



DGK.

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.



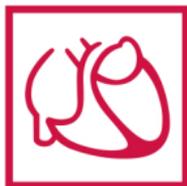
EUROPEAN
SOCIETY OF
CARDIOLOGY®

ESC Pocket Guidelines

European Society of Cardiology (ESC)
Deutsche Gesellschaft für Kardiologie

Diagnose und Behandlung der hypertrophen Kardiomyopathie

Herausgegeben von



DGK.

Kommentar

Siehe auch: Frey et al.:
Kommentar zu den 2014 ESC Guidelines on diagnosis
and management of hypertrophic cardiomyopathy

www.dgk.org

Verlag

Börm Bruckmeier Verlag GmbH
978-3-89862-963-8

1. Präambel

Diese Pocket-Leitlinie ist eine von der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. (DGK) übernommene Stellungnahme der European Society of Cardiology (ESC), die den gegenwärtigen Erkenntnisstand wiedergibt und Ärzten die Entscheidungsfindung zum Wohle ihrer Patienten erleichtern soll. Die Leitlinie ersetzt nicht die ärztliche Evaluation des individuellen Patienten und die Anpassung der Diagnostik und Therapie an dessen spezifische Situation.

Die Pocket-Leitlinie enthält gekennzeichnete Kommentare der Autoren der Pocket-Leitlinie, die deren Einschätzung darstellen und von der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie getragen werden.

Die Erstellung dieser Leitlinie ist durch eine systematische Aufarbeitung und Zusammenstellung der besten verfügbaren wissenschaftlichen Evidenz gekennzeichnet. Das vorgeschlagene Vorgehen ergibt sich aus der wissenschaftlichen Evidenz, wobei randomisierte, kontrollierte Studien bevorzugt werden. Der Zusammenhang zwischen der jeweiligen Empfehlung und dem zugehörigen Evidenzgrad ist gekennzeichnet.

Tabelle 1: Empfehlungsgrade

I	Evidenz und/oder allgemeine Übereinkunft, dass eine Therapieform oder eine diagnostische Maßnahme effektiv, nützlich oder heilsam ist.
II	Widersprüchliche Evidenz und/oder unterschiedliche Meinungen über den Nutzen/Effektivität einer Therapieform oder einer diagnostischen Maßnahme. IIa Evidenzen/Meinungen favorisieren den Nutzen bzw. die Effektivität einer Maßnahme. IIb Nutzen/Effektivität einer Maßnahme ist weniger gut durch Evidenzen/Meinungen belegt.
III	Evidenz und/oder allgemeine Übereinkunft, dass eine Therapieform oder eine diagnostische Maßnahme nicht effektiv, nicht nützlich oder nicht heilsam ist und im Einzelfall schädlich sein kann.

Tabelle 2: Evidenzgrade

A	Daten aus mehreren, randomisierten klinischen Studien oder Meta-Analysen.
B	Daten aus einer randomisierten Studie oder mehreren großen, nicht randomisierten Studien.
C	Konsensusmeinung von Experten und/oder kleinen Studien, retrospektiven Studien oder Registern.

ESC Pocket Guidelines

Diagnose und Behandlung der hypertrophen Kardiomyopathie*

Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy
The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic
Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC)

Chairperson

Perry M. Elliott

Cardiology Department
The Heart Hospital
16-18 Westmoreland Street
London W1G 8PH, UK
Tel: +44 203 456 7898

Email: perry.elliott@ucl.ac.uk

Authors/Task Force Members:

Aris Anastasakis (Greece), Michael A. Borger (Germany), Martin Borggrefe (Germany), Franco Cecchi (Italy), Philippe Charron (France), Albert Alain Hagege (France), Antoine Lafont (France), Giuseppe Limongelli (Italy), Heiko Mahrholdt (Germany), William J. McKenna (UK), Jens Mogensen (Denmark), Petros Nihoyannopoulos (UK), Stefano Nistri (Italy), Petronella G. Pieper (Netherlands), Burkert Pieske (Austria), Claudio Rapezzi (Italy), Frans H. Rutten (Netherlands), Christoph Tillmanns (Germany), Hugh Watkins (UK).

Additional Contributor:

Constantinos O'Mahony (UK).

Other ESC entities having participated in the development of this document:

Associations: European Association of Cardiovascular Imaging (EACVI), European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions (EAPCI), European Heart Rhythm Association (EHRA), Heart Failure Association (HFA).

Working Groups: Cardiovascular Pharmacology and Drug Therapy, Cardiovascular Surgery, Developmental Anatomy and Pathology, Grown-up Congenital Heart Disease, Myocardial and Pericardial Diseases.

Councils: Cardiology Practice, Cardiovascular Primary Care.

Bearbeitet von:

Norbert Frey (Kiel), Burkert Pieske (Berlin), Daniel Steven (Köln), Christoph Tillmanns (Berlin)

Für die Kommission für Klinische Kardiologie der DGK:

Stefan Baldus (Köln)

* Adapted from the ESC Guidelines on the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy (Eur Heart Journal 2014 – doi 10.1093/eurheartj/ehu284).

