

# Arytmogenní kardiomyopatie levé komory

Štěpán Havránek

**II. interní klinika  
kardiologie a angiologie**  
**Komplexní  
kardiovaskulární centrum**  
**VFN a 1. LF UK**  
**Praha**



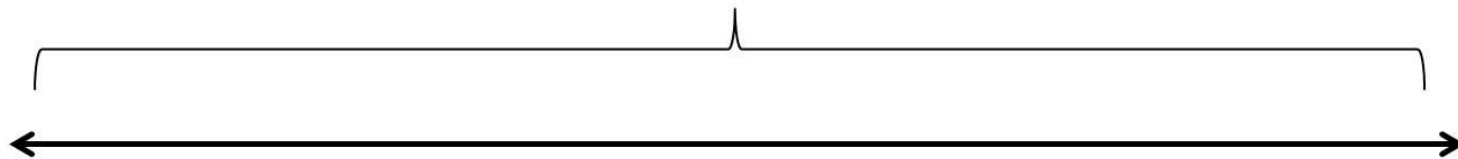
# Arytmogenní kardiomyopatie levé komory (ALVC)

- **Vzácné, geneticky podmíněné onemocnění**
  - Progresivní **fibro-lipomatosní přestavba** myokardu levé komory
  - Komorové tachykardie morfologie blokády pravého Tawarova raménka (levá komora)
- **Jako první popsána**
  - Autoptické nálezy náhle zemřelých jedinců
  - Příbuzní jedinci
  - Fenotypická varianta arytmogenní kardiomyopatie pravé komory

# Vztah arytmogenní kardiomyopatie levé a pravé komory

## Arytmogenní kardiomyopatie

= geneticky podmíněná fibrózní / fibrolipomatózní náhrada myokardu



izolované / dominantní  
postižení levé komory

biventrikulární  
postižení

izolované / dominantní  
postižení pravé komory



Arytmogenní kardiomyopatie  
levé komory  
(ALVC)

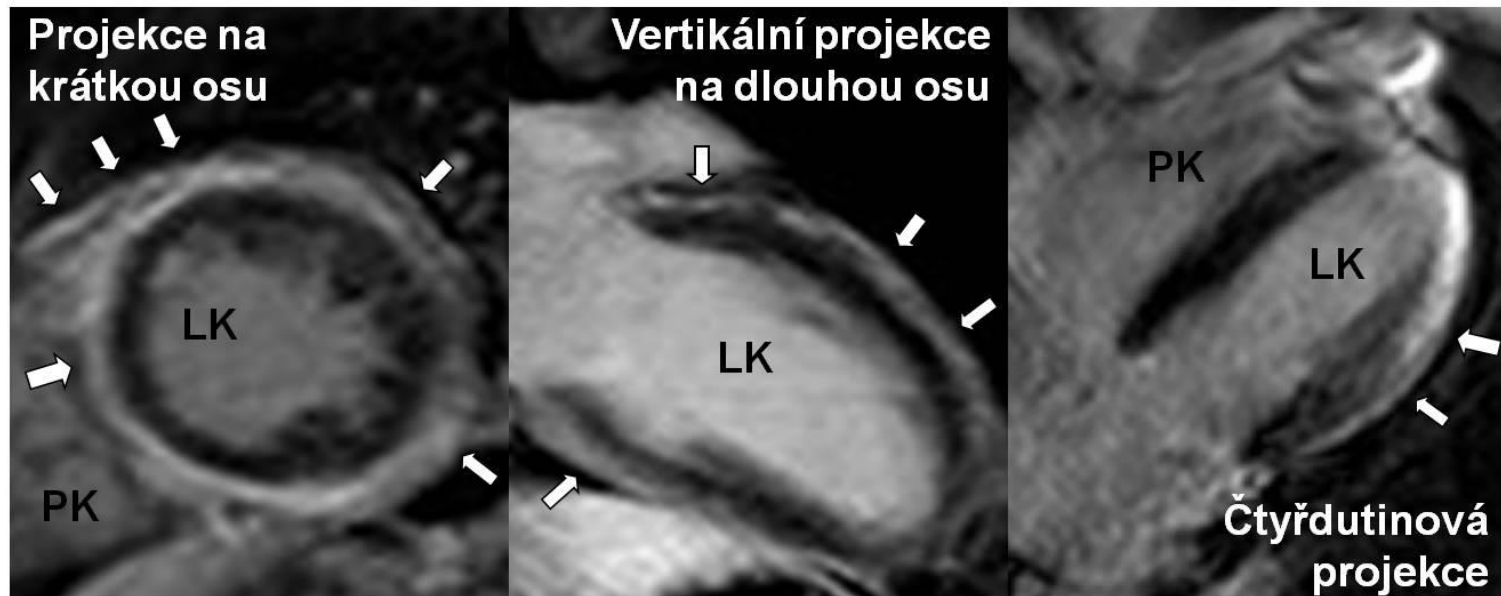


Arytmogenní kardiomyopatie  
pravé komory  
(ARVC)

