

A close-up photograph of a doctor's face, showing the nose, mouth, and chin. The doctor is wearing a white lab coat over a green scrub top. A black stethoscope is draped around the neck. The background is a soft, out-of-focus blue-grey color.

Hypertrofická kardiomyopatie

odpovědi na nejčastější otázky pacientů

Josef Veselka

**Kardiovaskulární centrum
FN v Motole**

Recenze:

MUDr. David Zemánek a MUDr. Pavol Tomašov, Kardiovaskulární centrum FN v Motole

Obsah

Co je to hypertrofická kardiomyopatie – definice	4
Názvosloví	4
Co je její příčinou	4
Zásady dědičnosti	5
Změny srdce u hypertrofické kardiomyopatie	6
Vznik a rozvoj hypertrofie	6
Poruchy funkce, systolická, diastolická	6
Poruchy srdečního rytmu	7
Příznaky onemocnění	8
Průběh onemocnění	8
Riziko náhlé smrti	9
Diagnostika, výčet metod nutných k přesné diagnostice	9
Význam genetického vyšetření	12
Medikamentózní léčba	13
Alkoholová septální ablace	14
Kardiostimulace	14
Myektomie	15
Implantabilní kardioverter-defibrilátor	16
Životosprávná opatření, těhotenství	17
Sledování pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií	17

Co je to hypertrofická kardiomyopatie?

Za kardiomyopatii označujeme stav, při kterém má srdce zhoršenou funkci, a to bez zjevné příčiny. Takovou příčinou by mohla být například nedokrevnost srdečního svalu (ischemická choroba srdeční), zvýšený krevní tlak (hypertenze), onemocnění srdečních chlopní nebo některé z vrozených srdečních vad. Žádná z popisovaných možných příčin tedy není přítomna, a přesto dochází ke zhoršení srdeční funkce.

Kardiomyopatii však může být několik druhů. Nejčastější jsou dvě – dilatační a hypertrofická. Jedná se o prostý popis tvaru srdce, od kterého se odvozují oba názvy. Dilatační znamená, že srdce je velké, srdeční komory se zvětšily („dilatovaly“) a stažlivost srdečních komor ochabla. Naproti tomu ***hypertrofická kardiomyopatie je charakterizována ve své typické formě malými srdečními komorami se zesílenou stěnou a velmi vydatnými stahy srdečních komor.***

Jak vypadá srdce a jak ho kardiomyopatie může změnit?

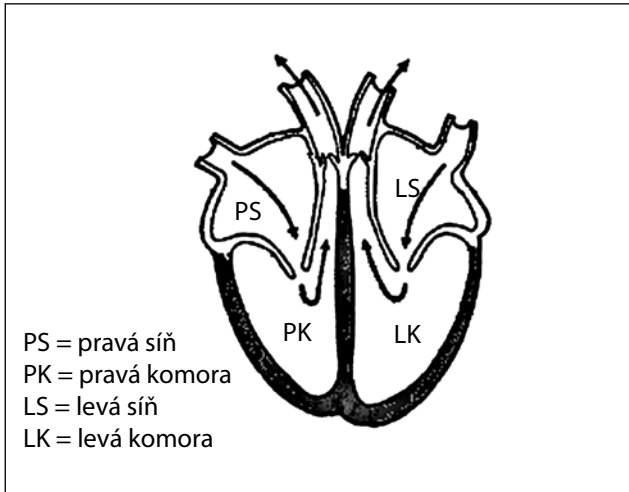
Srdce je tvořeno dvěma síněmi a dvěma komorami. Síně jsou od sebe odděleny velmi tenkou přepážkou, komory jsou odděleny asi 10 mm silnou svalovou přepážkou. Ze žilního systému přitéká krev z celého těla do pravé síně. Zde se krev hromadí. Z pravé síně se v pravidelných intervalech plní pravá komora. Její stěna je relativně tenká ve srovnání s levou komorou, nicméně i tato tenká vrstva srdečního svaly je schopna při svém stažení vypudit náplň pravé komory do plicního řečiště. Z plic se po svém okysličení krev sbírá do plicních žil, které ústí do levé síně, a opět v pravidelných intervalech plní levou sr-

deční komoru. Stěna levé komory je za normálních okolností 2-3násobně tlustší než stěna pravé komory. Její vydatné stahy umožňují vypuzení krve do celého těla (obr. 1). Díky stahům levé komory můžeme vnímat srdeční tepy (pulzace) na velkých končetinových tepnách nebo na krku.

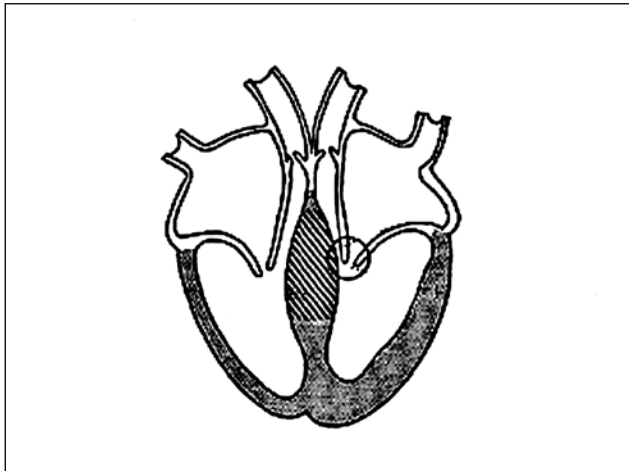
Za normálních okolností dosahuje tloušťka stěny levé komory 7-11 mm, příčný průměr komory je 45-55 mm a její objem se pohybuje kolem 150 ml. Zesílení stěn při hypertrofické kardiomyopatii obvykle postihuje mezikomorovou přepážku (obr. 2) a nejčastěji dosahuje hodnot kolem 20 mm, tedy asi dvojnásobek obvyklé tloušťky stěny levé komory. Zesílení stěny méně často postihuje jinou část levé (vzácně i pravé) srdeční komory.

