



Hypertrofická kardiomyopatie: role echokardiografie v diagnostice a prognostické stratifikaci

Tomáš Paleček

Centrum pro choroby myokardu a perikardu

II. interní kliniky – kliniky kardiologie a angiologie,

1. LF UK a VFN, Praha



Diagnostika hypertrofické kardiomyopatie ~ její definice

2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR
Guideline for the Management
of Hypertrophic Cardiomyopathy

klinická diagnóza HKMP u dospělých pacientů:

maximální tloušťka stěny ≥ 15 mm kdekoli v levé komoře
(typicky měřená 2D echokg nebo CMR) **při absenci jiné příčiny hypertrofie.**

méně výrazná hypertrofie 13-14 mm může být diagnostickou pro HKMP
u rodinných příslušníků probanda nebo v souvislosti s **pozitivním**
genetickým testem.



Diagnostika hypertrofické kardiomyopatie ~ její definice

**2023 ESC Guidelines for the management
of cardiomyopathies**

klinická diagnóza HKMP u dospělých pacientů :

je definována **tloušťkou stěny ≥ 15 mm** v jednom nebo více segmentech levé komory **měřeno jakoukoli zobrazovací technikou** (echokg, CMR, CT)

genetické i negenetické poruchy se mohou projevovat **menším stupněm zesílení stěny (13–14 mm)**; v těchto případech diagnóza HKMP vyžaduje vyhodnocení dalších parametrů zahrnujících rodinnou anamnézu, nekardiální příznaky a známky, abnormality elektrokardiogramu (EKG), laboratorní testy a multimodální zobrazování srdce.



Diagnostika hypertrofické kardiomyopatie ~ její definice

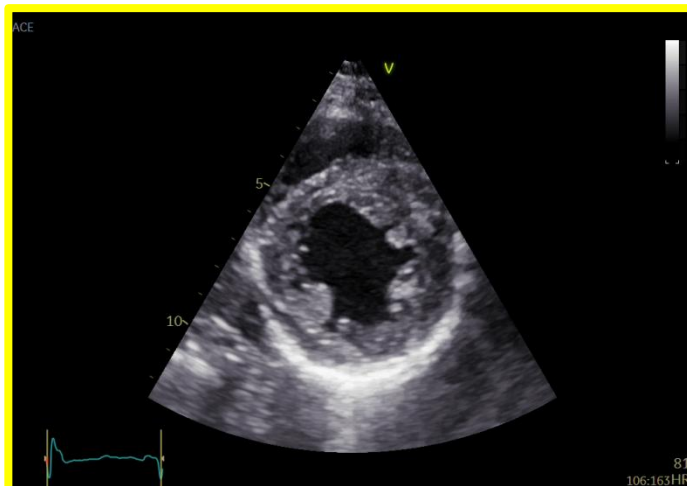
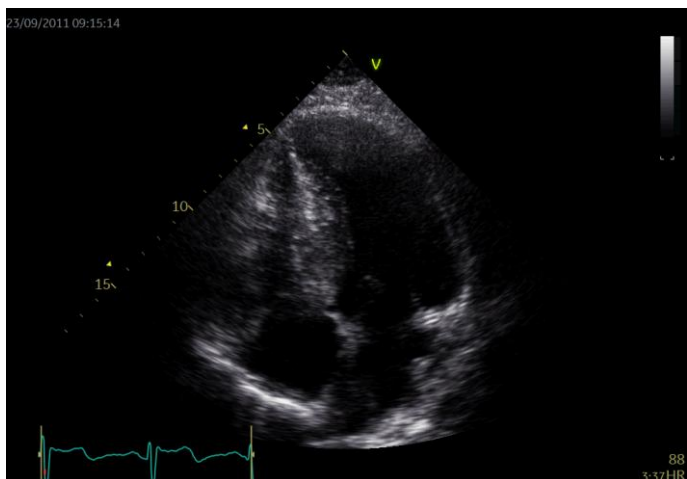
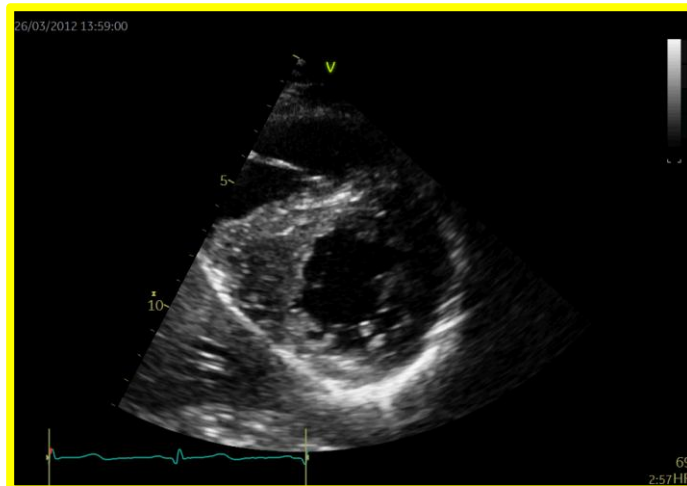
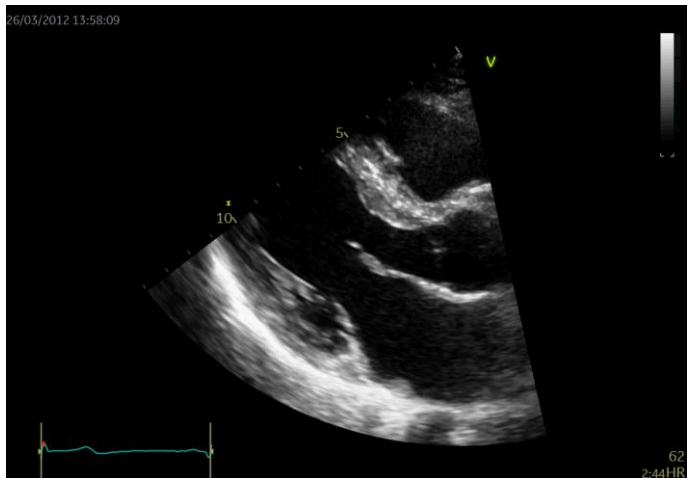
**2023 ESC Guidelines for the management
of cardiomyopathies**

klinická diagnóza HKMP u prvostupňových příbuzných jasných probandů:

přítomnost jinak nevysvětlitelné **zvýšené tloušťky stěny ≥ 13 mm** v jednom nebo více segmentech LK, měřené pomocí jakékoli techniky zobrazování.

Přítomnost jakékoli morfologické abnormality (např. v TDI/strain myokardu, neúplný SAM, elongace mitrálních cípů s abnormalitami papilárních svalů) **zvláště v přítomnosti abnormálního EKG zvyšuje pravděpodobnost onemocnění u příbuzných jedinců.**

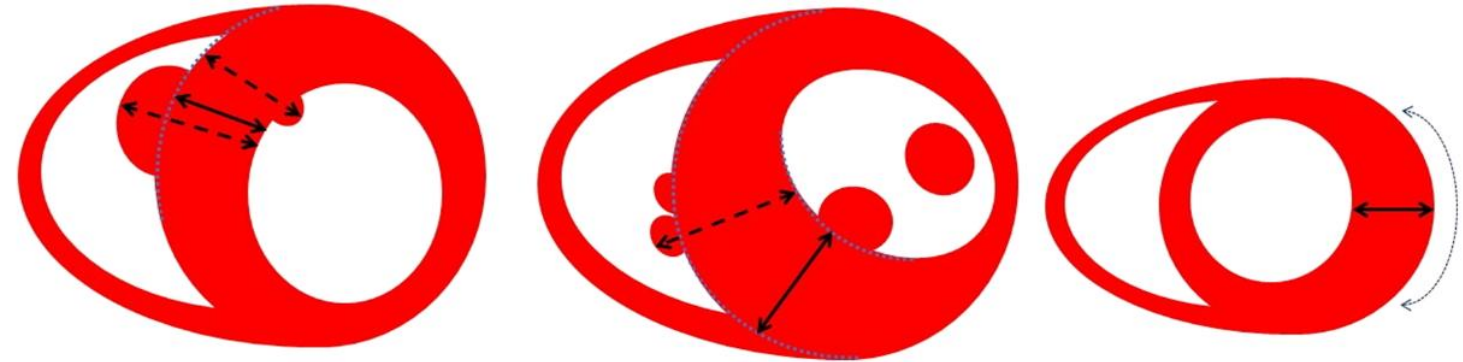
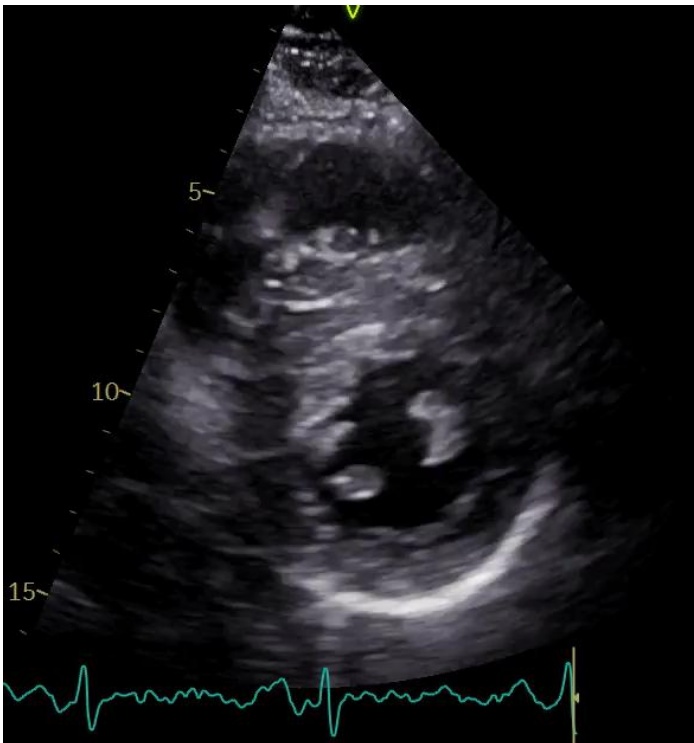
Detekce a hodnocení zesílení stěny LK



projekce na dlouhou osu
~ možnost nadhodnocení:
← zavzetí struktur PK
(trabekuly, moderator band ...)
← tangenciální řez stěnou LK,
foreshortening hrotu

- integrace a srovnání projekcí
na dlouhou a krátkou osu LK
k optimalizaci měření
- **měření tloušťky stěny LK**
ideálně v SAX projekcích,
od báze k hrotu

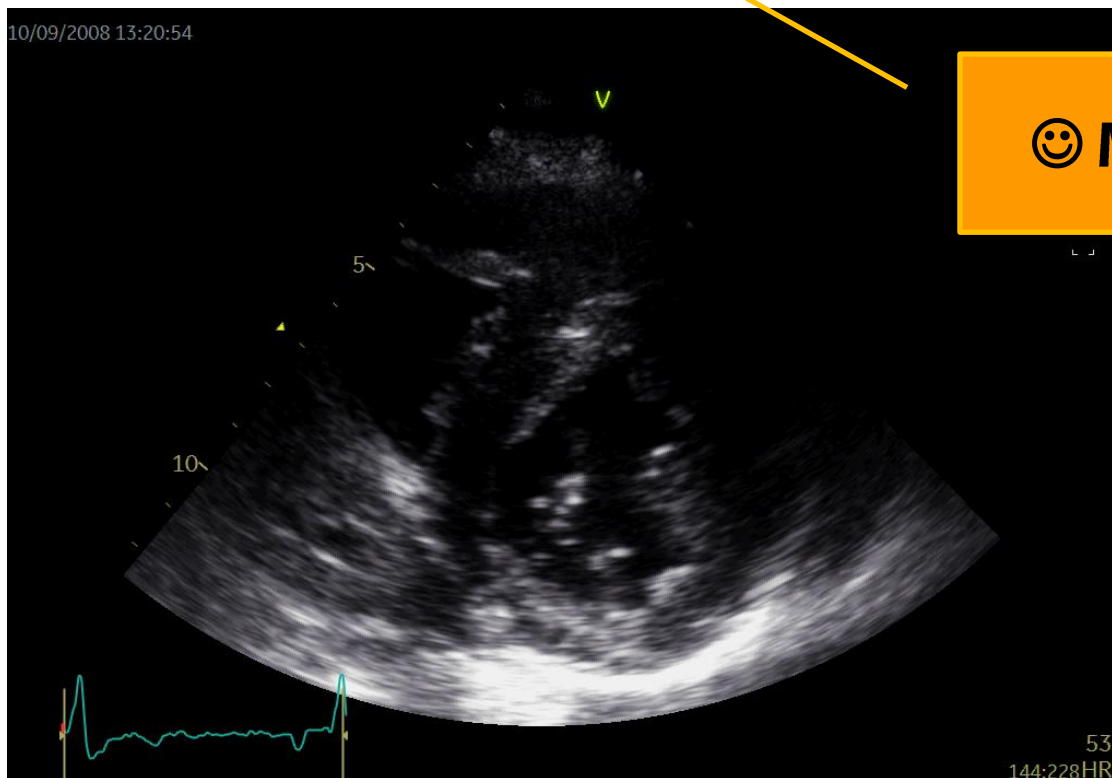
Detekce a hodnocení zesílení stěny LK



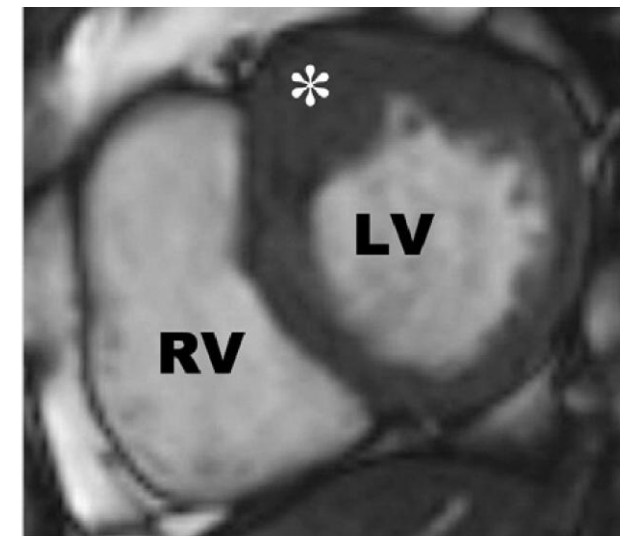
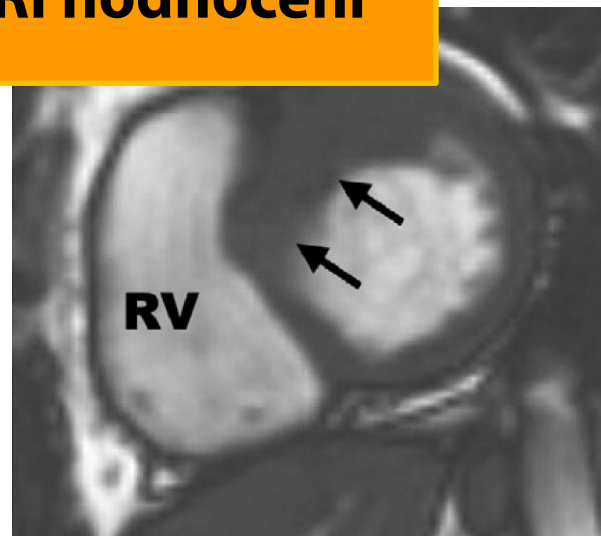
SEGMENT	BASAL	MID-VENTRICULAR	APICAL
PITFALLS (depicted by dashed lines)	Erroneously including septomarginal trabeculation and aberrant LV papillary muscles in measurement	Underestimating hypertrophy at the confluence of the mid inferior and inferoseptal wall. Overestimating wall thickness by including RV trabeculation papillary muscles	Missing apical hypertrophy, especially lateral wall (dotted line with arrows)
APPROACH (depicted by solid lines)	Exclude these components at their attachments using continuation of endo- and epicardial curve (dotted lines)	Carefully visualise this area. Exclude these components at their attachments using continuation of endo- and epicardial curve (dotted lines)	Clue in often abnormal ECG. Look for 'akinetic' apex. Use contrast to confirm

