

" Nečekané rozuzlení "

Tereza Švarcová

Edumed s.r.o.

Kardiochirurgická klinika FNHK

Kazuistika – 68 letá žena

OA:

St.po infekční hepatitidě 1962

St.po tyreoiditidě 1989 (3 roky kortikoterapie)

St. po apendektomii

St.po tonzilektomii v dětství

Arteriální hypertenze

RA: matka – CHOPN, otec + v 83 I na rakovinu prostaty

AA : neguje

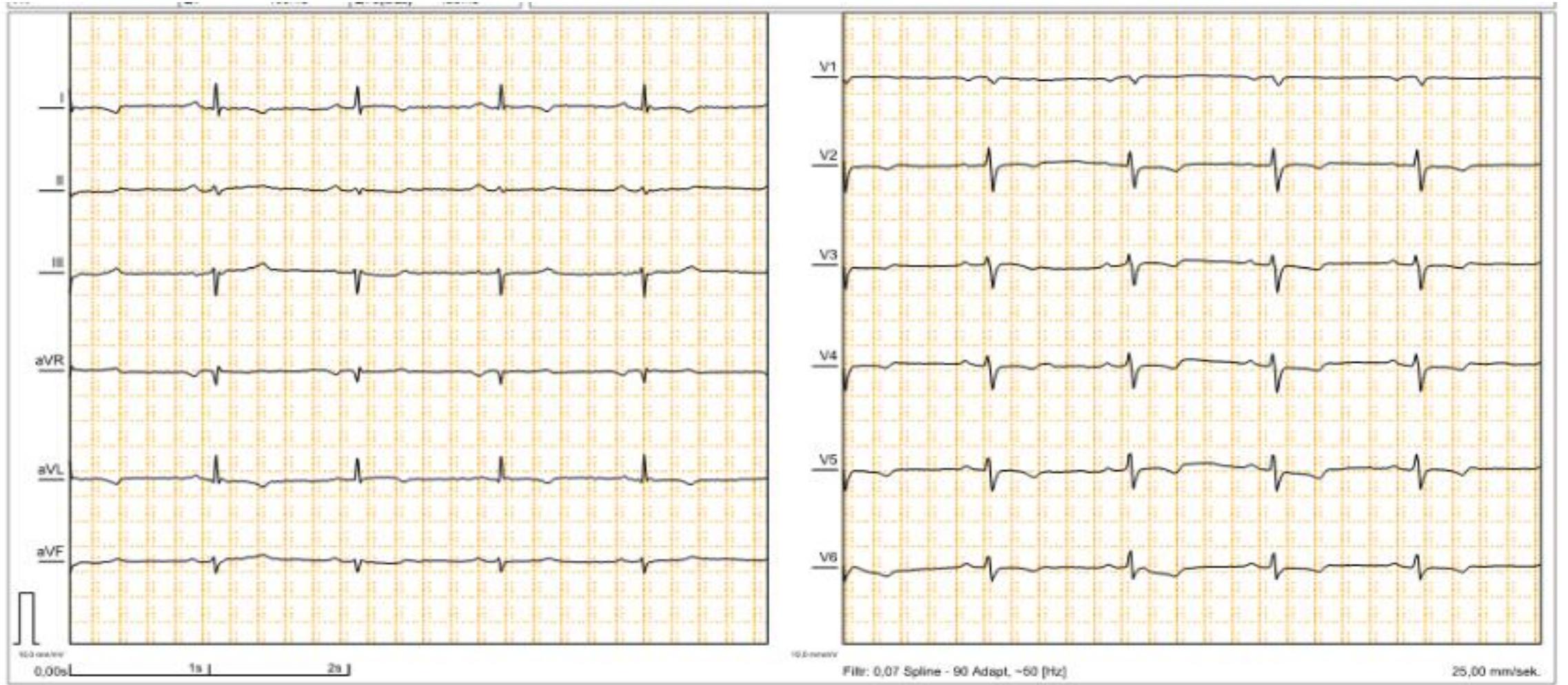
Abuzy – nekuřačka

SPA: účetní, žije v bytě s rodinou (+ pes a papoušek)

Kazuistika – 68 letá žena

- poprvé vyšetřena kardiologem v 6/2012
- v té době únava a dušnost NYHA II, EKG – neg.T v I,aVL , V1-6
- UZ : hypokinéza laterální stěny a přilehlé části hrotu , EF LK 50%
- KG 2012 – normální nález
- VG – neobvyklá trabekulizace LK a difuzně omezené kontrakce, EF LK 48%
- RTG plic s normálním nálezem
- LA: Micardis plus 80 /12,5 mg 1-0-0
 - pro sklon k hypotenzi a tachykardii tehdy nasazen Procoralan 2x7,5 mg
- Závěr: **st.po susp. myokarditidě**

Kazuistika - EKG



Echo Pen
X5-1
50Hz
17cm



TIS0.4 MI 1.3

0M1

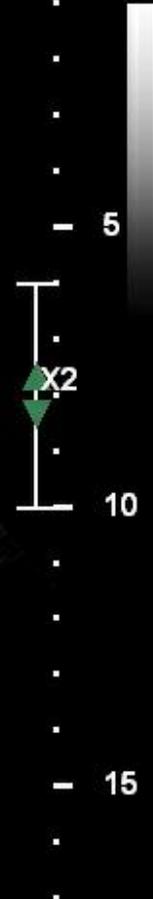
5

10

15

62 bpm

2D
60%
C 50
P Low
HRes



Kazuistika – 68 letá žena

- následně došetřována pro protrahovaný kašel se závěrem:
Asthma bronchiale lehké perzistující
- nově od 2012 Ventolin, Alvesco
- na endokrinologii sledována pro Hashimotovu thyreoitidu
- nově od 2016 Thyrozol

Kazuistika – 68 letá žena

- 2016 – 2021 stav stabilní
- subjektivně bez potíží
- EKG a UZ srdce stacionární

Kazuistika – 68 letá žena

- **v 11/2021 synkopa v sedě**, bez anamnézy křečí, bez poruchy sfinkterů, bez retrográdní amnézie
 - st. p. 1x synkopě, v. s. ortostatické etiologie v těhotenství anamn.
 - ortostatický test negat. (11/21)
 - plicní embolie vyloučena, nativní CT mozku v normě
 - TILT 3/22 v normě
 - pro mírnou dysfunkci LK opakována koronarografie – normální 2021
 - během hospitalizace záchyt paroxysmů nesetrvale KT

Kazuistika – 68 letá žena

dle neurolog. vyš. 11/21 **nelze vyloučit epileptický záchvat s** poruchou vědomí bez motorických projevů

- dle EEG opakovaný výskyt epileptiformního grafoelementu temporálně s jasnou převahou vpravo, základní aktivita je normální (11.12/21)
 - MR mozku s věku přiměřeným nálezem
 - UZ mozkových tepen bez průkazu obstrukce
- V 12/2021 nasazen neurologem Levetiracetam 250 ng 1-0-1

Kazuistika – 68 letá žena

- pro záchyt paroxysmů nesetrvale KT (9 úderů) a mírnou dysfunkci LK nejasné etiologie doplněna MR srdce

dle MR srdce 11/21 postkontrastně (LGE) **patrná dominantně subepikardiální opacifikace v oblasti přední stěny s přechodem do septa a spodní stěny**, EF LK 46%, mírně snížená i systolická funkce PK - 47%

Kazuistika – 68 letá žena

- pro anamnézu potíží v návaznosti na očkování proti COVID 19 zvažována myokarditida, současně již objednána na **genetické vyšetření**
- doporučen **dlouhodobý EKG záznamník**, preferovala EKG Holter
- v plánu **kontrolní MR srdce**
- EKG Holter v 8/22 bez záchytu arytmie