Co je příčinou hypertrofické kardiomyopatie?

Hypertrofická kardiomyopatie ***je dědičné onemocnění.*** To znamená, že v rámci genetické výbavy, kterou jsme zdědili po našich rodičích, jsou přítomny i špatně fungující, „nekvalitní“ geny. Funkcí genů je kódování informací, na základě nichž se v těle vytvářejí jednotlivé bílkoviny. Ty pak mají celou řadu funkcí a jednou z nich může být, že se stanou stavebními kameny pro svalovou hmotu. Srdeční sval je tedy vytvořen z nesprávných stavebních prvků – bílkovin – na základě chybné informace, kterou si nemocný přináší na svět v rámci své genetické výbavy. Ve vzácných případech může vzniknout nová genetická mutace, kterou nezdědil po svých rodičích a postihující pouze daného nemocného. Proč srdeční sval složený z nesprávných bílkovin reaguje v určitém věku svým



Obr. 1
 Schematický obraz srdce



Obr. 2.
 Schematický obraz srdce
 postiženého hypertrofickou
 kardiomyopatií

Zesílená mezikomoro-
 vá přepážka a dvojcípá
 chlopeč brání ve výto-
 ku krve z levé komory
 do aorty

zesílením, není doposud uspokojivě vy-
 světleno. Předpokládáme, že ve většině
 případů neumí srdce správně zacházet
 s energetickými zdroji, které má ke své čin-
 nosti k dispozici, a zesílení srdečního svalu
 je jeho odpovědí na daný, energeticky ne-
 příznivý stav.

Jak se hypertrofická kardiomyopatie dědí?

Nositelem dědičných informací v našem
 těle jsou chromozomy. Ty se skládají z jed-
 notlivých genů (každý gen je nositelem ur-
 čité informace). Chromozomy jsou ukryty
 v jádru buněk lidského těla. Zjednodu-
 šeně řečeno polovinu chromozomů zdě-

díme po matce, polovinu po otci. Většina dědičných informací v našem těle se tedy nachází ve zdvojené formě – matčina a otcova genu pro určitou informaci. Některé formy genů se chovají dominantně, tudíž informace, kterou nesou, se bude v organismu projevat. Jiné formy se chovají tzv. recesivně, tudíž informace, kterou tento gen přenáší, se projeví pouze v případě, že i druhá forma genu (zděděná od druhého rodiče) je rovněž recesivní. Pro hypertrofickou kardiomyopatii, je charakteristické, že je určována mutacemi genů, které se chovají dominantně. Pokud jeden z rodičů má tedy postiženou formu genu určujícího hypertrofickou kardiomyopatii pak platí, že **pravděpodobnost předání této genové mutace na jeho potomky je 50 %**. Zvláštností, která znesnadňuje jednoduchou genetickou diagnostiku hypertrofické kardiomyopatie, je fakt, že v současné době je známo již více než 400 jednotlivých genetických odchylek (mutací), které mohou způsobit vznik tohoto onemocnění. Na základě této informace je zřejmé, jak nesnadné může být nalézt postiženou formu genu, ačkoliv některé z nich se vyskytují podstatně častěji než jiné.

Můžeme zabránit předání postiženého genu na další generaci?

Zabránit přenosu postiženého genu na další generaci neumíme. Byly publikovány výzkumné zprávy, ze kterých vyplývá určitá možnost prenatální diagnostiky (stanovení diagnózy ještě před narozením dítěte) na základě genetického vyšetření s alternativou zvážení narození nemocného potomka.

Projeví se onemocnění hned po narození?

Postižený člověk je nositelem nepříznivě genetické informace, která může vést ke vzniku onemocnění. Na základě konkrétního genetického defektu a řady dalších faktorů (přítomnost určitých dalších genů, pravděpodobně i vlivy vnějšího prostředí) se onemocnění rozvine, nebo ne. Bohužel ve většině případů se onemocnění u nositele postiženého genu opravdu projeví, a to v období puberty a s tím spojeného růstu organismu. V této době dochází nejčastěji ke vzniku zesílení srdečních stěn. Nicméně pro určité typy genetického postižení je charakteristický vznik onemocnění až v dospělosti, nebo dokonce až ve stáří.

Jak se srdce změní vlivem onemocnění?

K typickému obrazu onemocnění patří zesílení stěny levé komory srdeční. Toto zesílení většinou postihuje mezikomorovou přepážku a přední stěnu levé komory. Současně jsou změněny i další části srdce, nejčastěji mitrální chlopeč oddělující levou komoru a levou síň. Tato chlopeč se zvětšuje a prodlužuje.

Je zesílení srdečních stěn škodlivé?

Samotné zvětšení jakéhokoliv svalu v lidském těle nebývá škodlivé a obvykle představuje přirozenou reakci organismu na zátěž. Nicméně v případě hypertrofické kardiomyopatie se nejedná o kompenzační zesílení stěn, ale dochází ke změně struktury srdečního svalu, a to i na mikroskopické úrovni. Sval trpí především nesprávnou až chaotickou organizací svalových buněk, které ho tvoří.

