

ΤΜΗΜΑ 1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΙΣ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

264 Προσέγγιση του ασθενούς με πιθανή καρδιαγγειακή νόσο

Joseph Loscalzo

ΤΟ ΜΕΓΕΘΟΣ ΤΟΥ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΟΣ

Οι καρδιαγγειακές παθήσεις επιπολάζουν με μεγάλη συχνότητα στα βιομηχανοποιημένα κράτη και αποτελούν ένα ταχέως εξελισσόμενο πρόβλημα για τα αναπτυσσόμενα κράτη (Κεφάλαιο 266ε). Η διορθωμένη ως προς την ηλικία θνησιμότητα από τη στεφανιαία νόσο έχει μειωθεί κατά τα δύο τρίτα τις τελευταίες τέσσερις δεκαετίες στις Ηνωμένες Πολιτείες, αντανakλώντας την ταυτοποίηση και τη μείωση των παραγόντων κινδύνου, καθώς και βελτιωμένες θεραπείες και παρεμβάσεις όσον αφορά στην αντιμετώπιση της στεφανιαίας νόσου, των αρρυθμιών και της καρδιακής ανεπάρκειας. Παρ' όλα αυτά, τα καρδιαγγειακά νοσήματα εξακολουθούν να αποτελούν τη συχνότερη αιτία θανάτου, ευθυνόμενα για το 40% όλων των θανάτων, δηλαδή για σχεδόν 1 εκατομμύριο θανάτους ετησίως. Το ένα τέταρτο από αυτούς τους θανάτους είναι αιφνίδια. Επιπλέον, τα καρδιαγγειακά νοσήματα εμφανίζουν αυξημένο επιπολασμό, αφού παρατηρούνται σε 80 εκατομμύρια ενήλικους ή στο ~35% του ενήλικου πληθυσμού. Ο αυξανόμενος επιπολασμός της παχυσαρκίας (Κεφάλαιο 416), του σακχαρώδους διαβήτη τύπου 2 (Κεφάλαιο 417) και του μεταβολικού συνδρόμου (Κεφάλαιο 422), σημαντικών παραγόντων κινδύνου της αθηροσκλήρυνσης, απειλεί σήμερα να ανατρέψει την επιτελεσθείσα πρόοδο στη διορθωμένη ως προς την ηλικία θνησιμότητα από τη στεφανιαία νόσο.

Επί πολλά έτη, τα καρδιαγγειακά νοσήματα θεωρούνταν πιο συχνά στους άνδρες απ' ό,τι στις γυναίκες. Στην πραγματικότητα, το ποσοστό όλων των θανάτων που οφείλονται στα καρδιαγγειακά νοσήματα είναι υψηλότερο στις γυναίκες (43%) παρά στους άνδρες (37%) (Κεφάλαιο 6ε). Επιπροσθέτως, ενώ ο απόλυτος αριθμός των θανάτων που οφείλονται στα καρδιαγγειακά νοσήματα έχει μειωθεί κατά τις τελευταίες δεκαετίες στους άνδρες, ο αριθμός αυτός έχει στην πραγματικότητα αυξηθεί στις γυναίκες. Η φλεγμονή και οι προαναφερθέντες παράγοντες κινδύνου, δηλαδή η παχυσαρκία, ο σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2 και το μεταβολικό σύνδρομο, φαίνεται ότι διαδραματίζουν πιο σημαντικό ρόλο για την ανάπτυξη της αθηροσκλήρυνσης στις γυναίκες παρά στους άνδρες. Η στεφανιαία νόσος (ΣΝ) συνοδεύεται συχνότερα από δυσλειτουργία της στεφανιαίας μικροκυκλοφορίας στις γυναίκες παρά στους άνδρες. Το ηλεκτροκαρδιογράφημα κόπωσης έχει μικρότερη διαγνωστική ακρίβεια για την πρόγνωση της απόφραξης των επικαρδιακών αρτηριών στις γυναίκες.

ΦΥΣΙΚΗ ΙΣΤΟΡΙΑ

Οι καρδιαγγειακές διαταραχές συχνά εμφανίζονται οξέως, όπως σε ένα ασυμπτωματικό άτομο που εμφανίζει οξύ έμφραγμα του μυοκαρδίου (Κεφάλαιο 295) ή σε έναν ασυμπτωματικό ασθενή με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (Κεφάλαιο 287) ή με ένα παρατεταμένο QT διάστημα (Κεφάλαιο 277), των οποίων η πρώτη κλινική εκδήλωση είναι η συγκοπή ή ακόμη και ο αιφνίδιος θάνατος. Ωστόσο, ο ιατρός δύναται να αναγνωρίσει τον ασθενή που μπορεί να εμφανίσει αυτές τις επιπλοκές, πολύ πριν να συμβούν, και συχνά μπορεί να λάβει μέτρα για την αποφυγή τους. Για παράδειγμα, ένας ασθενής με οξύ έμφραγμα του μυοκαρδίου θα παρουσίαζε κάποιους από τους συχνούς παράγοντες κινδύνου για αθηροσκλήρυνση τα προηγούμενα χρόνια. Εάν αυτοί οι παράγοντες κινδύνου είχαν αναγνωρισθεί, η εξάλειψη ή η μείωσή τους θα μπορούσε να καθυστερήσει ή ακόμη και να προλάβει το έμφραγμα. Ομοίως, ένας ασθενής με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να παρουσίαζε καρδιακό φύσημα για αρκετά χρόνια, ενώ

μπορεί να υπήρχε οικογενειακό ιστορικό αυτής της διαταραχής. Τα ευρήματα αυτά θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε υπερηχογράφημα της καρδιάς, στη διάγνωση της πάθησης και στην κατάλληλη θεραπεία, πολύ πριν από την κλινική εμφάνιση μιας σοβαρής οξείας διαταραχής.

