

Atypická prezentace apikální formy hypertrofické kardiomyopatie

(An atypical presentation of apical hypertrophic cardiomyopathy)

Olga Dvořáková^a, Vladimír Kaučák^a, Radim Brát^b, Viktor Kiš^c

^a Oddělení kardiologie, Městská nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika

^b Kardiochirurgické centrum, Fakultní nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika

^c Oddělení radiologie a zobrazovacích metod, Městská nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika

SOUHRN

Klíčová slova:

Hypertrofická kardiomyopatie
Endomyokardiální fibróza
Restriktivní kardiomyopatie
Trombus

V tomto článku popisujeme případ 73leté pacientky hospitalizované pro progredující námahovou dušnost a tlak na hrudi. Během diagnostického postupu bylo vysloveno podezření na masivní trombus v levé komoře i na různé formy kardiomyopatie (non-kompaktní kardiomyopatie, endomyokardiální fibróza). Operační zákrok nakonec potvrdil hypertrofickou kardiomyopatii s raritním rozsahem a rychlostí růstu. Přestože magnetická rezonance je pro diagnostiku kardiomyopatií nejčastějším dostupným nástrojem, i tato metoda má své limity a může vést k nesprávným závěrům.

© 2024, ČKS.

ABSTRACT

Keywords:

Endomyocardial fibrosis
Hypertrophic cardiomyopathy
Restrictive cardiomyopathy
Thrombus

In this paper, we describe a case of a 73-year-old female patient hospitalized for progressive exertional dyspnea and chest tightness. During the diagnostic procedure, a massive thrombus in the left ventricle as well as various forms of cardiomyopathy (non-compaction cardiomyopathy, endomyocardial fibrosis) were suspected. Finally, a surgical procedure was performed, revealing hypertrophic cardiomyopathy with a unique extent and growth rate. Although magnetic resonance imaging is the most valuable tool available for the diagnosis of cardiomyopathies, this method also has its limitations and may lead to incorrect conclusions.

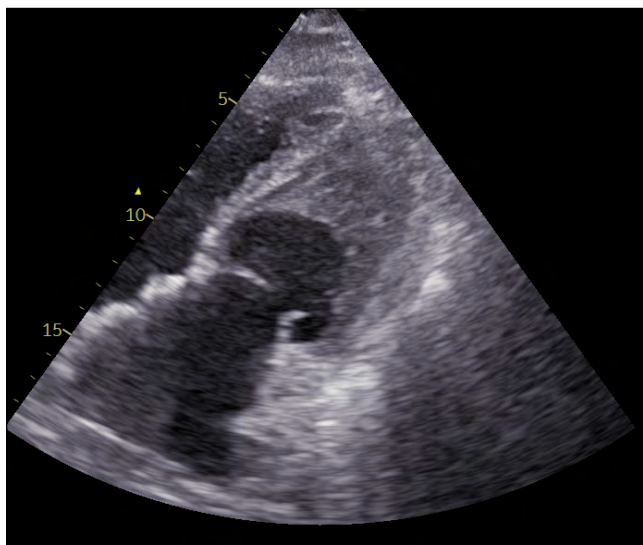
Úvod

Kardiomyopatie jsou definovány jako onemocnění myokardu charakterizované jeho strukturálními a funkčními změnami, které nejsou podmíněny poškozením koronárních tepen, arteriální hypertenzí či hemodynamickým vlivem chlopenní nebo vrozené srdeční vady. Rozlišujeme pět specifických fenotypů: hypertrofickou, dilatační, restriktivní, arytmogenní a neklasifikované typy kardiomyopatií (non-kompaktní, tako-tsubo).¹ Stěžejním vyšetřením v diferenciální diagnostice kardiomyopatií je magnetická rezonance srdce. Prezentovaný případ pacientky je zajímavý tím, že ve svém průběhu postupně imitoval více forem kardiomyopatií.

