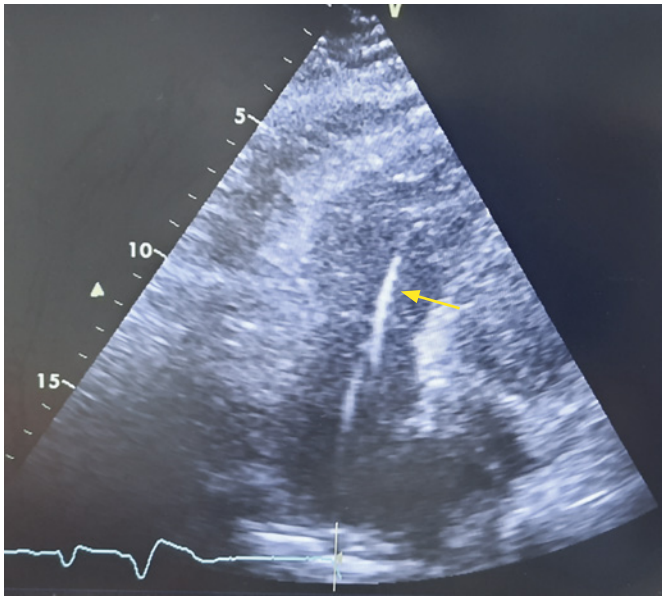


Obr. 3. Endomyokardiální biopsie pod echokardiografickou kontrolou. Apikální čtyřdutinová projekce, bioptom směřující do hrotu pravé komory

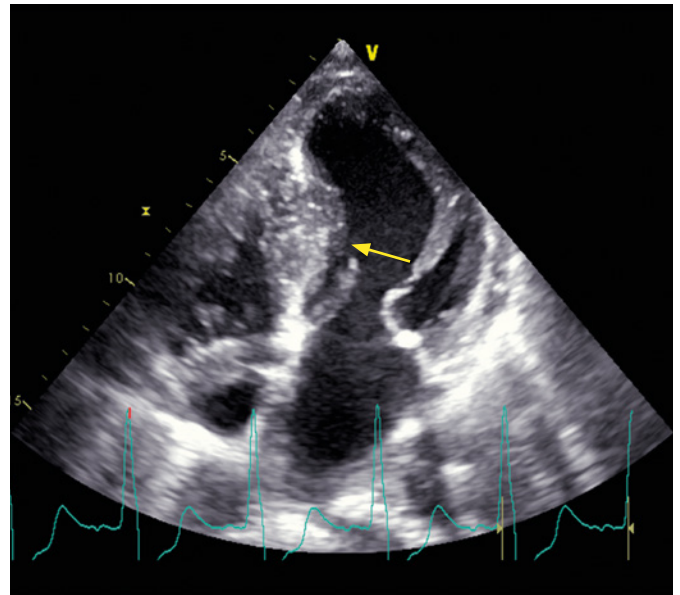


skupiny pro choroby myokardu a perikardu Evropské kardiologické společnosti (ESC) pro diagnostiku a léčbu myokarditidy z roku 2013 doporučoval provedení EMB vždy při podezření na zánět srdečního svalu (myokarditidu), EMB tak byla považována za „zlatý standard“ v diagnostice tohoto onemocnění (8). Aktuální stanovisko k provádění endomyokardiálních biopsií z roku 2021 doporučuje v současné době provedení EMB v diagnostice myokarditidy u nemocných s akutním až fulminantním průběhem onemocnění, s hemodynamickou nestabilitou a/nebo přítomností závažných arytmií, kde je nutné zavedení rychlé a účinné terapie (6, 7).