# Dominantní postižení levé komory

- Subepikardiálně (vnější 1/3)
- Progrese: transmurální postižení
- Nejvíce vyjádřené formy: circumferenční léze

## Magnetická rezonance s pozdním syčením gadoliniem



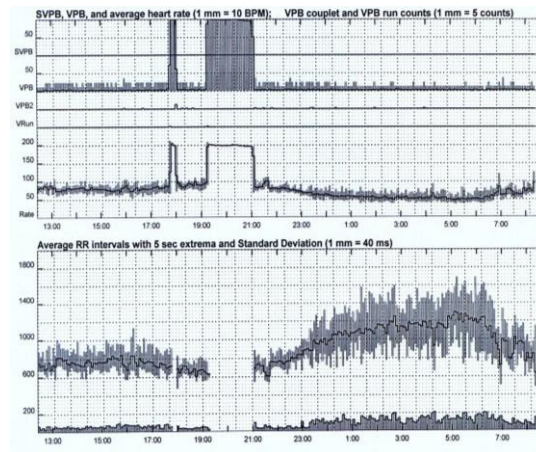
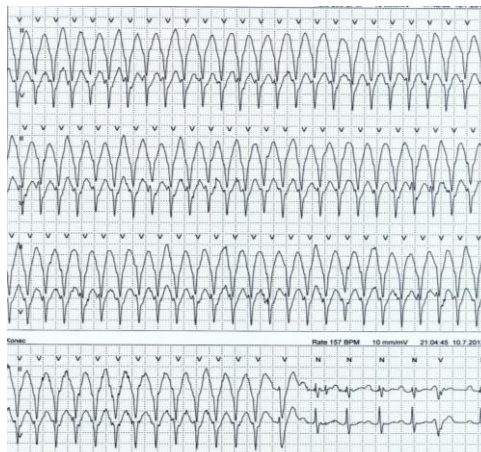
# Genetický podklad onemocnění

- **Autosomálně dominantní**
  - Neúplná penetrance vs. de novo mutace
  - Mutace v genech pro desmosomální proteiny: Desmoplakin, Plakofilin-2, Desmoglein-2, Plakoglobin, Desmocollin-2
- **Autosomálně recesivní varianty (vzácné)**
  - Může být asociováno s kožními projevy
  - Carvajal syndrom (desmoplakin)
    - Plantopalmární keratodermie, vlnité vlasy, dilatační kardiomyopatie
- **Non-desmosomální varianty**

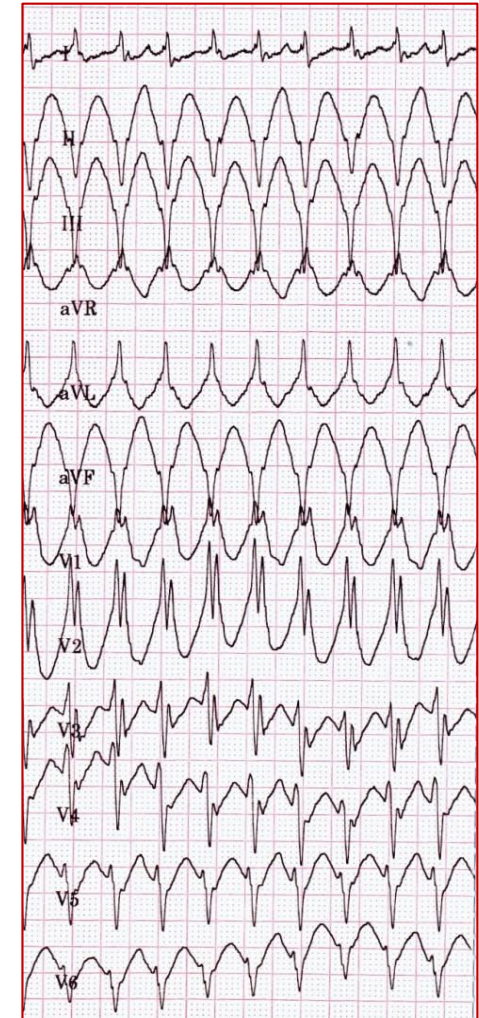
# Klinický obraz

- **Projevy komorových tachykardií (KT)**
  - Palpitace...synkopa...náhlá smrt
  - Nejčastěji jen komorová ektopie
  - Setrvalá komorová tachykardie
- **Bolesti na hrudi**
  - ↑ Troponin
- **Projevy srdečního selhání**