Οι ασθενείς με βαλβιδοπάθεια ή ιδιοπαθή διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, αντιθέτως, μπορεί να έχουν μια παρατεταμένη βαθμιαία αυξανόμενη δύσπνοια και άλλες εκδηλώσεις χρόνιας καρδιακής ανεπάρκειας, που χαρακτηρίζονται από επεισόδια οξείας επιδείνωσης μόνο αργότερα κατά την πορεία της νόσου. Η κατανόηση της φυσικής ιστορίας των διάφορων καρδιακών διαταραχών είναι απαραίτητη για την εφαρμογή κατάλληλων διαγνωστικών και θεραπευτικών μέτρων σε κάθε στάδιο της πάθησης, καθώς και για την ενημέρωση του ασθενούς και της οικογένειάς του σχετικά με την πιθανή πρόγνωση

ΚΑΡΔΙΑΚΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Τα συμπτώματα των καρδιοπαθειών συνήθως προκαλούνται από ισχαιμία του μυοκαρδίου, διαταραχή της συσταλτικότητας ή/και της χύλασης του μυοκαρδίου, απόφραξη της ροής του αίματος ή διαταραχές του ρυθμού και της καρδιακής συχνότητας. Η ισχαιμία, η οποία προκαλείται από διαταραχή του ισοζυγίου προσφοράς και ζήτησης οξυγόνου στην καρδιά, εκδηλώνεται συχνά ως θωρακική δυσφορία (Κεφάλαιο 19), ενώ η μείωση της αντλητικής ικανότητας της καρδιάς συνήθως προκαλεί κόπωση και αύξηση της ενδαγγειακής πίεσης προς τα πίσω από την ανεπαρκή συστολή. Αυτή συνεπάγεται παθολογική συσσώρευση υγρών και περιφερικά οίδημα (Κεφάλαιο 50) ή πνευμονική συμφόρηση και δύσπνοια (Κεφάλαιο 47ε). Η απόφραξη της ροής του αίματος, όπως συμβαίνει στη στένωση των καρδιακών βαλβίδων, μπορεί να προκαλέσει συμπτώματα που μοιάζουν με εκείνα της ανεπάρκειας του μυοκαρδίου (Κεφάλαιο 279). Οι καρδιακές αρρυθμίες συχνά εμφανίζονται αιφνίδια και προκαλούν συμπτώματα και σημεία –αίσθημα παλμών (Κεφάλαιο 52), δύσπνοια, υπόταση και συγκοπή (Κεφάλαιο 227)– και μπορούν να εξαλειφθούν τόσο γρήγορα όσο εμφανίζονται.

Αν και η δύσπνοια, η θωρακική δυσφορία, τα οίδημα και η συγκοπή αποτελούν κύριες εκδηλώσεις των καρδιοπαθειών, εν τούτοις απαντώνται και σε άλλες καταστάσεις. Έτσι, η δύσπνοια παρατηρείται σε ποικίλες παθήσεις, όπως οι πνευμονοπάθειες, η έκδηλη παχυσαρκία και το άγχος (Κεφάλαιο 47ε). Παρομοίως, θωρακική δυσφορία μπορεί να προκληθεί από ποικίλα μη καρδιακά και καρδιακά αίτια εκτός της ισχαιμίας του μυοκαρδίου (Κεφάλαιο 19). Τα οίδημα, σημαντικό εύρημα της καρδιακής ανεπάρκειας που δεν υποβάλλεται ή υποβάλλεται σε ανεπαρκή θεραπεία, μπορούν επίσης να παρατηρηθούν στην πρωτοπαθή νεφροπάθεια και στην κίρρωση του ήπατος (Κεφάλαιο 50). Η συγκοπή δεν είναι μόνο εκδήλωση σοβαρών καρδιακών αρρυθμιών, αλλά απαντά και σε ορισμένες νευρολογικές παθήσεις (Κεφάλαιο 27). Η σχέση των συμπτωμάτων αυτών με καρδιακές παθήσεις μπορεί συχνά να εξακριβωθεί με την προσεκτική κλινική εξέταση (Κεφάλαιο 267), η οποία μπορεί να συμπληρωθεί με αναίμακτες εξετάσεις, όπως το ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ) ηρεμίας και κόπωσης (Κεφάλαιο 268), το υπερηχοκαρδιογράφημα (ΥΧΚ), οι ακτινολογικές και άλλες μορφές απεικόνισης της καρδιάς (Κεφάλαιο 270ε).

Η λειτουργία του μυοκαρδίου και των στεφανιαίων αρτηριών μπορεί να είναι επαρκής στην ηρεμία, αλλά ανεπαρκής κατά την προσπάθεια. Έτσι, η δύσπνοια ή/και η θωρακική δυσφορία που εμφανίζονται κατά τη σωματική δραστηριότητα είναι χαρακτηριστικές καρδιακών παθήσεων, ενώ το αντίθετο, δηλαδή η εμφάνιση αυτών των συμπτωμάτων κατά την ηρεμία και η υποχώρησή τους κατά την προσπάθεια, σπανίως συμβαίνει στους καρδιοπαθείς. Συνεπώς, είναι σημαντική η λήψη προσεκτικού ιστορικού και η διευκρίνιση της σχέσης των συμπτωμάτων με τη σωματική προσπάθεια.

ΠΙΝΑΚΑΣ 264-1 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗ ΚΑΤΑΤΑΞΗ ΤΗΣ ΕΤΑΙΡΕΙΑΣ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑΣ ΤΗΣ ΝΕΑΣ ΥΟΡΚΗΣ

Κλάση I	Κλάση III
Κανείς περιορισμός της σωματικής δραστηριότητας	Πολύ σημαντικός περιορισμός των σωματικών δραστηριοτήτων
Χωρίς συμπτώματα στις συνήθειες δραστηριότητες	Ακόμη και δραστηριότητες εντός φυσιολογικών ορίων προκαλούν συμπτώματα
Κλάση II	Κλάση IV
Μικρός περιορισμός της σωματικής δραστηριότητας	Ασυμπτωματικοί κατά την ανάπαυση
Οι συνήθειες δραστηριότητες προκαλούν συμπτώματα	Αδυναμία διεκπεραίωσης κάθε σωματικής δραστηριότητας χωρίς δυσφορία
	Συμπτωματικοί και κατά την ανάπαυση

Πηγή: Τροποποίηση από The Criteria Committee of the New York Heart Association.

