



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)

Souhrn	Hypertrofická kardiomyopatie na podkladě mutace <i>PRKAG2</i> (<i>PRKAG2</i> je gamma 2 regulační podjednotka AMP aktivované protein kinázy)
Patofyziologie	falešná signalizace nedostatku ATP (přebytku AMP) mutantní podjednotkou gamma 2 vede ke snížení utilizace ATP, aktivaci transportu glukózy do kardiomyocytu a zvýšené syntéze glykogenu
Dědičnost	dominantní
Klinické symptomy	hypertrofická kardiomyopatie s minimální extrakardiální manifestací (myopatie) - obvykle pomalý průběh, manifestace převážně v dospělosti, byla prokázána i infantilní fatální forma <i>PRKAG2</i>
Diferenciální diagnostika	1. <u>EKG</u> – známky preexcitace jako u WPW syndromu 2. <u>biopsie myokardu</u> – hlavní změnou (jen relativně specifickou) je fokální akumulace glykogenu, který může mít i fibrilární charakter 3. <u>molekulárně genetické vyšetření genu <i>PRKAG2</i></u> – vyšetření je indikované pouze po průkazu preexcitace na EKG nebo při nález akumulace glykogenu v biopsii myokardu
<p>Před DNA analýzou je nutno zvážit také jiné dědičné metabolické poruchy, 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">• CDG syndrom, zejména v nižších věkových kategoriích• mitochondriální porucha• glykogenóza typ III nebo IV KPDPM VFN a 1.LF, kontaktní osoba prof. MUDr. Tomáš Honzík, PhD. (tel. 22496 7733)• Danonova choroba (viz m. Danon) KPDPM VFN a 1.LF, kontaktní osoba MUDr. Jakub Sikora, PhD. (Laboratoř pro studium vzácných nemocí, tel. 22496 7041, 22496 7689)	
<p><u>Molekulárně genetické vyšetření genu <i>PRKAG2</i></u> probíhá v Laboratoři DNA diagnostiky, Diagnostické laboratoře DPM, KPDPM, VFN a 1. LF, kontaktní osoba Mgr. Hana Vlášková (tel. 22496 7732)</p>	