Hodnocení přítomnosti zesílení stěny LK

obtížná vizualizace přední, anterolaterální stěny a hrotu LK

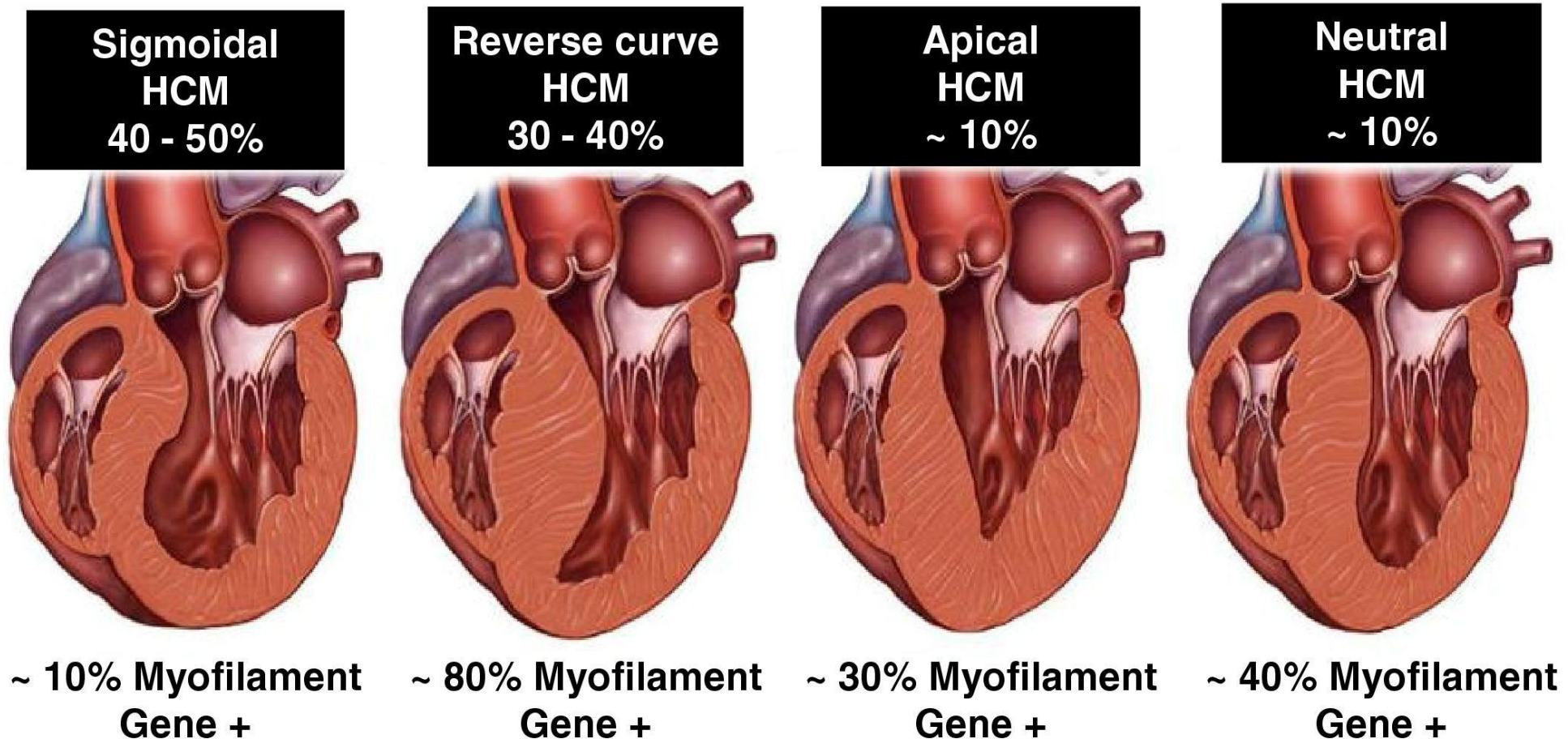


😊 MRI hodnocení



nejčastější oblasti hypertrofie LK u HKMP

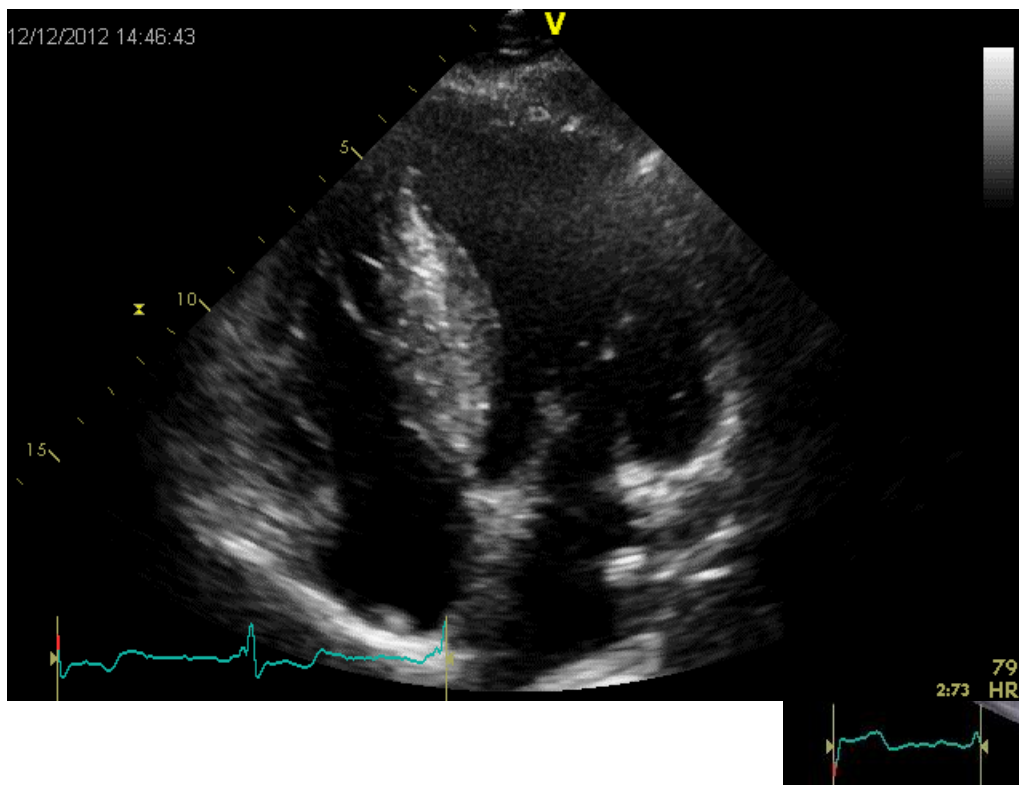
HKMP- typy hypertrofie LK: prevalence, genetika



