

Myokarditidu imitující epizody jako projev arytmogenní kardiomyopatie levé komory

(Myocarditis-like episodes as a manifestation of arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy)

Nikol Suková^a, Tomáš Roubíček^{a,b}, Rostislav Polášek^{a,b}, Petr Kuchynka^c

^a Kardiocentrum, Krajská nemocnice Liberec, Liberec, Česká republika

^b Fakulta zdravotnických studií, Technická univerzita v Liberci, Liberec, Česká republika

^c II. interní klinika kardiologie a angiologie, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha, Česká republika

SOUHRN

Klíčová slova:

Arytmogenní kardiomyopatie
Desmoplakin
Hot fáze
Náhlá smrt
Nedilatovaná kardiomyopatie levé komory
Suspektní akutní myokarditida

Rekurence myokarditidy se vyskytují velice vzácně. U těchto pacientů je nutno pomýšlet v diferenciální diagnostice na arytmogenní kardiomyopatii. Arytmogenní kardiomyopatie představuje geneticky podmíněné onemocnění charakterizované progresivním úbytkem srdeční svaloviny a jeho náhradou fibrózní a tukovou tkání. Klinicky se projevuje zejména život ohrožujícími arytmiemi. Kazuistika popisuje případ mladého muže hospitalizovaného opakovaně s příznaky svědčícími pro akutní myokarditidu, u něhož byla na základě provedených vyšetření diagnostikována arytmogenní kardiomyopatie levé komory na podkladě patogenní mutace genu pro desmoplakin.

© 2026, ČKS.

Keywords:

Arrhythmogenic cardiomyopathy
Desmoplakin
Hot-phase
Myocarditis-like episodes
Non-dilated left ventricular cardiomyopathy
Sudden death

ABSTRACT

Recurrences of myocarditis are considered to be rare. In these patients arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy needs to be evaluated in differential diagnosis. Arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy is a genetically determined disease characterized by progressive myocardial atrophy and its replacement by fibrous and fatty tissue. Clinically, it mainly manifests as life-threatening arrhythmias. The case report describes a young man repeatedly hospitalized with symptoms of acute myocarditis who was diagnosed with arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy based on a desmoplakin pathogenic mutation.

Úvod

V roce 1977 byl Guyem Fontainem poprvé použit termín arytmogenní dysplazie pravé komory. Francouzský kardiolog se svým týmem popsal klinický obraz onemocnění, které se projevovalo zejména život ohrožujícími arytmiemi a strukturálními změnami pravé srdeční komory: progresivním úbytkem srdeční svaloviny a její náhradou fibrózní a tukovou tkání. Původně se soudilo, že se jedná o vývojovou poruchu pravé komory, proto označení dysplazie. Pozdější výzkum ukázal, že se jedná o geneticky vázané onemocnění. V roce 1995 bylo zařazeno mezi kardiomyopatie a nově nazváno arytmogenní kardiomyopatií pravé

komory.¹ Klasická forma onemocnění je typická postižením pravé komory. Nicméně zlepšováním diagnostických metod a zejména zavedením magnetické rezonance do běžné klinické praxe bylo prokázáno, že tukově-vazivová přestavba myokardu může postihovat obě komory (v některých případech dominantně levou) a začal se užívat pojem arytmogenní kardiomyopatie.² Aktuální doporučení Evropské kardiologické společnosti pro management kardiomyopatií z roku 2023 se opět vrací k pojmu arytmogenní kardiomyopatie pravé komory a levokomorová postižení zahrnuje pod pojem nedilatovaná kardiomyopatie levé komory.³ Pro stanovení diagnózy arytmogenní kardiomyopatie levé komory jsou využívána tzv. padovská

