

Kardiomyopatie

14.02.2010

kvs04.ppt

1

Definícia?

- Idiopatické patologické pochody???
- Čo sa nezmesť inde???
- Primárne = monogénové, väčšinou AD s nízkou penetranciou (v minulosti často nediagnostikované)
- Sekundárne – známa príčina

14.02.2010

kvs04.ppt

2

Klasifikácia

- Dilatačné
 - systolická dysfunkcia (DCM, COCM – dilated, congestive cardiomyopathy)
- Hypertrofické
 - diastolická dysfunkcia s obštrukciou alebo bez obštrukcie výtoku. (HNCM a HOCM - hypertrophic nonobstructive/obstructive cardiomyopathy)
- Reštriktívne
 - znížená poddajnosť myokardu, diastolická a systolická dysfunkcia. RCM - restrictive cardiomyopathy

14.02.2010

kvs04.ppt

3

Sekundárne kardiomyopatie Špecifické choroby myokardu

- Toxické príčiny
 - Soli kobaltu pridávané v minulosti do piva
- Alkoholická kardiomyopatia (?)
- Nutričné (karenčné) príčiny
 - m. Keshan - deficit selénu
 - Nedostatok vitamínov skupiny B, napr. beri-beri
- Metabolické príčiny
 - Diabetes mellitus, urémia

14.02.2010

kvs04.ppt

4

Sekundárne kardiomyopatie Špecifické choroby myokardu

- Poruchy elektrolytov?
 - draslík, horčík
- Endokrinné choroby
 - hypertyreóza, hypotyreóza, nadobličky
- Choroby spojiva
 - lupus erytematodes a mnohé iné
- Poškodenie srdca pri poruchách imunity
- Poškodenie srdca pri chemoterapii nádorov

14.02.2010

kvs04.ppt

5

Dilatačné, kongestívne

- Častá u alkoholikov.
 - nedostatočná výživa (deficit tiamínu)
 - toxické látky v alkoholických nápojoch
 - srdce pivárov - objemová záťaž
- Oddiely srdca sú dilatované
 - Systolická dysfunkcia ľavej komory - nízka ejekčná frakcia, kongescia v malom obehu.
 - Neskôr diastolická dysfunkcia ľavej a zlyhanie pravej komory
 - Nedomykavosť chlopní
 - Arytmie
 - V komorách sa vytvárajú tromby, embolizácia do veľkého alebo malého obehu.

• Prognóza je zlá

kvs04.ppt

6

HYPERTROFICKÉ KARDIOMYOPATIE (HNCM, HOCM)

- Abnormálna architektúra myofibríl
 - Hypertrofia je pokus o kompenzáciu patologického stavu.
 - Diastolická dysfunkcia ľavej komory.
 - Komora je nepoddajná, relaxácia po systole pomalá, ale kontraktilita a ejekčná frakcia sú neporušené.
- Hypertrofia často postihuje medzikomorové septum a znamená prekážku vo výtokovej časti ľavej komory \approx „aortálna stenóza“
- Arytmie

14.02.2010

kvs04.ppt

7

GENETICKY PODMIENENÉ KARDIOMYOPATIE

- HYPERTROFICKÉ
 - CMH1- gén pre ťažký reťazec b-myozínu (ch. 14)
 - Gén pre troponín T (ch. 1q3)
 - Gén pre a-tropomyozín (ch. 15q2)
- DILATAČNÉ
 - Gén pre dystrofin
 - Gén pre lamin A
 - Gén pre aktín
- ALI AJ INÉ – Duchenne, mitochondriové, arytmogénna dysplázia ľavej komory

14.02.2010

kvs04.ppt

8

RESTRIKTÍVNE KARDIOMYOPATIE

- Stena komôr je abnormálne tuhá
 - Ťažká diastolická dysfunkcia, tachykardia, námahová dušnosť a často aj známky pravostranného zlyhania
 - Porušená činnosť chlopní
- Známe príčiny
 - Infiltrácia myokardu rôznymi látkami pri amyloidóze, hemochromatóze, glykogenózach
- Genetické (v tab.)
- Endomyokardiálna fibróza - vyskytuje sa v tropoch
- Fibroelastóza myokardu – choroba detí neznámej etiológie

14.02.2010

kvs04.ppt

9

NOVÉ POZNATKY

- Výskyt $\approx 40/100\ 000$ (SR $\approx 2000!$)
- Screening je oprávnený (deti, príbuzní)
- OMIM – 37 údajov len o DCM, viac o CMH
- Niekedy to nemá logiku – príklad je lamín

MUTÁCIE PRI

DCM 1A

Arg60Gly

Leu85Arg

Glu161Lys

Asn195Lys

Glu203Gly

Arg571Ser

Ser573Leu

1-bp del 959T

1-bp ins 28A

14.02.2010

kvs04.ppt

10

LAMÍN?

Lamíny (A,B,C) sú súčasťou vnútornej membrány bunkového jadra – určujú tvar a rozmery jadra.

Lamíny A a C sú kódované génom LMNA, ktorý sa nachádza na lokuse 1q21.2 – 21.3 a pozostáva z 24 exónov.

Rozdiel v rozmeroch lamínu A a C je daný alternatívnym štiepením RNA (A: 74 kD – 664 aminokyselín, C: 65 kD a o 98 aminokyselín menej)

14.02.2010

kvs04.ppt

11

LAMÍN???

Choroba	Forma	Dedičnosť	Poznámky
Svalové dystrofie	Emery – Dreifuss	AD (aj AR)	
Dilatačné kardiomyopatie s poruchou vedenia	LMNA 1, podtypy	AD	
Lipodystrofia	Dunnigan a iné		Inzulínová rezistencia a diabetes
Neuropatia	Charcot-Marie-Tooth	AD	Atypická forma
Progéria	Atypické formy Hutchinson-Gilford, Werner a iné		Význam aj pri normálnom starnutí?
Reštriktívna dermopatia			Nezlučiteľné so životom
Obezita?		1908 C/T	U Indiánov kmeňa Inuit

14.02.2010

kvs04.ppt

12