Journal für
Kardiologie
Austrian Journal of Cardiology
Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislauferkrankungen

DFP/CME: Seltene Kardiomyopathien

// Rarely cardiomyopathies.

Verheyen N, Rainer P

Journal für Kardiologie - Austrian Journal of Cardiology 2023; 30 (5-6), 124-129

Homepage:
www.kup.at/kardiologie
Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

ÖKG Österreichische Kardiologische Gesellschaft
Offizielles Partnerjournal der ÖKG

EUROPEAN SOCIETY OF CARDIOLOGY®
Member of the ESC-Editor's Club

Offizielles Organ des Österreichischen Herzfonds

ACVC Association for Acute CardioVascular Care
In Kooperation mit der ACVC

Indexed in ESCI part of Web of Science

Indexed in EMBASE

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz
P.b.b. 02Z031105M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21 Preis: EUR 10,–

Veranstaltungskalender

Hybrid-Veranstaltungen der Herausgeber des Journals für Kardiologie

Finden Sie alle laufend aktualisierten Termine auf einem Blick unter

www.kup.at/images/ads/kongress.pdf

For personal use only. Not to be reproduced without permission of Krause & Pachernegg GmbH.

DFP LITERATUR

Seltene Kardiomyopathien

N. Verheyen, P. Rainer

Kurzfassung: Spezifische Kardiomyopathien sind strukturelle oder funktionelle Erkrankungen des Herzmuskels, die nicht durch koronare Herzerkrankung, Klappenvitien, arterielle Hypertonie oder angeborene Herzfehler erklärbar sind. Sie lassen sich klinisch anhand des Phänotyps in hypertrophe (HCM), dilatative (DCM), restriktive (RCM) und arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) klassifizieren.

Entscheidend für die adäquate Therapie ist die auf diesem Phänotyp basierende zielstrebige, ätiologische Abklärung. Hierbei spielt die Erfassung von spezifischen „Red Flags" eine Schlüsselrolle, basierend auf systematischer (Familien-) Anamnese, EKG, Echokardiographie, Magnetresonanztomographie, genetischer Testung und Endomyokardbiopsie. Neben der allgemeinen Herzinsuffizienz-Therapie bestehen teilweise Kardiomyopathie-spezifische, medikamentöse Therapieoptionen und Indikationen zur Gerätetherapie.

Schlüsselwörter: hypertroph, restriktiv, dilatativ, arrhythmogen rechtsventrikulär, Kardiomyopathie, genetisch, Familienanamnese

Abtract: Rarely cardiomyopathies. Specific cardiomyopathies are structural or functional diseases of the heart muscle that are not explainable by coronary heart disease, valvular defects, arterial hypertension or congenital heart defects. They can be classified clinically based on the respective phenotype into hypertrophic (HCM), dilated (DCM), restrictive (RCM) and arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC).

Targeted, etiological diagnosis based on this clinical phenotype is decisive for adequate therapy. The detection of specific red flags plays a key role and is based on systematic taking of (family) history, ECG, echocardiography, magnetic resonance tomographhy, genetic testing and endomyocardial biopsy. In addition to general heart failure therapy, there are some cardiomyopathy-specific drug therapy options and indications for device therapy. **J Kardiol 2023, 30 (5–6): 124–9.**

Key words: hypertrophic; restrictive; dilated, arrhythmogenic right ventricular; cardiomyopathy; genetic; family history.

Lernziel:

Dieser Artikel soll als Übersicht über seltene Kardiomyopathien dienen, mit einem Fokus auf der Differentialdiagnostik und therapeutischen Implikationen.

Für detaillierte Abhandlungen über einzelne Kardiomyopathien sei auf den jeweiligen Fokusartikel in dieser Publikationsserie (vgl. Journal für Kardiologie, Ausgaben: 9–10/2022; 11–12/2022; 1–2/2023) verwiesen.

Abkürzungen:

ARVC	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
CMR	Kardiale Magnetresonanztomographie
DCM	Dilatative Kardiomyopathie
EF	Ejektionsfraktion
HCM	Hypertrophe Kardiomyopathie
KHK	Koronare Herzerkrankung
LGE	Late-Gadolinium Enhancement
LV	Linksventrikulär
LVAD	Left Ventricular Assist Device
LVNC	Linksventrikuläre Non-compaction Kardiomyopathie
RCM	Restriktive Kardiomyopathie

Eingelangt am 04.03.2023, angenommen nach Revision am 29.03.2023
Aus der Klinischen Abteilung für Kardiologie, Medizinische Universität Graz
Korrespondenzadresse: Priv.-Doz. DDr. Nicolas Verheyen, Abteilung für Kardiologie, Medizinische Universität Graz, A-8036 Graz, Auenbruggerplatz 15;
E-Mail: nicolas.verheyen@medunigraz.at

