

Jak nepřehlédnout onemocnění myokardu a perikardu ?

RESTRIKTIVNÍ KARDIOMYOPATIE: KDE A JAK JI HLEDAT MIMO AMYLOIDÓZU?

Vojtěch Melenovský

Klinika kardiologie
IKEM
Praha



XXXI.

VÝROČNÍ SJEZD
ČESKÉ KARDIOLOGICKÉ
SPOLEČNOSTI

16.5.2023, 8:45-9:00

Co se myslí restriktivní kardiomyopatií:

Heterogenní skupina onemocnění srdce kterou charakterizuje:

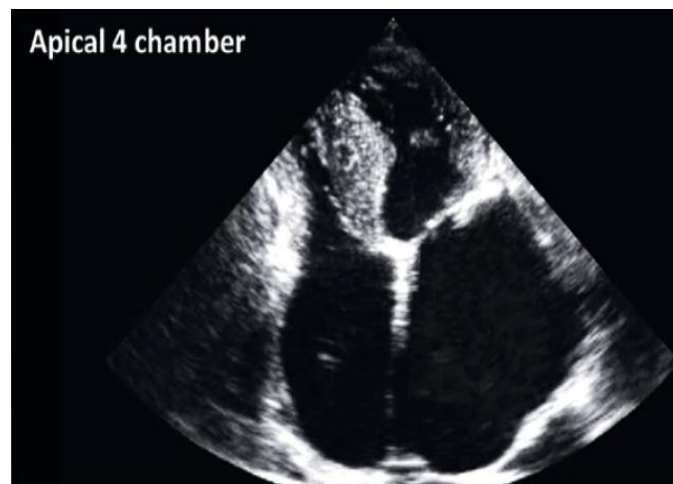
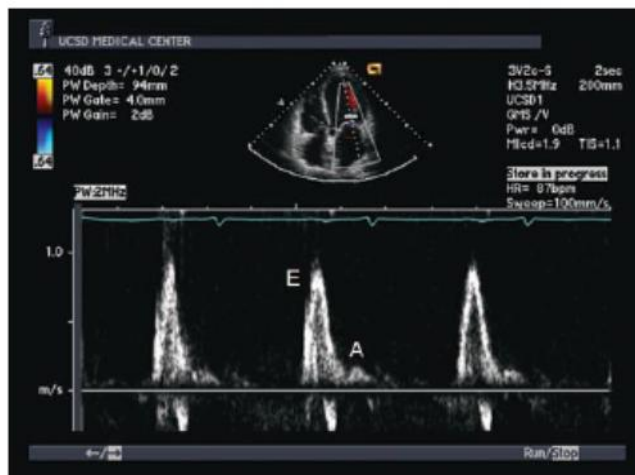
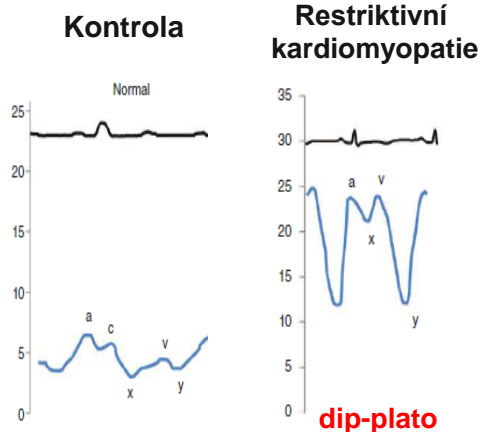
relativně zachovaná EF obou komor

nedilatované komory s normální či mírně zvýšenou tloušťkou stěn

výrazná diastolická dysfunkce (restriktivní charakter plnění), nízká rychlost e'

vysoké plnicí tlaky

výrazná dilatace síní

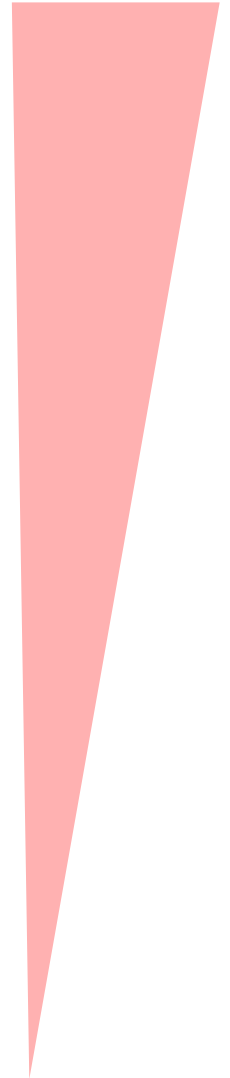


Restriktivní kardiomyopatie: etiologie

- **extenzivní jizvení** myokardu, zmnožení extracelulární matrix hypertenze, DM, vyšší věk
HFpEF-like (s typickými rizikovými faktory)
- **infiltrace** myokardu
AL nebo TTR amyloid, lysosomální stárádání, hemochromatóza
- **postradiační poškození** – mediastinální irradiace v minulosti (latence až 30 let !!)
- **prodělaný zánět** myokardu
sarkoidóza, eozinofilní zánět (endomyokardiální fibróza)
- **genový defekt**: vzácné onemocnění u mladých osob

*mutace v genu pro troponin (calciová senzitivita)
gen pro desmin, filamin C*

věk
manifestace



Klinické rysy restriktivní kardiomyopatie

Klinický obraz biventrikulárního (pravostranného) selhání
(otoky, hepatomegalie, ascites, plicní konges.)

Většinou plíživý rozvoj (AL amyloidozy může být rychlý)

Sklon k orgánovému poškození kongescí

venostatická cirhóza jater, plicní vaskulopatie,...