## Holter EKG s KT

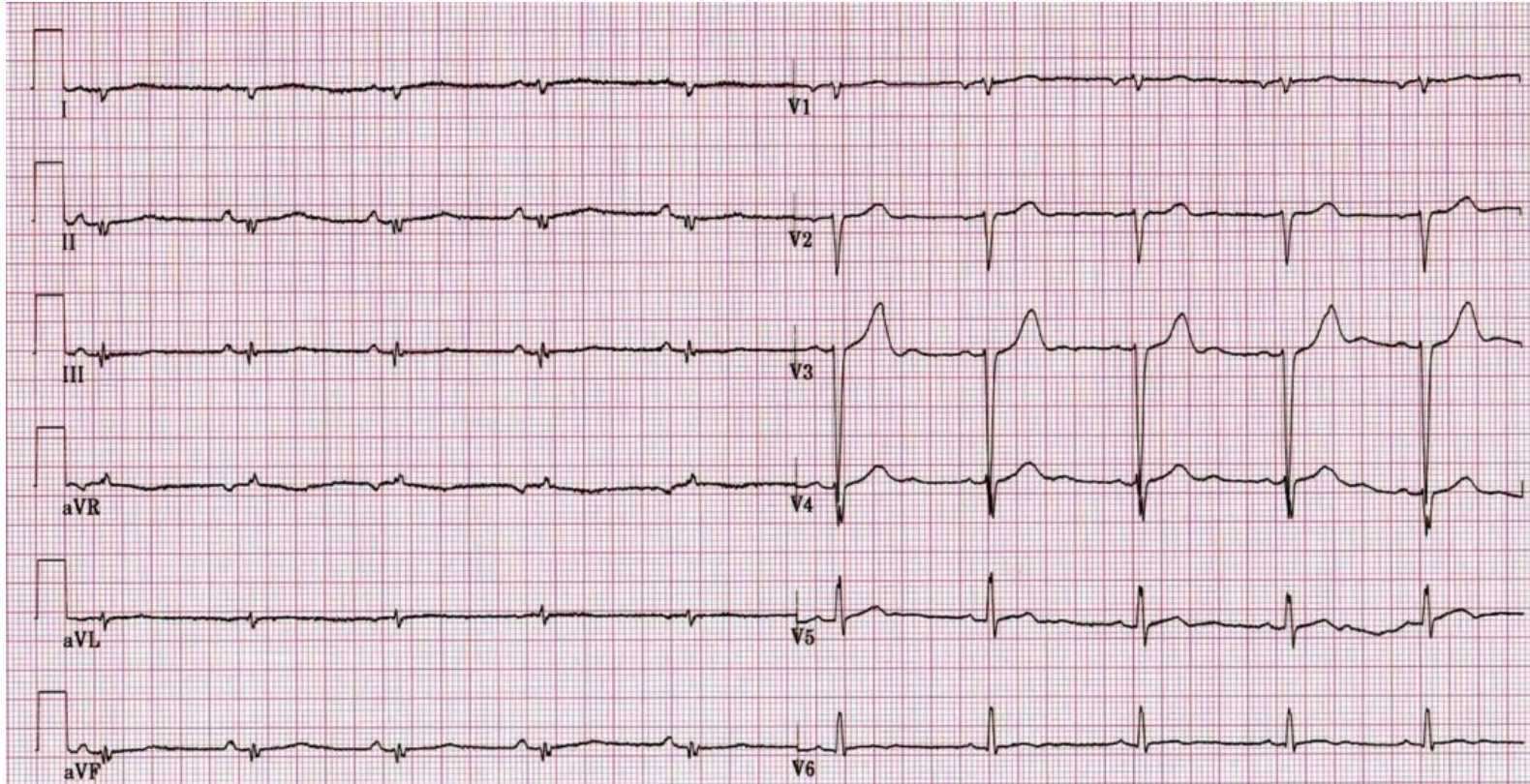


## Setrvalá KT



# Diagnostika ALVC - EKG

## EKG u nemocného s vyjádřenou ALVC

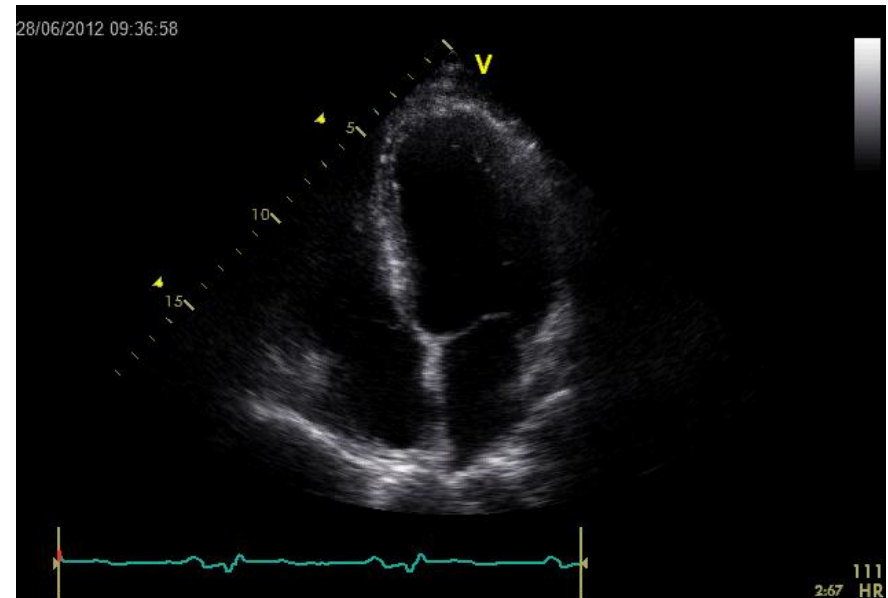


- Ploché / invertované T ve spodních a laterálních svodech
- Nespecifická porucha nitrokomového vedení + redukce voltáží QRS
- Pozdní potenciály

