

# Arytmogenní kardiomyopatie s dominantním postižením levé komory

Hrečko J.<sup>1</sup>, Solař M.<sup>1</sup>, Mědílek K.<sup>1</sup>, Solařová P.<sup>2</sup>, Burešová M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> I. interní kardiologická klinika FN Hradec Králové, <sup>2</sup> Oddělení lékařské genetiky FN Hradec Králové,

<sup>3</sup> Centrum molekulární biologie a genové terapie, Sekce vrozených genetických chorob, IHOK FN Brno

## Popis případu:

39-letá žena byla přijata pro setrvalou komorovou tachykardií. Po farmakoverzi amiodaronem byla patrná abnormální EKG křivka. Programovanou stimulací komor byla vyvolána klinická monomorfní komorová tachykardie z výtokového traktu pravé komory a polymorfní komorové tachykardie.

Při postkontrastním zobrazení magnetickou rezonancí bylo zjištěno patologické jizvení spodní stěny pravé komory a dominantní difuzní postižení levé komory.

Byla splněna diagnostická kritéria (3 velká) arytmogenní kardiomyopatie. Pacientce byl implantován kardioverter-defibrilátor.

Molekulárně-genetickým vyšetřením byly detekovány 2 mutace v genu pro plakofilin 2 (1 patogenní, 1 nejasného významu) v heterozygotním stavu.

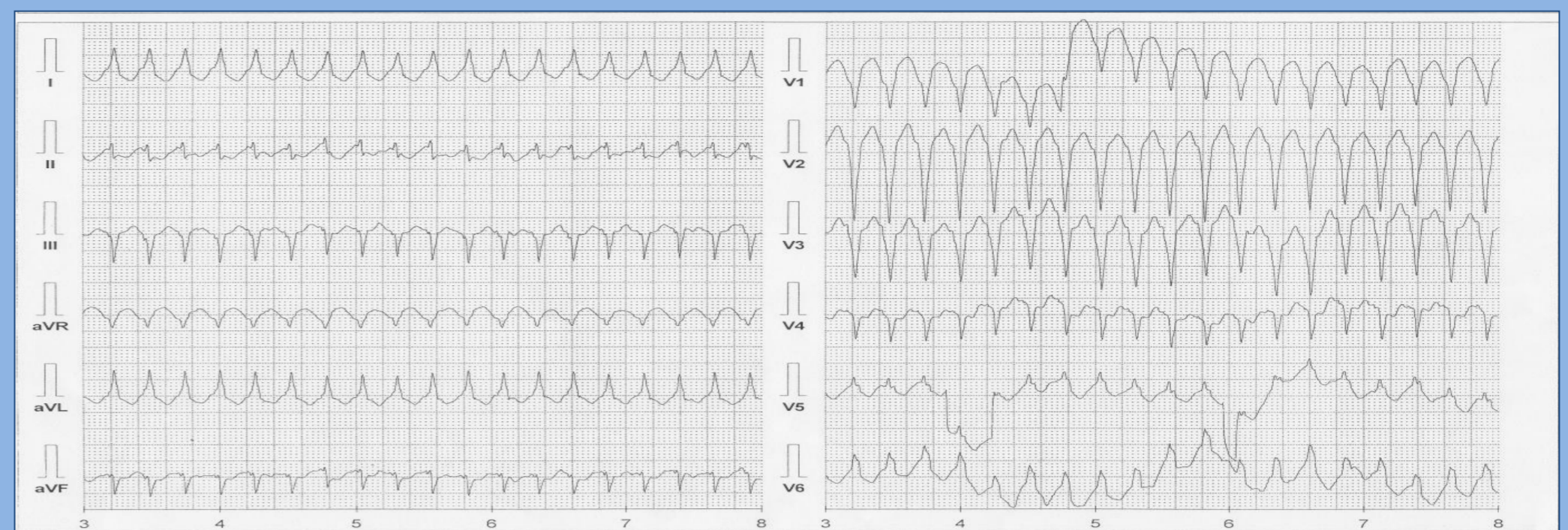
## Závěr:

Arytmogenní kardiomyopatie je vzácnější geneticky podmíněné onemocnění srdce, které se dědí autozomálně dominantním způsobem.