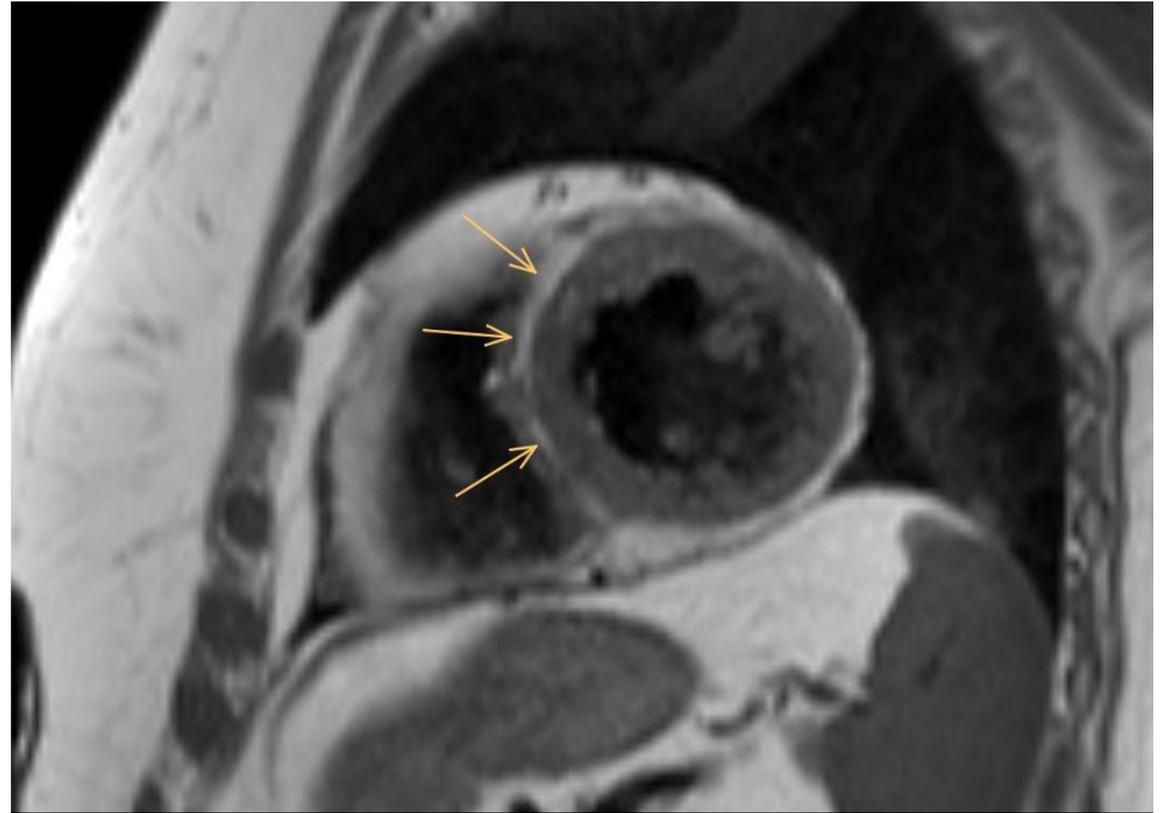
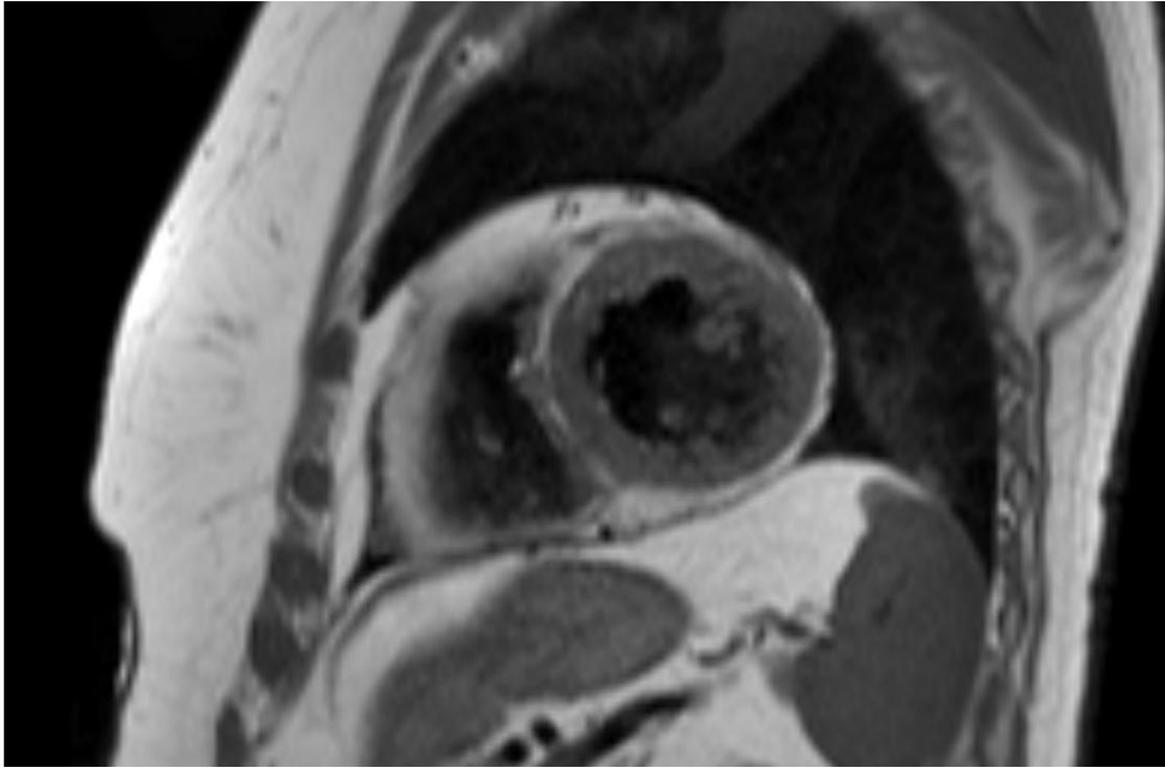
Kazuistika – 68 letá žena

- v 7/23 bez obtíží, NYHA I, KP komp
- LA: Concor Cor 2,5 mg ½ -0-0, Tezeo 40/12,5 mg 1-0-0, Verospiron 25 mg 1-0-0, Relvar inh 1-0-0
- dle UZ srdce EF LK 50% , mírná hypokinéza boční stěny
- doporučen opět EKG Holter (dlouhodobý záznamník nechtěla)
a objednána kontrolní MR srdce

