

KARDIOMYOPATHIEN



UniversityHospital
Zurich

INHALT

- Einteilung der Kardiomyopathien
- Fallbeispiele
- Dilatative Kardiomyopathie
 - Klinik
 - Diagnose
 - Differentialdiagnose / diagnostischer Abklärungsgang
- Hypertrophe Kardiomyopathie
 - Klinik
 - Diagnose
 - Differentialdiagnose / diagnostischer Abklärungsgang
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
 - Klinik
 - Diagnose
 - Differentialdiagnose / diagnostischer Abklärungsgang

KARDIOMYOPATHIEN: EINTEILUNG

EINTEILUNG KARDIOMYOPATHIEN
<i>Primäre Kardiomyopathien</i>
Dilatative Kardiomyopathie
Hypertrophe Kardiomyopathie
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
Restriktive Kardiomyopathie
Nicht klassifizierte (linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie, Lamin A)
<i>Sekundäre Kardiomyopathien</i>
Ischämische Kardiomyopathie
Valvuläre Kardiomyopathie
Hypertensive Kardiomyopathie
Tachy-Kardiomyopathie
...

KARDIOMYOPATHIEN: EINTEILUNG

EINTEILUNG KARDIOMYOPATHIEN
<i>Primäre Kardiomyopathien</i>
Dilatative Kardiomyopathie
Hypertrophe Kardiomyopathie
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
Restriktive Kardiomyopathie
Nicht klassifizierte (linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie, Lamin A)
<i>Sekundäre Kardiomyopathien</i>
Ischämische Kardiomyopathie
Valvuläre Kardiomyopathie
Hypertensive Kardiomyopathie
Tachy-Kardiomyopathie
...

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIELE

ANAMNESE A

- 63-jährige Patientin
- Bis vor 6 Monaten alles ok, nie krank gewesen
- Seit 6 Monaten spürt sie eine zunehmende Leistungsintoleranz, manchmal langsamer Puls
- Geschwollene Füße

ANAMNESE B

- 25-jähriger Patient
- Schwindel bei Anstrengung; einmalig auch bei Anstrengung synkopierte
- Beschwerden am schlimmsten nach einem schweren Essen

ANAMNESE C

- 18-jähriger Patient
- Nach Schulsport in der Garderobe plötzlich Herzrasen und Synkope, war 2-3min. bewusstlos

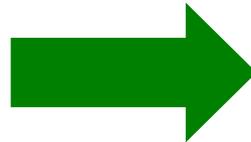
KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL A

ANAMNESE A

- 63-jährige Patientin
- Bis vor 6 Monaten alles ok, nie krank gewesen
- Seit 6 Monaten spürt sie eine zunehmende Leistungsintoleranz, manchmal langsamer Puls
- Geschwollene Füße

STATUS A

110/75mmHg, HF 80/min., regelmässig, HS verbreitert und lateralisiert, S3+, bandförmiges 3/6 Holo-systolikum über M mit Ausstrahlung in Axilla, HV nicht gestaut, HJR positiv, leichte Knöchelödeme, Lunge diskrete NG basal re

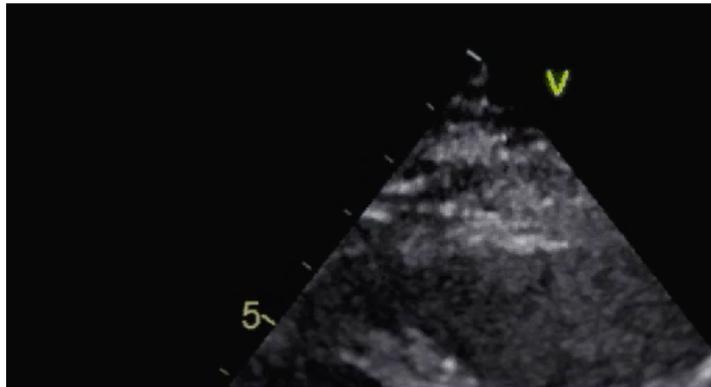


FAMILIENANAMNESE A
unauffällig

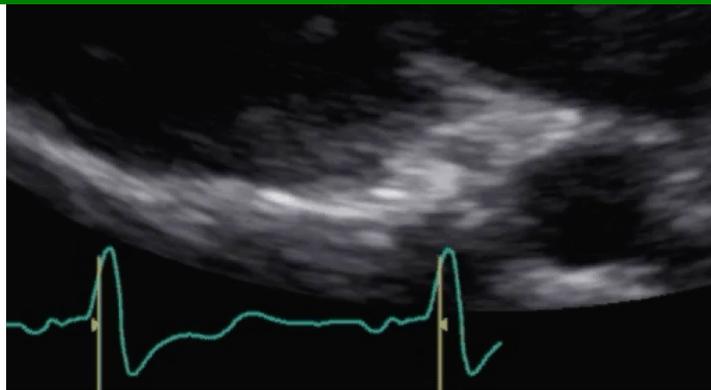
PERSÖNLICHE
ANAMNESE A
Keine Hospitalisationen,
keine Operationen, keine
Chemo- oder Radio-
therapie

SYSTEMANAMNESE A
Nichtraucherin, am
Wochenende Wein zum
Essen, keine sonstigen
Drogen / Noxen, keine
Reisen in exotische
Länder, insbesondere nicht
nach Südamerika

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL A



DILATIERTER LV, REDUZIERTE LVEF, MITRALINSUFFIZIENZ



VERBREITERER UND LATERALISIERTER HERZSPITZENSTOSS

BANDFÖRMIGES 3/6-HOLOSYSTOLIKUM ÜBER MITRALIS

DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE

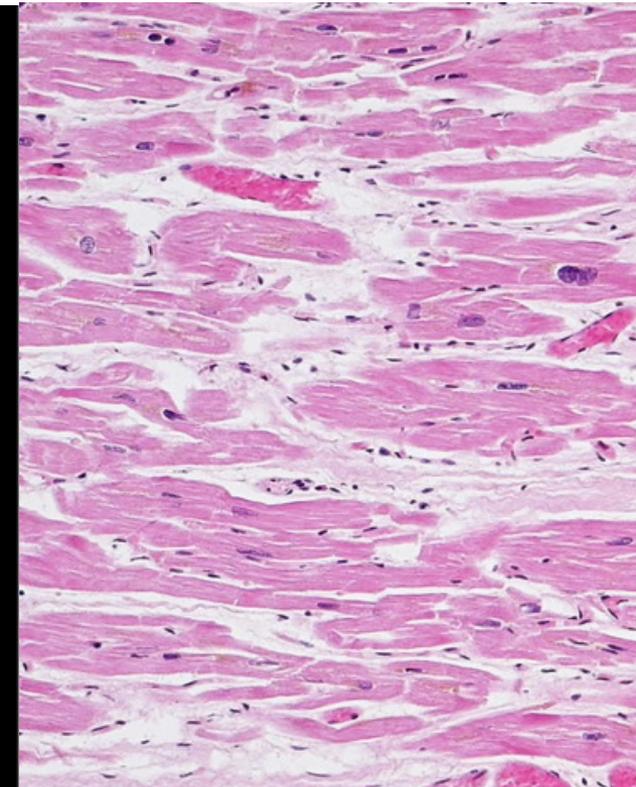
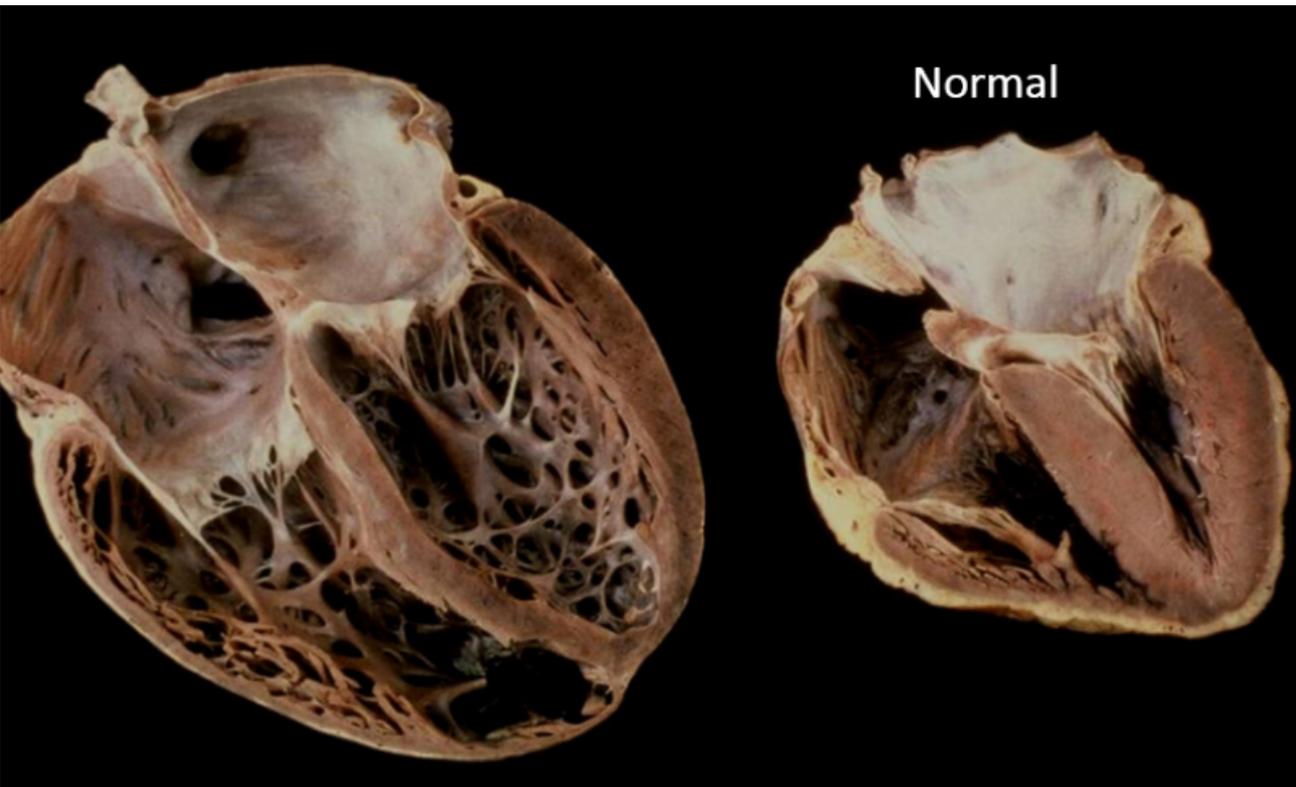
DEFINITION:

dilatierter linker Ventrikel mit reduzierter Auswurfraction (LVEF <50%) mit eventuell rechtsventrikulärer Beteiligung

