

Hypertrofická kardiomyopatie/diagnostika

EKG

EKG vyšetření je abnormální u zhruba **90 % pacientů** s hypertrofickou kardiomyopatií.^[1] Abnormality EKG mohou předcházet hypertrofii myokardu u nositelů genetické mutace.^[2] Vyšetření nemá žádné diagnosticky specifické znaky. Často jsou přítomná voltážová kritéria **hypertrofie levé komory**, až hluboká **inverze T vlny** (a další změny ST-T úseku) a vlna Q. Mohou být zachyceny různé **supraventrikulární a komorové arytmie**, i za užití Holterovského monitorování, což má význam ve **stratifikaci pacientů s rizikem náhlého úmrtí**.^{[1] [3] [4]}

ECHO, srdeční katetrizace a magnetická rezonance srdce

Je posuzována jak **hypertrofie myokardu**, která je velmi často lokalizována v oblasti interventrikulárního septa, tak i **změny v chlopenním aparátu mitrální chlopně** (včetně papilárních svalů). V souvislosti s mitrální chlopní, resp. i obstrukcí výtokového traktu levé komory, je popisován **systolický dopředný pohyb předního cípu mitrální chlopně** (zkratkou SAM). Taktéž je dokumentována regurgitace mitrální chlopně. Z dalších parametrů se hodnotí přítomnost dalších strukturních změn srdce, apikálního aneurysmatu levé komory, tíže **diastolické dysfunkce levé komory** a také pomocí kontinuálního Dopplera přítomnost **obstrukce výtokového traktu levé komory** v klidu a při provokačních manévrech.^{[1][3][4]} Ultrazvuk je vhodný také pro sledování progresu onemocnění v čase, používá se i při alkoholové septální ablaci a chirurgické myektomii a pro monitoraci pacientů po těchto výkonech.

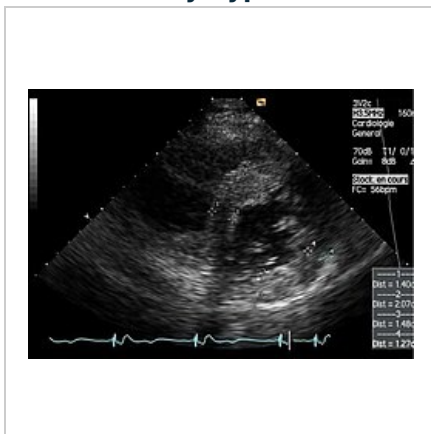
Měření klidového, postextrasystolického i provokovaného gradientu a přesné stanovení typu obstrukce dle lokalizace hypertrofie se dá provést pomocí **srdeční katetrizace** s zavedením dlouhého katetru do výtokového traktu a katetru typu pigtail do dutiny LK.

Využití **magnetické rezonance srdce** má v tomto případě význam v detailnějším a přesnějším posouzení **morfologie srdce**, včetně zobrazení **apikálních segmentů** a případné hypertrofie nebo aneurysmatu v této lokalizaci (při echokardiografickém vyšetření nemusí být tato oblast vždy jasně zobrazitelná).^[4] Indikuje se také k neinvazivnímu hodnocení **tkáňové charakteristiky myokardu** za sledování pozdního syčení gadoliníem (late gadolinium enhancement – LGE).^{[4][5]} Jeho přítomnost svědčí pro intersticiální fibrózu. Obvykle je LGE lokalizováno **midmyokardiálně a je „skvrnitého charakteru“**. U **Fabryho choroby** se LGE typicky vyskytuje **midmyokardiálně bazálně posterolaterálně**.^[6] I přes určité limitace stran technických aspektů, je detekce LGE u hypertrofické kardiomyopatie spojována s vyšším rizikem dalšího progresu nemoci a rizika náhlého úmrtí.^[4] Poruchy perfuze myokardu mohou být detekovány **PET vyšetřením**.