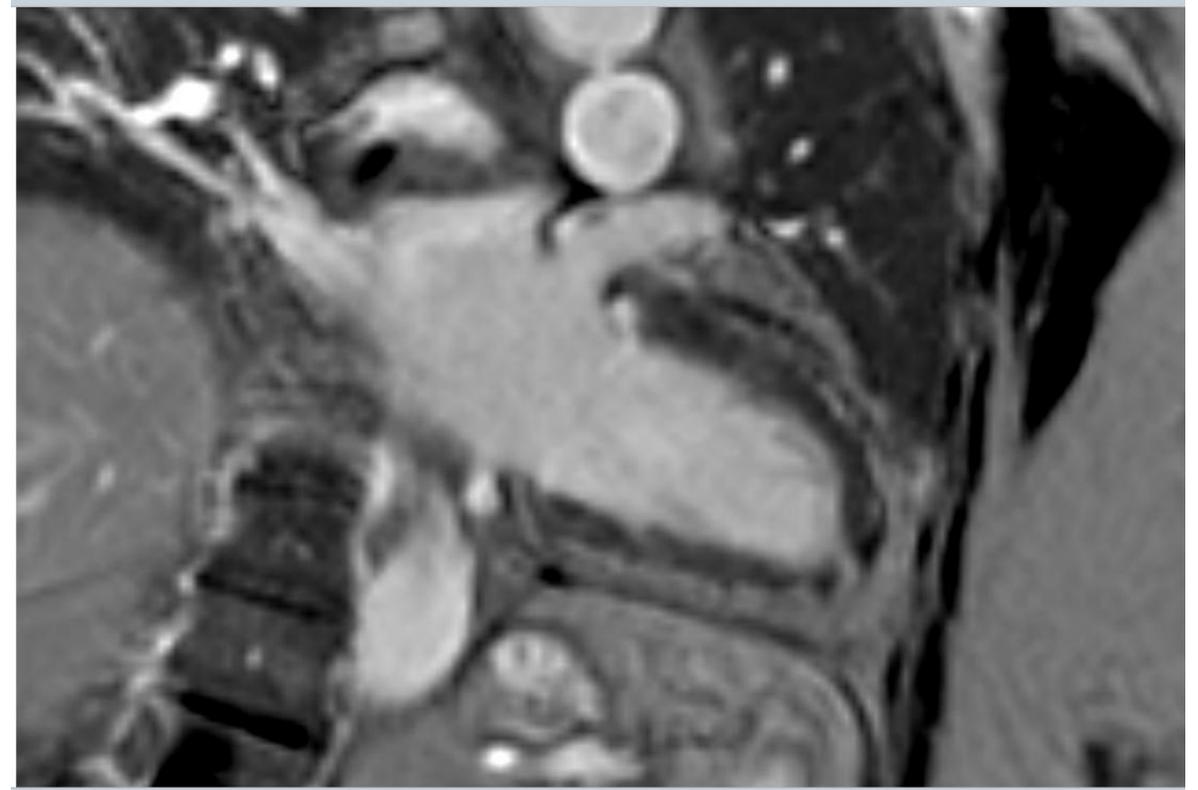
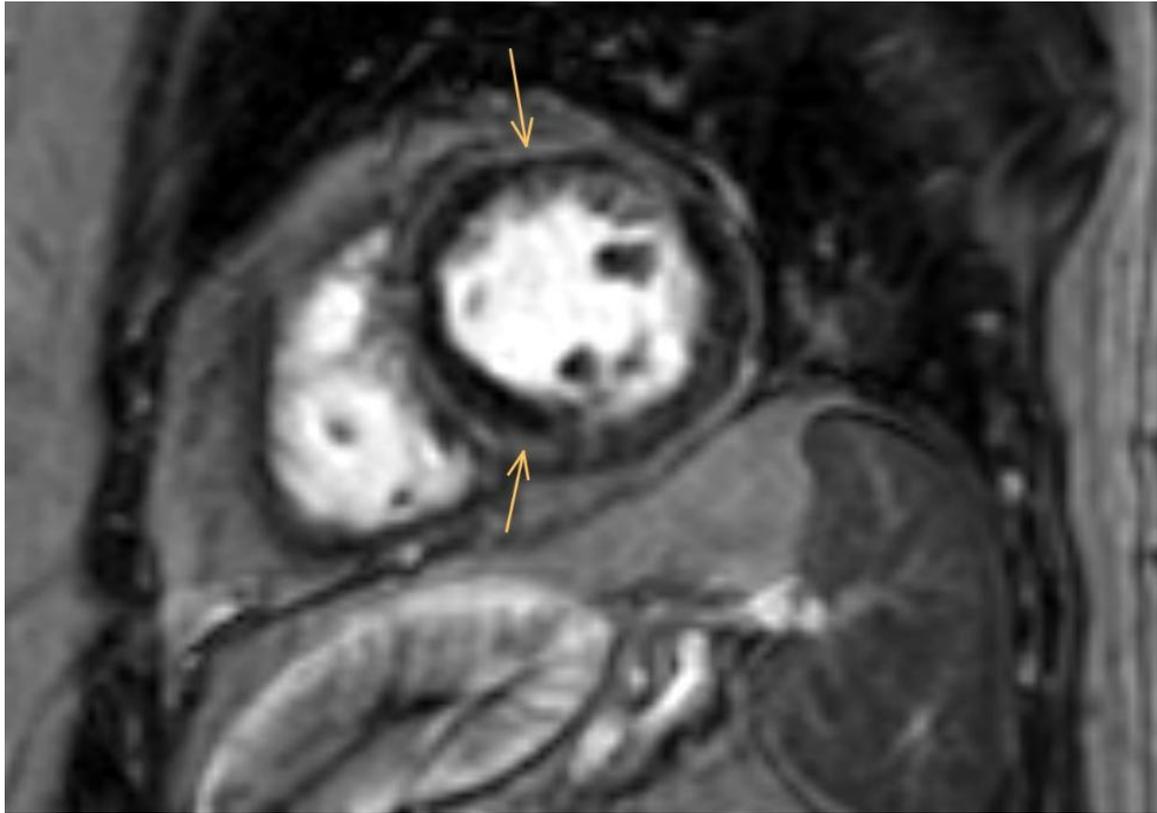
Kazuistika – 68 letá žena

- Kontrolní MR srdce 8/23

LK nedilatovaná, smírně sníženou EF, abnormální kinetika především v oblasti laterální a inferolaterální stěny. V LGE cirkulární **jizevnaté změny subepikardiálně, nález je susp. z arytmogenní kardiomyopatie s predilekčním postižením LK, v dif. dg. možná prodělaná myocarditis.** V porovnání v MR 2021 je rozsah postižení stěny LK jizevnatou tkání bez zjevné progrese.



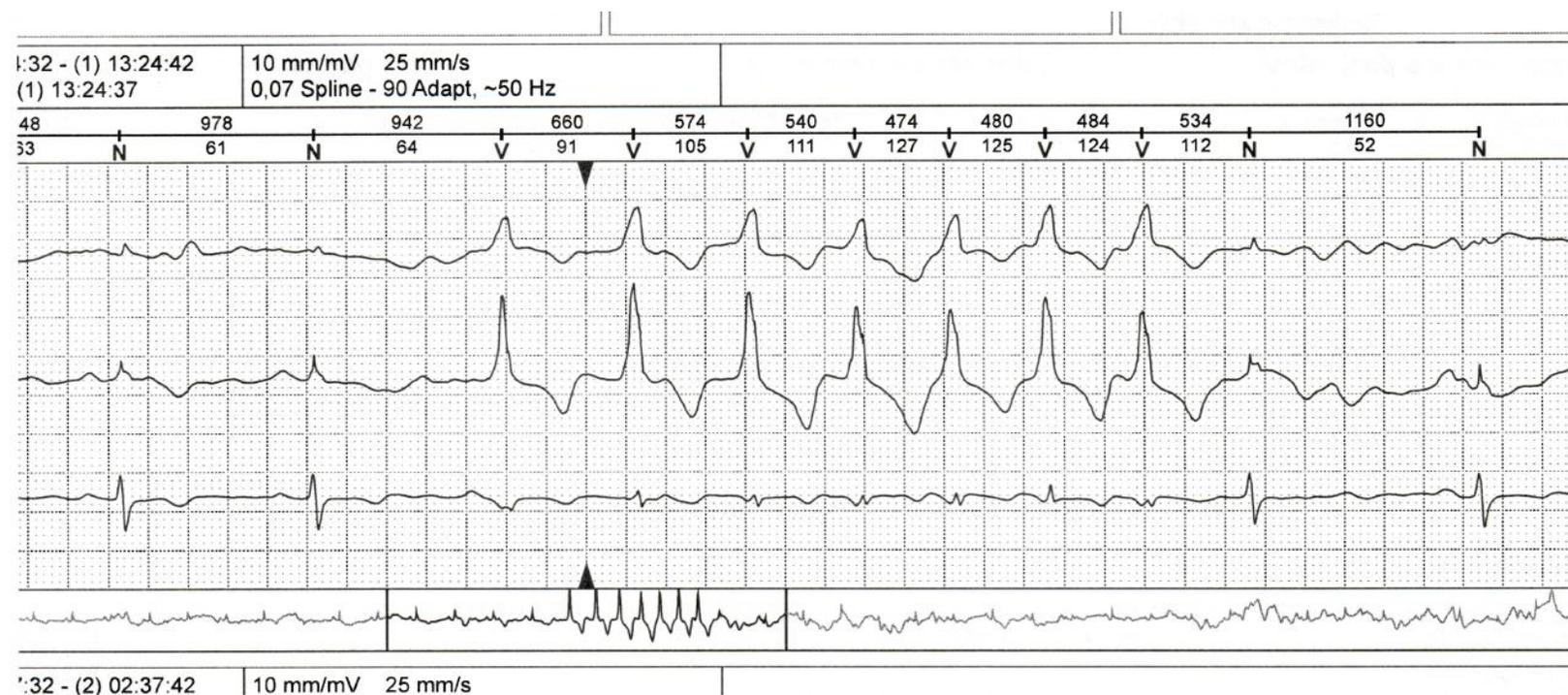
Kazuistika – MR srdce



Kazuistika- MR srdce

Kazustika – 68 letá žena

EKG Holter 1/24 – 2 běhy širokokomplexového rytmu o 4 -7 komplexech (delší v trvání 4 vteřiny)