# Zobrazovací metody - ECHO

- **Globální systolická funkce levé komory (LK)**
  - Snížená ejekční frakce LK jen 50% postižených
  - Maximálně střední dysfunkce
- **Dilatace LK**
  - 50% nemocných
  - Nepřesahuje 60mm
- Regionální **poruchy kinetiky** LK
  - Septum, hrot, bočná stěna
- Dilatace a dysfunkce pravé komory

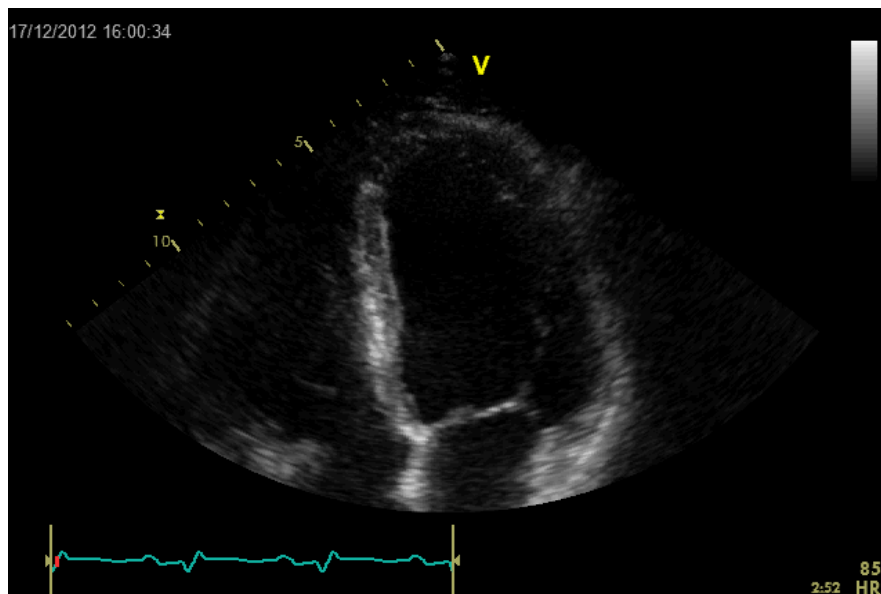
## A4C projekce



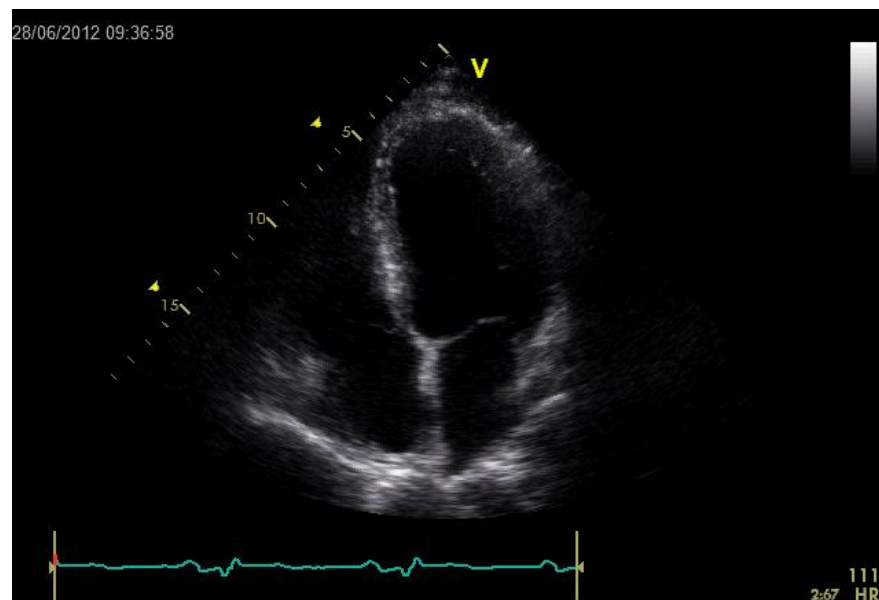


# Zobrazovací metody - ECHO

## Kontrola za 3 měsíce



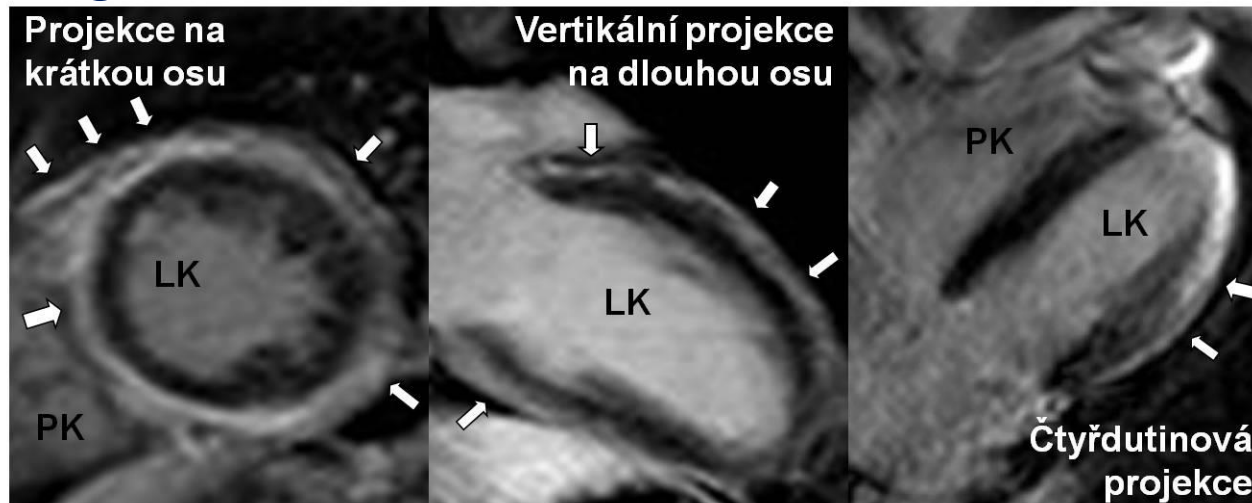
## A4C projekce



# Klíčová zobrazovací metoda – magnetická rezonance (MRI)

- **Pozdní sycení gadoliniem (LGE)**