Časté SV arytmie, AV blokád

prvními projevy může být FiS

Zvýšené riziko intrakardiální trombózy a embolizace (i při SR.... atrial standstill)

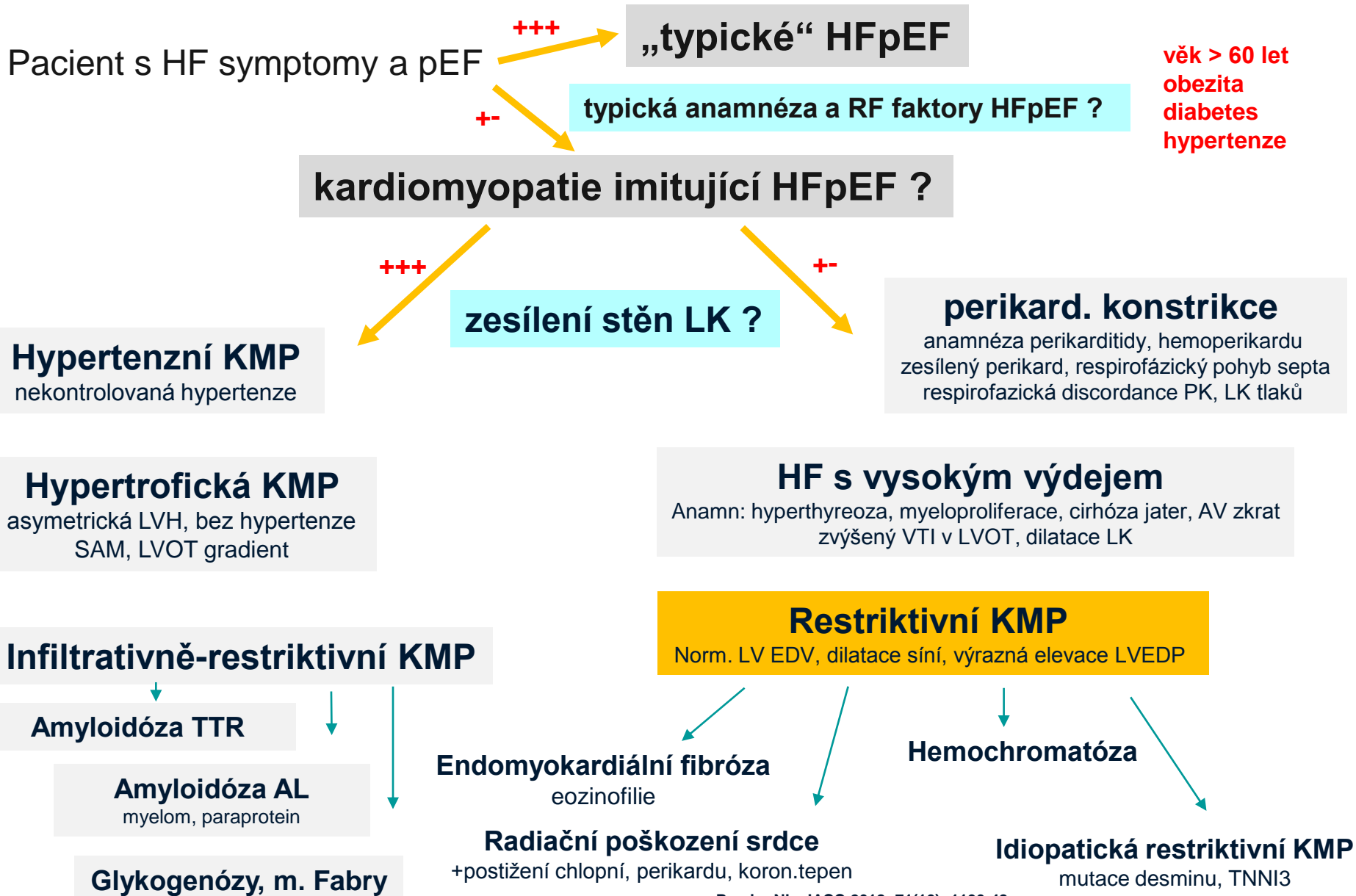
Zvýšená senzitivita na preload (**intolerance hypovolémie**)

Závislost srdečního výdeje na tepové frekvenci (**intolerance BB, tachyFiS**)