Kazustika – 68 letá žena

Primoimplantace ICD 1D v primární prevenci NSS 9.8.24

- Biotronik Rivacor 3 VR-T
- nastavení: VVI 40/min, VF od 222/min
- indikace: nedilatovaná KMP LV, nsKT, synkopa

Nedilatovaná kardiomyopatie levé komory (NDLVC) v.s.

- asymptomatická stran chronické dušnosti, anamn. synkopa, dle EKG Holtera nsKT
- při elektrofyzilogickém vyšetření - při PSK vyvolána polymorfní KT (20.5.24)
- mírně asynchronní kontrakce LK, EF 50%, zachovalá systol. fce PK, bez význ. chlopenní vady (TTE 11/21)
- EF 45% chronicky v dok.

Kazuistika – genetické vyšetření

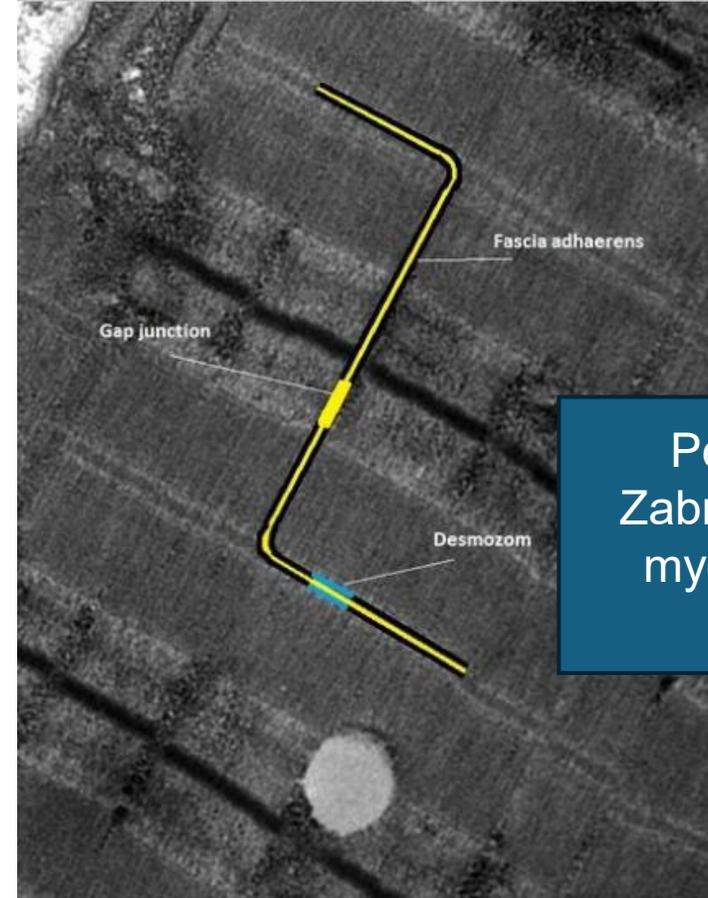
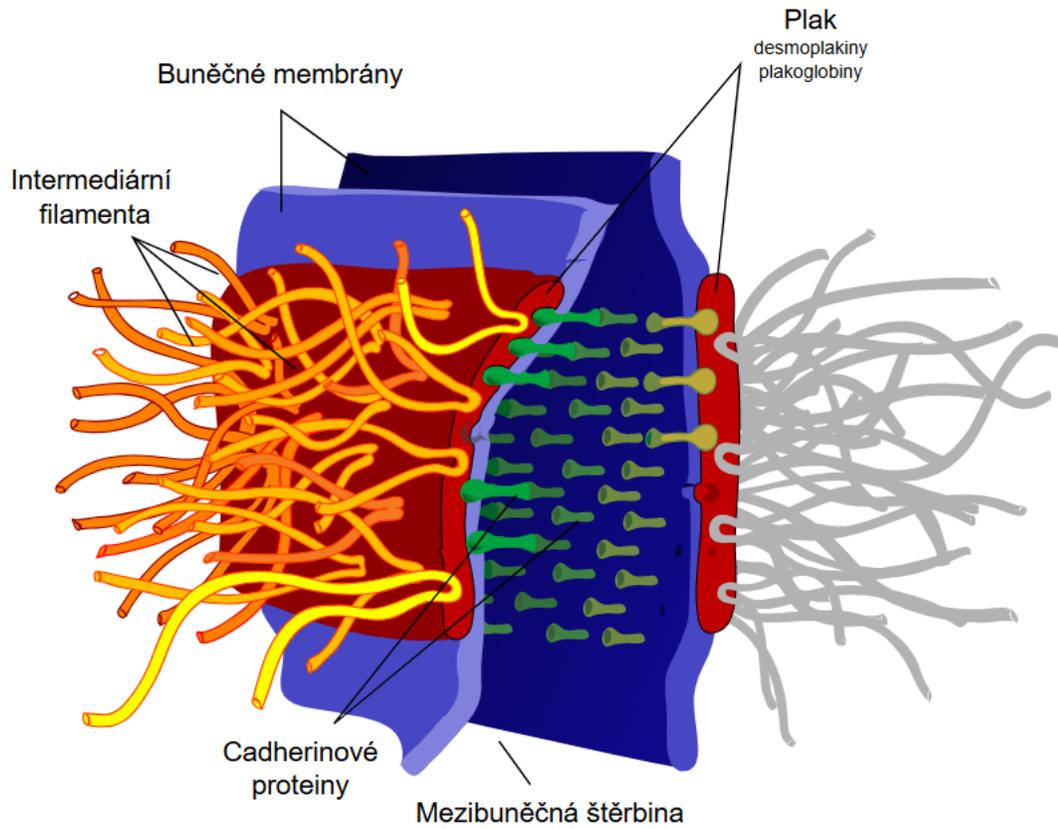
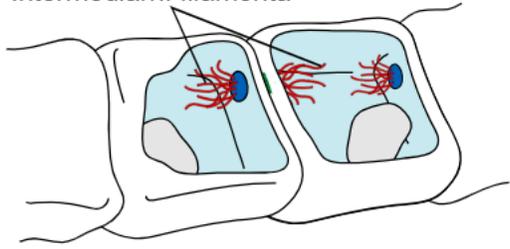
Výsledek molekulárně genetického vyšetření genů odpovědných za dědičné kardiomyopatie a arytmogenní syndromy:

- v genu DSP nalezena pravděpodobně patogenní varianta v heterozygotním stavu. Jedná se o dosud nepopsanou sekvenční variantu. Patogenní varianty v genu DSP jsou spojeny s klinickým projevem arrhythmogenic right ventricular dysplasia 8 (AD dědičnost), dilated cardiomyopathy with woolly hair, keratoderma and tooth agenesis (AD dědičnost), dilated cardiomyopathy with woolly hair and keratoderma (AR dědičnost); v ClinGen je s genem DSP uvedeno onemocnění arrhythmogenic cardiomyopathy with woolly hair and keratoderma.