Hypertrofická kardiomyopatie

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM) je charakterizovaná ztlusněním stěn či zvětšením masy myokardu nedilatované levé komory bez přítomnosti vyvolávajících hemodynamických příčin (arteriální hypertenze, chlopenní vady a další) schopných zapříčinit danou míru hypertrofie. Jedná se o jednu z nejčastějších kardiomyopatií vůbec s prevalencí 1 : 500 (0,2 %) v neselektované populaci. HCM patří mezi nejčastější dědičná srdeční onemocnění (až 60 % případů), dědičnost je autozomálně dominantní. Familiární formy HCM zahrnují patogenní varianty genů kódujících sarkomerické proteiny, nejčastěji gen pro těžký řetězec beta-myosinu – MYH7 (20–25 %), vazebný protein C – MYBPC3 (15–20 %), troponin T – TNNT2 (3–5 %) a troponin I – TNNI3 (1–2 %). Dále se k familiárním formám řadí glykogenózy (Danonova nemoc – LAMP2, Pompeho nemoc – GAA), lysozomální strádavá onemocnění (Anderson-Fabryho nemoc – GLA), poruchy metabolismu mastných kyselin a syndromická HCM (syndrom Noonanové PTPN11, Friedrichova ataxie – FXN) (1). Vzhledem k relativně nižší heterogenitě genů a variant ve srovnání s jinými kardiomyopatiemi je HCM primárním terapeutickým cílem jak genové terapie, tak nových malých molekul (mavacamtenu a aficamtenu) působících jako inhibitory myosinu. Genetická diagnostika také pomáhá identifikovat tzv. „fenokopie HCM“, u kterých může být využita specifická terapie (například enzymoterapie u Anderson-Fabryho

Obr. 4. Echokardiografický nálezu u nemocného s hypertrofickou obstrukční kardiomyopatií. V apikální čtyřdutinové projekci je patrná výrazná hypertrofie mezikomorové přepážky



choroby) nebo indikována časná srdeční transplantace (u Danonovy choroby).

Morfologický obraz HCM je charakterizován hypertrofií stěn LK, nejčastěji mezikomorové přepážky, s tloušťkou stěny LK ≥ 15 mm (Obr. 4), popř. ≥ 13 mm v přítomnosti mutací v genech typických pro HCM či u prvostupňových příbuzných nemocných s HCM. Na základě přítomnosti nitrokomorové obstrukce rozlišujeme dva typy – obstrukční typ s gradientem ve výtokovém traktu LK (LVOTG – left ventricle outflow tract obstruction) ≥ 30 mm Hg (v klidu či po zátěži) a neobstrukční typ s LVOTG < 30 mm Hg (9). Obstrukce vzniká na podkladě zúžení výtokového traktu levé komory při hypertrofii bazální části mezikomorového septa (IVS), hypertrofii papilárních svalů s jejich antero-apikálním posunem a přítomnosti dopředného pohybu předního cípu mitrální chlopně (SAM – systolic anterior motion) (Obr. 5). Jedná se o obstrukci dynamickou s pozdně systolickým vrcholem (Obr. 6). Přítomnost nitrokomorové obstrukce spolu s diastolickou dysfunkcí jsou jedním z faktorů podílejících se na symptomech pacientů, zejména dušnosti, popř. náhlé srdeční smrti (NSS). Incidence NSS je okolo 1 % za rok a nejohroženější skupinou pacientů jsou dospívající a mladí dospělí, včetně sportovců (až 36 % náhlých úmrtí sportovců je na podkladě HCM) (10).

Diagnostika

Základní diagnostickou metodou je echokardiografie, která kromě jiného určí velikost a rozsah hypertrofie, významnost LVOTG či přítomnost SAM. U části pacientů může být tato metoda nevytěžná z důvodu omezené, respektive špatné vyšetřitelnosti. Zde je pak stěžejní MRI, která umožní tkáňovou charakteristiku myokardu, což je důležité v diferenciální diagnostice k odlišení „prosté“ HCM od jejích fenokopií (strádavá či infiltrativní onemocnění, metabolická onemocnění a další). Pomocí MRI můžeme také přesněji určit fenotypy HCM (apikální, reverzní, sigmoideální), detailněji zhodnotit hypertrofii, výpočítat masu myokardu LK, zobrazit SAM či turbulentní tok v LVOT jako známky obstrukce (11).