

Magnetická rezonance srdce (MRI) patří mezi nejmodernější zobrazovací metody v kardiologii. I když je MRI zlatým standardem v měření objemů, funkce i masy levé komory (LK), její nezastupitelnost je především v možnostech zobrazení strukturálních vlastností myokardu, především detekce edému, jizvy či fibrotizace pomocí techniky pozdního syčení (LGE) a také akumulace různých substancí jako například amyloidu, tuku nebo železa (3). Důležitou novinkou je T1 mapping myokardu, pomocí kterého lze vypočítat extracelulární volum (ECV) myokardu popisující množství mezibuněčné hmoty a odhadnout i difuzní fibrózu myokardu. Další velkou výhodou je absence ionizujícího záření při vyšetření. Jako vše má i MRI své nevýhody – především cenu, náročnost, délku vyšetření a omezenou výtěžnost u pacientů po implantaci kardiostimulátorů či implantabilních kardioverterů-defibrilátorů (ICD). I přes uvedená omezení se jedná o nezastupitelnou metodu, jejíž dostupnost se v posledních letech významně zvýšila.

Další významný posun se týká genetického testování, které hraje v současné diagnostice kardiomyopatií nezastupitelnou roli. Již samotná klasifikace kardiomyopatií dělí jednotlivé fenotypové podtypy na familiární (dědičné) a nefamiliární (nedědičné formy) (1). Jako familiární (geneticky podmíněné) jsou označovány případy, kdy se kardiomyopatie vyskytuje u alespoň dvou členů rodiny, nebo je rodinná anamnéza pacienta s dokumentovaným příbuzným zemřelým náhlou srdeční smrtí (NSS) před 35. rokem věku. Řadí se sem i pacienti s de-novo zjištěnými patogenními variantami, neboť tyto mohou být dále přeneseny na jejich potomky. Prevalence záchytu příčinných patogenních variant je u jednotlivých kardiomyopatií variabilní, u pacientů s familiárním výskytem může u hypertrofické kardiomyopatie (HCM) dosahovat až 60 %, u dilatační kardiomyopatie (DCM) se pohybuje kolem 30–40 %. Odhalení patogenní varianty umožňuje identifikaci rizikových jedinců ještě před rozvojem klinického obrazu, řídí doporučení stran úpravy životního stylu (například zákaz závodního sportu u arytmogenní kardiomyopatie), poskytuje možnost preimplantační diagnostiky, zpřesňuje predikci prognózy, a v neposlední řadě otevírá nové možnosti terapeutické – profylaktickou implantaci ICD u pacientů s rizikem náhlé srdeční smrti a recentně také nové terapeutické přístupy zahrnující malé molekuly a genovou terapii, které mají potenciál zcela transformovat klinickou péči o tyto pacienty.

Dle doporučených postupů ESC pro diagnostiku a léčbu srdečního selhání je v diagnostice hypertrofické, dilatační i arytmogenní kardiomyopatie doporučeno genetické testování, a to u všech pacientů s potvrzenou diagnózou a u prvostupňových příbuzných pacientů s kauzální mutací, nezávisle na fenotypu (4). Pokud není identifikována patogenní mutace či není genetické vyšetření provedeno, měli by tito příbuzní opakovaně podstupovat opakované kardiologické vyšetření v 2–5letých intervalech.

V současnosti se ke genetickému vyšetření nejčastěji využívají vysokokapacitní metody sekvenování nové generace (NGS), které umožňují sekvenovat předem vybrané soubory genů (panely), celý exom či dokonce celý genom. Se zvyšující se dostupností genetického testování a počtem popsanych variant se nejproblematičtějším bodem stává interpretace výsledků těchto analýz. Většina kardiomyopatií se totiž vyznačuje výraznou genotypovou heterogenitou, neúplnou penetrancí a variabilní expresivitou. Proto je ve správné klinické a genetické korelaci a managementu péče zcela zásadní spolupráce erudovaného kardiologa, klinického genetika, pacientů a jejich rodin (5). Typické rodokmeny rodin s jednotlivými typy dědičnosti ukazuje obrázek 2.

V případech, kdy provedená neinvazivní vyšetření nepřinesou v pátrání po příčině onemocnění očekávaný výsledek, může být indikováno provedení endomykardiální biopsie (EMB) (6) (Obr. 3). Jedná se zejména o diagnostiku střádavých a infiltrativních onemocnění, jež mohou být fenotypově vyjádřena jako restriktivní nebo hypertrofická KMP. Další z indikací je recentně vzniklá dilatační KMP s projevy srdečního selhání nereagující na terapii či akutní srdeční selhání vzniklé v souvislosti s podáním check-point inhibitorů v rámci onkologické léčby. Indikací k provedení EMB jsou dále nově vzniklé klinicky významné poruchy srdečního rytmu (významné bradykardie, převodní poruchy a komorové arytmie) neovlivnitelné terapií po vyloučení jiné příčiny arytmie. Méně častou indikací jsou autoimunitní onemocnění (systémový lupus erytmatodes, revmatoidní artritida, systémová skleróza, polymyozitida) s projevy progredujícího srdečního selhání nebo významnými arytmiemi nereagujícími na obvyklou terapii (6, 7). „Position statement“ pracovní

Obr. 2. Typické rodokmeny rodin s různými druhy dědičnosti. A – autozomálně dominantní typ dědičnosti, B – autozomálně recesivní typ a C – X-vázaný typ dědičnosti. Pacient je označen černě, přenašeč mutace/varianty je označen částečným zbarvením obrazce

