

Odborné stanovisko Pracovní skupiny pro choroby myokardu a perikardu České kardiologické společnosti pro konstituci specializovaných center pro diagnostiku a léčbu kardiomyopatií

(Expert consensus statement of the Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases of the Czech Society of Cardiology on constitution of specialized cardiomyopathy units for diagnostics and treatment of cardiomyopathies)

**Aleš Linhart^a, Alice Krebsová^b, Jan Krejčí^c, Miloš Kubánek^b,
Vojtěch Melenovský^b, Tomáš Paleček^a, David Zemánek^a, Petr Ošťádal^d**

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

^b Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, Česká republika

^c I. interní kardiologická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Brno, Česká republika

^d Kardiologická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha, Česká republika

**Oponenti: Jiří Bonaventura^a, Jaroslav Januška^b, Eva Kapsová^c, Petr Kuchynka^d,
Jan Lhotský^e, Radek Pudil^f, Martin Radvan^g, Miloš Táborský^h**

^a Fakultní nemocnice v Motole, Praha, Česká republika

^b Nemocnice AGEL Třinec-Podlesí, Třinec, Česká republika

^c Fakultní nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika

^d Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha, Česká republika

^e Fakultní nemocnice Plzeň, Plzeň, Česká republika

^f Fakultní nemocnice Hradec Králové, Hradec Králové, Česká republika

^g Fakultní nemocnice Brno-Bohunice, Brno, Česká republika

^h Fakultní nemocnice Olomouc, Olomouc, Česká republika

INFORMACE O ČLÁNKU

Historie článku:

Vložen do systému: 20. 10. 2024

Přijat: 21. 10. 2024

Dostupný online: 3. 11. 2024

Klíčová slova:

Diagnóza

Expertní centra

Kardiomyopatie

Odborné stanovisko

Pracovní skupina pro choroby

myokardu a perikardu České

kardiologické společnosti

Specifická léčba

SOUHRN

Kardiomyopatie představují širokou skupinu onemocnění, která vyžadují specifické diagnostické a léčebné postupy. Na rozdíl od častých onemocnění zahrnuje tato skupina některé vzácnější jednotky, jejichž diagnóza vyžaduje vysoký stupeň expertizy a dostupnost moderních zobrazovacích a laboratorních diagnostických metod. V současné době se mimoto začíná objevovat specifická léčba pro některá tato onemocnění (obstrukční hypertrofická kardiomyopatie, srdeční amyloidóza, Fabryho a Pompeho choroba a další). Tato léčba spadá většinou do kategorie vysoce nákladných léčiv, podléhá řadě indikačních omezení a vyžaduje nadstandardní a převážně vysoce intenzivní monitoraci nemocných. V součtu tak diagnostika a léčba kardiomyopatií vyžaduje centralizaci v expertních centrech s dostatečnou materiální i personální výbavou a jednání s plátcí péče tak, aby tato centra měla přístup k vybraným typům léčby pro nemocné, o něž se stará. Tento dokument sestavený Pracovní skupinou pro choroby myokardu a perikardu České kardiologické společnosti představuje konsenzus odborníků specifikující, jak by měla být specializovaná pracoviště pro kardiomyopatie v současné době vybavena. Předpokládá se, že tato centra budou formálně ustavena a budou moci poskytovat celé spektrum péče včetně inovativních a regulovaných léčiv.

© 2024, ČKS.

Adresa pro korespondenci: Prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc., FESC, II. interní klinika kardiologie a angiologie, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2, Česká republika, e-mail: ales.linhart@vfn.cz

DOI: 10.33678/cor.2024.088

Keywords:

Cardiomyopathies
Diagnosis
Expert centers
Expert consensus
Targeted treatments
The Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases of the Czech Society of Cardiology

ABSTRACT

Cardiomyopathies encompass a diverse group of diseases requiring specialized diagnostic and therapeutic approaches. Unlike more common conditions, some rarer forms demand advanced expertise and access to modern imaging and diagnostic tools. Recently, targeted treatments for diseases like obstructive hypertrophic cardiomyopathy, cardiac amyloidosis, Fabry, and Pompe disease have emerged. These therapies are often high-cost, subject to strict indications, and necessitate intensive patient monitoring. Given the complexity, diagnosis and treatment should be centralized in expert centers with adequate resources and coordination with healthcare payers to ensure an access to these treatments. This document, prepared by the Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases of the Czech Society of Cardiology, outlines expert consensus on the necessary infrastructure for specialized cardiomyopathy units, which are expected to offer comprehensive care, including innovative and regulated therapies.