NACH Ausschluss aller anderen Ursachen

PRÄVALENZ:

1:2500; in jedem Alter, meist aber 20-40-jährig, F = M



DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE

DIFFERENTIALDIAGNOSE

DCM (1:2500): DIFFERENTIALDIAGNOSE

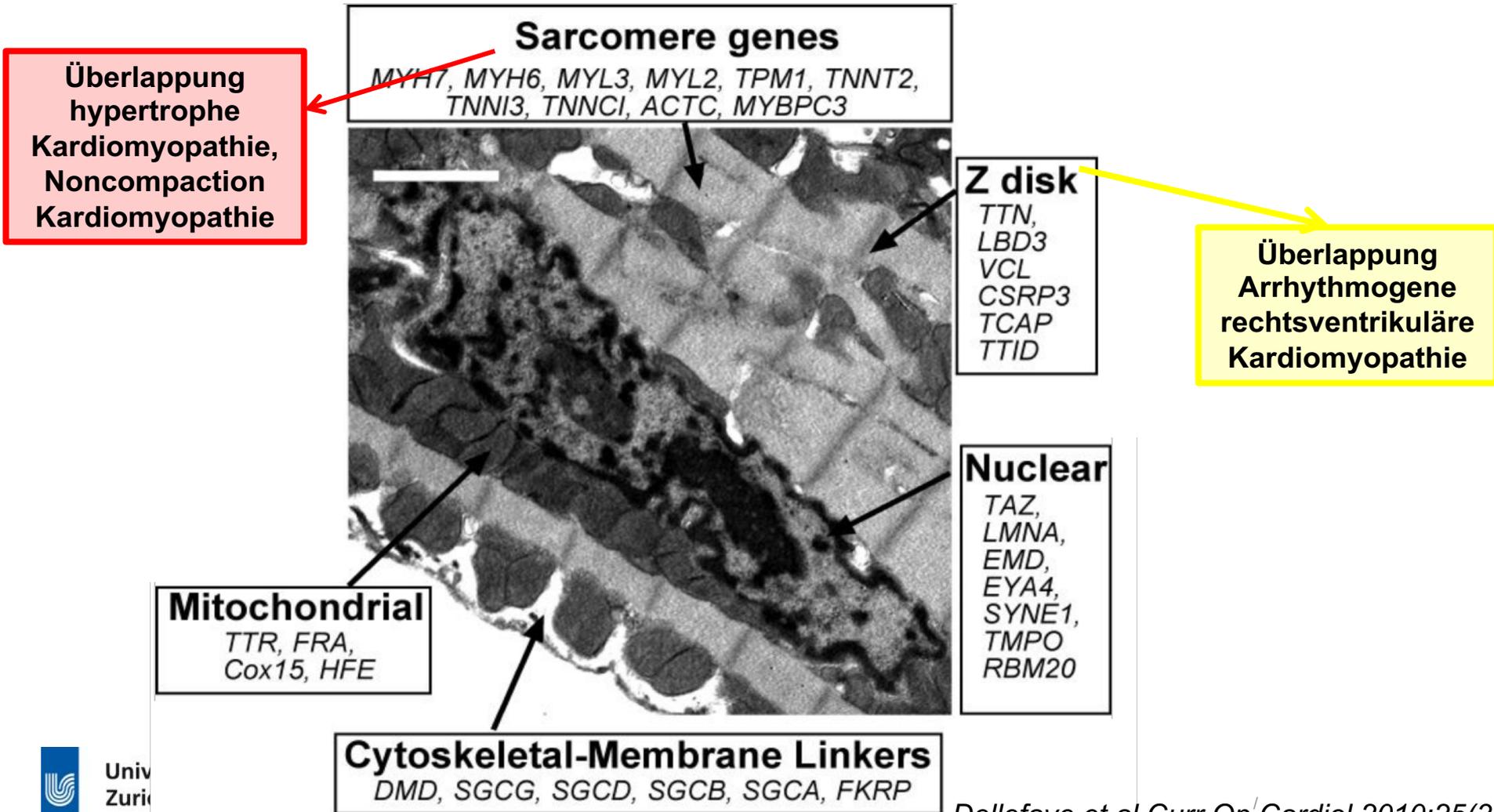
Koronare Herzkrankheit

<i>Infektiös / entzündlich</i>	<i>Toxisch</i>	<i>Infiltrativ</i>
virale Myokarditis	Alkohol	Sarkoidose
Riesenzellmyokarditis	Chemotherapie	Amyloidose
HIV, Hepatits B/C	Radiotherapie	Hämochromatose
Chagas	Metamphetamine	<i>Autoimmun</i>
<i>Metabolisch</i>	Methylphenidat	Systemischer Lupus
Hypo-, Hyperthyreose	<i>Schwangerschaft</i>	Rheumatoide Arthritis
Diabetes mellitus	Peripartumkardiomyopathie	Sklerodermie
Adipositas	<i>Neuromuskulär</i>	Dermatomyositis
Mitochondriale Zytopathien (Barth-S.,...)	Curschmann-Steinert Duchenne, Becker	Panarteriitis nodosa
Akromegalie	Friedreich-Ataxie	<i>Noncompaction CMP</i>