Definition, Klassifizierung, Epidemiologie

Kardiomyopathien sind definiert als strukturelle oder funktionelle Erkrankungen des Herzmuskels, welche nicht durch koronare Herzerkrankung (KHK), arterielle Hypertonie, eine Herzklappenerkrankung oder einen angeborenen Herzfehler erklärbar sind. Sie können genetisch oder nicht genetisch bedingt sein und führen häufig zu einem spezifischen kardialen Erscheinungsbild („Phänotyp"). Häufig sind Kardiomyopathien Teil einer Systemerkrankung und die Patienten weisen neben kardialen Auffälligkeiten weitere nicht-kardiale Merkmale auf, deren Erkennung deshalb zur Differentialdiagnose beitragen kann (Tab. 1).

Neben einer systematischen (Familien-) Anamnese und der Abfrage von spezifischen kardialen und nicht-kardialen Merkmalen („Red Flags") kommen der Echokardiographie, der kardialen Magnetresonanztomographie (CMR) und der genetischen Testung große Bedeutung zu.

Entsprechend dem ESC-Position-Statement von 2008 lassen sich spezifische Kardiomyopathien phänotypisch in hypertrophe Kardiomyopathie (HCM), dilatative Kardiomyopathie (DCM), arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC), restriktive Kardiomyopathie (RCM) und unklassifizierbare Kardiomyopathien unterteilen, wozu auch die linksventrikuläre Non-compaction Kardioymopathie (LVNC) sowie die Tako-Tsubo-Kardiomyopathie gerechnet werden [1] (Abb. 1).

In der Europäischen Union sind seltene Erkrankungen definiert als dauerhaft die Lebensqualität einschränkende oder lebensbedrohliche Erkrankungen mit einer Prävalenz in der Gesamtbevölkerung < 1:2000. Screeningstudien suggerieren eine Prävalenz von 1/500 für HCM, 1/3000 für DCM und 1/5000 für ARVC, während Daten zur RCM fehlen. Allerdings werden sie häufig spät oder gar nicht diagnostiziert, so dass eine hohe Dunkelziffer besteht und die tatsächliche Prävalenz niedriger ist. Die isolierte RCM ohne LV-Hypertrophie oder Dilatation ist demnach der seltenste dieser Phänotypen, die

Tabelle 1: „Red Flags" für spezifische Kardiomyopathien

Phänotyp		HCM		RCM	DCM	ARVC
Definition		LV-Hypertrophie, nicht durch Druckbelastung erklärbar		Restriktive Physiologie bei normalen/reduzierten LV-Volumina und normaler Wanddicke	LV oder biventrikuläre Dilatation mit Einschränkung der LVEF, nicht durch Druckbelastung oder KHK erklärbar	Task-Force-Kriterien [5]: RV-Dysfunktion und Dilatation, histologischer Nachweis, rhythmologische Kriterien
Häufigste Ursachen		Amyloidose: Wildtype-ATTR, hATTR oder AL-Amyloidose	Hereditär: sarkomerische Mutation (v. a. *MYBPC3*, *MYH7*), Mb. Anderson-Fabry *(GLA)*	Hereditär (v. a. *TNNI3*), Sarkoidose, Chemotherapie-/Strahlentherapie-induziert, hypereosinophiles Syndrom, Hämochromatose	Hereditär (v. a. *LMNA, TTN, MYH7,* Muskeldystrophie Duchenne und Becker), Chemotherapie-induziert, Inflammatorisch, Peripartum-Kardiomyopathie	Hereditär
„Red Flags"	EKG	Zur Wanddicke inadäquat niedrigamplitudig	Sarkomerisch: Hypertrophie Mb. Fabry: kurzes PQ-Intervall	—	—	Epsilon-Welle/T-Negativierung in V_1–V_3
	Echo	RV-Hypertrophie, „apical sparing"	Sarkomerisch: regionale Hypertrophie	Zeichen erhöhter Füllungsdrücke, Absenz von LV-Hypertrophie oder Dilatation Sarkoidose: LV-Aneurysma	LV-Dilatation, LVEF < 50 %	RVOT-Dilatation und regionale RV-Wandbewegungsstörungen
	CMR	Diffuses subendokardiales LGE, erhöhte T1-Zeit septal, erhöhtes ECV	Sarkomerisch: LGE in Ventrikelinsertionspunkten oder Hypertrophie-Arealen Mb. Fabry: erniedrigte T1-Zeit septal	Hämochromatose: T2* erniedrigt	Inflammatorisch: 2018 Lake-Louise-Kriterien [6]	
	Familienanamnese positiv für	hATTR: Polyneuropathie, Herzinsuffizienz	Sarkomerische HCM: Herzinsuffizienz, SCD Mb. Fabry: Hämodialyse oder Herzinsuffizienz	Hereditär: Herzinsuffizienz	Hereditär: Herzinsuffizienz, SCD	Herzinsuffizienz, SCD
	Sonstiges	Karpaltunnelsyndrom, Spinalkanalstenose, Bizepssehnenruptur, axonale Polyneuropathie AL-Amyloidose: monoklonale Gammopathie	Sarkomerisch: Alter bei Erstmanifestation < 40 Jahre Mb. Fabry: Angiokeratome, Polyneuropathie, Z. n. Schlaganfall, Proteinurie, Schwerhörigkeit	Hereditär: Alter bei Erstmanifestation < 40 Jahre Chemo-/Strahlentherapie: Exposition in Anamnese Hypereosinophiles Syndrom: Hypereosinophilie Hämochromatose: Ferritin und Transferrinsättigung erhöht	Hereditär: Alter bei Erstmanifestation < 40 Jahre LMNA, Mb. Becker, Mb. Duchenne: Muskelschwäche Chemotherapie: Exposition Peripartum-CMP: Erstmanifestation peripartal	Alter bei Erstmanifestation < 40 Jahre