Adresa pro korespondenci: MUDr. Nikol Suková, Kardiocentrum, Krajská nemocnice Liberec, Husova 1430/34, 460 01 Liberec, Česká republika, e-mail: Nikol.Sukova@nemlib.cz

kritéria publikovaná v roce 2024.⁴ Jedná se většinou o autosomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genech, které kódují desmosomální proteiny. Postižení desmosomálních proteinů vede k poruše přechodu vzruchu mezi myocyty, což souvisí s elektrickou nestabilitou, vznikem arytmií a zvýšeným rizikem náhlé srdeční smrti.² Onemocnění postihuje zejména muže ve druhé až čtvrté dekádě. Manifestuje se obvykle palpitacemi, synkopami, prvním projevem může být náhlá srdeční smrt.² Život ohrožující arytmie se mohou objevit ve kterémkoli stadiu onemocnění.⁵ Aritmie v časném stadiu arytmogenní kardiomyopatie jsou většinou důsledkem remodelace desmosomů, nekrózy, respektive apoptózy kardiomyocytů a přítomnosti zánětlivých změn, zatímco arytmie u pozdního stadia jsou dominantně reentrální v oblasti jizvy.⁶

Implantace implantabilního kardioverteru-defibrilátoru (ICD) v primární prevenci je individualizována. Je zvažována u pacientů s patogenními mutacemi s dokumentovaným vysokým rizikem náhlé srdeční smrti, s rodinnou anamnézou náhlé smrti, osobní anamnézou synkopy, dokumentovanými komorovými tachykardiemi a postižením levé srdeční komory, zejména za situace, kdy dochází k poklesu ejekční frakce levé komory pod 45 %.²

Kazuistika představuje případ mladého muže se vzácným, ale typickým průběhem kardiomyopatie s nedilatovanou levou komorou na podkladě arytmogenní kardiomyopatie levé komory, který byl opakovaně hospitalizován pod obrazem klinicky suspektní akutní myokarditidy. Následně byla pomocí genetického testování odhalena patogenní varianta v genu pro desmoplakin. V kombinaci s nálezem typického pozdního postkontrastního syčení levé komory při vyšetření magnetickou

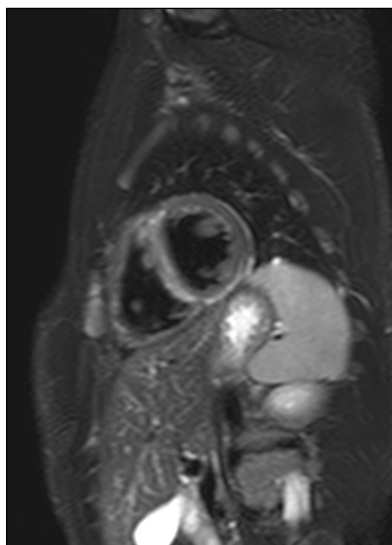
rezonancí byla u nemocného splněna dvě velká kritéria splňující diagnózu arytmogenní kardiomyopatie levé komory na základě padovských kritérií.

Popis případu

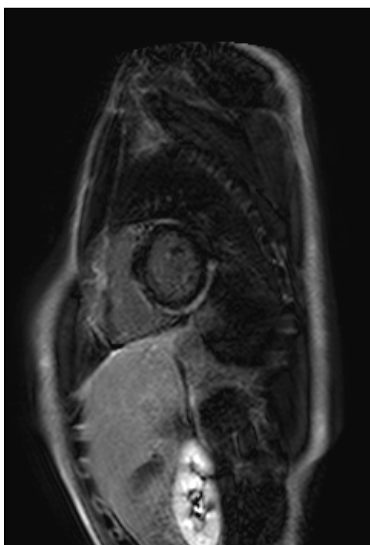
Mladý muž byl poprvé hospitalizovaný v roce 2016 ve věku 17 let pro několik dní trvající bolesti na hrudi bez souvislosti s virovým onemocněním. Vstupní vyšetření prokázala na EKG elevace úseku ST ve svodech II, III, aVF (obr. 1, <https://www.kardio-cz.cz/coretvasa-case-reports/myokarditidu-imitujici-epizody-jako-projev-arytmogenni-kardiomyopatie-leve-komory.html?file=1324>), elevaci kardiomarkerů (troponin T 1 756 ng/l), mírné zvýšení C-reaktivního proteinu (CRP; 13,8 mg/l), nebyla přítomna leukocytóza. V dalším průběhu hospitalizace byla doplněna transtorakální echokardiografie a CT koronarografie s normálním nálezem. Dále byla provedena sérologická vyšetření na přítomnost kardiotropních virů, atypických bakterií a borrelií a autoimunitní vyšetření, všechna s negativním nálezem. Diagnózu suspektní akutní myokarditidy podpořilo vyšetření magnetickou rezonancí s průkazem edému v oblasti spodní stěny, laterální stěny a septa komor v bazálních a středních segmentech v T2-váženém obraze (obr. 2, <https://www.kardio-cz.cz/coretvasa-case-reports/myokarditidu-imitujici-epizody-jako-projev-arytmogenni-kardiomyopatie-leve-komory.html?file=1323>) a známky pozdního syčení epikardiálně v odpovídajících oblastech (obr. 3, <https://www.kardio-cz.cz/coretvasa-case-reports/myokarditidu-imitujici-epizody-jako-projev-arytmogenni-kardiomyopatie-leve-komory.html?file=1322>).