Kardiomyopatie (KMP) představují širokou skupinu onemocnění, která vyžadují specifické diagnostické a léčebné postupy. Na rozdíl od častých onemocnění zahrnuje tato skupina některé vzácnější jednotky, jejichž diagnóza vyžaduje vysoký stupeň expertizy a dostupnost moderních zobrazovacích a laboratorních diagnostických metod včetně genetických vyšetření a spolupráci s odborníky v oblastech kardiokirurgie, radiodiagnostiky, klinické biochemie, genetiky, patologie, nukleární medicíny, patologie, psychologického poradenství a dalších. V současné době se mimoto začíná objevovat specifická léčba pro některá tato onemocnění (obstrukční hypertrofická kardiomyopatie, srdeční amyloidóza, Fabryho a Pompeho choroba a další). Tato léčba spadá většinou do kategorie vysoce nákladných léčiv, podléhá řadě indikačních omezení a vyžaduje nadstandardní a převážně vysoce intenzivní monitoraci nemocných, například opakovanými vyšetřeními zobrazovacími metodami, stanovením biomarkerů a hodnocením progresu onemocnění. V součtu tak diagnostika a léčba kardiomyopatií vyžaduje centralizaci v expertních centech s dostatečnou materiální i personální výbavou a jednání s plátcí péče tak, aby tato centra měla přístup k vybraným typům léčby pro nemocné, o něž se stará.

V roce 2023 vydala Evropská kardiologická společnost (ESC) Doporučení pro diagnostiku a léčbu kardiomyopatií, která přebírá jako celek i Česká kardiologická společnost. V rámci doporučení je i konstituce specializovaných oddělení pro kardiomyopatie (cardiomyopathy units). Jejich náplň je upřesněna v doplňujícím materiálu celého dokumentu, který je dostupný online.

Česká kardiologická společnost má za to, že organizační strukturu takových oddělení je nutno vybudovat i v České republice, avšak s přizpůsobením podmínkám našeho systému. Pracovní skupina pro choroby myokardu a perikardu proto připravila toto odborné stanovisko, které z doporučení ESC vychází. Externími oponenty dokumentu byli zástupci pracovišť, v jejichž rámci tato centra již víceméně neformálně pracují nebo kde se vznik takových center předpokládá.

Začlenění center pro kardiomyopatie (KMP) do stávajícího systému péče o kardiologické nemocné

S ohledem na to, že centra pro KMP vyžadují komplexní diagnostické a terapeutické postupy, je nutné, aby byla

konstituována na pracovištích disponujících dostatečným personálním a materiálním vybavením pro tuto péči a návazností na další odbornosti. Tyto podmínky splňují aktuálně prakticky výhradně komplexní kardiologická centra. Jejich péče ale s výjimkou Fakultní nemocnice v Motole nepokrývá péči o dětské pacienty, kteří by měli být preferenčně směřováni tam, v případě podezření na metabolickou poruchu pak do Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN v Praze.

U specializovaných pracovišť pro kardiomyopatie nejde v řadě případů o „Centra vysoce specializované péče“, jejichž vznik je upraven § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů, podle něhož má Ministerstvo zdravotnictví (MZ) zákonné zmocnění udělit status takového centra poskytovateli, který poskytuje zdravotní péči v daných oborech a splnil všechny podmínky výzvy, jež je pro každý typ centra vysoce specializované péče připravována zvlášť. Jde však o specializovaná pracoviště, která nesou názvy jako Centrum pro kardiomyopatie nebo Centrum či oddělení kardiogenetiky apod., která v rámci kardiologických center poskytují péči o nemocné s KMP a mohou být místy, kde bude poskytována vysoce nákladná, tzv. centrová péče pro jednotlivé typy onemocnění. Podstatou však je, že musejí být schopna integrované péče o nemocné s KMP v celém rozsahu.

Personální a materiální vybavení ambulancí

Předpokladem pro existenci centra je zřízení samostatné dedikované ambulance s dostatečným personálním zázemím pro poskytování dlouhodobého sledování. Postupně by měly být ambulance zajištěny i specializovanou sesterskou péčí, podobně jako ambulance pro srdeční selhání.

V rámci ambulance by měly být dostupné základní vyšetřovací metody, tj. EKG, echokardiografie, zátěžová echokardiografie a metody dlouhodobé EKG monitorace.

Personál by měl být schopen provést základní rodinný screening a informovat nemocné o nutnosti genetického vyšetření.

