

OBSAH

Předmluva	11
<i>(Michael Aschermann)</i>	
Foreword	12
<i>(Lothar Faber)</i>	
Úvod	13
<i>(Josef Veselka)</i>	
1. Historické poznámky, názvosloví, definice	15
<i>(Josef Veselka)</i>	
2. Genetika hypertrofické kardiomyopatie	19
<i>(Ondřej Šmíd)</i>	
2.1. Úvod	19
2.2. Obecná genetika	19
2.3. Genetické vlastnosti hypertrofické kardiomyopatie	20
2.4. Genotyp hypertrofické kardiomyopatie	20
2.4.1. Struktura sarkomery srdečního svalu	21
2.4.2. Lokalizace známých mutací	22
2.4.2.1. Mutace silných myofilament	22
2.4.2.2. Mutace tenkých myofilament	23
2.4.2.3. Mnohočetné mutace	23
2.4.2.4. Extrasarkomerické mutace	24
2.4.3. Choroby napodobující hypertrofickou kardiomyopatii	24
2.4.4. Neznámé mutace	24
2.5. Příčiny fenotypové variability	25
2.6. Vazba mezi fenotypem a genotypem	25
2.7. Patogeneze hypertrofické kardiomyopatie z pohledu genetiky	25
2.7.1. Mechanismy inkorporace	25
2.7.2. Hypertrofie levé komory	26
2.8. Přínos genetiky a molekulární biologie	26
2.9. Genetické poradenství	27
2.10. Slovníček genetických pojmů	28
3. Patologicko-anatomický obraz hypertrofické kardiomyopatie	29
<i>(Ivo Šteiner)</i>	
3.1. Úvod	29
3.2. Makroskopický nález	29
3.3. Histopatologie	33
3.3.1. Mikroskopie	33
3.3.2. Ultrastruktura	35
3.4. Diferenciální diagnóza z pohledu patologa	36
3.5. Průběh a komplikace z pohledu patologa	37
3.6. Vyšetření vzorků z myektomie a endomyokardiální biopsie	38
4. Patogenetické mechanismy a patofyziologie	41
<i>(Josef Veselka)</i>	
4.1. Vznik a rozvoj hypertrofie	41
4.2. Diastolická dysfunkce	43
4.3. Systolická dysfunkce	46
4.4. Ischémie myokardu	46
4.5. Nitrokomorová obstrukce	47
4.6. Porucha regulace krevního tlaku	49
4.7. Arytmie	50
4.8. Organické a funkční postižení mitrálního aparátu	51
4.9. Postižení kosterního svalstva	52
5. Klinický obraz	55
<i>(Josef Veselka)</i>	
5.1. Symptomatologie	55
5.2. Průběh onemocnění	56
6. Diagnostika	57
<i>(Josef Veselka)</i>	
6.1. Fyzikální vyšetření	57
6.2. Elektrokardiografie	57
6.3. Echokardiografie	58
6.3.1. Dvourozměrná echokardiografie	59
6.3.1.1. Fyzikální vyšetření	59
6.3.1.2. Velikost, tvar a funkce levé komory	61
6.3.1.3. Nitrokomorová obstrukce	62
6.3.2. Dopplerovská echokardiografie	65
6.3.2.1. Tlakový gradient	65
6.3.2.2. Dopplerovská charakteristika diastolické a systolické funkce levé komory	66
6.3.3. Mitrální regurgitace	69