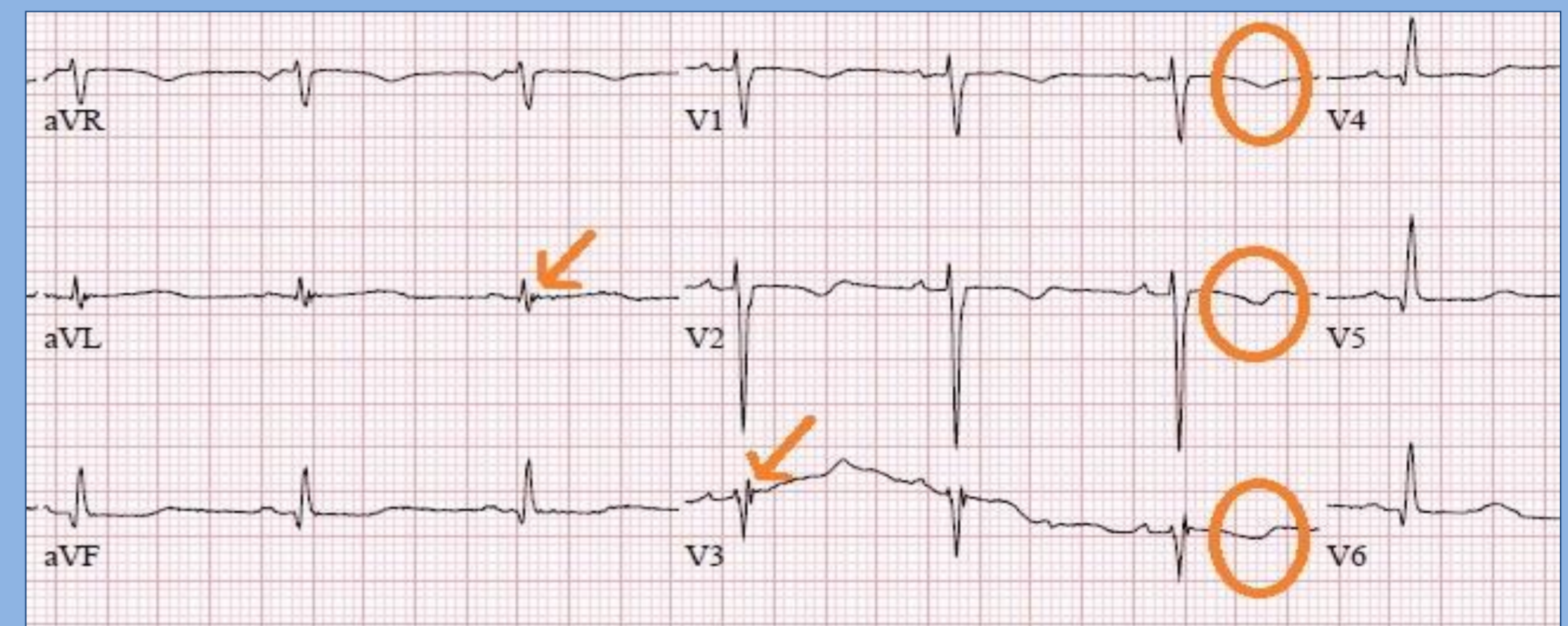
Obvykle bývá postižena pravá komora, což odráží i současná diagnostická kritéria.

Dominantní postižení levé komory je nepříliš častou variantou tohoto onemocnění. Zobrazení magnetickou rezonancí spolu s genetickým vyšetřením hrají zásadní roli v případech, kdy nejsou splněna konvenční diagnostická kritéria.

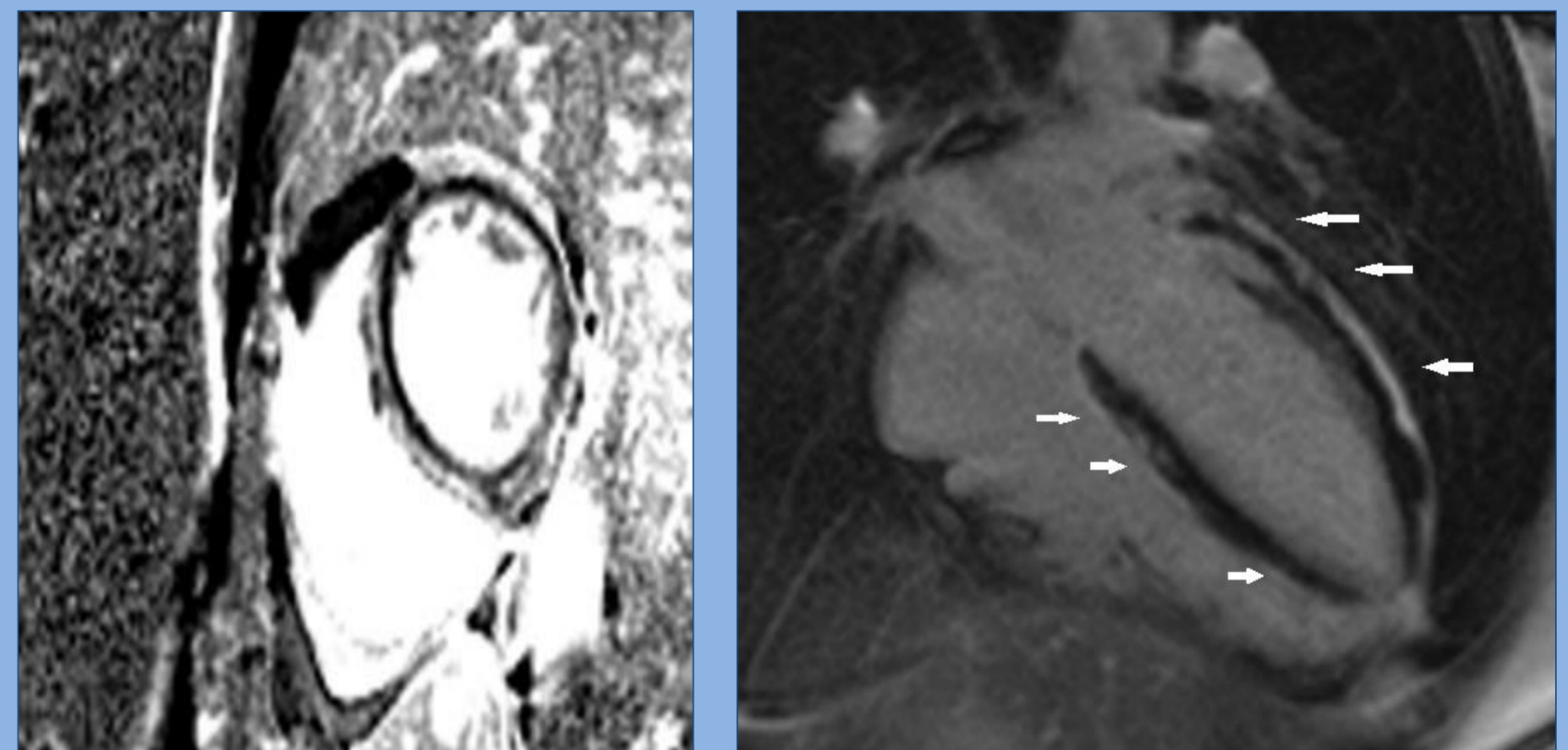
Hlavním úskalím molekulární diagnostiky tohoto onemocnění je genetický screening rodinných příslušníků. Mutace genu mají malou penetranci a variabilní expresivitu. Ne všichni nositelé patogenní mutace jsou zatíženi rizikem náhlého úmrtí.