Prognóza vážná, nutná časná indikace Tx,

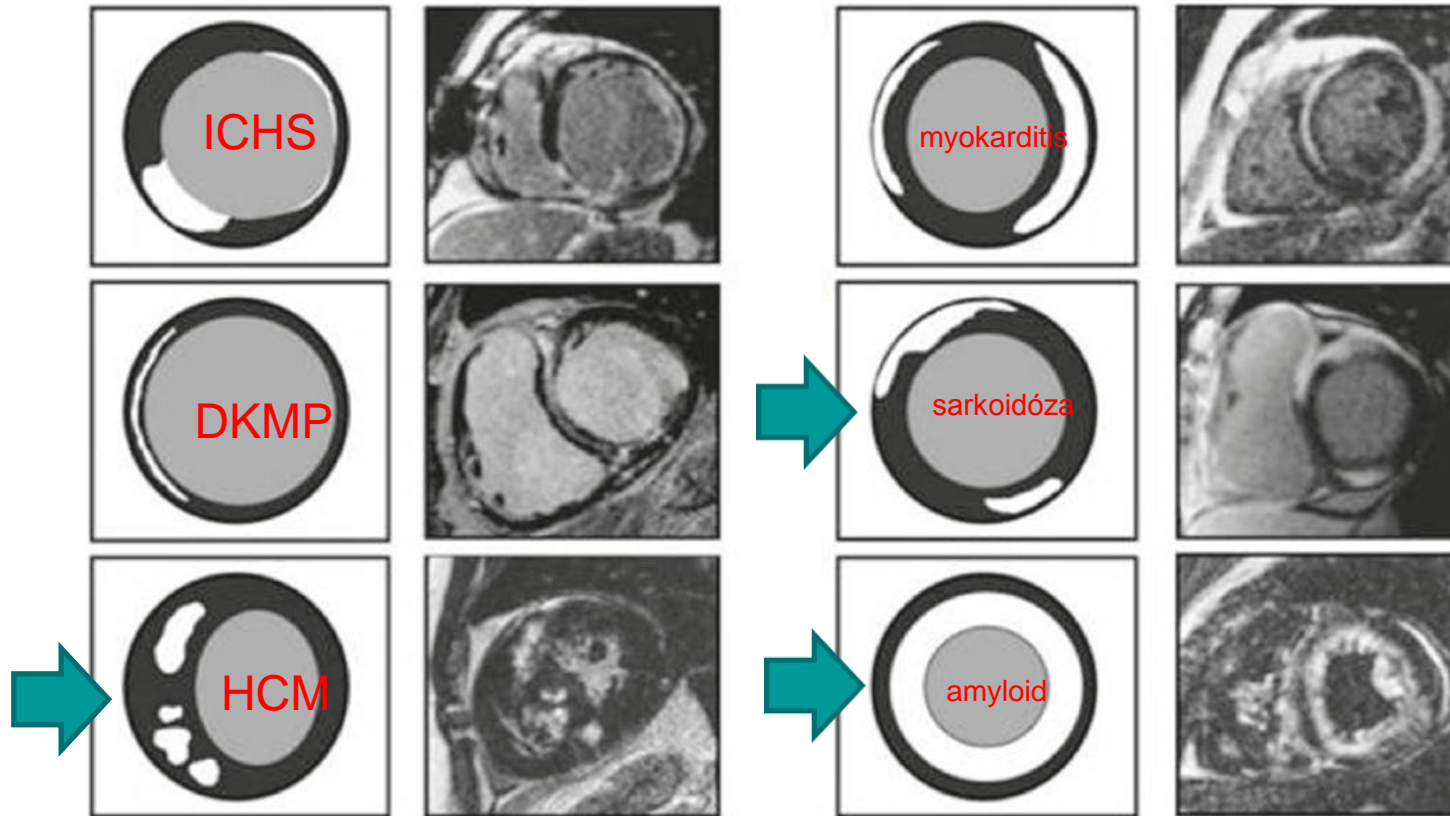
specifická terapie u některých forem

Diferenciální diagnóza restriktivní KMP



Dg etiologie restriktivních KMP

Cardiac Magnetic Resonance-CMR, pozdní syčení gadoliniem (LGE)

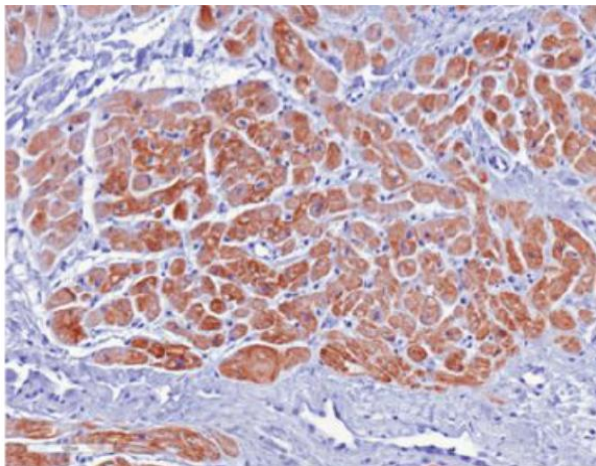


Braunwald's Heart Disease, 10th ed

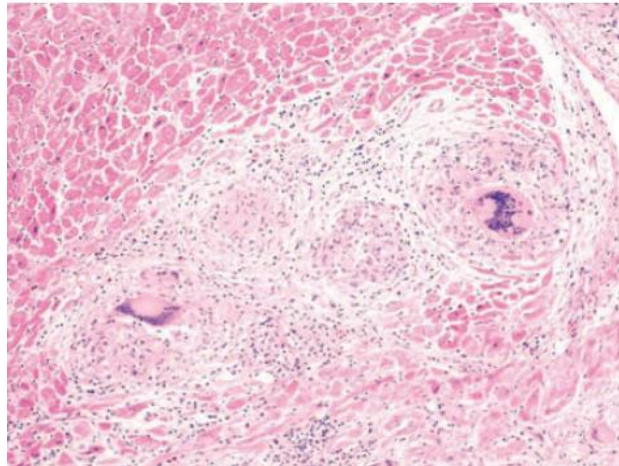
Kardiogenetické vyšetření – exomová sekvenace, nebo kardiopanel
možný záchyt i de-novo mutací
indikuje klinický genetik s expertízou v kardiomyopatiích

Endomyokardiální biopsie u restriktivní kardiomyopatie

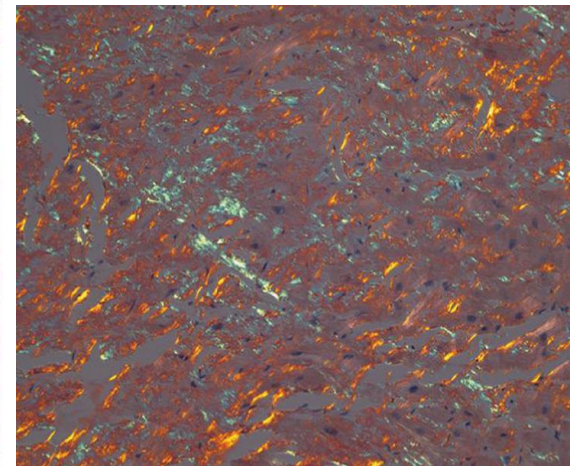
Extenzivní fibróza
idiopatická restriktivní RCM



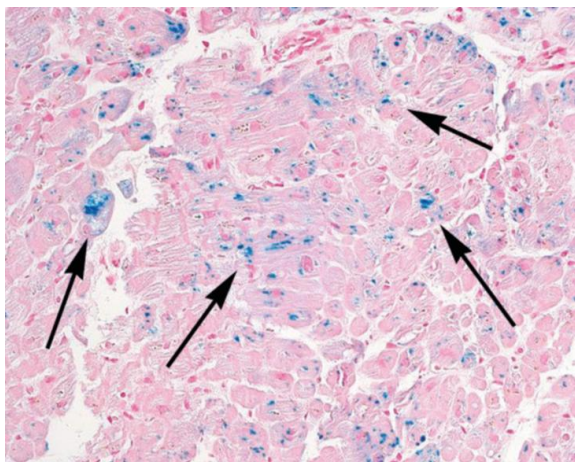
Nekaseifikující granulomy
sarkoidóza



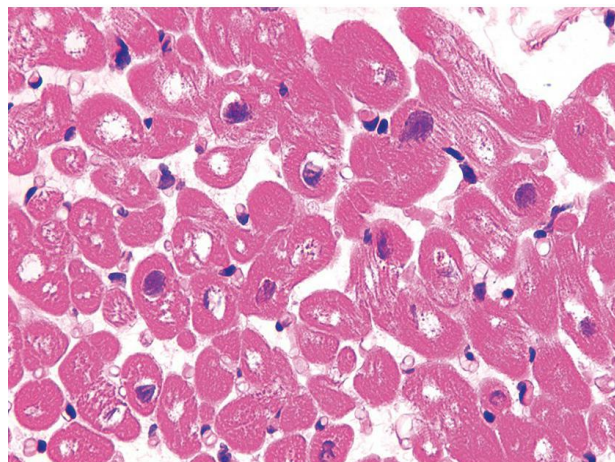
Birefringence v polarizovaném
světle: amyloidózy



