstości (po kardiomiopatii rozstrzeniowej) formą kardiomiopatii u dzieci. Jest genetycznie uwarunkowaną chorobą serca, dziedziczoną w zdecydowanej większości przypadków w sposób autosomalny dominujący. HCM jest chorobą o bardzo zróżnicowanym podłożu genetycznym. Dotychczas opisano ponad 80 genów związanych z jej etiologią. Badania genetyczne u dzieci z HCM umożliwiają identyfikację choroby na poziomie molekularnym już we wczesnym okresie życia, co ma istotny wpływ na rozpoznanie oraz dalsze postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne. Określenie przyczyny i sposobu dziedziczenia HCM pozwala przeprowadzić wczesny diagnostykę nosicielstwa oraz dokładnie określić ryzyko powtórzenia się choroby w rodzinie.

**Abstract:**

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is characterized by left ventricular hypertrophy, in which the thickness of the left ventricle wall exceeds the norm indexed to the child's body surface by two standard deviations (z-score  $\geq 2$ ), excluding other causes of muscle hypertrophy such as congenital heart disease or hypertension. In the pediatric population, it is responsible for 42% of cardiomyopathies, making it the second most common form of cardiomyopathy in children. It is a genetically determined disease of the heart, inherited in the majority of cases in autosomal dominant manner. Hypertrophic cardiomyopathy is a disease with a very heterogeneous genetic basis. More than 80 genes related to the etiology of HCM have been described so far. Genetic tests in children with hypertrophic cardiomyopathy allow to identify the molecular etiology of the disease early in life, which has a significant impact on the diagnosis and further diagnostic and therapeutic procedures. Determining the cause and inheritance pattern of hypertrophic cardiomyopathy allows early carrier diagnostics and accurate estimation of the disease recurrence risk in the family.

**Treść:**

Praca została napisana w ramach realizacji grantu statutowego nr S176/2018 Instytutu „Pomnik ? Centrum Zdrowia Dziecka”.