

je indikována v sekundární prevenci u nemocných s hemodynamicky netolerovanou komorovou tachykardií nebo komorovou fibrilací, v primární prevenci u nemocných s potvrzenou diagnózou a arytmogenní synkopou, s těžkou systolickou dysfunkcí LK popř. PK a u nemocných se středně těžkou systolickou dysfunkcí LK nebo PK a výskytem nese-trvalých komorových arytmií či setrvalé komorové arytmie vyvolané při programované stimulaci komor. U pacientů se sníženou ejekční frakcí levé komory a trunkujícími patogenními variantami genů FLNC, LMNA DSP, DES a PLN může být zvažena časná profylaktická implantace ICD (43). U nemocných s pokročilou formou onemocnění spojenou s refrakterním srdečním selháním nebo nekontrolovatelnými arytmiemi je indikována srdeční transplantace.

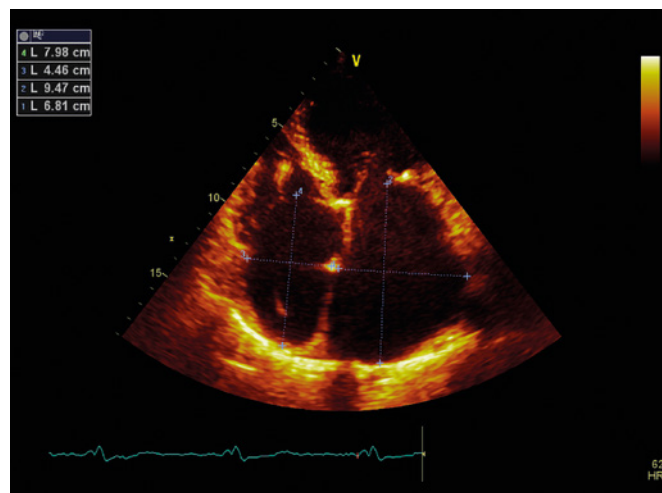
## Restriktivní kardiomyopatie

Restriktivní kardiomyopatie (RCM) je definována jako restriktivní plnění v přítomnosti normálních nebo snížených diastolických a systolických objemů (jedné nebo obou komor), přičemž tloušťka stěn je většinou normální (Obr. 9, 10, 11). V případě střádavého nebo infiltrativního postižení je přítomen různý stupeň hypertrofie (49). Jedná se o poměrně heterogenní skupinu onemocnění zahrnující hereditární, idiopatické a získané formy restriktivní kardiomyopatie. Mezi získané formy RCM se řadí infiltrativní a střádavá onemocnění a choroby s endomyokardiálním postižením (50). Mezi genetické formy restriktivní kardiomyopatie se řadí familiární formy bez definovaného genu, dále formy podmíněné mutacemi sarkomerických proteinů, troponinu T a lehkého řetězce myosinu a desminopatie. Mezi další důležité podjednotky bývá řazena Anderson-Fabryho choroba, familiární amyloidóza (transthyretinová), dále hemochromatóza a vzácněji glykogenózy (1). Klinicky se RCM projevuje jako srdeční selhání se zachovalou ejekční frakcí (HFpEF), v pozdních stádiích onemocnění dochází také k rozvoji systolické dysfunkce jedné nebo obou srdečních komor, jež je spojena s klinickými projevy HFREF. Obecně má restriktivní kardiomyopatie špatnou prognózu bez ohledu na vyvolávající příčinu onemocnění (50). Ve skupině nemocných starších 65 let je nejčastější příčinou restriktivní kardiomyopatie srdeční amyloidóza.

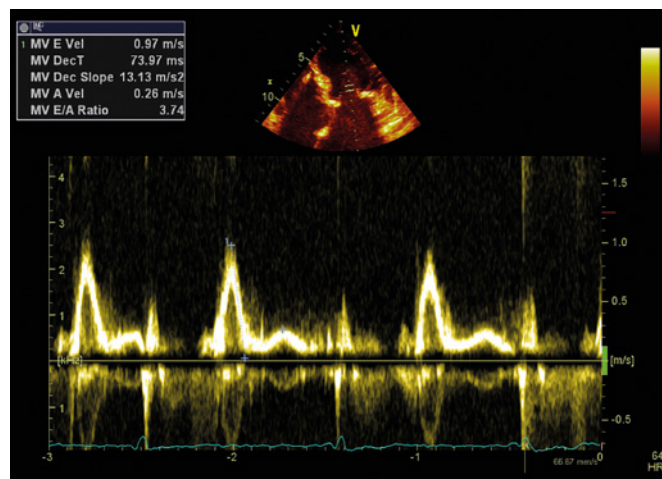
## Srdeční amyloidóza

Amyloidóza je infiltrativní, v převážné většině případů systémové onemocnění charakterizované ukládáním amyloidových fibril do extracelulárních depozit tkání a orgánů, což vede k poruše jejich struktury a funkce. Pokud je depozicí amyloidu postižen srdeční sval, dochází k rozvoji kardiomyopatie s fenotypovým vyjádřením hypertrofické kardiomyopatie s restriktivní hemodynamikou. Postižení myokardu je určující pro prognózu a dochází k němu ve více než 95 % případů. Donedávna bylo onemocnění mylně považováno za vzácné a dřívější práce uváděly postižení méně než 5 pacientů na 10 000 obyvatel (51); s rozvojem diagnostiky se ale ukazuje, že se spíše jedná o onemocnění poddiagnostikované (52). Podle recentních studií je prevalence udávána dle studované populace kolem 1 % u nemocných podstupujících kostní scintigrafii až po 21 % z autopsií osob vysokého věku (53). Se zlepšující se dostupností vyšetřovacích metod roste tedy i prevalence potvrzených případů (54, 55). Dosud bylo identifikováno více než 35

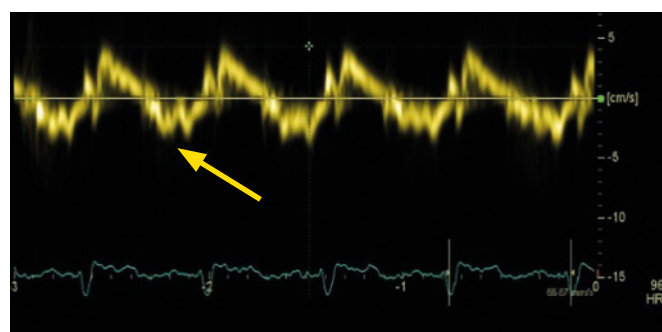
**Obr. 9.** Echokardiografický obraz restriktivní kardiomyopatie. Apikální čtyřdutinná projekce. Významná dilatace obou srdečních síní



**Obr. 10.** Restriktivní typ plnění levé komory, pulzně dopplerovský záznam transmitrálního toku u nemocného s restriktivní kardiomyopatií



**Obr. 11.** Tkáňově pulzní dopplerovský záznam pohybu septálního okraje mitrálního anulu u nemocného s restriktivní kardiomyopatií. Významné snížení rychlosti vlny e' (znázorněno šipkou)



amyloidogenních proteinů, které mohou být příčinou onemocnění. Z klinického hlediska je podstatné, že většina amyloidóz vzniká v důsledku ukládání dvou typů amyloidních fibril, a to z lehkých řetězců imunoglobulinů (AL amyloidóza) a z transthyretinu (TTR amyloidóza), jež jsou podkladem více než 90 % amyloidóz. Diagnostika amyloidóz vyžaduje především povědomí o této nemoci, znalost rizikových faktorů