  - Průkaz fibrózy, lokalizace, rozsahu
  - Subepikardiálně
  - Midmyokardiální extenze
  - Spodní stěna, posterolaterálně, 25% circumferenčně
  - Rozsah fibrózy koresponduje s výskytem komorových tachykardií
  - V regionech s normální kinetikou (ECHO nedetekuje)

## Magnetická rezonance a LGE

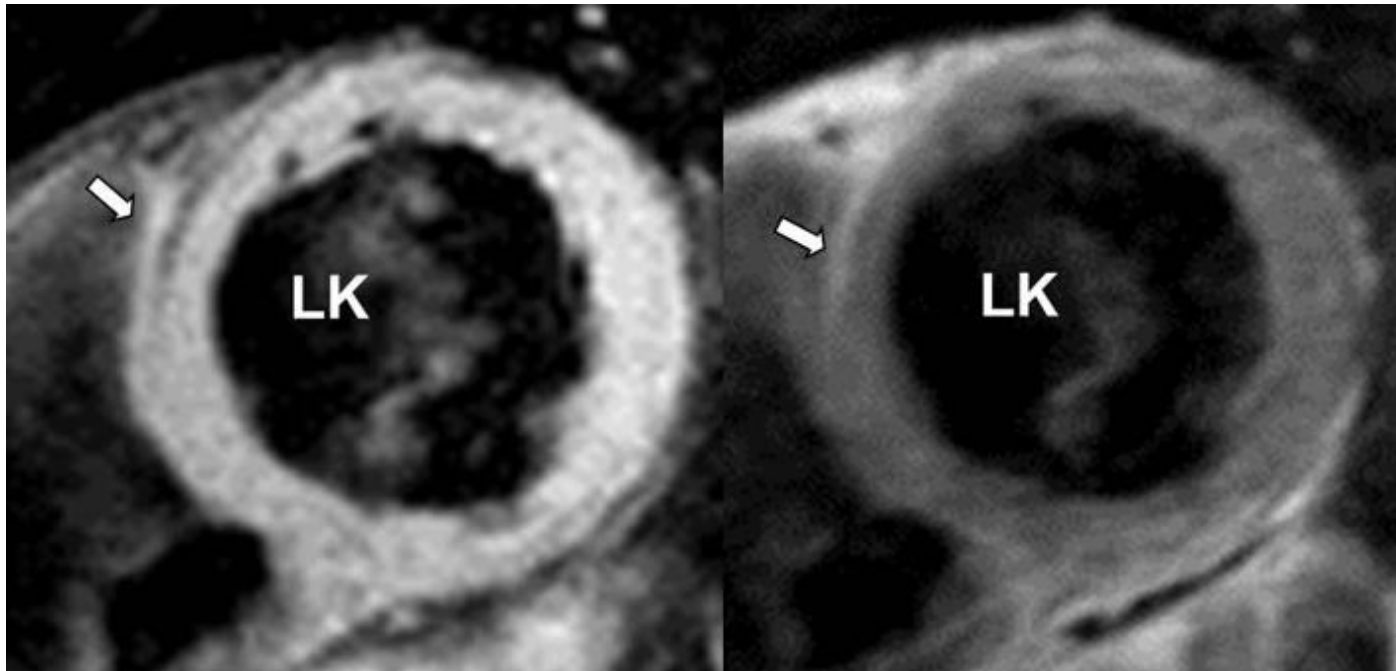


# Klíčová zobrazovací metoda – magnetická rezonance (MRI)

- **Průkaz tukové infiltrace**

- T1 vážené sekvence na průkaz tukové tkáně
- Nejasná senzitivita s specificita vyšetření pro ALVC
- Není nezbytná k diagnostice ALVC