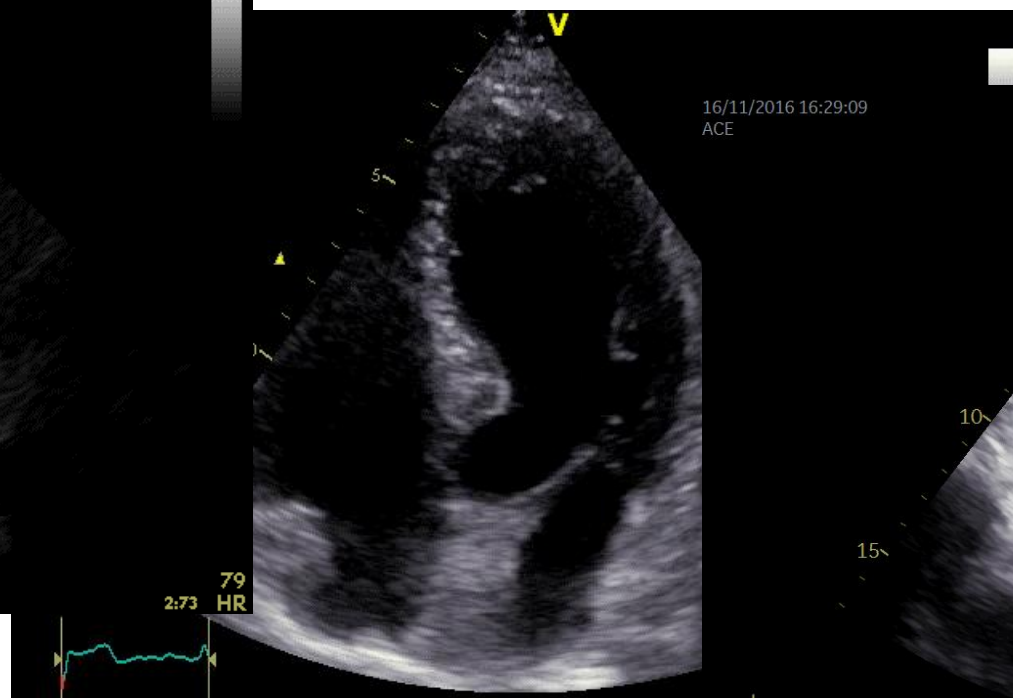


HKMP- typy hypertrofie LK

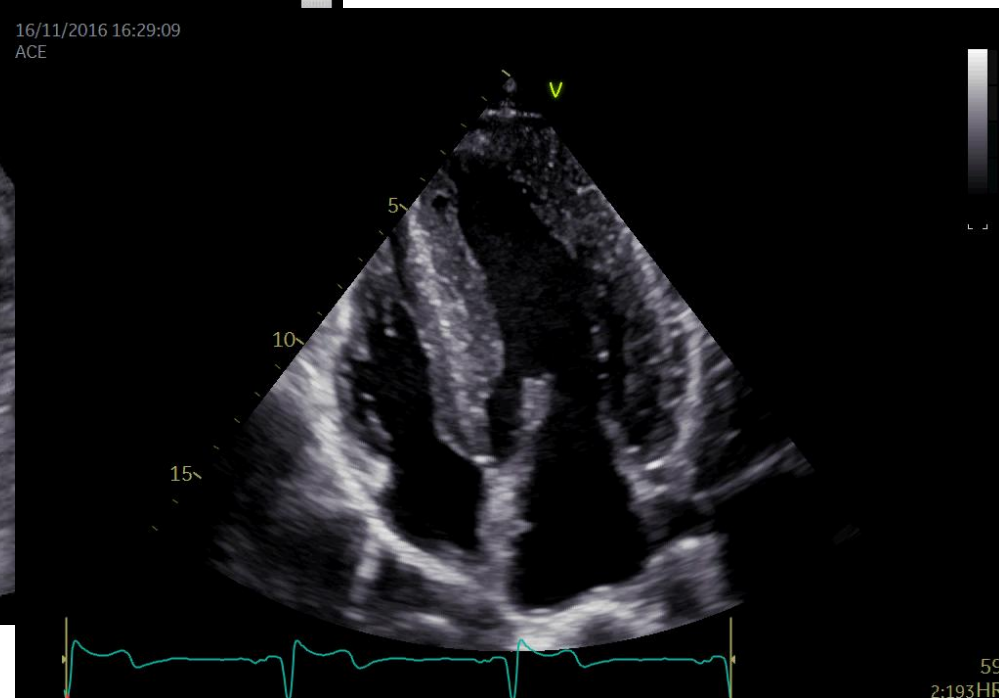
reverzní zakřivení IVS



sigmoidní IVS



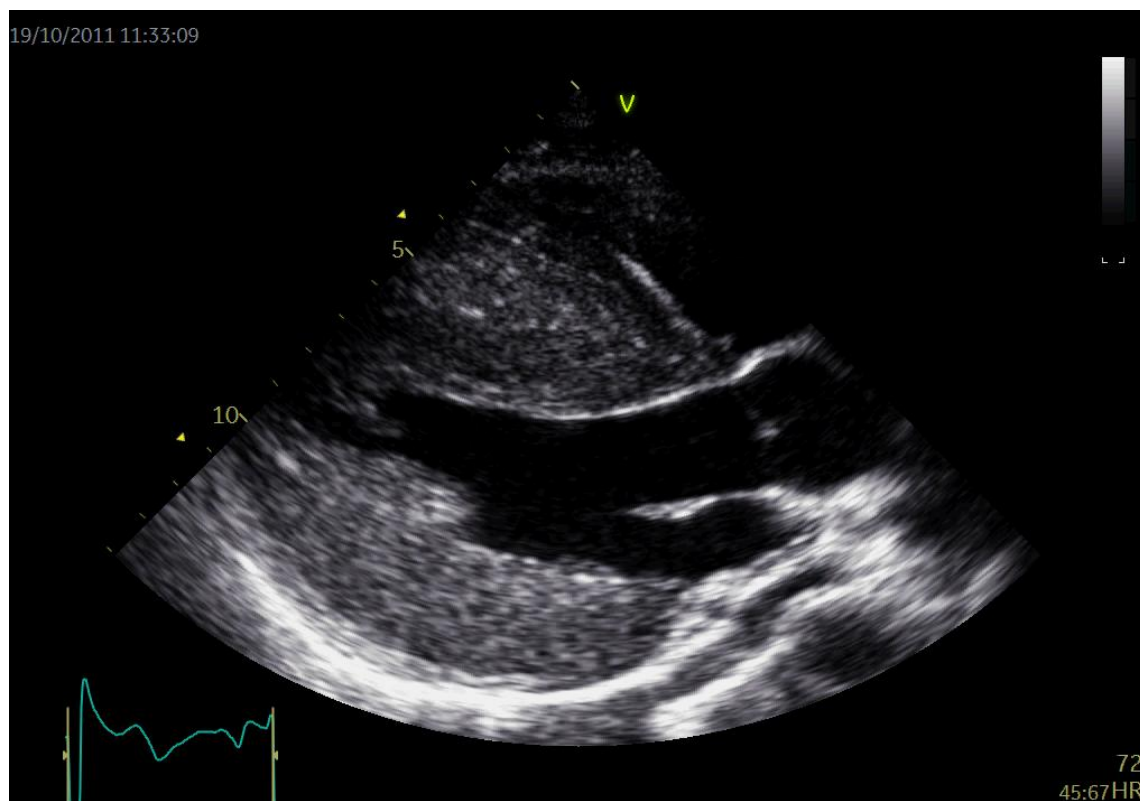
neutrální
hypertrofie IVS



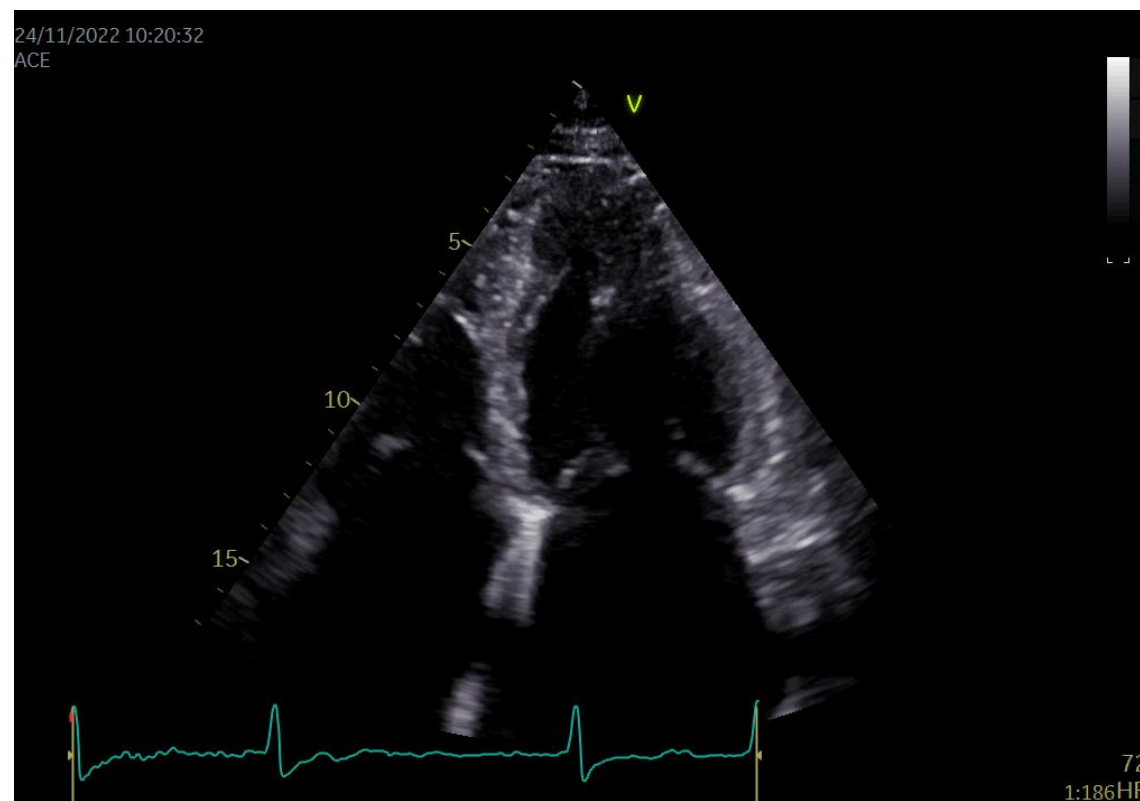


HKMP- typy hypertrofie LK

koncentrická hypertrofie LK



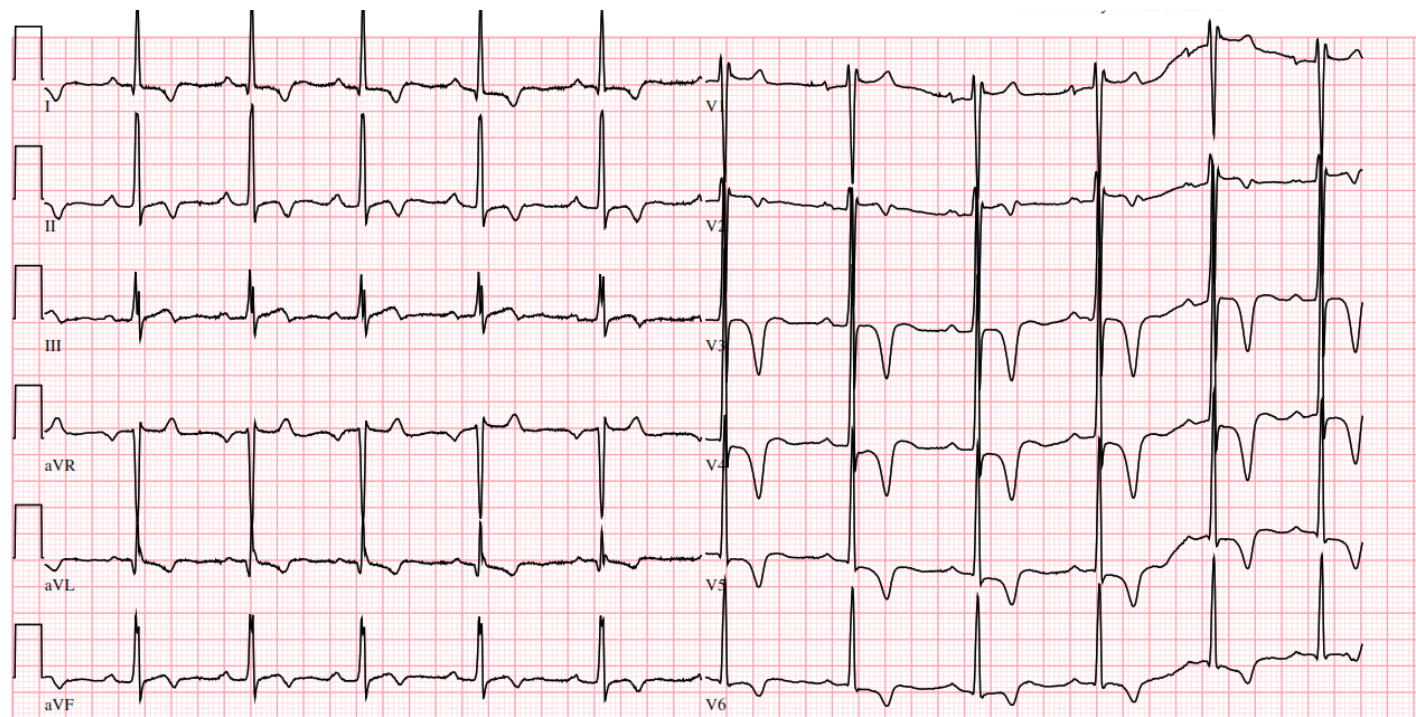
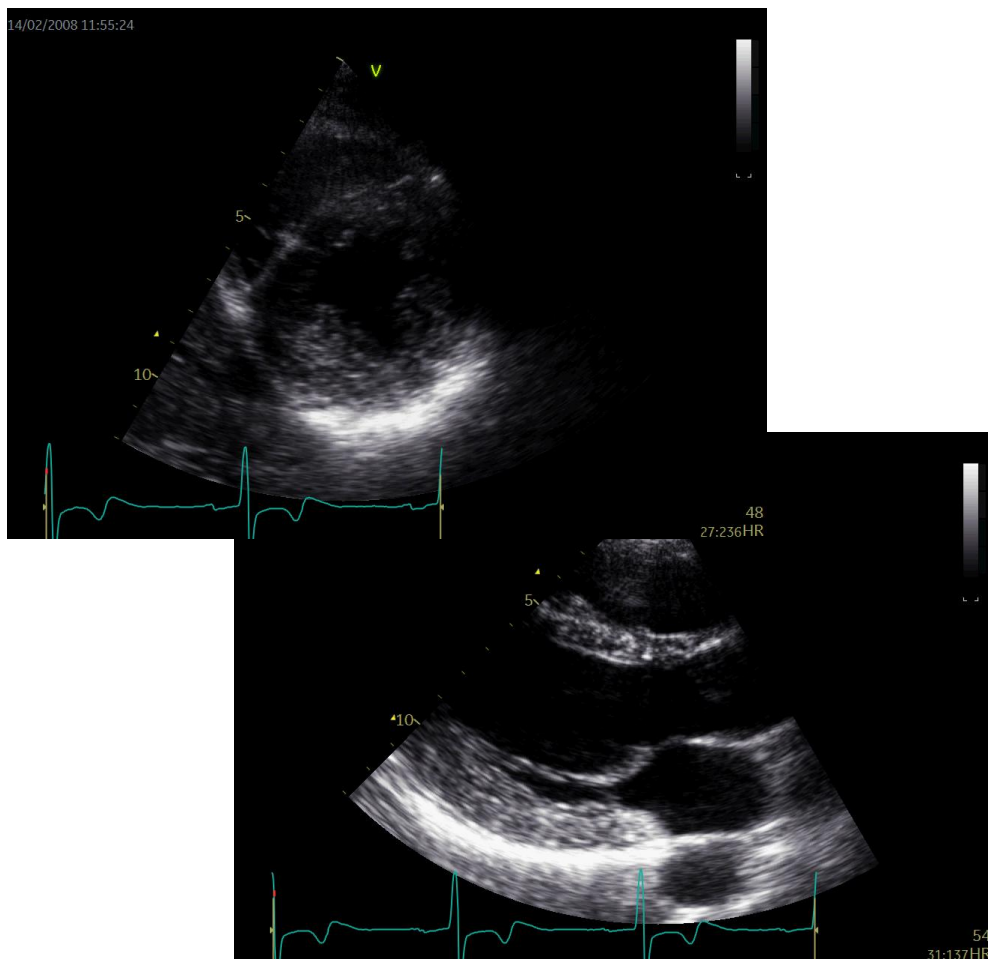
hypertrofie hrotu LK





HKMP- typy hypertrofie LK

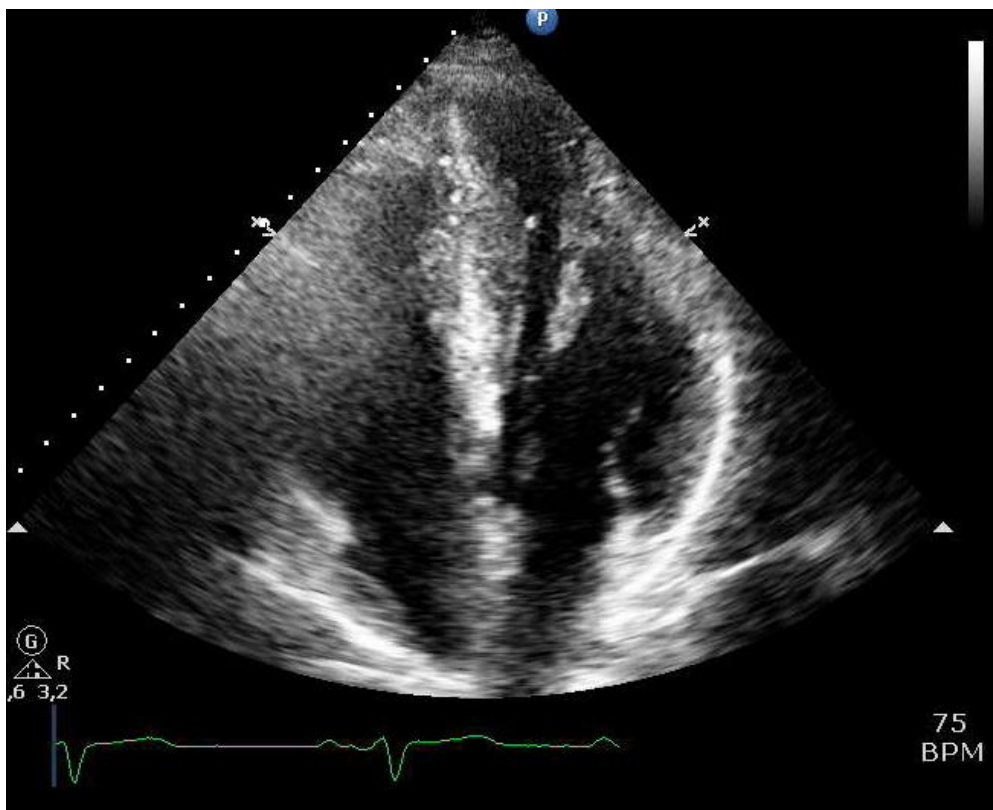
malá regionální hypertrofie v atypické lokalizaci; **hodnocení dalších parametrů (EKG) !**