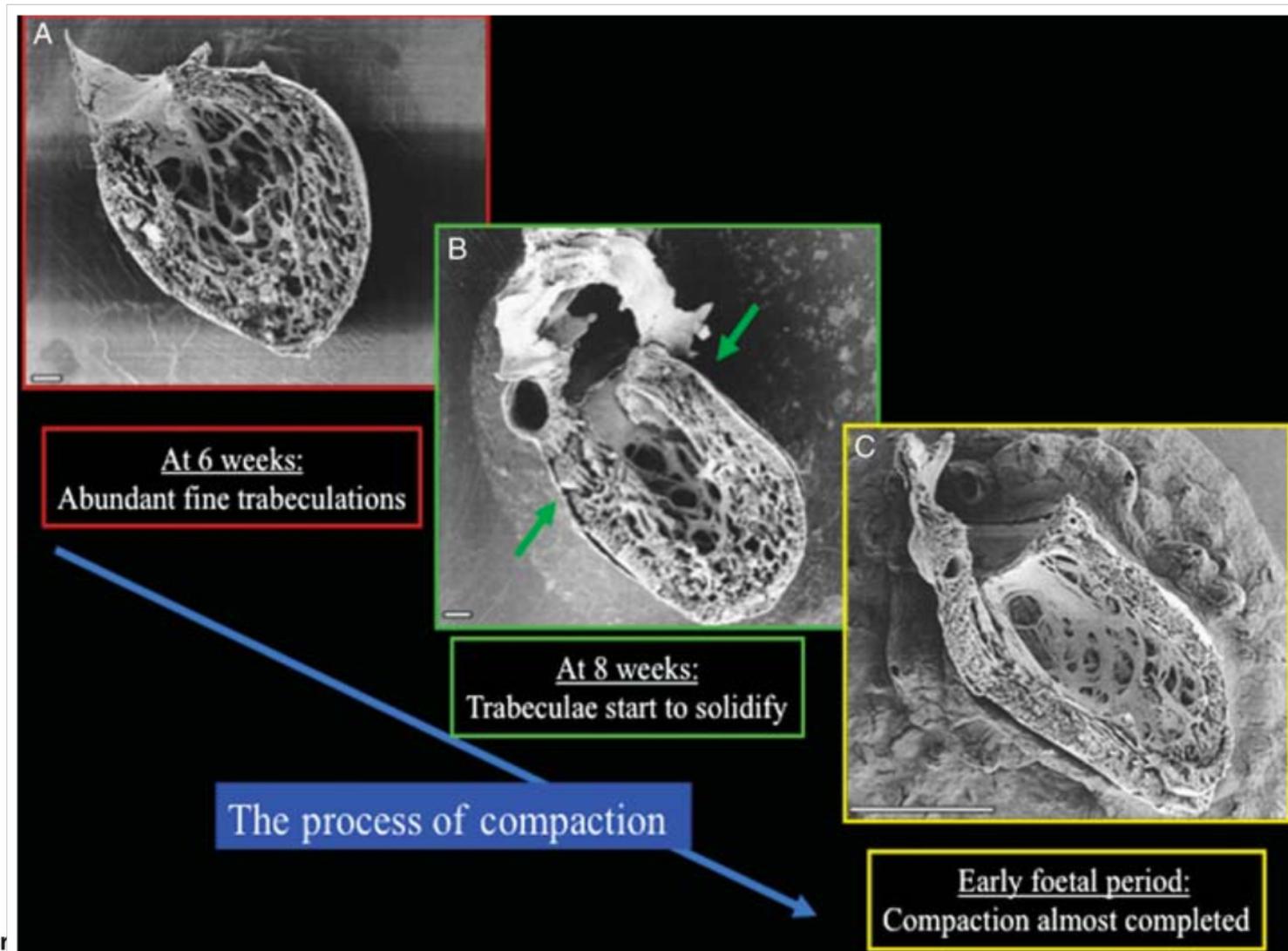


DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE: GENETIK

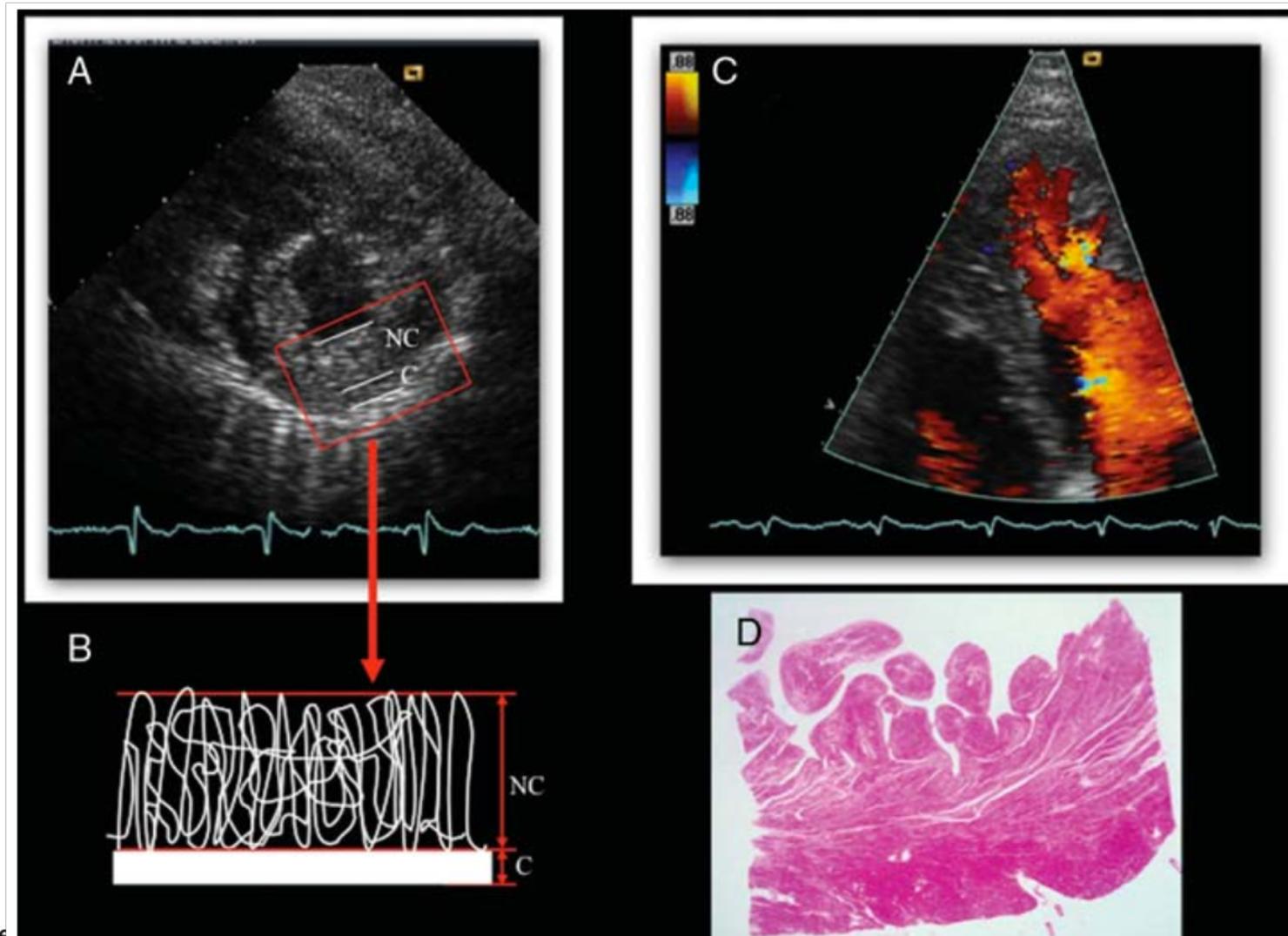
- Ein Drittel der Fälle vererbt → Stammbaum, Familienscreening
- Autosomal-dominant, X-linked, mitochondrial



ISOLIERTE LINKSVENTRIKULÄRE NONCOMPACTION KARDIOMYOPATHIE



ISOLIERTE LINKSVENTRIKULÄRE NONCOMPACTION KARDIOMYOPATHIE



ISOLIERTE LINKSVENTRIKULÄRE NONCOMPACTION KARDIOMYOPATHIE

DIAGNOSTISCHE KRITERIEN NACH JENNI

Thickened myocardium with a two-layered structure consisting of a thin compacted epicardial layer/band (C) and a much thicker, non-compacted endocardial layer (N) or trabecular meshwork with deep endomyocardial spaces; N/C ratio >2.0

Predominant location of the pathology: mid-lateral, mid-inferior, and apex

Colour Doppler evidence of deep intertrabecular recesses filled with blood from the left ventricular cavity

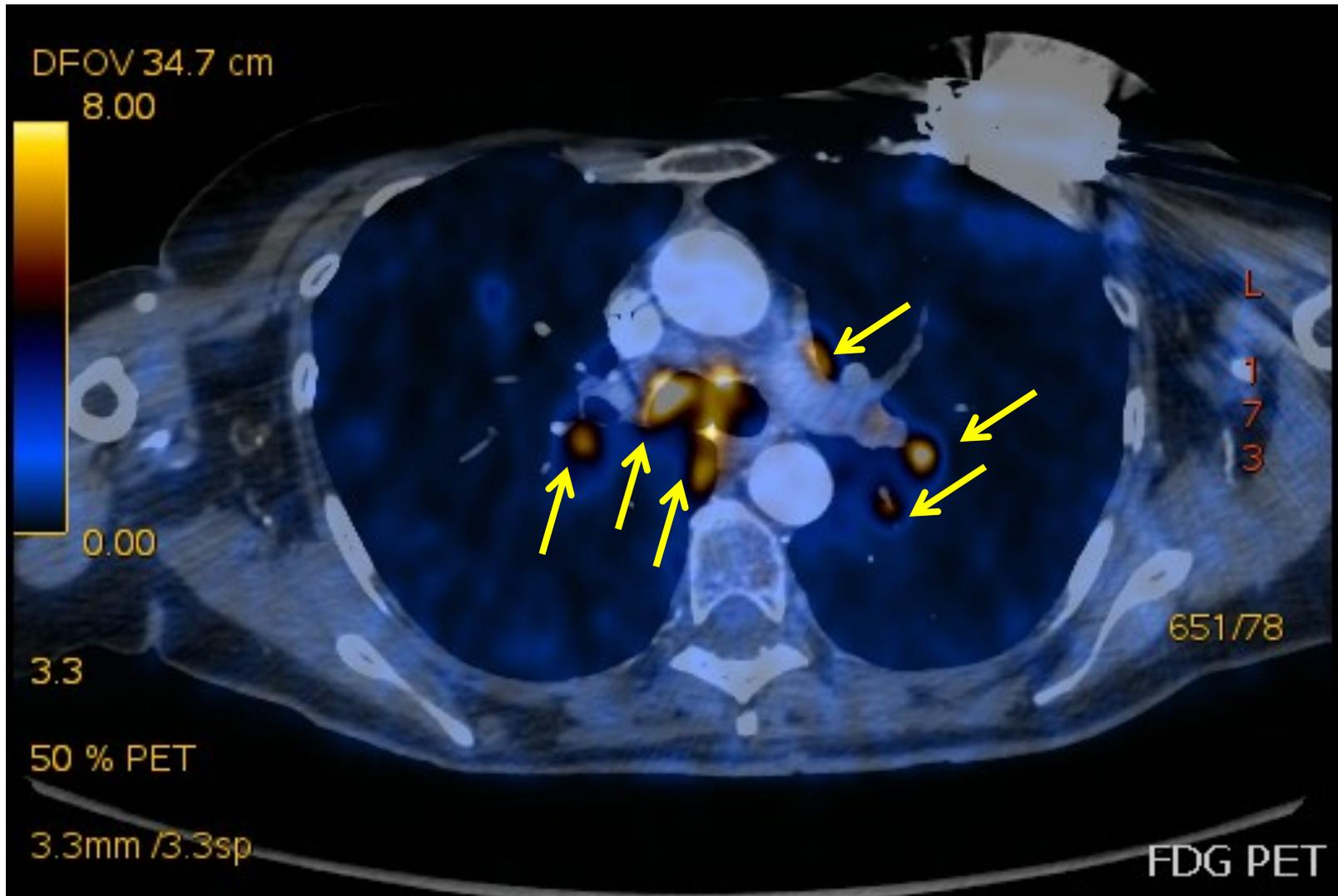
Absence of coexisting cardiac abnormalities (in the presence of isolated LVNC)

