



VFN PRAHA

# Klinické scénáře NDLVC

Barbora Chocholová

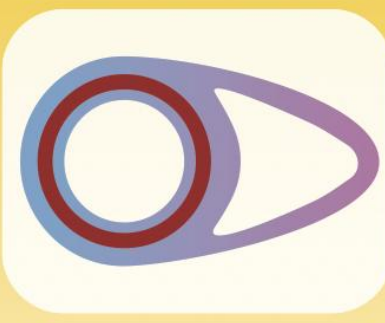
Centrum pro choroby myokardu a perikardu  
II. Interní klinika kardiologie a angiologie VFN v Praze





## Fenotyp

NDLVC



### Symptom management

- Drug therapy
- Mechanical circulatory support/transplantation

### Family screening and genetic risk to relatives

- Genetic testing and counselling
- Family screening and monitoring

### Prevention of disease-related complications

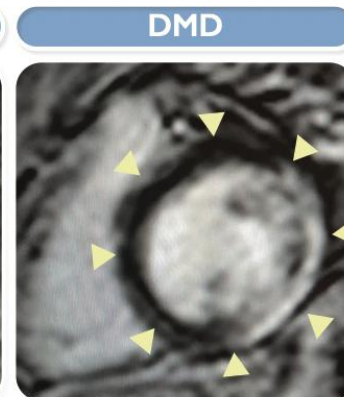
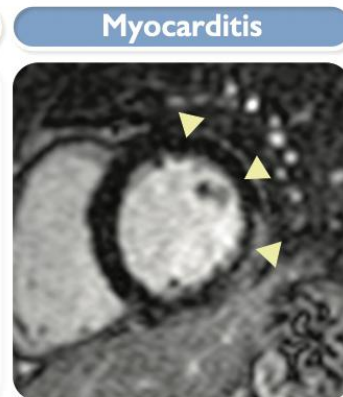
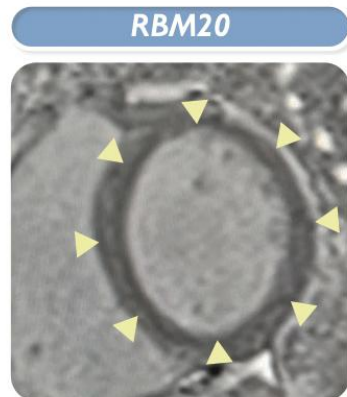
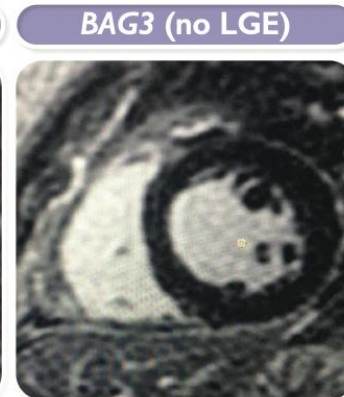
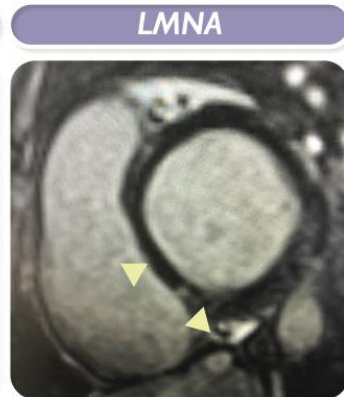
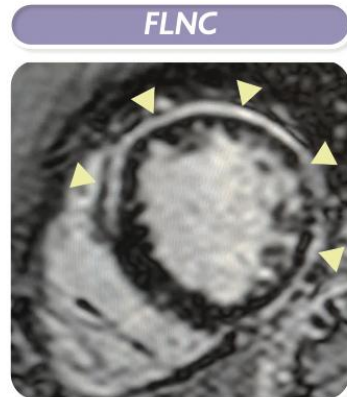
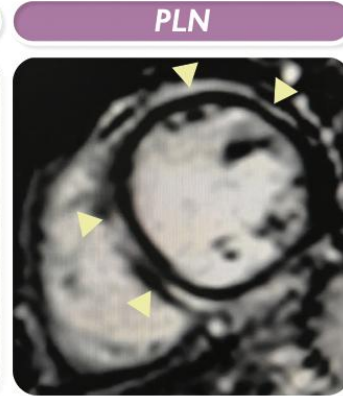
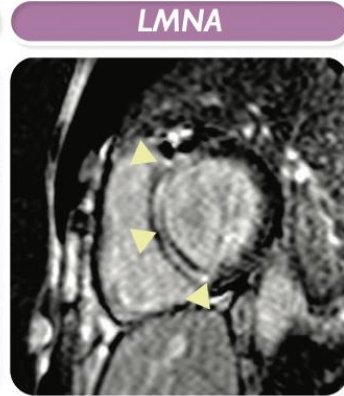
- SCD → ICD
- Stroke → thromboembolic prophylaxis

