

k potlačení patologického skládání nativního enzymu. Dále je k dispozici léčba Pompeho nemoci (substituce alfa-glukosidázy), AL amyloidózy (chemoterapie a biologická léčba – inhibice proteazomu, např. bortezomib a/nebo anti CD38 protilátky, např. daratumumab etc.) a transthyretinové amyloidózy srdce (stabilizátor transthyretinu–tafamidis). U hereditární formy transthyretinové amyloidózy roste evidence také pro inhibici syntézy transthyretinu cestou malých interferujících RNA (patisiran, vutrisiran), nebo antisense oligonukleotidů (inotersen), tyto léky však zatím nebyly v České republice registrovány.

Doporučení pro screening v rodinách

Správná identifikace diagnózy HCM a její etiologie je důležitá nejen pro management daného pacienta, ale také pro další rodinné příslušníky. Nesmíme zapomínat na klinický screening pomocí EKG a echokardiografie u pokrevních příbuzných našich pacientů s HCM, pokud nemají jednoznačně získanou fenokopii HCM, jako je např. AL nebo transthyretinová amyloidóza srdce typu wild-type. Když se podaří v rodině identifikovat patogenní nebo pravděpodobně patogenní varianta genu asociovaného s HCM, můžeme identifikovat rizikové členy rodiny geneticky a kardiologicky je dále sledovat. Pokud se molekulární příčinu onemocnění neza-

chytíme, je třeba kardiologické vyšetření u všech rodinných příslušníků pravidelně opakovat. Doporučené intervaly jsou 1–3 roky ve věku do 60 let a 3–5 let v následujícím období. Začátek screeningu u dětí závisí na věku manifestace a závažnosti průběhu onemocnění v rodině. U HCM s časnou a závažnou manifestací může být genetický a/nebo klinický screening doporučen již před desátým rokem věku.

Závěr

Cílem diagnostického postupu u pacientů s HCM je potvrzení diagnózy onemocnění, identifikace etiologie a přítomnosti či absence obstrukční patofyziologie daného případu HCM. Tato zjištění umožní individualizovanou léčbu onemocnění. V případě sarkomerických forem obstrukční HCM připadá u symptomatických nemocných s významnou obstrukcí ve výtokovém traktu levé komory terapie mavakamtenem. U některých fenokopii HCM je k dispozici specifická léčba základního onemocnění. Česká kardiologická společnost plánuje vytvoření sítě specializovaných center na problematiku HCM v České republice. Jedním z těchto center bude Klinika kardiologie IKEM. Je součástí komplexního kardiocentra a máme proto většinu diagnostických a léčebných modalit pro pacienty s HCM k dispozici.

PROHLÁŠENÍ AUTORŮ: Prohlášení o původnosti: Publikace byla zpracována s využitím uvedené literatury a nebyla publikována ani zaslána k recenznímu řízení do jiného média. **Střet zájmů:** Konzultační a přednášková činnost – Pfizer, Bristol Myers Squibb. **Financování:** Podporováno výzkumným záměrem Ministerstva zdravotnictví České republiky pro rozvoj výzkumné organizace 00023001 (IKEM, Praha, ČR) – institucionální záměr. Všechna práva vyhrazena. **Registrace v databázích:** N/A. **Projednáni etickou komisí:** N/A.

LITERATURA

- Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J.* 2008;29:270-276.
- Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023;44(37):3503-3626.
- Marian AJ, Braunwald E. Hypertrophic Cardiomyopathy: Genetics, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Therapy. *Circ Res.* 2017;121(7):749-770.
- Ommen SR, Mital S, Burke MA, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation.* 2020;142(25):e558-e631.
- Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J.* 2014;35(39):2733-79.
- Binder J, Ommen SR, Gersh BJ, et al. Echocardiography-guided genetic testing in hypertrophic cardiomyopathy: septal morphological features predict the presence of myofibrillar mutations. *Mayo Clin Proc.* 2006;81(4):459-67.
- Maron BJ, Mathenge R, Casey SA, Poliac LC, Longe TF. Clinical profile of hypertrophic cardiomyopathy identified de novo in rural communities. *J Am Coll Cardiol.* 1999; 33:1590–1595.
- Maron MS, Olivetto I, Betocchi S, et al. Effect of left ventricular outflow tract obstruction on clinical outcome in hypertrophic cardiomyopathy. *N Engl J Med.* 2003;348(4):295-303.
- Limongelli G, Masarone D, Pacileo G. Mitochondrial disease and the heart. *Heart.* 2017;103(5):390-398.
- Hanson E, Sheldon M, Pacheco B, et al. Heart disease in Friedreich's ataxia. *World J Cardiol.* 2019;11(1):1-12.
- Gurka J, Piherova L, Majer F, et al. Danon disease is an underdiagnosed cause of advanced heart failure in young female patients: a LAMP2 flow cytometric study. *ESC Heart Fail.* 2020 Oct;7(5):2534-2543.
- Hong KN, Eshraghian EA, Arad M, et al. International Consensus on Differential Diagnosis and Management of Patients With Danon Disease: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol.* 2023;82(16):1628-1647.
- Lopez-Sainz A, Dominguez F, Lopes LR, et al. Clinical Features and Natural History of PRKAG2 Variant Cardiac Glycogenosis. *J Am Coll Cardiol.* 2020; 76(2):186-197.
- Zemánek D, Januška J, Honěk T, et al. Nationwide screening of Fabry disease in patients with hypertrophic cardiomyopathy in Czech Republic. *ESC Heart Fail.* 2022; 9(6):4160-4166.
- Kubánek M. Transthyretinová kardiomyopatie- významná příčina srdečního selhání s novými možnostmi diagnostiky a léčby. *Interní Med.* 2019; 21(2): 103-106.
- Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2021;42(16):1554-1568.
- Pagura L, Porcari A, Cameli M, et al. ECG/echo indexes in the diagnostic approach to amyloid cardiomyopathy: A head-to-head comparison from the AC-TIVE study. *Eur J Intern Med.* 2023;S0953-6205(23)00346-1.
- Rauf MU, Hawkins PN, Cappelli F, et al. Tc-99 m labelled bone scintigraphy in suspected cardiac amyloidosis. *Eur Heart J.* 2023;44(24):2187-2198.
- Kontorovich AR. Approaches to Genetic Screening in Cardiomyopathies: Practical Guidance for Clinicians. *JACC Heart Fail.* 2023;11(2):133-142.
- Kubánek M. Novinky v patofyziologii a léčbě hypertrofické kardiomyopatie. *Vnitř Lek.* 2024;70(2):113-119.