

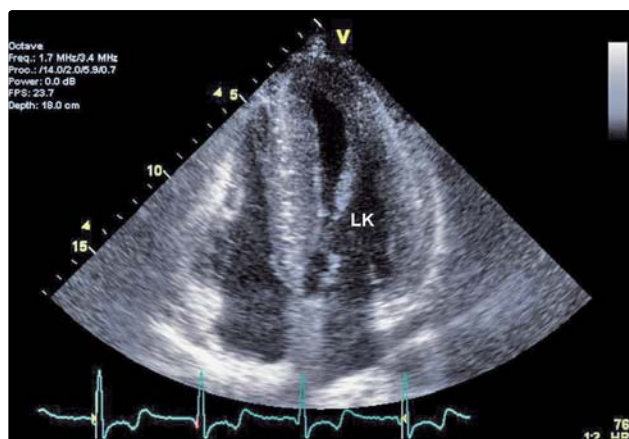
Kardiální varianta Fabryho choroby manifestující se jako hypertrofická kardiomyopatie s těžkou mid-ventrikulární obstrukcí

Tomáš Paleček, Sudheera Magage, Lubor Golán, Gabriela Dostálová, Milan Elleder*, Miroslava Buchtová**, Aleš Linhart

2. interní klinika kardiologie a angiologie, *Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice a 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha, **Interní a kardiologická ambulance, Otrokovice, Česká republika

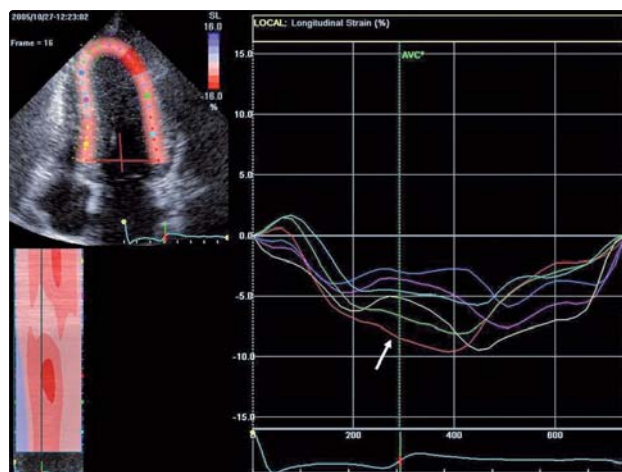
Autoři představují případ 55letého muže, který byl pro palpitace a obtíže v roce 2003 vyšetřen kardiologem v místě svého bydliště. Echokardiograficky byla zjištěna hypertrofie levé komory, která byla hodnocena, vzhledem k absenci anamnézy arteriální hypertenze, jako obraz hypertrofické kardiomyopatie; dále byl popsán myxom levé síně. Ve stejném roce nemocný podstoupil úspěšné chirurgické odstranění atriálního tumoru v regionálním kardiocentru. Od té doby byl nadále v péči kardiologa a léčen beta-blokátorem. V roce 2005, na základě informace o zahájení celorepublikového screeningu Fabryho choroby u mužů s nevysvětlitelnou hypertrofií levé komory v časopise *Cor et Vasa* (studie FACSS),⁽¹⁾ byl nemocný odeslán k vyšetření na naše pracoviště. Echokardiograficky jsme zjistili těžkou koncentrickou hypertrofii levé komory se zachovalou ejekční frakcí (obrázek 1),

ale sníženou systolickou deformací myokardu podle 2D strain analýzy (obrázek 2), těžkou diastolickou dysfunkcí restriktivního typu a významnou mid-ventrikulární dynamickou obstrukcí v důsledku hypertrofie papilárních svalů (vrcholový gradient v klidu 100 mm Hg), viz obrázky 3 a 4. Biochemická vyšetření prokázala výrazně sníženou plazmatickou aktivitu α -galaktosidázy A a zvýšenou koncentraci globotriaosylceramidu v moči. Výsledky dalších vyšetření neprokázaly postižení jiných orgánů, především nebyly přítomny kožní manifestace Fabryho choroby a renální postižení, včetně absence proteinurie. Genetické vyšetření potvrdilo přítomnost mutace c [801 + 48T > G] genu pro α -galaktosidázu A. Finálně byla stanovena diagnóza tzv. kardiální formy Fabryho choroby a zahájena enzymatická substituční léčba (Fabrazyme®).