Πολλοί ασθενείς με καρδιαγγειακά νοσήματα μπορεί να είναι ασυμπτωματικοί, τόσο στην ηρεμία όσο και κατά την προσπάθεια, αλλά ενδέχεται να παρουσιάζουν παθολογικά κλινικά ευρήματα, όπως καρδιακό φύσημα, αύξηση της αρτηριακής πίεσης ή παθολογικά ευρήματα στο ΗΚΓ ή σε άλλες απεικονιστικές εξετάσεις. Είναι σημαντική η εκτίμηση του συνολικού κινδύνου ΣΝ σε ασυμπτωματικά άτομα, με τη χρησιμοποίηση συνδυασμού κλινικής αξιολόγησης και μέτρησης της χοληστερόλης και των κλασμάτων της, καθώς και άλλων βιολογικών δεικτών, όπως η C-αντιδρώσα πρωτεΐνη σε κάποιους ασθενείς (Κεφάλαιο 219e). Επειδή η πρώτη κλινική εκδήλωση της ΣΝ μπορεί να είναι καταστροφική –αιφνίδιος καρδιακός θάνατος, οξύ έμφραγμα του μυοκαρδίου ή αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο (ΑΕΕ) σε προηγουμένως ασυμπτωματικά άτομα–, είναι επιβεβλημένη η αναγνώριση όλων όσοι διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο παρομοίων επεισοδίων, για την πραγματοποίηση συμπληρωματικών εξετάσεων και τη λήψη προληπτικών μέτρων.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Όπως καθορίζεται από την Καρδιολογική Εταιρεία Νέας Υόρκης (New York Heart Association, NYHA), η πλήρης καρδιολογική διάγνωση πρέπει να περιλαμβάνει τα ακόλουθα στοιχεία:

1. **Υποκείμενη αιτιολογία.** Είναι η νόσος συγγενούς, υπερτασικής, ισχαιμικής ή φλεγμονώδους αιτιολογίας;
2. **Υπάρχουσες ανατομικές διαταραχές.** Σε ποιες καρδιακές κοιλότητες αφορά; Ποιες βαλβίδες έχουν προσβληθεί; Παρουσιάζουν ανεπάρκεια ή/και στένωση; Υπάρχει συμμετοχή του περικαρδίου; Υπήρξε έμφραγμα του μυοκαρδίου;
3. **Παθοφυσιολογικές διαταραχές.** Υπάρχει αρρυθμία; Υπάρχουν ενδείξεις συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας ή ισχαιμίας του μυοκαρδίου;
4. **Λειτουργική διαταραχή.** Πόσο έντονη σωματική προσπάθεια απαιτείται για την έκλυση των συμπτωμάτων; Η ταξινόμηση των ασθενών κατά NYHA είναι χρήσιμη για την περιγραφή της λειτουργικής τους ανικανότητας (Πίνακας 264-1).

Ένα παράδειγμα μπορεί να δείξει τη σημασία της πλήρους καρδιολογικής διάγνωσης. Σε ασθενή που προσέρχεται με θωρακική δυσφορία κατά την προσπάθεια, η αναγνώριση της ισχαιμίας του μυοκαρδίου ως αιτιολογία έχει μεγάλη κλινική σημασία. Εντούτοις, η απλή διάγνωση της ισχαιμίας είναι ανεπαρκής για τον σχεδιασμό μιας θεραπευτικής στρατηγικής ή τη διατύπωση της πρόγνωσης, μέχρι να διαπιστωθούν οι υποκείμενες ανατομικές διαταραχές, οι οποίες ευθύνονται για την ισχαιμία του μυοκαρδίου, π.χ. στεφανιαία αθηροσκλήρυνση ή στένωση της αορτής, και να διαπιστωθεί εάν υπάρχουν άλλες παθοφυσιολογικές διαταραχές που συμβάλλουν στη διαταραχή του ισοζυγίου μεταξύ της προσφοράς και της ζήτησης οξυγόνου στο μυοκάρδιο, όπως η βαριά αναίμια, η θυρεοτοξίκωση ή η υπερκοιλιακή ταχυκαρδία. Τέλος, ο βαθμός της ανικανότητας πρέπει να διέπει το εύρος και τον ρυθμό της διερεύνησης και να επηρεάζει αποφασιστικά την επιλογή της θεραπευτικής στρατηγικής.

Η ορθή και πλήρης διάγνωση συνήθως αρχίζει με το ιστορικό και την κλινική εξέταση (Κεφάλαιο 267). Πράγματι, η κλινική εξέταση παραμένει η βάση για τη διάγνωση μεγάλου αριθμού διαταραχών. Η κλινική εξέταση μπορεί στη συνέχεια να συμπληρωθεί με πέντε είδη παρακλινικών εξετάσεων: (1) ΗΚΓ (Κεφάλαιο 268), (2) εξετάσεις αναίμακτης απεικόνισης (ακτινογραφία θώρακα, ΥΧΚ, ραδιοϊσοτοπική απεικόνιση, υπολογιστική τομογραφική απεικόνιση, τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων και απεικόνιση μαγνητικού συντονισμού, (Κεφάλαιο 270e), (3) εξετάσεις αίματος για την εκτίμηση του κινδύνου [π.χ. προσδιορισμός των λιπιδίων, C-αντιδρώσας πρωτεΐνης (Κεφάλαιο 291e)] ή της καρδιακής λειτουργίας [π.χ. εγκεφαλικό νατριουρητικό πεπτίδιο (BNP), Κεφάλαιο 279], (4) ενδεχομένως εξειδικευμένες επεμβατικές εξετάσεις, δηλαδή καρδιακός καθετηριασμός και στεφανιαία αρτηριογραφία (Κεφάλαιο 272) και (5) γονιδιακοί προσδιορισμοί για την ταυτοποίηση μονογονιδιακών καρδιοπαθειών [π.χ. υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (Κεφάλαιο 287), σύνδρομο Marfan (Κεφάλαιο 427) και διαταραχές των καρδιακών διαύλων, οι οποίες προκαλούν παράταση του διαστήματος QT και αυξημένο κίνδυνο αιφνίδιου θανάτου (Κεφάλαιο 276)]. Οι εξετάσεις αυτές γίνονται όλο και περισσότερο προσιτές.