Gene sind *kursiv*. AL: Leichtketten; ARVC: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie; ATTR: Transthyretin; CMR: kardiale Magnetresonanztomographie; DCM: dilatative Kardiomyopathie; HCM: hypertrophe Kardiomyopathie; LMNA: Lamin A/C; LGE: Late-Gadolinium Enhancement; LV: linksventrikulär; LVEF: linksventrikuläre Ejektionsfraktion; RV: rechtsventrikulär; RCM: restriktive Kardiomyopathie; RVOT: rechtsventrikulärer Ausflusstrakt; SCD: plötzlicher Herztod

HCM der häufigste. Die LVNC als eigenständiger Phänotyp ist umstritten, weil die hier typische myokardiale Nicht-Kompaktierung bei allen beschriebenen Phänotypen als Komponente auftreten kann und ein LVNC-Phänotyp klinisch weder einen ätiologischen noch einen prognostischen Rückschluss erlaubt. Die tatsächliche isolierte LVNC-Kardiomyopathie entsteht durch eine embryonale Fehlentwicklung, tritt häufig im Rahmen von Syndromen auf und manifestiert sich klinisch meist bereits im Kindesalter. Sie wird daher hier nicht abgehandelt.

Die spezifischen Kardiomyopathien, die sich ursächlich hinter diesen Phänotypen verbergen, sind mehrheitlich genetisch bedingt, Ausnahmen sind z. B. die Tako-Tsubo-Kardiomyopathie, die Wild-type-Transthyretin-Amyloidose (→ HCM oder RCM) oder inflammatorische Kardiomyopathien (→ DCM). Diese ESC-Klassifikation grenzt sich bewusst von einer Einteilung nach Pathophysiologie (z. B. primär vs. sekundär, genetisch vs. erworben) ab und bemüht stattdessen einen klinisch-diagnostischen Blick. Im Kardiogenetik-Spektrum gilt für jedes Kandidatengen, dass eine krankheitsverursachende Mutation interindividuell zu unterschiedlichen Phänotypen führen (variable Genotyp-Phänotyp-Korrelation) und auch die Krankheitsschwere variabel sein kann (Expressivitätsschwankung). Zudem ist der Phänotyp üblicherweise mit dem