Inhalt

1. Präambel	1
2. Definition	5
3. Epidemiologie	5
4. Ätiologie	5
5. Diagnose	7
5.1 Diagnostische Kriterien	7
5.2 Anamnese und körperliche Untersuchung	9
5.3 EKG und Langzeit-EKG	10
5.4 Echokardiographie	11
5.5 Kardiale Magnetresonanztomographie	16
5.6 Nuklearmedizin und Computertomographie	17
5.7 Endomyokardbiopsie	18
5.8 Labordiagnostik	19
6. Genetische Untersuchungen und Familienscreening	20
6.1 Genetische Beratung und genetische Untersuchung von Probanden ..	20
6.2 Genetisches und klinisches Screening von Verwandten	21
6.3 Klinisches und genetisches Screening von Kindern	24
6.4 Nachuntersuchungen von Mutationsträgern ohne Phänotyp	24
7. Patientenversorgung	25
8. Symptomerfassung	26
8.1 Brustschmerz	26
8.2 Herzinsuffizienz	26
8.3 Synkope	28
8.4 Palpitationen	29
8.5 Elektrophysiologische Untersuchung	29
9. Symptomatische Therapie und Prävention von Komplikationen ..	30
9.1 Symptomatische Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstraktes ..	30
9.2 Mittkavitäre Obstruktion und apikale Aneurysmata	36
9.3 Management von Herzinsuffizienzsymptomen bei Patienten ohne LVOTO ..	36
9.4 Behandlung von Angina pectoris bei Patienten ohne LVOTO	38
9.5 Atriale Tachyarrhythmien	40
9.6 Prävention des plötzlichen Herztodes (SCD)	43
9.7 Symptomatische Bradykardie und atrioventrikulärer Block	48
9.8 Ventrikuläre Tachykardie	49
10. Empfehlungen für die regelmäßige Nachsorge	50
11. Familienplanung und Kontrazeption	50
12. Spezielle Aspekte	51
12.1 Diagnose der HCM bei Athleten	51
12.2 Arterielle Hypertonie	51
12.3 Isolierte basale Septumhypertrophie (Sigmoidseptum) bei älteren Patienten ..	52
12.4 Diagnose und Behandlung von Klappenerkrankungen bei Patienten mit HCM ..	53
13. Leben mit Kardiomyopathie: Hinweise für Patienten	54

Abkürzungen und Akronyme

AF	Vorhofflimmern
AV	atrioventrikulär
CRT	kardiale Resynchronisationstherapie
CRT-P	kardiale Resynchronisationstherapie mit Schrittmacher
CT	Computertomographie
DNA	Desoxyribonukleinsäure
EF	Ejektionsfraktion
EKG	Elektrokardiogramm
FHL 1	four and a half LIM domain protein 1 (Skelettmuskelprotein)
HCM	Hypertrophe Kardiomyopathie
ICD	Implantierbarer Kardioverter/Defibrillator
LA	linker Vorhof
LEOPARD(-Syndrom)	Pigmentstörungen, EKG-Veränderungen, Hypertelorismus, Pulmonalstenose, Genitalveränderungen, Wachstumsverzögerungen und sensorischer Hörverlust
LGE	Late Gadolinium Enhancement
LV	linker Ventrikel, linksventrikulär
LVEF	linksventrikuläre Ejektionsfraktion
LVH	Linksventrikuläre Hypertrophie
LVOT	linksventrikulärer Ausflusstrakt
LVOTO	linksventrikuläre Ausflusstraktobstruktion
MELAS(-Syndrom)	Mitochondriale Enzephalopathie mit Laktatazidose und Schlaganfall-ähnlichen Episoden
MERRF(-Syndrom)	Mitochondriale Myopathie mit einer klinischen Muskelspastik, epileptischen Anfällen, Kleinhirn-Ataxie
MRT	Magnetresonanztomographie
nsVT	nichtanhaltende Kammertachykardie
NYHA	New York Heart Association
PRKAG2	Gen, das für die AMP-aktivierte Proteinkinase kodiert
RV	rechter Ventrikel
RVOT	rechtsventrikulärer Ausflusstrakt
SAM	Systolic Anterior Movement
SCD	plötzlicher Herztod
TEE	Transösophageale Echokardiographie
TTE	Transthorakale Echokardiographie
TTR	Transthyretin
VF	Kammerflimmern
VKA	Vitamin K-Antagonist
VT	Kammertachykardie

2. Definition

Die Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist durch den Nachweis einer erhöhten linksventrikulären Wanddicke definiert, die nicht alleine durch pathologische Füllungsdrücke des linken Ventrikels erklärt ist. Diese Definition trifft gleichermaßen auf Kinder und Erwachsene zu und stellt zunächst keine grundsätzliche Aussage über die Ätiologie oder eine myokardiale Pathologie dar.