Diagnostické zobrazovací metody

Centrum musí disponovat metodami multimodálního zobrazování, včetně následujících:

- Echokardiografie včetně zátěžové – cílem je vstupní morfologická a funkční charakteristika kardiomyopatií včetně parametrického zobrazení (speckle tracking), průkaz obstrukce výtokového traktu v klidu a při zátěži u hypertrofické KMP (HKMP).
- Magnetická rezonance (MR) srdce včetně technik T1 a T2 mapování, průkazu pozdního syčení gadolinem apod. – cílem je adekvátní strukturální a funkční zobrazení a tkáňová charakteristika myokardu k průkazu jizvení, zánětu a střeďavých onemocnění.
- Výpočetní tomografie (CT) srdce včetně CT koronarografie – k upřesnění koronární anatomie, vyloučení koronární nemoci a případnému strukturálnímu a funkčnímu zobrazení při nedostupnosti MR.
- Nukleární metody včetně kostní scintigrafie (DPD scanu), perfuzní scintigrafie a možností pozitronové emisní tomografie / výpočetní tomografie (PET/CT) – s cílem provést průkaz myokardiální perfuze (perfuzní scintigrafie), detekci akumulace bisfonátových radiofarmak k průkazu transthyretinové (TTR) amyloidózy (DPD scan) a detekci zánětlivých změn např. u sarkoidózy (PET-CT).

Genetické poradenství a genetické vyšetření

- Centra musejí mít navázanu spolupráci s klinickým genetikem a musí být zajištěna dostupnost sestavení genealogického stromu, genetického poradenství s osvětlením významu genetického vyšetření před jeho provedením, schopnost provádět kaskádový genetický screening, interpretovat výsledky genetických vyšetření a poskytnout následné poradenství v rodinách.
- Předpokladem je dostupnost genetického testování panelu obsahujícího nejčastější genetické příčiny kardiomyopatií, vrozených poruch srdečního rytmu a vrozených poruch pojiva vedoucích k postižení aorty a vybraných metabolických poruch.

Invazivní a intervenční kardiologie

- Dostupnost invazivního vyšetření koronárních tepen, hemodynamického vyšetření u nemocných s HKMP, ale i u nemocných s asociovanými chlopenními vadami (funkční mitrální regurgitace) a hemodynamických dopadů KMP (plicní hypertenze).
- Schopnost posouzení koronární anatomie a vhodnosti nálezu k provedení alkoholové septální ablace (ASA) u HKMP.
- Centra musejí být schopna provádět buď samostatně, nebo být provázána na pracoviště se zkušeností v provádění intervenčních výkonů typu ASA u HKMP. V žádném případě není předpoklad, že by všechna pracoviště tyto techniky prováděla samostatně, tím by došlo ke zmenšení zkušenosti expertních pracovišť. Stejně tak je tomu s možnostmi reference nemocných s dilatační KMP (DKMP) k provádění procedur typu TEER (transcatheter edge-to-edge repair) u funkčních mitrálních regur-

gitací u DKMP, implantací střednědobých a dlouhodobých oběhových podpor. Transplantační péče je koncentrována do dvou pracovišť (IKEM, CKTCH Brno).

- Centra musejí být schopna provádět endomyokardiální biopsie nebo být navázána na pracoviště, kde je metoda rutinně prováděna.

Arytmologická péče

- Dostatečná zkušenost s interpretací poruch srdečního rytmu, možnost krátkodobých a dlouhodobých EKG monitorací včetně implantace loop rekordérů.
- Možnost adekvátní selekce nemocných a následné implantace srdečního implantabilního elektronického zařízení (cardiac implantable electronic devices, CIED), tj. zejména resynchronizační terapie a defibrilátorů, a to včetně podkožních.
- Možnost řešení arytmií ablačními technikami.

Patologicko-anatomická vyšetření

- Centra by měla být navázána na pracoviště schopné provádět komplexní interpretaci endomyokardiálních biopsií a zhodnocení vzorků myokardu získaných jinými způsoby (pítevní materiál, materiál odebraný během kardiokirurgických výkonů).
- Vyšetření vzorků musí zahrnovat i možnosti mikrobiologického vyšetření (stanovení virové nálože, průkaz bakteriálních infekcí atd.).
- Pracoviště by měla spolupracovat i s příslušnými zařízeními soudního lékařství s cílem zjistit příčiny náhlých srdečních úmrtí včetně genetického testování.

