

Novinky ve farmakoterapii hypertrofické kardiomyopatie

Michael Jenšovský, Veronika Puchnerová, Jiří Bonaventura, Petr Ošťádal

Kardiologická klinika 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM) je geneticky podmíněné onemocnění s nutností komplexní diagnostiky a s neustále se vyvíjejícími možnostmi terapie. V souhrnném článku představujeme novinky ve farmakoterapii HCM za rok 2025. Zaměřujeme se na výsledky nejnovějších studií s inhibitory myosinu a jejich implikace pro klinickou praxi a přehledně shrneme studie doposud provedené. V krátkosti popisujeme i experimentální terapie s novými mechanismy účinku v různých fázích vývoje. Představujeme také současnou organizaci péče o pacienty s HCM v České republice.

Klíčová slova: hypertrofická kardiomyopatie, inhibitory myosinu, mavakamten, afikamten.

Novel therapies for hypertrophic cardiomyopathy

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetic disease that requires complex diagnostics and evolving therapeutic options. We present advances in pharmacotherapy of HCM in the year 2025. We focus on the results of trials involving myosin inhibitors and the implications of these studies on daily practice. Additionally, we explore experimental therapies with novel mechanisms of action in different stages of development. Lastly, we describe the current structure of expert centers that care for HCM patients in the Czech Republic.

Key words: hypertrophic cardiomyopathy, myosin inhibitors, mavacamten, aficamten.

Úvod

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM) je jedno z nejčastějších geneticky podmíněných onemocnění v kardiologii a vzhledem k prevalenci 1 : 250 až 1 : 500 se s pacienty s HCM v klinické praxi setkáme často. HCM je unikátním variabilním fenotypem u jednotlivých pacientů a vyžaduje expertní sledování vzhledem k nutnosti komplexní diagnostiky, stratifikace rizika náhlé srdeční smrti (SCD, sudden cardiac death) a v některých případech terapii obstrukce výtokového traktu levé komory (LVOT) či srdečního selhání. Diagnostika zahrnuje zobrazovací metody (echokardiografii, magnetickou rezonanci), genetické vyšetření (ve spolupráci s klinickým genetikem), monitoraci srdečního rytmu a v rámci diferenciální diagnostiky často i vyloučení ischemické choroby srdeční (CT koronarografie, selektivní koronarografie). Význam sledování pacientů v expertním centru stoupá i díky neustále se vyvíjejícím přístupům ke stratifikaci a prevenci náhlé srdeční smrti a rozšiřujícím se možnostem terapie (farmakoterapie, intervenční a chirurgická léčba). V posledních letech je tématu HCM věnována stále větší pozornost právě vzhledem

k novým možnostem cílené terapie, zejm. v oblasti redukce obstrukce LVOT. V přehledovém článku představujeme nejvýznamnější novinky v péči o pacienty s HCM za uplynulý rok a přehled současných možností farmakoterapie HCM.

Inhibitory myosinu – mavakamten

Mavakamten je první dostupný zástupce nové kategorie léčiv – inhibitorů myosinu. Mechanismem účinku inhibitorů myosinu je selektivní inhibice ATPázy lokalizované v srdečním myosinu, čímž redukuje počet vazeb formovaných mezi aktinem a myosinem při srdečním stahu. Výsledkem jejich působení je snížení kontraktility myokardu a zlepšení energetického metabolismu. Přelomovým momentem v péči o pacienty s HCM byla publikace studie Explorer-HCM v Lancet v roce 2020. V této studii fáze 3 byl prokázán benefit mavakamtenu v redukci tlakového gradientu ve výtokovém traktu levé komory (left ventricular outflow tract, LVOT) a symptomů u pacientů s obstruktivní HCM a na základě této studie byl mavakamten schválen k použití jak