Popis případu

Třisedmdesátiletá polymorbidní kardička s ischemickou chorobou srdeční, po nonQ-infarktu myokardu s perkutánní koronární intervencí (PCI) ramus circumflexus v roce 2013, s hypotyreózou léčenou substituční terapií a s vředovou chorobou gastroduodena byla v roce 2018 hospitalizována na našem pracovišti pro suspekci na perimyokarditidu. Selektivní koronarografie neprokázala významné stenózy na koronárních tepnách, dobrý výsledek PCI z roku 2013 přetrvával. Bylo indikováno vyšetření magnetickou rezonancí (MR) srdce, kde byla popsána výrazná trabekulizace hrotu a apikální poloviny boční stěny a bylo vyjádřeno podezření na non-kompaktní kardiomyopatii. Edém

Adresa pro korespondenci: MUDr. Olga Dvořáková, Oddělení kardiologie, Městská nemocnice Ostrava, Nemocniční 898/20a, 728 80 Ostrava – Moravská Ostrava, Česká republika, e-mail: olga.stojcevova@seznam.cz



Obr. 1 – Hrot levé komory je vyplněn hypoechoenními hmotami.

myokardu, patologie perikardu ani trombus v levé komoře nebyly prokázány (video 1, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1282>).

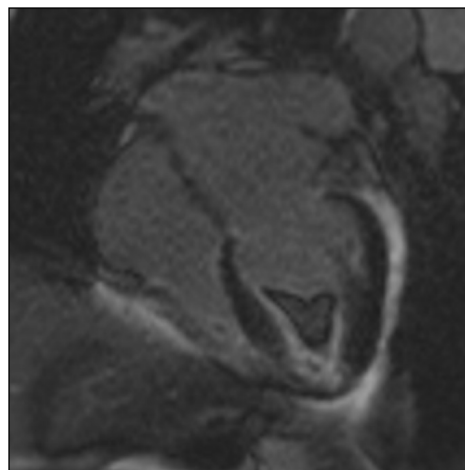
V únoru roku 2021 byla pacientka přijata na monitorované lůžko pro progredující námahovou dušnost a tlak na hrudi. Při vstupním klinickém vyšetření byly přítomny projevy kardiální insuficience. Dýchání bylo v bazálních částech plic oslabeno s chrůpkou. Pacientka byla hypotenzní s krevním tlakem 90/65 mm Hg. V laboratorních výsledcích dominovala vysoká hodnota natriuretického peptidu typu B (BNP) 3 099 ng/l, zvýšená hodnota vysoce senzitivního troponinu T (hs-cTnT) 165 ng/l, hodnota koncentrace kreatininu v séru byla 222 $\mu\text{mol/l}$. EKG ukázalo sinusový rytmus s bigeminicky vázanými komorovými extrasystolami a tepovou frekvencí okolo 80/min. Na rtg plic byla popsána zmnosená cévní plicní kresba s podílem retikulace intersticia, počínající plicní edém a bilaterální fluidotorax. Transtorakální echokardiografií byla prokázána progresse systolické dysfunkce levé komory s ejekční frakcí 35–40 % (EF LK v roce 2018 byla 45 %), hrot levé komory byl vyplněn neznámou masou a byla přítomna těžká diastolická dysfunkce charakteru restriktivního plnění (obr. 1, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1280>). Dále byly detekovány známky plicní hypertenze a na trikuspidální chlopi byla popsána středně významná insuficience. Bylo vyjádřeno podezření na objemný trombus levé komory. Pacientka byla komplexně zaléčena včetně kličkových diuretik a nízkomolekulárního heparinu.

Pro rozvoj oligurie a přetrvávající hypotenzi byla přeložena na koronární jednotku intenzivní péče. Na noradrenalinu došlo k navození dostatečné diurézy a zlepšení renálních parametrů. Na EKG telemonitoringu byla kromě bigeminicky vázaných komorových extrasystol, kupletů a tripletů zachycena také nesetralvá komorová tachykardie. Do terapie byl proto přidán amiodaron. Následně došlo k prodloužení intervalu QT a rozvoji setralvých komorových arytmií typu torsade de pointes s nutností emergentní kardioverze. Následně byla pacientce zavedena dočasná kardiostimulace s overdrivingem. Při zrych-