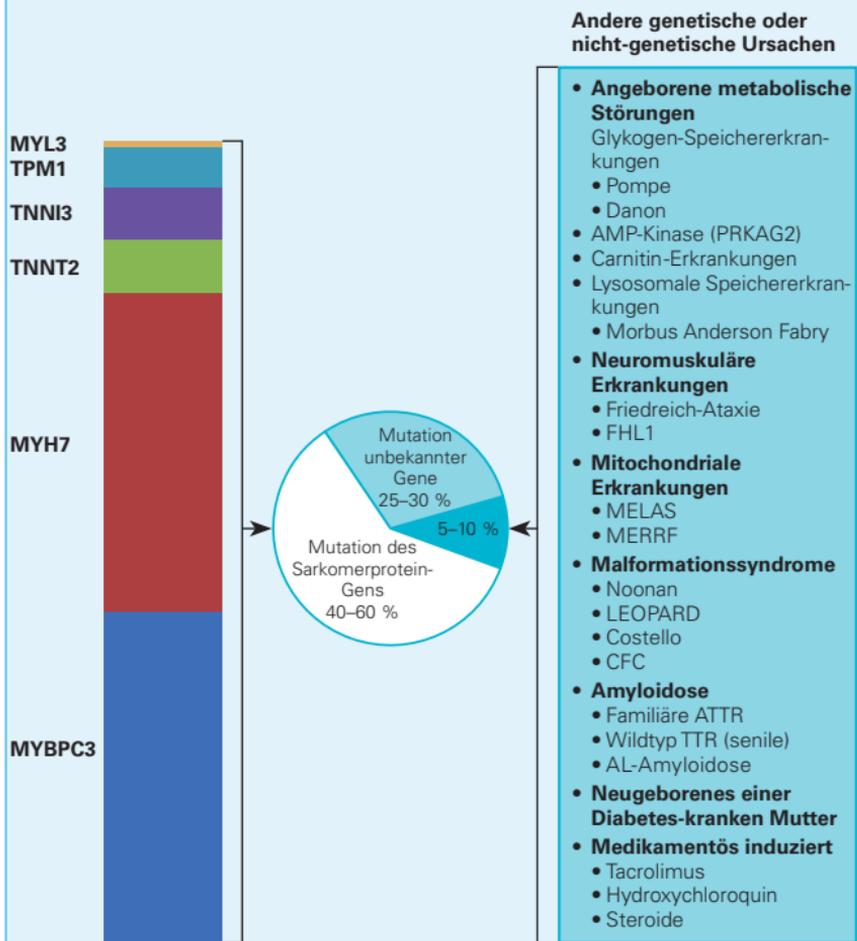
3. Epidemiologie

Die Prävalenz der HCM im Erwachsenenalter liegt bei 0,02% bis 0,23%. Die Prävalenz der HCM im Kindesalter ist nicht bekannt; es kann allerdings von einer jährlichen Inzidenz von 0,3–0,5 Fällen /100.000 Kinder (Spanne: 0,005–0,07%) ausgegangen werden. Die meisten Studien berichten von einem leichten Überwiegen des männlichen Geschlechts. In den jeweils unterschiedlichen Ethnien ist die Prävalenz der HCM ähnlich.

4. Ätiologie

Bei bis zu 60% der heranwachsenden und erwachsenen HCM-Patienten liegt ein autosomal dominanter Erbgang mit Mutationen in kardialen Sarkomerprotein-Genen vor. 5 bis 10% der Fälle bei Erwachsenen sind durch andere genetische Störungen wie angeborene metabolische und neuromuskuläre Erkrankungen, Chromosomenanomalien und genetische Syndrome verursacht (Abbildung 1). Einige Patienten haben nichtgenetische Erkrankungen, die eine genetische Form der Erkrankung imitieren.

Abbildung 1: Unterschiedliche Ätiologien der hypertrophen Kardiomyopathie



Die Mehrheit der Fälle im Jugend- und Erwachsenenalter ist durch eine Mutation des Sarkomerprotein-Gens verursacht.

AL-Amyloidose = Leichtketten (amyloid light chain)-Amyloidose; ATTR = Transthyretin-Amyloidose; CFC = Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome; FHL 1 = Four and a half LIM domains protein 1; MELAS = mitochondriale Enzephalomyopathie mit Laktatazidose und Schlaganfall-ähnlichen Episoden; MERRF-Syndrom (myoclonic epilepsy with ragged red fiber) = mitochondriale Myopathie mit einer klonischen Muskelpastik, epileptischen Anfällen, Kleinhirn-Ataxie; MYBPC3 = myosin-binding protein C, cardiac type; MYH7 = myosin, heavy chain 7; MYL3 = myosin light chain; TNNI3 = kardiales Troponin I; TNNT2 = kardiales Troponin T; TPM1 = Tropomyosin 1 alpha chain; TTR = Transthyretin

5. Diagnose

Die Diagnose der HCM basiert auf dem Nachweis einer linksventrikulären Wandverdickung durch ein bildgebendes Verfahren. Andere Aspekte des HCM-Phänotyps sind myokardiale Fibrosen, Mitralklappenveränderungen, koronare Mikrozirkulationsstörungen und EKG-Veränderungen. Der Nachweis einer linksventrikulären Wandverdickung ohne Erhöhung der linksventrikulären Füllungsdrücke sollte Anlass zu einer weiterführenden Suche nach den zugrundeliegenden Ursachen sein (Abbildung 2).

