

V úvodu jsou rozebrány současné pohledy na definici a etiologii HCM. V další části je diskutována vlastní diagnostika onemocnění včetně odlišení onemocnění napodobujících typickou sarkomerickou HCM (fenokopie HCM). Výsledkem by mělo být lepší porozumění léčebným možnostem u této heterogenní skupiny onemocnění a jejich správná indikace. Zmíníme také doporučení pro screening v rodinách u jedinců s potenciálně hereditárními formami HCM.

Definice a etiologie onemocnění

Evropská klasifikace kardiomyopatií se při definici onemocnění jednoznačně opírá pouze o morfologická kritéria (1). Podle doporučení Evropské kardiologické společnosti z roku 2023 (ESC) (2) je hypertrofická kardiomyopatie (HCM) definována u dospělých jedinců ztluštěním stěny levé komory srdeční (LKS) ≥ 15 mm v jednom nebo více segmentech, které nelze vysvětlit objemovým nebo tlakovým přetížením. Nesmí být tedy přítomna těžší arteriální hypertenze, aortální stenóza nebo koarktace aorty, které by hypertrofii LKS objasnily. Menší ztluštění stěn LKS (13–14 mm) odpovídá diagnóze HCM v případě familiárního výskytu onemocnění, hlavně u genotyp pozitivních příbuzných. HCM je nejčastěji způsobena mutacemi genů kódujících proteiny sarkomery. Patogenní varianty těžkého řetězce srdečního beta-myosinu (MYH7) a myosin vázacího proteinu C3 (MYBPC3), kódující proteiny tlustého filamenta sarkomery, lze detekovat až ve 45 % případů HCM. Naproti tomu geny zodpovědné za strukturu tenkého filamenta jsou postiženy jen v 5 % případů a geny kódující Z-disk sarkomery pouze v 1 % případů (3). Histologickým korelátem sarkomerické formy HCM je hypertrofie kardiomyocytů s jejich nepravidelným uspořádáním (disarray) a interstiální fibróza. Jako sarkomerická HCM se chová onemocnění také u řady genotyp negativních pacientů, kdy je v popředí hyperkotraktilita LKS se supranormální ejekční frakcí, diastolickou dysfunkcí a v některých případech i s obstrukcí výtokového traktu.

Při definici HCM postavené jen na morfologii srdečních oddílů se však pod touto diagnózou může skrývat široké spektrum onemocnění s odlišnou histopatologií a patofyziologií, než má sarkomerická forma HCM. Ztluštěním stěn LKS splňujícím kritéria HCM se mohou prezentovat infiltrativní onemocnění (srdeční amyloidózy etc.), střádavá onemocnění

(morbus Fabry, glykogenózy, Danonova nemoc, PRKAG2 asociovaná kardiomyopatie, mukopolysacharidózy etc.), vrozené vývojové vady při RASopatiích (syndrom Noonanové), mitochondriální onemocnění (MELAS syndrom etc.), postižení při nervosvalových onemocněních (FHL1 asociovaná myopatie, Friedreichova ataxie etc.) nebo polékové postižení (anabolika, hydroxychlorochin, takrolimus etc.). Výše uvedená onemocnění oddělují poslední guidelines amerických kardiologických společností (AHA a ACC) od sarkomerické formy HCM (genotyp pozitivní či negativní) a označují je termínem fenokopie HCM (4). Dále se jim však tato doporučení. Fenokopie HCM jsou také zmíněny v doporučeních ESC pro HCM z roku 2014, která odhadují jejich výskyt mezi pacienty s HCM na 5–10 % (5). Poslední evropská guidelines fenokopie HCM jednoznačně nevymezují a řadu onemocnění chybně zařazují mezi formy restriktivní kardiomyopatie (2). Z praktického hlediska je třeba tato onemocnění hledat také mezi pacienty s hypertrofií levé komory srdeční (LKS). Vzhledem k odlišné etiologii, patofyziologii, prognóze a možnostem specifické léčby je třeba fenokopie HCM odlišovat od sarkomerické HCM.

Využití zobrazovacích metod pro diagnostiku HCM a jejich obstrukčních forem

Základní metodou pro diagnostiku HCM je echokardiografie, kdy je třeba zhodnotit tloušťku stěn LKS ve všech dostupných segmentech. Optimální je vyšetření jednotlivých segmentů z krátké osy parasternálně v bazální části LKS, midventrikulárně a apikálně. Magnetická rezonance srdce (CMR) je přínosná při špatné vyšetřitelnosti na echokardiografii, dále pro detekci hypertrofie anterolaterální stěny a apikálních segmentů, apikálních aneurysmat a anomálií papilárních svalů (2). Nejtypičtějším obrazem HCM je asymetrická hypertrofie septa komor s jeho reverzním vyklenováním do dutiny LKS (Obr. 1), následují obraz koncentrické hypertrofie LKS a apikální forma HCM, hypertrofie však může postihovat izolovaně jakýkoliv segment LKS. V minulosti ukázaly studie největší výtežnost molekulární genetiky právě u prvního uvedeného fenotypu (6).

Po vyšetření rozsahu hypertrofie LKS se zaměřujeme na identifikaci obstrukce ve výtokovém traktu LKS (LVOT) nebo v jejích dalších částech (midventrikulárně či apikálně). U třetiny nemocných s HCM je přítomna

Obr. 1. Nejčastější formy hypertrofické kardiomyopatie zachycené magnetickou rezonancí srdce. Panel A zachycuje asymetrickou septální hypertrofii s reverzním vyklenováním septa komor do dutiny levé komory. Tento obraz je typický pro sarkomerické formy HCM. Panel B ukazuje fenotyp s apikální hypertrofií levé komory. Panel C potom ilustruje obraz koncentrické hypertrofie levé komory. Z archivu IKEM