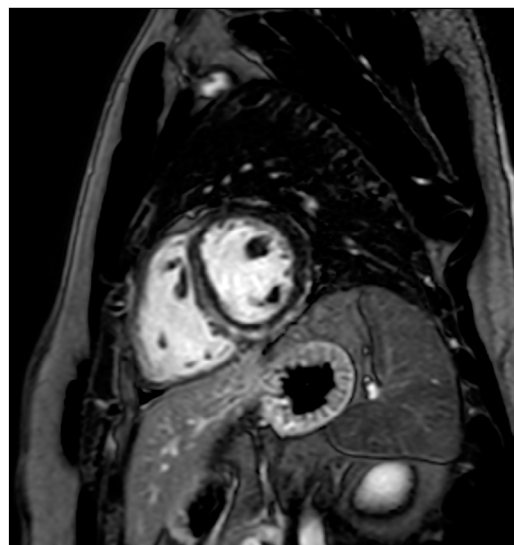
Obr. 1 – EKG, 2016.



Obr. 2 – MR: edém v T2-váženém obraze, 2016.



Obr. 3 – MR: neischemické pozdní syčení, 2016.



Obr. 4 – MR: neischemické pozdní syčení, 2021.

V průběhu dalších osmi let následovalo pět hospitalizací s podobným průběhem. S bolestmi na hrudi, elevací kardiomarkerů, normálním echokardiografickým nálezem a stacionárním nálezem neischemického postkontrastního syčení na magnetické rezonanci (obr. 4, <https://www.kardio-cz.cz/coretvasa-case-reports/myokarditidu-imitujici-epizody-jako-projev-arytmogenni-kardiomyopatie-leve-komory.html?file=1321>). Během třetí hospitalizace v červnu 2021 byla zachycena komorová extrasystolie morfologie blokády pravého Tawarova raménka (RBBB). V rámci diferenciální diagnostiky bylo pomýšeno na arytmogenní kardiomyopatii levé komory a doplněno genetické vyšetření, které prokázalo patogenní variantu v genu pro desmoplakin ((6p24.3) c4518del). Diagnóza byla potvrzena a opakované ataky suspektní z akutní myokarditidy přehodnoceny jako hot fáze základního onemocnění. V rámci hospitalizace v únoru 2022 byl pacientovi implantován smyčkový záznamník („loop recorder“). Následně byly dokumentovány nesetřvalé komorové tachykardie a v květnu téhož roku pacient podstoupil implantaci ICD v primární prevenci náhlé srdeční smrti. Poslední ataka hot fáze arytmogenní kardiomyopatie levé komory proběhla v září roku 2024. Dle ambulantní kontroly v listopadu 2024 byl přítomen echokardiograficky zcela normální nález a nebyla alterována ani deformace myokardu při hodnocení globálního longitudinálního strainu levé komory. Nemocný byl bez známek kardiální insuficience a byl asymptomatický. V lednu 2025 bylo doplněno kontrolní vyšetření magnetickou rezonancí, dle kterého je nadále přítomna zachovaná regionální i celková systolická funkce levé komory a prstencovité syčení subepikardiálně až midmyokardiálně s mírnou progresí nálezů v oblasti septa komor. Nadále přetrvává normální regionální i celková systolická funkce pravé komory s absencí pozdního postkontrastního syčení pravé komory. V rámci rodinného screeningu byla prokázána identická patogenní varianta v genu pro desmoplakin u otce a bratra nemocného.