Závěr : Arytmogenní kardiomyopatie u probandky, molekulárně genetickým vyšetřením byla nalezena dosud nepopsaná sekvenční varianta v genu DSP, která je hodnocena jako pravděpodobně patogenní. Předpokládáme, že nalezena varianta má kauzální souvislost s kardiologickým onemocněním probandky. Dědičnost je autosomálně dominantní, tj. s 50%-ním rizikem pro potomky.

Dop.: kardiologické sledování.
Genetické vyšetření obou dětí.

Intermediární filamenta



Pevnost v tahu
Zabránění roztržení
myokardu během
kontrakce

Gén DSP

- Gen *DSP* kóduje **protein desmoplakin**
 - klíčová složkou desmosomů myokardu a epidermálních buněk
 - v myokardu je desmoplakin lokalizován na interkalárních discích, které mechanicky spojují srdeční buňky, aby fungovaly v koordinované struktuře
 - patogenní varianty v genu *DSP* způsobují jedinečnou formu KMP charakterizovanou **epizodickým zánětem myokardu, fibrózou a systolickou dysfunkcí levé komory**, která predisponuje k **vysokému výskytu komorových arytmií**.
 - *DSP* kardiomyopatie by měla být zvažena v diferenciální diagnóze **při podezření na myokarditidu a sarkoidózu**

Figure 1 Central illustration.
Key aspects in the evaluation and management of arrhythmogenic ...

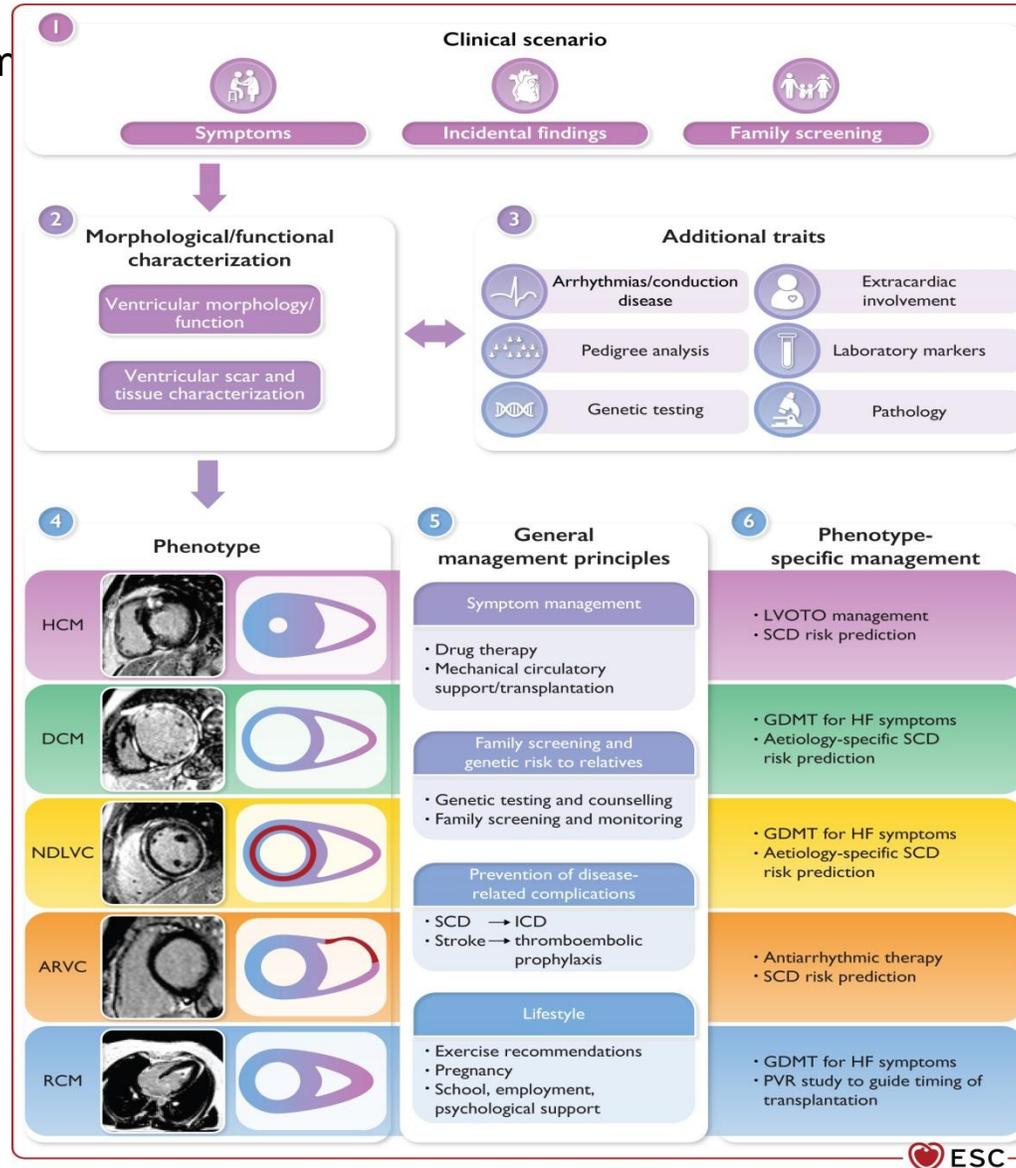


Figure 7 Examples of cardiac magnetic resonance imaging tissue characterization features that should raise the ...

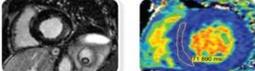
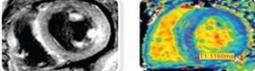
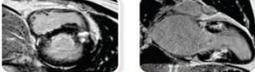
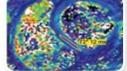
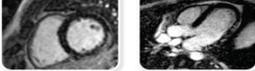
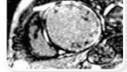
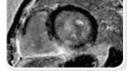
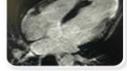
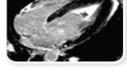
Cardiomyopathy phenotype	Finding	Cardiac CMR examples	Specific diseases to be considered
HCM	Posterolateral LGE and concentric LVH Low native T1		Anderson–Fabry disease
	Diffuse subendocardial LGE, high native T1		Amyloidosis
	Patchy mid-wall in hypertrophied areas		Sarcomeric HCM
DCM	Short T2*		Haemochromatosis
	Subepicardial LGE		Post-myocarditis
	Lateral wall epicardial LGE		Dystrophinopathy
	Subepicardial and midwall LGE at basal septum +/- extension into inferolateral wall and RV insertion points		Sarcoidosis
	Apical transmural LGE		Chagas disease
NDLVC	Ring-like and/or subepicardial LGE pattern		DSP variants FLNC variants DES variants
	Septal mid-wall LGE		Laminopathy
ARVC	Fat and LGE (transmural RV plus sub-epicardial-midmural LV free wall)		Desmosomal variants
RCM	Partial LV or RV apical obliteration + LGE at endocardial level		EMF/hypereosinophilia

Figure 7 Examples of cardiac magnetic resonance imaging tissue characterization features that should raise the ...