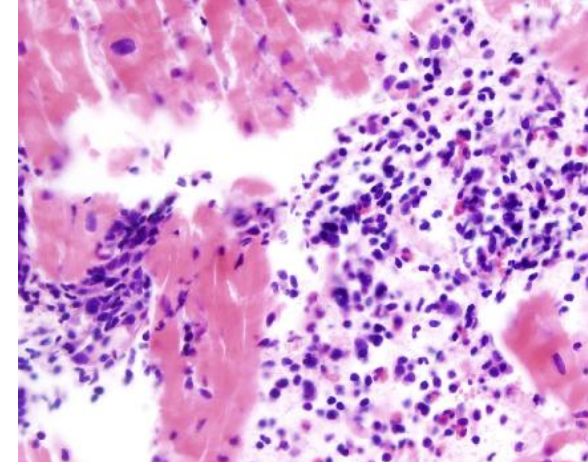
Barvení na železo
hemochromatóza



Intracelulární střádání
glykogenóza



Infiltrace eozinofily
Lefflerova endomyokarditida



Diagnostická výtěžnost EMB u restriktivní KMP: 30%

Idiopatická restriktivní kardiomyopatie

Vzácné onemocnění, postihující mladé osoby

Plíživý začátek, známky bilat. insuficience (vysoké CVP, hepatomegalie, nemusí být otoky DK!)

Obrovské síně, Afib, časté trombembolické komplikace

Snížená tkáňová rychlost (tuhý myokard)

Hereditární etiologie, většinou AR přenos

Můžou být i de-novo mutace (5%)

Nejčastější příčiny - missence mutace v genech

srdeční troponin I (TNNT13)

srdeční troponin T (TNNT2)

beta myozin (MYH7)

filamin C (FLMC)

desmin (DES)

Ammash NM, Circulation 2000;101: 2490-2496

Pereira NL, JACC 2018; 71: 1130-48

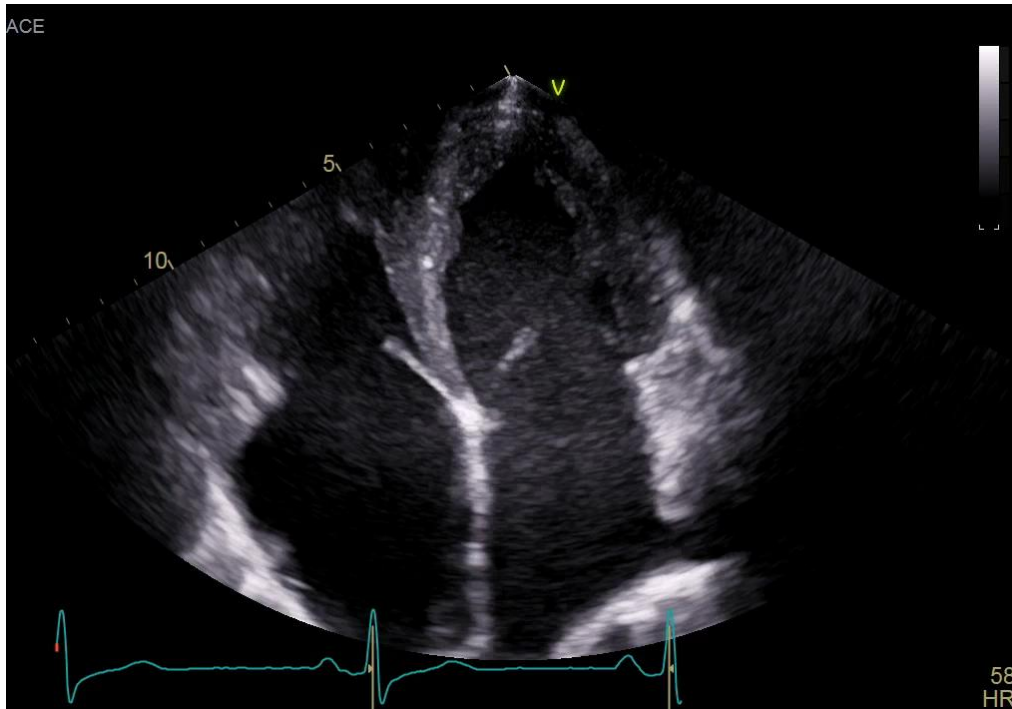
mechanismus: zvýšená Ca sensitivita, fibróza, sarcomeric dissaray

**identické mutace mohou dělat i HCM, nebo HCM s restriktivními rysy (i v jedné rodině)
některé mutace jsou více arytmogenní (i při EF > 35%)**

Terapie: transplantace srdce !

pozor na promeškání – riziko rozvoje venostatické cirhóhy/PH

Idiopatická restriktivní kardiomyopatie



J.C. *1998, RA nesignifikantní

2014 intolerance námahy, bolesti břicha

trombocytopenie, hepatomegalie, hypersplenismus,
plicní hypertenze, intersticiální kongesce
... referován na II int. kl VFN

