



## Kasuistika | Case report

## Atypická forma arytmogenní kardiomyopatie

(Atypical form of arrhythmogenic cardiomyopathy)

Petr Novotný<sup>a</sup>, Roman Panovský<sup>a</sup>, Věra Feitová<sup>b</sup>, Pavla Balcárková<sup>a</sup>,  
Ilga Grochová<sup>a</sup>, Vladimír Kincl<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Mezinárodní centrum klinického výzkumu – I. interní kardiologická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Brno, Česká republika

<sup>b</sup> Mezinárodní centrum klinického výzkumu – Klinika zobrazovacích metod, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Brno, Česká republika

## INFORMACE O ČLÁNKU

## Historie článku:

Došel do redakce: 28. 5. 2014

Přepřacován: 26. 6. 2014

Přijat: 28. 6. 2014

Dostupný online: 22. 7. 2014

## Klíčová slova:

Arytmogenní dysplazie pravé  
komory/arytmogenní  
kardiomyopatie  
Magnetická rezonance srdce  
Selektivní koronarografie

## Keywords:

Arrhythmogenic right ventricular  
dysplasia/cardiomyopathy  
Cardiac magnetic resonance  
Coronary angiography

## SOUHRN

Prezentujeme kasuistiku rodiny s výskytem arytmogenní kardiomyopatie postihující dominantně levou komoru. Šestačtyřicetiletý muž byl přijat na urgentní příjem pro kolapsový stav při sportovní aktivitě se zástavou dechu i oběhu. Na úvodním EKG byla zjištěna fibrilace komor a v rodině pacienta došlo k několika náhlým úmrtím v nízkém věku. Nebyla prokázána významná stenóza na koronárních tepnách a na podkladě echokardiografického a EKG nálezu byla indikována magnetická rezonance srdce. Nález na magnetické rezonanci srdce odpovídal méně časté formě arytmogenní kardiomyopatie s dominujícím postižením levé komory. Nejbližší příbuzní pacienta byli následně podrobně vyšetřeni na naší klinice a na magnetické rezonanci srdce pacientova mladšího bratra byl popsán podobný nález. Oběma bratrům byl implantován implantabilní kardioverter-defibrilátor a celá rodina zůstává kardiologicky sledována na naší klinice.

© 2014, ČKS. Published by Elsevier Urban and Partner Sp. z o.o. All rights reserved.

## ABSTRACT

A case of a family suffering from arrhythmogenic cardiomyopathy affecting dominantly the left ventricle of the heart was diagnosed in our hospital. A forty-six-year-old man was admitted to the emergency room because of a collapse with both respiratory and circulatory arrest during a sport activity. Fibrillation of the ventricles was initially registered upon electrocardiography, and there had been several sudden deaths at a young age in the patient's family. There was no significant stenosis of his coronary arteries and because of the electrocardiographic and echocardiographic findings, cardiac magnetic resonance was indicated. The cardiac magnetic resonance finding on the patient's heart probably corresponds to a less frequent type of arrhythmogenic cardiomyopathy with dominant left ventricular involvement. The patient's first-degree relatives underwent comprehensive examinations at our cardiology department, and a similar cardiac magnetic resonance finding concerning the heart was made in the younger brother of the proband. Both brothers had an implantable cardioverter-defibrillator implanted and the whole family remains subject to regular follow-ups at our department.

**Adresa:** MUDr. Petr Novotný, Mezinárodní centrum klinického výzkumu – I. interní kardiologická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Pekařská 53, 656 91 Brno, e-mail: [novotny.petr@fnusa.cz](mailto:novotny.petr@fnusa.cz)

DOI: 10.1016/j.crvasa.2014.06.009

## Úvod

Arytmogenní dysplazie pravé komory/arytmogenní kardiomyopatie (ARVD) je dědičné onemocnění způsobené postupnou náhradou myokardu typicky pravé komory (PK) fibrózně tukovou tkání. Projevu se život ohrožujícími komorovými arytmiemi a pomalu progredující dysfunkcí srdeční komory [1]. Onemocnění je většinou autosomálně dominantně dědičné s variabilní expresivitou a penetrancí [2]. Jde o poměrně vzácnou chorobu s odhadovanou prevalencí 1 : 5 000. První příznaky nemoci (palpitace, presynkopy, synkopy či náhlá srdeční smrt) se projevují ve druhé až páté dekádě života [3].