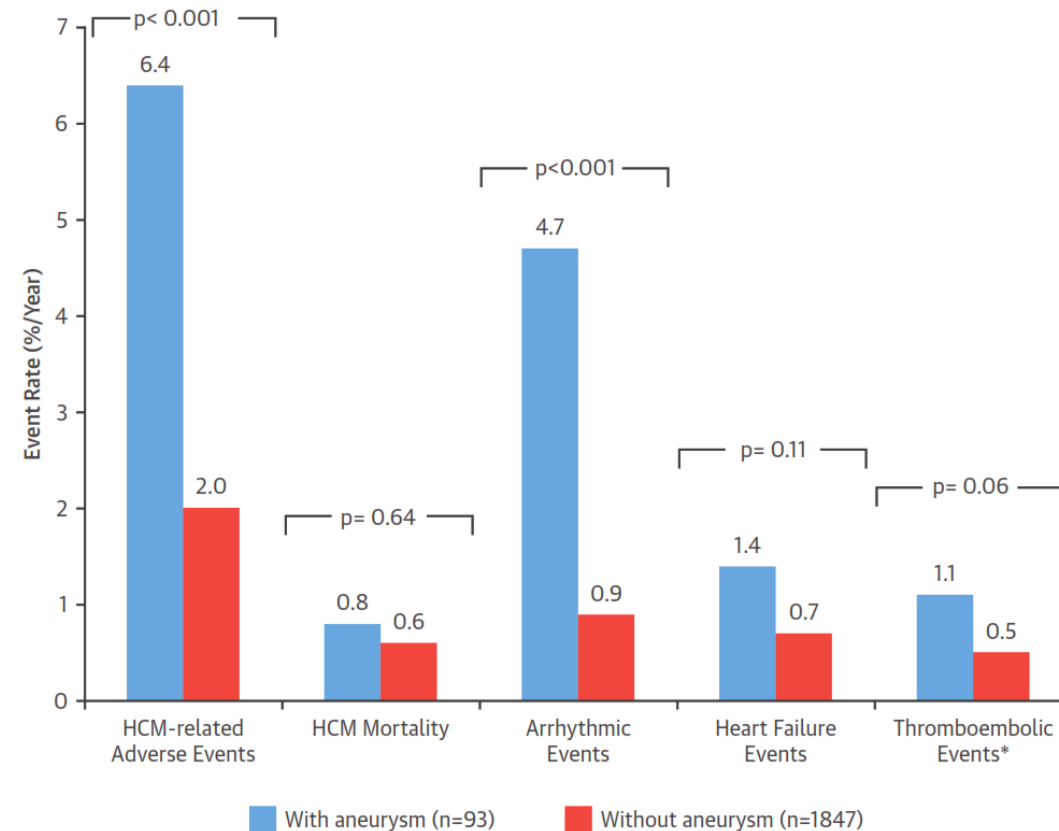
kauzální mutace v genu pro MYH7

HKMP: aneuryzma hrotu levé komory

3-5% nemocných s HKMP, klinický a prognostický význam



Obrazový archiv VFN





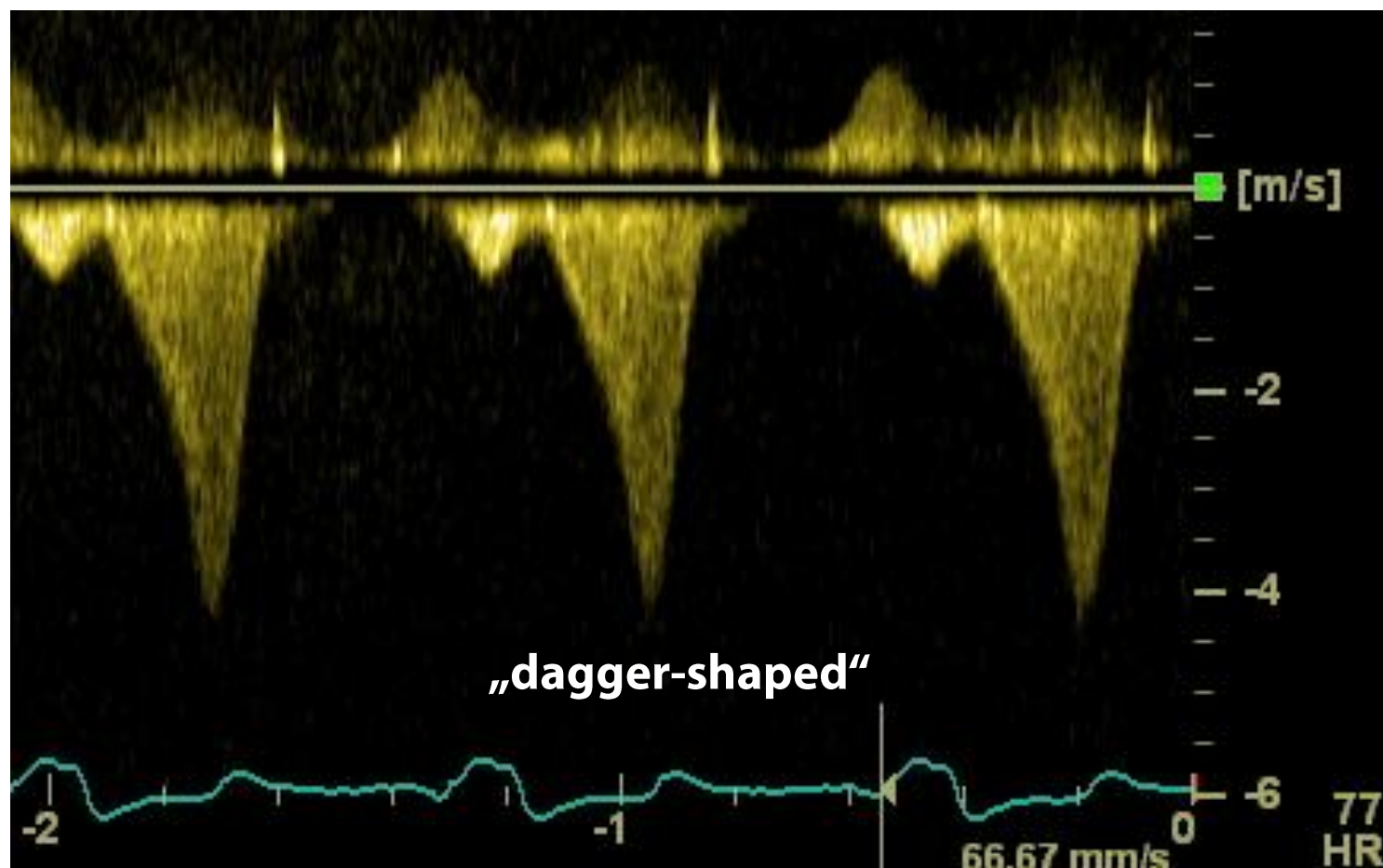
HKMP: obstrukce levé komory

- **dynamická obstrukce** ~ závislost na afterloadu / preloadu, kontraktilitě
 - přítomnost obstrukce: gradient ≥ 30 mmHg
významná obstrukce: gradient ≥ 50 mmHg
 - **klidová obstrukce (30-50%) $\Rightarrow$ provokovaná obstrukce (60-70%)**
provokace latentní obstrukce: Valsalva manévr, zátěžová echokardiografie
 - lokalizace obstrukce: LVOT / midventrikulárně / midventri - až apikálně
- detekce (významné) obstrukce $\rightarrow$ význam pro terapii a prognózu HKMP !**

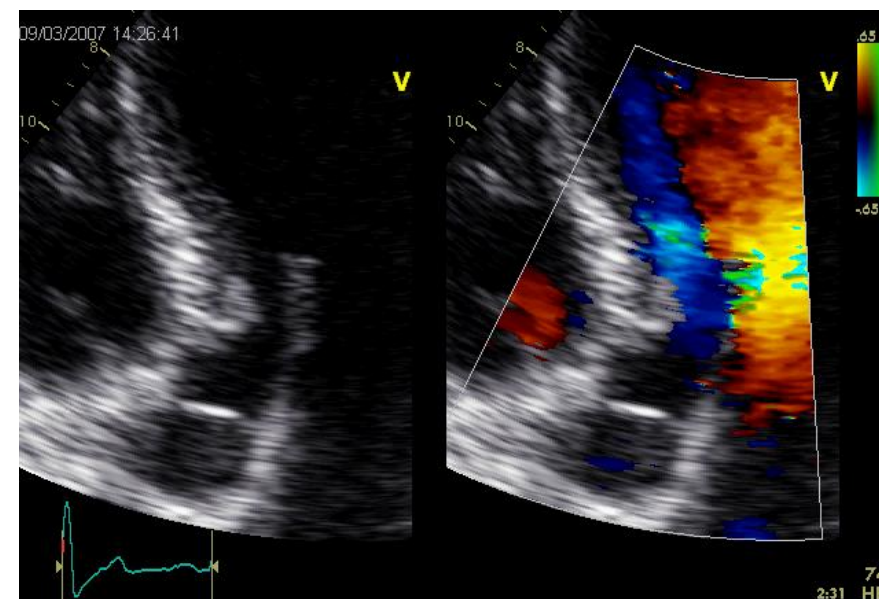


HKMP: dynamická obstrukce LK

CW Doppler

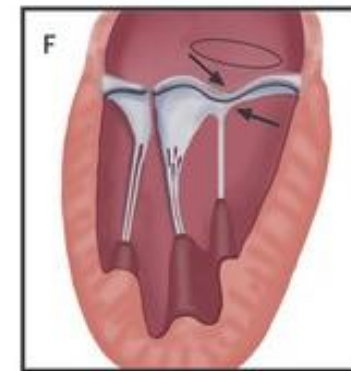
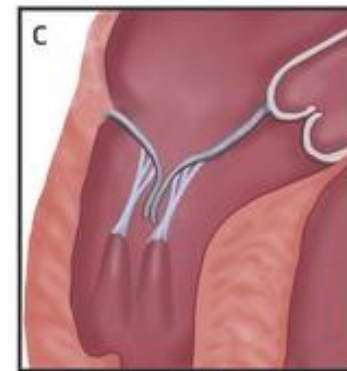
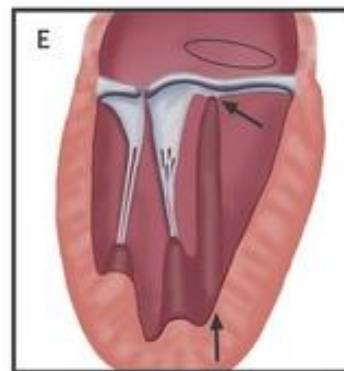
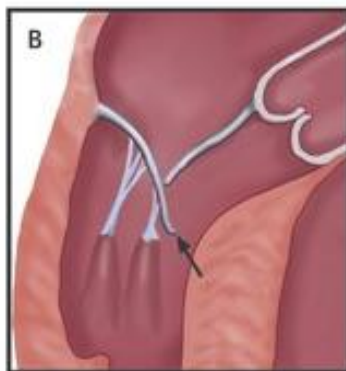
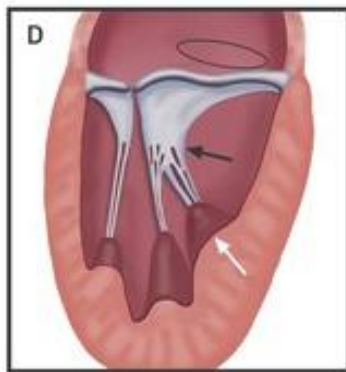
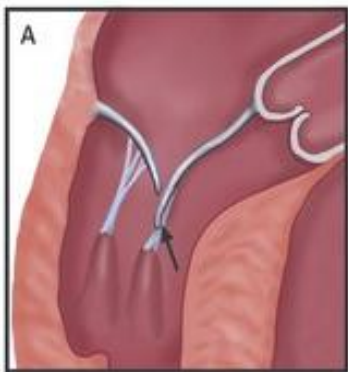


LVOTO



HKMP: abnormality mitrálního aparátu

elongace předního cípu, bifidní papilární sval (A,D),
elongace zadního cípu, anomální hlava anterolaterálního papilárního svalu (B,E),
elongace obou cípů, abnormální chorda na přední cíp (C, F)