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ

Κατά τη λήψη του ιστορικού ενός ασθενούς με γνωστή ή πιθανολογούμενη καρδιαγγειακή πάθηση, ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στο οικογενειακό ιστορικό. Ενδέχεται να υπάρχει οικογενής εκδήλωση περιστατικών σε πολλά είδη καρδιοπαθειών ή σύμφωνα με το νόμο του Mendel μεταβίβαση μονογονιδιακών διαταραχών, όπως στην υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (Κεφάλαιο 287), στο σύνδρομο Marfan (Κεφάλαιο 427) και σε αιφνίδιους θανάτους που συνοδεύουν το σύνδρομο μακρού QT (Κεφάλαιο 277). Η πρώτη στεφανιαία νόσος και η ιδιοπαθής υπέρταση στην οικογένεια, ο σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2 και η υπερλιπιδαιμία (οι σημαντικότεροι παράγοντες κινδύνου στεφανιαίας νόσου) είναι συνήθως πολυγονιδιακές διαταραχές. Ενώ η οικογενής μεταβίβαση ενδέχεται να μην είναι τόσο προφανής όσο στις μονογονιδιακές διαταραχές, είναι χρήσιμη η εκτίμηση του κινδύνου και της πρόγνωσης και στις πολυγονιδιακές διαταραχές. Η οικογενής εμφάνιση καρδιαγγειακών νοσημάτων μπορεί να συμβεί όχι μόνο σε γενετική βάση, αλλά μπορεί να σχετίζεται με τις διαιτητικές και άλλες συνήθειες, όπως η υπερβολική πρόσληψη αλάτος ή θερμίδων και το κάπνισμα τσιγάρων.

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗΣ

Όταν επιχειρείται η εκτίμηση της λειτουργικής διαταραχής ασθενούς με καρδιοπάθεια, είναι χρήσιμο να εξακριβώνεται το επίπεδο της δραστηριότητας στο οποίο βρισκόταν ο ασθενής πριν από την εμφάνιση των συμπτωμάτων. Έτσι, δεν αρκεί η δήλωση ότι ο ασθενής αιτιάζεται δύσπνοια. Η δύσπνοια που εμφανίζεται μετά την ταχεία άνοδο κλίμακας δύο ορόφων υποδηλώνει πολύ λιγότερο ότι υπάρχει λειτουργική διαταραχή από την εμφάνιση παρομοίων συμπτωμάτων που εκδηλώνονται κάνοντας μερικά βήματα σε επίπεδο έδαφος. Επίσης, πρέπει να εξετάζεται ο βαθμός της συνήθους σωματικής δραστηριότητας στην εργασία και στησχολή. Η εμφάνιση δύσπνοιας με την άνοδο κλίμακας δύο ορόφων σε καλογυμνασμένο δρομέα μαραθώνιου δρόμου μπορεί να είναι πολύ πιο σημαντική από την εμφάνιση δύσπνοιας με την άνοδο κλίμακας ενός ορόφου σε άτομο που προηγουμένως διήγε καθιστική ζωή. Το ιστορικό θα πρέπει να περιλαμβάνει λεπτομερή εξέταση του θεραπευτικού σχήματος που ακολουθεί ο ασθενής. Για παράδειγμα, η επιμονή εμφάνισης οιδημάτων, δύσπνοιας και άλλων εκδηλώσεων καρδιακής ανεπάρκειας σε ασθενή που λαμβάνει βέλτιστες δόσεις διουρητικών και άλλων φαρμάκων για καρδιακή ανεπάρκεια (Κεφάλαιο 279) είναι πολύ πιο σοβαρή περίπτωση, συγκρινόμενη με ανάλογες εκδηλώσεις σε ασθενή που δεν υποβάλλεται σε παρόμοια αγωγή. Παρομοίως, η παρουσία στηθάγχης παρά τη θεραπεία με βέλτιστες δόσεις πολλών αντιστηθαγγχικών φαρμάκων (Κεφάλαιο 293) είναι σοβαρότερη από την περίπτωση ασθενούς που δεν υποβάλλεται σε θεραπεία. Στην προσπάθεια καθορισμού της εξέλιξης των συμπτωμάτων και κατά συνέπεια της υποκείμενης νόσου, μπορεί να είναι χρήσιμο να



ΕΙΚΟΝΑ 264-1 Προσέγγιση για την αξιολόγηση του καρδιακού φύσηματος. ΗΚΓ, ηλεκτροκαρδιογράφημα. (Από RA O'Rourke, *Primary Cardiology*, 2nd ed, E Braunwald, L Goldman (eds). Philadelphia, Saunders, 2003.)

εξακριβωθεί ποιες εργασίες μπορούσε να εκτελέσει ο ασθενής πριν από 6 μήνες ή 1 χρόνο, τις οποίες δεν μπορεί τώρα να φέρει εις πέρας.

ΗΛΕΚΤΡΟΚΑΡΔΙΟΓΡΑΦΗΜΑ

(Βλ. επίσης Κεφάλαιο 268) Αν και συνήθως γίνεται λήψη ΗΚΓ σε όλους τους ασθενείς με γνωστή ή πιθανολογούμενη καρδιοπάθεια, με την εξαίρεση της αναγνώρισης αρρυθμιών, ανωμαλιών της αγωγής, κοιλιακής υπερτροφίας και εμφράγματος του μυοκαρδίου, αυτό γενικότερα δεν επιτρέπει την ειδική διάγνωση. Το φάσμα των ΗΚΓ ευρημάτων είναι μεγάλο και αυτό μπορεί να επηρεαστεί από πολλούς εξωκαρδιακούς παράγοντες, όπως η ηλικία, ο σωματότυπος και οι συγγεντώσεις των ηλεκτρολυτών του ορού. Γενικότερα, οι ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλαγές θα πρέπει να ερμηνεύονται στο πλαίσιο άλλων παθολογικών καρδιαγγειακών ευρημάτων.

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΚΑΡΔΙΑΚΟ ΦΥΣΗΜΑ

(Εικόνα 264-1) Η αιτία ενός καρδιακού φύσηματος συνήθως μπορεί να διαπιστωθεί με τη συστηματική αξιολόγηση των κυρίων χαρακτηριστικών του: του χρονισμού, της διάρκειας, της έντασης, της ποιότητας, της συχνότητας, της μορφολογίας και της επέκτασης υπό το φως του ιστορικού, της γενικής κλινικής εξέτασης και άλλων χαρακτηριστικών της καρδιολογικής εξέτασης, όπως περιγράφεται στο Κεφάλαιο 267.