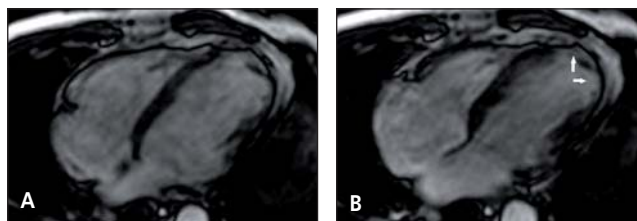
## Kasuistika

Šestačtyřicetiletý muž byl hospitalizován pro kolapsový stav při sportovní aktivitě se zástavou oběhu i dýchání. Na místě byla ihned zahájena kardiopulmonální resuscitace (KPR) a záchranná služba dorazila během pěti minut. Na vstupním EKG byla zjištěna fibrilace komor. Resuscitace trvala celkem deset minut, pacient byl třikrát defibrilován a transportován na urgentní příjem naší nemocnice.

Na příjmovém EKG byl již sinusový rytmus s deprese úseku ST a negativními vlnami T ve svodech I, II a  $V_3-V_6$ ; ve svodech I, II, aVL, aVF,  $V_5$  a  $V_6$  byl komplex QRS tvaru Rsr'. Po celou dobu hospitalizace perzistoval sinusový rytmus bez záchytu závažné arytmie. V laboratorních vyšetřeních byla zjištěna pozitivita troponinu T (0,078  $\mu\text{g/l}$ ; rozmezí normálních laboratorních hodnot 0–0,014  $\mu\text{g/l}$ ). Při echokardiografickém vyšetření srdce byla zjištěna akineze hrotu a přilehlých částí mezikomorového septa a apikální části přední stěny levé komory (LK) s globální ejekční frakcí LK (EFLK) 30 %. Pacient negoval typické stenokardie, udával jen bolestivost hrudníku při hlubokém nádechu či pohybu jako následek resuscitace.

V rodinné anamnéze bylo zjištěno několik náhlých úmrtí v nízkém věku – otec a bratr pacienta zemřeli na fibrilaci komor ve věku 43, respektive 33 let. Několik příbuzných ženského pohlaví z otcovy strany také náhle zemřelo v nízkém věku. Pacient má nyní tři žijící příbuzné – 35letého bratra a dvě dcery ve věku 10 a 18 let, kteří se cítí zdraví.

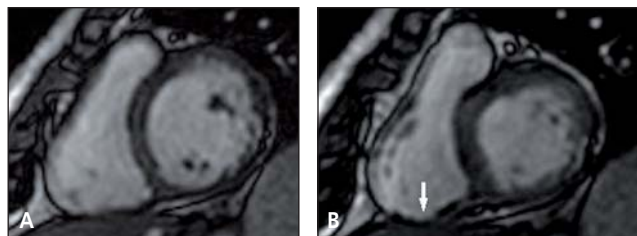
Pacient byl léčen pro arteriální hypertenzi, hyperlipoproteinemii a trombofilní stav (nositel mutace v genu *PAI-1*, kódujícího inhibitor aktivace trombocytů, v homozygotní formě a v genu *P1A2-GPIIIa*, kódujícího povrchový trombocytární glykoprotein IIIa, v heterozygotní formě). Byl kardiologicky sledován od roku 2004, kdy byla provedena první selektivní koronarografie pro záchyt četných komorových extrasystol při bicyklové ergometrii – koronární tepny byly bez stenóz a EFLK dosahovala 72 %. Poté pacient chodil v ročních intervalech na kardiologické kontroly s echokardiografií srdce, která zaznamenala postupné zhoršování EFLK. V roce 2011 byly při opakované bicyklové ergometrii popsány četné komorové extrasystoly v klidu a v restituci, které vymizely při zátěži. Při následné selektivní koronarografii byla popsána akineze hrotu, hypokineze části přední stěny LK s EFLK 37 % a stenóza ramus interventricularis anterior (RIA) do 40 %.