	HCM	DCM	ARVC	RCM	Unclassified
Familial	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations ß myosin heavy chain Cardiac myosin binding protein C Cardiac troponin I Troponin-T α-tropomyosin Essential myosin light chain Regulatory myosin light chain Cardiac actin α-myosin heavy chain Titin Troponin C Muscle LIM protein Glycogen storage disease (e.g. Pompe; PRKAG2, Forbes', Danon) Lysosomal storage diseases (e.g. Anderson–Fabry, Hurler's) Disorders of fatty acid metabolism Carnitine deficiency Phosphorylase B kinase deficiency Mitochondrial cytopathies Syndromic HCM Noonan's syndrome LEOPARD syndrome Friedreich's ataxia Beckwith–Wiedermann syndrome Swyer's syndrome Other Phospholamban promoter Familial amyloid	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations (see HCM) Z-band Muscle LIM protein TCAP Cytoskeletal genes Dystrophin Desmin Metavinculin Sarcoglycan complex CRYAB Epicardin Nuclear membrane Lamin A/C Emerin Mildly dilated CM Intercalated disc protein mutations (see ARVC) Mitochondrial cytopathy	Familial, unknown gene Intercalated disc protein mutations Plakoglobin Desmoplakin Plakophilin 2 Desmoglein 2 Desmocollin 2 Cardiac ryanodine receptor (RyR2) Transforming growth factor-β3 (TGFβ3)	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations Troponin I (RCM +/− HCM) Essential light chain of myosin Familial amyloidosis Transthyretin (RCM + neuropathy) Apolipoprotein (RCM + nephropathy) Desminopathy Pseuxanthoma elasticum Haemochromatosis Anderson–Fabry disease Glycogen storage disease	Left ventricular non-compaction Barth syndrome Lamin A/C ZASP α-dystrobrevin
Non-familial	Obesity Infants of diabetic mothers Athletic training Amyloid (AL/prealbumin)	Myocarditis (infective/toxic/immune) Kawasaki disease Eosinophilic (Churg Strauss syndrome) Viral persistence Drugs Pregnancy Endocrine Nutritional — thiamine, carnitine, selenium, hypophosphataemia, hypocalcaemia Alcohol Tachycardiomyopathy	Inflammation?	Amyloid (AL/prealbumin) Scleroderma Endomyocardial fibrosis Hypereosinophilic syndrome Idiopathic Chromosomal cause Drugs (serotonin, methysergide, ergotamine, mercurial agents, busulfan) Carcinoid heart disease Metastatic cancers Radiation Drugs (anthracyclines)	Tako Tsubo cardiomyopathy

ARVC, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; DCM, dilated cardiomyopathy; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; RCM, restrictive cardiomyopathy.

Abbildung 1: Einteilung der spezifischen Kardiomyopathien nach Phänotyp. Aus [1] mit Genehmigung der Oxford University Press.

Alter progredient. Deshalb kann vom Phänotyp ausgehend zwar die Ursache eingegrenzt, aber ohne weiterführende Diagnostik nicht auf den präzisen Genotyp geschlossen werden. Umgekehrt lässt sich bei bekanntem Genotyp nicht auf den Phänotyp schließen, manche genotypisch positiven Patienten bleiben sogar lebenslang phänotypisch negativ.

Tabelle 2: Echokardiographische Kriterien für Kardiomyopathie-Phänotypen. Pathologien sind *per definitionem* nicht durch koronare Herzerkrankung, arterielle Hypertonie, eine Herzklappenerkrankung oder einen angeborenen Herzfehler erklärbar.

HCM	Wanddicke ≥ 13 mm bei krankheitsverursachender Mutation oder Wanddicke ≥ 15 mm, nicht erklärbar durch Druckerhöhung
RCM	Zeichen erhöhter linksventrikulärer Füllungsdrücke [7]: Restriktive Füllungsstörung (E/A ≥ 2) oder E/e' > 14, LAVI > 34 ml/m², TR V_{max} > 2,8 m/s (zumindest 2 von 3 Kriterien erfüllt)
DCM	LVEDD > 58 mm (Männer) bzw. > 52 mm (Frauen) LVEF < 50 %
ARVC	Regionale RV-Akinesie oder RV-Dyskinesie oder RV-Aneurysma und PLAX RVOT ≥ 32 mm oder PSAX RVOT ≥ 36 mm oder „fractional area change" ≤ 33 %

ARVC: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie; DCM: dilatative Kardiomyopathie; HCM: hypertrophe Kardiomyopathie; LAVI: linksatrialer Volumensindex; LV: linksventrikulär; LVEDD: linksventrikulärer enddiastolischer Diameter; LVEF: linksventrikuläre Ejektionsfraktion; RV: rechtsventrikulär; RCM: restriktive Kardiomyopathie; RVOT: rechtsventrikulärer Ausflusstrakt; SCD: plötzlicher Herztod; TR V_{max}: Maximalgeschwindigkeit der Trikuspidalinsuffizienz

Die phänotypische Einteilung der Kardiomyopathien findet breite Anwendung. Aus klinischer Sicht besteht der Vorteil darin, dass jedem Patienten bereits während der Echokardiographie, also früh im diagnostischen Prozess, ein „Label" gegeben werden kann. Ein Nachteil entsteht, wenn dieses „Label" als finale Diagnose fehlinterpretiert und das weitere diagnostische Work-up an dieser Stelle gestoppt wird. Ganz im Gegenteil ist **eine standardisierte ätiologische Abklärung für jeden Phänotyp unerlässlich**, weil teilweise effektive, Ätiologie-spezifische Therapien zur Verfügung stehen bzw. auch Device- und Advanced Heart Failure-Therapien spezifischen Indikationsstellungen unterliegen. Da zunehmend spezifische Therapien zur Verfügung stehen, gibt es z. B. zur kardialen Amyloidose, sarkomerischen HCM, Sarkoidose und ARVC eigene Richtlinien Kardiologischer Gesellschaften [2–5].

