

Hypertrofická kardiomyopatie (lat. *cardiomyopathia hyperthrophica*)

Autor: Marek Hok

Úvod:

Hypertrofická kardiomyopatie (dále jen HKMP) je poměrně častým geneticky podmíněným onemocněním primárně postihujícím srdce. Na základě výsledků studií se odhaduje četnost výskytu onemocnění na 1:500. Pro HKMP je typická neúplná penetrance, projevy vázané na věk a předpokládaný vliv řady faktorů zevního prostředí i vlastní genetické výbavy jedince. První zmínky o nálezích izolované hypertrofie levé komory (dále jen LK) srdeční se datují na konec 19. století. Jako samostatná diagnostická jednotka je uváděna od 50. let 20. století.

Etiologie:

Podkladem HKMP jsou *mutace genů*, neboli změny genetické informace. Obvykle se setkáváme s familiárním výskytem HKMP. Postižené geny určují hlavně stavbu *sarkomerických bílkovin*, které tvoří základní stavební kameny buněk srdeční svaloviny. Vada v jejich struktuře způsobuje jistou neuspořádanost ve stavbě srdeční svaloviny, která má vliv na její sníženou výkonnost. Aby byl zachován dostatečný průtok krve lidským tělem, postupně dochází ke kompenzačnímu zesílení stěn tvořených srdeční svalovinou, tedy *hypertrofii myokardu*.

Obr.1: Normální srdce

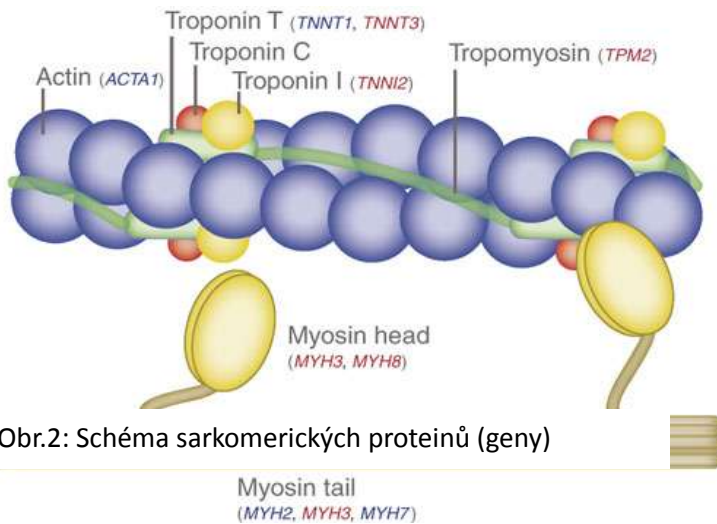


Hypertrofované s.



Stupeň zesílení srdeční svaloviny určuje nejen samotný genetický defekt, ale i celá řada jiných faktorů, např. jiné onemocnění modifikující geny nebo vlivy zevního prostředí. U závažnějších forem nacházíme výrazné zesílení stěn LK již v období dospívání.

Obr.2 Schéma sarkomerických proteinů : www.nature.com, staženo dne 13.4.2014

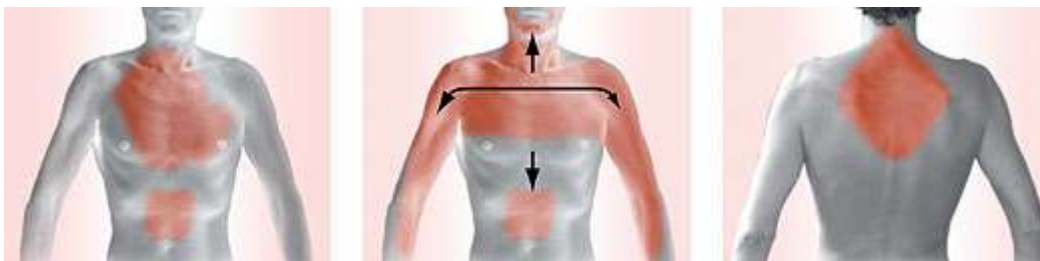


Obr.2: Schéma sarkomerických proteinů (geny)

Hlavní příznaky:

- ✓ *Dušnost* - vázaná na fyzickou námahu. Je přítomna až u 90% nemocných.

Obr.3: Schéma možné distribuce bolesti na hrudi



- ✓ *Bolest na hrudi* - při fyzické zátěži. Může se projevovat bolestí různé kvality lokalizované přibližně do oblasti levého a středního hrudníku, ale třeba i levé paže a zad. Tento příznak popisuje asi 75% nemocných.
- ✓ *Synkopa* - krátkodobá ztráta vědomí. Vyskytuje se u 15-30% nemocných.
- ✓ *Palpitace* - nepříjemný pocit nepravidelného či zrychleného srdečního rytmu. Vzniká v důsledku arytmií.

Příznaky mohou výrazně omezovat pacienta v každodenním životě. Je důležité zdůraznit, že tyto příznaky se nevyskytují pouze u HKMP. Naopak je možné se s nimi setkat u mnoha onemocnění postihujících srdce, ale i jiné orgány.