### Lifestyle

- Exercise recommendations
- Pregnancy
- School, employment, psychological support

- GDMT for HF symptoms
- Aetiology-specific SCD risk prediction

Etiologie??





# Etiologie NDLVC

- Idiopatická
- Zánětlivá onemocnění
  - myokarditida, srdeční sarkoidóza
- Neuromuskulární poruchy
  - Duchennova svalová dystrofie, Myotonická dystrofie typ 1
- Další specifické příčiny
  - Toxické vlivy - chemoterapie, alkohol
- Genetická příčina



# Klinická manifestace

- asymptomatická
- srdeční selhání HFpEF, HFmrEF, HFrEF
- arytymická manifestace
- SCD



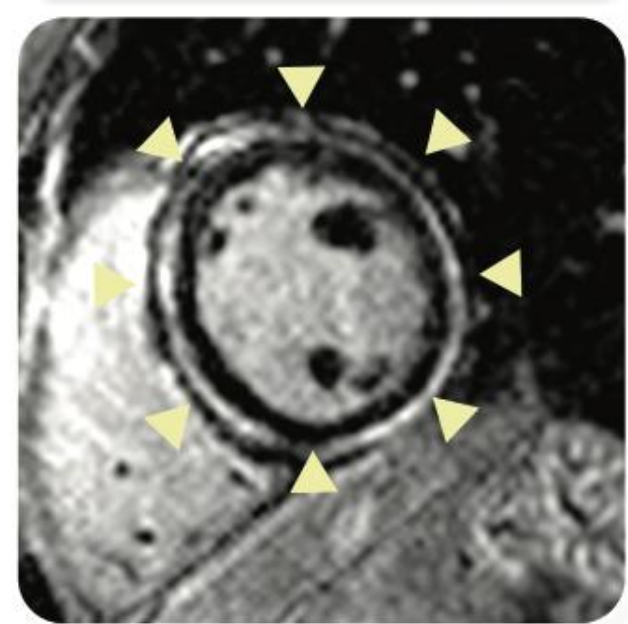
# Major arrhythmias in NDLVC: a novel prediction score

- kohorta 337 pacientů s NDLVC
- bez anamnézy MAE (major arrhythmic event)
- primární endpoint - výskyt první MAE (SKT, FiK, ATP, výboj ICD)
- věk 37 let
- EF LK 52%
- 62% muži
- 79% přítomnost LGE na MRI



# Major arrhythmias in NDLVC: a novel prediction score

- sledování 60 měsíců - celkem 15% MAE
- **Rizikové faktory**
  - mužské pohlaví
  - septální a ring-like LGE na MRI
  - přítomnost NSKT
  - EF LK pod 45%
  - rizikový genotyp
  - myokardiální zánět biopticky / MRI





# NDLVC phenotype: Arrhythmic prognosis and differences with DCM

- kohorta - NDLVC 60 pacientů x DCM 62 pacientů
- klíčové rysy NDLVC
  - lepší funkční stav - 70 % pacientů bylo ve třídě NYHA I (u DCM jen 45 %)
  - strukturální rozdíly - menší objem levé komory a kratší trvání QRS komplexu na EKG
  - podobná míra fibrózy - obě skupiny LGE na magnetické rezonanci (okolo 68 %)