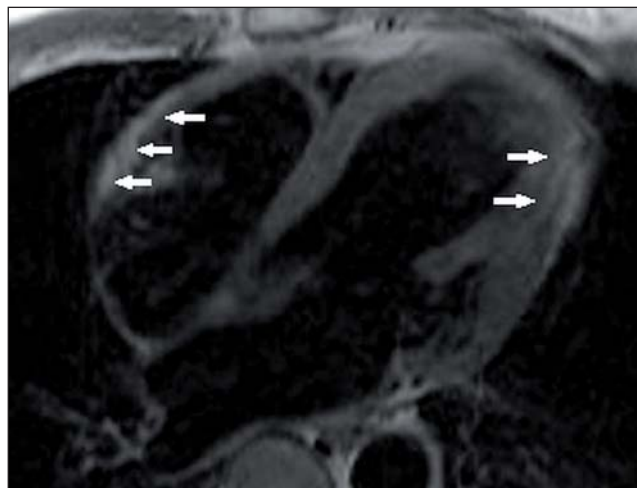
Obr. 1 (A, B) – Magnetická rezonance srdce. Nativní dynamická sekvence (TRUE FISP CINE), čtyřdutinová projekce v diastole (A) a systole (B) zachycující zhoršenou systolickou funkci a regionální akinezi hrotu a anterolaterální stěny levé komory (šipky).

Během hospitalizace na naší klinice následující po kolapsu byla na základě nálezu na EKG a při echokardiografickém vyšetření srdce indikována akutní rekonarografie, kde byly zjištěny 20% a 40% stenózy RIA (spekulovalo se o spontánně rekanalizovaném uzávěru tepny) a hemodynamicky nevýznamné stenózy na ostatních koronárních tepnách s EFLK 30 %.

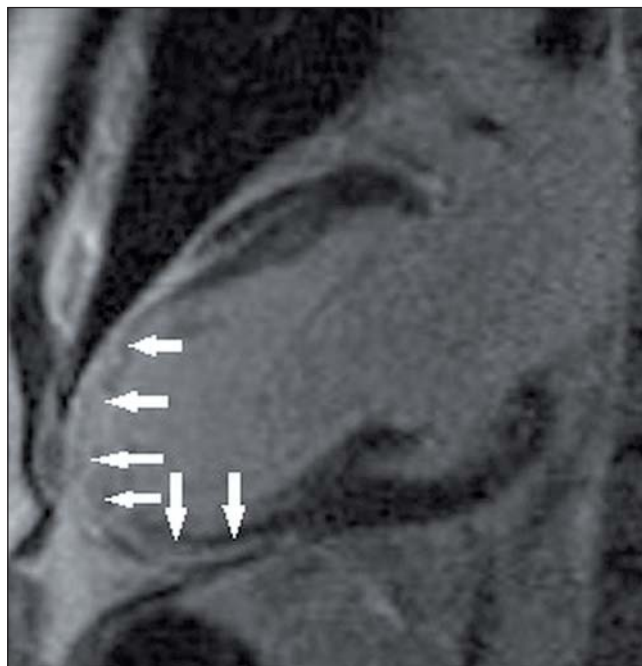
Následně byla indikována magnetická rezonance (MR) srdce. Byla popsána mírná dilatace levostranných srdečních oddílů, hraniční rozměry pravé komory (PK) a globální EFLK 41 %. Na nativních sekvencích byla zachycena akineze boční stěny LK a hrotu (obr. 1) a drobná akineze části dolní stěny PK (obr. 2). Na T1 vážených sekvencích byla zjištěna subepikardiální, místy až transmurnální lipo-



Obr. 2 (A, B) – Magnetická rezonance srdce. Nativní dynamická sekvence (TRUE FISP CINE), projekce na krátkou osu v diastole (A) a systole (B) zachycující akinezi části dolní stěny pravé komory (šipka).



Obr. 3 – Magnetická rezonance srdce. Nativní morfologická T1 vážená sekvence, oblasti hyperintenzity zachycující lipomatózní infiltraci stěny pravé komory a apikálního segmentu laterální stěny levé komory (šipky).



Obr. 4 – Magnetická rezonance srdce. Postkontrastní vyšetření, dvoudutinová projekce v dlouhé ose přibližně deset minut po podání gadoliniové kontrastní látky zachycující intramurální, místy transmuralní pozdní syčení gadoliniem (LGE) v apikálním segmentu levé komory (šipky).

matóza laterální stěny LK a hrotu (obr. 3). V těchto oblastech a také v akinetické části dolní stěny PK bylo po podání gadoliniové kontrastní látky zachyceno pozdní syčení gadoliniem (late gadolinium enhancement – LGE) (obr. 4, 5).