Acquisition of the images: short-axis views, measurements of the N/C ratio at end-systole

KLINISCHE MANIFESTATIONEN

- **Palpitationen**
- **Zeichen der Herzinsuffizienz**
- **Thromboembolische Ereignisse ('stroke')**

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL A

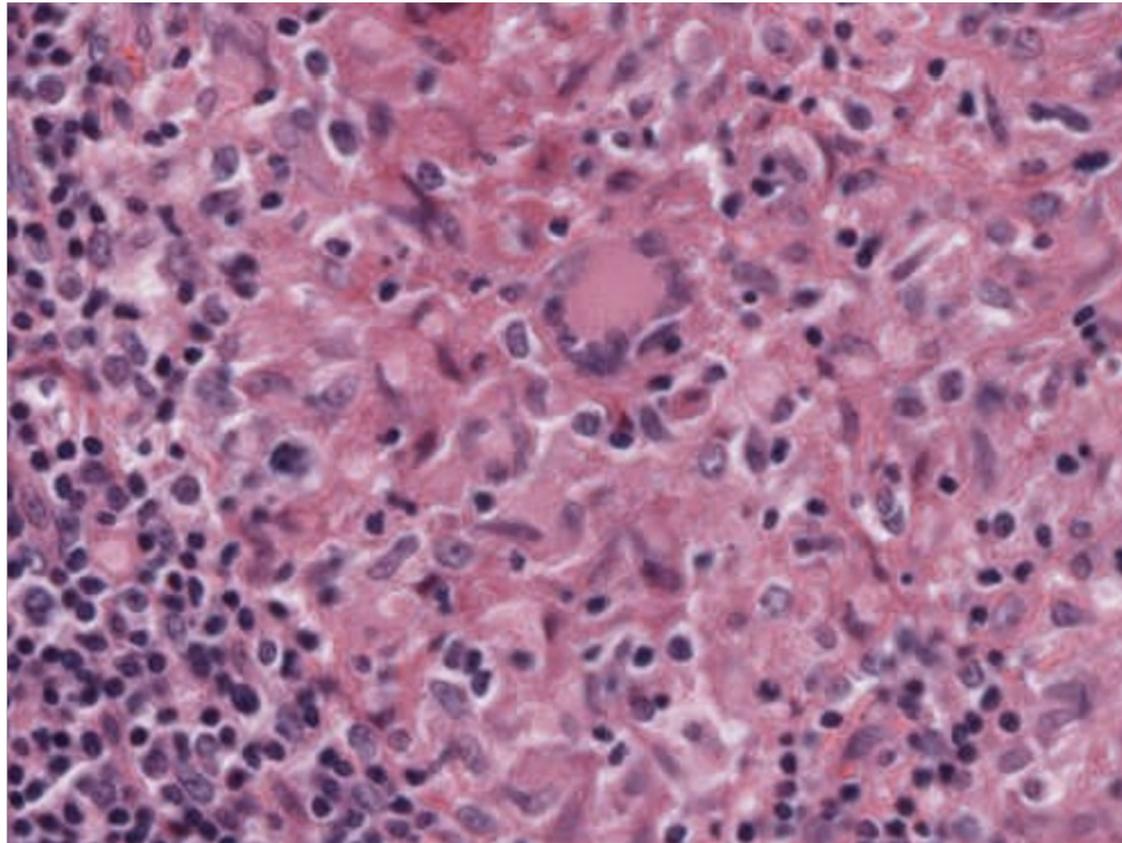


BIHILÄRE LYMPHADENOPATHIE



KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL A

HISTOLOGIE, TRANSBRONCHIALE BIOPSIE (WENIGER RISIKOBEHAFTET, BESSERE DIAGNOSTISCHE TREFFSICHERHEIT ALS ENDOMYOKARDBIOPSIE)



DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE: THERAPIE

- **Therapie der unterliegenden Krankheit (z.B. Sarkoidose, Parasiten, Myokarditis, ...)**
- **Medikamentöse Therapie der Herzinsuffizienz: Betablocker, ACE-Hemmer/Angiotensin-Rezeptorenblocker, Aldosteronantagonisten, Schleifendiuretika und auch Evaluation Angiotensin-Nepriylsin-Inhibition, Ivabradine, Digitalispräparate, orale Antikoagulation (Vorhofflimmern, Ventrikelthrombus)**
- **ICD \leftrightarrow kardiale Resynchronisationstherapie**
- **Assist Devices (LAVD, BiVAD), Herztransplantation**
- **Isolierte linksventrikuläre noncompaction Kardiomyopathie: orale Antikoagulation bei LVEF<40%**

Diuretics to relieve symptoms and signs of congestion

If LVEF $\leq 35\%$ despite OMT or a history of symptomatic VT/VF, implant ICD

Patient with symptomatic^a HFrEF^b

Class I
Class IIa

Therapy with ACE-I^c and beta-blocker
(Up-titrate to maximum tolerated evidence-based doses)

Still symptomatic and LVEF $\leq 35\%$

No

Yes

Add MR antagonist^{d,e}
(up-titrate to maximum tolerated evidence-based dose)

Yes

No

Still symptomatic and LVEF $\leq 35\%$

Yes

Able to tolerate ACEI (or ARB)^{f,g}

Sinus rhythm, QRS duration ≥ 130 msec

Sinus rhythm,^h HR ≥ 70 bpm

ARNI to replace ACE-I

Evaluate need for CRT^{i,j}

Ivabradine

These above treatments may be combined if indicated

Resistant symptoms

Yes

No

Consider digoxin or H-ISDN or LVAD, or heart transplantation

No further action required
Consider reducing diuretic dose

DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE: THERAPIE

Recommendations for implantable cardioverter-defibrillator in patients with heart failure

Recommendations	Class ^a	Level ^b	Ref ^c
Secondary prevention An ICD is recommended to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients who have recovered from a ventricular arrhythmia causing haemodynamic instability, and who are expected to survive for >1 year with good functional status.	I	A	223–226
Primary prevention An ICD is recommended to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients with symptomatic HF (NYHA Class II–III), and an LVEF ≤35% despite ≥3 months of OMT, provided they are expected to survive substantially longer than one year with good functional status, and they have: <ul style="list-style-type: none"> • IHD (unless they have had an MI in the prior 40 days – see below). • DCM. 	I	A	149, 156, 227
	I	B	156, 157, 227
ICD implantation is not recommended within 40 days of an MI as implantation at this time does not improve prognosis.	III	A	158, 228
ICD therapy is not recommended in patients in NYHA Class IV with severe symptoms refractory to pharmacological therapy unless they are candidates for CRT, a ventricular assist device, or cardiac transplantation.	III	C	229–233
Patients should be carefully evaluated by an experienced cardiologist before generator replacement, because management goals and the patient's needs and clinical status may have changed.	IIa	B	234–238
A wearable ICD may be considered for patients with HF who are at risk of sudden cardiac death for a limited period or as a bridge to an implanted device.	IIb	C	239–241

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIELE

ANAMNESE A

- 63-jährige Patientin
- Bis vor 6 Monaten alles ok, nie krank gewesen
- Seit 6 Monaten spürt sie eine zunehmende Leistungsintoleranz, manchmal langsamer Puls
- Geschwollene Füße

ANAMNESE B

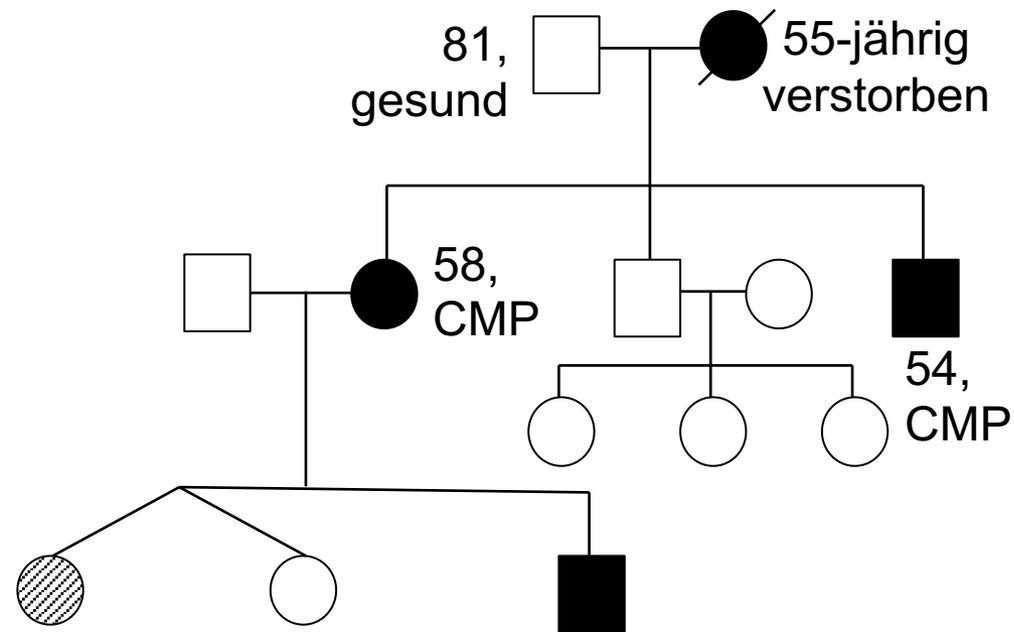
- 25-jähriger Patient
- Schwindel bei Anstrengung; einmalig auch bei Anstrengung synkopierte
- Beschwerden am schlimmsten nach einem schweren Essen