Tento jev dokonce nazýváme „dezorganizací svalových buněk“. Svalovina srdečních stěn obsahuje i nadměrné množství vaziva, tedy funkčně bezcenné hmoty nacházející se mezi jednotlivými svalovými strukturami. Takto tvořený srdeční sval nejenže pracuje neefektivně, ale díky svému nestejnorodému (nehomogennímu) složení je i náchylný k chaotickému vzniku i vedení elektrických signálů. To může způsobit nejzávažnější komplikaci hypertrofické kardiomyopatie, a to závažné **poruchy srdečního rytmu - arytmie**. Vzhledem k tomu, že levá komora je tvořena zesílenými a méně poddajnými stěnami, tak na její řádné naplnění je třeba vyššího tlaku v levé síni. Tento vyšší tlak se přenáší až do plicních kapilár a způsobuje dušnost („nedostatek dechu“), která je charakteristickým příznakem HCM. Stav, při kterém se levá komora sice dobře kontrahuje, avšak k jejímu naplnění je třeba vyšších tlaků, se nazývá **diastolická dysfunkce levé komory**.

Neefektivní práce srdečního svalu může u malé části nemocných (asi 5 %) vyústit v postupné ochabování jeho činnosti, zvětšování levé komory srdeční a výraznému útlumu funkce srdce coby pumpy. Tento stav se označuje jako **systolická dysfunkce levé komory**.

Jaká je nejčastější porucha srdečního rytmu u hypertrofické kardiomyopatie?

Nejčastější poruchou srdečního rytmu u pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií je **fibrilace síní**. Při této poruše srdečního rytmu dochází k pouhému neorganizovanému míhání (nikoliv stahům) srdečních síní a nepravidelnému stahování srdečních komor. Zcela se tedy přeruší pravidelný srdeční cyklus, a tím optimální

časová posloupnost plnění srdečních komor krví, což se může projevovat pacientovou dušností. Navíc při ztrátě stahování srdečních síní dochází k určité stagnaci krve především v části levé síně nazývané ouško levé síně, což může vést až ke vzniku krevní sraženiny v levé síni. Pokud tato krevní sraženina nebo její část vycestuje posléze v krevním proudu do systémového oběhu, pak může způsobit ucpání některé tepny a nedokrevnost takto prokrvovaného orgánu. Některé části lidského těla jsou však velmi citlivé na nedostatek kyslíku (především mozek) a vzniklá nedokrevnost může mít pro pacienta trvalé následky nebo může ohrozit jeho život.

Jaká je nejzávažnější porucha srdečního rytmu u hypertrofické kardiomyopatie?

Za nejzávažnější (maligní) poruchu srdečního rytmu považujeme komorovou tachykardii. Při ní dochází k rychlému šíření elektrického vzruchu v srdečních komorách, který vzniká na nesprávném místě a rovněž se nesprávným způsobem šíří. Výsledkem je rychlý sled elektrických impulsů působící na srdeční sval komor, který však nepřináší adekvátně rychlou a vydatnou kontrakci srdce. V krajním případě dochází téměř k zastavení oběhu anebo změně komorové tachykardie do komorové fibrilace. Tato porucha rytmu již znamená zástavu oběhu do několika vteřin po svém vzniku. Pokud není pacient během vteřin nebo minut adekvátně resuscitován, pak komorová fibrilace znamená jeho smrt.

Jak časté jsou maligní poruchy srdečního rytmu?

Naštěstí příliš časté nejsou. Jejich přítomnost může do jisté míry signalizovat opakovaná a náhle vzniklá porucha vědomí (synkopa) nebo stav poruše vědomí těsně předcházející (presynkopy). Některé formy komorových tachykardií však probíhají bezpříznakově. Proto jsou pacienti s hypertrofickou kardiomyopatií vyšetřováni i pomocí 24hodinového monitorování EKG záznamu (elektrické činnosti srdce). Komorová tachykardie je jedním z nejdůležitějších rizikových faktorů náhlé smrti u nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií (viz dále).

Jaké jsou hlavní příznaky onemocnění?

Hypertrofická kardiomyopatie probíhá velmi často zcela bez jakýchkoliv příznaků. Nemocný tedy žije kvalitní život a určité příznaky onemocnění, které občas pociťuje, zpravidla přisuzuje něčemu jinému. Po určité době si na omezení svých fyzických aktivit zvykne a dále je považuje již za normální součást života. Absence příznaků však neznamená menší pravděpodobnost hlavního rizika onemocnění, tedy náhlé smrti.

Nejčastějším příznakem je **dušnost**. Ta je zpravidla námahová, klidová dušnost se objevuje velmi zřídka. Většinou je dušnost spíše lehčího rázu a odeznívá rychle po ukončení fyzické aktivity. Klidová dušnost nejčastěji provází poruchy srdečního rytmu, při kterých srdce pracuje tak rychle či nepravidelně, že jeho činnost je velmi neefektivní a nestačí k přečerpání potřebného množství krve.

Dalším velmi typickým příznakem je **bolest na hrudi**, nazývaná někdy stenokardií nebo anginou pectoris. Tato bolest

má obvykle tlakový charakter, nejčastěji je pociťována uprostřed hrudi, může vyzařovat do krku, horních končetin nebo do zad. Pacienti ji obvykle nepopisují ani jako bolestivý vjem, spíše však jako teplo, tlak či „jakýsi pocit“ na hrudníku. Bolest na hrudi obvykle doprovází dušnost.

Většina pacientů si v různé míře stěžuje na **palpitace**. Tím rozumíme pocity nepravidelné srdeční akce vyjádřené většinou především v oblasti levé části hrudníku, někdy i krku. Někteří nemocní jsou schopni velmi přesně popsat nepravidelný srdeční rytmus, jiní si stěžují spíše jen na „přeskakování srdce“.