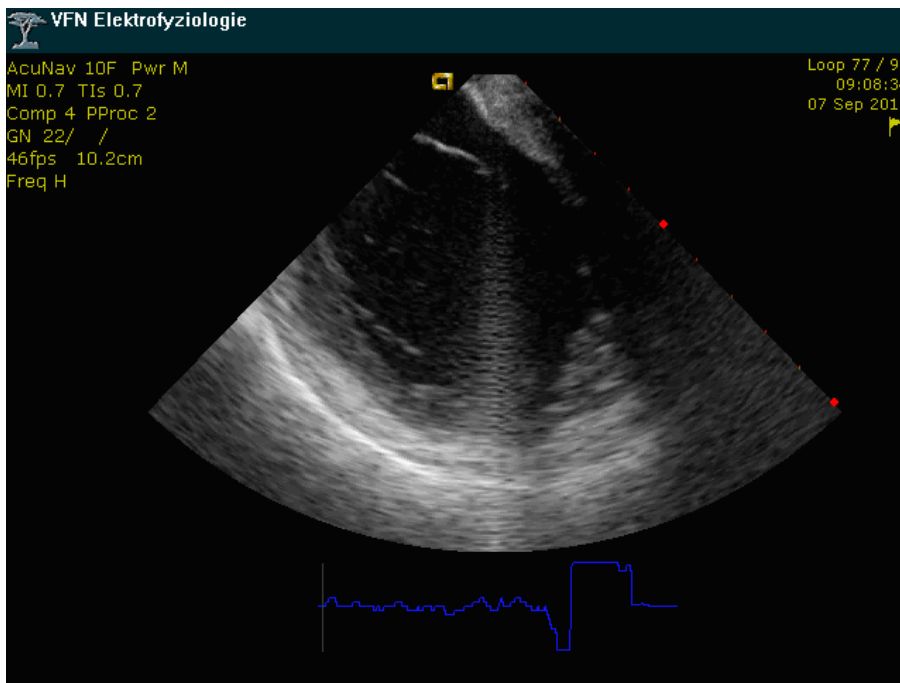
## Průkaz tukové infiltrace



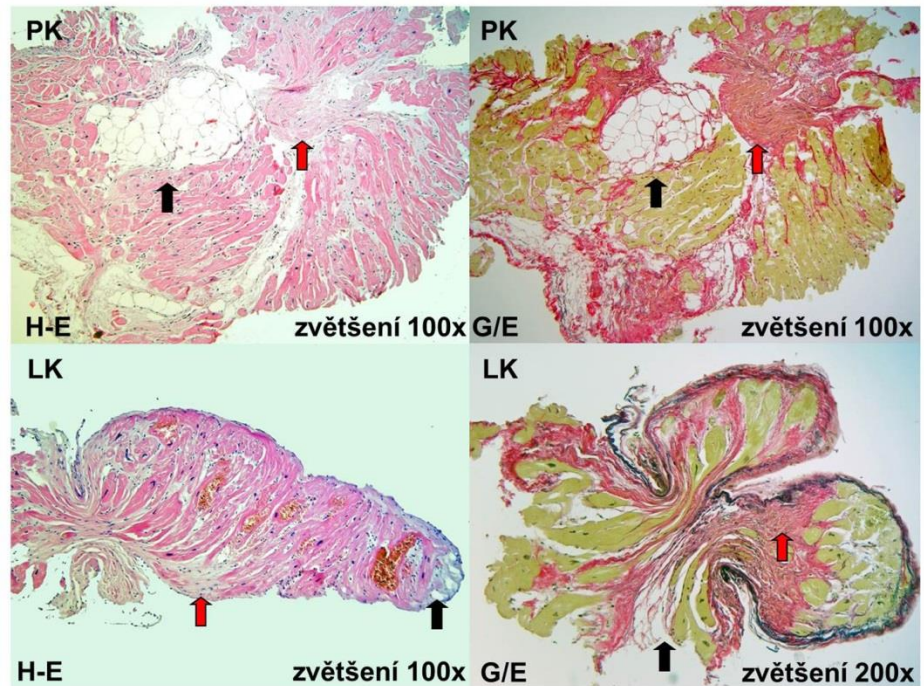
# Endomyokardiální biopsie

- Přístup – subepikardiální lokalizace
- Nález podobný arytmogenní kardiomyopatii pravé komory

## Biptom v levé komoře



## Histologický náález



Zdroj: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze  
Havránek S et al. Vnitřní lékařství 2016; 62(9).