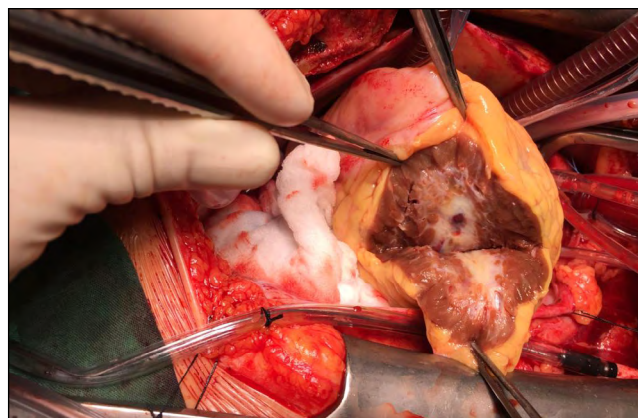
lení tepové frekvence a vyšších dávkách noradrenalinu se pacientka oběhově i rytmicky stabilizovala.

Na doplněném MR srdce byl potvrzen objemný nesytící se útvar vyplňující apikální polovinu levé komory (video 2, 3, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1281>, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1283>) Vzhledem ke zvýšenému pozdnímu sycení mezi trombem a kompaktním myokardem levé komory se nabízela také diagnóza endomyokardiální fibrózy (obr. 2, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1278>), která je jednou z forem restriktivních kardiomyopatií. Tuto diagnózu podporoval také echokardiografický nález restriktivního plnění levé komory.

Pacientčin případ byl následně konzultován s kardiocirurgy a bylo rozhodnuto o operačním odstranění útvaru. Na Kardiocirurgické klinice Fakultní nemocnice Ostrava byl pacientce proveden méně obvyklý operační výkon. V levé komoře nebyl nalezen trombus ani projevy endomyokardiální fibrózy, ale hypertrofická svalovina a hypertrofické papilární svaly s disperzní myofibrózou (obr. 3, <https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132&file=1279>). Byla



Obr. 2 – Ve fázi pozdního sycení gadoliníem je asignální útvar v hrotu levé komory (suspektní trombus). Je zde přítomen lem zvýšeného sycení mezi tímto útvarem a myokardem levé komory.



Obr. 3 – Hypertrofická svalovina s disperzní myofibrózou

tedy provedena konverze na transapikální myektomií. Dále byla provedena náhrada mitrální chlopně pro významnou insuficienci, která byla peroperačně diagnostikována transezofageální echokardiografií. Pro trvající oběhovou nestabilitu byla pacientka na operačním sále napojena na venoarteriální (VA) extrakorporální membránovou oxygenaci (ECMO) a převzata na pooperační jednotku intenzivní péče. Stav pacientky se následně stabilizoval, byla odpojena od ECMO a šestý pooperační den byla provedena kontrolní echokardiografie s nálezem zlepšené systolické funkce levé komory s EF LK 45–50 % a s dobrou funkcí mechanické mitrální protézy. Další průběh hospitalizace byl komplikován rozvojem bilaterální covidové pneumonie a pacientka byla přechodně hospitalizována na covidovém oddělení. Při kontrolní echokardiografii bylo zjištěno opětovné snížení ejekční frakce levé komory na 35 %. Z důvodu primární prevence náhlé srdeční smrti (NSS) byl pacientce implantován biventrikulární implantabilní kardioverter-defibrilátor (BiV ICD). Histologické vyšetření odstraněného útvaru levé komory potvrdilo makroskopický nálezn. Byla prokázána hypertrofická srdeční svalovina se subendokardiální disperzní myofibrózou. Po následné hospitalizační rehabilitaci byla pacientka propuštěna do domácího ošetřování v dobrém stavu, mobilní s pomocí chodítka. Pacientka se bohužel nedostavila na plánovanou ambulantní kontrolu na Kardiologické klinice FNO, protože dva měsíce po propuštění zemřela z neznámých příčin.