Velmi závažným příznakem jsou krátkodobé ztráty vědomí, které nazýváme **synkopy**. Nevysvětlitelné synkopy jsou výrazným rizikovým faktorem náhlé smrti u nemocných hypertrofickou kardiomyopatií a měly by být vždy podnětem k velmi podrobnému vyšetření nemocného. Jejich příčinou mohou být poruchy srdečního rytmu, ale také prognosticky příznivější alternativa – zpomalení tepové frekvence nebo pokles krevního tlaku na základě nesprávné reakce organismu na některé podněty, například dlouhé stání.

Jaký je průběh onemocnění?

Vzhledem k tomu, že hypertrofická kardiomyopatie je podmíněna stovkami různých genetických mutací, má toto onemocnění (či spíše mají tato onemocnění) nesmírně různorodou podobu i průběh. Řada nemocných bude celoživotně bez jakýchkoliv příznaků, u části z nich je pak diagnóza stanovena zcela náhodně. Při rozvinuté formě onemocnění je pravděpodobné, že ve srovnání se svými

vrstevníky budou nemocní trpět dušností a menší tolerancí zátěže. Celkově má onemocnění stálou, avšak obvykle pouze mírnou tendenci k progresi – tedy pomalému a postupnému zhoršování. Rychlejší zhoršování až do fáze těžké klidové dušnosti vyplývající ze selhání funkce levé komory nalézáme asi jen u 5 % pacientů. Riziko předčasného úmrtí u nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií existuje, avšak v porovnání s běžnou populací není o mnoho vyšší. Hlavním důvodem je, že absolutní většina nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií (zřejmě 80–90 %) má předpoklady ke stejně dlouhému životu jako jejich zdraví vrstevníci.

Jak však nalezneme těch 10–20 % nemocných, u kterých existuje riziko předčasného úmrtí?

Proces, který vede k určení individuálního rizika jednotlivého pacienta, nazýváme **rizikovou stratifikací**. Při ní zohledňujeme přítomnost náhlého úmrtí v rodině, výskyt nevysvětlitelných ztrát vědomí anebo závažných poruch srdečního rytmu, neschopnost zvýšit krevní tlak při námaze a také rozsah zesílení stěn levé komory srdeční. Tyto faktory považujeme za nejdůležitější, avšak existuje celá řada vedlejších, „malých“ rizikových faktorů, které musíme brát v úvahu rovněž (tab. 1). Každý z těchto faktorů má jinou hodnotu při předpovědi zvýšeného rizika náhlého úmrtí. Zjednodušeně platí, že současný výskyt dvou a více „velkých“ faktorů již znamená, že je nemocný ohrožen vyšším rizikem a měli bychom na toto riziko reagovat změněným léčebným postupem, jak bude uvedeno dále v této knize. Rovněž platí, že čím více rizikových faktorů, tím vyšší riziko.

Která vyšetření musí pacient s nově stanovenou diagnózou hypertrofické kardiomyopatie absolvovat?

Při fyzikálním vyšetření nemocného nena-
lezneme často nic podezřelého. Avšak pokud je přítomna obstrukce v levé komoře nebo nedomykavost mitrální chlopně (ta často hypertrofickou kardiomyopatii doprovází), pak můžeme při poslechovém vyšetření pomocí fonendoskopu slyšet šelest, který je znamením, že v srdci teče krev zvýšenou rychlostí a turbulentním tokem. (Nález můžeme přirovnat k přítomnosti kamene uprostřed potoka; také dojde díky vzniku proudů a vírů k určitému zvukovému fenoménu, který v případě srdce nazýváme šelestem.)

Samotná diagnóza se nejčastěji stanoví na základě **echokardiografického vyšetření**. Tím rozumíme neinvazivní vyšetření srdce pomocí ultrazvukové sondy přiložené na hrudník vyšetřovaného. Sonda echokardiografického přístroje vydává ultrazvukové vlny, které po jejich odrazu od tkání pacienta zpětně přijímá. Na základě změny mezi vysílaným a přijímaným signálem sestaví počítač echokardiografického (ultrazvukového) přístroje obraz vyšetřovaných tkání. Funkce a tvar srdce se tímto způsobem může vyšetřit velmi podrobně. U vyšetřovaných s obezitou, velkým hrudníkem nebo onemocněním plic či průdušek je někdy vyšetřitelnost omezená. V takovém případě lze nechat pacientovi spolknout ultrazvukovou sondu o průměru přibližně jednoho centimetru, pomocí níž se v hrudníku dostaneme těsně za srdce, a můžeme ho podrobně vyšetřit z bezprostřední blízkosti. Při tomto vyšetření měříme velikost jednotlivých srdečních oddílů, sílu srdečních stěn, posuzujeme

Tab. 1

Velké rizikové faktory	Nutnost kardiopulmonální resuscitace Výskyt náhlé smrti v rodině Nevysvětlitelná synkopa Hypotenzní reakce na zátěž (neschopnost zvýšit krevní tlak o více než 20 mmHg během zátěžového testu) Tloušťka stěny levé komory přesahující 30 mm Spontánně vznikající setrvalé komorové tachykardie Spontánně vznikající nesetrvalé komorové tachykardie
Malé rizikové faktory	Postižení věnčitých tepen aterosklerózou Obstrukce v levé komoře Rizikový „maligní“ genotyp Větší množství vazivové tkáně v myokardu

funkci srdečních chlopní a rovněž měříme řadu parametrů srdeční funkce. Velice důležité je, že díky jedné z funkcí echokardiografických přístrojů – dopplerovské echokardiografii – můžeme poměrně přesně změřit i případnou obstrukci v levé komoře a vyjádřit ji i číselně ve formě tlakového gradientu.