ANAMNESE C

- 18-jähriger Patient
- Nach Schulsport in der Garderobe plötzlich Herzrasen und Synkope, war 2-3min. bewusstlos

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL B

FAMILIENANAMNESE B

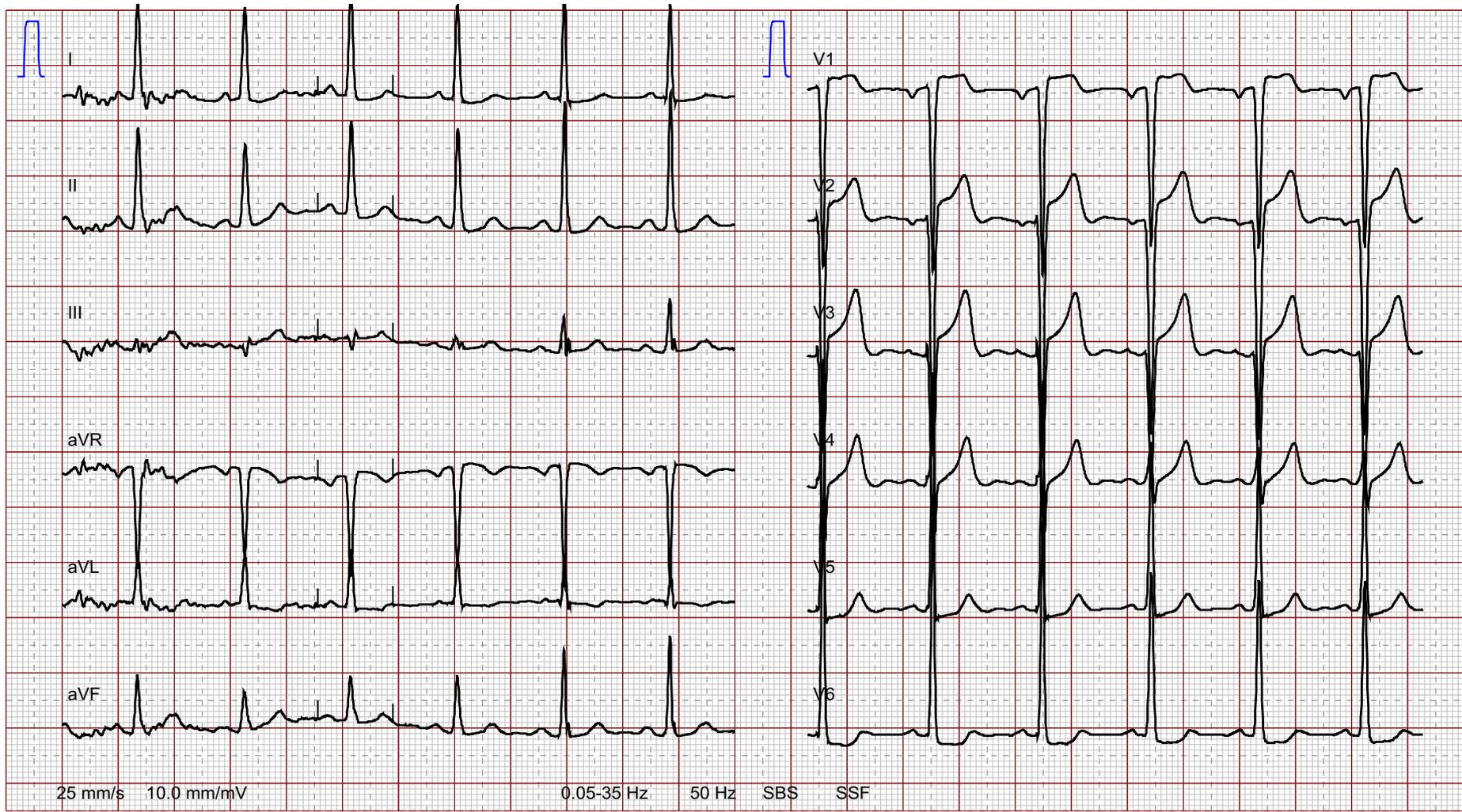


autosomal dominant

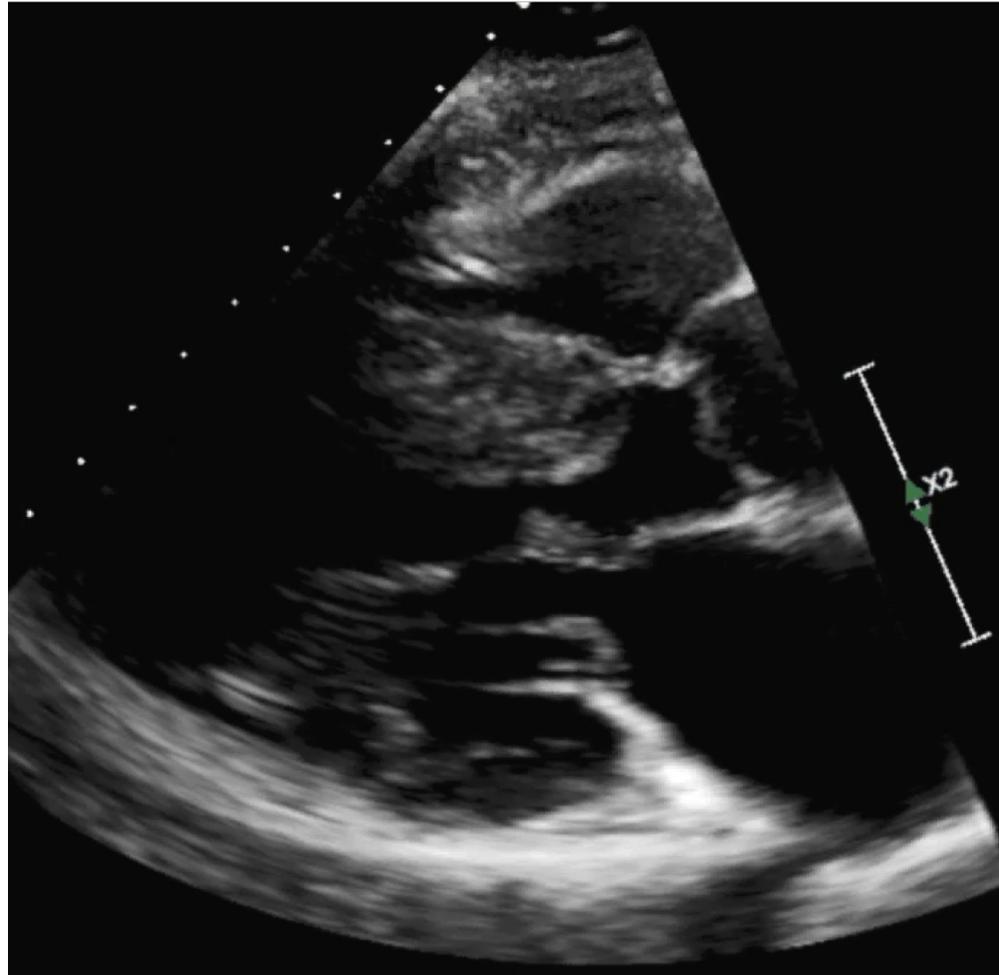
SYSTEMANAMNESE B
Kein Nikotin, gelegentlich Alkohol mit Freunden, keine sonstigen Drogen, keine Gelenkbeschwerden, keine Akroparästhesien, keine Hautveränderungen

PERSÖNLICHE ANAMNESE B
Im Alter von 10 Jahren im Rahmen des regelmäßigen Familienscreenings Erstdiagnose der familiären Kardiomyopathie

