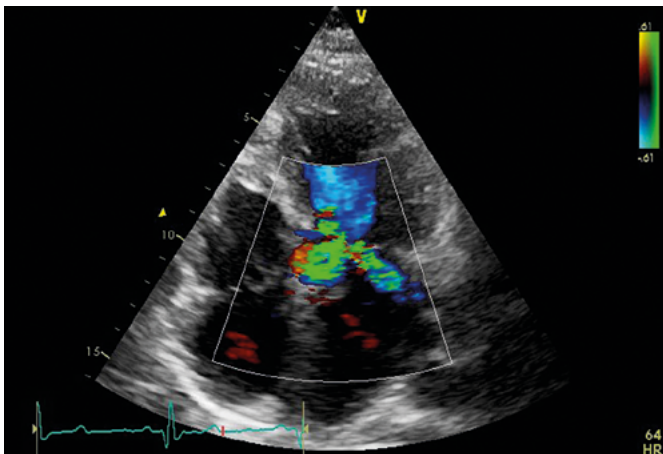
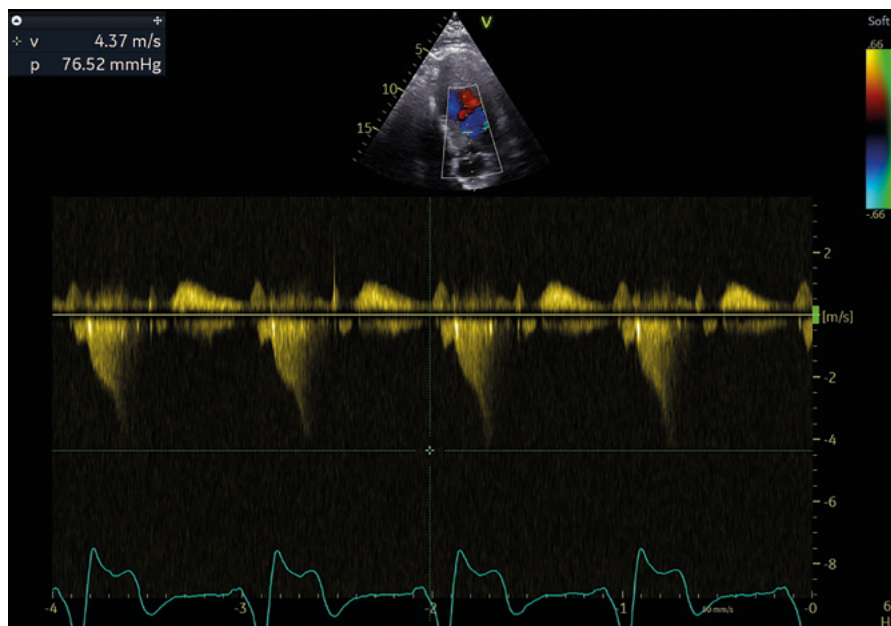


klidová obstrukce ve LVOT (Obr. 2). U další třetiny nemocných je možné odhalit obstrukci LVOT Valsalvovým manévrem, zátěží nebo nitroglycerinem (7). V praxi je třeba provést minimálně provokaci Valsalvovým manévrem. Obstrukce v LVOT je definována jako gradient ve LVOT  $\geq 30$  mm Hg, hranicí pro nefarmakologickou intervenci je obvykle gradient v LVOT  $\geq 50$  mm Hg (7). Obstrukci v LVOT guidelines doporučují hodnotit nejenom vleže, ale i v sedě nebo ve stoje, což bývá někdy obtížně proveditelné (2). Při vyšetření obstrukce se zaměřujeme také na detekci dopředného pohybu předního cípu mitrální chlopně (SAM), který ve většině případů obstrukci LVOT doprovází. Na přítomnost obstrukce nás může upozornit, i když se nám nepodaří gradient zachytit. Problémem může být kromě špatné vyšetřitelnosti také sumace signálu z LVOT se signálem mitrální regurgitace. Pro stenózu LVOT při HCM je však typický asymetrický šavlovitý charakter průtoku (Obr. 3). V případě valvulární aortální stenózy nebo sumace s mitrální regurgitací je signál symetrický.

**Obr. 2.** Echokardiografický obraz hypertrofické obstrukční kardiomyopatie se systolickou turbulencí ve výtokovém traktu levé komory srdeční (pod aortální chlopní) a asymetrickým jetem nevýznamné mitrální regurgitace podmíněným systolickým dopředným pohybem předního cípu mitrální regurgitace. Z archivu IKEM



**Obr. 3.** Kvantifikace významné obstrukce ve výtokovém traktu levé komory pomocí kontinuálního Dopplera. Na rozdíl od valvulární aortální stenózy má signál při subvalvulární obstrukci asymetrický šavlovitý tvar. Z archivu IKEM



Provedení zátěžového testu je doporučováno u symptomatických pacientů s HCM a klidovým gradientem v LVOT pod 50 mm Hg (2, 7). Přítomnost klidové obstrukce LVOT u pacientů HCM byla významným nezávislým prediktorem progresu srdečního selhání a úmrtí ve vztahu k základnímu onemocnění (8). Z prognostických důvodů a vzhledem k možnostem intervence obstrukce proto rozlišujeme obstrukční a neobstrukční formu HCM. Kromě uvedených parametrů se zaměřuje echokardiografické vyšetření také na zhodnocení systolické a diastolické funkce LKS, přítomnost chlopních vad – především mitrální regurgitace a velikost levé síně. Přínos echokardiografie a CMR pro detekci fenokopii HCM bude diskutována v další části sdělení.

## Diagnostika geneticky podmíněných fenokopii HCM na základě klinického obrazu

Základní cestou pro diagnostiku fenokopii HCM je hledání varovných známek (red-flags) v klinickém obrazu, v rutinní laboratoři, na EKG a na zobrazovacích metodách. Je třeba hodnotit nejen kardiologickou stránku onemocnění, ale také extrakardiální postižení. Cílem tohoto postupu je na základě fenotypu stanovit etiologickou diagnózu onemocnění s komplexním klinickým pohledem zaměřeným na diferenciální diagnostiku kardiomyopatií (cardiomyopathy-oriented mindset). U všech pacientů s HCM je doporučeno podrobné zhodnocení rodinné anamnézy ve 3–4 generacích a při familiárním výskytu vytvoření rodokmenu. Matrilinéární typ dědičnosti (přenos z ženy na ženu) vyvolává podezření na mitochondriální onemocnění. Pro X-chromozomální typ dědičnosti je typické těžší klinické postižení mužů a absence šíření onemocnění z otce na syna. Postižení u žen bývá při X-chromozomální dědičnosti obvykle mírnější a posouvá se do vyššího věku. Tabulka 1 ukazuje varovné známky nejčastějších geneticky podmíněných fenokopii HCM s manifestací v dospělém věku. Jsou to mitochondriální onemocnění (9), Friedreichova ataxie (10), Danonova nemoc (11, 12), PRKAG2 syndrom (13) a Fabryho nemoc (14). Mezi geneticky podmí-