Podobně jako echokardiografii může i vyšetření pomocí **magnetické rezonance** stanovit velikost, tvar a funkci jednotlivých srdečních oddílů. Vzhledem k menšímu pohodlí vyšetřovaného, ceně i horší dostupnosti se prozatím magnetická rezonance v rutinním vyšetřování nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií příliš neuplatňuje.

Další používanou diagnostickou metodou je **elektrokardiografie – EKG**. Při ní se na pacientův hrudník a končetiny přiloží několik elektrod snímajících elektrické potenciály vznikající při srdeční činnosti. Ze tvaru této elektrokardiografické křivky lze usuzovat na poruchy srdečního rytmu, na hypertrofii srdce (zesílení stěn) i na další možná onemocnění srdce. Prakticky všichni nemocní s hypertrofickou kardiomyopatií mají abnormální elektrokardiogram. Důležité je, že změny této křivky mohou předcházet zesílení srdečních stěn. Proto při podezření na hypertrofickou kardiomyopatii (například u příbuzných pacientů) je kromě echokardiografického vyšetření nutné vždy natáčet i elektrokardiogram.

Zátěžový test spočívá zpravidla v přesně dávkované a postupně se zvyšující zátěži na ergometru (rotopedu), při které sledujeme jednak případné změny elektrokardiogramu a především změny krevního tlaku. Pokud není pacient schopen zvýšit krevní tlak při tomto testu o více než 20 mmHg, pak je tento nálezn, zvláště

u mladších nemocných, spojen s vyšším rizikem náhlé smrti.

Zátěžový test je rovněž důležitý pro provokaci obstrukce v levé komoře. U části nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií dochází ke vzniku obstrukce pouze při zátěži. Tuto „latentní“ obstrukci tak lze odhalit pouze na základě zátěžového testu, kdy bezprostředně po jeho ukončení provedeme echokardiografické vyšetření se změřením případné obstrukce v levé komoře srdeční.

Natočení několikavteřinového elektrokardiografického vyšetření má velmi nízkou citlivost pro zachycení prchavých poruch srdečního rytmu. Proto se používá **Holterovské monitorování**, což v podstatě znamená 24hodinové natáčení jednoduššího elektrokardiografického záznamu. Vyšetřovaný má na hrudník přiloženy elektrody, které vedou do malé krabičky, kterou připevňujeme k pasu. Toto vyšetření nepůsobí žádná omezení v pohybu nebo ve většině běžných denních činností. Navíc pokud pacient pocítuje nějaké potíže, může tento okamžik zaznamenat přímo do přístroje. Lékař, který záznam vyhodnocuje, tak může poznat, zda pacientovy potíže mají nějaký vztah k činnosti jeho srdce. Z hlediska rizika náhlé smrti je důležitý výskyt komorových tachykardií, což je určitá forma velmi závažné, varovné poruchy srdečního rytmu. Tato porucha srdečního rytmu může trvat pouze několik vteřin, nemocný ji dokonce vůbec nemusí vnímat, a proto je Holterovské monitorování nezbytnou součástí všech základních vyšetření pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií.

Hypertrofická kardiomyopatie je dědičným onemocněním, je tedy možné, nebo dokonce nutné provádět všem nemocným a jejich rodinným příslušníkům genetické vyšetření?

Již ze základní definice hypertrofické kardiomyopatie vyplývá, že se jedná o dědičné onemocnění. Postiženo je přibližně 50 % potomků nositele dědičné odchylky (mutace) pro hypertrofickou kardiomyopatii. Toto poměrně opatrné vyjádření má znamenat, že nemocný ještě v danou chvíli nemusí mít své genetické onemocnění vyjádřeno (nemá hypertrofii srdce), ale přítomnost jeho genetické odchylky již vede k tomu, že onemocnění s 50% pravděpodobností přenáší na své potomky. V logice věci by tedy bylo vyšetřit geneticky všechny nemocné i jejich příbuzné a odhalit tím, zda jsou skutečně nemocní, a také odhadnout, jakou má jejich onemocnění prognózu. Bohužel naše vědomosti i finanční možnosti jsou zatím omezené, takže genetická vyšetření se zatím provádí pouze sporadicky. Je pro to několik důvodů: 1) **stovky známých mutací 12 genů** podmiňujících vznik tohoto onemocnění mají za následek velkou náročnost (včetně finanční) každého vyšetření, které by si dalo za cíl komplexní zmapování genů vedoucích k tomuto onemocnění. 2) v současné době **známe asi jen 60 % mutací** zodpovědných za vznik hypertrofické kardiomyopatie. U téměř poloviny nemocných bychom tedy i za podmínek komplexního zmapování potenciálně zodpovědných genů nedošli k pozitivnímu výsledku vyšetření. 3) pokud se najde mutace zodpovědná za onemocnění, pak ještě **stále není vůbec jasné, do jaké míry tato samotná**

mutace ovlivní život nemocného. Vzhledem k tomu, že na rozvoj onemocnění mají vliv i další „pomocné“ geny a rovněž i vnější prostředí, může se stát, že při stejné mutaci má jeden nemocný zcela příznivý průběh onemocnění (nebo se o něm nikdy nedozví) a jiný nemocný velmi nepříznivý. To může vést k paradoxní situaci, při které by lékař oznámil nemocnému špatnou zprávu o velmi nepříznivé genové mutaci, která velmi pravděpodobně ovlivní jeho další život, a tento již stigmatizovaný pacient by v následném strachu prožil život plný nejistoty („kdy už se to onemocnění se špatnou prognózou objeví“), přičemž jeho kvalita i délka života by objektivně nebyly hypertrofickou kardiomyopatií vůbec ovlivněny.