Στην πλειονότητά τους, τα καρδιακά φύσηματα είναι μεσοσυστολικά και ήπια (έντασης I έως II/VI). Όταν κατά την κλινική εξέταση διαπιστωθεί ένα παρόμοιο φύσημα σε ένα ασυμπτωματικό παιδί ή σε έναν νέο ενήλικο χωρίς άλλες ενδείξεις καρδιοπάθειας, αυτό συνήθως είναι καλόηθες και γενικά δεν χρειάζεται να γίνει ΥΧΚ. Αντιθέτως, ενδεικνύεται να γίνεται δισδιάστατο ΥΧΚ και Doppler (Κεφάλαιο 270ε) σε ασθενείς με έντονα φύσηματα (έντασης $\geq$ III/IV) ιδίως στα ολοσυστολικά ή τελোসυστολικά και στους περισσότερους ασθενείς με διαστολικά ή συνεχή φύσηματα.

ΠΑΓΙΔΕΣ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ

Η αυξανόμενη εξειδίκευση στην εσωτερική παθολογία και η τελειοποίηση των προηγμένων διαγνωστικών τεχνικών στην καρδιολογία μπορούν να οδηγήσουν σε ορισμένες ανεπιθύμητες συνέπειες. Ακολουθούν μερικά παραδείγματα:

1. Η αποτυχία αναγνώρισης από πλευράς μη καρδιολόγων σημαντικών καρδιακών εκδηλώσεων συστηματικών νοσημάτων. Για παράδειγμα, η παρουσία στένωσης της μιτροειδούς, ανοικτού

ωοειδούς τρήματος ή/και παροδικής κολικής αρρυθμίας πρέπει να λαμβάνεται υπ' όψιν σε ασθενή με ΑΕΕ ή η παρουσία πνευμονικής υπέρτασης και πνευμονικής καρδιάς πρέπει να λαμβάνεται υπ' όψιν σε ασθενή με σκληρόδερμα ή σύνδρομο Raynaud. Επιβάλλεται να γίνεται εξέταση του καρδιαγγειακού συστήματος για την αναγνώριση και την εκτίμηση της σοβαρότητας των καρδιαγγειακών προβλημάτων που συνοδεύουν μη καρδιακά νοσήματα.

2. Η αποτυχία αναγνώρισης από πλευράς καρδιολόγων των υποκειμένων συστηματικών διαταραχών σε ασθενείς με καρδιοπάθεια. Για παράδειγμα, θα πρέπει να ελέγχεται το ενδεχόμενο υπερθυρεοειδισμού σε ηλικιωμένους με κολπική μαρμαρυγή και ανεξήγητη καρδιακή ανεπάρκεια. Παρομοίως, η μπορελίωση (Lyme disease) θα πρέπει να συζητείται σε ασθενείς με ανεξήγητο κυμαινόμενο κολποκοιλιακό αποκλεισμό. Μια καρδιαγγειακή διαταραχή ενδέχεται να αποτελέσει το κλειδί για την αναγνώριση μερικών συστηματικών διαταραχών. Για παράδειγμα, η ανεξήγητη περικαρδιακή συλλογή μπορεί να αποτελέσει πρώιμο εύρημα για τη διάγνωση φυματίωσης ή νεοπλασματος.
3. Η υπερβολική διαγνωστική στήριξη και χρησιμοποίηση ορισμένων εργαστηριακών εξετάσεων, ιδιαιτέρως επεμβατικών τεχνικών για την αξιολόγηση του καρδιαγγειακού συστήματος. Ο καρδιακός καθετηριασμός και η στεφανιαία αρτηριογραφία (Κεφάλαιο 272) προσφέρουν ακριβείς διαγνωστικές πληροφορίες κρίσιμες για την κλινική αξιολόγηση και ενδεχομένως για τον σχεδιασμό θεραπευτικού πλάνου σε ασθενείς με γνωστή ή πιθανή ΣΝ. Αν και πολλή προσοχή δίνεται σε αυτές τις εξετάσεις, είναι σημαντικό να αναγνωριστεί ότι χρησιμεύουν ως *συμπλήρωμα* και όχι ως *υποκατάστατο* της προσεκτικής κλινικής αξιολόγησης που γίνεται με την κλινική εξέταση και τις αναίμακτες τεχνικές. Το στεφανιαίο αρτηριογράφημα δεν θα πρέπει να γίνεται στη θέση ενός προσεκτικού ιστορικού σε ασθενείς με θωρακικό άλγος και υποψία ισχαιμικής καρδιοπάθειας. Αν και η στεφανιαία αρτηριογραφία μπορεί να διευκρινίσει το ενδεχόμενο της παρουσίας απόφραξης των στεφανιαίων αρτηριών και τον βαθμό, τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης μόνα τους δεν απαντούν στο ερώτημα εάν το θωρακικό ενόχλημα οφείλεται στη στεφανιαία αρτηριοσκλήρωση και εάν ενδείκνυται ή όχι η επαναγγείωση.

Παρά την αξία των επεμβατικών εξετάσεων, αυτές ενέχουν κάποιον μικρό κίνδυνο για τον ασθενή, συνεπάγονται δυσφορία και σημαντικό κόστος, ενώ επιβαρύνουν τις ιατρικές υπηρεσίες. Κατά συνέπεια, θα πρέπει να πραγματοποιούνται μόνο εάν τα αποτελέσματα αναμένεται να επιφέρουν τροποποίηση της αντιμετώπισης του ασθενούς.

ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΩΝ

Η πρόληψη των καρδιοπαθειών, ιδίως της ΣΝ, είναι ένα από τα πιο σημαντικά έργα όλων όσων προσφέρουν πρωτοβάθμια περίθαλψη, καθώς και των καρδιολόγων. Η πρόληψη αρχίζει με την αξιολόγηση του κινδύνου και ακολουθείται από την εξέταση του τρόπου ζωής, όπως η επίτευξη του ιδανικού βάρους, η σωματική δραστηριότητα και η διακοπή του καπνίσματος, καθώς και από την επιθετική διόρθωση όλων των παραγόντων κινδύνου, όπως η υπέρταση, η υπερλιπιδαιμία και ο σακχαρώδης διαβήτης (Κεφάλαιο 417).