Prinzipien der Diagnostik

Bildgebung

Die Echokardiographie ist elementar in der Diagnostik von Kardiomyopathien, da die Phänotypisierung auf echokardiographischen Messungen basiert. Mit geübter Hand und trainiertem Auge lassen sich die Parameter, welche für die dia-

gnostischen Kriterien der Phänotypen notwendig sind, schnell in Zahlen abbilden (Tab. 2).

Bei Vorliegen eines Kardiomyopathie-Phänotyps hilft in vielen Fällen die CMR weiter. Über kardiale Dimensionen und Funktionen hinaus bietet die CMR einen „Blick in den Herzmuskel". Mittels Darstellung von Late-Gadolinium Enhancement (LGE) und Relaxationszeiten lassen sich Ödem und Fibrose lokalisieren und quantifizieren, weiters das Extrazellulärvolumen berechnen. Die T2*-Sequenz, die oft nicht im Standard-Protokoll enthalten ist, ermöglicht bei Hämochromatose die Abschätzung der kardialen Eisenspeicherung. Viele Kardiomyopathien bieten spezifische CMR-Muster mit sehr hoher diagnostischer Genauigkeit (Tab. 1).

Eine finale Diagnose kann jedoch oft nicht mittels Bildgebung alleine gestellt werden, sondern erfordert häufig einen bioptischen oder humangenetischen Nachweis. Kardiomyopathien nicht-genetischer Ursache wie infiltrative Kardiomyopathien (Sarkoidose, Amyloidose) und Myokarditiden sind Biopsie-Diagnosen. Eine Ausnahme ist hier die kardiale ATTR-Amyloidose, die unter Umständen mittels Szintigraphie und Bestimmung der freien Leichtketten nicht-invasiv gestellt werden kann. Die Endomyokardbiopsie ist in erfahrenen Zentren ein Routineeingriff mit einer sehr niedrigen Komplikationsrate von < 1 %. Die Befundung inklusive histologischer, immunhistologischer und molekularer Techniken (z. B. Erregernachweis, Massenspektroskopie) ist komplex und sollte in validierten, erfahrenen Zentren erfolgen.

Stammbaumerhebung, genetische Testung

Die Mehrheit der spezifischen Kardiomyopathien ist genetisch bedingt (Tab. 1, Abb. 1). Deshalb ist eine systematische Familienanamnese zumindest über 3 Generationen in der Abklärung von Patienen mit nicht-ischämischer Kardiomyopathie nicht nur interessant, sondern eigentlich obligat, auch wenn hierfür in der klinischen Routine oft die Zeit fehlt. Vor allem bei Patienten mit Herzinsuffizienz, die jünger sind als 40 Jahre, sollte eine genetische bedingte Kardiomyopathie in Betracht gezogen werden.

Eine Anleitung zur Erstellung eines Stammbaums findet sich in Abbildung 2. Der Erbgang ist bei den meisten spezifischen Kardiomyopathien autosomal-dominant, selten X-chromosomal oder mitochondrial. Bei autosomal dominantem Erbgang besteht ein 50%iges Vererbungsrisiko, unabhängig des Geschlechts von Überträger und Kind. Bei X-chromosomalem Erbgang erfolgt die Übertragung von der Mutter auf Töchter und Söhne, vom Vater aber nur auf Töchter. Bei mitochondrialem Erbgang erfolgt die Übertragung von der Mutter auf Töchter und Söhne, aber nie vom Vater. Besonders bei sarkomerischer HCM und ARVC besteht eine hohe Variabilität in Penetranz und Expressivität [8] (Tab. 3). Weiters kann eine kausale Mutation *de novo* (sporadisch) auftreten. Daher schließt eine negative Familienanamnese eine genetische Ursache nicht aus. Bei Verdacht auf hereditäre Kardiomyopathie sollte eine genetische Panel-Abklärung erfolgen, am Phänoty orientiert (siehe z. B. https://www.i-med.ac.at/humgen/formulare.html.de). Die Sensitivität der Panels liegt für HCM bei 40–70 %, für DCM bei ≤ 20 % und für ARVC bei 30–60 % und verbessert sich, wenn Patienten mehrere „Red Flags" (Tab. 2) aufweisen [8].