Je pravděpodobné, že se tato situace brzy změní?

S rozvojem genetiky se stává čím dál jasnější, že situace se jistě v tomto ohledu změní. Je pravděpodobné, že mezi první standardně vyšetřované budou patřit prvostupňoví příbuzní nemocných s rozvinutým onemocněním, u kterých se podaří nalézt mutaci zodpovědnou za onemocnění. Pokud se tato mutace nenajde při genetickém vyšetření příbuzného (dítěte nebo sourozence), pak je pravděpodobné, že tento příbuzný ani jeho potomci nikdy hypertrofickou kardiomyopatií neonemcní. Podobně by to mohlo platit v prenatalní diagnostice, při které by se v časném stadiu těhotenství mohlo zvažovat jeho přerušení při nálezů potenciálně maligní mutace pro hypertrofickou kardiomyopatii.

Jaké léky musí nemocný s hypertrofickou kardiomyopatií užívat?

Většina nemocných nemusí užívat žádné léky. Pokud začne být nemocný limitován ve svých běžných činnostech dušností nebo bolestmi na hrudi (ve většině případů se oba příznaky sdružují), předepíše lékař obvykle některý z preparátů ze skupiny **beta-blokátorů** anebo **verapamil**. Tyto léky zpomalují srdeční činnost, snižují nároky srdce kyslík, a tudíž na prokrvení, zlepšují některé funkční parametry srdce a také ve většině případů snižují případnou nitrokomorovou obstrukci. Přibližně 90 % všech nemocných pocítuje po těchto lécích výrazný ústup potíží a zlepšení tolerance zátěže. Většina nemocných léčbu snáší dobře, avšak i tyto léky mohou mít i určité nepříjemné, nežádoucí účinky, které se projevují příliš výrazným zpomalením srdeční činnosti a následnou únavou, zhoršením dušnosti, poklesem krevního tlaku a z toho plynoucí malátností, snížením potence u mužů, otoky dolních končetin nebo zácpou.

Při poruchách srdečního rytmu, které vedou často k prudkému zhoršení dušnosti, se někdy užívá amiodaron, který je ze skupiny antiarytmik (léků potlačujících poruchy srdečního rytmu) pravděpodobně nejúčinnější, avšak má řadu nežádoucích účinků, které jeho podávání omezují. Mezi nejvýznamnější patří poruchy funkce štítné žlázy, a to jak ve formě nadměrné i snížené funkce, změny pigmentace kůže nebo nejhorší, ale naštěstí málo častý nežádoucí účinek ve formě vzniku plicní fibrózy vedoucí k výrazné dušnosti.

Při častějších poruchách srdečního rytmu je třeba podávat i warfarin vedoucí

ke snížení krevní srážlivosti. Tímto způsobem zajistíme, že v méně pohyblivých částech srdce při poruše srdečního rytmu nedojde ke vzniku krevní sraženiny. Ta by mohla posléze vycestovat ze srdce a ucpat některou tepnu v mozku nebo jinde s dalekosáhlými komplikacemi. Při léčbě warfarinem je nutná kontrola krevní srážlivosti nejméně jednou měsíčně, přičemž cílová dávka léku by měla měnit srážlivost na hodnoty INR 2-3 (INR jsou jednotky, ve kterých se krevní srážlivost v daném případě udává; normální srážlivost představuje INR 1). Nejčastější komplikací této léčby je krvácení, jehož pravděpodobnost prudce narůstá při hodnotách INR nad 5.

Jak se postupuje, pokud má pacient potíže i při užívání jmenovaných léků?

Neúčinnost léků může být způsobena různými příčinami. Jednou z nich je postupné zhoršování systolické funkce a vývoj srdečního selhání, další je i přes léčbu léky přetrvávající obstrukce ve výtokovém traktu levé komory.

V případě, že dochází k postupnému zhoršování srdeční činnosti ve formě snížení funkce srdce jako pumpy (tento nepříznivý vývoj postihuje méně než 5 % diagnostikovaných nemocných), pak se podávají další léky vedoucí k usnadnění srdeční činnosti, a to buď formou snížení objemu krve, kterou srdce musí přečerpávat (močopudné léky – diuretika), nebo formou snížení odporu, proti kterému srdce pracuje, tedy roztažením periferních tepen (nejčastěji ACE inhibitory). V případě, že přetrvává významná obstrukce v levé komoře i přes léčbu, máme k dispozici tzv. nefarmakologické možnosti její léčby. V motolském centru

pro hypertrofickou kardiomyopatii máme v rámci České republiky největší zkušenosti jak s katetrizační, tak i chirurgickou léčbou obstrukce u hypertrofické kardiomyopatie. Podobným způsobem jsme léčili téměř 100 pacientů.

Jakým způsobem lze eliminovat obstrukci v levé komoře?