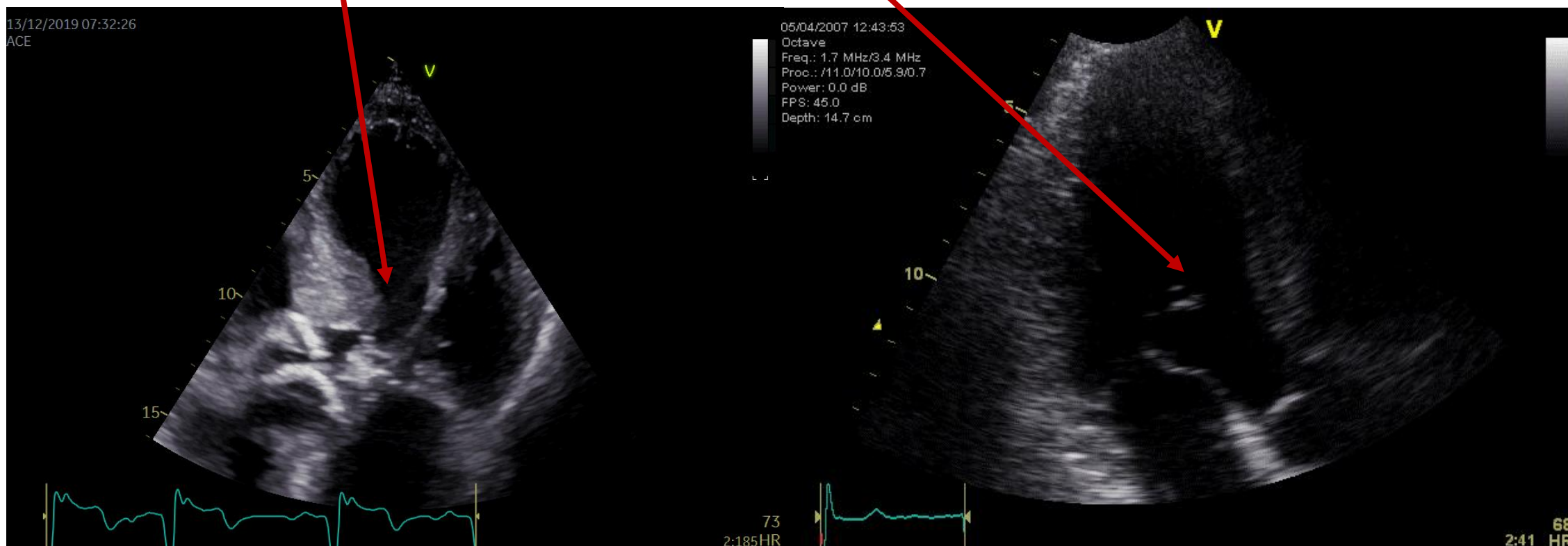


⇒ důležité pro volbu nefarmakologické terapie



HKMP: abnormality mitrálního aparátu - echokg

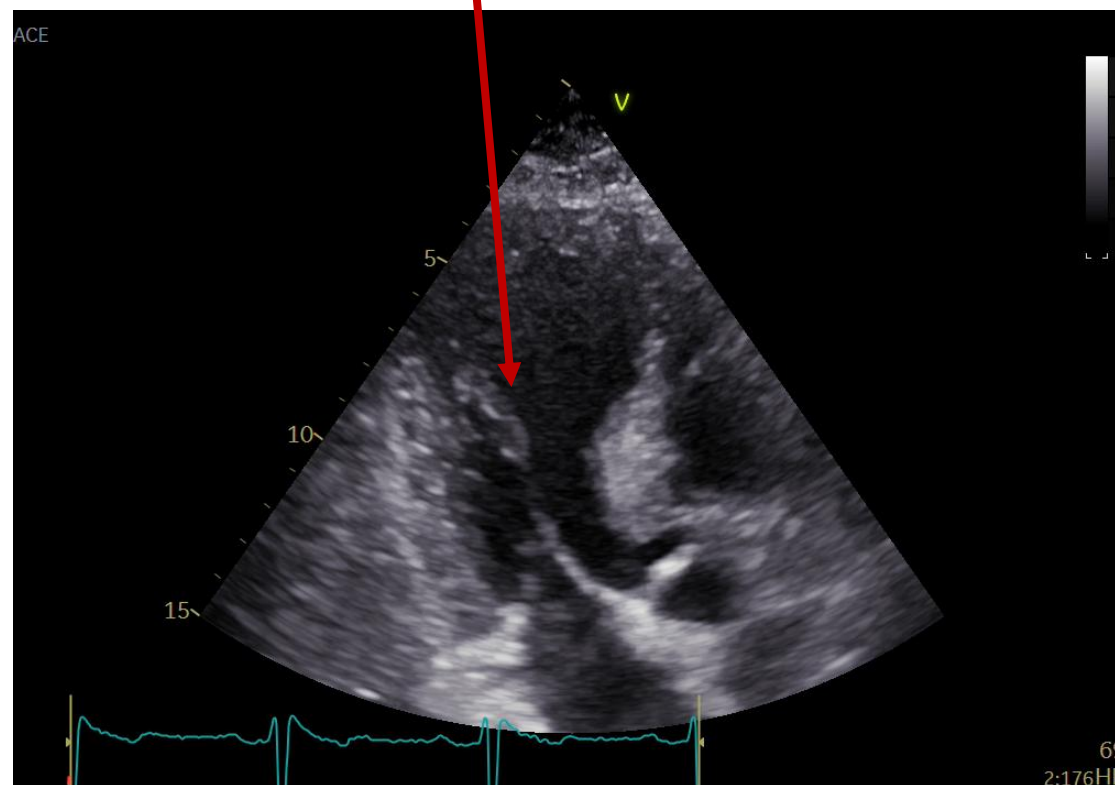
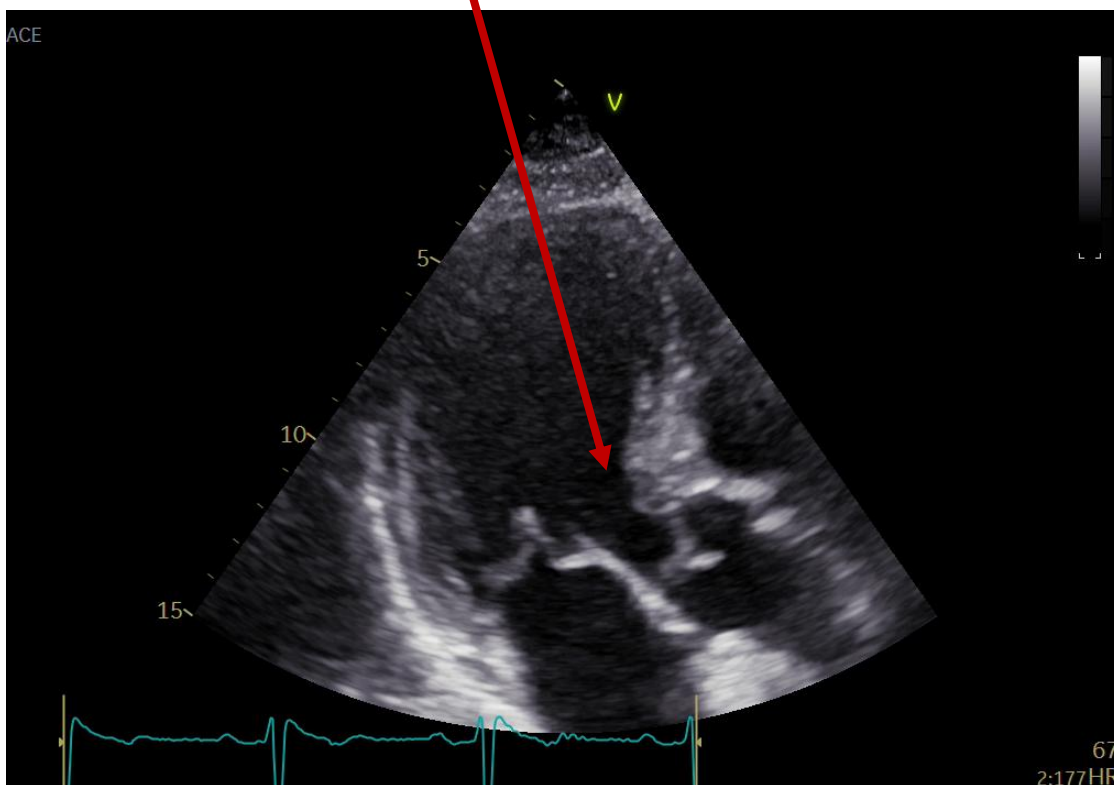
anteriorní / apikální posun papilárních svalů, bifidní papilární sval,
anomální úpon papilárního svalu přímo na přední cíp, hypermobilní papilární svaly,
akcesorní šlašinky





HKMP: abnormality mitrálního aparátu - echokg

anteriorní / apikální posun papilárních svalů, bifidní papilární sval,
anomální úpon papilárního svalu přímo na přední cíp, hypermobilní papilární svaly,
akcesorní šlašinky



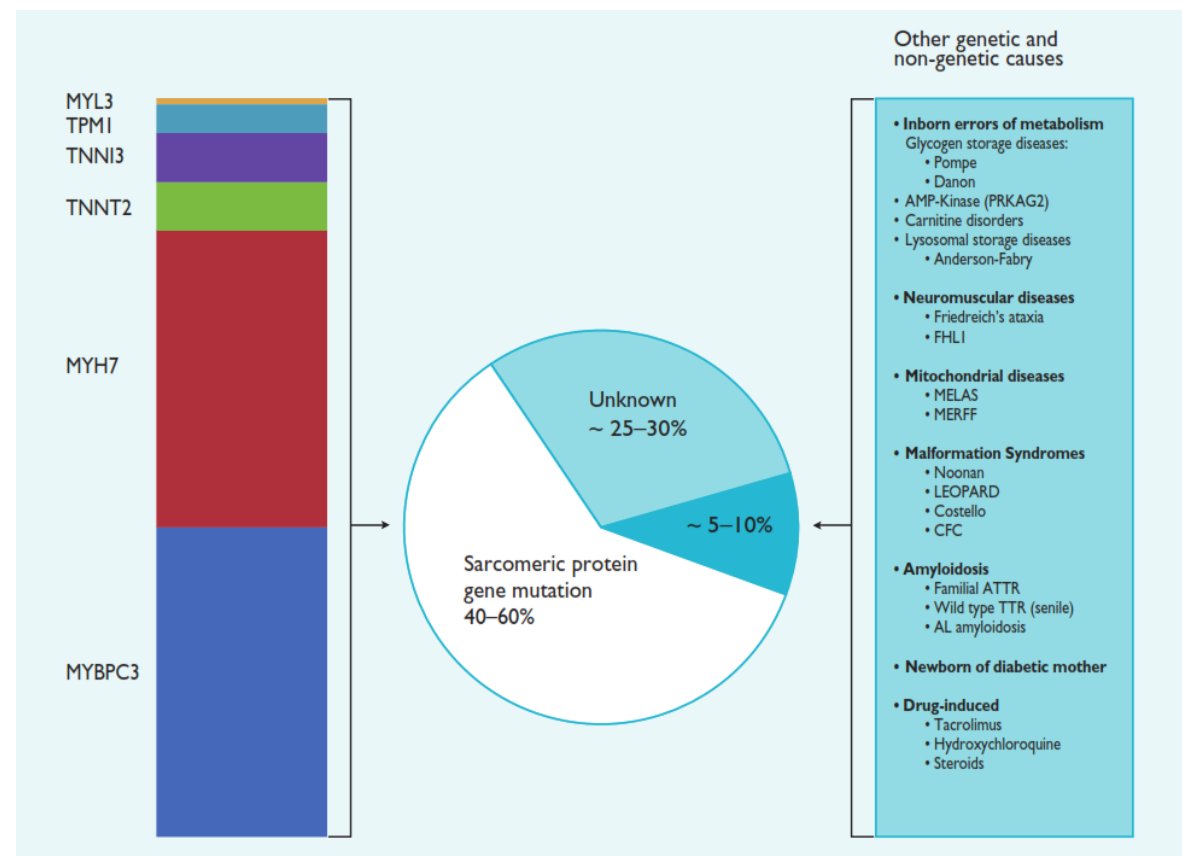
Diferenciální diagnostika HKMP

- **Nesarkomerické fenokopie HKMP u dospělých:**

- amyloidóza
- Fabryho choroba
- Danonova choroba
- PRKG2 syndrom
- mitochondriopatie

- **Hypertenzní hypertrofie LK**

- **Sportovní srdce**



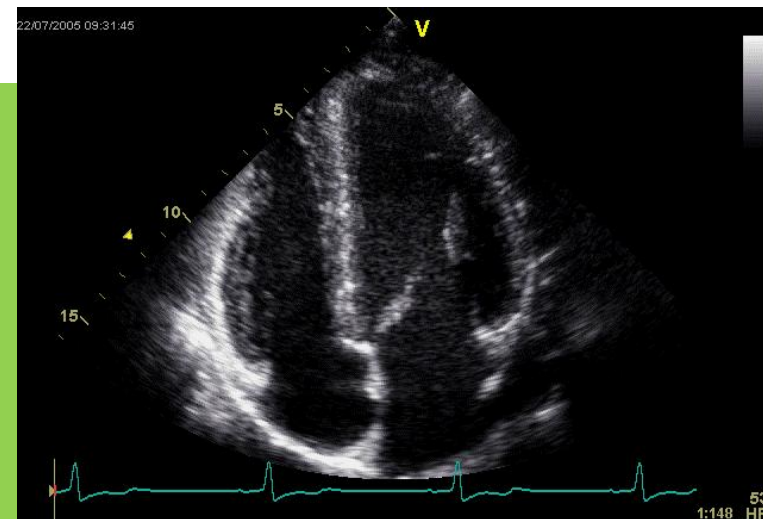
Echokg: HKMP vs. sportovní srdce

- **HKMP**

- LVEDD < 45 mm
- IVS > 16 mm
- asymetrická hypertrofie IVS
 - neobvyklý typ LVH
 - LVOT obstrukce
- diastolická dysfunkce LK
- ↑ dilatace levé síně

- **Sportovní srdce**

- LVEDD > 55 mm
- IVS < 13 mm
- regrese LVH
při zastavení tréninku
- absence obstrukce
- norm. diastolická funkce LK
- dilatace levé síně ±





Echokg: HKMP vs. hypertenzní hypertrofie LK

- **přítomnost známek podporujících HKMP:**
 - tloušťka stěny LK $> 18\text{mm}$ ($> 16\text{ mm}$)
 - jasně asymetrický typ hypertrofie LK
 - všechny / většina segmentů LK nevykazují stejnou / podobnou tloušťku
 - nesouvislé oblasti fokální hypertrofie
 - neobvyklý typ LVH: apikální HKMP, ...
 - výrazná LVH disproporční hodnotám TK
 - přítomnost SAM / LVOT obstrukce
 - regrese LVH v důsledku antihypertenzní léčby



Nesarkomerické fenokopie HKMP: amyloidová kardiomyopatie

difuzní / asymetrické zesílení stěn levé komory

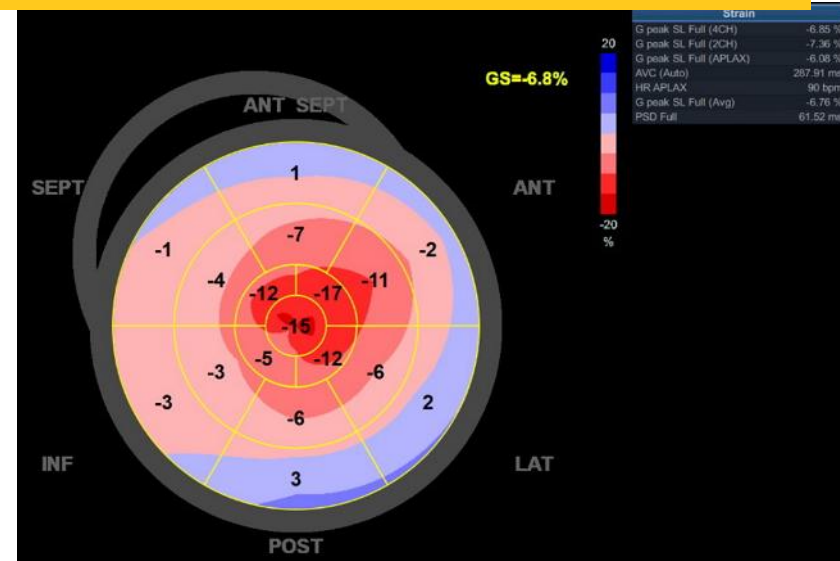
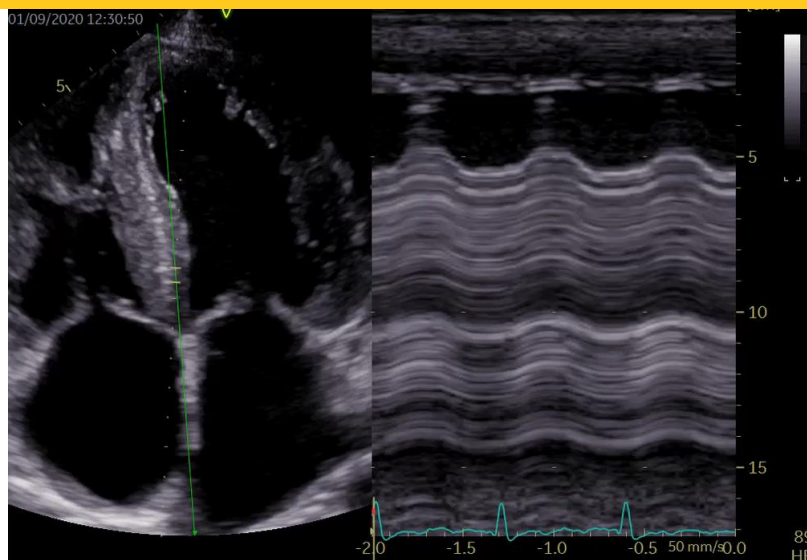
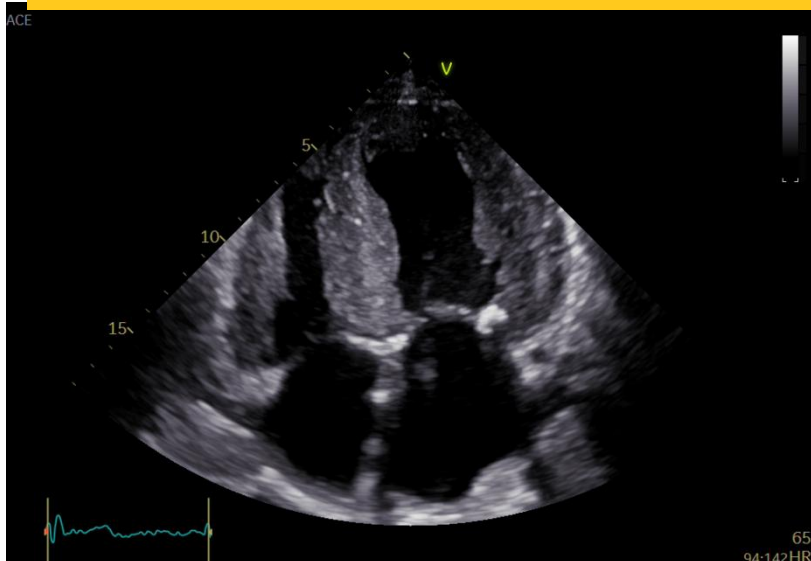
zachovalá / hraniční / snížená EF LK

↓↓ longitudinální kontrakce stěn u při zachovalé EF LK (MAPSE, GLS, apical sparing)

diastolická dysfunkce I-III, (bi)atriální dilatace

zesílení stěn pravé komory, síní, IAS

kombinace s EKG a extrakardiálními známkami choroby (sy karpálního tunelu, ...)