Psychologická péče, spolupráce s patientskými organizacemi

- Pracoviště by měla mít možnost spolupráce s klinickým psychologem s cílem zajistit podporu jak nemocným, tak jejich rodinám, zejména v otázkách rizika náhlé srdeční smrti, genetického přenosu onemocnění v rodinách.
- Centra by měla být schopna zajistit nemocným poradenství v sociálních otázkách.
- Centra by měla úzce spolupracovat s patientskými sdruženími a neformálními pečovateli na zajištění péče a edukace v oblasti dědičných kardiovaskulárních onemocnění.

Návaznost kardiokirurgické péče

- Centra musejí být navázána alespoň na jedno pracoviště schopné provádět septální myektomie u nemocných s HKMP s dostatečnou zkušeností. Není žádoucí, aby komplexní kardiovaskulární centra výkony prováděla všechna. Podobně jako u ASA je nutné léčbu koncentrovat s cílem udržet dostatečný roční objem výkonů.

- Centra musejí referovat nemocné zvažované jako kandidáty srdeční transplantace do příslušných center (IKEM, CKTCH Brno ve spolupráci s FN u sv. Anny). Před případnou indikací dlouhodobých oběhových podpor jako „destination therapy“ musejí být nemocní posouzeni v těchto centrech a vyloučení / nezařazení na čekací listinu na transplantaci.

Věda a výzkum

- Pracoviště by měla přispívat daty o nemocných do registrů a databází ve všech indikacích, kde je takový registr zřízen (ČKS, ESC), cílem by měla být organizace systému zajišťující dostupnost dat o nemocných s kardiomyopatiemi, buď v rámci Národního kardiovaskulárního informačního systému, nebo prostřednictvím dedikovaného registru.
- Předpokládá se spolupráce na multicentrických projektech organizovaných ČKS nebo v rámci grantových projektů.
- Pracoviště by měla vykazovat adekvátní publikační činnost a podílet se na postgraduální výuce školenců v oboru kardiologie.
- Předpokládá se aktivní účast zástupců pracovišť na akcích organizovaných Pracovní skupinou pro choroby myokardu a perikardu ČKS.

Předpokládaná první etapa vzniku center pro kardiomyopatie

V první fázi se ke vzniku center přihlásila pracoviště, která díky své náplni práce a geografickému uspořádání dobře pokrývají teritorium České republiky. Rozšiřování sítě je možné tam, kde budou naplněny podmínky dané obsahem tohoto dokumentu.

1. Fakultní nemocnice Plzeň
2. Fakultní nemocnice v Motole (včetně péče o dětské pacienty)
3. Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (zahrnující péči o metabolické kardiomyopatie v dětském věku a vybrané kardiomyopatie u dospělých – specificky M. Fabry)
4. Institut klinické a experimentální medicíny, Praha
5. Fakultní nemocnice Hradec Králové
6. Fakultní nemocnice Brno-Bohunice
7. Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno
8. Fakultní nemocnice Olomouc

9. Fakultní nemocnice Ostrava
10. Nemocnice AGEL Třinec-Podlesí, Třinec

Literatura

1. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al.; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2023;44:3503–3626.
2. Cardim N, Freitas A, Brito D. From hypertrophic cardiomyopathy centers to inherited cardiovascular disease centers in Europe. A small or a major step? A position paper from the Nucleus of the Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases of the Portuguese Society of Cardiology. *Rev Port Cardiol* 2011;30:829–835.
3. Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, et al. Plan of action for inherited cardiovascular diseases: synthesis of recommendations and action algorithms. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)* 2016;69:300–309.
4. Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2013;34:1448–1458.
5. Ahmad F, McNally EM, Ackerman MJ, et al. Establishment of specialized clinical cardiovascular genetics programs: recognizing the need and meeting standards: a scientific statement from the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med* 2019;12:e000054.
6. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2021;42:1554–1568.
7. Charron P, Heron D, Gargiulo M, et al. Genetic testing and genetic counselling in hypertrophic cardiomyopathy: the French experience. *J Med Genet* 2002;39:741–746.
8. Charron P, Arad M, Arbustini E, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2010;31:2715–2726.
9. Seferovic PM, Polovina M, Bauersachs J, et al. Heart failure in cardiomyopathies: a position paper from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail* 2019;21:553–576.
10. Authors/Task Force members; Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2014;35: 2733–2779.
11. Maron BJ, Casey SA, Olivetto I, et al. Clinical course and quality of life in high-risk patients with hypertrophic cardiomyopathy and implantable cardioverter-defibrillators. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2018;11:e005820.
12. Vanhees L, Geladas N, Hansen D, et al. Importance of characteristics and modalities of physical activity and exercise in the management of cardiovascular health in individuals with cardiovascular risk factors: recommendations from the EACPR. Part II. *Eur J Prev Cardiol* 2012;19:1005–1033.