# Genetické testování

Rodina	1	2	3	4	5	6
Proband Genetika	Muž Desmoplakin	Muž Negativní	Muž Plakofilin	Muž Desmoplakin	Muž Probíhá	Muž Probíhá
Příbuzní Fenotyp Genetika	Bratr Negativní Negativní	Matka Proband Negativní	Bratr Negativní Plakofilin	Bratr Proband Desmoplakin		
	Bratr Negativní Negativní			Sestra Negativní Negativní		
				Dcera Negativní Negativní		
				Dcera Negativní Negativní		

# Diferenciální diagnostika arytmogenní kardiomyopatie

- **Nejčastější vstupní dg.:**
  - Dilatační kardiomyopatie (DKMP)
  - Myokarditida
  - Levokomorová non-kompakce
  - Hypertrofická kardiomyopatie
  - Idiopatická komorová tachykardie

# Diferenciální diagnostika arytmogenní kardiomyopatie (ALVC) a DKMP

- **Dilatační kardiomyopatie (DKMP)**
  - Rozdílné riziko náhlé srdeční smrti
  - U ALVC riziko náhlé smrti předbíhá morfologické změny
  - Pro ALVC svědčí přítomnost LGE v typické lokalizaci v kontrastu se zachovalou kinetikou LK
  - U ALVC spíše konkomitantní postižení pravé komory

# Podíl zánětu

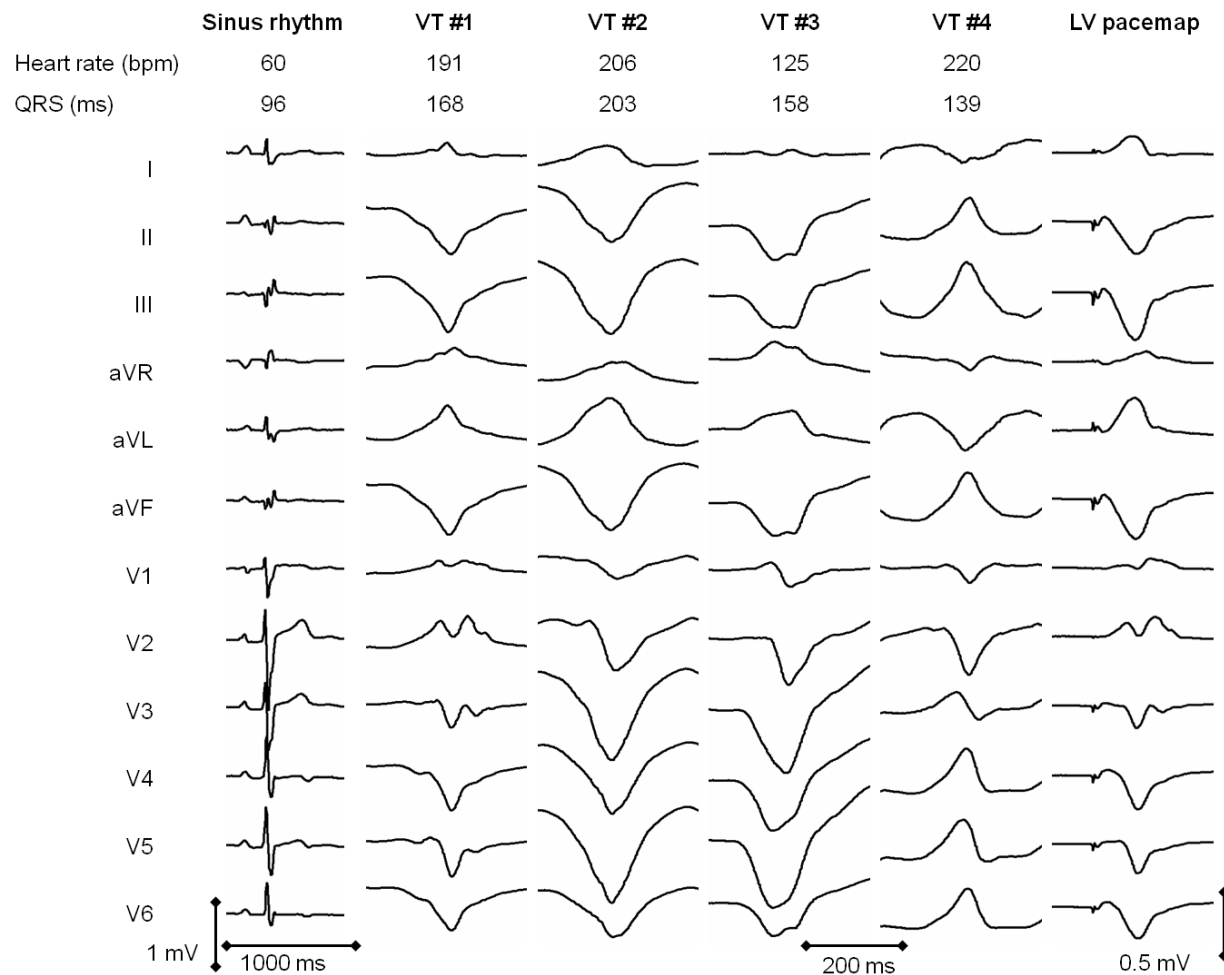
- **Myokarditida jako primární příčina onemocnění?**
  - Symptomatologie myokarditidy
  - Nemocní splňují kritéria myokarditidy vč. bioptického nálezu
- **Zánět jako sekundární nález (nespecifická reakce)?**
  - Familiární výskyt
  - Průkaz mutací v genech pro desmosomální proteiny
  - Histologický nález „zánětu“ obdobný u 2/3 ARVC
- **Hot fáze**
  - Skokovitá progrese onemocnění, probíhající nekróza
  - Symptomy, pozitivita Troponinů, reaktivní zánět
  - Elektrická nestabilita?