Tabelle 3: Humangenetische Begriffserklärungen

Expressivität	Ausmaß der Krankheitsschwere, messbar in Alter bei Erstmanifestation, Schweregrad der Symptome und Risiko für Komplikationen (Herzinsuffizienz, plötzlicher Herztod etc.)
Penetranz	Anteil der Patienten mit positivem Genotyp, die im Laufe des Lebens eine klinische Manifestation entwickeln

Die genetische Testung von Indexpatienten und Familienscreening sollten im Kontext eines fachärztlichen Aufklärungsgesprächs stattfinden und die Befundbesprechung im Idealfall von einem Facharzt/einer Fachärztin für Humangenetik durchgeführt werden. Phänotypisch unauffällige Mutationsträger sollten alle 1–2 Jahre kardiologisch untersucht werden.

Therapeutische Implikationen der ätiologischen Abklärung

Pharmakologische Therapie

Unabhängig von der Pumpfunktion sollte eine Euvolämie angestrebt und eine konsequente diuretische Therapie bei Überwässerung durchgeführt werden.

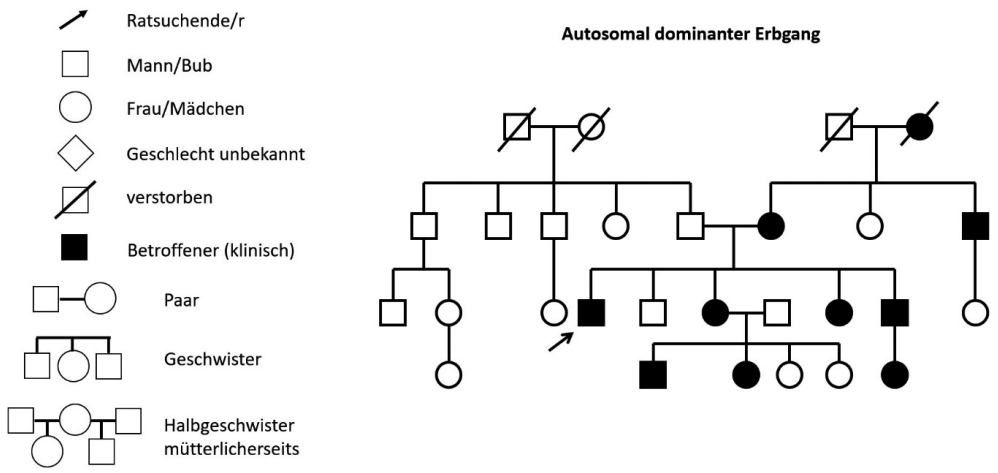

Abbildung 2: Anleitung zur Erstellung eines Familienstammbaums. **Links:** Beschreibung der wichtigsten Symbole. **Rechts:** Beispiel für einen Stammbaum bei autosomal dominant vererbter Erkrankung. © N. Verheyen.

Die pharmakologische Therapie seltener Kardiomyopathien erfolgt bei symptomatischer Herzinsuffizienz analog aktuell gültiger Herzinsuffizienz-Richtlinien [9, 10]. Bei einer linksventrikulären Ejektionsfraktion (LVEF) von ≤ 40 % (Herzinsuffizienz mit reduzierter Pumpfunktion, HFrEF) besteht diese aus einer 4-Säulen-Therapie bestehend aus Blockade des Renin-Angiotensin-Systems (bevorzugt mit ARNI, alternativ mit ACEi oder ARB), einem kardioselektiven Betablocker, einem Mineralkortikoidrezeptorantagonisten (MRA) sowie einem SGLT2-Inhibitor (SGLT2-I). Diese Therapie sollte so rasch wie möglich etabliert und auf die maximal tolerierten Dosen titriert werden, um Hospitalisationen und Mortalität zu reduzieren und die Lebensqualität zu verbessern.

Bei symptomatischer Herzinsuffizienz mit einer erhaltenen Pumpfunktion (LVEF ≥ 50 %, HFpEF) oder nur leicht reduzierter linksventrikulärer Ejektionsfraktion (LVEF 41–49 %, HFmrEF) reduzieren SGLT2-I Hospitalisationen – es ist hier mit einer baldigen Empfehlung in kardiologischen Richtlinien zu rechnen. Bei HFmrEF scheinen auch die anderen Substanzklassen, welche bei HFrEF eingesetzt werden, positive Effekte zu haben, insbesondere beim Vorliegen von häufigen Komorbiditäten wie z. B. arterieller Hypertonie oder chronischer Niereninsuffizienz.

