

Hypertrophe Kardiomyopathie: Management

Description

Beschreibung

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist gekennzeichnet durch eine erhöhte linksventrikuläre Wanddicke (Abbildung 1), die nicht auf abnormale kardiale Lasterhöhung zurückzuführen ist. Die Häufigkeit wird auf 0,02–0,23% in der erwachsenen Bevölkerung geschätzt (Authors/Task Force et al., 2014). Als Grundlage für die Diagnosestellung dienen i.d.R. nichtinvasive bildgebende Verfahren, wie z.B. Echokardiographie und/oder kardiale Magnetresonanztomographie. Die Diagnose einer HCM wird bei einer maximalen Wanddicke von ≥ 15 mm bei Erwachsenen oder einen Z-Wert > 2 bei Kindern gestellt (Authors/Task Force et al., 2014). Dabei ist zu berücksichtigen, dass bei manchen Fällen von HCM eine geringere Wanddicke (13–14 mm) vorliegen kann; in solchen Fällen sollten weitere Faktoren (z.B. Familienanamnese, Elektrokardiographie) in die Beurteilung mit einbezogen werden. Eine linksventrikuläre Hypertrophie wird meistens in der Pubertät oder im jungen Erwachsenenalter manifest, der Beginn kann aber auch früher (im Säuglingsalter bzw. in der Kindheit) oder später im Leben sein. Häufige Symptome sind: Atemnot (besonders bei Anstrengung), Brustschmerzen, Herzklopfen, Orthostase, Präsynkope oder Synkope. Viele Patienten bleiben jedoch asymptomatisch und werden zufällig diagnostiziert. Der plötzliche Herztod, meistens aufgrund von ventrikulären Herzrhythmusstörungen bzw. Kammerflimmern, stellt die schwerste Komplikation der HCM dar und kann das erste Symptom der Erkrankung sein. Laut Studien kommt es bei ca. 16% der Betroffenen zum plötzlichen Herztod.

Klinik

Text

Genetik

In bis zu ca. 60% der Fälle von HCM bei Erwachsenen und Jugendlichen findet sich eine autosomal-dominant vererbte pathogene Mutation in Genen, die für Sarkomer-Proteine kodieren (Authors/Task Force et al., 2014). Darunter sind pathogene Veränderungen des Gens für die schwere Kette des β -Myosins (MYH7) und das Myosin-bindende Protein C (MYBPC3) für die meisten Fälle (ca. 75%) verantwortlich. Mutationen in den Genen für das alpha-Tropomyosin (TPM1), das kardiale Troponin T2 (TNNT2), die regulatorische leichte Myosinkette (

MYL2), die essenzielle leichte Myosinkette (MYL3), das kardiale Troponin I (TNNI3) und das kardiale β -Aktin (ACTC1) sind für einen kleineren Teil (jeweils ca. 1-5%) der Fälle verantwortlich. Des Weiteren sind Varianten in Genen, die für weitere Sarkomer- (MYH6, TNNC1, TTN) und Z-Scheiben-Proteine (ACTN2, CSRP3, TCAP, VCL, NEXN, LDB3, MYOZ2, MYPN) kodieren, oder in Genen, die an der Calcium-Homöostase beteiligt sind (PLN, JPH2), in Assoziation mit HCM beschrieben.

In ca. 5-10% der Fälle, die anhand von bildmorphologischen Merkmalen als HCM diagnostiziert werden, sind weitere genetische Ursachen verantwortlich, die nicht in direktem Zusammenhang mit dem Sarkomer stehen. Die häufigsten „nichtsarkomerischen“ Ursachen bei Erwachsenen stellen metabolische Erkrankungen dar, z.B. Glykogen-Speichererkrankungen (Danon-Krankheit aufgrund von Mutationen des LAMP2-Gens oder kongenitale Glykogen-Speichererkrankung des Herzens aufgrund von Mutationen des PRKAG2-Gens), die Fabry-Krankheit (GLA-Gen), die familiäre Transthyretin-Amyloidose (TTR-Gen), sowie manche mitochondriale Kardiomyopathien. Wichtige Differenzialdiagnosen bei Kindern mit HCM sind außerdem: M. Pompe (GAAGen), Noonan- bzw. Leopard-Syndrom (PTPN11-Gen) oder die Friedreich-Ataxie (Expansion von GAA-Repeats im FXN-Gen).

Diagnostik

Text

Genetische Diagnostik

Text

Mangement

Text

Literatur

Text

Links

Text

Verwandte Seiten

Text

Category

1. HCM

Date Created

Mai 2023

Author
admin