5.1 Diagnostische Kriterien

5.1.1 Erwachsene

Nachweis einer diastolischen Wanddicke > 15 mm in einem oder mehreren Myokardsegmenten des linken Ventrikels durch ein bildgebendes Verfahren (Echokardiographie, MRT oder CT), die nicht durch erhöhte Füllungsdrücke erklärt ist.

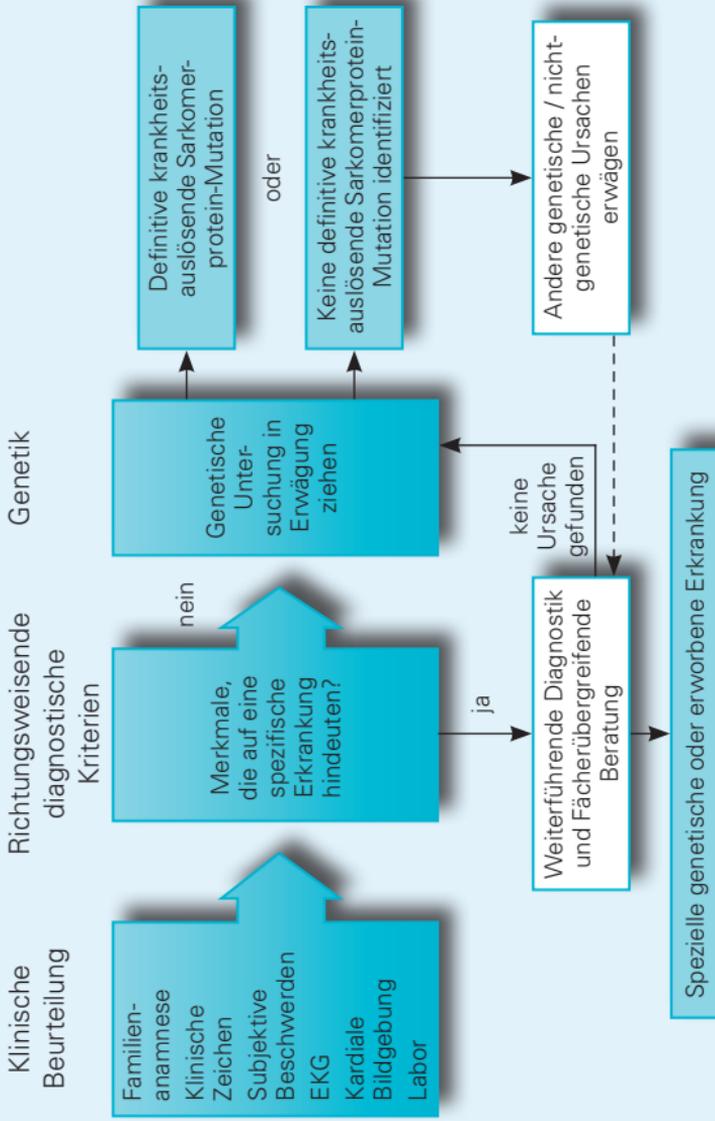
5.1.2 Kinder

Nachweis einer Wanddicke, die oberhalb der doppelten Standardabweichung des zu erwartenden Mittelwertes liegt (z -Score > 2 , wobei der z -Score als der Wert einer Standardabweichung vom Mittelwert des Normalkollektivs definiert ist).

5.1.3 Verwandte

Die klinische Diagnose für Verwandte ersten Grades eines Patienten mit einer eindeutigen Erkrankung ($LVH \geq 15$ mm) basiert auf den Nachweis einer nicht anders erklärbaren linksventrikulären Wandverdickung ≥ 13 mm in einem oder mehreren Myokardsegmenten durch oben genannte bildgebende Verfahren.

Abbildung 2: Diagnostischer Ablauf der hypertrophen Kardiomyopathie



Anmerkungen: 1) Vor und nach Durchführung von genetischen Untersuchungen ist eine Beratung essentiell. 2) Genetische Untersuchungen werden für Patienten, die die diagnostischen Kriterien einer HCM erfüllen, zur Beurteilung der familiären Kaskade empfohlen. 3) Für Empfehlungen zu einzelnen Untersuchungen siehe die jeweiligen Kapitel.