Es sei hier angemerkt, dass der Nutzen der klassischen pharmakologischen Herzinsuffizienztherapien in großen Kohorten nachgewiesen wurde, in welchen teilweise zugrunde liegende spezifische Kardiomyopathien nicht differenzierbar waren bzw. sogar von vornherein ausgeschlossen wurden. Eine zukünftige genauere Charakterisierung von Patienten (z. B. Integration von genetischen, phänotypischen, inflammatorischen, metabolischen Parametern – MultiOmics) könnte hier zu einer personalisierteren Therapie beitragen.

Für einzelne seltene Kardiomyopathien liegen bereits jetzt zielgerichtete Therapien vor. Dies gilt zum Beispiel für die ATTR-Amyloidose, wo mit TTR-Stabilisatoren der Erkrankungsprogress gestoppt werden kann. Bei Morbus Fabry stehen Enzymersatztherapien zur Verfügung, um die Progredienz zu verlangsamen.

Bei der hypertrophen Kardiomyopathie liegt neben klassischen pharmakologischen Ansätzen wie kardioselektiven Betablockern und Verapamil seit Neuestem auch mit dem Myosininhibitor Mavacamten eine neue Therapiemöglichkeit vor. Bei linksventrikulärer Ausflusstrakt-Obstruktion (LVOTO) kommen auch chirurgische (Myektomie, Korrektur des Mitralklappenapparates) und interventionelle Therapiemöglichkeiten (Alkoholseptumablation, PTSMA) in Frage. Vor allem beim hypertrophen Phänotyp bzw. bei erniedrigter Compliance des Myokards sollte auf den Erhalt der chronotropen Kompetenz geachtet werden. In diesen Fällen kann eine Modifizierung einer betablockierenden Therapie notwendig sein.

Bei entzündlichen Myokarderkrankungen – entweder in Form einer akuten Myokarditis oder einer chronischen inflammatorischen Kardiomyopathie bzw. auch einer Sarkoidose – kann eine immunsuppressive Therapie in erfahrenen Zentren durchgeführt werden, auch wenn hierzu keine randomisierten, kontrollieren Studien vorliegen.

Für weitere Details verweisen wir hier auf die anderen bereits erschienen Artikel in dieser Serie.

Devices und Organersatzverfahren

Auch hinsichtlich der kardialen Gerätetherapie ist die ätiologische Zuordnung einer spezifischen Kardiomyopathie relevant. Während etwa eine primärprophylaktische ICD-Implantation generell bei symptomatischer Herzinsuffizienz und einer EF < 35 % erwogen wird (ischämische > nicht-ischämische CMP), kann bei spezifischen Kardiomyopathien mit erhöhtem Arrhythmierisiko auch in anderen Fällen eine ICD-Implantation indiziert sein – eine eigene Risikostratifizierung ist hier erforderlich. Das betrifft zum Beispiel die HCM, die ARVC, die kardiale Sarkoidose oder auch Laminopathien.

Organersatzverfahren wie die Herztransplantation oder die Implantation eines dauerhaften mechanischen Herzunterstützungssystems (LVAD) sind auch bei spezifischen Kardiomyopathien möglich. Insbesondere bei hereditären Kardiomyopathien mit bekannter schlechter Prognose sollte frühzeitig an eine Herztransplantation gedacht werden, da nach Erstmanifestation eine rasch progrediente Erkrankung vorliegen kann (z. B. Laminopathien). Die Implantation eines LVADs kann als Dauertherapie oder zur Überbrückung bis zu einer Transplantation erfolgen. Ein hypertropher oder restriktiver Phänotyp bzw. eine deutlich reduzierte Rechtsventrikelfunktion bei ARVC sind oft für eine LVAD-Therapie nicht geeignet.

Interessenkonflikt

Keiner.

Literatur:

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2008; 29: 270–6.
2. Ommen SR, Mital S, Burke MA, Day SM, Deswal A, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the diagnosis and treatment of patients with hypertrophic cardiomyopathy: A report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. Circulation 2020; 142: e558–e631.
3. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, 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: 1554–68.
4. Birnie DH, Sauer WH, Bogun F, Cooper JM, Culver DA, et al. HRS expert consensus statement on the diagnosis and management of arrhythmias associated with cardiac sarcoidosis. Heart Rhythm 2014; 11: 1305–23.
5. Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria. Eur Heart J 2010; 31: 806–14.
6. Ferreira VM, Schulz-Menger J, Holmvang G, Kramer CM, Carbone I, et al. Cardiovascular magnetic resonance in nonischemic myocardial inflammation: Expert Recommendations. J Am Coll Cardiol 2018; 72: 3158–76.
7. Nagueh SF, Smiseth OA, Appleton CP, Byrd BF, 3rd, Dokainish H, et al. Recommendations for the evaluation of left ventricular diastolic function by echocardiography: An update from the American Society of Echocardiography and the European Association of Cardiovascular Imaging. Eur Heart J Cardiovasc Imaging 2016; 17: 1321–60.
8. Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, et al; European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. 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: 2715–26.
9. McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumbach A, et al; Group ESCSD. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: Developed by the Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC). With the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. Eur J Heart Fail 2022; 24: 4–131.
10. Writing Committee M, Members AAJC. 2022 AHA/ACC/HFSA Guideline for the Management of Heart Failure. J Card Fail 2022; 28: e1–e167.

