

Nejnovější poznatky v mikroskopické diagnostice kardiomyopatií

Ondřej Fabián¹, Cyril Štěchovský²

¹ Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol, Praha

² Kardiologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Podstatná část kardiomyopatií (CMP) je s ohledem na jejich nespecifický mikroskopický nálezn diagnostikována na klinické úrovni a ve specifických případech doplněná o genetické vyšetření. Patolog se s nimi setká spíše v podobě explantovaných srdcí nebo v pitevni problematice. K odběru endomyokardiální biopsie se přistupuje zejména za účelem vyloučení infiltrativního onemocnění a důležitou roli hraje hlavně v pediatričké problematice. U dětí je vyšší zastoupení metabolických CMP, které mnohdy vykazují sugestivní mikroskopický obraz a histopatologické vyšetření je zde důležitou součástí diagnostického procesu. Biopsie má význam zejména v případě restriční CMP, která je často způsobená depozicí amyloidu. V případě hypertrofické CMP se k bioptickému odběru přistupuje téměř výlučně v pediatričké populaci, jelikož podstatná část střádatých a mitochondriálních onemocnění se manifestuje právě hypertrofickým fenotypem. Diagnóza dilatační CMP stojí spíše na klinické bázi a úkolem patologa je zde vyloučit myokarditidu.

Klíčová slova: Kardiomyopatie – histopatologie – endomyokardiální biopsie – imunohistochemie

Recent advances in microscopic diagnosis of cardiomyopathies

SUMMARY

A substantial proportion of cardiomyopathies (CMP) harbour non-specific microscopic findings and the diagnosis is based on the clinical phenotype. Therefore a majority of dilated and hypertrophic CMP are encountered by a pathologist as explanted hearts or during autopsy. The indication for the endomyocardial biopsy usually follows clinical suspicion for infiltrative disease and plays an important role in paediatric patients, where the metabolic CMP are more frequent. Due to suggestive microscopic appearance of these diseases, a histopathological examination represents an important part of the diagnostic algorithm. The biopsy is relevant especially in case of restrictive CMP, because this disease is often caused by amyloid depositions. In case of hypertrophic CMP, the endomyocardial biopsy is considered usually in paediatric population since the majority of storage and mitochondrial disorders manifest hypertrophic phenotype. Diagnosis of dilated CMP is based on the clinical grounds and the main task for the pathologist is to rule out myocarditis.

Keywords: Cardiomyopathy – histopathology – endomyocardial biopsy – immunohistochemistry

Cesk Patol 2019; 55(4): 224–230

Kardiomyopatie (CMP) představují skupinu geneticky podmíněných nebo získaných onemocnění srdečního svalu a podstatná část z nich je s ohledem na jejich nespecifický mikroskopický nálezn diagnostikována na klinické úrovni. Ve specifických případech je diagnostika doplněna o genetické vyšetření. Patolog se s nimi setká spíše v podobě explantovaných srdcí nebo v pitevni problematice. Odběr endomyokardiální biopsie (EMB) je indikován zejména za účelem vyloučení infiltrativního onemocnění, například amyloidózy. Častěji se k biopsii přistupuje u dětí, kde do hry vstupuje široká paleta metabolických CMP. Patolog tak ve své bioptické praxi naráží na poněkud odlišné spektrum diagnóz než klinický kardiolog. Tento rozdíl respektuje i následující text, který volně navazuje na klinický článek „Štěchovský, Adla, Bonaventura: Myokarditidy a kardiomyopatie z pohledu kardiologa“ a referuje o histopatologické diagnostice CMP spolu se zaměřením na vzácnější formy metabolických a geneticky podmíněných CMP (tab. 1). Jejich morfolgie je totiž mnohdy sugestivní a mikroskopické vyšetření zde hraje zásadní roli.

✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Ondřej Fabián

Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84

150 06, Praha 5

tel.: +420 224 435 645

e-mail: Ondrej.Fabian2@fnmotol.cz

ZPRACOVÁNÍ MATERIÁLU

U tak nesourodé skupiny onemocnění jakými CMP bezesporu jsou nelze podat žádné obecné doporučení stran zpracování materiálu. Indikace jednotlivých specializovaných vyšetření vychází z klinicky zvažované diagnózy a nálezu v základním barvení. V případě jakéhokoliv podezření na CMP, zejména u dětí, je vždy vhodné jeden vzorek ponechat v nativním stavu na případný průkaz tukových vakuol nebo imunofluorescenční typizaci amyloidu. I barvení PAS a PAS s diastázou je lepší provést na nativní materiál. Při podezření na metabolickou CMP je pak vhodné jeden vzorek fixovat v glutaraldehydu pro potřeby elektronové mikroskopie.

DILATAČNÍ KARDIOMYOPATIE (DCMP)

Ačkoliv nejčastější fenotypickou variantu představuje hypertrofická CMP, s dilatační CMP se v klinické i patologické praxi setkáváme mnohem častěji, protože většina pacientů dospěje do chronického srdečního selhání. Role patologa je zde limitovaná vzhledem k obvykle necharakteristickému mikroskopickému nálezu. S výjimkou malé skupiny metabolických CMP, které se někdy mohou fenotypem DCMP prezentovat (1), zůstává definitivní diagnóza na klinické úrovni a úkolem patologa, pakliže je přistoupeno k odběru EMB, je tak spíše vyloučit myokarditidu, respektive zánětlivou CMP. Svou roli hraje i špatná genotypicko-fenotypická korelace, jelikož řadu mutací dříve považovaných