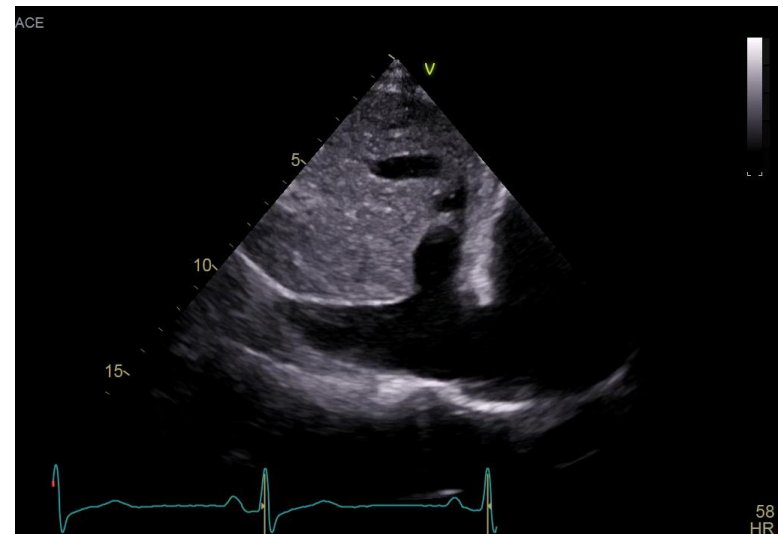
Echo: masivní dilatace sílí
zachovaná funkce nehypertrofických komor
Sono a CT břicha: splenomegalie,
hepatomegalie, játra bez přestavby
výrazná dilatace DDŽ

Dg idiopatické RCM, mutace TNNI3

Progrese do NYHA IIIB, hubnutí, ale bez otoků DK

P-katetrizace: RA 16, PA 56/25, PAWP 23, CI 1,8 l/min
transhepatální gradient 2 mmHg

2021 TX srdce



Amyloidóza srdce

Postihuje spíše starší osoby, relativně rychlý průběh
zrnitý myokard, síně nejsou velké
výpotek, restriktivní DD
Apical sparing



CMR-LGE



99mTc-DPD scintigrafie
(+ jen u TTR amyloidu)



AL amyloidóza: myelom či monoklonální gamapatie (dg: imunoelfo, EMB, biopsie kostní dřeně)

TTR amyloidóza: depozice transthyretinu; dg: **DPD scan**; častá dg, starší, muži, anamn. karp. tunelu
až 10% HFpEF u mužů nad 70 let má wtTTR amyloid

dostupné specifické terapie: AL amyloidóza: daratumumab TTR amyloidóza:

Hemochromatóza

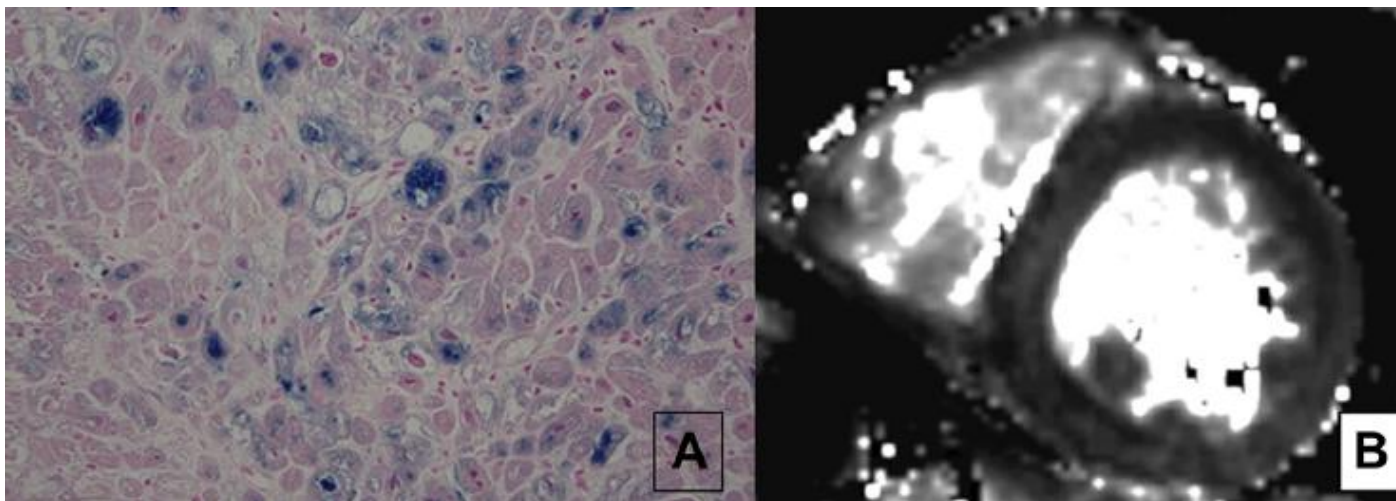
Příčiny přetížení železem: - opakované transfuze (thalassemie, MDS)
- hereditární hemochromatóza
(+ DM, hypogonadismus, cirhóza)

Dilatační či reskrikt. kardiomyopatie může být prvním a jediným projevem iron-overload

Screening: ferritin (> 1000 ug/L) , saturace transferinu ($> 45\%$)

DG: sekvenace HFE genu (90%), vzácné mutace: haemojuvelin, hepcidin

Prussian blue
stain



T2* čas
Na MR

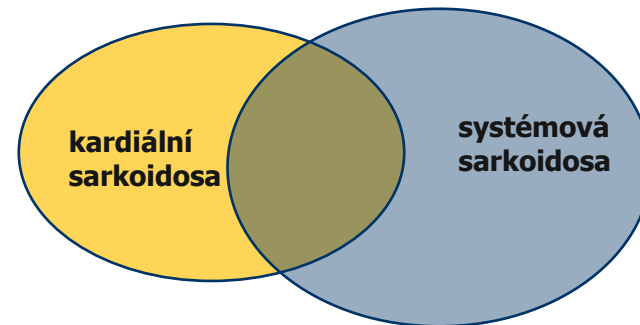
Srdeční selhání a dysfunkce srdce je často reverzibilní po chelační léčbě

Terapie: venepunkce nestačí !! Bez terapie velmi krátké přežití
i.v. chelátory (deferoxamine 35 mg/kg/d) a pak p.o. deferiprone (75 mg/kg/d) na 6 měs

Sarkoidóza: systémová a kardiální

Systémová sarkoidoza

30-40% má detekovatelné kardiální postižení
5 % má symptomatické srdeční projevy



srdeční postižení může být jediným projevem sarkoidózy

65% srdečních sarkoidóz nemá další extrakardiální postižení

manifestace kardiální sarkoidózy:

AV blok 2-3 stupně (40-50%)

„idiopatický“ AV blok III st u osob < 60 let je u 25% vyvolaný sarkoidosou

Kandolin R, Circ Arr EP 2011; 4: 303-9

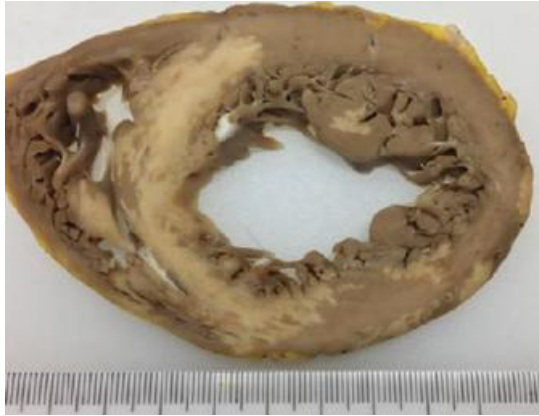
komorová tachykardie (20%)

náhlá smrt (10%)

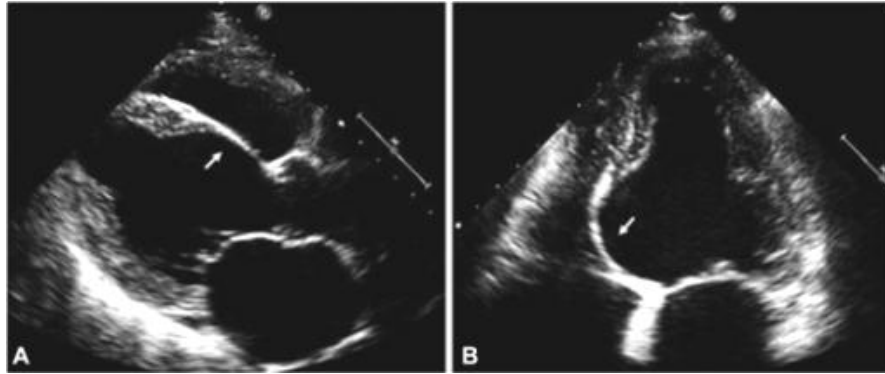
srdeční selhání (20%) - častěji formou systolické dysfunkce
(tj. restriktivní forma je vzácná)

Postižení srdce při sarkoidóze

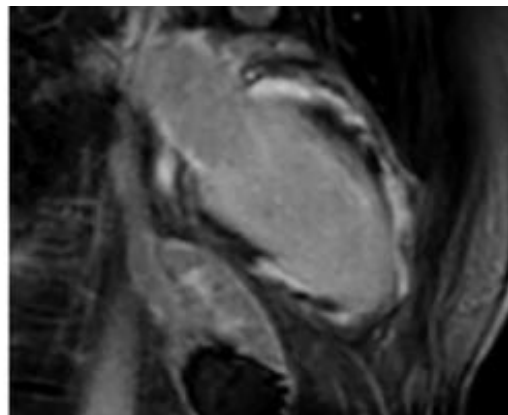
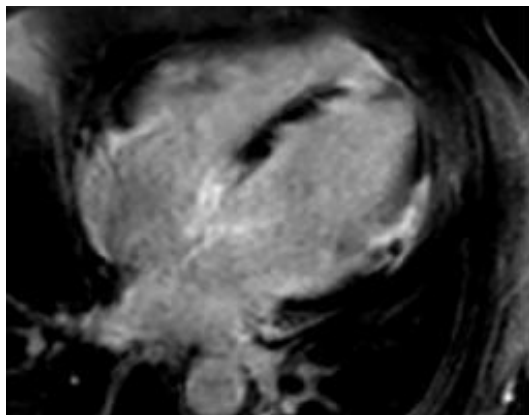
ložiskový charakter, kdekoliv, ale častěji v bazální část srdce, v septální oblasti
ložiska mohou být epikardiálně, může být postižena pravá komora (dif dg ARVC)



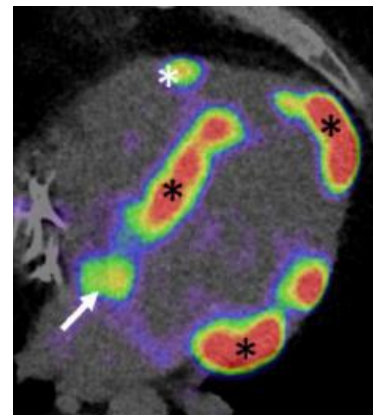
aktivní zánět - floridní granulomy, porucha kinetiky, zesílení stěny
vyhaslý zánět - fibróza bez granulomů, ztenčení stěny, aneurysma