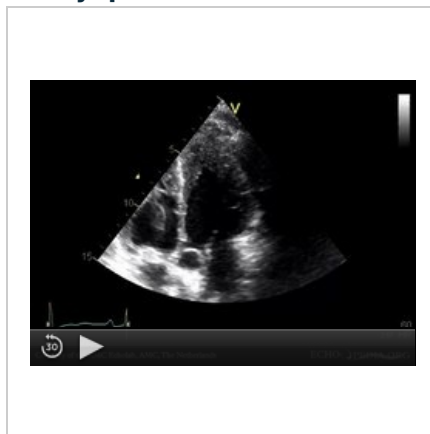
ECHO a MRI záznamy hypertrofické kardiomyopatie



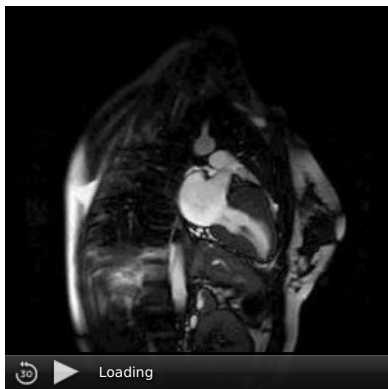
ECHO snímek pacienta s Fabryho nemocí a hypertrofií interventrikulárního septa a zadní stěny levé komory, parasternální projekce na dlouhý osu



ECHO snímek pacienta s Fabryho nemocí a koncentrickou hypertrofií, výrazná hypertrofie interventrikulárního septa s přechodem na anteroseptum, parasternální projekce na krátkou osu



ECHO sekvence apikální formy hypertrofické kardiomyopatie, apikální pětidutinová projekce



MRI záznam pacienta s hypertrofií interventrikulárního septa a apikálním aneurysmatem

Genetické testování a kaskádový screening

Genetické testování dosáhlo v oblasti hypertrofické kardiomyopatie významného pokroku a má značný význam především pro tzv. **kaskádový screening**. Pokud je u pacienta prokázána mutace asociovaná s hypertrofickou kardiomyopatií, může být genetickým testováním tato diagnóza potvrzena či vyvrácena i u dalších členů rodiny, i těch, u kterých se ještě nevyvinula hypertrofie levé komory a obecně fenotyp hypertrofické kardiomyopatie.^[1] Situace je ovšem komplikována faktem, že **specifická mutace je identifikována pouze u zhruba 50 % pacientů**, a dále také výskytem mutací, u kterých je jejich asociace s hypertrofickou kardiomyopatií zatím nejasná (variace nejasného významu).^[1] Pokud není mutace detekována, jsou přímí příbuzní pacienta s hypertrofickou kardiomyopatií při absenci příznaků i jiných známek hypertrofické kardiomyopatie sledování **EKG a echokardiograficky** v dospělosti v nejčastěji 5-letých intervalech. Screening příbuzných-dětí začíná již kolem 12.roku (někdy dříve) a zde je sledování prováděno v intervalech 12-18 měsíců.^[1]

Sportovní srdce

Určitý stupeň hypertrofie může být detekován i u některých vrcholových sportovců. Narozdíl od hypertrofické kardiomyopatie je tato hypertrofie myokardu mírná (cca do 13 mm). Pokud se sportovec nachází v tzv. šedé zóně (tloušťka myokardu do 15 mm), posuzuje se dále např. charakter plnění levé komory, velikost srdečních oddílů, přítomnost LGE a sarkomerických mutací, kdy nejsou výsledky těchto vyšetření u fyziologické hypertrofie levé komory u sportovců patologické.^[1]