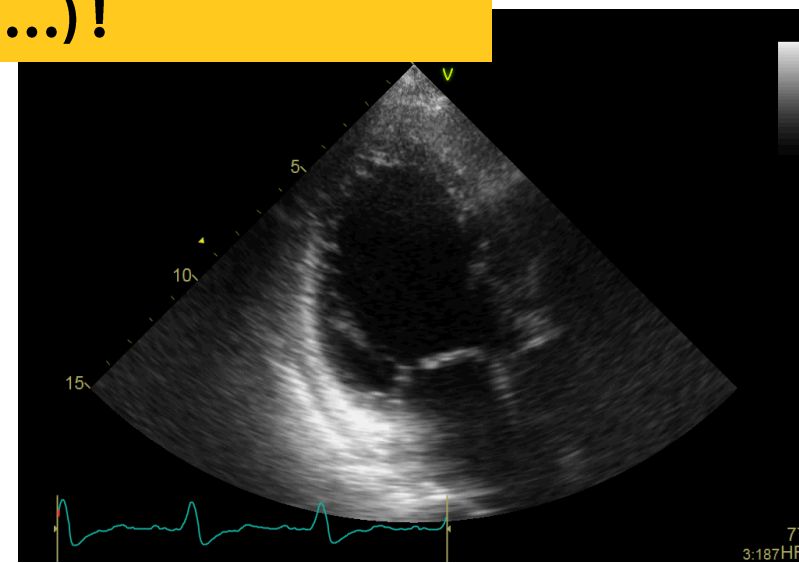
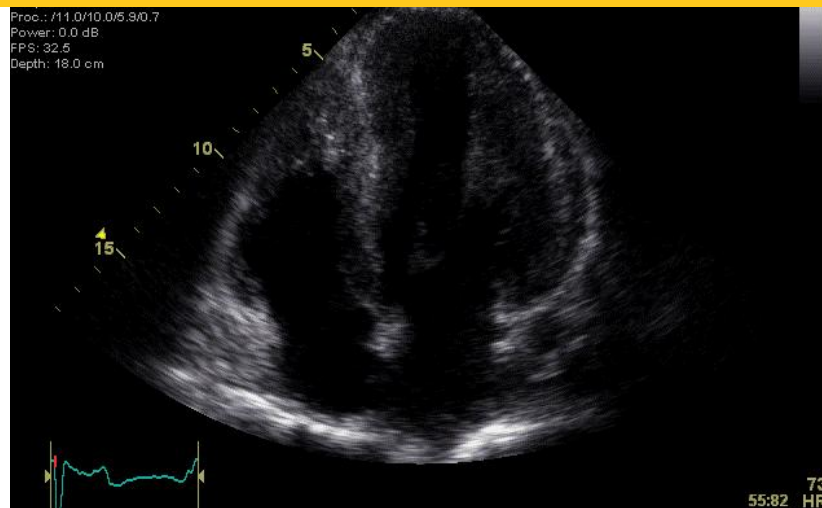
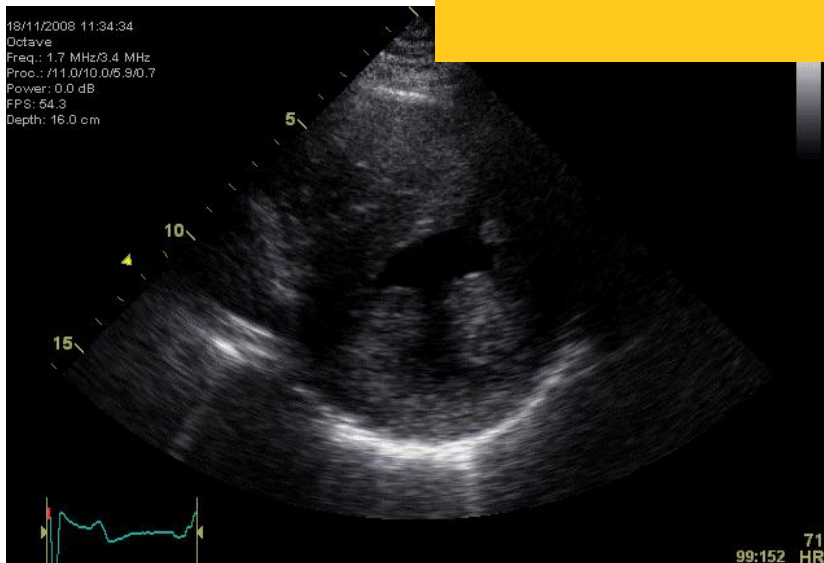
Nesarkomerické fenokopie HKMP: Fabryho choroba

koncentrický typ hypertrofie u většiny jedinců, prominentní papilární svaly
dilatace kořene aorty, zesílení chlopenních cípů
fibróza LK posterolaterálně → regionální akineze / zeslabení stěny



end-stage systolická dysfunkce LK u některých jedinců

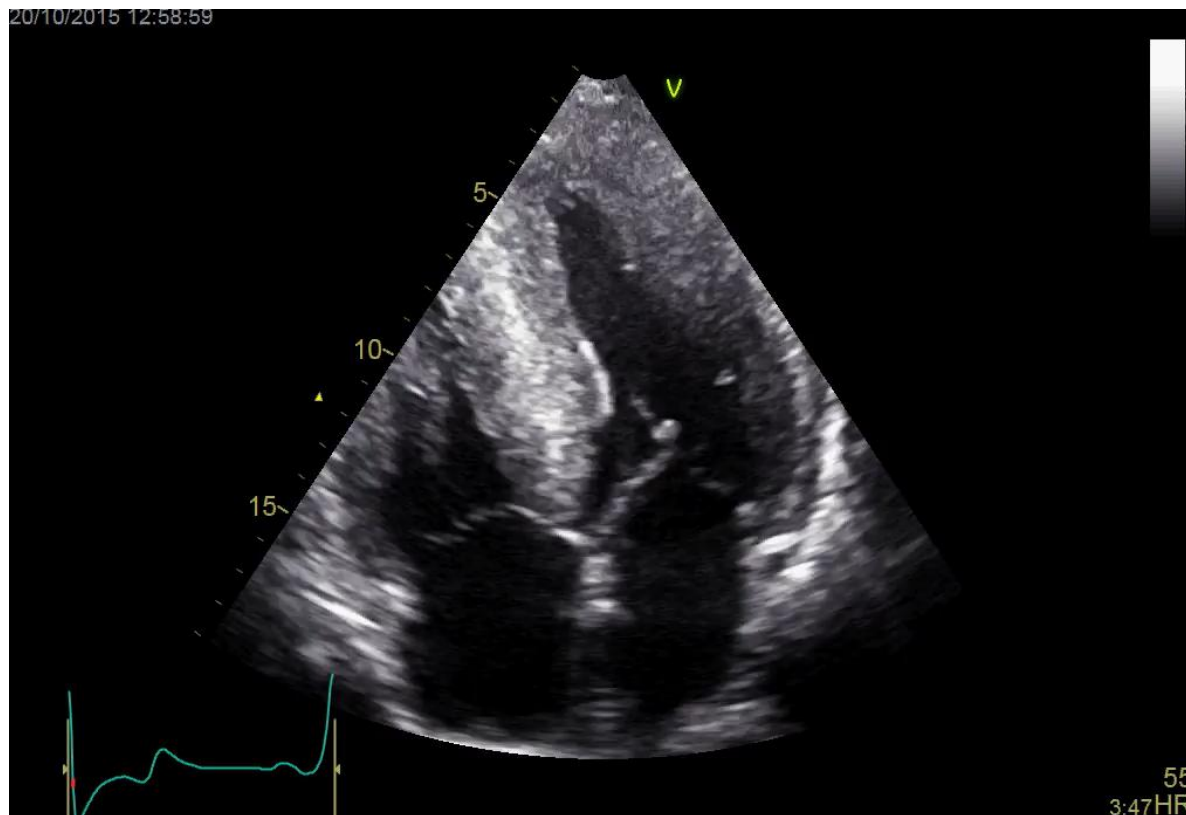
**kombinace s EKG, MRI a extrakardiálními známkami choroby
(renální postižení, kožní projevy, ...) !**



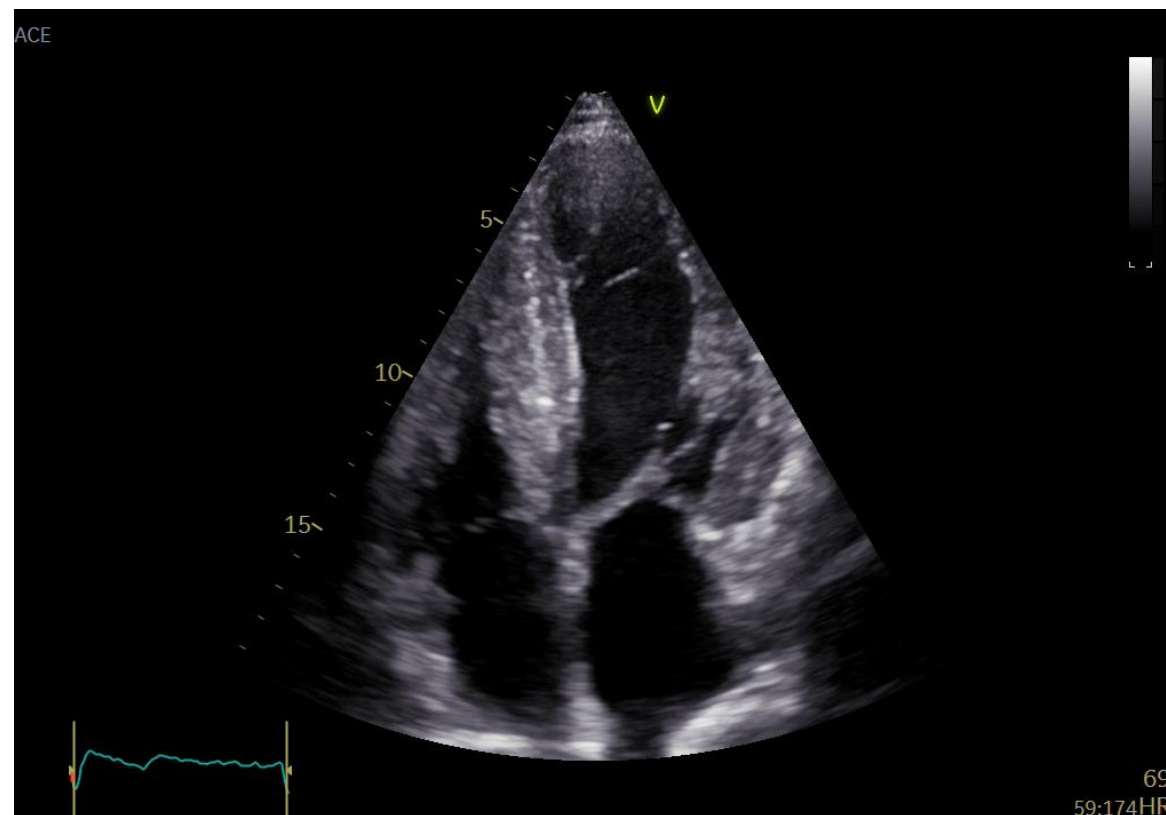


Dynamická obstrukce LVOT: i nesarkomerické HKMP...

Fabryho choroba



Divoká forma ATTR amyloidózy





Echokardiografie a diferenciální diagnostika HKMP

**2023 ESC Guidelines for the management
of cardiomyopathies**

Finding	Specific diseases to be considered
Increased interatrial septum thickness	Amyloidosis
Increased AV valve thickness	Amyloidosis; Anderson–Fabry disease
Increased RV free wall thickness	Amyloidosis, myocarditis, Anderson–Fabry disease, Noonan syndrome, and related disorders
Mild-to-moderate pericardial effusion	Amyloidosis, myocarditis/myopericarditis
Ground-glass appearance of ventricular myocardium on 2D echocardiography	Amyloidosis
Concentric LVH	Stenotic aortic valve disease, systemic hypertension, aortic stenosis, Fabry disease
Extreme concentric LVH	Stenotic aortic valve disease, systemic hypertension, aortic stenosis, Fabry disease
Global LV hypokinesia (with or without LV dilatation)	Mitochondrial disease, TTR-related amyloidosis, <i>PRKAG2</i> variants, Danon disease, myocarditis, advanced sarcomeric HCM, Anderson–Fabry disease, Friedreich ataxia
RVOTO	Noonan syndrome and associated disorders
Apical sparing pattern on longitudinal strain imaging	Amyloidosis

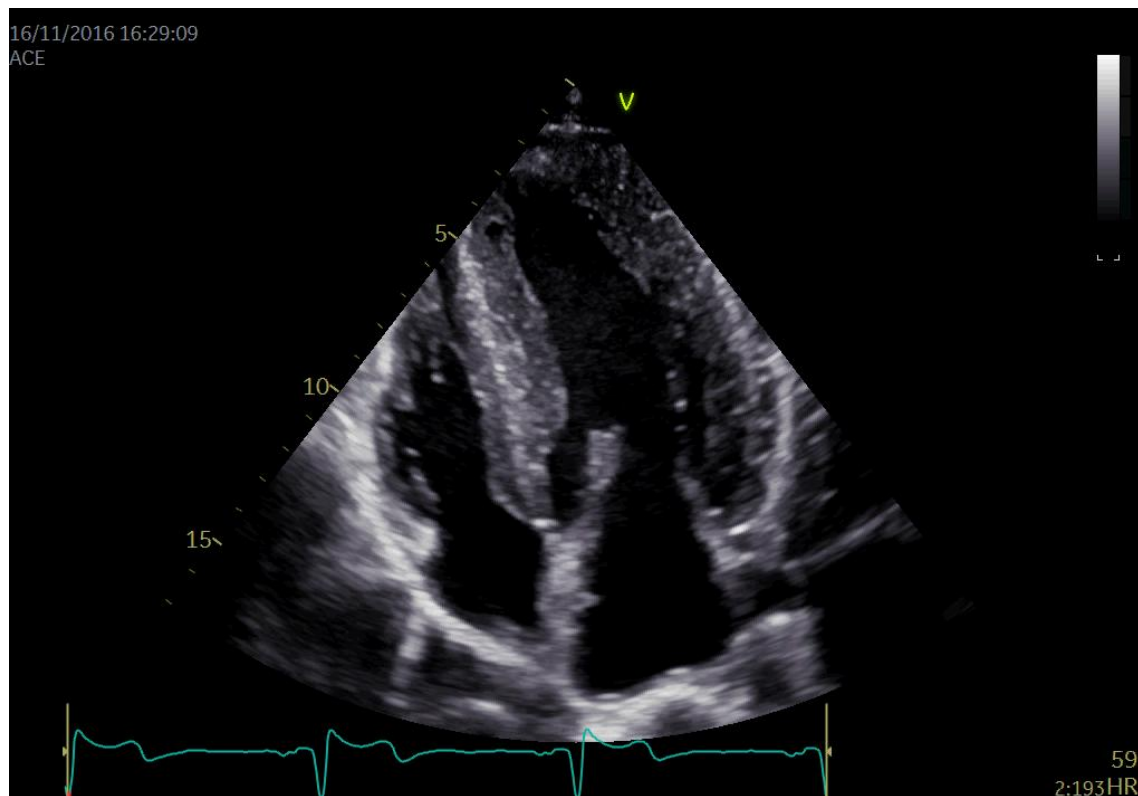
difuzní hypokineza LK → suspekce na nesarkomerickou fenokopii



