



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

### Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

D-KPDPM-DMP-10 | strana 1 z 1 | verze 1 | platnost od 1. 12. 2022

# INDIKAČNÍ KRITÉRIA

## Indikační kritérium - Hypertrofická kardiomyopatie (PRKAG2)

<b>Souhrn</b>	<b>Hypertrofická kardiomyopatie na podkladě mutace PRKAG2</b> (PRKAG2 je gamma 2 regulační podjednotka AMP aktivované protein kinázy)
<b>Patofyziologie</b>	falešná signalizace nedostatku ATP (přebytku AMP) mutantní podjednotkou gamma 2 vede ke snížení utilizace ATP, aktivaci transportu glukózy do kardiomyocytu a zvýšené syntéze glykogenu
<b>Dědičnost</b>	dominantní
<b>Klinické symptomy</b>	<b>hypertrofická kardiomyopatie s minimální extrakardiální manifestací</b> (myopatie) <ul style="list-style-type: none"><li>- obvykle pomalý průběh, manifestace převážně v dospělosti, byla prokázána i infantilní fatální forma PRKAG2</li></ul>
<b>Diferenciální diagnostika</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. <u>EKG</u> – známky preexcitace jako u WPW syndromu</li><li>2. <u>biopsie myokardu</u> – hlavní změnou (jen relativně specifickou) je fokální akumulace glykogenu, který může mít i fibrilární charakter</li><li>3. <u>molekulárně gen eti cké v yšetření genu PRKAG2</u> – vyšetření je indikované pouze po <b>průkazu preexcitace na EKG</b> nebo při nález <b>akumulace glykogenu</b> v biopsii myokardu</li></ol>
<p><b>Před DNA analýzou je nutno zvážít také jiné dědičné metabolické poruchy</b>, které mohou mít atypickou manifestaci převážně na srdci ve smyslu kardiomyopatie a které mají jinak multiorgánovou manifestaci, zejména:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• CDG syndrom, zejména v nižších věkových kategoriích</li><li>• mitochondriální porucha</li><li>• glykogenóza typ III nebo IV</li></ul> <p>KPDPM VFN a 1.LF, kontaktní osoba <b>Prof. MUDr. Tomáš Honzík, PhD.</b> (tel. 22496 7733)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Danonova choroba (viz m. Danon)</li></ul> <p>KPDPM VFN a 1.LF, kontaktní osoba <b>MUDr. Jakub Sikora, PhD.</b> (Laboratoř pro studium vzácných nemocí, tel. 22496 7041, 22496 7689)</p>	
<p><u>Molekulárně gen eti cké v yšetření genu PRKAG2</u> probíhá v Laboratoři DNA diagnostiky, Diagnostické laboratoře DPM, KPDPM, VFN a 1. LF, kontaktní osoba <b>Mgr. Hana Vlášková</b> (tel. 22496 7732)</p>	