Μετά την πλήρη διάγνωση σε ασθενείς με γνωστή καρδιοπάθεια, υπάρχουν συνήθως ορισμένες επιλογές αντιμετώπισης. Παρατίθενται μερικά παραδείγματα που καταδεικνύουν κάποιες από τις αρχές της θεραπευτικής των καρδιαγγειακών νοσημάτων:

1. Όταν δεν υπάρχουν ενδείξεις καρδιοπάθειας, ο ασθενής θα πρέπει να ενημερώνεται με σαφήνεια σχετικά με την αξιολόγηση και δεν θα πρέπει να του ζητηθεί να επανέρχεται περιοδικά για κατ' επανάληψη εξετάσεις. Εάν δεν υπάρχουν ενδείξεις νόσου, η συνεχιζόμενη προσοχή μπορεί να προκαλέσει στον ασθενή ανησυχία σχετικά με την πιθανότητα ανάπτυξης καρδιοπάθειας.
2. Εάν δεν υπάρχουν ενδείξεις καρδιαγγειακού νοσήματος, αλλά ο ασθενής έχει έναν ή περισσότερους παράγοντες κινδύνου για να παρουσιάσει ισχαιμική καρδιοπάθεια (Κεφάλαιο 293), θα πρέπει να καταστρωθεί ένα σχέδιο και ο ασθενής θα πρέπει να επανεξετάζεται περιοδικά, προκειμένου να αξιολογηθεί η συμμόρφωσή του και η αποτελεσματικότητα της μείωσης των κινδύνων.

3. Οι ασυμπτωματικοί ή ελαφρώς συμπτωματικοί ασθενείς με βαλβιδική καρδιοπάθεια, η οποία είναι ανατομικώς σοβαρή, θα πρέπει να αξιολογούνται περιοδικά, κάθε 6–12 μήνες. Τα πρώιμα σημεία επιδείνωσης μπορεί να υποδηλώνουν την ανάγκη χειρουργικής θεραπείας πριν από την εμφάνιση πολύ σοβαρών συμπτωμάτων, μη αναστρέψιμης βλάβης του μυοκαρδίου και υπέρμετρου κινδύνου κατά τη χειρουργική θεραπεία (**Κεφάλαιο 283**).
4. Σε ασθενείς με ΣΝ (**Κεφάλαιο 293**), οι υπάρχουσες κατευθυντήριες οδηγίες θα πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψιν στην απόφαση για το είδος της θεραπείας (φαρμακευτική, διαδερμική στεφανιαία επέμβαση ή χειρουργική επαναγγείωση) που θα εφαρμοστεί. Η μηχανική επαναγγείωση πιθανώς να εφαρμόζεται με πολύ μεγάλη συχνότητα στις Η.Π.Α. και ίσως με πολύ μικρή συχνότητα στην Ανατολική Ευρώπη και στα αναπτυσσόμενα κράτη. Η απλή παρουσία στηθάγχης ή/και η παρουσία κρίσιμης στένωσης της στεφανιαίας αρτηρίας στην αγγειογραφία δεν θα πρέπει να μας οδηγούν στην απόφαση επαναγγείωσης του μυοκαρδίου. Αντί αυτού, οι παρεμβάσεις αυτές θα πρέπει να περιορίζονται για τις περιπτώσεις ΣΝ, όπου η στηθάγχη δεν απαντά επαρκώς στη φαρμακευτική θεραπεία ή για εκείνες τις περιπτώσεις στις οποίες η επαναγγείωση έχει αποδειχθεί ότι βελτιώνει τη φυσική ιστορία της νόσου (π.χ. στα οξέα στεφανιαία σύνδρομα ή στην πολυαγγειακή ΣΝ με δυσλειτοργία της αριστερής κοιλίας).

συστημάτων και πολλών παθήσεων. Τα μικρότερα αιμοφόρα αγγεία, τα τριχοειδή, αποτελούνται από μία μονοστιβάδα ενδοθηλιακών κυττάρων, παρατεταγμένων στη βασική μεμβράνη, παρακείμενα σε περιστασιακά κύτταρα που προσομοιάζουν στα λεία μυϊκά κύτταρα, τα οποία ονομάζονται *περικύτταρα*. Σε αντίθεση με τα μεγαλύτερα αγγεία, τα περικύτταρα δεν περιβάλλουν πλήρως τα μικροσκοπικά αγγεία προς σχηματισμό συνεχούς χιτώνα. Οι φλέβες και οι αρτηρίες τυπικά διαθέτουν τρεις χιτώνες. Ο *έσω χιτώνας* αποτελείται από μία μονοστιβάδα ενδοθηλιακών κυττάρων, η οποία συνεχεται με εκείνη των τριχοειδών αγγείων. Ο *μέσος χιτώνας* συνίσταται από στιβάδες λείων μυϊκών κυττάρων· στις φλέβες ο χιτώνας αυτός μπορεί να περιέχει λίγες μόνο στιβάδες λείων μυϊκών κυττάρων. Ο *έξω ή πρόσθετος χιτώνας* συνίσταται από χαλαρή μεσοκυττάρια θεμέλια ουσία με και λίγους ινοβλάστες ινοβλάστες, σιτευτικά κύτταρα και τελικές νευρικές απολήξεις. Οι μεγαλύτερες αρτηρίες διαθέτουν δικά τους αγγεία, τα *αγγεία των αγγείων* (*vasa vasorum*), τα οποία διατρέφουν τις εξωτερικές στιβάδες του μέσου χιτώνα. Ο πρόσθετος χιτώνας πολλών φλεβών υπερέχει τού έσω χιτώνα σε πάχος.

265e Βιολογία καρδιαγγειακού συστήματος

Joseph Loscalzo, Peter Libby, Jonathan A. Epstein

Πρόκειται για ένα ψηφιακό κεφάλαιο. Διατίθεται στο DVD που συνοδεύει αυτό το βιβλίο.

ΑΙΜΟΦΟΡΑ ΑΓΓΕΙΑ

ΥΠΕΡΜΙΚΡΟΣΚΟΠΙΚΗ ΔΟΜΗ

Τα αιμοφόρα αγγεία συμμετέχουν στην ομοιόσταση σε διαρκή βάση και συμβάλλουν στη φυσιολογία των παθήσεων όλων, πρακτικά, των οργανικών συστημάτων. Συνεπώς, η γνώση των βασικών αρχών της βιολογίας των αγγείων αποτελεί το θεμέλιο για την κατανόηση της φυσιολογικής λειτουργίας όλων των οργανικών

266e Επιδημιολογία των καρδιαγγειακών νοσημάτων

Thomas A. Gaziano, J. Michael Gaziano

Πρόκειται για ένα ψηφιακό κεφάλαιο. Διατίθεται στο DVD που συνοδεύει αυτό το βιβλίο.