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL B

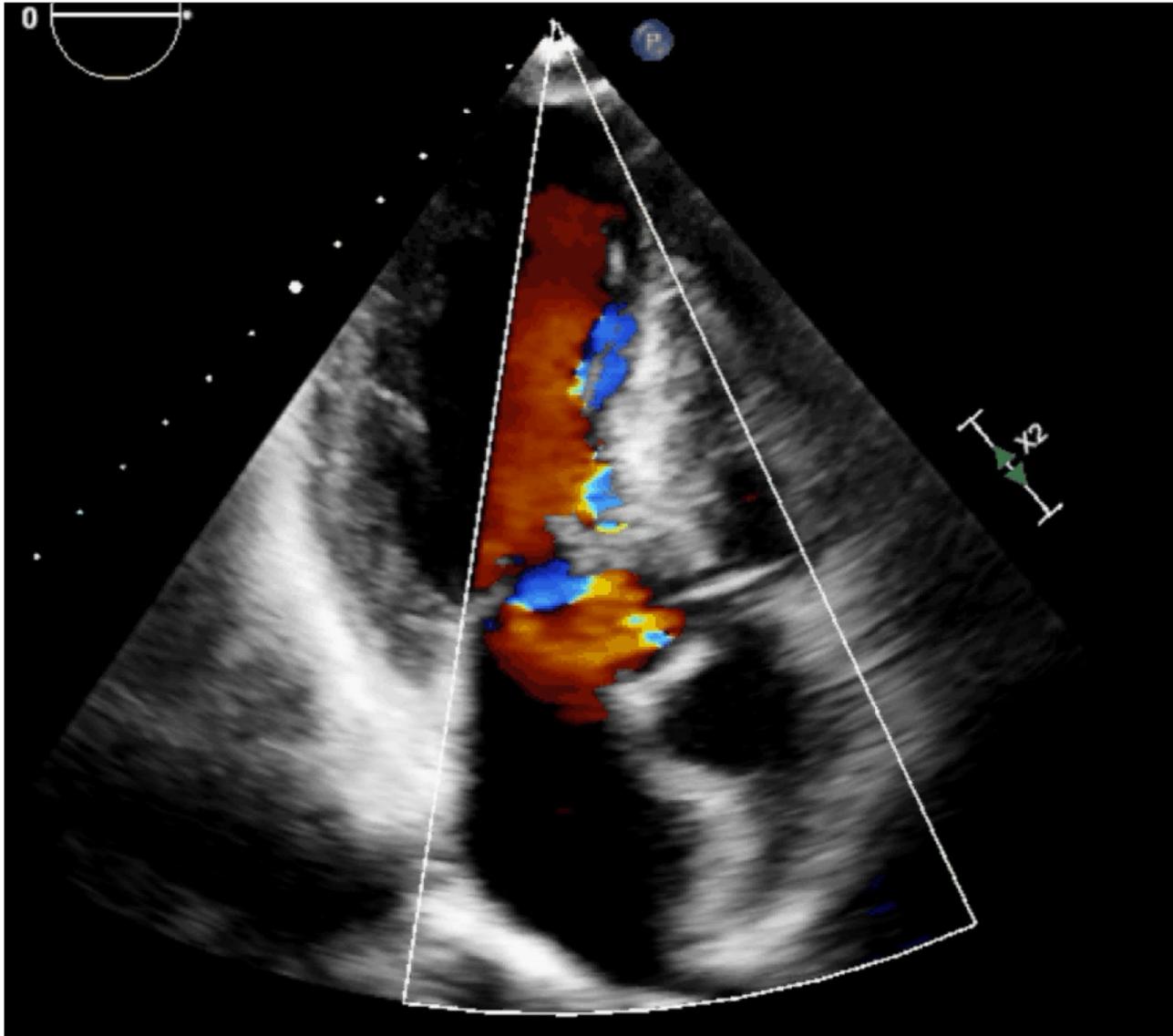


KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL B

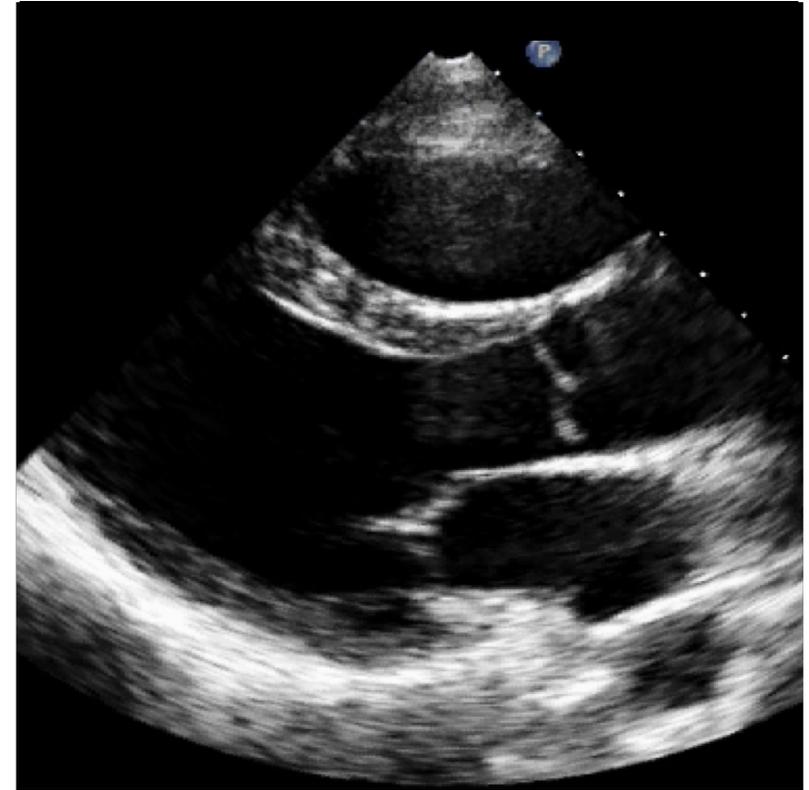
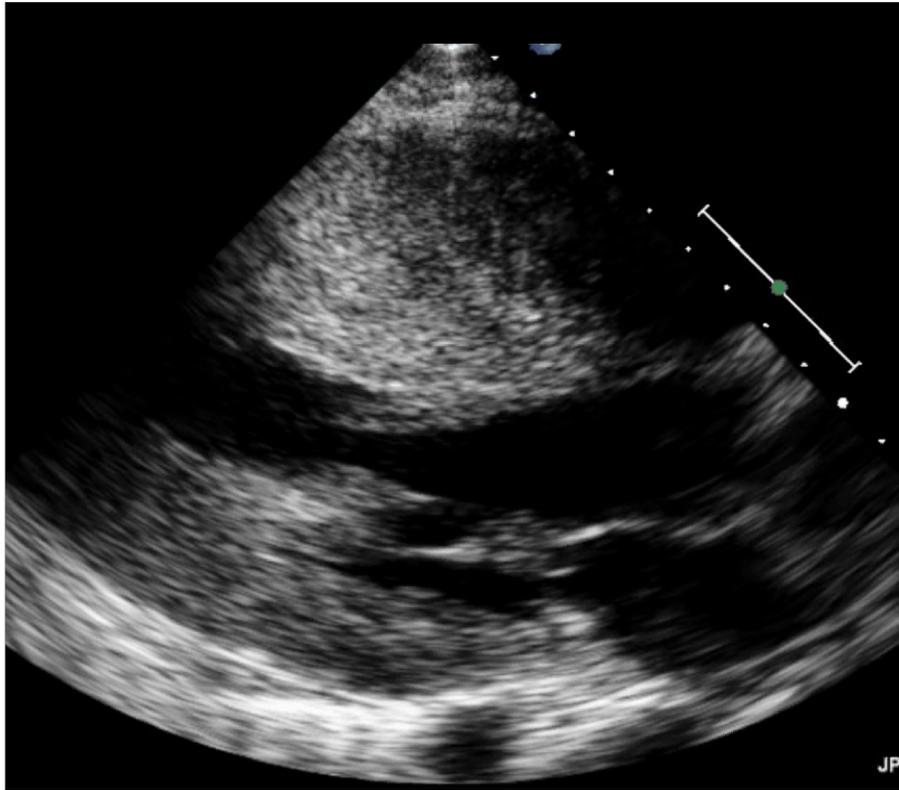


2/6 SYSTOLIKUM, ZUNAHME AN INTENSITÄT
UNTER VALSALVA, VERBREITERTER
HERZSPITZENSTOSS MIT DOPPELTEM
APIKALEM IMPULS

KARDIOMYOPATHIEN: FALLBEISPIEL B



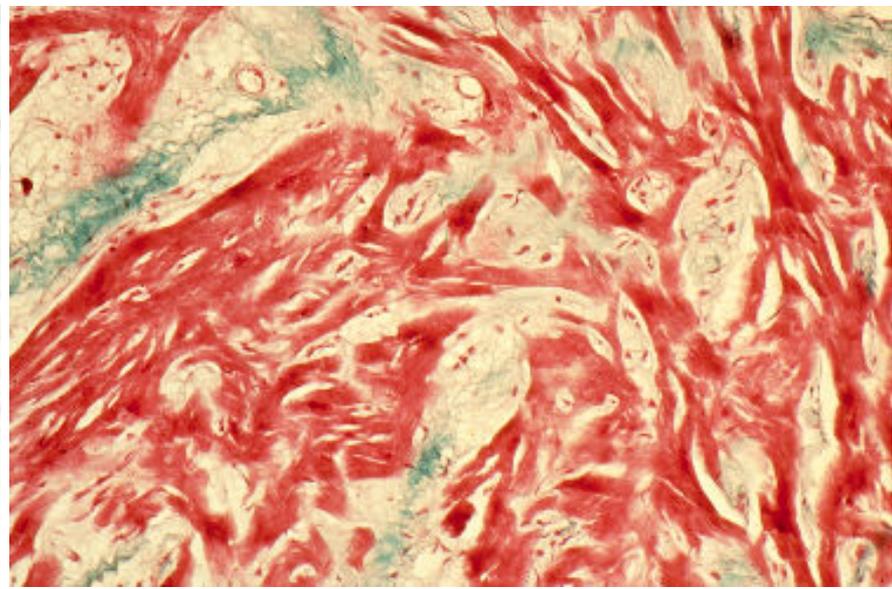
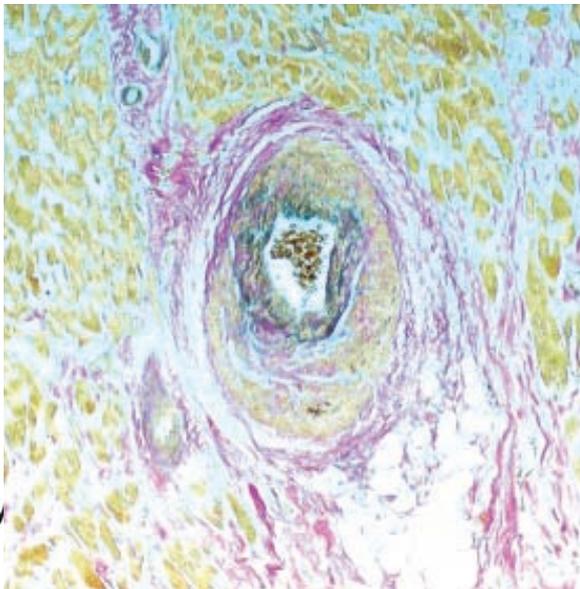
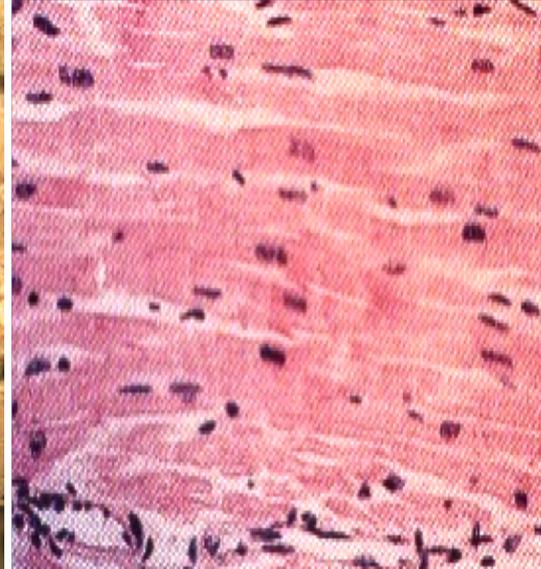
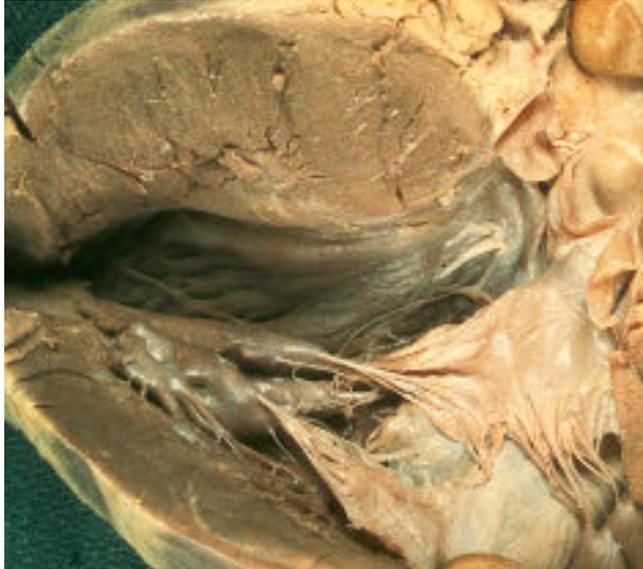
HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: DEFINITION