Použitá literatura

- MANN, Douglas L, et al. *Braunwald's Heart Disease : A Textbook of Cardiovascular Medicine*. 10th Edition vydání. 2015. ISBN 978-0-323-29429-4.
- STANĚK, Vladimír. *Kardiologie v praxi*. - vydání. Axonite CZ, 2014. 375 s. ISBN 9788090489974.
- KUUSISTO, Johanna, Petri SIPOLA a Pertti JÄÄSKELÄINEN. Current perspectives in hypertrophic cardiomyopathy with the focus on patients in the Finnish population: a review. *Annals of Medicine*. 2016, roč. 7, vol. 48, s. 496-508, ISSN 0785-3890. DOI: 10.1080/07853890.2016.1187764 (<http://dx.doi.org/10.1080%2F07853890.2016.1187764>).
- PALEČEK, T a P KUCHYNKA, et al. Nesarkomerické formy hypertrofické kardiomyopatie v dospělosti. *Kardiologická revue - interní medicína*. 2011, roč. 13, vol. 4, s. 210-220,
- VESELKA, Josef, Nandan S ANAVEKAR a Philippe CHARRON. Hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *The Lancet*. 2017, roč. 10075, vol. 389, s. 1253-1267, ISSN 0140-6736. DOI: 10.1016/s0140-6736(16)31321-6 (<http://dx.doi.org/10.1016%2Fs0140-6736%2816%2931321-6>).
- MARIAN, Ali J. a Eugene BRAUNWALD. Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation Research*. 2017, roč. 7, vol. 121, s. 749-770, ISSN 0009-7330. DOI: 10.1161/circresaha.117.311059 (<http://dx.doi.org/10.1161%2Fcircresaha.117.311059>).
- PROF. MUDR. ŠTEJFA, Miloš, et al. *Kardiologie*. 3. vydání. 2007. 776 s. ISBN 978-80-247-1385-4.
- KAUTZNER, Josef. *Srdeční selhání : aktuality pro klinickou praxi*. - vydání. Mladá fronta, 2015. ISBN 9788020435736.
- KUCHYNKA, P. *Kardiomyopatie* [online]. [cit. -]. <<http://int2.lf1.cuni.cz/file/5727/kardiomyopatie-pro-mediky.pdf>>.
- BRTKO, Miroslav, Jozef ŠTÁSEK a Jan VOJÁČEK, et al. Hypertrofická kardiomyopatie - současné možnosti léčby. *Intervenční a akutní kardiologie* [online]. 2008, roč. 3, vol. 7, s. 100-105, dostupné také z <<https://www.iakardiologie.cz/pdfs/kar/2008/03/04.pdf>>. ISSN -.

Reference

1. MANN, Douglas L, et al. *Braunwald's Heart Disease : A Textbook of Cardiovascular Medicine*. 10th Edition vydání. 2015. ISBN 978-0-323-29429-4.
2. KUUSISTO, Johanna, Petri SIPOLA a Pertti JÄÄSKELÄINEN. Current perspectives in hypertrophic cardiomyopathy with the focus on patients in the Finnish population: a review. *Annals of Medicine*. 2016, roč. 7, vol. 48, s. 496-508, ISSN 0785-3890. DOI: 10.1080/07853890.2016.1187764 (<http://dx.doi.org/10.1080%2F07853890.2016.1187764>).
3. STANĚK, Vladimír. *Kardiologie v praxi*. - vydání. Axonite CZ, 2014. 375 s. ISBN 9788090489974.
4. VESELKA, Josef, Nandan S ANAVEKAR a Philippe CHARRON. Hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *The Lancet*. 2017, roč. 10075, vol. 389, s. 1253-1267, ISSN 0140-6736. DOI: 10.1016/s0140-6736(16)31321-6 (<http://dx.doi.org/10.1016%2Fs0140-6736%2816%2931321-6>).
5. MARIAN, Ali J. a Eugene BRAUNWALD. Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation Research*. 2017, roč. 7, vol. 121, s. 749-770, ISSN 0009-7330. DOI: 10.1161/circresaha.117.311059 (<http://dx.doi.org/10.1161%2Fcircresaha.117.311059>).
6. PALEČEK, T a P KUCHYNKA, et al. Nesarkomerické formy hypertrofické kardiomyopatie v dospělosti. *Kardiologická revue - interní medicína*. 2011, roč. 13, vol. 4, s. 210-220,