Pacientovi bylo doporučeno genetické vyšetření a byla provedena DNA analýza genu *RYR2*, při níž byly zjištěny změny v sekvenci exonů 95, 98 a 102. Mutace v genu *RYR2*

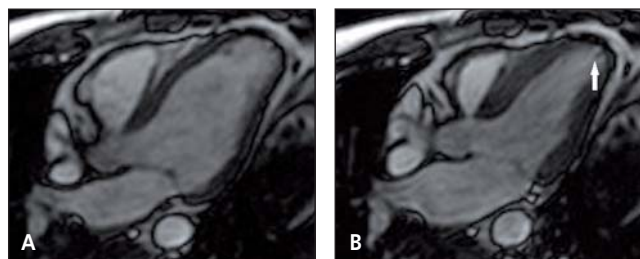


Obr. 5 – Magnetická rezonance srdce. Postkontrastní vyšetření, projekce v krátké ose přibližně deset minut po podání gadoliniové kontrastní látky. LGE v akinetické části dolní stěny pravé komory a laterální stěny levé komory (šipky).

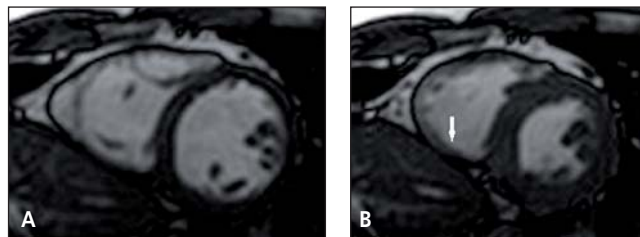
mohou být asociovány s ARVD a změny v těchto exonech jsou evidovány v databázi mutací [4]. Tyto sekvenční změny jsou ale tak časté, že nelze vyloučit, že jde pouze o polymorfismus. Později bylo provedeno sekvenování nové generace 46 genů asociovaných s kardiomyopatiemi a byly nalezeny dvě potenciálně patogenní mutace. První byla v genu *DSG2*, kódujícím desmosomální protein desmoglein, a další byla v genu *DES*, kódujícím cytoskeletální protein desmin, který je připojen k desmosomům.

Po vyhodnocení všech provedených vyšetření byla indikována implantace implantabilního kardioverteru-defibrilátoru (ICD) a upravena medikace (zvýšena dávka beta-blokátoru a vzhledem k trombofilnímu stavu byl do medikace přidán clopidogrel). Dále bylo doporučeno podrobné kardiologické vyšetření a sledování nejbližších příbuzných pacienta. Starší dcera pacienta podstoupila vyšetření MR srdce s normálním nálezem.

Následně byl vyšetřen pacientův 35letý bratr – aktivní sportovec (maratonský běžec), doposud sledovaný pouze pro hyperlipoproteinémií. Při podrobném odebrání anamnézy zmínil opakované presynkopy a synkopy při sportovní aktivitě. Při echokardiografickém vyšetření srdce byla popsána normální systolická a diastolická funkce



Obr. 6 (A, B) – Magnetická rezonance srdce. Nativní dynamická sekvence (TRUE FISP CINE), čtyřdutinová projekce v diastole (A) a systole (B) zachycující naznačené aneurysma hrotu (šipka) protažené levé komory se zachovanou systolickou funkcí a normální kinetikou.



Obr. 7 (A, B) – Magnetická rezonance srdce. Nativní dynamická sekvence (TRUE FISP CINE), projekce na krátkou osu v diastole (A) a systole (B) zachycující hypokinezi části dolní stěny pravé komory (šipka).