Diskuse

Arytmogenní kardiomyopatie levé komory spadá dle aktuálních doporučení Evropské kardiologické společnosti

pro léčbu kardiomyopatií z roku 2023 do skupiny kardiomyopatie s nedilatovanou levou komorou. Arytmogenní kardiomyopatie levé komory se klinicky manifestují zejména palpitacemi, synkopami, v některých případech náhlou srdeční smrtí. Onemocnění je geneticky vázané, nejčastěji zachycenými mutacemi jsou mutace v genech pro desmosomální proteiny (plakophilin, desmoplakin, desmoglein, desmocolin, plakoglobin) či nedesmosomální proteiny (desmin, filamin C, lamin A/C, fosfolamban či TMEM 43).² Patogenní mutace v genu pro desmoplakin je aktuálně považována za nejčastější genetickou odchylku spojenou s rozvojem arytmogenní kardiomyopatie levé komory. Tato patogenní mutace je v časných fázích onemocnění spojena s vysokou prevalencí levokomorové fibrózy a opakovanými hot fázemi, které se manifestují jako suspektní akutní myokarditida.⁷ Patofyziologický mechanismus hot fází není dosud zcela objasněn. Za ústřední pro patogenezi onemocnění je považována remodelace desmosomů, která vede k abnormální reakci kardiomyocytů na mechanický stres a jejich následné ztrátě.⁸ Bylo prokázáno, že vytrvalostní sportovní aktivity zvyšují riziko náhlé srdeční smrti a stimulují dřívější projevy onemocnění.^{9,10} U části pacientů, kterým byla v průběhu hot fáze provedena endomyokardiální biopsie, byla dokumentována zánětlivá infiltrace, zvýšená exprese zánětlivých cytokinů kardiomyocyty i vyšší koncentrace zánětlivých cytokinů v oběhu.¹¹ Také byly u pacientů s arytmogenní kardiomyopatií detekovány cirkulující protilátky anti-DSG2, protilátky proti srdci a proti interkalárním diskům.¹² Patogenetická role zánětu v etiologii onemocnění nebyla dosud plně vysvětlena, nicméně důkazy silně naznačují, že zánět (ať již reaktivní na vnitřní vlivy, nebo spouštěný exogenními činiteli, jako jsou viry) má přímý vliv na aktivaci onemocnění a následný zánik kardiomyocytů. Jeho role tedy nemusí být pouze sekundární v rámci reparativní fáze vedoucí ke vzniku fibrózní a tukové přestavby.¹²

Zcela typický průběh tohoto onemocnění přináší výše uvedená kazuistika. Pacient, ve většině případů mladý muž, je opakovaně hospitalizován pro suspektní akutní myokarditidu, ač recidiva virové myokarditidy je poměrně vzácná. Dle dostupných dat z literatury stojí za nezane-

dbatelnou částí pacientů hospitalizovaných pro recidivující suspektní akutní myokarditidu právě diagnóza arytmogenní kardiomyopatie.¹³ Vzhledem k progresivní povaze onemocnění s potenciální závažnou prognózou, jejímž jediným prognosticky zásadně přínosným léčebným postupem je implantace ICD,^{2,14} je třeba na arytmogenní kardiomyopatii, potažmo kardiomyopatii s nedilatovanou levou komorou aktivně pomýšlet a pacienty důsledně vyšetřovat. Klíčovým vyšetřením je kontrastní vyšetření magnetickou rezonancí a nález pozdního postkontrastního syčení levé komory, které se vyskytuje dominantně subepikardiálně. V iničiálních stadiích bývá syčení pouze inferolaterálně, ale v rámci progresu onemocnění bývá přítomno tzv. ring-like (z angličtiny prstencové) syčení postihující levou komoru až globálně subepikardiálně. Doplnění genetického vyšetření a průkaz patogenní mutace ve výše uvedených desmosomálních, eventuálně nedesmosomálních genech potvrzuje diagnózu arytmogenní kardiomyopatie levé komory. U nemocných s touto kardiomyopatií je nezbytný screening u přímých příbuzných, který by měl zahrnovat u pacientů se známou patogenní variantou genetické vyšetření. Stran kardiologického vyšetření by mělo být mimo provedení echokardiografického vyšetření a EKG, resp. EKG holterovské monitorace zvaženo i doplnění kontrastního vyšetření magnetickou rezonancí srdce.