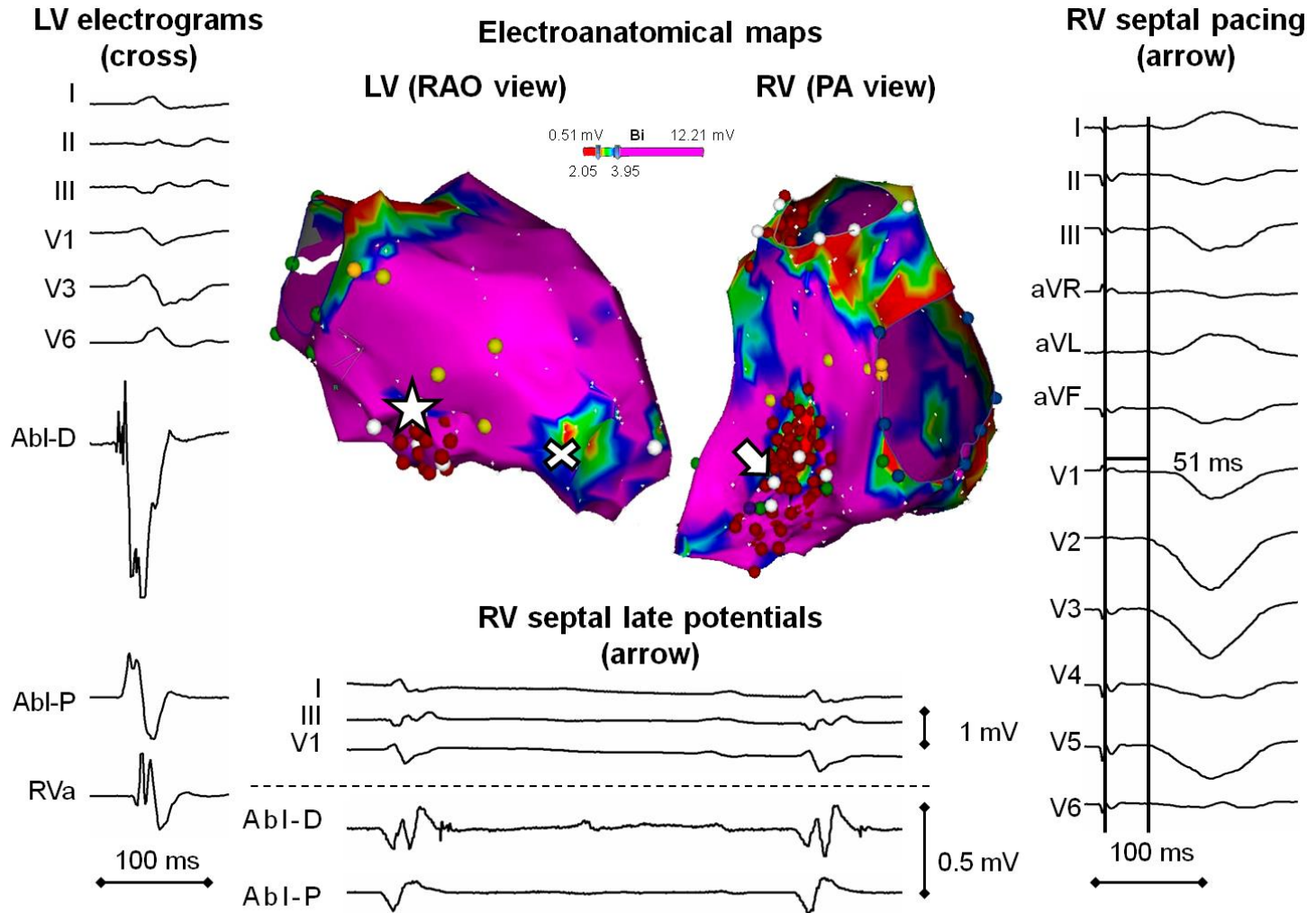
# Terapie

- **Aproximace terapeutických principů ARVC**
  - Režimová opatření – omezení výkonnostního sportu
  - Potlačení symptomatologie / projevů KT (KES)
    - $\beta$ -blokátory, antiarytmika
    - Katetrizační ablace
  - ICD
    - Sekundární prevence
    - Primární prevence
  - Zásady terapie srdečního selhání

# Klinický průběh – komorové tachykardie více morfologií



# Terapie



# Závěr

- **Vzácné, geneticky podmíněné onemocnění**
- **Fenotypická varianta arytmogenní kardiomyopatie**
  - Izolovaně resp. dominantně postihující levou komoru
- **Diferenciální diagnostika KT neischemické etiologie**
- **Zásadní význam v diagnostice má magnetická rezonance s pozdního sycení gadoliniem**
  - Lze očekávat nárůst záchyty onemocnění dle dostupnosti MRI