Diskuse

Pacientka byla hospitalizována v roce 2018 pro suspekci na perimyokarditidu, která dle MR srdce nebyla prokázána. Byla ale popsána výrazná trabekulizace hrotu a apikální poloviny boční stěny připomínající non-kompaktní kardiomyopatii. V případě této kardiomyopatie se srdeční svalovina skládá z nekompaktní, spongiformní endokardiální vrstvy a kompaktní tkáně epikardiálně. Nekompaktní část se vyskytuje převážně apikálně a je tvořena trabekulami a recesy. Stagnace krevního proudu v tomto terénu vede ke zvýšené tvorbě intrakardiálních trombů, nicméně antikoagulační terapie je indikována až při prokázané kardioembolizační příhodě. Zásadní roli v diagnostice non-kompaktní kardiomyopatie hraje MR srdce, při níž je měřen poměr nekompaktní a kompaktní vrstvy myokardu. Dle Petersena a spol.² je za patologickou hodnotu svědčící pro non-kompaktní kardiomyopatii považován poměr nekompaktní a kompaktní vrstvy 2,3 : 1. V našem případě toto kritérium nebylo splněno.

Pacientka se vrátila na naše oddělení o tři roky později s projevy srdečního selhání. Echokardiograficky se zdála být levá komora vyplněna rozsáhlým trombem, což se vzhledem k předchozí suspekci na non-kompaktní kardiomyopatii zdálo být pravděpodobnou diagnózou. Následné MR vyšetření srdce nicméně vedlo k podezření také na endomyokardiální fibrózu (EMF) – onemocnění patřící do skupiny restriktivních kardiomyopatií charakterizovaných restriktivní poruchou diastolické funkce levé komory. V případě EMF se jedná o patologii endokardu v podobě progredující fibrózy lokalizované v hrotu srdečních komor,³ která postupně redukuje lumen levé komo-

ry a omezuje její plnění. V mírném klimatickém pásu je toto onemocnění vzácné, mnohem běžněji se vyskytuje v tropických a subtropických oblastech rozvojového světa. V endemických oblastech Afriky představuje až 20 % případů srdečního selhání.⁴

EMF se může rozvíjet při hypereozinofilním syndromu, kdy se její akutní forma nazývá Löfflerova endokarditida a projevuje se srdečním selháním, febriliemi, vyrážkou a ztrátou hmotnosti.¹ V pozdních stádiích EMF je léčbou volby resekcce endokardu s náhradou mitrální či trikuspidální chlopně.^{5,6} Nejdůležitějším zobrazovacím nástrojem pro diagnostiku EMF je magnetická rezonance, při níž se EMF projevuje jako difúzní subendokardiální zesílení až obliterace v apikálních částech levé i pravé komory. Dále můžeme ve fázi pozdního syčení gadoliniem zobrazit případné nasedající tromby. MR obraz naší pacientky se značně zesílenou stěnou levé komory s nasedajícím útvarem se zdá být typický pro diagnózu pozdního stadia EMF. Suspekci podporovalo také druhé čtení provedené nezávisle odborníkem z jiného kardiologického centra. Echokardiograficky byla také potvrzena těžká diastolická dysfunkce, která se při EMF rozvíjí. Hypereozinofilní syndrom nicméně nebyl ani při jedné hospitalizaci prokázán.

Následná operace a histologické vyšetření přinesly překvapivý výsledek – nejasný útvar byl tvořen hypertrofickou srdeční svalovinou se subendokardiální disperzní myofibrózou.

S největší pravděpodobností se tedy jednalo o apikální formu hypertrofické kardiomyopatie (HKMP), která postihuje apex levé (vzácně i pravé) komory. K fenotypovému vyjádření dochází většinou v adolescenci, ale může se vyvinout v jakémkoli věku (dokonce i v šestém či sedmém decenniu). Pozdní nástup je spojen s mutací myosin vázajícího proteinu C.⁷ Apikální forma HKMP má většinou benigní průběh a neprogreduje. Ve vzácných případech rozsáhlého postižení dochází ke zmenšení objemu levé komory, což má za následek významné snížení srdečního výdeje. Tyto případy je možné řešit chirurgicky transapikální myektomií.

MR srdce umožňuje přesné zhodnocení rozsahu hypertrofické myokardu, poruch kinetiky a detekci hrotových aneurysmat, která se vyskytují asi u 2 % nemocných⁸ a jsou negativním prognostickým faktorem pro rozvoj komorových tachykardií. Dalším přínosem MR je možnost zobrazení intramyokardiální fibrózy ve fázi pozdního syčení gadoliniem, která se v případě apikální formy nachází typicky apikálně a subendokardiálně.

