

nadměrně proliferujícími plazmatickými buňkami, postižené mohou být jakékoliv orgány, nejčastěji srdce a ledviny.

TTR amyloidóza je způsobena ukládáním transthyretinu, proteinu pro transport thyroxinu a retinol vázacího proteinu. TTR amyloidóza má dvě formy – získanou a dědičnou. Nejčastějším typem je získaná, tzv. divoká forma „wild type“ (wtATTR), postihuje především muže starší 60 let. Méně častým typem je v našem regionu familiární neboli variantní forma (vATTR), kde je přítomna mutace v genu pro transthyretin. Tento podtyp je většinou doprovázen neurologickým postižením, které dokonce klinickému obrazu může dominovat.

Vzácnou je sekundární (AA) amyloidóza způsobená depozity sérového amyloidu A při chronických zánětlivých onemocněních, u této formy je myokard postižen zcela výjimečně (9).

## Diagnostika

### Klinický obraz

U HKMP se setkáváme jak s pacienty zcela asymptomatickými, tak s pacienty, kteří vykazují nejzávažnější projevy jako pokročilé srdeční selhání, synkopa či náhlá srdeční smrt (NSS). Podkladem synkop může být obstrukce výtokového traktu levé komory nebo maligní arytmie. Nejběžnějšími symptomy jsou námahová dušnost a nevykonnost jako projevy diastolické dysfunkce a často i nitrokomorové obstrukce, mnohdy jsou přítomné námahové bolesti na hrudi vznikající ischemií při mikrovaskulárním postižení, případně útlakem koronárních tepen hypertrofickým myokardem. Palpitace se vyskytují při často přítomné fibrilaci síní. U části pacientů dojde k progresi onemocnění s poklesem ejekční frakce levé komory a projevům systolického srdečního selhání (10).

Vzhledem k odlišné etiologii, patofyziologii, prognóze a možnostem specifické léčby je třeba od sarkomerické HKMP odlišovat její fenokopie. Symptomy často vyplývají z multiorganového postižení. Například časnými příznaky Anderson-Fabryho choroby jsou zejména neuropatické bolesti, angiokeratomy, opacity rohovky (*cornea verticillata*) a trávící potíže, později renální a srdeční selhání (11). U amyloidózy se příznaky liší dle typu – u AL amyloidózy dominuje kromě kardiálního postižení renální selhání s proteinurií, specifickým znakem bývá časté tvoření hematomů, a to i periorbitálně – tzv. „raccoon eyes“ a makroglosie (12). Na wtATTR je vhodné pomyslet při tzv. „vyléčené hypertenzi“, často ji předchází syndrom karpálního tunelu, ruptura šlachy bicepsu, stenóza páteřního kanálu. Pro oba typy amyloidózy je společná polyneuropatie a autonomní dysfunkce (13). U syndromických postižení se setkáváme s celou řadou neurologických příznaků, poruch intelektu, svalovými potížemi, poruchami zraku a kožními projevy.

### Diferenciální diagnostika

HKMP a její fenokopie je nutno odlišit od hypertenzního postižení, atletického srdce, od hypertrofie při chlopenních vadách – například u aortální stenózy nebo hypertrofii při vrozených srdečních vadách.

### Fyzikální vyšetření

Typickým poslechovým nálezem u obstrukční formy HKMP je „crescendo-decrescendový“ mid-systolický šelest parasternálně vlevo,

který vzniká na podkladě turbulentního toku v LVOT. Jeho intenzita se zvyšuje při snížení preloadu (při Valsalvově manévru, ve stoje) a snižuje při zvýšení preloadu (dřep). Nepropaguje se do karotid, což jej dobře odlišuje od šelestu u aortální stenózy. Můžeme pozorovat zvedavý úder hrotu, který je při hypertrofii posunutý laterálně.

Palpačně lze hmatat pulsus bisferiens, což je dvouvrcholová pulzová vlna s mid-systolickým poklesem mezi vrcholy. Časná složka je důsledkem rychlého vypuzování krve z levé komory a pozdní složka představuje zpětnou rázovou vlnu tepny.

V pozdějších fázích může docházet k běžným projevům srdečního selhání, jako jsou periferní otoky, zvýšená náplň krčních žil a snížení kapilární náplně.

## EKG

Téměř u všech pacientů s HKMP nacházíme abnormální EKG. U sarkomerické HKMP je na EKG typický obraz voltážové hypertrofie levé komory, deviace osy doleva, vyskytují se patologické Q kmity imitující stav po infarktu myokardu a denivelace ST-T úseku – mnohdy hluboké negativní vlny T, deprese či elevace ST. Časté jsou poruchy vedení a fibrilace síní. V rámci prognostické stratifikace a managementu prevence NSS je vhodné provádět dlouhodobý monitoring EKG k odhalení výskytu paroxysmů fibrilace síní a zejména komorových arytmií pomocí opakované holterovské EKG monitorace.

U fenokopii se mohou objevit další typické projevy, například zkrácení PQ intervalu a preexcitace. U pacientů s amyloidózou je specifikem paradoxně nízká voltáž zejména v končetinových svodech, která nekorresponduje s nálezem hypertrofie na zobrazovacích metodách, velmi často se vyskytuje fibrilace síní.

## Laboratorní testy

V určení závažnosti a prognózy HKMP nám pomůže určení markerů myokardiálního poškození – troponinu a kreatininkázy, a srdečního selhání – NT-proBNP, dále vyšetřujeme i stupeň renálního a hepatálního poškození, případně poškození kosterního svalstva. Při dalším pátrání po příčině hypertrofie používáme specifické testy. Při podezření na amyloidózu je nezbytné vyšetření volných lehkých řetězců imunoglobulinů kappa a lambda a imunofixace ze séra a moči k vyloučení přítomnosti paraproteinu. Pro amyloidózu je patognomická i diskrepance mezi výraznou elevací natriuretických peptidů, kdy často vysoké hodnoty NT-proBNP neodpovídají tíži srdečního selhání. Typická je rovněž trvalá pozitivita troponinů. Pro vyšetření Anderson-Fabryho choroby používáme jednoduchou metodu suché kapky k určení aktivity specifického enzymu alfa-galaktosidázy A, u žen je nezbytné doplnit molekulárně-genetické vyšetření. U Pompeho nemoci stanovujeme alfa-glukosidázu. Nedílnou součástí diagnostiky HKMP je genetické testování.

## Zobrazovací metody

### Echokardiografie

Pro diagnózu HKMP je základem echokardiografické vyšetření, které odhalí typický fenotyp s obrazem hypertrofie stěn levé komory (LK), méně často i pravé komory. Hypertrofie bývá charakteristicky nejvý-