Ať už je příčina jakákoliv je nezbytné o pociťovaných obtížích informovat svého praktického lékaře. Obvykle následuje řada vyšetření na odborných pracovištích, které přispívají ke správné diagnóze. Pacienti s těmito obtížemi jsou dlouhodobě sledováni.

✓ *Náhlá srdeční smrt* – může být i prvním projevem této nemoci.

Vývoj onemocnění v mladém věku je spojen s vyšším rizikem náhlé smrti. Obzvláště nutné je aktivně pátrat po projevech HKMP u dospívajících s pozitivní rodinnou anamnézou, kteří se věnují sportu na vrcholové úrovni.

Obr.4: Jeden z medializovaných případů kolapsu sportovce s HKMP



Vyšetření:

U HKMP bez obstrukce je fyzikální nález část velmi chudý i normální. Pro HKMP s obstrukcí je charakteristický hlučný systolický šelest při levém okraji sternu, který se šíří na bázi srdeční nebo k hrotu. Intenzita šelestu se zvyšuje při Valsalvově manévru, snižuje při podřepu.

Diagnostika HKMP se opírá o řadu vyšetřovacích metod:

- *Elektrokardiografie (EKG)* – nejčastěji prováděné vyšetření u pacientů s HKMP. Na EKG křivce nalézáme obraz hypertrofie svaloviny. Holterovské 24-hodinové snímání EKG, může zachytit epizody srdeční arytmie.
- *Echokardiografie* – má zásadní postavení v diagnostice. Změříme rozměry srdečních dutin, tloušťku srdečních stěn, závažnost obstrukce. Hypertrofie srdečních stěn, která typicky dosahuje 15mm a více, je nejčastěji v oblasti mezikomorového septa a přední stěny levé komory. Levá komora má menší objem a vyšší stažlivost a poruchu diastolické funkce.

Obr.5: Čtyřdutinový obraz srdce s HKMP



Obr.6: Obraz HKMP s obstrukcí získán metodou dopplerovské echokardiografie

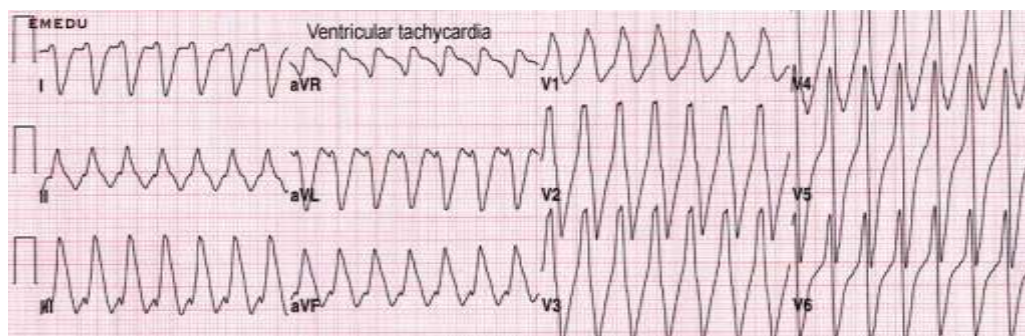


- *Magnetická rezonance* – poskytuje přesné informace o morfologii a funkci srdečních dutin. Neocenitelná je u pacientů s horší vyšetřitelností při echokardiografickém vyšetření.
- *Katetrizační vyšetření* – především u nemocných, u nichž je podezření na aterosklerotické postižení koronárních tepen nebo u nemocných se závažnými symptomy onemocnění
- *Genetická vyšetření* – rutinní genetický skrínig zatím nemáme k dispozici. Genetický skrínig je možný např. v rodinách se známou genetickou odchylkou. Genetický základ onemocnění je značně variabilní. Popisuje se více než 400 rozdílných mutací. Pouze asi u poloviny pacientů se daří zjistit příčinnou mutaci..

Komplikace:

Dopředné vyklenování předního cípu mitrální chlopně může působit *nitrokomorovou obstrukci*, tedy mechanickou překážku vypuzování krve. Pacienti s HKMP jsou predisponováni ke vzniku *mitrální regurgitace (nedomykavosti srdeční chlopně)*. Mezi komplikace HKMP patří *srdeční arytmie*. Časté jsou supraventrikulární arytmie, nejčastěji fibrilace síní. Můžeme se setkat také se závažnými komorovými arytmiemi, které mohou vést až k *náhlé smrti*.

Obr.7: EKG záznam komorové tachykardie



Léčba:

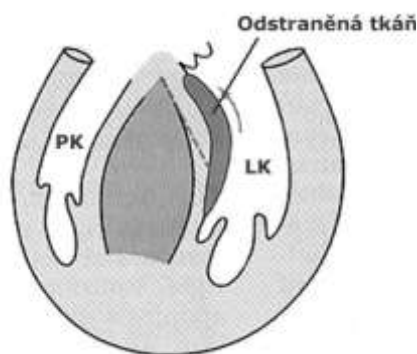
HMKP je klinicky značně heterogenním onemocněním od benigního průběhu až po velmi závažné onemocnění. Léčba závisí od závažnosti projevů.