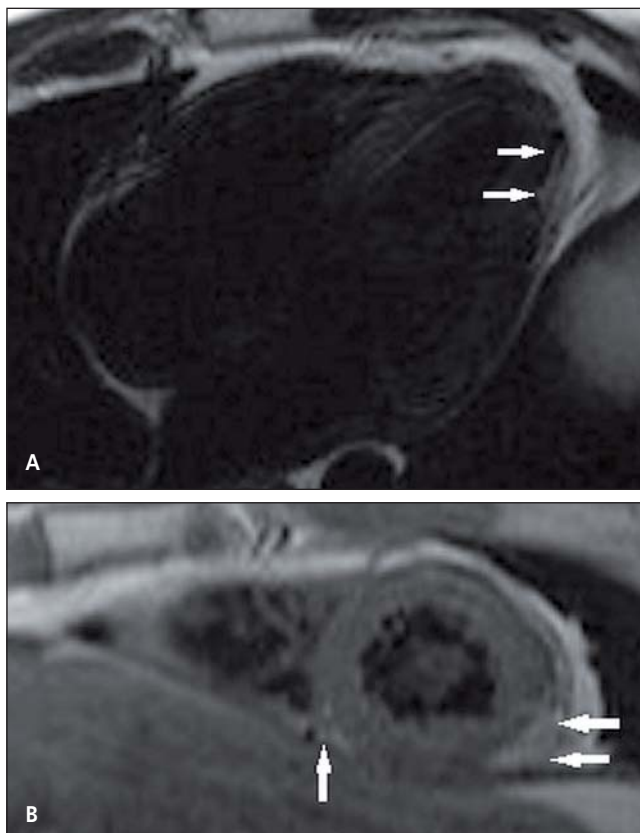
nedilatovaných komor s EFLK 63 %. Na klidovém EKG měl sinusový rytmus bez patologických změn, ale 24hodinová EKG monitorace odhalila četné monotopní komorové extrasystoly. Poté byla provedena selektivní koronarografie s nálezem hladkostěnných koronárních tepen. Následně byla provedena MR srdce s velmi podobným nálezem jako u staršího bratra: nedilatované srdeční oddíly, LK lehce protažená v dlouhé ose s naznačeným pseudoaneurysmatem hrotu (obr. 6) a drobná akineze dolní stěny PK (obr. 7). Na T1 vážených nativních sekvencích byly zachyceny hyperintenzitní změny inferolaterální stěny LK na rozhraní střed-

Tabulka 1 – Revised task force criteria. Podle F. I. Marcuse a spol. [7]

1. Depolarizační změny/změny převodního systému srdečního	
Velká	Vlna epsilon ( $V_1$ , $V_2$ nebo $V_3$ )
Malá	QRS < 110 ms na vysokofrekvenčním EKG Trvání fQRS > 114 ms nebo terminální QRS < 40 $\mu$ V $\geq$ 38 ms nebo druhá mocnina absolutní hodnoty voltáže terminálních 40 ms $\leq$ 20 $\mu$ V Zpoždění terminální aktivace $\geq$ 55 ms
2. Repolarizační změny (u pacientů starších 14 let)	
Velká	Negativní vlna T ve $V_1$ , $V_2$ a $V_3$ (bez kompletní RBBB)
Malá	Negativní vlna T ve $V_1$ , $V_2$ a $V_3$ nebo ve $V_4$ , $V_5$ nebo $V_6$ (bez kompletní RBBB) Negativní vlna T ve $V_1$ , $V_2$ , $V_3$ a $V_4$ při kompletní RBBB
3. Komorové arytmie	
Velká	Nesetřvalá nebo setřvalá komorová tachykardie tvaru LBBB s osou srdeční doleva
Malá	Nesetřvalá nebo setřvalá komorová tachykardie tvaru LBBB s intermediární nebo neznámou osou srdeční > 500 komorových extrasystol/24 h
4. Zobrazovací metody	
Velká	Dvourozměrná echokardiografie: Regionální akineze, dyskineze nebo aneurysma PK a RVOT > 32 mm (nebo RVOT > 19 mm/m <sup>2</sup> ) v parasternální dlouhé ose nebo RVOT > 36 mm (nebo RVOT > 21 mm/m <sup>2</sup> ) v parasternální krátké ose nebo zmenšení plochy PK < 33 %  MR: Regionální akineze, dyskineze nebo asynchronie kontrakce PK a poměr EDV PK k BSA > 110 ml/m <sup>2</sup> (muži) nebo > 100 ml/m <sup>2</sup> (ženy) nebo ejekční frakce PK < 40 %  Ventrikulografie PK: Regionální akineze, dyskineze nebo aneurysma PK
Malá	Dvourozměrná echokardiografie: Regionální akineze nebo dyskineze PK a RVOT $\geq$ 29 a < 32 mm (nebo RVOT $\geq$ 16 a < 19 mm/m <sup>2</sup> ) v parasternální dlouhé ose nebo RVOT $\geq$ 32 a < 36 mm (nebo RVOT $\geq$ 18 a < 21 mm/m <sup>2</sup> ) v parasternální dlouhé ose nebo zmenšení plochy PK $\geq$ 33 a < 40 %  MR: Regionální akineze, dyskineze nebo asynchronie kontrakce PK a poměr EDV PK k BSA $\geq$ 100 a < 110 ml/m <sup>2</sup> (muži) nebo $\geq$ 90 a < 100 ml/m <sup>2</sup> (ženy) nebo ejekční frakce PK $\geq$ 40 a < 45 %
5. Histologie (endomyokardiální biopsie z volné stěny PK s fibrotizací)	
Velká	Reziduální myocyty < 60 % při morfometrické analýze (nebo < 50 % při stanovení odhadem)
Malá	Reziduální myocyty 60–75 % při morfometrické analýze (nebo 50–65 % při stanovení odhadem)
6. Rodinná anamnéza	
Velká	Příbuzný prvního stupně s ARVC podle současných Revised task force criteria Příbuzný prvního stupně s patologicky verifikovanou ARVC (biopsie nebo pitva) Patogenní mutace kategorizovaná jako asociovaná nebo pravděpodobně asociovaná s ARVC
Malá	Příbuzný prvního stupně s ARVC (neurčeno, zda splňuje současná Revised task force criteria) Náhlé úmrtí příbuzného prvního stupně ve věku < 35 let při podezření na souvislost s ARVC Příbuzný druhého stupně s ARVC podle současných Revised task force criteria