6.3.3.1.	Kvantifikace mitrální regurgitace	70	8.2.2.3.	Výsledky a komplikace	103
6.3.4.	Význam echokardiografie v terapii hypertrofičké kardiomyopatie	72	8.2.3.	Kardiostimulace	104
6.3.4.1.	Medikamentózní terapie	72	8.2.4.	Implantace kardioverteru-defibrilátoru	105
6.3.4.2.	Alkoholová septální ablace	72	8.3.	Terapie v klinické praxi	105
6.3.4.3.	Chirurgická terapie	73	8.3.1.	Medikamentózní terapie v klinické praxi	105
6.3.4.4.	Kardiostimulace	74	8.3.2.	Srovnání jednotlivých nefarmakologických postupů při odstranění nitrokomorové obstrukce	106
6.4.	Magnetická rezonance	74	8.3.3.	Těhotenství u pacientek s HCM	107
6.4.1.	Magnetická rezonance v posouzení srdeční morfologie	74	8.3.4.	Fyzická zátěž a sport	107
6.4.2.	Magnetická rezonance u pacientů po alkoholové septální ablaci	75	8.3.5.	Základní terapeutická pravidla	108
6.4.3.	Magnetická rezonance v posouzení struktury myokardu a jeho funkce	76	9.	Nesarkomerické kardiomyopatie	113
6.5.	Katetrizace	76	(Aleš Linhart)		
6.5.1.	Selektivní koronarografie a koronární hemodynamika	76	9.1.	Syndrom PRKAG2	113
6.5.2.	Levostranná ventrikulografie	77	9.2.	Kardiomyopatie spojená s mutacemi svalového LIM proteinu	114
6.5.3.	Nitrokomorová obstrukce	78	9.3.	Mitochondriopatie	114
6.5.3.1.	Možnosti provokace nitrokomorové obstrukce	79	9.4.	Friedreichova ataxie	116
6.5.4.	Diastolické tlaky	80	9.5.	Beckwithův-Wiedemannův syndrom	117
6.6.	Zátěžové testy	81	9.6.	Syndrom Noonanové	117
6.6.1.	Hodnocení funkční kapacity a ischemie	81	9.7.	Syndrom LEOPARD	117
6.6.2.	Testování tolerance zátěže	81	10.	Hypertrofičká levá komora u atletického srdce	119
6.6.3.	Detekce ischemie	82	(Aleš Linhart)		
6.7.	Natriuretické peptidy	82	10.1.	Změny struktury levé komory	119
6.8.	Diagnostika hypertrofičké kardiomyopatie v klinické praxi	83	10.2.	Patogeneze vzniku hypertrofičké u atletického srdce	120
6.8.1.	Diferenciální diagnóza	83	10.3.	Regrese atletické hypertrofičké levé komory	120
6.8.2.	Vyšetřování příbuzných	84	10.4.	Limity fyziologické adaptace na zátěž	120
6.8.3.	Obecná doporučení	84	10.5.	Funkční aspekty hypertrofičké levé komory u sportovců	121
7.	Prognóza a stratifikace rizika náhlé smrti	89	10.6.	Elektrokardiografické změny	122
(Josef Veselka)			10.7.	Diferenciální diagnóza atletického srdce a hypertrofičké kardiomyopatie	123
7.1.	Prognóza	89	10.8.	Preventivní lékařské programy u sportovců	124
7.2.	Stratifikace rizika náhlé smrti	90	10.9.	Potenciální kardiiovaskulární dopady některých zakázaných podpůrných substancí	125
8.	Terapie	93	11.	Kardiomyopatie u nemocných s Fabryho chorobou a dalšími lyzosomálními chorobami	129
(Josef Veselka)			(Aleš Linhart)		
8.1.	Medikamentózní terapie	93	11.1.	Úvod	129
8.1.1.	Beta-blokátory	93	11.2.	Patogeneze myokardiálního poškození	130
8.1.2.	Verapamil	94	11.3.	Klinický obraz	131
8.1.3.	Disopyramid	95	11.3.1.	Hypertrofičká myokardu	131
8.1.4.	Statiny	95	11.3.2.	Funkce levé komory	132
8.1.5.	Medikamentózní terapie arytmií	96	11.3.3.	Ischemie myokardu a koronární příhody	133
8.2.	Nefarmakologická terapie	96	11.3.4.	Elektrofyzilogické abnormality a arytymie	133
8.2.1.	Alkoholová septální ablace	96	11.3.5.	Postižení chlopní	133
8.2.1.1.	Indikace	96	11.3.6.	Kardiální varianta	134
8.2.1.2.	Postup	97	11.4.	Terapie	134
8.2.1.3.	Výsledky	99			
8.2.1.4.	Komplikace	101			
8.2.2.	Myektomie	101			
8.2.2.1.	Indikace	102			
8.2.2.2.	Postup	102			

11.4.1. Symptomatická terapie	134	12.2. Patogeneze a rozdělení amyloidóz	142
11.4.2. Substituční terapie	135	12.3. Klinický obraz onemocnění	144
11.4.3. Další terapeutické možnosti	135	12.4. Diagnostika	144
11.5. Kardiální manifestace dalších lyzosomálních chorob	135	12.5. Terapie	147
11.5.1. Glykogen-strádavá onemocnění	136	12.6. Prognóza	148
11.5.1.1. Pompeho choroba	137	13. Tako-tsubo syndrom	149
11.5.1.2. Danonova choroba	137	<i>(Josef Veselka)</i>	
11.5.2. Mukopolysacharidózy	137	13.1. Úvod	149
11.5.3. Sfingolipidózy	138	13.2. Etiologie a patogeneze	150
11.5.3.1. Gaucherova choroba	138	13.3. Klinický obraz a diagnostika	150
11.5.3.2. Niemannova-Pickova choroba	138	13.4. Terapie a prognóza	151
12. Srdeční amyloidóza	141	Zkratky	153
<i>(Jan Krejčí)</i>		Rejstřík	155
12.1. Úvod	141		