

**Tab. 1.** Přehled nejčastějších geneticky podmíněných fenokopií hypertrofické kardiomyopatie v dospělém věku kromě srdečních amyloidóz

Skupina onemocnění	Dědičnost/ genetický defekt	Varovné klinické známky (Red Flags)	Specifické nálezy na EKG/ zobrazovacích metodách	Laboratoř
<b>Mitochondriální</b> MELAS syndrom MERRF syndrom Leigh syndrom Barthův syndrom	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ AR nebo matrilineární</li> <li>■ Mutace mtDNA nebo jaderné DNA</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Mentální retardace</li> <li>■ Sensorineurální hluchota</li> <li>■ Porucha vize (retinopatie)</li> <li>■ Ptóza víček</li> <li>■ Svalová slabost</li> <li>■ Diabetes mellitus</li> <li>■ Hypotrofie</li> <li>■ Stroke-like léze na MR mozku</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Krátký PR interval, preexcitace</li> <li>■ AV blok (Kearns–Sayre syndrom)</li> <li>■ Vývoj end-stage HCM</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Laktátová acidóza</li> <li>■ Neutropenie (Barthův sy)</li> </ul>
<b>Friedreichova ataxie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ AR</li> <li>■ Zmnožení tripletů GAA v genu pro frataxin (FXN)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Progresivní ataxie končetin</li> <li>■ Poruchy chůze</li> <li>■ Diabetes mellitus</li> <li>■ Pes cavus</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Poruchy repolarizace inferolaterálně</li> <li>■ Snížený nativní T1 na CMR</li> </ul>	—
<b>Danonova nemoc</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ X-vázaná</li> <li>■ Mutace LAMP2</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ U mužů: HCM <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Mentální retardace</li> <li>▪ Myopatie kosterního svalu</li> <li>▪ Poruchy vize (myopatie, pigmentová retinopatie)</li> </ul> </li> <li>■ U žen: izolovaně HCM či DCM</li> <li>■ Pravidlem je vývoj end-stage HCM u mužů v 2.–3. decéniu, u žen v 3.–5. decéniu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Obraz preexcitace</li> <li>■ Enormně vysoká voltáž QRS v hrudních svodech u mužů</li> <li>■ U mužů: HCM s enormní hypertrofií LKS, u žen: HCM či DCM.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ U mužů pravidelně zvýšené CK, AST, ALT.</li> <li>■ Snížená exprese LAMP2 na leukocytech při průtokové cytometrii</li> </ul>
<b>PRKAG2 syndrom</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ AD</li> <li>■ Mutace PRKAG2</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ &gt; 30% pacientů vyžaduje PM pro avb (Ø věk 37 let), fibrilace síní v mladém věku.</li> <li>■ Vývoj pokročilého srdečního selhání u &gt;20 % jedinců, NSS až v 10 %</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Obraz preexcitace u 1/3 pacientů</li> <li>■ Fibrilace síní</li> <li>■ AV blok</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Zvýšení CK</li> </ul>
<b>Fabryho nemoc</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ X-vázaná</li> <li>■ Mutace GLA</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ U mužů progredující postižení více orgánů</li> <li>■ Gastrointestinální symptomy</li> <li>■ Angiokeratomy</li> <li>■ Cornea verticillata</li> <li>■ Nefropatie</li> <li>■ Sensorineurální hluchota</li> <li>■ CMP/TIA</li> <li>■ Neuropatická bolest</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Krátký PR interval</li> <li>■ V pokročilé fázi avb</li> <li>■ Pozdní sycení posterolaterálně při CMR</li> <li>■ Nízký nativní T1 signál i ECV při CMR</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Proteinurie</li> <li>■ Renální insuficience</li> <li>■ U mužů: významné snížení alfa-galaktosidázy v plazmě a leukocytech</li> <li>■ Globotriaosyl-sphingosin (lyso-Gb3)</li> <li>■ U žen: Sekvence GLA</li> </ul>

něnými fenokopii HCM je u dospělých nejčastější Fabryho nemoc. V našich podmínkách ukázal systematický screening Fabryho nemoci mezi nemocnými s HCM prevalenci geneticky potvrzených případů kolem 1 % (14). Některé klinické známky nás mohou nasměrovat k příslušné etiologii onemocnění, např. sensorineurální hluchota a diabetes mellitus k mitochondriálnímu onemocnění, zvýšení transamináz, kreatininkázy a EKG obraz preexcitace k Danonově nemoci, přítomnost kožních angiokeratomů, neuropatických projevů a nefropatie k Fabryho nemoci. Tabulka 1 ukazuje také další varovné známky hereditárních fenokopií HCM v EKG, na zobrazovacích metodách a v laboratoři.

## Diagnostika srdečních amyloidóz – nejčastějších fenokopií HCM

Nejčastějšími fenokopii HCM ve věku nad padesát let jsou srdeční amyloidózy, které většinou patří mezi získaná onemocnění kromě hereditární transthyretinové amyloidózy a extrémně vzácných non-AL non-TTR amyloidóz. 95 % případů amyloidózy srdce tvoří etiologie transthyretinová (TTR) a produkce lehkých řetězců imunoglobulinů

(AL), jejichž dědičnost a varovné známky jsou uvedeny v tabulce 2. Oba typy se manifestují jako srdeční selhání se zachovalou ejekční frakcí (HFPEF), dále fibrilací síní nebo atrioventrikulárními blokádami. Pro typ AL je typická velmi rychlá progres srdečního selhání do těžkého stupně s pravostranným selháním včetně ascitu a pleurálních výpotků. U TTR amyloidu jsou pacienti dlouhou dobu kardiálně kompenzováni i při velkém rozsahu ztlustění stěn LKS. Podezření na AL amyloidózu tedy vyvolává těžký klinický stav s méně výrazným echokardiografickým nálezem. U TTR amyloidózy srdce je tomu naopak. Důležitými varovnými známkami AL amyloidózy jsou periorbitální hematomy, makroglosie a multiorgánové postižení s proteinúrií, malnutricí, průjmy nebo poruchami pasáže. U wild-type TTR amyloidózy jsou nápadnými extrakardiálními příznaky syndrom karpálních tunelů, ruptura distální šlachy bicepsu, známky stenózy páteřního kanálu nejčastěji v lumbosakrální oblasti a hypakusis. Vzácná hereditární forma TTR amyloidózy může být spojena s progredující senzomotorickou a autonomní polyneuropatií, oboustranným syndromem karpálních tunelů a poruchami vize při opacitách sklivce (15, 16). Nízká voltáž v EKG není dostatečně