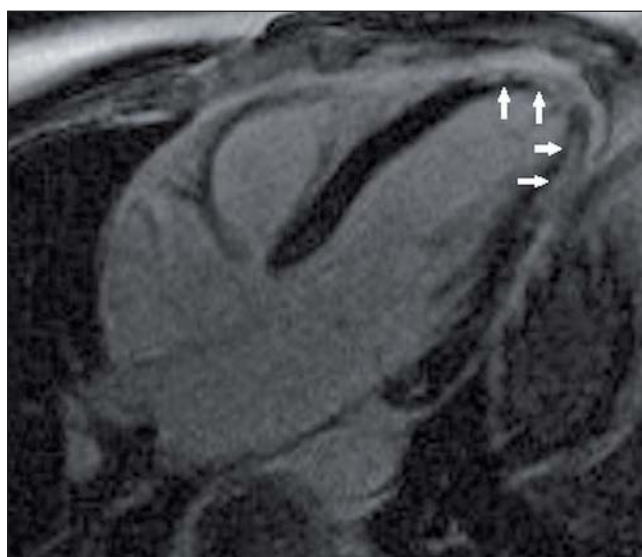
ARVC – arytmogenní kardiomyopatie pravé komory; BSA – plocha povrchu těla; EDV – end-diastolický objem; LBBB – blokáda levého Tawarova raménka; MR – magnetická rezonance; PK – pravá komora; RBBB – blokáda pravého Tawarova raménka; RVOT – výtokový trakt pravé komory.





Obr. 8 (A, B) – Magnetická rezonance srdce. Nativní morfologická T1 vážená sekvence, oblasti hyperintenzity zachycující lipomatózní infiltraci laterální stěny levé komory (A, B) a dolní stěny pravé komory u septa (B) (šipky).

ního a apikálního segmentu, odpovídající fibrolipomatózní přestavbě (obr. 8). Po podání gadoliniové kontrastní látky se zobrazilo rozsáhlé intramurální LGE v celém apikálním segmentu LK a v části dolní stěny PK odpovídající lož-



Obr. 9 – Magnetická rezonance srdce. Postkontrastní vyšetření, čtyř-dutinová projekce v dlouhé ose přibližně deset minut po podání gadoliniové kontrastní látky zachycující intramurální LGE v oblasti hrotu a apikálního segmentu laterální stěny levé komory (šipky).

ku akineze (obr. 9). Na základě tohoto nálezu a zejména rodinné anamnézy bylo i u mladšího bratra rozhodnuto o implantaci ICD v primárně preventivní indikaci a bylo mu doporučeno omezit sportovní aktivity.

## Diskuse

Při diferenciální diagnostice byla zvažována ischemická choroba srdeční, strádavá či infiltrativní onemocnění (amyloidóza), srdeční sarkoidóza a ARVD s dominujícím levostranným postižením. Ischemická etiologie byla vzhledem k absenci hemodynamicky významné stenózy koronárních tepen u obou bratrů nepravděpodobná. Pro postižení srdce amyloidózou je na MR srdce typický obraz globálního subendokardiálního LGE [5]. Srdeční sarkoidóza se může projevit podobně jako ARVD – typickými symptomy jsou poruchy převodního systému, lymfadenopatie mediastina, extrakardiální projevy a jizvy v oblasti mezikomorového septa prokazatelné pomocí MR srdce [6]. Žádný z těchto příznaků se u bratrů nevyskytoval. Po vyloučení těchto možných diagnóz byla zvažována diagnóza ARVD.