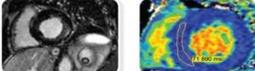
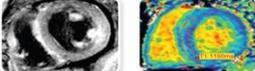
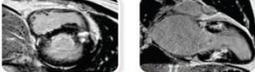
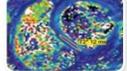
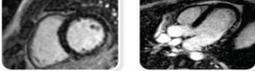
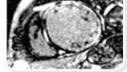
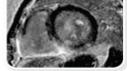
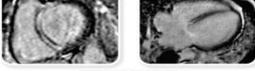
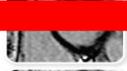
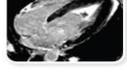
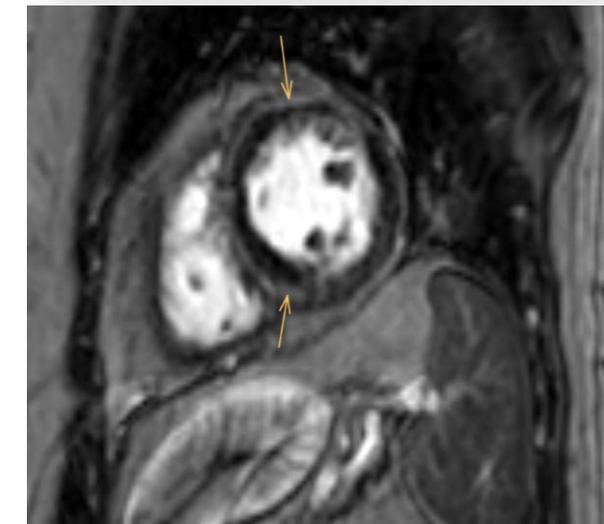
Cardiomyopathy phenotype	Finding	Cardiac CMR examples	Specific diseases to be considered
HCM	Posterolateral LGE and concentric LVH Low native T1		Anderson–Fabry disease
	Diffuse subendocardial LGE, high native T1		Amyloidosis
	Patchy mid-wall in hypertrophied areas		Sarcomeric HCM
DCM	Short T2*		Haemochromatosis
	Subepicardial LGE		Post-myocarditis
	Lateral wall epicardial LGE		Dystrophinopathy
	Subepicardial and midwall LGE at basal septum +/- extension into inferolateral wall and RV insertion points		Sarcoidosis
	Apical transmural LGE		Chagas disease
NDLVC	Ring-like and/or subepicardial LGE pattern		DSP variants FLNC variants DES variants
	Septal mid-wall LGE		Laminopathy
RCM	Sub-epicardial-midwall LV free wall		
	Partial LV or RV apical obliteration + LGE at endocardial level		EMF/hypereosinophilia

Figure 7 Examples of cardiac magnetic resonance imaging tissue characterization features that should raise the ...

Cardiomyopathy phenotype	Finding	Cardiac CMR examples	Specific diseases to be considered
HCM	Posterolateral LGE and concentric LVH Low native T1		Anderson–Fabry disease
	Diffuse subendocardial LGE, high native T1		Amyloidosis
	Patchy mid-wall in hypertrophied areas		Sarcomeric HCM
DCM	Short T2*		Haemochromatosis
	Subepicardial LGE		Post-myocarditis
	Lateral wall epicardial LGE		Dystrophinopathy
	Subepicardial and midwall LGE at basal septum +/- extension into inferolateral wall and RV insertion points		Sarcoidosis
	Apical transmural LGE		Chagas disease
NDLVC	Ring-like and/or subepicardial LGE pattern		DSP variants FLNC variants DES variants
	Septal mid-wall LGE		Laminopathy
RCM	Sub-epicardial-midmural LV free wall		
	Partial LV or RV apical obliteration + LGE at endocardial level		EMF/hypereosinophilia



ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

Desmoplakin Cardiomyopathy, a Fibrotic and Inflammatory Form of Cardiomyopathy Distinct From Typical Dilated or Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy

ORIGIN

Desn Infla From Vent

Fibro path ogener

Overall Cohort Characteristics			
	DSP, n=107	PKP2, n=81	P Value
Female	69%	51%	0.01
Age at evaluation, y	36±16	39±20	0.24
Proband	41%	42%	1.0
Normal ventricular function	36% (37/103)	60% (47/79)	0.002
RV predominant	14% (14/103)	40% (32/79)	<0.001
LV predominant	51% (52/103)	0% (0/79)	<0.001
Palmoplantar keratoderma or curly hair	55% (54/98)	2% (1/46)	<0.001
Moderate/intense exercise	53% (42/80)	NA	NA
Truncating mutation	98%	100%	0.51
TFC definite ARVC	34% (35/103)	49% (39/79)	0.036
TFC borderline ARVC	28% (29/103)	14% (11/79)	
TFC possible ARVC	38% (39/103)	37% (29/79)	
Episodic chest pain	21%	4%	0.001
Troponin elevation	15%	0%	<0.001
T wave inversions V1–V2	15% (15/101)	13% (10/76)	0.83
T wave inversions V1–V3	8% (8/101)	50% (38/76)	<0.001
T wave inversions V4–V6	21% (20/96)	22% (17/76)	0.85
Left bundle-branch block	1% (1/96)	0% (0/76)	1.0
Right bundle-branch block	2% (2/96)	1% (1/76)	1.0
Frequent PVCs (>500/24 h)	56% (32/57)	61% (23/38)	0.83
LV LGE	40% (23/57)	10% (5/51)	<0.001
LVEF, %	46±14, n=103	59±8, n=79	<0.001
VT outcome	28%	30%	0.87

Continuous values are reported as mean ± standard deviation.

	DSP		
	Nonproband, N=63	Proband, N=44	P Value
Female	70%	68%	1.00
Age at evaluation, y	36±17	35±15	0.73
Palmoplantar keratoderma or curly hair	61% (35/57)	46% (19/41)	0.15
Moderate/intense exercise	63% (31/49)	35% (11/31)	0.02
LV enlargement	29% (17/59)	46% (19/41)	0.09
LV systolic dysfunction	33% (20/61)	74% (31/42)	<0.001
LVEF, %	53±11	38±14	<0.001
RV systolic dysfunction	8% (5/61)	26% (11/42)	0.024
RV focal WMA	8% (3/37)	28% (5/18)	0.10
ECG T wave inversions (V1–V2)	12% (7/59)	19% (8/42)	0.40
ECG T wave inversions (V1–V3)	5% (3/59)	12% (5/42)	0.27
ECG T wave inversions (V4–V6)	7% (4/55)	39% (16/41)	<0.001
Frequent PVCs (>500/24 h)	43% (16/37)	80% (16/20)	0.01
Episodic chest pain	18%	25%	0.46
Troponin elevation	13%	18%	0.58
LV LGE	43% (15/35)	36% (8/22)	0.78
RV EDV, mL (MRI)	145±45 (n=34)	160±46 (n=16)	0.28
LV EDV, mL (MRI)	155±53 (n=35)	166±37 (n=17)	0.46
VT Outcome	18%	43%	0.005

Circulation

ORIGIN

Desn
Infla
From
Vent

Overall Cohort Characteristics			
	DSP, n=107	PKP2, n=81	P Value
Female	69%	51%	0.01
Age at evaluation, y	36±16	39±20	0.24
Proband	41%	42%	1.0
Normal ventricular function	36% (37/103)	60% (47/79)	0.002
RV predominant	14% (14/103)	40% (32/79)	<0.001
LV predominant	51% (52/103)	0% (0/79)	<0.001
Palmoplantar keratoderma or curly hair	55% (54/98)	2% (1/46)	<0.001
Moderate/intense exercise	53% (42/80)	NA	NA
Truncating mutation	98%	100%	0.51
TFC definite ARVC	34% (35/103)	49% (39/79)	0.036
TFC borderline ARVC	28% (29/103)	14% (11/79)	
TFC possible ARVC	38% (39/103)	37% (29/79)	
Episodic chest pain	21%	4%	0.001
Troponin elevation	15%	0%	<0.001
T wave inversions V1–V2	15% (15/101)	13% (10/76)	0.83
T wave inversions V1–V3	8% (8/101)	50% (38/76)	<0.001
T wave inversions V4–V6	21% (20/96)	22% (17/76)	0.85
Left bundle-branch block	1% (1/96)	0% (0/76)	1.0
Right bundle-branch block	2% (2/96)	1% (1/76)	1.0
Frequent PVCs (>500/24 h)	56% (32/57)	61% (23/38)	0.83
LV LGE	40% (23/57)	10% (5/51)	<0.001
LVEF, %	46±14, n=103	59±8, n=79	<0.001
VT outcome	28%	30%	0.87

Continuous values are reported as mean ± standard deviation.