Nejčastějším postupem užívaným v České republice je tzv. alkoholová septální ablace. Při ní pomocí katetrů zavedených z třísel skrz velké cévy až do srdce aplikujeme malé množství koncentrovaného alkoholu (96 %) do malé tepénky zásobující zbytnělý srdeční sval tvořící obstrukci (překážku výtoku krve) v levé komoře. Alkohol způsobí odumření této nadbytečné tkáně a během několika měsíců (zpravidla 3) dojde k úplné nebo částečné normalizaci vypuzování krve z levé komory do aorty. Tento výkon je jen minimálně bolestivý a je zpravidla spojen s týdenní hospitalizací v nemocnici, z toho asi 2 dny stráví pacient na koronární jednotce (jednotce intenzivní péče kardiologického oddělení). Nejčastější komplikací výkonu je přerušení drah vedoucích srdeční vzruch uvnitř srdce. Tím dojde k výraznému zpomalení srdeční akce. Jedinou možnou léčbou této komplikace je pak implantace kardiostimulátoru (malého počítače velikosti krabičky od sirek pod kůži v oblasti pod klíční kostí; z kardiostimulátoru vedou zpravidla dvě elektrody do srdce pomocí nichž přístroj monitoruje srdeční činnost nebo případně i stimuluje srdeční oddíly ve správné časové posloupnosti a ve správném rytmu). Tato komplikace nastává přibližně u 8-25 % pacientů léčených pomocí alkoholové ablace (na našem pracovišti se

tato komplikace vyskytla v 8 % případů za posledních 9 let). Ostatní komplikace jsou vzácné a jejich četnost se pohybuje kolem 1 %. Jsou popisována rovněž úmrtí pacientů léčených tímto způsobem. Zdá se, že jejich četnost úzce souvisí se zkušeností pracoviště s touto metodou. Na špičkových pracovištích se pohybuje kolem 1%.

Po alkoholové septální ablací dochází pacient ke svému kardiologovi zpočátku častěji a postupně jednou ročně (kontrolujeme nemocné 3 týdny, 3 měsíce, 6 měsíců 12 měsíců po výkonu a posléze jednou ročně).

Existuje nějaká alternativa alkoholové ablace?

Přibližně před 20 lety začali někteří kardiologové věřit, že možnou léčbou obstrukce je i implantace kardiostimulátoru ve speciálním funkčním režimu označujícím se zkratkou DDD (obr. 3). Z několika významných studií však bohužel víme, že tento postup sice v průměru vede k určitému poklesu obstrukce, avšak tento pokles je relativně malý a nevede k výraznějšímu zlepšení potíží. Proto ho v současné době provádíme pouze u nemocných, kteří jsou ve vysokém věku anebo mají řadu přidružených chorob, které vylučují agresivnější přístup.

Je možná i chirurgická léčba obstrukce?

Chirurgická léčba má stejné indikace jako léčba pomocí alkoholové septální ablace. Jedná se o technicky náročný výkon, při kterém se po otevření aorty vyřízne nadbytečná tkáň mezikomorové přepážky pod kontrolou zraku (obr. 4)



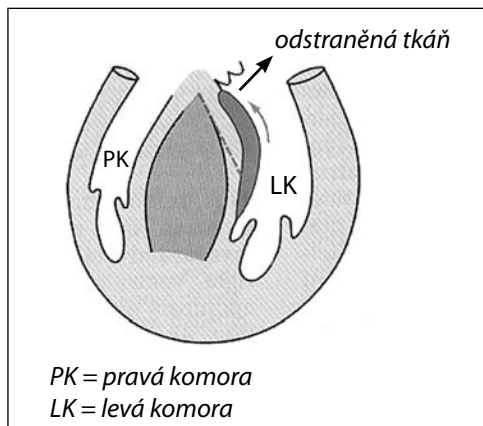
Obr. 3
Schematický obraz naimplantovaného kardiostimulátoru

a navíc se může případně ošetřit i změněná mitrální chlopeč. Výhodou operace je přímá zraková kontrola operujícího lékaře, dobře odhadnutelný výsledek a možnost kombinace výkonu i s ošetřením mitrální chlopeč. Nevýhodou je dyskomfort pacienta při velké srdeční operaci a také její značná náročnost. Ta je příčinou poměrně vysoké úmrtnosti operace v centrech, kde se tímto výkonem rutinně nezabývají (v iniciální fázi přes 10 %, na špičkových pracovištích pod 2 %). Do jisté míry však identické platí i o alkoholové ablaci, která by rovněž neměla patřit

do spektra výkonů na pracovištích, která ji neprovádí rutinně.

Jak dlouhá je pracovní neschopnost po alkoholové ablaci nebo po myektomii?

Na tuto otázku není jednoduché odpovědět, protože záleží na mnoha okolnostech každého jednotlivého případu. Po alkoholové ablaci je hospitalizace zpravidla do 7 dní a další rekonvalescence je krátká. Většina nemocných se po 3 týdnech může vrátit do práce. Po myektomii



Obr. 4
Myektomie, jejímž smyslem je stejně jako u alkoholové septální ablace zmenšit nebo eliminovat obstrukci (svalovou překážku proudění krve z levé komory do aorty).

mii přesahuje délka hospitalizace jeden týden a rekonvalescence je jistě delší, minimálně jeden měsíc.

Jaká je kvalita života po obou výkonech?

Většina našich pacientů, kteří podstoupili alkoholovou septální ablací, trpěla značnou dušností, v průměru nebyli schopni vyjít najednou více než dvě patra do schodů. Za tři měsíce po výkonu se jejich tolerance zátěže výrazně zlepšila, takže udávali dušnost pouze při velké námaze. Stejně výsledky se udávají i po myektomii.

Vedou tyto výkony i k prodloužení života nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií?

Zatím neexistují žádné zcela spolehlivé údaje o prodloužení života nemocných pomocí obou jmenovaných výkonů. Určité práce toto naznačují v souvislosti s úspěšně provedenými myektomiemi. Výzkum však zatím takhle daleko nepokročil.

Existuje tedy nějaký výkon, který vede k prodloužení života nemocného s hypertrofickou kardiomyopatií?