Základem diagnostiky ARVD jsou neinvazivní metody jako EKG, echokardiografie srdce nebo MR srdce. U pacientů s ARVD bývají na EKG prokazatelné poruchy vedení vzruchu (vlny epsilon, negativní vlny T, komorové arytmie). Další změny mohou být registrovány pomocí high sensitivity EKG – zejména pozdní potenciály. Při 24hodinové EKG monitoraci mohou být zaznamenány časté komorové extrasystoly nebo paroxysmy komorové tachykardie. Nejprínosnějšími invazivními diagnostickými metodami jsou elektrofyzilogické vyšetření a endomyokardiální biopsie, která má určitá omezení: vzorek je obvykle odebírán z oblasti septa, ale ARVD často postihuje volnou stěnu PK; biopsie z fibrotizované volné stěny PK se pro vysoké riziko perforace a perikardiální tamponády obvykle neprovádí. U našich pacientů nebyla provedena endomyokardiální biopsie, protože byla postižena LK a spodní stěna PK.

Při diagnostice ARVD se zohledňuje i výskyt onemocnění či náhlého úmrtí u přímých příbuzných. K usnadnění diagnostiky ARVD byl vyvinut skórovací systém známý jako „Revised task force criteria“ [7] (tabulka 1). Tato kritéria jsou uzpůsobena častějšímu typu ARVD, postihujícímu PK, a jsou založena na anamnéze, morfologických, funkčních a elektrických změnách. V závislosti na stupni závažnosti patologických změn jsou Revised task force criteria rozdělena na velká a malá. Diagnóza ARVD je jistá, pokud pacient splňuje dvě velká, jedno velké a dvě malá nebo čtyři malá kritéria z různých kategorií. Pokud pacient splňuje jedno velké a jedno malé nebo tři malá kritéria z rozdílných kategorií, diagnóza ARVD je hraniční. Když pacient splňuje jedno velké nebo dvě malá kritéria z odlišných kategorií, diagnóza ARVD je možná. Jestliže jsou tato kritéria lehce upravena na postižení levostranných oddílů, náš první pacient splňuje čtyři velká kritéria (negativní vlny T, fibrilace komor, nález na MR srdce a pozitivní rodinná anamnéza) a jeho bratr jedno velké (pozitivní rodinná anamnéza) a dvě malá kritéria (nález na MR srdce a časté komorové extrasystoly).

V posledních letech značně pokročilo genetické testování pacientů s ARVD. Pozornost je věnována zejména

genům kódujícím proteiny desmosomů (struktur zajišťujících mezibuněčné spojení a komunikaci). Doposud byla prokázána souvislost s ARVD u genu *JUP* kódujícího plakoglobin [8], *DSP* kódujícího desmoplakin [9], *PKP2* kódujícího plakophilin-2 [10], *DSG2* kódujícího desmoglein-2 [11] a *DSC* kódujícího desmocollin-2 [12]. Pozornost je v genetickém výzkumu věnována i genům kódujícím non-desmosomální proteiny [13].

Hlavními cíli v terapii pacientů s ARVD jsou prevence náhlé srdeční smrti, prevence nebo zpomalení progresu choroby a psychologická příprava pacientů na život s chronickým onemocněním [14]. Při terapii je nutno zvážit implantaci ICD jako prevenci setrvalé komorové tachykardie a náhlé srdeční smrti. Ve farmakoterapii se uplatňují beta-blokátory a antiarytmika III. třídy (sotalol, amiodaron), která snižují četnost arytmií a výbojů ICD. Dalším terapeutickým opatřením u pacientů s ARVD a četnými epizodami komorových arytmií je radiofrekvenční ablace. U malého procenta pacientů s ARVD může být pro progresi srdečního selhání či nekontrolovatelné komorové arytmie indikována transplantace srdce [15]. Důležitým preventivním opatřením u těchto pacientů je i omezení sportovních aktivit [16,17].

I přes dosažené pokroky v diagnostice a léčbě ARVD je nutno tyto pacienty trvale kardiologicky sledovat a kardiologická dispenzarizace včetně zvážení implantace ICD v primárně preventivní indikaci je vhodná i u doposud asymptomatických přímých příbuzných.

