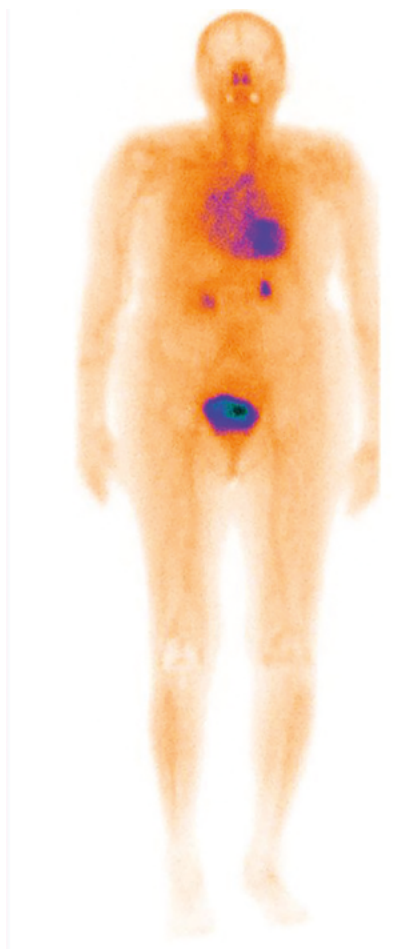


Obr. 6. Pozitivní výsledek DPD scintigrafie. V tomto případě je akumulace izotopu v srdci vyšší než v okolním skeletu, což znamená dosažení stupně III podle Peruginiho. Z archivu IKEM



podstupujících TAVI. Při retrospektivním zhodnocení kostních scintigramů u pacientů ve věku ≥ 75 let bez předchozího podezření na TTR amyloidózu byla zjištěna prevalence myokardiálního vychytávání DPD u 3,9 % mužů a 0,8 % žen. Prevalence rostla s věkem, dosahovala 13,9 % u mužů starších 85 let (2,7% u žen) (16, 18). Pozitivita DPD scintigrafie není ekvivalentem amyloidní kardiomyopatie, onemocnění může řadu let předcházet. Nicméně výsledky těchto studií ukazují na rizikové skupiny, kde je třeba TTR amyloidózu srdce hledat.

Diagnostika fenokopii HCM založená na rutinním laboratorním screeningu, použití magnetické rezonance srdce a molekulárně-genetického vyšetření

Pro identifikaci fenokopii HCM pomáhá také rutinní laboratorní vyšetření zaměřené na identifikaci etiologie onemocnění (Tab. 3). Je třeba jej provést při prvním kontaktu s pacientem. K lepšímu záchytu fenokopii HCM nepochybně přispívá rutinní provedení CMR u každého pacienta s nově diagnostikovanou HCM. Difúzní pozdní syčení myokardu LKS gadolinem a výrazně difúzně zvýšený extracelulární objem (ECV) >40 % při post-kontrastním T1 mapování svědčí pro infiltrativní onemocnění srdce – nejčasněji amyloidózy (2, 16). Na druhou stranu nízký T1 signál a snížený ECV svědčí pro intracelulární strádání, nejčastěji Fabryho nemoc, kde je typické také pozdní syčení posterolaterální stěny

Tab. 3. Přehled doporučených laboratorních vyšetření u pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií

První linie	Druhá linie – dle klinické suspekce
Kreatinináza, jaterní testy, renální funkce, proteinúrie, NT-proBNP, troponin	<p>A) Srdeční amyloidóza:</p> <ul style="list-style-type: none"> Imunofixace séra a moči + volné řetězce kappa/lambda (FLC) <p>B) Mitochondriální a metabolická onemocnění:</p> <ul style="list-style-type: none"> Poměr laktátu a pyruvátu v krvi Profil karnitinu Volné mastné kyseliny Organické kyseliny v moči a aminokyseliny v plazmě <p>C) Fabryho nemoc:</p> <ul style="list-style-type: none"> Alfa-galaktosidáza (u mužů) a lyso-Gb3 <p>D) Myopatie kosterního svalu</p> <ul style="list-style-type: none"> Myoglobinurie

LKS (2, 16). Identifikaci geneticky podmíněných fenokopii HCM usnadní také liberálnější indikace molekulárně-genetického vyšetření, zvláště u familiárních výskytů onemocnění. Vyšetření metodami sekvenace nové generace (panely kardiomyopatických genů, exomová sekvenace) zlepšuje záchyt řady geneticky podmíněných fenokopii HCM. Rutinní laboratorní screening, provádění CMR při diagnóze onemocnění a široká aplikace molekulárně-genetického vyšetřování jsou doporučovány v posledních guidelines ESC pro management kardiomyopatií (2, 19).

Prognostické a terapeutické konsekvence

Identifikace sarkomerické formy HCM a odlišení fenokopii HCM jsou důležité pro správný odhad prognózy onemocnění a v některých případech je možná léčba specificky zasahující do patofyziologie onemocnění nebo dokonce terapie kauzální. Problematika novinek v patofyziologii HCM a její léčby byla diskutována v naší předchozí práci (20). Věnovali jsme se terapeutickým možnostem u obstrukční formy sarkomerické HCM včetně specifické léčby mavakamtenem (20). I když mavakamten nepředstavuje léčbu kauzální, koriguje specificky hyperkontraktilitu sarkomery a poruchu její relaxace, což jsou klíčové aspekty patofyziologie sarkomerických forem HCM. V současnosti dokonce probíhají studie s inhibitory srdečního myosinu i u neobstrukční formy tohoto onemocnění.

Většina fenokopii HCM má v dospělém věku těžší kardiální projevy, často i rozsáhlejší extrakardiální postižení a horší prognózu než typická sarkomerická HCM. Velmi špatnou prognózu má například gonozomálně vázaná Danonova nemoc, která vede k terminálnímu srdečnímu selhání u mužů během 2.–3. decenia, u žen během 3.–4. decenia (11, 12). Také u PRKAG2 syndromu byl popsán poměrně častý vývoj systolické dysfunkce LKS (u cca 20 %) a náhlé srdeční smrti (cca 10 %) (13). Špatnou prognózu onemocnění a nedostupnost kauzální léčby je třeba zohlednit v managementu těchto pacientů, například u Danonovy nemoci je doporučeno časně referování do transplantačního programu (12). Také u mitochondriálních onemocnění neexistuje kauzální léčba, byla však vypracována režimová a dietní opatření k prevenci metabolických krizí spojených se zhoršením laktátové acidózy (9). Kauzální léčba je naopak dostupná u Fabryho nemoci, jedná se o substituci alfa-galaktosidázy a u vybraných mutací podávání chaperonové terapie – migalastatu