Konzultace s klinickým genetikem a genetické testování je indikováno u všech pacientů s HKMP. Pacientce bylo doporučeno po propuštění, ale nebylo provedeno z důvodu jejího náhlého úmrtí.

Případ apikální formy HKMP ve výše popsané kazuistice je raritní v rozsahu postižení, v hemodynamickém dopadu a v rychlosti progresie onemocnění. Dále zde zůstává úvaha, zda nešlo o kombinaci HKMP s endomyokardiální fibrózou. Podobná koincidence již byla zaznamenána.⁹ Akutní stadium EMF, Löfflerova endokarditida, mohlo probíhat při první hospitalizaci v roce 2018. Bohužel po dispenzarizaci v roce 2018 pacientka nebyla dále pravidelně sledována s ohledem na možnou progresi jejího stavu. V případě cíleného vyšetřování včetně genetických analýz by pravděpodobně došlo k odhalení progredujícího onemocnění mnohem dříve.

MR srdce hraje klíčovou roli v diagnostice všech forem kardiomyopatií a je užitečným nástrojem v diferenciální diagnóze patologií hrotu levé komory, jako jsou aneurysmata či tromby. V našem případě však pomocí MR nebyla stanovena správná diagnóza. Z praktického pohledu v daném případě a daném stadiu onemocnění tato nesprávná diagnóza nehrála roli, neboť u všech třech možných diagnóz (trombus, EMF a závažná apikální forma HKMP) připadalo chirurgické řešení v úvahu jako jediná možnost.

Prohlášení autorů o možném střetu zájmů

Žádný střet zájmů.

Financování

Žádné.

Prohlášení autorů o etických aspektech publikace

Práce byla vedena v souladu s etickými standardy.

Informovaný souhlas

Pacientka souhlasila s publikací případu.

Odkaz na článek online

<https://www.cksonline.cz/coretvasa-case-reports/clanky.php?p=detail&id=175&pid=2132>

Literatura

1. Tábořský M, Kautzner J, Linhart A. Kardiologie, sv. VII, 2. vydání. Praha: Mladá fronta, 2018.
2. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left Ventricular Non-Compaction: Insights From Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005;46:101–105.
3. Khalil SI. Endomyocardial Fibrosis: Diagnosis and Management. *J Vasc Diagn Interv* 2020;8:1–9.
4. Duraes AR, de Souza Lima Bitar Y, Roevers L, Neto MG. Endomyocardial fibrosis: past, present, and future. *Heart Fail Rev* 2020;25:725–730.
5. Schneider U, Jenni R, Turina J, et al. Long term follow up of patients with endomyocardial fibrosis: effects of surgery. *Heart* 1998;79:362–367.
6. Paluszkiwicz J, Krasinska B, Milting H, et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: diagnosis, medical and surgical treatment. *Kardiochir Torakochirurgia Pol* 2018;15:246–253.
7. Niimura H, Bachinski LL, Sangwatanaroj S, et al. Mutations in the Gene for Cardiac Myosin-Binding Protein C and Late-Onset Familial Hypertrophic Cardiomyopathy. *N Engl J Med* 1998;338:1248–1257.
8. Raza M, Chalfoun N, Wissam A, et al. Hypertrophic cardiomyopathy with a large apical ventricular aneurysm and mural thrombus. *Glob Cardiol Sci Pract* 2018;2018(1):9.
9. Hulten E. Number 15-05: Endomyocardial fibrosis associated with apical hypertrophic cardiomyopathy. Society for Cardiovascular Magnetic Resonance. Dostupné z: <https://scmr.org/page/COW1505/Number-15-05-Endomyocardial-fibrosis-associated-with-apical-hypertroph.htm>. Navštíveno: 1. 5. 2023.



CURRICULUM VITAE

MUDr. Olga Dvořáková absolvovala v roce 2015 obor všeobecné lékařství na 1. LF UK v Praze. V roce 2016–2017 pracovala na Interním oddělení Nemocnice ve Frýdku-Místku. Od roku 2017 až doposud působí na Oddělení kardiologie Městské nemocnice Ostrava a připravuje se na atestaci v oboru kardiologie.