Závěr

Kazuistika prezentuje diagnostiku a komplexní přístup k pacientovi s nedilatovanou kardiomyopatií levé komory na podkladě arytmogenní kardiomyopatie. U všech nemocných s recidivou (zejména vícečetnou) myokarditidy je nutno na možnost arytmogenní kardiomyopatie pomýšlet a kromě magnetické rezonance indikovat i genetické vyšetření. V případě průkazu onemocnění pak u pacientů ve vysokém riziku náhlé srdeční smrti implantovat ICD.

Prohlášení autorů o možném střetu zájmů
Bez střetu zájmů.

Financování
Žádné.



CURRICULUM VITAE

MUDr. Nikol Suková absolvovala studium na 2. LF UK v Praze v roce 2010. Poté nastoupila jako lékařka na Interním oddělení Oblastní nemocnice Kolín, a.s. Od 4/2012 do 2/2013 pracovala jako lékařka na Interním oddělení Nemocnice Jablonec nad Nisou a od 3/2013 dosud pracuje v Kardiocentru Krajské nemocnice Liberec.

Prohlášení autorů o etických aspektech publikace

Zpracování kazuistiky bylo provedeno v souladu s etickými standardy. Není požadováno schválení etickou komisí.

Informovaný souhlas

Pacient souhlasí s uveřejněním kazuistiky

Odkaz na článek online

<https://www.kardio-cz.cz/coretvasa-case-reports/myokarditidu-imitujici-epizody-jako-projev-arytmogenni-kardiomyopatie-leve-komory.html>

Literatura

1. Veselka J, Linhartová K, Zemánek D, et al. Kardiomyopatie. Praha: Galén, 2009, e131.
2. Tábořský M, Kautzner J, Linhart A, et al. Kardiologie, díl VII, Onemocnění myokardu a perikardu, kardiomyopatie. Praha: EEZY Publishing, 2024, 51–55.
3. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. Eur Heart J 2023;44:3503–3626.
4. Corrado D, Anastasakis A, Basso C, et al. Proposed diagnostic criteria for arrhythmogenic cardiomyopathy: European Task Force consensus report. Int J Cardiol 2024;395:131447.
5. Corrado D, Perazzolo MM, Zorzi A, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. Int J Cardiol 2020;319:106–114.
6. Link MS, Laidlaw D, Polonsky B, et al. Ventricular arrhythmias in the North American multidisciplinary study of ARVC: predictors, characteristics, and treatment. J Am Coll Cardiol 2014;64:119–125.
7. Bariani R, Rigato I, Cipriani A, et al. Myocarditis-like Episodes in Patients with Arrhythmogenic Cardiomyopathy: A Systematic Review on the So-Called Hot-Phase of the Disease. Biomolecules 2022;12:1324.
8. Hariharan V, Asimaki A, Michaelson JE, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy mutations alter shear response without changes in cell-cell adhesion. Cardiovasc Res 2014;104:280–289.
9. Calkins H, Corrado D, Marcus F. Risk stratification in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Circulation 2017;136:2068–2082.
10. James CA, Bhonsale A, Tichnell C, et al. Exercise increases age-related penetrance and arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated desmosomal mutation carriers. J Am Coll Cardiol 2013;62:1290–1297.
11. Campian ME, Verberne HJ, Hardziyenka M, et al. Assessment of inflammation in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. Eur J Nucl Med Mol Imaging 2010;37:2079–2085.
12. Asatryan B, Asimaki A, Landstrom AP, et al. Inflammation and Immune Response in Arrhythmogenic Cardiomyopathy: State-of-the-Art Review. Circulation 2021;144:1646–1655.
13. Ollitrault P, Al Khoury M, Troadec Y, et al. Recurrent acute myocarditis: An underrecognized clinical entity associated with the later diagnosis of a genetic arrhythmogenic cardiomyopathy. Front Cardiovasc Med 2022;9:998883.
14. Bowles NE, Ni J, Marcus F, Towbin JA. The detection of cardiotropic viruses in the myocardium of patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol 2002;39:892–895.