5.2 Anamnese und körperliche Untersuchung

Die Erstellung eines Stammbaums über 3 bis 4 Generationen hilft bei der Bestätigung einer genetischen Erkrankung und identifiziert potentiell gefährdete Familienmitglieder. Eine Reihe von nicht kardialen Zeichen und Symptomen deuten auf eine spezifische Erkrankung (Tabelle 3).

Tabelle 3: Zeichen und Symptome, die auf eine spezifische Erkrankung hindeuten*

Symptom / Zeichen	Diagnose
Lernschwächen, Intelligenzminderung	Mitochondriale Erkrankungen Noonan- / LEOPARD- / Costello-Syndrom Danon-Krankheit
Sensoneuraler Hörverlust	Mitochondriale Erkrankungen (insbesondere mit Diabetes) Morbus Fabry LEOPARD-Syndrom
Visusminderung	Mitochondriale Erkrankungen (Erkrankung der Retina, Atrophie des N. opticus) TTR-Amyloidose (watteartige Glaskörpertrübungen) Danon-Krankheit (Retinitis pigmentosa) Morbus Fabry (Katarakt, Korneatrübungen)
Gangstörungen	Friedreich-Ataxie
Parästhesien, Sensorische Störungen, neuropathische Schmerzen	Amyloidose Morbus Fabry
Karpaltunnelsyndrom	TTR-Amyloidose (v.a. wenn bilateral auftretend, männliches Geschlecht)
Muskuläre Schwäche	Mitochondriale Erkrankungen Glykogenspeicherkrankheiten FHL 1-Mutationen Friedreich-Ataxie
Ptosis	Mitochondriale Erkrankungen Noonan- / LEOPARD-Syndrom Myotone Dystrophie
Pigmentveränderungen / Café au lait-Flecken	LEOPARD- / Noonan-Syndrom
Angiokeratome, Hypohidrose	Morbus Fabry

LEOPARD = Pigmentstörungen, EKG-Veränderungen, Hypertelorismus, Pulmonalstenose, Genitalveränderungen, Wachstumsverzögerungen und sensoneuraler Hörverlust

* verändert nach Rapezzi et al. (s. Ref. 67 in der Langfassung, www.escardio.org/guidelines)

5.3 EKG und Langzeit-EKG

Das 12-Kanal-Standard-EKG gibt wertvolle Hinweise für die Diagnose sowie zur regionalen Verteilung einer Hypertrophie und myokardialen Vernarbung (Tabelle 4). Das EKG ist ein sensitives, wenn auch wenig spezifisches diagnostisches Mittel zur Früherkennung von erkrankten Verwandten.

Das Langzeit-EKG wird empfohlen zur initialen Abschätzung des Risikos für einen plötzlichen Herztod (Kapitel 9.6: Prävention des plötzlichen Herztodes) und einen Schlaganfall (Kapitel 9.5: atriale Tachyarrhythmien).

Tabelle 4: EKG-Veränderungen, die auf spezifische Diagnosen oder morphologische Varianten deuten

Befund	Kommentar
Kurzes PR-Intervall / Präexzitation	Präexzitation ist ein verbreitetes Merkmal von Speicherkrankheiten (Pompe, PRKAG2 und Danon) und mitochondrialen Erkrankungen (MELAS, MERRF). Ein kurzes PR-Intervall ohne Präexzitation wird bei Morbus Fabry beobachtet
AV-Block	Zunehmende AV-Leitungsstörungen werden nicht selten bei mitochondrialen Erkrankungen, einigen Speicherkrankheiten (einschl. M. Fabry), Amyloidose, bei Desminopathien und bei Patienten mit PRKAG2-Mutationen beobachtet.
Extreme LVH (Sokolow-Lyon Index ≥ 50)	Extrem hohe QRS-Amplituden sind typisch für Speicherkrankheiten wie Pompe oder Danon, können allerdings allein durch eine Präexzitation bedingt sein.
Niedrige QRS-Amplituden (oder normale Amplituden trotz erhöhter Wanddicke)	Niedrige QRS-Amplituden ohne Vorliegen von Perikarderguss, Adipositas oder Lungenerkrankung finden sich bei der HCM selten (beschränkt auf Fälle im Endstadium), sind allerdings bei bis zu 50% der Patienten mit AL-Amyloidose und bei 20% der Patienten mit TTR-Amyloidose nachweisbar. In der Differentialdiagnose zwischen HCM und Amyloidose ist die Messung der Ratio zwischen QRS-Amplitude und LV-Wanddicke hilfreich.
Extremer superiorer (Nord-West-Achse) QRS-Lagetyp	Wird bei Patienten mit Noonan-Syndrom beobachtet, bei denen eine schwere basale Hypertrophie in den RVOT reicht.

Tabelle 4: EKG-Veränderungen, die auf spezifische Diagnosen oder morphologische Varianten deuten (Forts.)

