https://doi.org/10.36290/vnl.2025.017

Nové trendy v diagnostice a léčbě hypertrofické kardiomyopatie

Mária Bakošová[1,2], Hana Poloczková[1,2], Tomáš Honek[1,2], Anna Chaloupka[1,2], Jan Krejčí[1,2]
[1]Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, I. interní kardioangiologická klinika, Brno
[2]Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

Hypertrofická kardiomyopatie (HKMP) je dědičné onemocnění srdce charakterizované zesílením svaloviny levé komory, které nelze vysvětlit hemodynamickým zatížením. Prevalence HKMP se odhaduje na 1 : 500, onemocnění má obecně dobrou prognózu, ale může vést k závažným komplikacím od dušnosti, arytmií, synkop přes srdeční selhání až k náhlé srdeční smrti. Dnešní pokrok v zobrazovacích metodách umožňuje identifikaci jednotlivých fenokopií HKMP ke správnému zacílení terapie. Toto sdělení se převážně zaměřuje na sarkomerickou HKMP, kde je nově průlomem v léčbě zařazení inhibitoru srdečního myozinu mavakamtenu do terapeutického algoritmu. Okrajově je prostor věnován diagnostice a terapii dalších fenokopií HKMP. Management těchto onemocnění vyžaduje multidisciplinární přístup ve specializovaných centrech k přesnému zacílení terapie.

Klíčová slova: hypertrofická kardiomyopatie, hypertrofie, obstrukce LVOT, mavacamten, náhlá srdeční smrt.

New trends in the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy

Hypertrophic cardiomyopathy (HCMP) is an inherited heart disease characterized by thickening of the left ventricular musculature that cannot be explained by hemodynamic load. The prevalence of HCMP is estimated to be 1:500, the disease has a good prognosis in general, but can lead to serious complications from dyspnea, arrhythmias, syncope to heart failure and sudden cardiac death. Today's progress in imaging techniques allows the identification of individual phenocopies of HCMP to target therapy properly. This paper mainly focuses on sarcomeric HCMP, where a recent breakthrough in treatment is the inclusion of the cardiac myosin inhibitor mavacamten in the therapeutic algorithm. Marginal attention is given to the diagnosis and therapy of other phenocopies of HCMP. Management of these diseases requires a multidisciplinary approach in specialized centers to target therapy precisely.

Key words: hypertrophic cardiomyopathy, hypertrophy, LVOT obstruction, mavacamten, sudden cardiac death.

Úvod

Hypertrofická kardiomyopatie (HKMP) je onemocnění charakterizované zesílením svaloviny v jakémkoli segmentu levé komory srdeční, které nelze vysvětlit pouze hemodynamickým zatížením, například vlivem arteriální hypertenze, chlopenní vady nebo vrozené srdeční vady (1). Je nejčastějším dědičným onemocněním srdce s nejčastěji udávanou prevalencí v populaci kolem 1 : 500. Narozdíl od minulosti je dnes HKMP pokládána za onemocnění s obecně příznivou prognózou (2). Nicméně je nezbytné pečlivě identifikovat jedince se zvýšeným rizikem náhlé srdeční smrti. Nejčastěji je familiární HKMP způsobena mutacemi genů pro proteiny srdeční sarkomery, vzácnější jsou nesarkomerické HKMP – většinou jde o klinické manifestace metabolických, neuromuskulárních, mitochondriálních poruch či genetických syndromů. Důležité místo patří infiltrativním onemocněním, především srdečním amyloidózám.

Za diagnostickou tloušťku stěny levé komory (LK) je považována hodnota ≥ 15 mm; v některých případech (např. pozitivní rodinné anamnézy, přítomnosti příčinné mutace) se za dolní hranici považuje 13–14 mm. Na základě lokalizace hypertrofie a tvaru dutiny levé komory rozlišujeme různé morfologické fenotypy HKMP.

MUDr. Mária Bakošová
I. interní kardioangiologická klinika, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně
maria.bakosova@fnusa.cz

Cit. zkr: Vnitř Lék. 2025;71(2):93-102
Článek přijat redakcí: 31. 1. 2025
Článek přijat po recenzích: 18. 2. 2025