Obrázek 1 Transthorakální echokardiografické vyšetření: v apikální čtyřdutinové projekci je patrná těžká koncentrická hypertrofie levé komory

LK – levá komora



Obrázek 2 Transthorakální echokardiografické vyšetření: 2D strain analýza v apikální čtyřdutinové projekci, prokazující snížené hodnoty vrcholové systolické deformace myokardu levé komory (šipka)

Adresa: MUDr. Tomáš Paleček, Ph.D., 2. interní klinika kardiologie a angiologie, VFN a 1. LF UK, Praha, Česká republika, e-mail: tpalec@lf1.cuni.cz

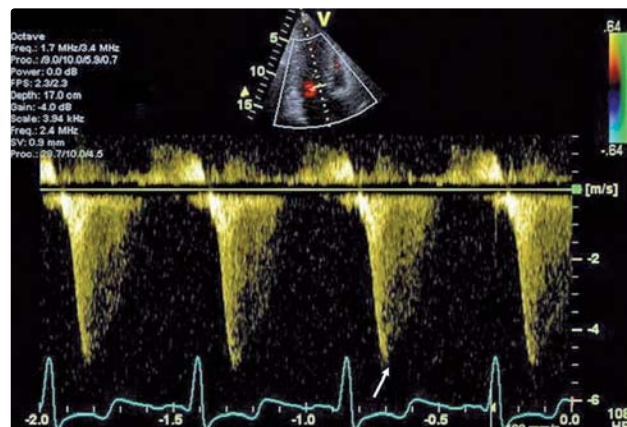


Obrázek 3 Transthorakální echokardiografické vyšetření: při použití barevného dopplerovského mapování je v apikální projekci na dlouhou osu patrna turbulence proudění vznikající uprostřed dutiny levé komory, ukazující na přítomnost mid-ventrikulární obstrukce (šipka)

LK – levá komora

Fabryho choroba je na chromosom X vázané onemocnění podmíněné deficientní aktivitou lysosomálního enzymu α -galaktosidázy A, která vede ke stádání glykosfingolipidů v řadě tkání a orgánů. Klinické manifestace jsou četné, typické jsou projevy kožní (tzv. angiokeratomata), postižení renální, neurologické a kardiální. Charakteristickou kardiální manifestací je hypertrofie levé komory.⁽²⁾ Opakovaně byla popsána tzv. kardiální varianta onemocnění, kdy jediným projevem choroby je hypertrofie levé komory. Hypertrofie levé komory na podkladě Fabryho choroby se podle současných pozorování vyskytuje přibližně u 1–3 % jedinců vedených pod diagnózou hypertrofické kardiomyopatie.^(3–5)

Námi uvedený případ demonstruje důležitost systematického screeningu Fabryho choroby u všech nemocných s jinak nevysvět-



Obrázek 4 Transthorakální echokardiografické vyšetření: kontinuálně dopplerovská analýza kvantifikující významnou mid-ventrikulární obstrukci levé komory s maximálním intraventrikulárním tlakovým gradientem zhruba 100 mm Hg (šipka)

litelnou hypertrofií levé komory, včetně raritních forem, jako je např. mid-ventrikulární dynamická obstrukce.

Literatura

1. Paleček T, Linhart A, Magage S, et al. Multicentrický screening Fabryho choroby u jedinců s nevysvětlitelnou hypertrofií levé komory. FACS-desing studie. *Cor Vasa* 2005;47:242–5.
2. Paleček T, Lubanda JC, Magage S, et al. Kardiální manifestace Fabryho choroby: současné znalosti. *Vnitř Lék* 2004;50:846–51.
3. Nakao S, Takenaka T, Maeda M, et al. An atypical variant of Fabry's disease in men with left ventricular hypertrophy. *N Engl J Med* 1995;333:288–93.
4. Sachdev B, Takenaka T, Teraguchi H, et al. Prevalence of Anderson-Fabry disease in male patients with late onset hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2002;105:1407–11.
5. Monserrat L, Gimeno-Blanes JR, Marin F, et al. Prevalence of Fabry disease in a cohort of 508 unrelated patients with hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2007;50:2399–403.