Befund	Kommentar
Ausgeprägte T-Negativierungen (> 10 mm)	Ausgeprägte T-Negativierungen in den präkordialen Ableitungen oder den inferolateralen Ableitungen deuten auf eine LV-Apex-Beteiligung.
Abnorme Q-Wellen mit ≥ 40 ms Dauer und /oder $\geq 25\%$ der R-Zacke und / oder ≥ 3 mm Tiefe in mindestens zwei benachbarten Ableitungen (mit Ausnahme von aVR)	Ungewöhnlich tiefe Q-Wellen in den inferolateralen Ableitungen, in der Regel in Kombination mit positiven T, sind mit einem asymmetrischen Verteilungsmuster der LVH assoziiert. Q-Wellen mit einer abnormen Dauer (≥ 40 ms) sind mit myokardialen Fibrosen assoziiert.
Gewölbte ST-Streckenhebung in den lateralen Brustwandableitungen	Einige Patienten mit einer apikalen oder distalen Hypertrophie entwickeln kleine Spitzenaneurysmata, zum Teil mit einhergehender myokardialer Vernarbung. Dies ist meist nur mit Hilfe der MRT, Ventrikulographie oder Kontrastechokardiographie nachweisbar und kann manchmal mit ST-Streckenhebungen in den lateralen Brustwandableitungen assoziiert sein.

AL = Leichtketten-Amyloid

Empfehlungen zur Echokardiographie

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Ein 12-Kanal-Standard-EKG wird bei Verdachtsdiagnose einer HCM zur Unterstützung der Diagnose empfohlen und bietet Informationen über die zugrundeliegende Ätiologie.	I	B
Ein 48-Stunden-Langzeit-EKG wird bei der initialen klinischen Beurteilung zum Nachweis von atrialen und ventrikulären Arrhythmien empfohlen.	I	B

5.4 Echokardiographie

5.4.1 Linksventrikuläre Hypertrophie und Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstraktes

Die enddiastolische Wanddicke sollte in allen Segmenten von basal nach apikal in Kurzachsenschnitten mittels (Kontrast-) Echokardiographie und / oder Kardio-MRT ermittelt werden. Eine Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstraktes durch ein sog. Systolic Anterior Movement (SAM)

des anterioren Mitralklappensegels besteht in einem Drittel der Fälle bereits in Ruhe; in einem weiteren Drittel wird sie durch ein Provokationsmanöver wie Valsalva oder Kniebeugen ausgelöst. Die LVOT-Obstruktion ist definiert als instantaner Dopplerdruckgradient im LVOT von ≥ 30 mmHg in Ruhe oder unter Provokationsmanövern. Eine klinische Relevanz besteht allerdings meist erst bei einem Druckgradienten ≥ 50 mmHg. Abbildung 3 stellt das Vorgehen bei der Evaluierung der LVOT-Obstruktion bei symptomatischen und asymptomatischen Patienten dar. Obstruktionen, die nicht im Zusammenhang mit dem SAM stehen (subaortale Membranen, Mitralklappensegelveränderungen, mittventrikuläre Obstruktionen), sollten systematisch ausgeschlossen werden.

Das SAM der Mitralklappe führt fast immer zu einer mitt- bis spätsystolischen nach inferolateral gerichteten Mitralklappeninsuffizienz. Der Nachweis eines zentralen oder nach anterior gerichteten Insuffizienzjets sollte zu einer genaueren Beurteilung der Mitralklappen führen.