Η καρδιαγγειακή νόσος (CVD) αποτελεί πλέον την πιο κοινή αιτία θανάτου σε όλο τον κόσμο. Πριν από το 1900, οι μολυσματικές ασθένειες και ο υποσιτισμός ήταν οι πιο κοινές αιτίες θανάτου και η CVD ήταν υπεύθυνη για λιγότερο από το 10% του συνόλου των θανάτων. Το 2010, η CVD αντιπροσώπευε περίπου 16 εκατομμύρια θανάτους παγκοσμίως (30%), συμπεριλαμβανομένου σχεδόν του 40% των θανάτων στις χώρες υψηλού εισοδήματος και περίπου το 28% στις χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος χώρες.

267

Φυσική εξέταση του
καρδιαγγειακού συστήματος

Patrick T. O'Gara, Joseph Loscalzo

Η προσέγγιση ενός ασθενούς με γνωστή ή πιθανολογούμενη καρδιαγγειακή νόσο αρχίζει με τις παραδοσιακά καθιερωμένες μεθόδους της λήψης λεπτομερούς ιστορικού και της στοχευμένης φυσικής εξέτασης. Το πεδίο εφαρμογής αυτών των μεθόδων εξαρτάται από το κλινικό πλαίσιο κατά τη στιγμή της παρουσίας του ασθενούς, που κυμαίνεται από μια προγραμματισμένη επίσκεψη σε εξωτερικό ιατρείο μέχρι μια εξέταση στο τμήμα επειγόντων περιστατικών. Κατά τη διάρκεια των τελευταίων δύο δεκαετιών, παρατηρείται μια σταδιακή μείωση της ικανότητας διενέργειας της φυσικής εξέτασης σε κάθε επίπεδο, από τον φοιτητή μέχρι το εξειδικευμένο διδακτικό προσωπικό, που προκαλεί ανησυχία τόσο στους κλινικούς ιατρούς όσο και στην πανεπιστημιακή εκπαιδευτική κοινότητα. Τα κλασικά καρδιακά ευρήματα αναγνωρίζονται μόνο από μια μειοψηφία παθολόγων και γενικών ιατρών. Παρά τη πάγια αντίληψη, η κλινική εξέταση δεν βελτιώνεται ως συνάρτηση της εμπειρίας. Αντί αυτού, η απόκτηση νέων δεξιοτήτων κλινικής εξέτασης μπορεί να γίνει πιο δύσκολη για έναν πολύασχολο ιατρό. Επί του παρόντος, αφιερώνεται λιγότερος χρόνος στην εκμάθηση της φυσικής εξέτασης του καρδιαγγειακού συστήματος κατά τη διάρκεια της εκπαίδευσης των φοιτητών και των ειδικευόμενων ιατρών. Ένα ευρέως αναγνωρισμένο αποτέλεσμα αυτών των τάσεων είναι η προοδευτική υπερβολική χρήση των μη επεμβατικών απεικονιστικών εξετάσεων, για να διαπιστωθεί η παρουσία και η σοβαρότητα των καρδιαγγειακών παθήσεων, ακόμη και όταν από τα ευρήματα της εξέτασης συνεπάγεται χαμηλή πιθανότητα ανεύρεσης σημαντικής παθολογίας. Οι εκπαιδευτικές μέθοδοι για τη βελτίωση των δεξιοτήτων επί τη κλίνη του ασθενούς περιλαμβάνουν την επανάληψη, τα συνέδρια διδασκαλίας με επίκεντρο τον ασθενή και την ανάδρομη οπτική επιβεβαίωση μέσω της απεικόνισης με Doppler υπερηχογραφική μελέτη των ακροαστικών κλινικών ευρημάτων.

Έχει πλέον καθιερωθεί αυστηρά η ιατρική των αποδείξεων που συνδέει τα ευρήματα από το ιστορικό και τη φυσική εξέταση με την παρουσία, τη σοβαρότητα και την πρόγνωση των καρδιαγγειακών παθήσεων όπως η στεφανιαία νόσος, η καρδιακή ανεπάρκεια και οι βαλβιδοπάθειες. Για παράδειγμα, παρατηρήσεις σχετικά με τον καρδιακό ρυθμό, την αρτηριακή πίεση, τα σημεία πνευμονικής συμφόρησης και την ανεπάρκεια της μιτροειδούς βαλβίδας (mitral regurgitation, MR) συμβάλλουν σημαντικά στην αξιολόγηση των κινδύνων των ασθενών με οξεία στεφανιαία σύνδρομο. Παρατηρήσεις από τη φυσική εξέταση σε αυτές τις καταστάσεις μπορεί να επηρεάσουν την κλινική λήψη αποφάσεων, πριν να γίνουν γνωστά τα αποτελέσματα των καρδιακών βιοδεικτών. Η πρόγνωση των ασθενών με συστολική καρδιακή ανεπάρκεια μπορεί να προβλεφθεί με βάση την σφαγιτιδική φλεβική πίεση (JVP) και την παρουσία ή την απουσία ενός τρίτου καρδιακού ήχου (S_3). Ο ακριβής χαρακτηρισμός ενός καρδιακού φυσημάτος παρέχει σημαντική εικόνα για τη φυσική ιστορία πολλών βαλβιδοπαθειών και συγγενών καρδιακών βλαβών. Τέλος, δεν μπορεί να υπερεκτιμηθεί ο σημαντικός ρόλος που διαδραματίζει η φυσική εξέταση στην ενίσχυση της σχέσης ασθενούς-ιατρού.