## ! Seznam varovných signálů u NDLVC

Oblast	Parametr	Riziková hodnota podle studie
 <b>Pravá komora</b>	Ejekční frakce ( <i>RV EF</i> )	$\leq 45\%$ (nejsilnější prediktor)
<b>Arytmie</b>	Počet extrasystol (PVC)	<b>&gt; 1000 za 24 hodin</b>
<b>EKG signál</b>	Pozdní potenciály (LPS)	<b>Pozitivní nález</b> (ukazuje na jizvy)
 <b>EKG</b>	Interval <i>QTc</i>	<b>Jakékoliv prodlužování</b> (i v rámci normy)
 <b>Struktura</b>	Objem pravé komory ( <i>RV EDVi</i> )	<b>Zvětšování objemu</b>
 <b>Klinický stav</b>	Dušnost (NYHA)	<b>Přechod z třídy I do II nebo III</b>

Y. Eda et al. Non-dilated left ventricular cardiomyopathy vs. dilated cardiomyopathy: clinical background and outcomes, ESC Heart Fail, 11 (3) (2024), pp. 1463-1471



# Pro praxi?

- Agresivnější monitoring:
- Pravidelný 24h Holter (sledování hranice 1 000 KES)
  - jak často?
- Důsledné sledování funkce pravé komory na MRI, LGE levé komory
  - jak často, dostupnost ?
- Hodnocení pozdních potenciálů na EKG - NDLVC 2,82x častěji než u DCM
  - dostupnost ? časová náročnost ?



# Stratifikace rizika - sekundární prevence

## Secondary prevention

An ICD is recommended to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients with NDLVC who have survived a cardiac arrest or have recovered from a ventricular arrhythmia causing haemodynamic instability.

**I**

**C**



# Stratifikace rizika - primární prevence

## Primary prevention

An ICD should be considered to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients with NDLVC, heart failure symptoms, and LVEF  $\leq 35\%$  despite  $>3$  months of OMT.<sup>861,885</sup>

**IIa**

**A**

Většinou normální EF / lehce snižená

The patient's genotype should be considered in the estimation of SCD risk in NDLVC.