Fib
pa
og

	DSP		
	Nonproband, N=63	Proband, N=44	P Value
Female	70%	68%	1.00
Age at evaluation, y	36±17	35±15	0.73
Palmoplantar keratoderma or curly hair	61% (35/57)	46% (19/41)	0.15
Moderate/intense exercise	63% (31/49)	35% (11/31)	0.02
LV enlargement	29% (17/59)	46% (19/41)	0.09
LV systolic dysfunction	33% (20/61)	74% (31/42)	<0.001
LVEF, %	53±11	38±14	<0.001
RV systolic dysfunction	8% (5/61)	26% (11/42)	0.024
RV focal WMA	8% (3/37)	28% (5/18)	0.10
ECG T wave inversions (V1–V2)	12% (7/59)	19% (8/42)	0.40
ECG T wave inversions (V1–V3)	5% (3/59)	12% (5/42)	0.27
ECG T wave inversions (V4–V6)	7% (4/55)	39% (16/41)	<0.001
Frequent PVCs (>500/24 h)	43% (16/37)	80% (16/20)	0.01
Episodic chest pain	18%	25%	0.46
Troponin elevation	13%	18%	0.58
LV LGE	43% (15/35)	36% (8/22)	0.78
RV EDV, mL (MRI)	145±45 (n=34)	160±46 (n=16)	0.28
LV EDV, mL (MRI)	155±53 (n=35)	166±37 (n=17)	0.46
VT Outcome	18%	43%	0.005

ORIGIN

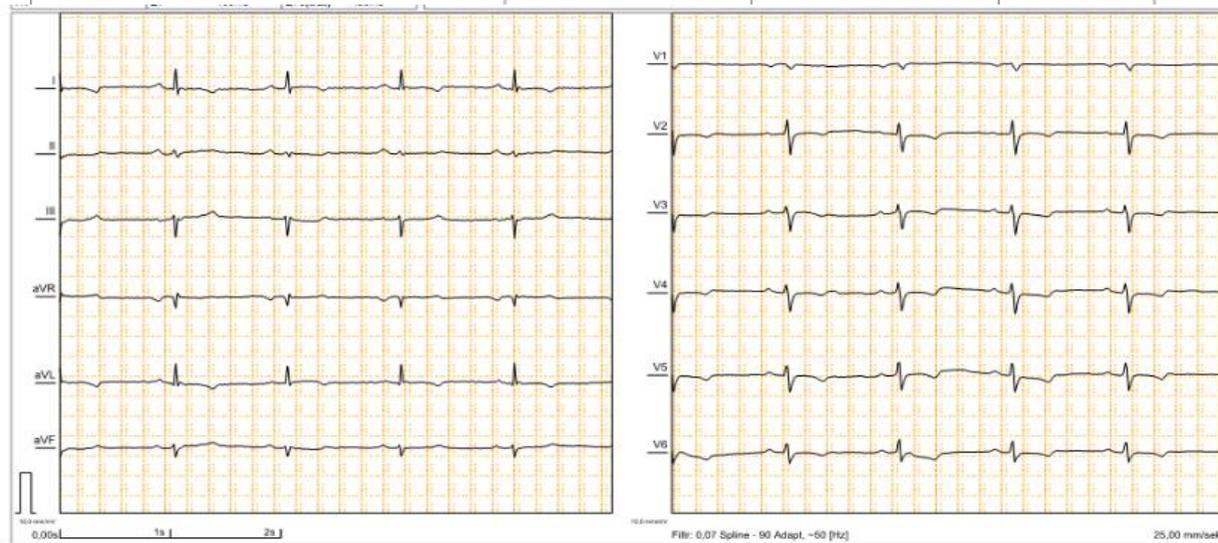
**Desn
Infla
From
Vent**

Overall Cohort Characteristics			
	DSP, n=107	PKP2, n=81	P Value
Female	69%	51%	0.01
Age at evaluation, y	36±16	39±20	0.24
Proband	41%	42%	1.0
Normal ventricular function	36% (37/103)	60% (47/79)	0.002
RV predominant	14% (14/103)	40% (32/79)	<0.001
LV predominant	51% (52/103)	0% (0/79)	<0.001
Palmoplantar keratoderma or curly hair	55% (54/98)	2% (1/46)	<0.001
Moderate/intense exercise	53% (42/80)	NA	NA
Truncating mutation	98%	100%	0.51
TFC definite ARVC	34% (35/103)	49% (39/79)	0.036
TFC borderline ARVC	28% (29/103)	14% (11/79)	
TFC possible ARVC	38% (39/103)	37% (29/79)	
Episodic chest pain	21%	4%	0.001
Troponin elevation	15%	0%	<0.001
T wave inversions V1–V2	15% (15/101)	13% (10/76)	0.83
T wave inversions V1–V3	8% (8/101)	50% (38/76)	<0.001
T wave inversions V4–V6	21% (20/96)	22% (17/76)	0.85
Left bundle-branch block	1% (1/96)	0% (0/76)	1.0
Right bundle-branch block	2% (2/96)	1% (1/76)	1.0
Frequent PVCs (>500/24 h)	56% (32/57)	61% (23/38)	0.83
LV LGE	40% (23/57)	10% (5/51)	<0.001
LVEF, %	46±14, n=103	59±8, n=79	<0.001
VT outcome	28%	30%	0.87

Continuous values are reported as mean ± standard deviation.

**Fib
pa
og**

	DSP		
	Nonproband, N=63	Proband, N=44	P Value
Female	70%	68%	1.00
Age at evaluation, y	36±17	35±15	0.73
Palmoplantar keratoderma or curly hair	61% (35/57)	46% (19/41)	0.15
Moderate/intense exercise	63% (31/49)	35% (11/31)	0.02
LV enlargement	29% (17/59)	46% (19/41)	0.09
LV systolic dysfunction	33% (20/61)	74% (31/42)	<0.001
LVEF, %	53±11	38±14	<0.001
RV systolic dysfunction	8% (5/61)	26% (11/42)	0.024



Circulation

ORIGIN

Desn
Infla
From
Vent

Fib
pa
og

Overall Cohort Characteristics			
	DSP, n=107	PKP2, n=81	P Value
Female	69%	51%	0.01
Age at evaluation, y	36±16	39±20	0.24
Proband	41%	42%	1.0
Normal ventricular function	36% (37/103)	60% (47/79)	0.002
RV predominant	14% (14/103)	40% (32/79)	<0.001
LV predominant	51% (52/103)	0% (0/79)	<0.001
Palmoplantar keratoderma or curly hair	55% (54/98)	2% (1/46)	<0.001
Moderate/intense exercise	53% (42/80)	NA	NA
Truncating mutation	98%	100%	0.51
TFC definite ARVC	34% (35/103)	49% (39/79)	0.036
TFC borderline ARVC	28% (29/103)	14% (11/79)	
TFC possible ARVC	38% (39/103)	37% (29/79)	
Episodic chest pain	21%	4%	0.001
Troponin elevation	15%	0%	<0.001
T wave inversions V1–V2	15% (15/101)	13% (10/76)	0.83
T wave inversions V1–V3	8% (8/101)	50% (38/76)	<0.001
T wave inversions V4–V6	21% (20/96)	22% (17/76)	0.85
Left bundle-branch block	1% (1/96)	0% (0/76)	1.0
Right bundle-branch block	2% (2/96)	1% (1/76)	1.0
Frequent PVCs (>500/24 h)	56% (32/57)	61% (23/38)	0.83
LV LGE	40% (23/57)	10% (5/51)	<0.001
LVEF, %	46±14, n=103	59±8, n=79	<0.001
VT outcome	28%	30%	0.87

Continuous values are reported as mean ± standard deviation.