HKMP: systolická funkce levé komory

u většiny jedinců je normální
až hyperdynamická ejekční frakce LK

u 4-9% je ejekční frakce LK $< 50\%$





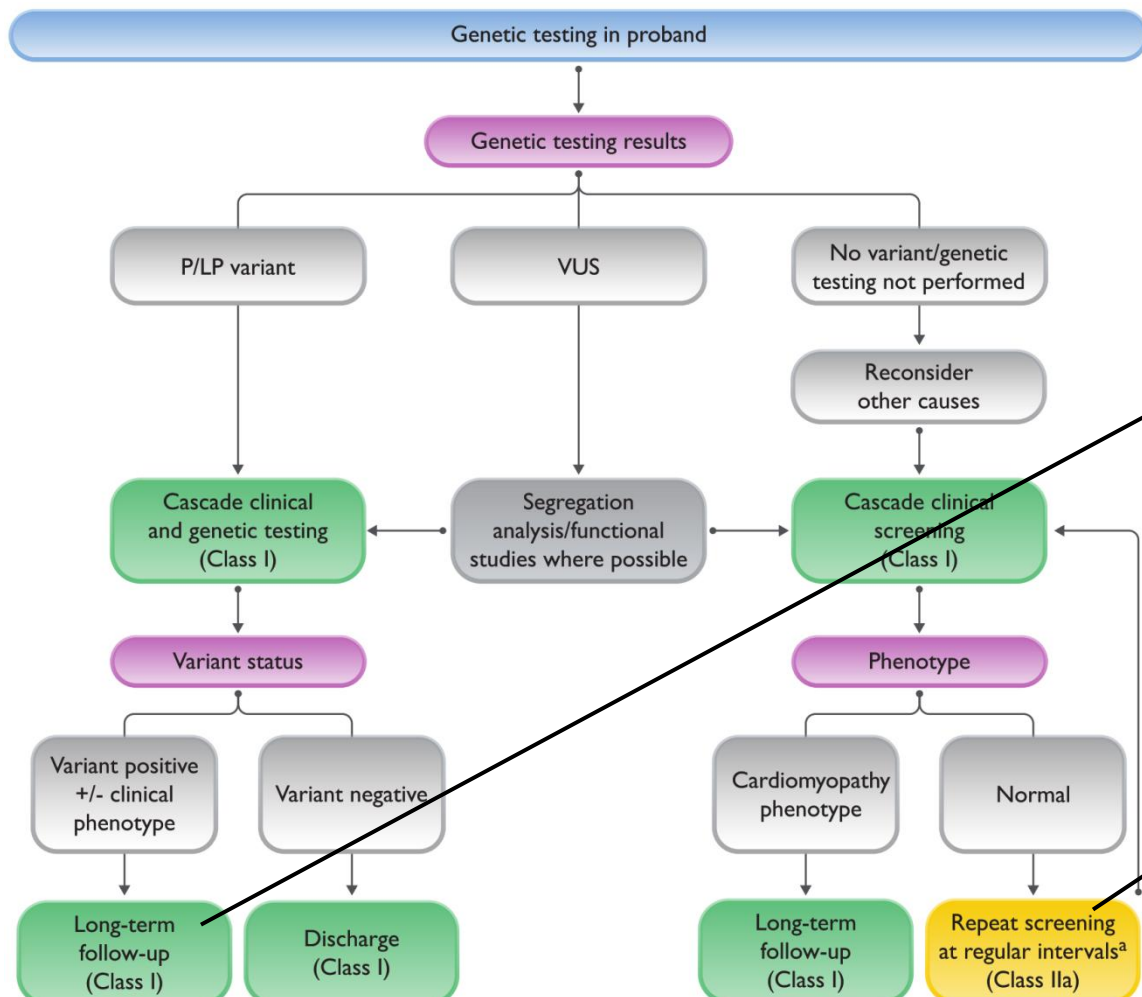
HKMP: systolická funkce levé komory

Prognostický význam HKMP s EF LK < 50%

Events at Any Time	Total (n=6793), n (%)	HCM Without LVSD (n=6240), n (%)	HCM-LVSD (n=553), n (%)	Adjusted HR (95% CI)*	P Value
NYHA class III/IV	1121 (16.5)	922 (14.8)	199 (37.3)	2.0 (1.7–2.4)	<0.001
All-cause death	554 (8.2)	416 (6.7)	138 (25.0)	1.8 (1.5–2.2)	<0.001
Cardiac transplantation	110 (1.6)	46 (0.7)	64 (11.6)	11.0 (7.5–16.2)	<0.001
LVAD implantation	15 (0.3)	4 (0.1)	11 (2.0)	26.5 (8.2–85.7)	<0.001
Sudden cardiac death	90 (1.4)	70 (1.2)	20 (3.9)	3.9 (2.4–6.3)	<0.001
ICD implantation	1646 (24.2)	1345 (21.6)	301 (54.4)	2.2 (1.9–2.5)	<0.001
Appropriate ICD therapy	239 (14.5)	163 (12.1)	76 (25.2)	1.6 (1.4–1.8)	<0.001
Atrial fibrillation	1494 (23.2)	1229 (20.9)	265 (49.3)	2.1 (1.8–2.4)	<0.001
Stroke	116 (2.8)	88 (2.3)	28 (8.4)	2.5 (1.9–3.3)	<0.001



Echokardiografie: rodinný screening u HKMP



G+/P- jedinci *nebo* jasná familiární choroba:
echokg a EKG á 1-3 roky od 10 do 60 let věku,
poté á 3-5 let

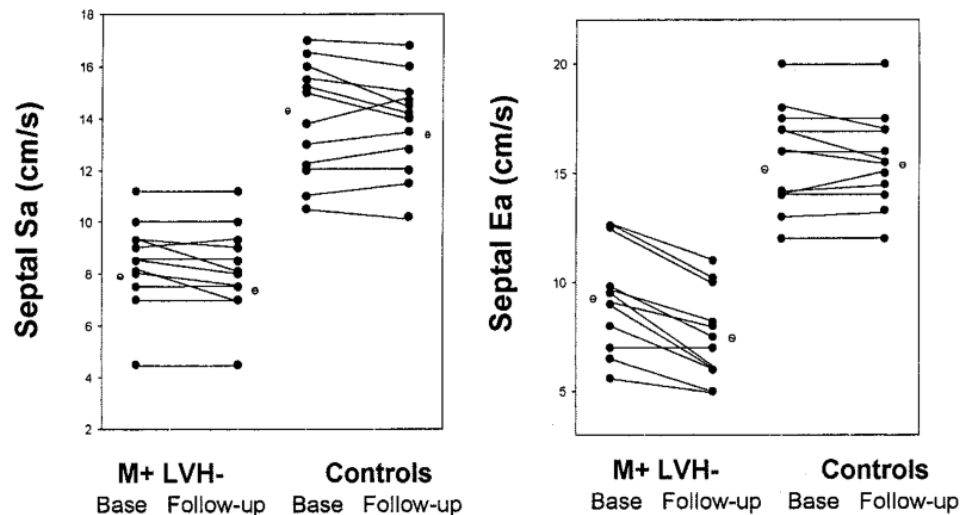
Bez nálezu P/LP varianty
nebo bez provedené genetiky:
echokg a EKG á 1-2 roky od 10 do 20 let věku,
poté á 2–5 let;
možno ukončit po 50. roce života



Echokardiografie: preklinické známky HKMP u G+/P- ?

PW-TDI

12 G+/P- pts a 12 zdravých kontrol



6 G+/P- pts vyvinulo IVS > 13 mm během 2 let

2D-GLS

16 G+/P- pts

Variable	Phen- at Follow Up (N = 11)	Phen+ at Follow-Up (N = 5)	p
Female sex (%)	27	20	0.755
Age at first evaluation (years)	15 ± 8	30 ± 8	0.005
Maximal wall thickness (mm)	8 ± 1.1	10 ± 0.5	0.025
Left ventricular ejection fraction (%)	64 ± 4	67 ± 2	0.096
E/E' septal	7.2 ± 1.4	9.2 ± 1.5	0.023
E/E' lateral	6.1 ± 1.6	6.4 ± 1.4	0.685
E'/A' septal	1.7 ± 0.6	1.3 ± 0.8	0.246
E'/A' lateral	2.0 ± 0.6	1.7 ± 0.7	0.324
Global longitudinal strain (%)	-22.3 ± 1.1	-19.8 ± 0.4	<0.0001
Strain rate during isovolumic relaxation (1/s)	0.40 ± 0.11	0.28 ± 0.5	0.048

5 G+/P-pts vyvinulo LVH během 8±5 let



Echokardiografie: preklinické známky HKMP u G+/P- ?

PW-TDI

4 centra, 230 G+/LVH- jedinců ze 128 rodin, follow-up 5±3 let

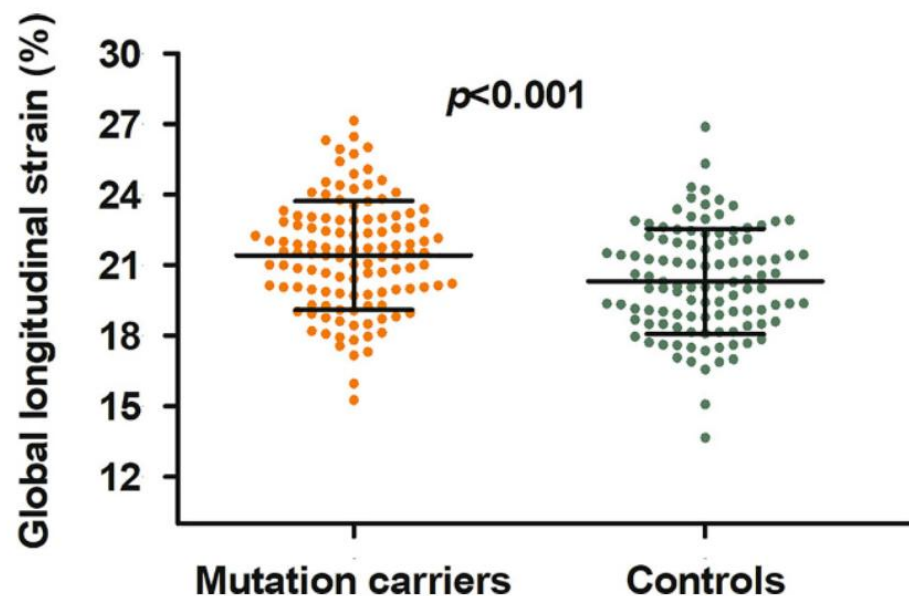
Variable	Total Cohort (n=203)	Genotype-Positive Individuals Converting to LVH (n=21)	Genotype-Positive Individuals Without LVH (n=182)	P Value*
LA diameter, mm	34±8	34±6	32±8	0.94
Ejection fraction, %	62±6	64±2	64±6	0.23
Max. LV thickness, mm	9±2	10±2	9±2	0.28
LVED, mm	44±7	44±6	44±8	0.34
TDI septal (n=151), cm/s	11.2±2.5	11.3±1.4	10.8±2.7	0.32
TDI lateral (n=130), cm/s	14.5±3.6	15.5±3.3	14.1±3.8	0.11
Follow-up characteristics				
TDI septal (n=129), cm/s	11.4±3.3	11±2.2	10.1±2.6	0.23
TDI lateral (n=125), cm/s	16.4±4.9	15.1±3.4	16.6±5.1	0.41



Echokardiografie: preklinické známky HKMP u G+/P- ?