**IIa**

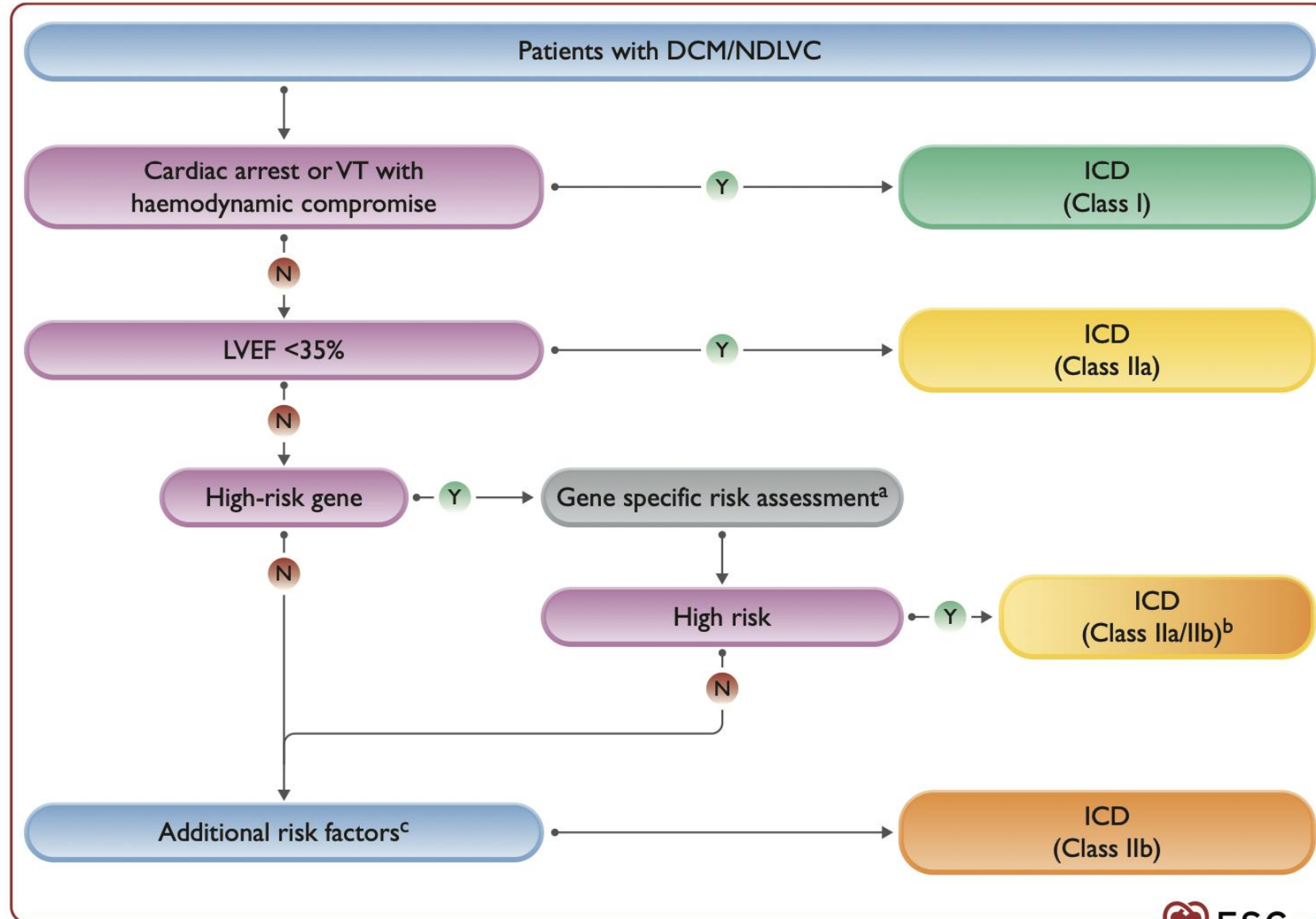
**C**

An ICD should be considered in patients with NDLVC with a genotype associated with high SCD risk and LVEF  $>35\%$  in the presence of additional risk factors (see [Table 21](#)).<sup>185,186,438,541,542,865–869,878–883</sup>

**IIa**

**C**

RF - synkopy, LGE na MRI





# Stratifikace rizika - primární prevence

Gene	Annual SCD rate	Predictors of SCD
<i>LMNA</i> <sup>185,186,438,541,865,878,879</sup>	5–10%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using <i>LMNA</i> risk score ( <a href="https://lmna-risk-vta.fr">https://lmna-risk-vta.fr</a> )
<i>FLNC</i> -truncating variants <sup>866,867,880</sup>	5–10%	LGE on CMR LVEF < 45%
<i>TMEM43</i> <sup>868,881</sup>	5–10%	Male Female and any of the following: LVEF <45%, NSVT, LGE on CMR, >200 VE on 24h Holter ECG

Gene	Annual SCD rate	Predictors of SCD
<i>PLN</i> <sup>542,882,883</sup>	3–5%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using <i>PLN</i> risk score ( <a href="https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny">https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny</a> ) LVEF < 45% LGE on CMR NSVT
<i>DSP</i> <sup>185,186</sup>	3–5%	LGE on CMR LVEF < 45%
<i>RBM20</i> <sup>869</sup>	3–5%	LGE on CMR LVEF < 45%



# LMNA-risk VTA calculator

## Risk Prediction Score for Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias in Laminopathies

**Sex**  Male  Female

**Non-missense LMNA mutation**  Yes  No

*Non-missense mutations include insertions, deletions, truncating mutations or mutations affecting splicing*

**Atrio-ventricular block**  Absent  1st degree  High degree

*Please select the highest degree. 1st degree AV block corresponds to  $\geq 0.20$  sec PR interval and high degree AV block to type II 2nd degree or 3rd degree (and not type I 2nd degree)*

