

# Myokarditida a kardiomyopatie z pohledu kardiologa

Cyrl Štěchovský<sup>1</sup>, Theodor Adla<sup>2</sup>, Jiří Bonaventura<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Kardiologická klinika 2. LF UK a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

<sup>2</sup> Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

## SOUHRN

Onemocnění myokardu představují častou, a zároveň obtížnou, diferenciální diagnostiku v klinické kardiologii. Myokarditida je akutní zánětlivé onemocnění myokardu. Ke vzniku myokarditidy a jejímu průběhu přispívá genetická predispozice, schopnost eliminace virového nebo mikrobiálního agens, tvorba auto-protilátek proti srdečním strukturám a tvorba autoagresivních lymfocytů, které udržují zánět i po odeznění akutní infekce. Základem diferenciální diagnostiky je odlišení od infarktu myokardu nebo srdečního selhávání jiné etiologie. Magnetická rezonance srdce umožňuje s dobrou senzitivitou i specifickou zobrazení zánětu v myokardu, nikoliv však jeho etiologie. V indikovaných případech provádíme endomyokardiální biopsii (EMB), která je zlatým standardem diagnostiky myokarditidy. Histologické a imunohistochemické vyšetření odliší specifické typy myokarditidy, jako jsou obrovskobuněčná a eosinofilní myokarditida, které mají často fatální průběh, a pro které existuje specifická terapie. Molekulárně genetické vyšetření pomocí polymerázové řetězové reakce (PCR) z EMB se využívá k detekci virového nebo bakteriálního genomu v myokardu. Sérologie ani PCR z krve nejsou dostatečně specifické k určení etiologie virové myokarditidy. V případě některých virů není jasná asociace mezi přítomností virového genomu v myokardu a etiologií myokarditidy, virový genom je nalézán i u pacientů, kteří zjevně myokarditidou netrpí. Efekt imunosupresivní léčby lymfocytární myokarditidy je nadále předmětem klinických studií. Kardiomyopatie (KMP) jsou skupinou onemocnění se strukturálním a funkčním postižením myokardu, které není způsobeno ischemickou chorobou srdeční nebo abnormálními podmínkami preloadu a afterloadu (chlopenní vady, arteriální hypertenze, vrozené srdeční vady). KMP klasifikujeme na základě jejich morfologie bez ohledu na etiologii. Klasifikace Evropské kardiologické společnosti rozlišuje pět skupin KMP: hypertrofickou, dilatační, restriktivní, arytmogenní a neklasifikovanou KMP. K diagnostice využíváme echokardiografii, koronarografii, katetrizační hemodynamické vyšetření a magnetickou rezonanci. EMB je výjimečně indikována u dilatační a restriktivní KMP. Genetické vyšetření slouží k identifikaci patogenních mutací u jedinců s vyjádřeným fenotypem a k screeningu příbuzných. Většina geneticky podmíněných KMP jsou monogenní onemocnění s autozomálně dominantním přenosem. Nekompletní penetrance a variabilní expresivita způsobují rozdílný fenotypový projev nebo negativní fenotyp u geneticky pozitivních jedinců. Genetický screening velkého počtu genů má za následek časté nálezy variant nejasného významu, které činí interpretaci genetického vyšetření velmi komplikovanou.

**Klíčová slova:** myokarditida – klinická diagnostika myokarditidy – endomyokardiální biopsie – kardiomyopatie – klasifikace kardiomyopatií – genetika kardiomyopatií

## Clinical perspective on the myocarditis and cardiomyopathies

### SUMMARY

Myocardial diseases are often encountered in cardiology and pose a significant diagnostic challenge. Myocarditis is an acute inflammatory disease of the heart muscle. Pathophysiology of myocarditis is a complex interplay of genetic background, innate immunity, viral or bacterial agents and formation of autoreactive antibodies and lymphocytes that maintain the inflammation after the infection was eliminated. Differentiation of myocardial infarction or heart failure of different etiology is crucial in the acute stage. Cardiac magnetic resonance imaging (MRI) enables with sufficient sensitivity and specificity diagnosis of myocardial inflammation and scar. Endomyocardial biopsy (EMB) with histology and immunohistochemistry is a gold standard for detection of myocarditis. EMB is indicated in selected patients with life-threatening symptoms where EMB may have therapeutic consequences. Giant cell myocarditis and eosinophilic myocarditis are specific examples of such a condition. Polymerase chain reaction (PCR) of the myocardial sample is used to detect viral genome. Serum antibodies or PCR from blood are not helpful in determining the etiology of myocarditis. Viral presence in myocardium is found in patients who do not have histological evidence of myocarditis which makes the association of positive PCR and etiology of myocarditis obscure. Cardiomyopathies (CMP) are characterized by structural and functional cardiac abnormalities that cannot be explained by coronary artery disease or abnormal loading conditions (valvular disease, arterial hypertension, congenital heart disease). CMP are classified based on the prevailing morphology regardless of primary (genetic, idiopathic) or secondary (systemic disease) etiology. European Society of Cardiology defines five types of CMP: hypertrophic, dilated, restrictive, arrhythmogenic and unclassified. CMP diagnosis is based on the imaging with echocardiography, coronary angiography, invasive hemodynamics and cardiac MRI. EMB is rarely indicated in dilated or restrictive CMP. Genetic testing is used to determine pathogenic mutations in phenotype positive patients and in familiar screening. Genetically determined CMP are mostly monogenic and autosomal dominant. Incomplete penetrance and variable expressivity cause variable or even negative phenotypes in genotype positive individuals. Genetic screening of a large number of genes and non-coding DNA results in findings of many variants of uncertain significance which make the interpretation of the genetic testing difficult.

**Keywords:** myocarditis – clinical diagnosis of myocarditis – endomyocardial biopsy – cardiomyopathy – classification of cardiomyopathies – genetics of cardiomyopathies

*Cesk Patol 2019; 55(4): 209–217*

### ✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Cyril Štěchovský  
Kardiologická klinika 2. LF UK a Fakultní nemocnice v Motole  
V Úvalu 84, Praha 15006  
e-mail: [stechovsky@gmail.com](mailto:stechovsky@gmail.com)  
tel.: 224434900

S onemocněním myokardu se v klinické kardiologii setkáváme často, myokarditida patří mezi základní diferenciální diagnostiku bolestí na hrudi a akutního srdečního selhání, zároveň však představuje obtížný diagnostický úkol, hypertrofická kardiomyopatie je jedním z nejčastějších genetických onemocnění, dilatační kardiomyopatie je častou příčinou srdečního selhávání a nejčastější indikací k srdeční transplantaci. Následující text shrnuje základní poznatky o patofyziologii, etiologii a diagnostice myokarditidy