2DS-GLS

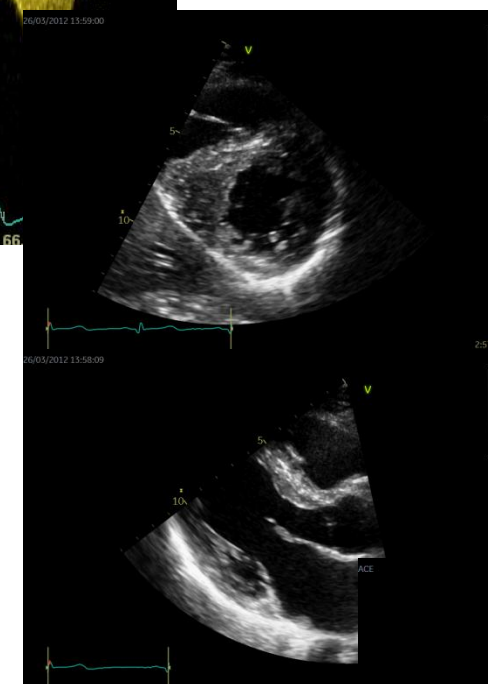
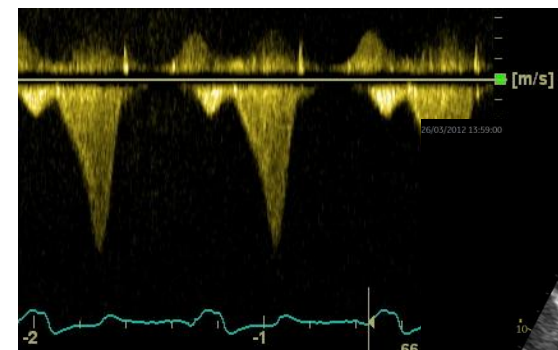
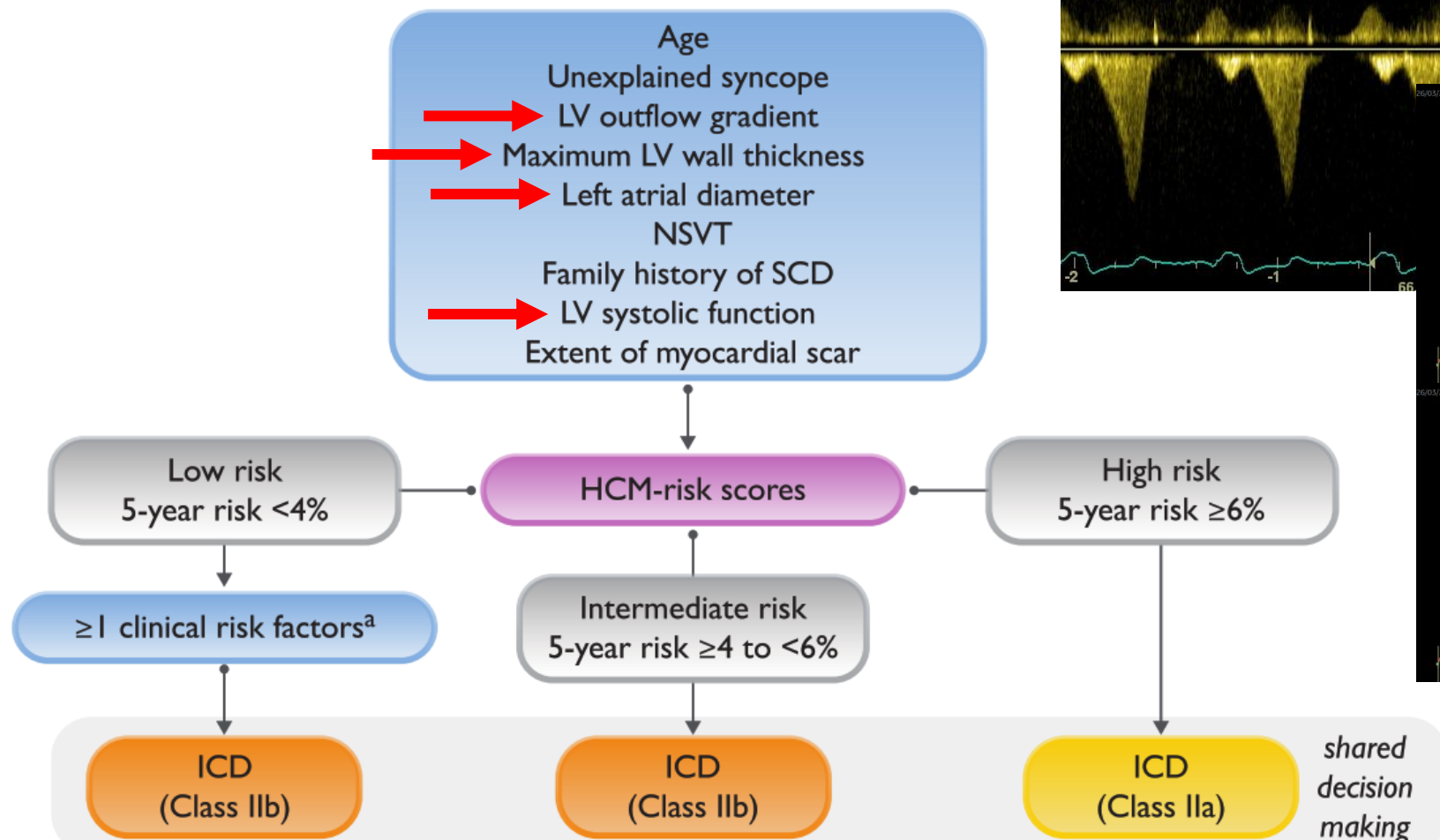
120 G+/P- pts a 120 zdravých kontrol



HCM during follow-up (5.6 ± 2.9 years)			
Variable	Yes ($n = 13$)	No ($n = 67$)	<i>p</i> -value
Age (years)	45 ± 18	39 ± 13	0.15
Female sex, <i>n</i> (%)	6 (46)	48 (72)	0.07
Romhilt-Estes ≥ 4 , <i>n</i> (%)	2 (15)	5 (8)	0.36
Pathological Q wave, <i>n</i> (%)	2 (15)	1 (2)	0.02
T-wave inversion, <i>n</i> (%)	1 (8)	0 (0)	0.02
Maximal wall thickness (mm)	10.6 ± 1.4	9.3 ± 1.8	0.01
Left atrial dimension (mm)	37 ± 5	36 ± 4	0.26
Left ventricular end-diastolic diameter (mm)	46 ± 5	46 ± 5	0.89
E wave (m/s)	0.77 ± 0.16	0.77 ± 0.18	0.94
A wave (m/s)	0.57 ± 0.17	0.57 ± 0.17	0.99
E/A ratio	1.49 ± 0.52	1.48 ± 0.58	0.97
Deceleration time (ms)	176 ± 31	180 ± 46	0.81
<i>e'</i> (cm/s)	9.0 ± 2.7	9.4 ± 2.5	0.62
E/ <i>e'</i> ratio	8.8 ± 1.7	8.5 ± 2.1	0.58
Abnormal diastolic function, <i>n</i> (%)	3 (23)	7 (11)	0.25
Global longitudinal strain (%)	-21.4 ± 2.5	-21.5 ± 2.3	0.81
Basal longitudinal strain (%)	-20.4 ± 3.0	-20.3 ± 3.5	0.93
Mid-LV longitudinal strain (%)	-21.2 ± 2.9	-21.7 ± 2.5	0.53
Apex longitudinal strain (%)	-25.4 ± 3.1	-24.0 ± 3.6	0.21
LVEF (%)	63 ± 5	60 ± 5	0.08



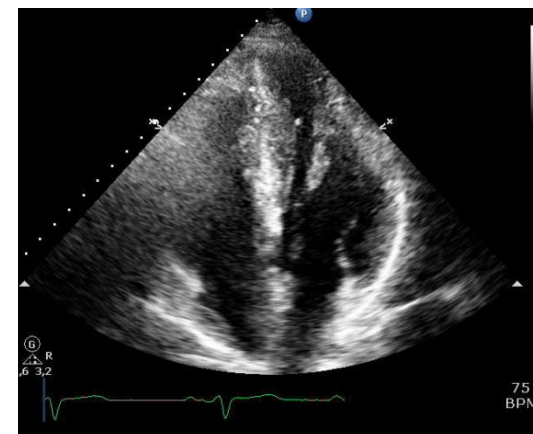
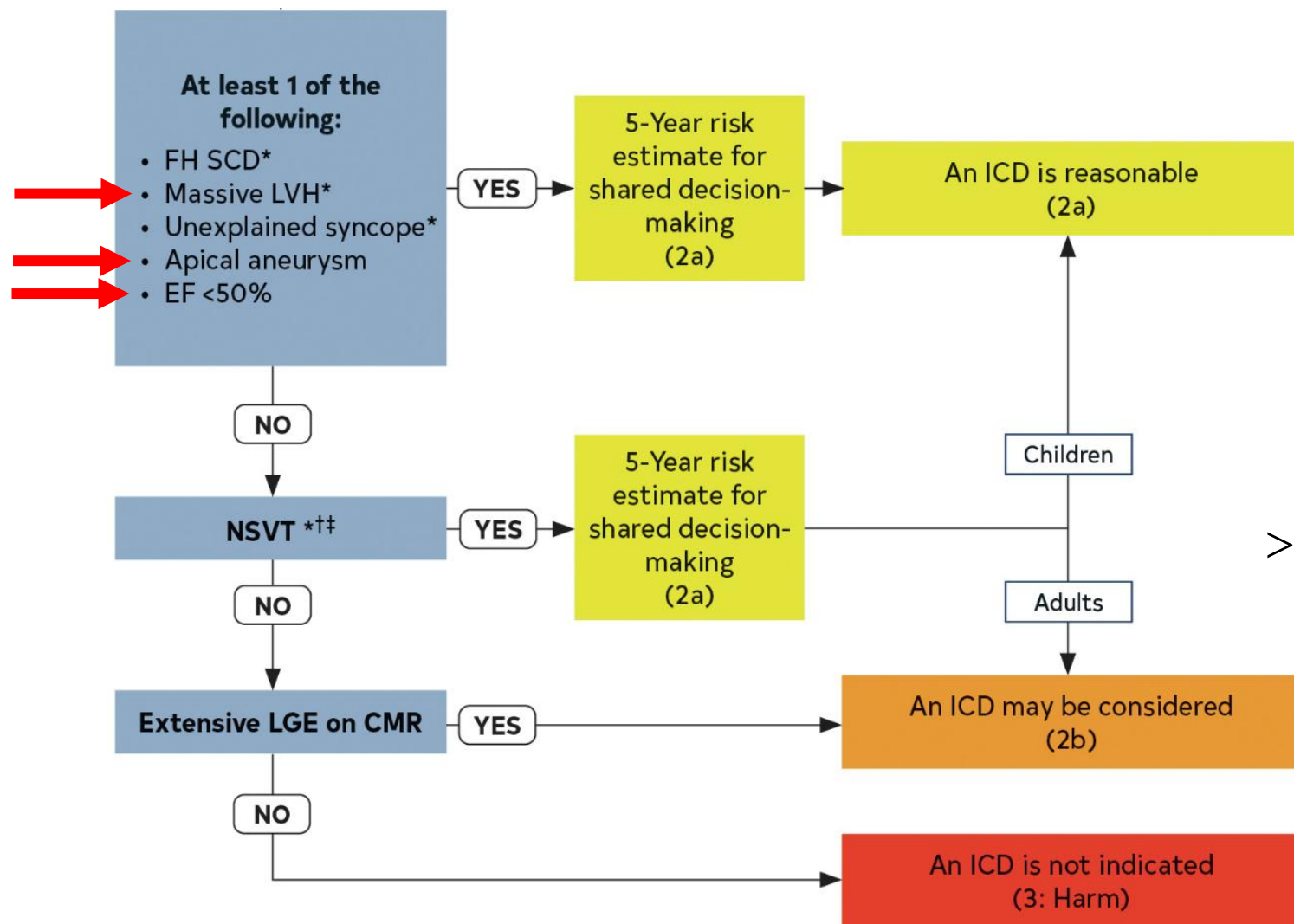
Echokardiografie a stratifikace rizika SCD u HKMP



klinické RF: LGE (> 15%), EFLK < 50%



Echokardiografie a stratifikace rizika SCD u HKMP

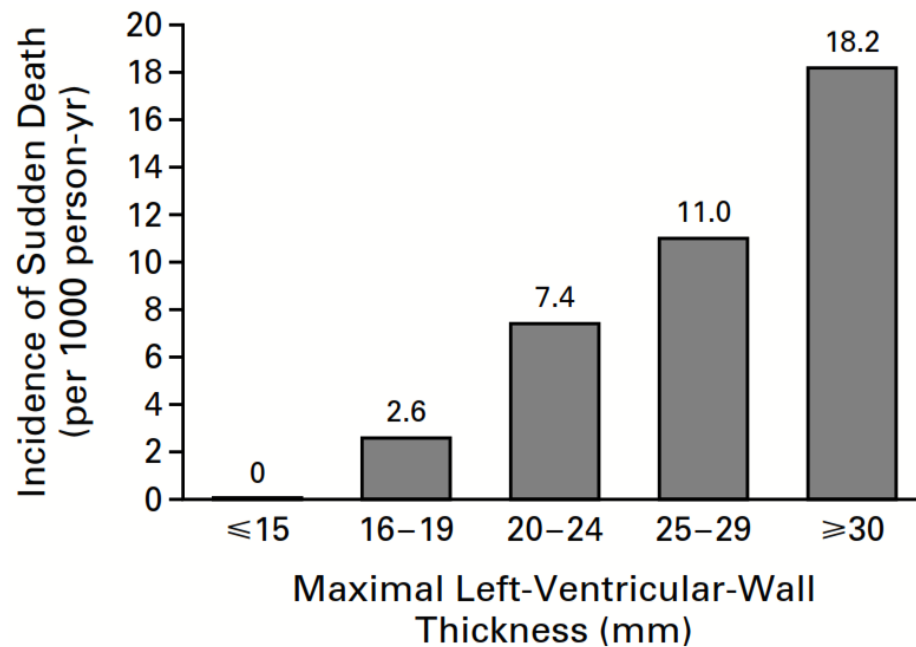


Masivní LVH:
> 30mm v jakémkoli segmentu LK



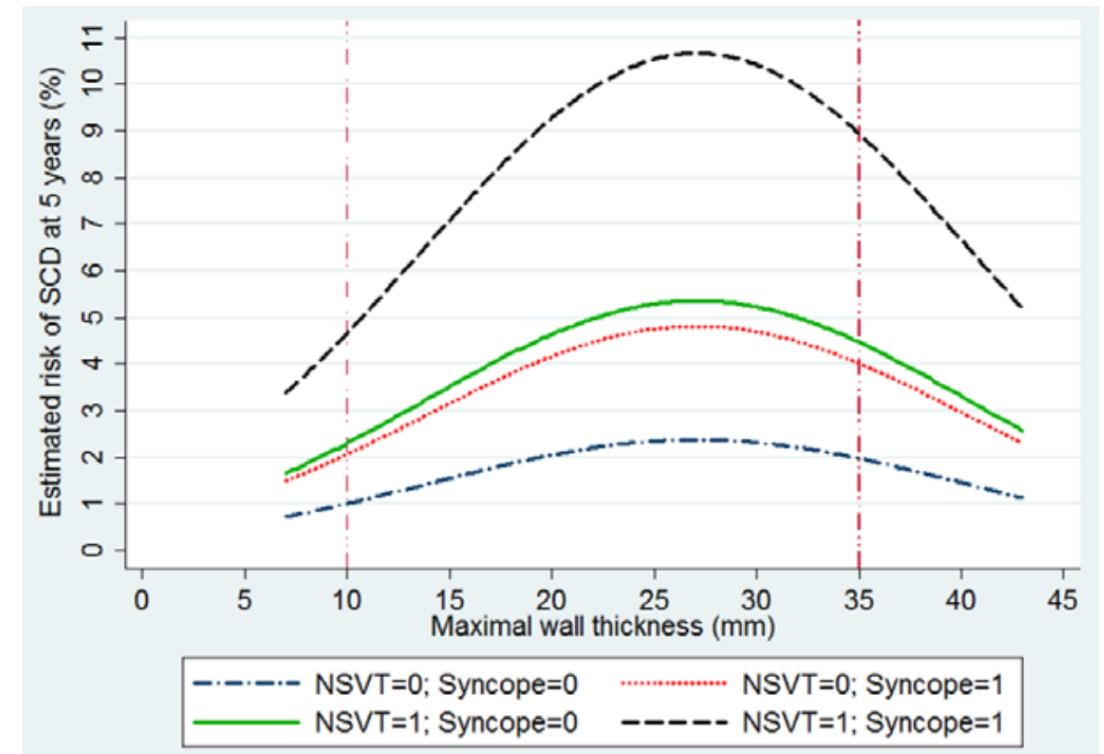
Vztah tíže hypertrofie LK a rizika SCD u HKMP

480 konsekutivních pts s HKMP



Spirito P. et al, NEJM 2000;342: 1778

3673 HKMP pts



O'Mahony C. et al., Circ AE 2016;9: e003818



Závěry

- Echokardiografie hraje stále zásadní roli v diagnostice, diferenciální diagnostice, dlouhodobém sledování, prognostické stratifikaci i rodinném screeningu hypertrofické kardiomyopatie.
- Kromě jejích nezpochybnitelných předností je však nutné myslet i na její limitace (především přesné hodnocení přítomnosti a tíže hypertrofie LK).



Děkuji za pozornost !