5.4.2 Beurteilung der diastolischen Funktion

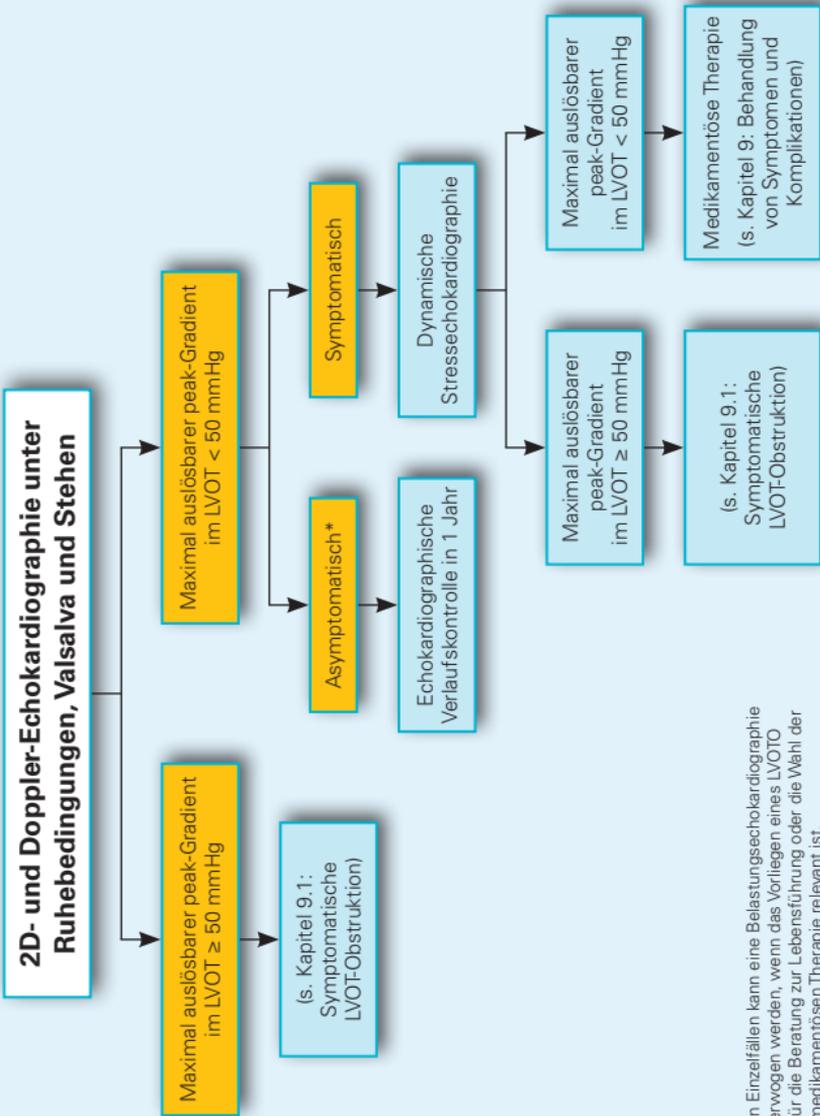
Die Erfassung der linksventrikulären Füllungsdrücke ist für die Beurteilung der Symptome und der Ausprägung der HCM hilfreich. Die Evaluierung der diastolischen Funktion einschließlich der Myokard-Doppler-Echokardiographie, der Pulmonalvenenflußgeschwindigkeiten, des pulmonalarteriellen Drucks sowie die Bestimmung der Vorhofgröße sollte Teil der Routineuntersuchung der HCM sein.

5.4.3 Beurteilung der systolischen Funktion

Die EF und die Verkürzungsfraction (FS) sind bei der HCM typischerweise normal oder erhöht. Sie sind jedoch keine guten Parameter für die Beurteilung der linksventrikulären Kontraktilität bei bestehender Hypertrophie.

Myokardiale longitudinale Geschwindigkeiten und ihre Deformationsparameter (strain und strain rate), die durch Myokard-Doppler oder Speckle-Tracking-Techniken erhoben werden, sind trotz normwertiger EF häufig reduziert und könnten pathologische Werte bereits vor Entwicklung einer Hypertrophie bei genotypisch erkrankten Verwandten zeigen.

Abbildung 3: Beurteilung und Therapie der LVOT-Obstruktion



* In Einzelfällen kann eine Belastungsechokardiographie erwogen werden, wenn das Vorliegen eines LVOTO für die Beratung zur Lebensführung oder die Wahl der medikamentösen Therapie relevant ist.

5.4.4 Bedeutung der Echokardiographie für die Differentialdiagnose

Tabelle 5: Echokardiographische Befunde, die auf eine spezifische Ätiologie hinweisen*

Befund	Erkrankung, an die gedacht werden sollte
Verdicktes interatriales Septum	Amyloidose
Verdickte AV-Klappen	Amyloidose, Morbus Fabry
Verdickte RV-Wand	Amyloidose, Myokarditis, Morbus Fabry, Noonan-Syndrom und verwandte Erkrankungen
Leicht- oder mittelgradiger Perikarderguss	Amyloidose, Myokarditis
Mattglas-Aspekt des ventrikulären Myokards in der 2D-Echokardiographie	Amyloidose
Konzentrische LVH	Glykogen-Speicherkrankheit, Morbus Fabry, PRKAG2-Mutationen
Extreme konzentrische LVH (Wanddicke ≥ 30 mm)	M. Danon, M. Pompe
Globale Hypokinesie (mit oder ohne LV-Dilatation)	Mitochondriale Erkrankungen, TTR-Amyloidose, PRKAG2-Mutationen, M. Danon, Myokarditis, fortgeschrittene Sarkomer-HCM, Morbus Fabry
RVOT-Obstruktion	Noonan-Syndrom und verwandte Erkrankungen

* verändert nach Rapezzi et al. (s. Ref. 67 in der Langfassung, www.escardio.org/guidelines)

5.4.5 Kontrast-Echokardiographie

Intravenöses Sonographie-Kontrastmittel sollte zur besseren Abgrenzung des Endokards verwendet werden, wenn eine schlechte Darstellbarkeit der Lateralwand oder des Apex besteht. Bei Patienten vor geplanter septaler Alkoholablation wird eine Kontrast-Echokardiographie mit intrakoronarem Kontrastmittel empfohlen (s. Kapitel 9.1.3.2 Septale Alkoholablation).