- Asymmetrische linksventrikuläre Hypertrophie (MWTH ≥ 15 mm) ohne LV Dilatation bei fehlenden anderen kardialen oder systemischen Ursachen für eine LVH
- Häufigste hereditäre Kardiomyopathie (Prävalenz 1:500)

HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: HISTO-PATHOLOGIE

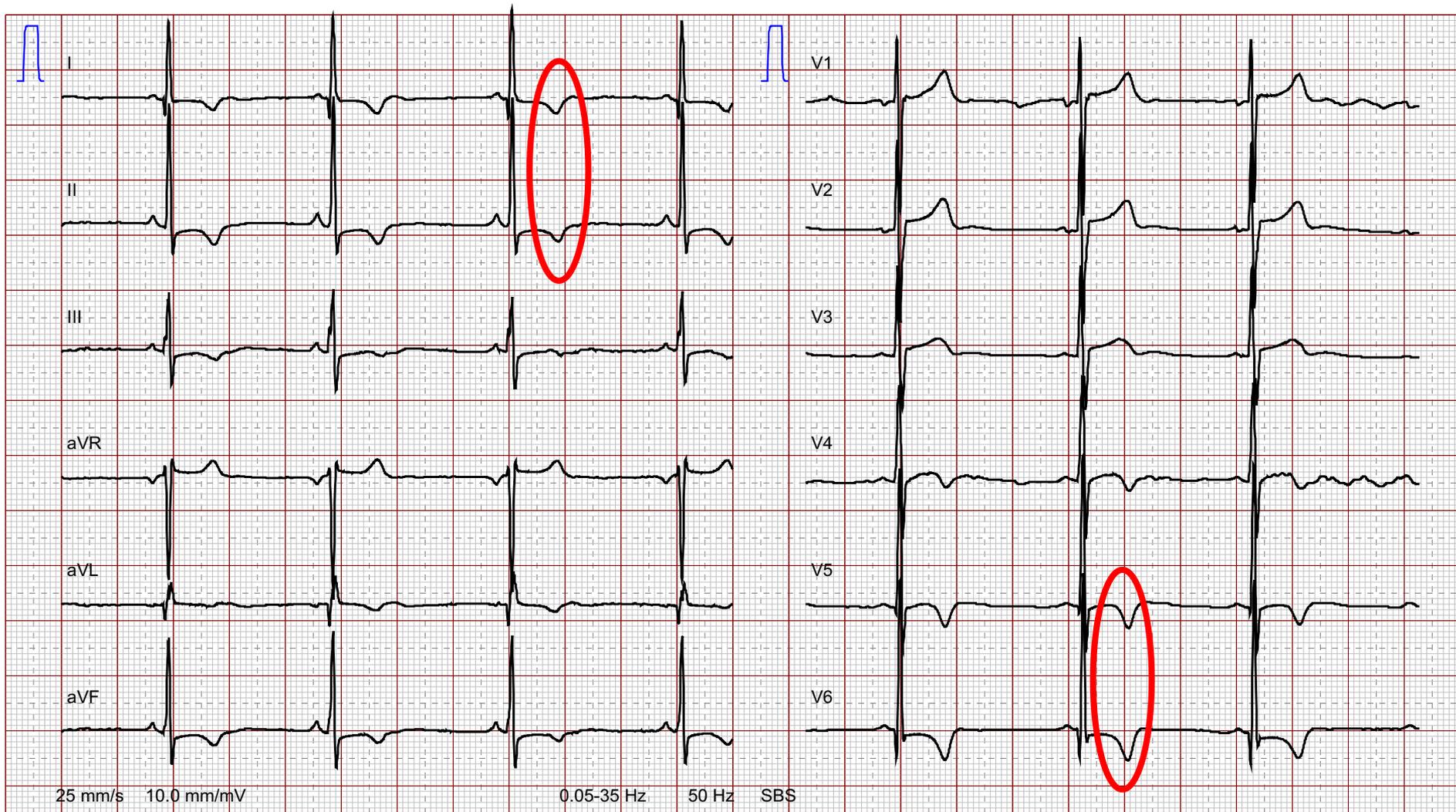
HYPERTROPHY, FIBRE DISARRAY, FIBROSIS, SMALL VESSEL DISEASE



HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: DIFFERENTIALDIAGNOSE

HCM (1:500): DIFFERENTIALDIAGNOSE	
Hypertensive Herzkrankheit	
Sportlerherz	
<i>Metabolisch</i>	<i>Syndromale Erkrankungen</i>
Morbus Fabry	Friedreich Ataxie
Glykogenspeicherkrankheiten	Noonan Syndrom
PRKAG2 Kardiomyopathie	<i>Infiltrativ</i>
Morbus Danon	Amyloidose
Mucopolysaccharidosen	Haemochromatose
Oxalose	Sarkoidose
Mitochondriale Zytopathien	
Hypothyreose	
Adipositas	

HCM – DIFFERENTIALDIAGNOSE - EKG



HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: KLINISCHE PRÄSENTATION BEI DIAGNOSE