	DSP		
	Nonproband, N=63	Proband, N=44	P Value
Female	70%	68%	1.00
Age at evaluation, y	36±17	35±15	0.73
Palmoplantar keratoderma or curly hair	61% (35/57)	46% (19/41)	0.15
Moderate/intense exercise	63% (31/49)	35% (11/31)	0.02
LV enlargement	29% (17/59)	46% (19/41)	0.09
LV systolic dysfunction	33% (20/61)	74% (31/42)	<0.001
LVEF, %	53±11	38±14	<0.001
RV systolic dysfunction	8% (5/61)	26% (11/42)	0.024
RV focal WMA	8% (3/37)	28% (5/18)	0.10
ECG T wave inversions (V1–V2)	12% (7/59)	19% (8/42)	0.40
ECG T wave inversions (V1–V3)	5% (3/59)	12% (5/42)	0.27
ECG T wave inversions (V4–V6)	7% (4/55)	39% (16/41)	<0.001
Frequent PVCs (>500/24 h)	43% (16/37)	80% (16/20)	0.01
Episodic chest pain	18%	25%	0.46
Troponin elevation	13%	18%	0.58
LV LGE	43% (15/35)	36% (8/22)	0.78
RV EDV, mL (MRI)	145±45 (n=34)	160±46 (n=16)	0.28
LV EDV, mL (MRI)	155±53 (n=35)	166±37 (n=17)	0.46
VT Outcome	18%	43%	0.005

Circulation

ORIGIN

Desn
Infla
From
Vent

Fib
pa
og

Overall Cohort Characteristics			
	DSP, n=107	PKP2, n=81	P Value
Female	69%	51%	0.01
Age at evaluation, y	36±16	39±20	0.24
Proband	41%	42%	1.0
Normal ventricular function	36% (37/103)	60% (47/79)	0.002
RV predominant	14% (14/103)	40% (32/79)	<0.001
LV predominant	51% (52/103)	0% (0/79)	<0.001
Palmoplantar keratoderma or curly hair	55% (54/98)	2% (1/46)	<0.001
Moderate/intense exercise	53% (42/80)	NA	NA
Truncating mutation	98%	100%	0.51
TFC definite ARVC	34% (35/103)	49% (39/79)	0.036
TFC borderline ARVC	28% (29/103)	14% (11/79)	
TFC possible ARVC	38% (39/103)	37% (29/79)	
Episodic chest pain	21%	4%	0.001
Troponin elevation	15%	0%	<0.001
T wave inversions V1–V2	15% (15/101)	13% (10/76)	0.83
T wave inversions V1–V3	8% (8/101)	50% (38/76)	<0.001
T wave inversions V4–V6	21% (20/96)	22% (17/76)	0.85
Left bundle-branch block	1% (1/96)	0% (0/76)	1.0
Right bundle-branch block	2% (2/96)	1% (1/76)	1.0
Frequent PVCs (>500/24 h)	56% (32/57)	61% (23/38)	0.83
LV LGE	40% (33/82)	100% (5/5)	0.001
LVEF, %	46±14, n=103	59±8, n=79	<0.001
VT outcome	28%	30%	0.87

Continuous values are reported as mean ± standard deviation.

	DSP		
	Nonproband, N=63	Proband, N=44	P Value
Female	70%	68%	1.00
Age at evaluation, y	36±17	35±15	0.73
Palmoplantar keratoderma or curly hair	61% (35/57)	46% (19/41)	0.15
Moderate/intense exercise	63% (31/49)	35% (11/31)	0.02
LV enlargement	29% (17/59)	46% (19/41)	0.09
LV systolic dysfunction	33% (20/61)	74% (31/42)	<0.001
LVEF, %	53±11	38±14	<0.001
RV systolic dysfunction	8% (5/61)	26% (11/42)	0.024
RV focal WMA	8% (3/37)	28% (5/18)	0.10
ECG T wave inversions (V1–V2)	12% (7/59)	19% (8/42)	0.40
ECG T wave inversions (V1–V3)	5% (3/59)	12% (5/42)	0.27
ECG T wave inversions (V4–V6)	7% (4/55)	39% (16/41)	<0.001
Frequent PVCs (>500/24 h)	43% (16/37)	80% (16/20)	0.01
Episodic chest pain	18%	25%	0.46
Troponin elevation	13%	18%	0.58
LV LGE	43% (15/35)	36% (8/22)	0.78
RV EDV, mL (MRI)	145±45 (n=34)	160±46 (n=16)	0.28
LV EDV, mL (MRI)	155±53 (n=35)	166±37 (n=17)	0.46
VT Outcome	18%	43%	0.005

Závěr

Klinická diagnóza *DSP* kardiomyopatie by se měla opírat o **posouzení funkce LK, komorové ektopie a pozdního sycení gadolinia v myokardu LK** po genetické diagnóze

DSP kardiomyopatie by měla být zvážena v **dif.dg. akutních zánětlivých syndromů myokardu**, včetně myokarditidy a sarkoidózy

Přítomnost jakékoli systolické dysfunkce LK u *DSP* kardiomyopatie (**ejekční frakce LK <55 %**), zejména pokud je spojena s častými předčasnými komorovými ektopiemi a pozdním zesílením gadolinia LK, naznačuje **podstatné riziko závažných komorových arytmií**

Klinické vyšetření, 12svodové EKG a TTE - každé **1–2 roky** nebo dříve, pokud si pacienti stěžují na nové příznaky.

EKG Holter - každé **1–2 roky** nebo při symptomech

MR srdce - každých **2–5 let** nebo častěji u pacientů s progresivním onemocněním

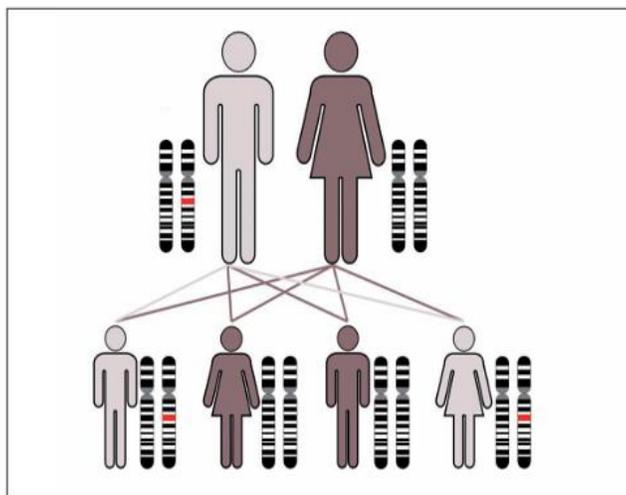
Kardiopulmonální zátěžové testování - každé **2–3 roky**, pokud nedojde ke změně příznaků.

Riziko náhlé srdeční smrti

- Kardiomyopatie
- Arytmogenní syndromy
- Onemocnění aorty / chlopenní vady
- Dědičné formy hyperlipidemie

Obr. 1 – Typy dědičných kardiovaskulárních onemocnění spojených s náhlou srdeční smrtí

Náhlá srdeční smrt je dle současných studií prvním a posledním projevem dědičného onemocnění až v polovině případů a v případě kardiomyopatií často předchází rozvoji jednoznačných strukturálních změn srdečního svalu.¹⁻³



Obr. 2 – Nejčastější princip dědičnosti kardiovaskulárních onemocnění je autosomálně dominantní, kdy je přenos vloh nezavislý na pohlaví a přímí příbuzní mají 50% pravděpodobnost nosičství dané vlohy.

Podezření na dědičnou KMP/arytmické syndromy:

1. +RA na srdeční selhání a náhlou SS
2. Implantace PM, časná CMP, epilepsie či multiorgánové postižení v rodině
3. Setrvalá KT, přežití formy srdeční zástavy
4. AV blokády <50 let
5. Fibrilace síní <35 let

5

