

Úvod

Kardiomyopatie jsou nesmírně heterogenní skupinou onemocnění vedoucích k širokému spektru symptomů s odlišným klinickým obrazem. Sama definice kardiomyopatií se postupně vyvíjí, tak jak se prohlubují naše poznatky o jejich patofyziologii – u řady z nich, dříve označovaných jako „idiopatické“, byly objeveny genetické či metabolické příčiny, byly popsány přechody jednotlivého fenotypu do jiného, byl identifikován genotypově-fenotypový překryv, což vše vede k určité míře nejistoty v tom, jak bychom k celé skupině kardiomyopatií měli přistupovat.

Když budeme hledat optimální definici „kardiomyopatie“, zdá se stále jako nevhodnější ta, kterou již v roce 2008 použil P. Elliot a která hovoří o kardiomyopatiích jako o onemocněních srdečního svalu vedoucích k jeho strukturálním či funkčním poruchám, při nichž jako příčinu vyloučíme ischemickou chorobu srdeční, hypertenzi a/nebo chlopnenní či vrozené srdeční vady (1).

Nejčastějšími klinickými projevy bývají symptomy srdečního selhání, ať s redukovanou, mírně sníženou či zachovanou ejekční frakcí levé komory, dále se často objevují poruchy srdečního rytmu, které jsou pro obraz některých kardiomyopatií zcela určující a které jsou také z hlediska prognózy velké části kardiomyopatií zásadní. V některých případech ale mohou nemocné k lékaři přivést bolesti na hrudi, námahové synkopy či dokonce extrakardiální projevy, které mohou být patofyziologicky s některými kardiomyopatiemi propojeny a které nás přivedou k pátrání po přítomnosti poruchy srdečního svalu.

Základem diagnostiky drtivě většiny kardiomyopatií je jejich morfoloická charakteristika při vyšetření některou ze zobrazovacích metod, což je obvykle echokardiografie. Právě proto se stále nejčastěji používá klasifikace kardiomyopatií vycházející z jejich fenotypu, přestože byla činěna snaha jako základní diskriminátor použít např. genotyp či přítomnost arytmií (2). Samozřejmě tyto parametry mohou být při stanovení definitivní diagnózy velmi nápomocné, podobně jako specifické laboratorní nálezy, histologická či imunohistochemická charakteristika vzorků myokardu získaných pomocí endomyokardiální biopsie či využití dalších zobrazovacích

metod přesahujících pouhou morfoloickou charakteristiku srdečního svalu.

Za základní typy kardiomyopatií dnes považujeme dilatační kardiomyopatii, hypertrofickou kardiomyopatii, arytmogenní kardiomyopatii a restriktivní kardiomyopatii. Do kategorie tzv. neklasifikovaných kardiomyopatií potom řadíme např. nonkompaktní kardiomyopatii a takotsubo kardiomyopatii (někdy označovanou jako takotsubo syndrom) (Obr. 1). V jednotlivých kapitolách tohoto textu se pokusíme přiblížit vám novinky u jednotlivých konkrétních typů či podtypů kardiomyopatií.

Cílem tohoto textu nemůže být komplexní vyčerpávající pohled na celou problematiku kardiomyopatií. Jeho ambicí je ukázat nové diagnostické přístupy, které nám v narůstajícím procentu případů umožní přesnou a detailní diagnostiku. Základním a mimořádně důležitým momentem, který musíme při diagnostice kardiomyopatií mít vždy na mysli, je skutečnost, že pod jedním kardiomyopatickým fenotypem se může skrývat řada etiologicky, klinicky, prognosticky a terapeuticky odlišných onemocnění. Jejich identifikace je tím důležitější, že se objevily a objevují nové specificky cílené terapeutické možnosti pro konkrétní etiologické podtypy toho či onoho fenotypu kardiomyopatie. Nejde tedy o „diagnózu pro diagnózu“, ale o otevření cesty ke zcela praktickým krokům v péči o nemocné, které jsou spojeny se zlepšením klinického stavu i prognózy nemocných s kardiomyopatiemi. V neposlední řadě chceme ukázat možnosti moderní nefarmakologické léčby, která v léčbě kardiomyopatií hraje významnou roli.

Diagnostika

Jak již bylo zmíněno v úvodu, je to zejména rozvoj diagnostických metod, který v posledních letech umožnil detailnější odlišení jednotlivých typů kardiomyopatií a v řadě případů také včasnější stanovení diagnózy u dosud asymptomatických jedinců či přesnější stratifikaci rizika nemocných. V tomto ohledu se jedná především o rozšíření možností neinvazivní diagnostiky při využití magnetické rezonance, diagnostiky v oblasti genetické analýzy a v rámci invazivní diagnostiky zaznamenáváme především posun v indikaci k provádění endomyokardiálních biopsií.

Obr. 1. Klasifikace kardiomyopatií Evropské kardiologické společnosti z roku 2008. Upraveno podle (1)