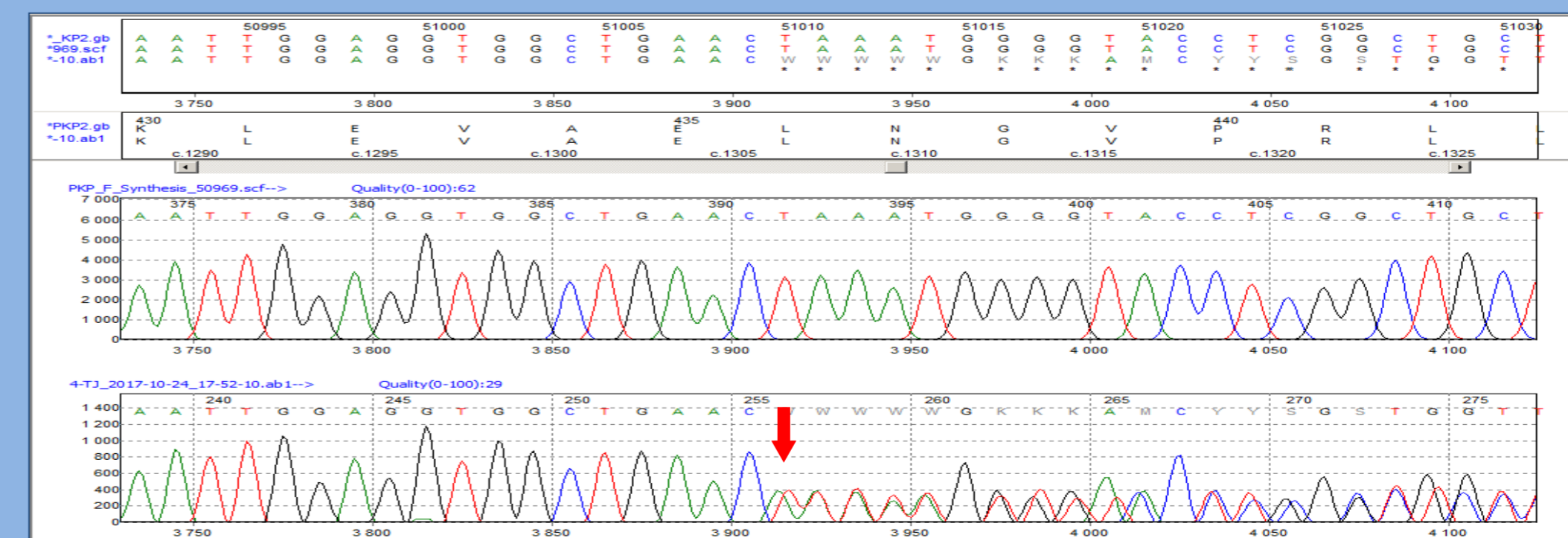
Obrázek č. 1 - přijmová EKG křivka: komorová tachykardie, TF 260/min, LBBB, osa doleva (-40°)



Obrázek č. 2 - detail EKG křivky po kardioverzi: sinus, negativní T vlny V1-3, episolon vlna v III, aVL



Obrázek č. 3 - magnetická rezonance srdce, STIR sekvence, postkontrastně je zvýšená intenzita signálu epikardiálně difusně v levé komoře, mezikomorovém septu a na spodní stěně pravé komory



Obrázek č. 4 - patogenní sekvenční varianta v genu PKP2: c.1307\_1315delinsATTTAGTT p.(Leu436Hisfs\*11)