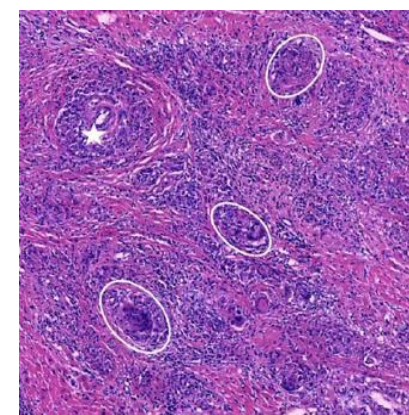
CMR - LGE



PET



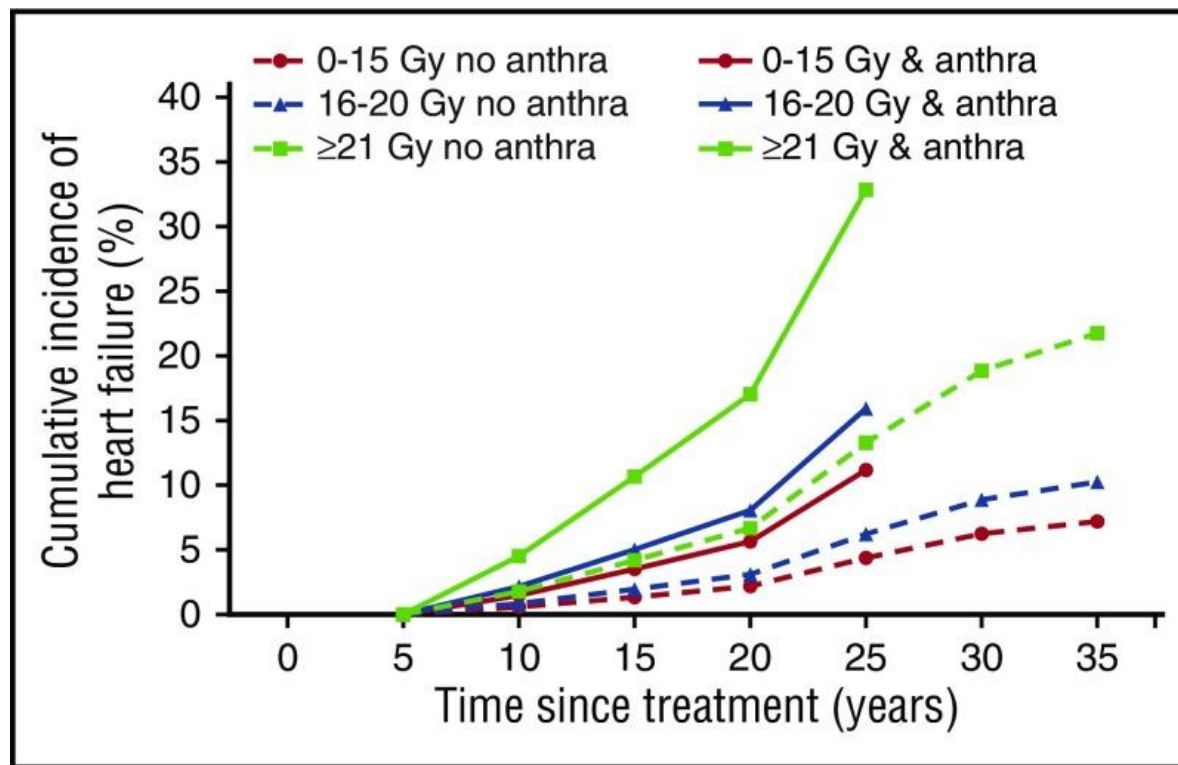
EP-guided EMB



Poškození srdce radiací

léčba pro Hodgkinův lymfom v mládí: radioterapie mediastina + antracykliny
pozdní kardiotoxicita (> 20 let po léčbě): **fibróza a kalcifikace**

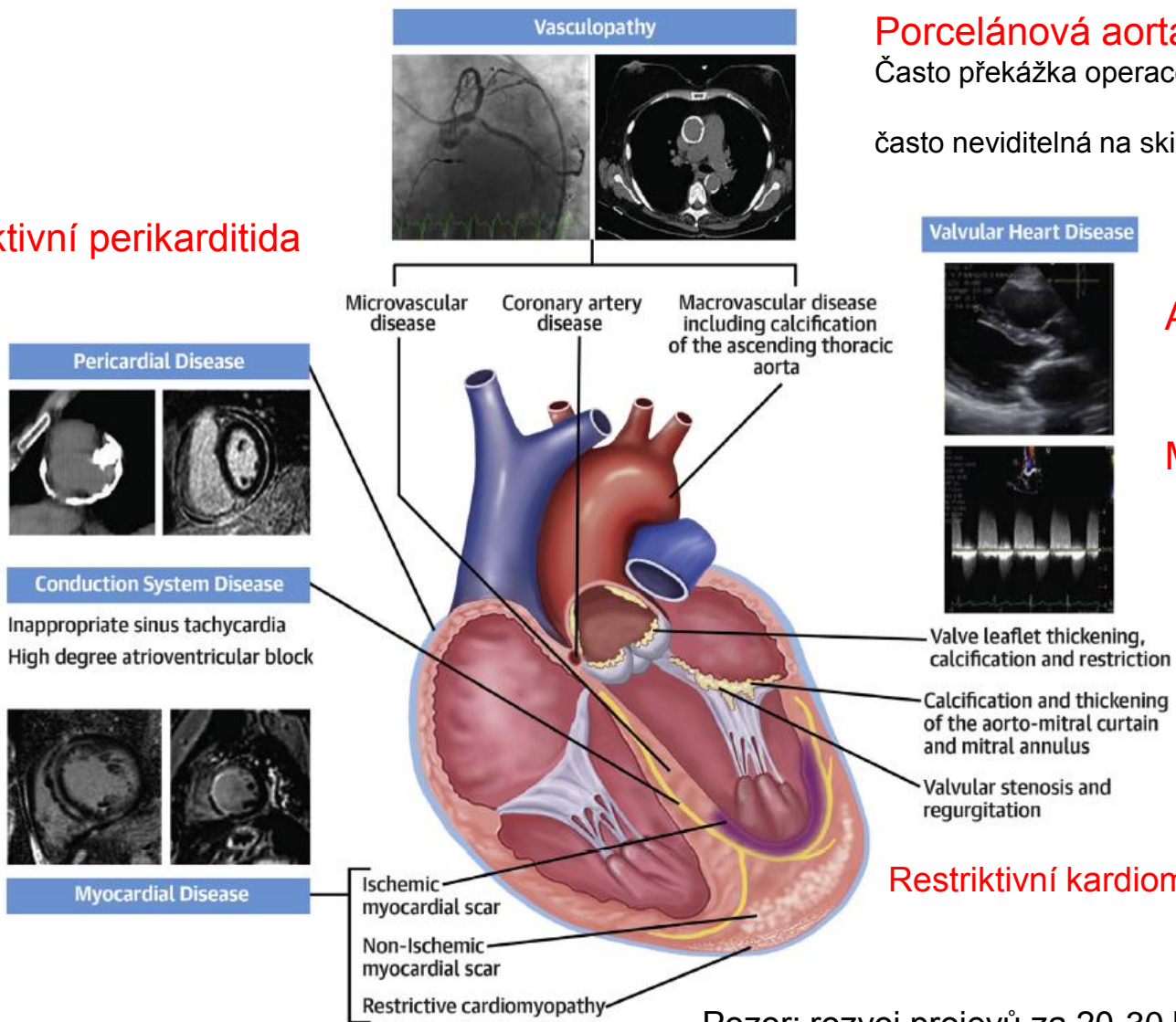
Výrazně zvýšené riziko ICHS, chlopenních vad a pozdního srdečního selhání