Akkreditierter ärztlicher Herausgeber:
3. Medizinische Abteilung, Klinik Ottakring, Wien

Lecture Board:
Primaria Assoz. Prof[in] Priv. Doz[in] Dr.[in] Diana Bonderman, Wien
Univ.-Doz. Dr. Martin Hülsmann, Wien

DFP online Literaturstudium
Entsprechend dem Fortbildungsgedanken des Journals für Kardiologie werden approbierte Fachartikel zur Erlangung von DFP- (Diplom-Fortbildungs-Programm-) Punkten (Österreich) der „Akademie der Ärzte" publiziert.

DFP LITERATUR

Ein Service der ÖÄK und der Österreichischen Akademie der Ärzte

Über uns Kontakt Suche OK

meindfp.at

akademie der ärzte

Aktuelles E-Learning DFP-Konto SERVICE: SUPPORT(AT)MEINDFP.AT

E-Learning » Fortbildungen » Detail

E-Learning
- Fortbildungen
- Statistik

DFP-Konto
- Übersicht
- Kontodetails
- Punkte buchen
- Diplome

Seltene Kardiomyopathien

AUTOR
N. Verheyen,
P. Rainer

1. Anhand der ESC-Klassifikation lassen sich spezifische Kardiomyopathien des linken Ventrikels phänotypisch unterteilen in
a. Hypertropher Phänotyp
b. Restriktiver Phänotyp
c. Ischämischer Phänotyp
d. Konstriktiver Phänotyp
e. Dilatative Kardiomyopathie

2. Welcher Vererbungsmodus spricht für einen X-chromosomalen Erbgang?
a. Nur von der Mutter (nie vom Vater) auf Söhne
b. Vom Vater nur auf Töchter
c. Von Mutter und Vater nur auf Söhne
d. Von Mutter und Vater nur auf Töchter

3. Welche Aussage zur Diagnostik spezifischer Kardiomyopathien ist korrekt?
a. Die hypertrophe Kardiomyopathie ist definiert als endsystolische Wanddicke ≥ 12 mm.
b. Die restriktive Kardioymopathie unterscheidet sich von der klassischen HFpEF z. B. durch Fehlen von Bluthochdruck.
c. Die arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie ist gekennzeichnet durch hypokinetische Areale im rechten oder linken Ventrikel.
d. Die linksventrikuläre Nicht-Kompaktierung ist ein Phänotyp, der bei vielen spezifischen Kardiomyopathien auftreten kann.

4. Welche Aussage zur Therapie bei seltenen Kardiomyopathien ist korrekt?
a. Eine primärprophylaktische ICD-Indikation besteht bei einer LVEF ≤ 35% unabhängig von der Ätiologie der Herzinsuffizienz.
b. Bei Sarkoidose, ARVC, Laminopathie und HCM bestehen spezifische Kriterien zur primärprophylaktischen ICD-Implantation.
c. Bei einer LVEF ≤ 40 % erfolgt die pharmakologische Therapie seltener Kardiomyopathien anhand der 4-Säulen-Therapie.
d. Bei Vorliegen einer seltenen Kardiomyopathie und LVEF ≤ 40 % gibt es derzeit keine Empfehlung zur medikamentösen Therapie.

Abmelden
Dr. Max Mustermann
Arztnummer: t68880-30
Stammdaten ändern
Übersicht

Schnelleinstieg
» Fortbildungen suchen
» Veranstaltungen
» E-Learning Angebot
» ÖÄK-Arztnummer abfragen

Den Test zur Erlangung von 1 DFP-Punkt finden Sie unter

http://www.meindfp.at

Bitte halten Sie Ihr „meindfp"-Passwort bereit.

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

☑ **Medizintechnik-Produkte**

Neues CRT-D Implantat
Intica 7 HF-T QP von Biotronik

Artis pheno
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH

Philips Azurion:
Innovative Bildgebungslösung

Aspirator 3
Labotect GmbH

InControl 1050
Labotect GmbH

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☑ **Bestellung e-Journal-Abo**

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum **Disclaimers & Copyright** **Datenschutzerklärung**