

Ultrastrukturální diagnostika hypertrofické kardiomyopatie s mutací β -aktinu u náhlého úmrtí - kazuistika

Vajtr David¹, Staněk Libor², Dogoši Marek¹, Benada Oldřich³, Strejc Přemysl¹, Dundr Pavel²

¹ Ústav soudního lékařství a toxikologie 1. LFUK a VFN

² Ústav patologie 1. LFUK a VFN

³ AVČR, Laboratoř elektronové mikroskopie

SOUHRN

Úvod: Do diagnostiky kardiomyopatií ve forenzní medicíně patří metody světelné i elektronové mikroskopie a v současné době i metody molekulární biologie. Případ: Vyšetření myokardu u 27-letého muže, který zkolaboval při cestě do práce, přivolané RZS se nepodařilo obnovit vitální funkce. Výsledky: Světelnou a elektronovou mikroskopií byly prokázány změny svědčící pro kardiomyopatii (nepravidelně probíhající hypertrofické kardiomyocyty, ultrastrukturálně neuspořádanost Z proužků, zmnožení mitochondrií, myofibrily probíhající longitudinálně i transverzálně). Genetické vyšetření prokázalo mutaci beta-aktinu. Závěr: Kardiomyopatie může být příčinou náhlého úmrtí u mladých jedinců a její diagnostika vyžaduje interdisciplinární spolupráci.

Klíčová slova: náhlé úmrtí – hypertrofická kardiomyopatie – ultrastruktura kardiomyocytu – genové mutace

Ultrastrukturální diagnostika hypertrofické kardiomyopatie s β -aktin mutací v náhlém úmrtí – case report

SUMMARY

Introduction: Light microscopy and electron microscopy rank among methods to diagnose of cardiomyopathy in forensic medicine, and, recently, the methods of molecular biology. Methods: Investigation of 27 year old man who collapsed on his way to work. The Rescuers did not succeed resuscitation of vital function. Samples were H-E stained and processed for the electron microscopy. RNA was isolated from the tissue for the alpha, beta, gamma actine primer investigation. Results: By H-E staining we proved irregular hypertrophic cardiomyocytes (disarray) with the links and loci patches of thin fibrosis. Ultrastructurally we diagnosed a disarray of Z-bands, accumulation of mitochondria, rectangular nuclei of cardiomyocytes. We have detected rare plasmocytes and leucocytes with specific granules in cytoplasm. In the electronograms we can see myofibriles oriented longitudinally and transversally. A genetic examination demonstrated beta actin mutation. Conclusion: Cardiomyopathy can be a cause of sudden and unexpected death in young individuals and its diagnostics requires an interdisciplinary collaboration.

Keywords: Sudden and unexpected death – hypertrophic cardiomyopathy – ultrastructure of cardiomyocyte – gene mutation.

Soud Lek 2014; 59(2): 17-19

Hypertrofická kardiomyopatie (HKM) je často příčinou náhlé smrti v mladém věku (rizikovým faktorem je věk 10-35 roků). Náhlá smrt probíhá pod obrazem arytmie (fibrilace komor, komorové tachykardie). K úmrtí dochází v 60 % případů při lehké námaze nebo v klidu, ve 40% při sportu a výrazné námaze (1,2). Maron BJ a spolupracovníci popsali náhlá úmrtí sportovců (basketbalistů, hráčů amerického fotbalu) zapříčiněné selháním oběhu u HKM (3). Při autoptickém vyšetření (1) se popisuje asymetrická subvalvulární hypertrofie komorového septa, lokalizována v bazální (subaortální) části, jizvení myokardu a bělavé ztlustění

(fibrosa) endokardu (asi ve 30% případů). Při obstrukční kardiomyopatii (tvoří 25-30% případů) zbytnělá svalovina zužuje výtokovou část levé komory. V 70-75% případů jsou hypertrofické kardiomyopatie (HKM) neobstrukční (4,5).

Hypertrofická HKM je genetické onemocnění na podkladě více než 400 mutací ve 14 genech. Mezi nejčastější patří mutace genu MYH7 těžkého řetězce beta-myosinu v 20-25%, myosinového vazebného proteinu C MYBPC3 v 15-20% a srdečního troponinu T a I a alfa-aktinu v 1% (6,7)

MATERIÁL A METODIKA

Mikroskopické vyšetření

Vzorky tkáně myokardu pravé i levé komory srdeční (u 27-letého muže, který zkolaboval při cestě do práce a přivolané RZS se nepodařilo obnovit vitální funkce) byly při pitvě odebrány a fixovány ve formaldehydu, následně barveny hematoxilinem-

Adresa pro korespondenci:

As. MUDr. David Vajtr, Ph.D.

Ústav soudního lékařství a toxikologie, 1. LF UK a VFN v Praze

Studničkova 4, 128 00 Praha 2

tel.: 224968603

e-mail: Vajtr777@seznam.cz