Chest pain 25%

Shortness of breath 12%

Palpitations 5%

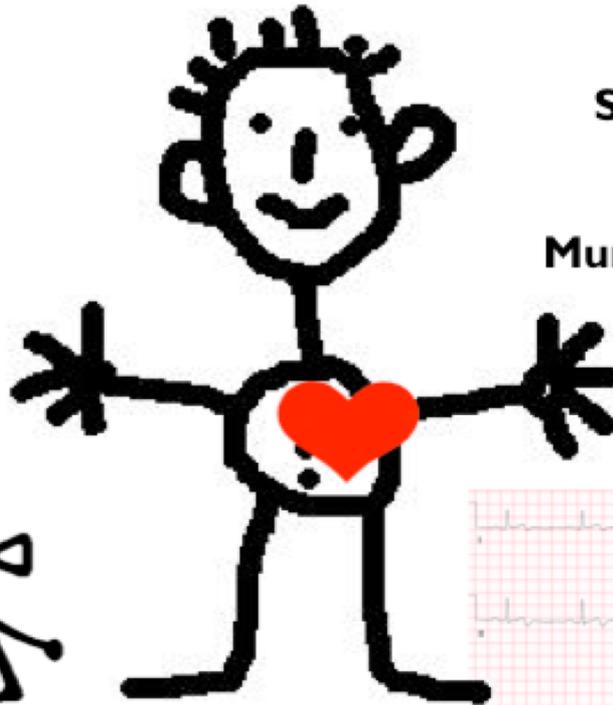
Stroke 3%

Syncope 5%

Murmur 5%



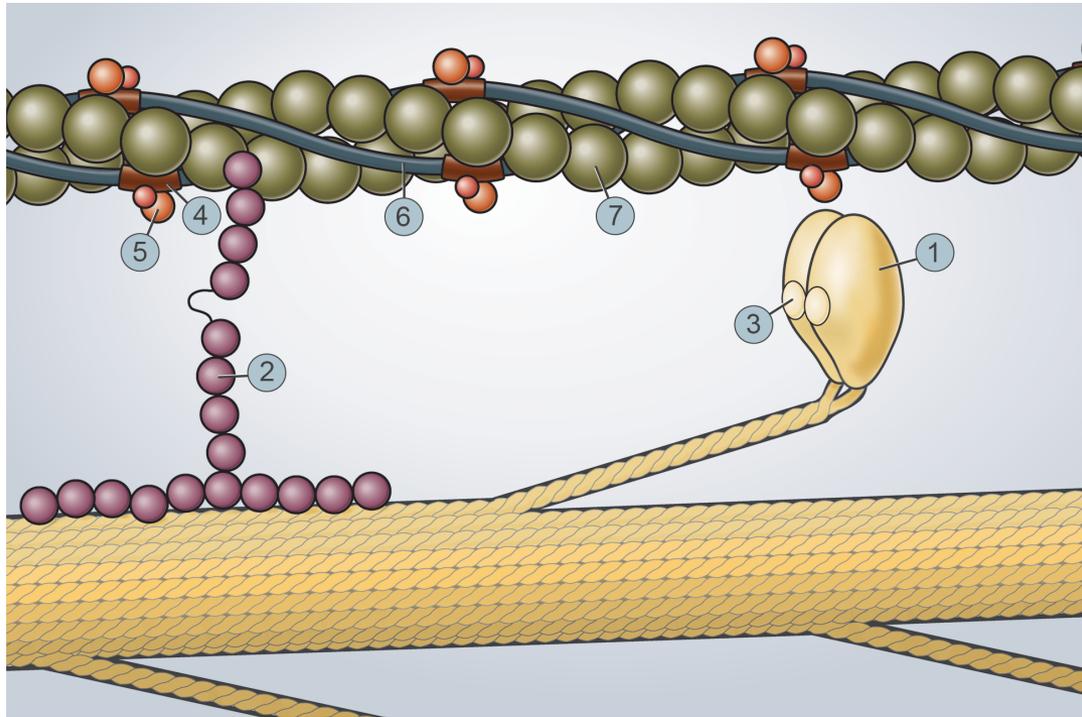
Family screening 15%



Pathologic ECG 30%

HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE GENETIK

- autosomal dominant



- 1 β -Myosin heavy chain
- 2 Myosin-binding protein-C
- 3 Myosin light chain 2 and 3
- 4 Troponin T
- 5 Troponin I
- 6 Tropomyosin
- 7 Actin

Phenocopies

- Fabry's disease
- PRKAG2 cardiomyopathy
- Danon's disease
- Amyloid

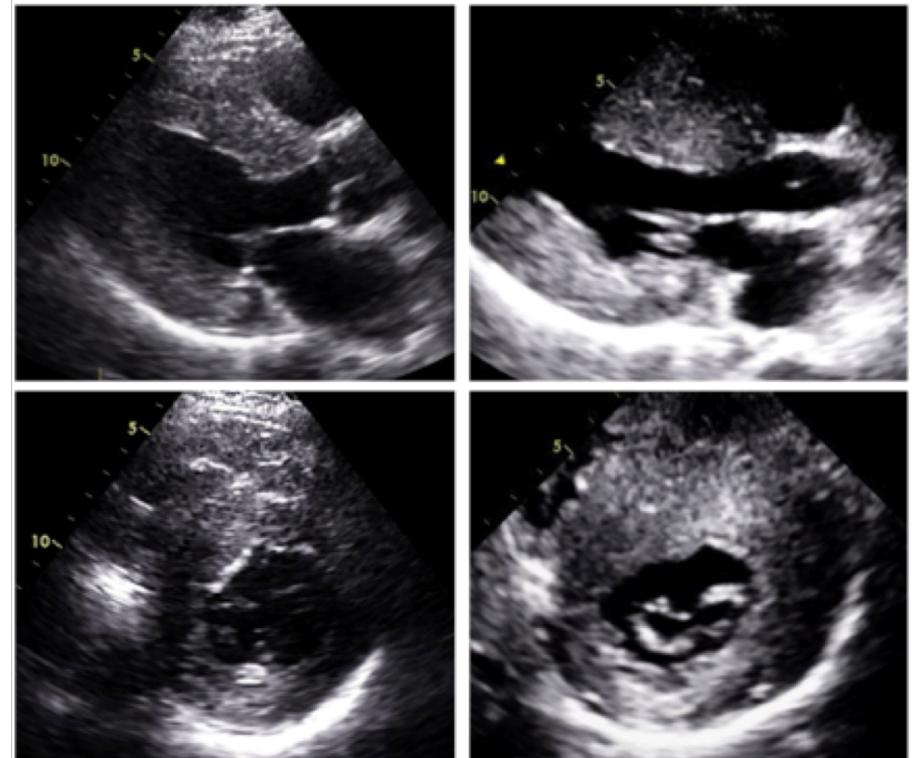
HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE

AKTUELLE ROLLE DER GENETIK IN DER BEHANDLUNG



FAMILIENSCHREIBUNG

Identifikation von Familienmitgliedern mit Risiko, HCM zu entwickeln



Morbus Fabry
(Globotriaosylceramid)

PRKAG2
(Glycogen)

AUSSCHLUSS VON PHÄNOKOPIEN



HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: ASSOZIIERTE PROBLEME

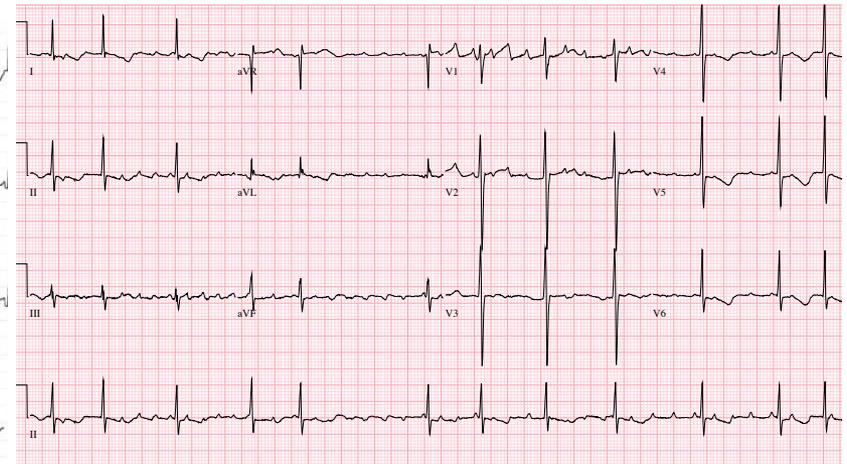
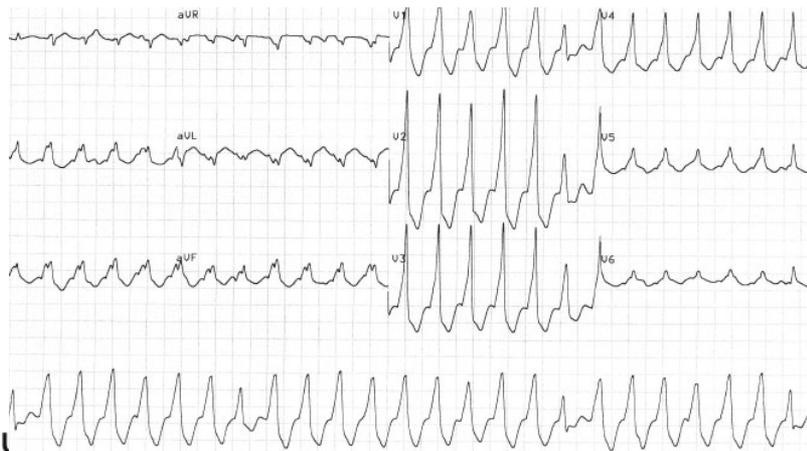
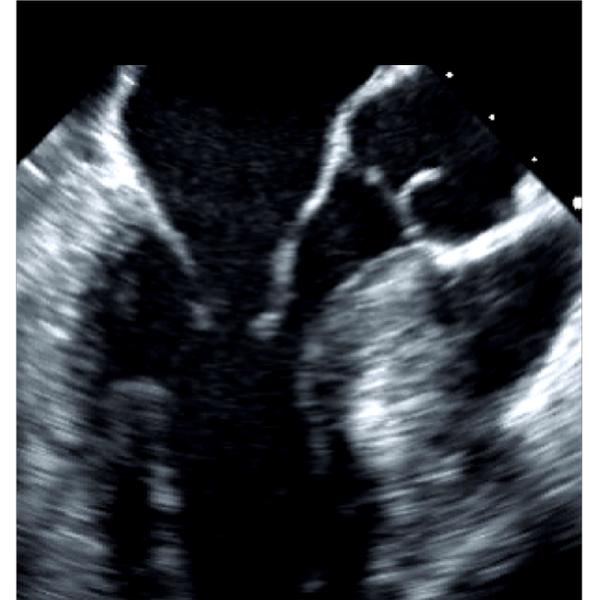
**Obstruktion des linksventrikulären
Ausflusstrakts (50%)**

Herzinsuffizienz, reduzierte LVEF (10%)

**Diastolische Dysfunktion (>50%),
mikrovaskuläre Dysfunktion**

Vorhofflimmern (25%)

Plötzlicher Herztod (0.7%/Jahr)



HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE: ASSOZIIERTE PROBLEME

**Obstruktion des linksventrikulären
Ausflusstrakts (50%)**

Herzinsuffizienz, reduzierte LVEF (10%)

**Diastolische Dysfunktion (>50%),
mikrovaskuläre Dysfunktion**

Vorhofflimmern (25%)

Plötzlicher Herztod (0.7%/Jahr)