Η ΓΕΝΙΚΗ ΦΥΣΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Κάθε εξέταση αρχίζει με μια εκτίμηση της γενικής εμφάνισης του ασθενούς, σημειώνοντας την ηλικία, τη στάση του σώματος, τη συμπεριφορά και τη γενική κατάσταση της υγείας. Ο ασθενής πονά ή αναπαύεται ήσυχα, είναι δυσπνοϊκός ή έχει εφίδρωση; Μήπως ο ασθενής επιλέγει να αποφεύγει ορισμένες θέσεις του σώματος, για να μειώσει ή να εξαλείψει τον πόνο, όπως θα μπορούσε να συμβεί σε υποψία οξείας περικαρδίτιδας; Υπάρχουν ενδείξεις που να υποδεικνύουν ότι η δύσπνοια οφείλεται

σε πνευμονικά αίτια, όπως μια δυσμορφία του θώρακα με αυξημένη πρόσθια-οπίσθια διάμετρο, ταχύπνοια και αναπνοή με προτεταμένα τα χείλη; Η ωχρότητα του δέρματος, η κνάνωση και ο ίκτερος μπορεί να εκτιμηθούν εύκολα και να προσθέσουν στοιχεία. Ένας χρονίως πάσχων, αδυνατισμένος ασθενής μπορεί να υποδηλώνει την παρουσία μιας χρόνιας καρδιακής ανεπάρκειας ή άλλης συστηματικής διαταραχής, όπως μια κακοήθεια. Διάφορα γενετικά σύνδρομα, τα οποία προσβάλλουν και την καρδιά, μπορεί επίσης να αναγνωριστούν εύκολα, όπως η τρισωμία 21, το σύνδρομο Marfan, καθώς και το σύνδρομο Holt-Oram. Το ύψος και το βάρος σώματος θα πρέπει να μετρώνται συστηματικά και θα πρέπει να υπολογίζεται τόσο ο δείκτης μάζας σώματος όσο και η επιφάνεια σώματος. Τα στοιχεία από τη μέτρηση της περιφέρειας της μέσης και την αναλογία μέσης-ισχίων μπορεί να χρησιμοποιηθούν στην πρόβλεψη του μακροπρόθεσμου καρδιαγγειακού κινδύνου. Η ψυχική κατάσταση, το επίπεδο εγρήγορσης και διάθεσης θα πρέπει να αξιολογούνται συνεχώς κατά τη διάρκεια του ιστορικού και της φυσικής εξέτασης.

Δέρμα Η κεντρική κνάνωση παρατηρείται σε σημαντικές, από τα δεξιά προς τα αριστερά, επικοινωνίες στο επίπεδο της καρδιάς ή των πνευμόνων, επιτρέποντας το αποξυγονωμένο αίμα να φτάσει στη συστηματική κυκλοφορία. Η περιφερική κνάνωση ή ακροκνάνωση, αντιθέτως, σχετίζεται συνήθως με μειωμένη ροή αίματος στα άκρα λόγω συστολής των μικρών αγγείων, όπως παρατηρείται σε ασθενείς με σοβαρή καρδιακή ανεπάρκεια, καταπληξία ή περιφερική αγγειακή νόσο. Μπορεί να επιδεινωθεί από τη χρήση των β-αδρενεργικών αποκλειστών, αφού ενισχύεται η αγγειοσύσπαση μέσω των α-αδρενεργικών υποδοχέων. Η διαφορική κνάνωση αναφέρεται στην κνάνωση που επηρεάζει τα κάτω αλλά όχι τα άνω άκρα σε έναν ασθενή με μεγάλο βαθμού ανοιχτό βοτάλειο πόρο (PDA) και δευτερογενή πνευμονική υπέρταση με επικοινωνία από δεξιά προς τα αριστερά στο επίπεδο των μεγάλων αγγείων. Οι κληρονομικές ευρυαγγείες στα χείλη, στη γλώσσα και στους βλεννογόνους, ως μέρος του συνδρόμου Osler-Weber-Rendu (κληρονομική αιμορραγική τηλαγγειεκτασία), μοιάζουν με αραχνοειδείς σπίλους και μπορεί να είναι μια πηγή επικοινωνίας από δεξιά προς τα αριστερά, όταν υπάρχει και στον πνεύμονα. Μales ευρυαγγείες έχουν παρατηρηθεί σε ασθενείς με σοβαρού βαθμού στένωση μιτροειδούς και σκληρόδερμα. Εάν συνυπάρχει συστολική καρδιακή ανεπάρκεια και το δέρμα έχει ένα ασυνήθιστα μαυριδερό ή χάλκινο αποχρωματισμό, τότε η πιθανότερη αιτία είναι η αιμοχρωμάτωση. Ο ίκτερος, ο οποίος μπορεί να είναι ορατός για πρώτη φορά στον σκληρό χιτώνα, έχει μια ευρεία διαφορική διάγνωση, αλλά, στην περίπτωση της καρδιάς, μπορεί να σχετίζεται με σοβαρού βαθμού δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια και συμφορητική ηπατομεγαλία ή, όπως αποκαλείται αλλιώς, «καρδιακή κίρρωση». Οι εκχυμώσεις του δέρματος αποτελούν συχνό εύρημα των ασθενών που λαμβάνουν ανταγωνιστές της βιταμίνης K ή αντιαιμοπεταλιακούς παραγόντες, όπως ασπιρίνη και θειενοπυριδίνες. Διάφορες διαταραχές των λιπιδίων μερικές φορές συνδέονται με υποδόρια ξανθώματα, ιδιαίτερος κατά μήκος του ελύτρου των τενόντων ή πάνω από τις επιφάνειες των εκτεινόντων των άκρων. Η σοβαρή υπερτριγλυκεριδαμία μπορεί να συνδέεται με την ξανθωμάτωση και τη λευκή απεικόνιση των αγγείων του αμφιβληστροειδούς (lipaemia retinalis). Τα παλαμιαία ξανθώματα είναι ειδικά της υπερλιποπρωτεϊναιμίας τύπου III. Το ελαστικό ψευδοξάνθωμα, μια ασθένεια που σχετίζεται με την πρόωπη αθηροσκληρίωση, και το προσβεβλημένο δέρμα εμφανίζει εξελκτικά κιτρινωπές συρρέουσες βλατίδες στον τράχηλο, στη μασχαλιαία περιοχή και στους βουβώνες, οι οποίες μπορεί να έχουν την εμφάνιση φλοιού πορτοκαλιού και, τελικά, να κάνουν το δέρμα χαλαρό και ρυτιδωμένο, ενώ αγγειοειδείς ραβδώσεις παρατηρούνται στη βυθοσκόπηση. Η εκτεταμένη παρουσία πολλαπλών εφηλίδων περιγράφεται σε μια ποικιλία συνδρόμων που σχετίζονται με την καθυστερημένη ανάπτυξη του καρδιαγγειακού συστήματος, συμπεριλαμβανομένου του συνδρόμου Carne, το οποίο περιλαμβάνει πολλαπλά κολπικά μυζώματα. Οι δερματικές εκδηλώσεις