Farmakologická léčba se opírá o podávání β -blokátorů, blokátorů kalciových kanálů (verapamil a diltiazem) a antiarytmik (amiodaron či disopyramid). Cílem je potlačit pro pacienta obtěžující dušnost a bolest na hrudi. Antiarytmika podáváme k potlačení výskytu arytmii.

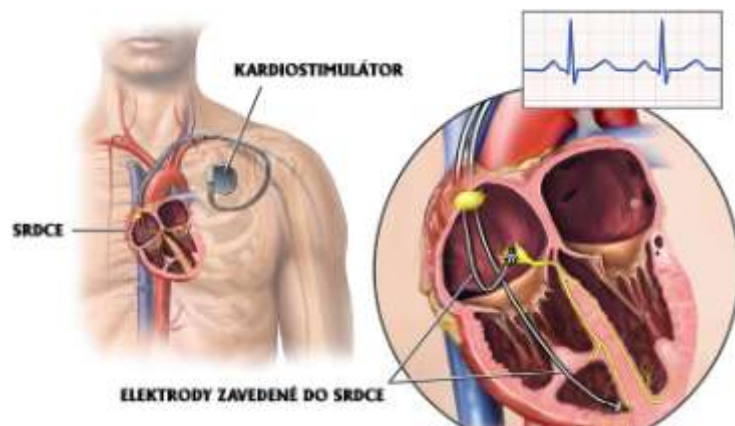
Nefarmakologická léčba přichází v úvahu u pacientů s výraznými symptomy s farmakologicky neovlivnitelnými projevy.

- *Perkutánní alkoholová septální ablace* – aplikace alkoholu do septální větve koronární tepny (zásobuje krví ztlustělé mezikomorové septum). Výkon je možný pouze u pacientů s vhodnou anatomíí koronárního řečiště na specializovaných pracovištích.
- *Septální myektomie* – chirurgický zákrok, při něm se ze septa vytíná bloček svaloviny. Výkon je možný ve specializovaných centrech.

Obr.8: Schéma septální myektomie



Obr.9: Schématický obraz kardiostimulace



Kardiostimulace - tzv. sekvenční kardiostimulace může při optimálním nastavení AV intervalu příznivě ovlivnit příznaky obstrukce.

Kardioverter-defibrilátor (ICD) - u nemocných s vysokým rizikem náhlé smrti nebo u pacientů s anamnézou oběhové zástavy.

Doporučení pro pacienty:

Mnozí nositelé mutací pro HKMP jsou zcela bezpříznakoví. Jiní zase pozorují první projevy nemoci až v pokročilém věku. Menší část pacientů je vysoce symptomatická s velmi závažným průběhem. U osob s potvrzenou diagnózou HKMP je vždy vhodné doplnit vyšetření nejbližších rodinných příslušníků. Můžeme tak zachytit rizikové, dosud asymptomatické osoby především v rodinách s časnou manifestací HKMP v mladém věku. Na místě je potom kompletní vyšetření, pravidelné

sledování a dle klinických nálezů zavedení léčebných opatření. U nejrizikovějších pacientů s vysokým rizikem náhlé smrti a po oběhové zástavě je vždy pacient zajištěn kardioverterem- defibrilátorem. V rodinách se známou genetickou odchylkou máme k dispozici genetický skrínig. Pacienti s diagnózou HKMP by měli zanechat závodního sportování. Vhodné jsou rekreační sporty.

Literatura:

Veselka Josef: *Hypertrofická kardiomyopatie – odpovědi na nejčastější otázky pacientů*
www.kardiomyopatie.cz

Vojáček Jan, Kettner Jiří a kol.: *Klinická kardiologie*, Hradec Králové: NUCLEUS HK, 2009

Veselka Josef a kol.: *Kardiomyopatie*, Praha: Galén, 2009, První vydání

Seznam obrázků:

Obr.1 Normální a hypertrofované srdce: www.extremehealthradio.com, staženo dne 13.4.2014

Obr.2 Schéma sarkomerických proteinů : www.nature.com, staženo dne 13.4.2014

Obr.3 Schéma možné distribuce bolesti na hrudi: www.herzstiftung.de, staženo dne 13.4.2014

Obr.4 Snímek ze zásahu při kolapsu sportovce s HKMP: www.mydailynews.com, staženo dne 13.4.2014

Obr.5 Čtyřdutinový obraz srdce s HKMP: www.medison.ru, staženo dne 13.4.2014

Obr.6 Obraz HKMP s obstrukcí získán metodou dopplerovské echokardiografie: www.cardiophile.org, staženo dne 13.4.2014

Obr.7 EKG obraz komorové tachykardie: www.emedu.org, staženo dne 13.4.2014

Obr.8 Schéma septální myektomie: www.kardiomyopatie.cz, staženo dne 13.4.2014

Obr.9 Schématický obraz kardiostimulace: www.novinky.cz, staženo dne 13.4.2014