## Závěr

Na základě klinických projevů, rodinné anamnézy a nálezů na MR srdce, zejména u staršího z bratrů, je nejpravděpodobnější diagnózou atypická forma arytmogenní kardiomyopatie postihující dominantně levou komoru. Na základě maligní arytmie a synkopy v anamnéze byl oběma bratrům implantován ICD a s nejbližší rodinou zůstávají kardiologicky sledováni na naší klinice.

## Prohlášení autorů o možném střetu zájmů

Není žádný střet zájmů.

## Financování

Práce byla podpořena z Evropského fondu pro regionální rozvoj – Projektu FNUSA-ICRC (No. CZ.1.05/1.1.00/02.0123).

## Prohlášení autorů o etických aspektech publikace

Postupy a vyšetření popsané v kasuistice Atypická forma arytmogenní kardiomyopatie byly provedeny v souladu s etickými standardy. Všechna data o pacientech jsou anonymizována.

## Informovaný souhlas

Všichni pacienti zmínění v kasuistice Atypická forma arytmogenní kardiomyopatie souhlasili s využitím výsledků jejich vyšetření pro publikační účely v anonymizované formě. Žádné další vyšetření nebylo u pacientů v souvislosti s tímto článkem provedeno, nebyly jim podány žádné další léky.

## Literatura

- [1] C. Basso, D. Corrado, F.I. Marcus, et al., Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *The Lancet* 2009;373:1289–1300.
- [2] B. Murray, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy (ARVD/C): a review of molecular and clinical literature. *Journal of Genetic Counseling* 21 (2012) 494–504.
- [3] D. Dalal, K. Nasir, C. Bomma, et al., Arrhythmogenic right ventricular dysplasia: a United States Experience, *Circulation* 112 (2005) 3823–3832.
- [4] The gene connection for the heart – Genetic mutations and inherited arrhythmias [internet]. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri; New York University [citováno 22. září 2013]. Dostupné na: <http://www.fsm.it/cardmoc/>
- [5] M. Maceira, J. Joshi, S. K. Prasad, et al., Cardiovascular magnetic resonance in cardiac amyloidosis, *Circulation* 111 (2005) 186–193.
- [6] D.A. Steckman, P.M. Schneider, J. L. Schuller, et al., Utility of cardiac magnetic resonance imaging to differentiate cardiac sarcoidosis from arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, *American Journal of Cardiology* 110 (2012) 575–579.
- [7] F.I. Marcus, W.J. McKenna, D. Sherrill, et al., Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria, *European Heart Journal* 31 (2010) 806–814.
- [8] G. McKoy, N. Protonotarios, A. Crosby, et al., Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease), *Lancet* 355 (2000) 2119–2124.
- [9] A. Rampazzo, A. Nava, S. Malacrida, et al., Mutation in human desmoplakin domain binding to plakoglobin causes a dominant form of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, *American Journal of Human Genetics* 71 (2002) 1200–1206.
- [10] B. Gerull, A. Heuser, T. Wichter, et al., Mutations in the desmosomal protein plakophilin-2 are common in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, *Nature Genetics* 36 (2004) 1162–1164.
- [11] M.M. Awad, D. Dalal, E. Cho, et al., DSG2 mutations contribute to arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy, *American Journal of Human Genetics* 79 (2006) 136–142.
- [12] P. Syrris, D. Ward, A. Evans, et al., Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy associated with mutations in the desmosomal gene desmocollin-2, *American Journal of Human Genetics* 79 (2006) 978–984.
- [13] N.D. Merner, K.A. Hodgkinson, A.F. Haywood, et al., Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 5 is a fully penetrant, lethal arrhythmic disorder caused by a missense mutation in the TMEM43 gene, *American Journal of Human Genetics* 82 (2008) 809–821.
- [14] C. James, H. Calkins, Update on arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy (ARVD/C), *Current Treatment Options in Cardiovascular Medicine* (2013) 1–12. doi:10.1007/s11936-013-0251-8.
- [15] R.J. Tedford, C. James, D.P. Judge, et al., Cardiac transplantation in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy, *Journal of the American College of Cardiology* 59 (2012) 289–290.
- [16] B.J. Maron, B.R. Chaitman, M.J. Ackerman, et al., Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases, *Circulation* 109 (2004) 2807–2816.
- [17] B.J. Maron, M.J. Ackerman, R.A. Nishimura, et al., Task Force 4: HCM and other cardiomyopathies, mitral valve prolapse, myocarditis, and Marfan syndrome, *Journal of the American College of Cardiology* 45 (2005) 1340–1345.

Z anglického originálu online verze článku přeložil autor.