Předem je nutné zdůraznit, že většina nemocných nemá délku života zkrácenou na základě hypertrofické kardiomyopatie samotné. Avšak u přibližně 10–20 % nemocných to předpokládáme. Jak už bylo uvedeno výše, provádíme tzv. rizikovou stratifikaci nemocných, pomocí níž identifikujeme ty s nejvyšší pravděpodobností vzniku náhlé smrti. U těchto nemocných bylo přesvědčivě prokázáno, že implantace malého přístroje (podobně jako

kardiostimulátoru) zvaného obvykle zkratkou **ICD („implantabilní kardioverter-defibrilátor“)** vede k prodloužení života (obr. 5). Podstatou přístroje je monitorace srdeční činnosti a v případě vzniku životohrožující poruchy srdečního rytmu aplikace elektrického výboje do srdce, což vede ke znovunastolení správného srdečního rytmu. Ukazuje se, že při indikaci pacientů k implantaci ICD dochází u 11 % již dříve zresuscitovaných pacientů k účinnému výboji ročně. Při implantaci ICD na základě běžně používaných pravidel bez předchozí resuscitace dochází k účinnému výboji u 5 % pacientů ročně. ICD se musí kontrolovat v pravidelných intervalech jednou až dvakrát ročně.

Je omezena pohybová aktivita nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií?

Přestože je většina nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií limitována jen minimálně ve svých pohybových aktivitách, stejně se domníváme, že fyzická zátěž je při tomto onemocnění zcela nevhodná. Jisté je, že nemocní by neměli závodně sportovat. Bohužel je však i většina rekreačních pohybových činností nevhodná (tab. 2). S tím samozřejmě souvisí i profesionální činnost nemocných. Ti by se měli vystříhat všech fyzicky náročných povolání. Diskuse se vedou o způsobilosti vykonávat velmi zodpovědné profese pilotů či strojvůdců. Na toto téma neexistuje mezi odborníky jednotný názor.

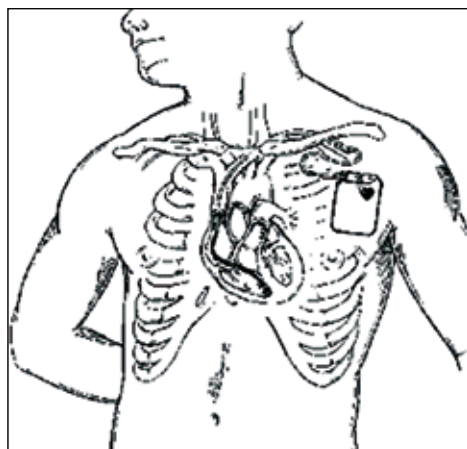
Jsou těhotenství nebo porod patientek s hypertrofickou kardiomyopatií spojeny s vyšším rizikem?

Většinou nikoliv. Medicínská literatura je poměrně skoupá na informace o těhotných pacientkách s hypertrofickou kardiomyopatií, avšak zdá se, že ve většině případů by měla gravidita i porod probíhat obvyklým způsobem. Jiný postup by se zřejmě volil u těžce symptomatických žen.

Sledování pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií

Medicína i v případě hypertrofické kardiomyopatie přináší neustále nové informace a vyžaduje změny zastaralých postupů.

Zároveň se jedná o onemocnění, které v rámci kardiologie nepatří mezi nejčastější, a navíc, jak bylo uvedeno výše, jsou některé léčebné postupy u nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií zatíženy poměrně vysokým rizikem. Především z těchto důvodů by měli být pacienti pokud možno centralizováni a sledováni (alespoň občas) ve specializované ambulanci na pracovišti, které se této problematice soustavně věnuje. Jedině tento přístup jim zajistí kontinuální sledování a léčbu včetně dostupnosti nejmodernějších léčebných postupů.



*Obr. 5
Schematický obraz naimplantovaného
kardioverteru-defibrilátoru*

Tab. 2

Doporučení týkající se fyzické zátěže a sportu u pacientů s HCM

Zcela nevhodné	Fotbal Hokej Basketbal Házená Squash Sprinty Tenis (dvouhra) Windsurfing Posilování Potápění
K individuálnímu posouzení	Volejbal Lyžování Vytrvalostní běh Tenis (čtyřhra) Jízda na kole Jízda na koni Plavání
Možné	Golf Plavání – koupání Šnorchlování Bruslení Rychlá chůze



Skupina

sanofi aventis

Protože na zdraví záleží.

B | BRAUN

SHARING EXPERTISE

Hypertrofická kardiomyopatie je nejčastějším dědičným kardiovaskulárním onemocněním. Předpokládáme, že v České republice jím trpí 10–20 tisíc nemocných. Informace o tomto onemocnění jsou velmi potřebné jak pro nemocné samotné, tak i pro jejich rodinné příslušníky. Při současném stavu poznání musíme totiž vyšetřovat nejen nemocné s rozvinutou formou hypertrofické kardiomyopatie, ale pravidelně rovněž i jejich prvostupňové příbuzné. Ti mohou být rovněž postiženi, aniž by o tom však dosud věděli.

Tento text přináší odpovědi na nejčastější otázky, které nám pacienti kladou v ambulanci našeho Centra pro hypertrofickou kardiomyopatii (Kardiologické oddělení Kardiovaskulárního centra pro dospělé, FN v Motole, Praha). Čtenář se dozví o podstatě onemocnění, jeho dědičnosti, způsobech vyšetřování a léčby a rovněž o prognóze nebo omezeních pohybového režimu u diagnostikovaných nemocných.

Věřím, že tento text bude ku pomoci našim pacientům. Především pro ně byl napsán.

Josef Veselka