+ často současně: Barretův jícen, radiační poškození plic

Poškození srdce radiací

Konstriktivní perikarditida



Porcelánová aorta

Často překážka operace srdce v MO

často neviditelná na skia, ale viditelná na CT

Aortální stenóza

MAC

Restriktivní kardiomyopatie

Pozor: rozvoj projevů za 20-30 let po radiaci
.....akcelerované stárnutí

Závěry

Heterogenní skupina nemocí

Na RCM myslet při známkách zvýšených plicních tlaků, výrazné biatriální dilataci, zachované EF, při nepřítomnosti typických rizikových faktorů HFpEF

nutné určit diagnózu, postupy se radikálně liší
imunosuprese u sarkoidu
chelační léčba u hemochromatózy
specifická léčba u amyloidoz
transplantace srdce

Dg postupy: MR, biopsie, genetické vyšetření, reference do expertního centra

Důležité diagnostikovat včas, hrozí riziko orgánových poškození v důsledku dlouhodobé kongesce

Děkuji za pozornost

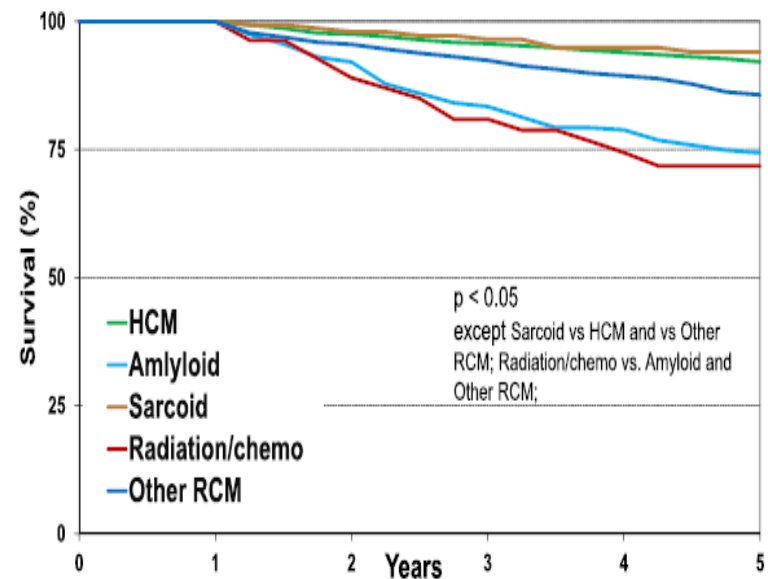
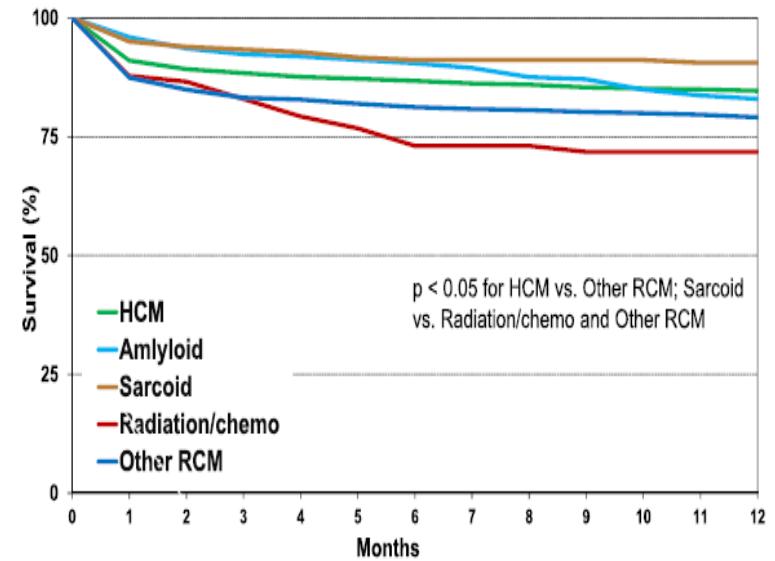
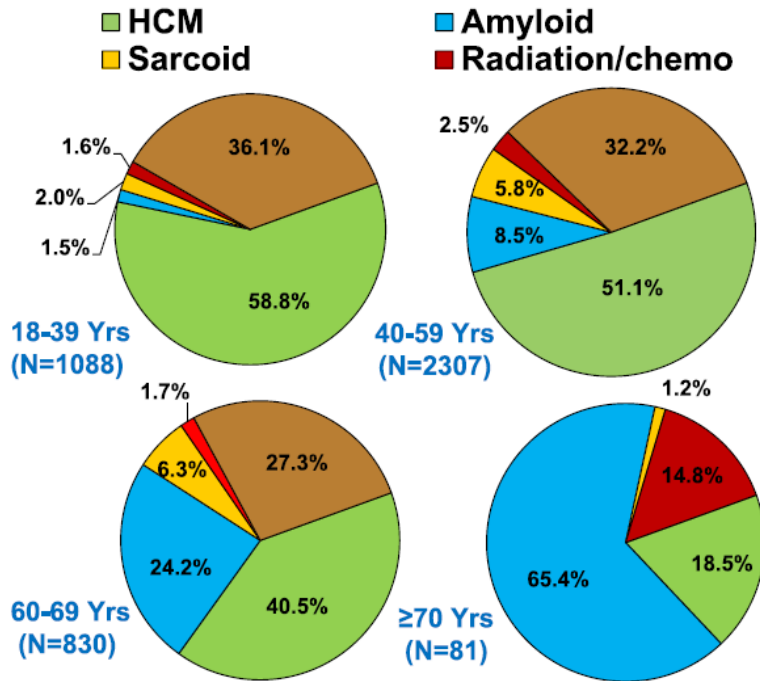
vojtech.melenovsky@ikem.cz



vyjde v 5/2023

Žádejte u svých knihkupců !

Restriktivní kardiomyopatie: průběh po Tx



Pacienti s restriktivní KMP smají po Tx horší prognózu (hlavně ti po radiaci a s amyloidu)