**Non-sustained ventricular tachycardia**  Yes  No

*NSVT corresponds to  $\geq 3$  consecutive ventricular complexes at a rate  $\geq 120$  bpm on 24-h ambulatory electrocardiographic monitoring*

**Left ventricular ejection fraction**  %

*Left ventricular ejection fraction measurement derived from echocardiogram*

**Risk of Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias at 5 years**

\_\_\_ %

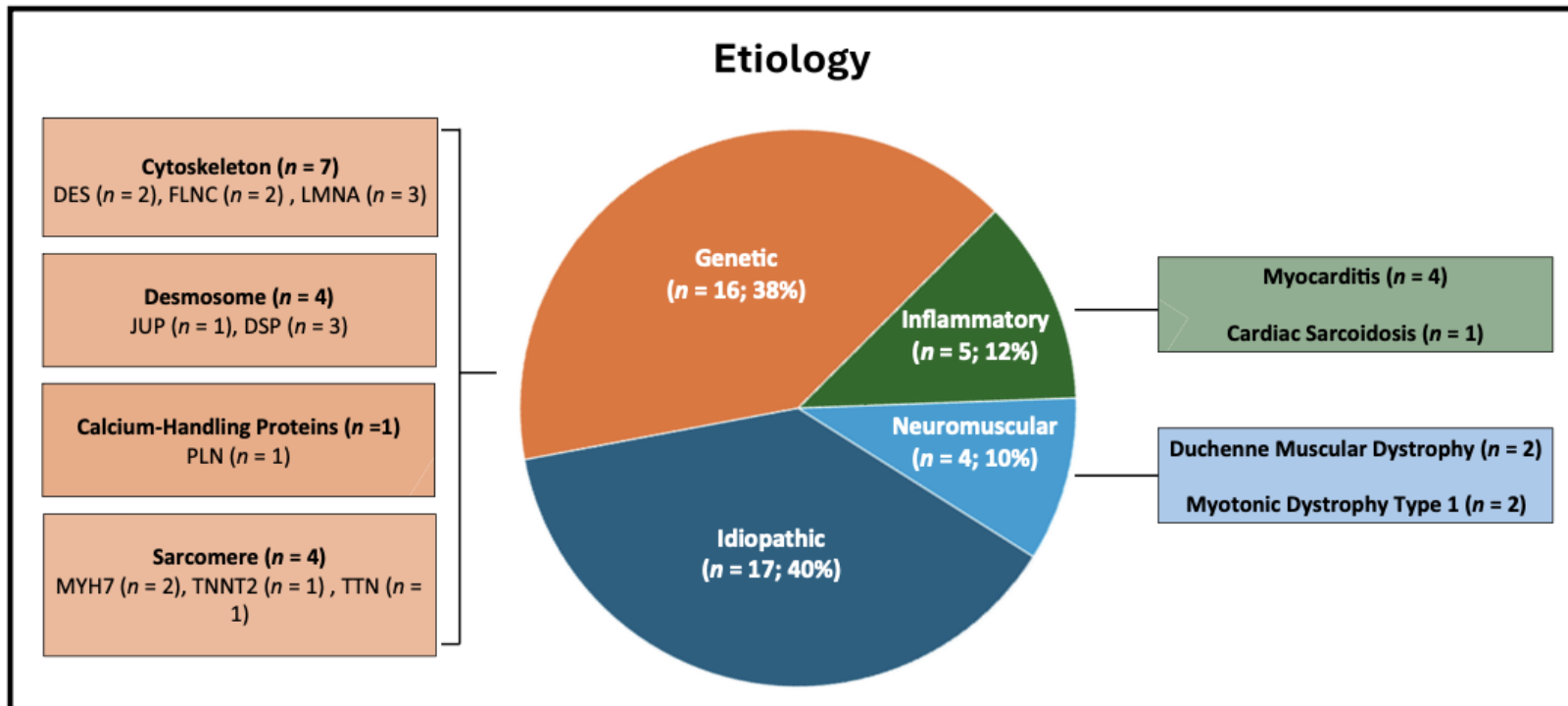
[Reset](#)

*Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias is defined as 1) sudden cardiac death, 2) appropriate ICD therapy, defined as a shock to terminate a VTA, or 3) other manifestations of hemodynamically unstable VTA*



# Aetiology and clinical manifestations of patients with NDLVC

- observační studie
- celkem 42 pacientů NDLVC





# Charakteristika souboru

- průměrný věk 43let
- 69% muži
- 8 pacientů - 19% klinický obraz myokarditidy - 3 pacienti pozitivní genetické vyšetření - desmoplakin

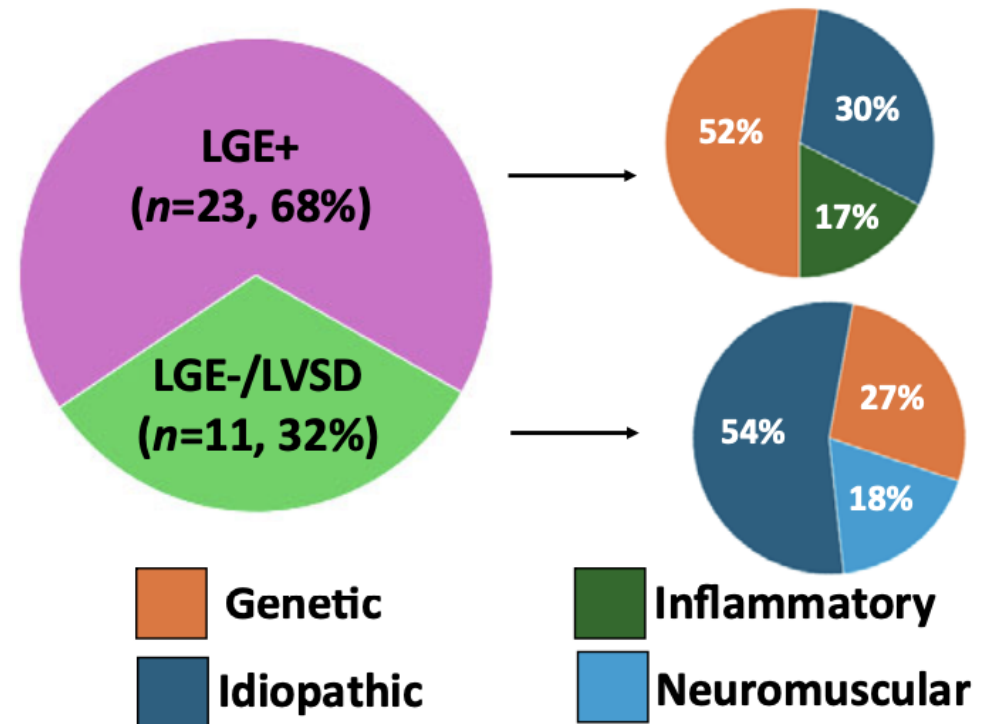
—> KO podobný myokarditidě je častým klinickým projevem, myokarditida může odhalit genetickou příčinu



# MRI charakteristika

- Pacienti s LGE častěji genetické mutace (52%)
- pacienti s izolovanou systolickou dysfunkcí LK bez LGE - idiopatická etiologie (54%)

## CMR Pattern and Etiology





# Progrese do DKMP?

- kohorta 432 pacientů
- sledování 2010- 2023
- endpoint
  - zhoršení EF >10% u 27% pacientů
  - progrese do DKMP u 28,9% pacientů



# Progrese do DKMP?

- **prediktory progrese do DKMP**

- genetické mutace
- zánět na MRI / biopsii
- EF LK pod 45%
- ring like LGE na MRI
- SCD v RA
- SKT v anamnéze
- porucha intraventrikulárního vedení na EKG



# Závěr



- NDLVC měla by být považováno za pracovní diagnózu, která okamžitě spouští multiparametrický přístup vedoucí k etiologické diagnóze a v konečném důsledku k individualizované léčbě
- u NDLVC není problém v tom, že by srdce bylo dilatované, ale v tom, že je protkané mikroskopickými jizvami, které vytvářejí elektrickou nestabilitu



**VFN PRAHA**

**Děkuji za pozornost !**