

Nové postupy v diagnostice hypertrofické kardiomyopatie

Miloš Kubánek

Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

Pod fenotypem hypertrofické kardiomyopatie (HCM) se skrývá skupina onemocnění různé etiologie. Nejčastěji má HCM obraz typické sarkomerické formy s hyperkontraktilitou hypertrofické levé komory, poruchou diastolické funkce a variabilním výskytem obstrukce výtokového traktu levé komory. Méně často se jedná o fenokopie HCM podmíněné infiltrativními nebo střádavými onemocněními myokardu, jako jsou srdeční amyloidózy nebo některé vrozené metabolické poruchy (Fabryho nemoc, glykogenózy atd.). Cílem práce je popis diagnostických kritérií HCM a doporučených postupů pro detekci obstrukce v dutině levé komory. Rozebíráme diagnostiku fenokopí HCM onemocnění, ke které přispívá identifikace varovných klinických známek (tzv. red-flags). Dalšími metodami pro identifikaci fenokopí HCM je provedení standardizovaného laboratorního screeningu, komplexní magnetické rezonance srdce a molekulárně-genetického vyšetření při záchytu onemocnění. Cílem diagnostického postupu je tedy potvrzení diagnózy HCM, identifikace etiologie a přítomnosti či absence obstrukční patofyziologie daného případu HCM, jejichž znalost umožní individualizovanou léčbu onemocnění. Diskutována jsou také doporučení pro screening HCM v rodinách.

Klíčová slova: hypertrofická kardiomyopatie, genetické testování, zobrazovací metody.

New approaches in the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) represents a heterogeneous group of diseases. The most common form of HCM is the phenotype of typical sarcomeric form with a hypercontractile left ventricle, impaired diastolic function and variable occurrence of obstruction in the left ventricle. Less frequently is this morphology related to infiltrative or storage diseases of myocardium like cardiac amyloidosis or inborn metabolic diseases (Anderson-Fabry's disease, glycogenoses, etc). They represent phenocopies of HCM. We aim to describe the diagnostic criteria of HCM and guidelines for detection of obstruction in the left ventricle. In addition, we describe the differential diagnosis of HCM phenocopies, which can be facilitated by identification of clinical warning signs (red-flags). Additional methods for detection of HCM phenocopies represent standardized laboratory screening, complex cardiac magnetic resonance imaging and molecular-genetic testing performed at baseline assessment. The aim of the diagnostic process is thus confirmation of the diagnosis of HCM, elucidation of HCM aetiology and identification of the presence or absence of obstructive pathophysiology in individual HCM cases. This should enable an individualized management of the disease. Finally, familial screening of HCM is discussed.

Key words: hypertrophic cardiomyopathy, genetic testing, imaging methods.

Úvod

Pokrok molekulární biologie, histopatologie a zobrazovacích metod v posledních dekádách značně zdokonalil naše znalosti o příčinách a patofyziologii hypertrofické kardiomyopatie (HCM). Víme, že pod obrazem HCM se skrývá skupina onemocnění různé etiologie. Díky

významným objevům ve farmakoterapii dokážeme některé formy HCM kauzálně léčit. V dalších případech alespoň zvládneme korigovat nebo předcházet komplikace onemocnění, jako jsou obstrukce výtokového traktu, srdeční selhání, fibrilace síní a náhlá srdeční smrt. Cílem tohoto sdělení je poskytnout moderní pohled na diagnostiku HCM.