5.4.6 Transösophageale Echokardiographie

Eine TEE sollte bei Patienten mit schlechtem transthorakalen Schallfenster zur Beurteilung des LVOT-Obstruktionsmechanismus und der Mitralklappe vor geplanter septaler Alkoholablation, und wenn Hinwei-

se auf andere Mitralklappenpathologien vorliegen, als Alternative oder Ergänzung zur MRT erwogen werden.

Empfehlungen zum Einsatz der transthorakalen Echokardiographie bei der Beurteilung der HCM		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei allen HCM-Patienten wird zur initialen Beurteilung eine 2D- und Doppler-Echokardiographie in Ruhe und unter Valsalva-Manöver im Sitzen und in der halbliegenden Position empfohlen; zusätzlich im Stehen, wenn kein messbarer Gradient ausgelöst werden konnte.	I	B
Eine Bestimmung der enddiastolischen Wanddicke aller Segmente in 2D-Kurzachsenschnitten von basal bis apikal wird empfohlen.	I	C
Eine umfassende Beurteilung der diastolischen Funktion des linken Ventrikels wird empfohlen. Dies beinhaltet die dopplersonographische Beurteilung des transmitralen Einstroms, die myokardialen Gewebebeschwindigkeiten am Mitralklappenring, Flussprofile in den Pulmonalvenen, den pulmonalarteriellen Druck und Bestimmung der linksatrialen Größe / des Volumens.	I	C
Bei symptomatischen Patienten mit einem LVOT-Gradienten < 50 mmHg unter Ruhebedingungen oder Provokationsmanövern* wird eine 2D- und Doppler-Echokardiographie unter Belastung im Stehen, Sitzen und in halbliegender Position für den Nachweis einer LVOT-Obstruktion und einer belastungsinduzierten Mitralklappeninsuffizienz empfohlen.	I	B
Bei asymptomatischen Patienten mit einem LVOT-Gradienten < 50 mmHg unter Ruhebedingungen oder Provokationsmanövern* sollte eine 2D- und Doppler-Echokardiographie unter Belastung im Stehen, Sitzen und in halbliegender Position erwogen werden, wenn die Existenz eines LVOT-Gradienten eine Konsequenz für die Lebensführung und eine medikamentöse Therapie hat.	IIb	C
Bei Patienten mit suboptimalem Schallfenster oder der Verdachtsdiagnose einer apikalen Hypertrophie oder eines apikalen Aneurysmas sollte eine TTE mit Kontrastmittel-gestützter Darstellung des LV-Kavums mit Hilfe von intravenösem Kontrastmittel als Alternative zur MRT erwogen werden.	IIa	C
Intrakoronare Kontrast-Echokardiographie wird bei allen Patienten vor geplanter septaler Alkoholablation empfohlen.	I	B

* Provokation durch Valsalva, Stehen oder orale Nitrate

Empfehlungen zum Einsatz der transösophagealen Echokardiographie bei der Beurteilung der HCM

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine perioperative TEE wird bei Patienten empfohlen vor geplanter septaler Alkoholablation zur Bestätigung des Mechanismus der LVOTO, zur Planung einer operativen Strategie, zum Nachweis von postoperativen Komplikationen und einer residualen LVOT-Obstruktion.	I	C
Eine TEE sollte erwogen werden, wenn der Mechanismus der LVOT unklar ist, zur Beurteilung der Mitralklappe vor geplanter septaler Alkoholablation oder wenn eine schwere Mitralklappeninsuffizienz aus nicht HCM-assoziierten Gründen vermutet wird.	Ila	C
Eine TEE mit intrakoronarer Kontrastmittelinjektion in den ausgewählten Septal-Ast sollte als Hilfe bei der septalen Alkoholablation erwogen werden, wenn das transthorakale Schallfenster keine ausreichende Darstellung des Kontrastmittels innerhalb des Myokards erlaubt.	Ila	C

5.5 Kardiale Magnetresonanztomographie

Eine MRT sollte bei Patienten in der initialen Beurteilung erwogen werden. Die Kardio-MRT ist der 2D-Echokardiographie im Nachweis einer apikalen und anterolateralen Hypertrophie sowie von Aneurysmata und Thromben überlegen. Sie erkennt mit höherer Sensitivität subtile Zeichen der Erkrankung wie myokardiale Krypten oder Papillarmuskelanomalien bei Patienten mit einer Sarkomerprotein-Genmutation. Ein Late Gadolinium Enhancement (LGE) ist bei 33–84% der Patienten nachweisbar, typischerweise als fleckige intramurale Mehranreicherung in den hypertrophierten Arealen sowie an den anterioren und superioren RV-Ansatzstellen. Ein Morbus Fabry ist durch eine Reduktion des T1-Signals vor Kontrastmittelgabe und den Nachweis eines LGE in den inferolateralen LV-Abschnitten charakterisiert. Ein globales subendokardiales oder segmentales LGE mit einer sehr typischen Kontrastmittelkinetik innerhalb des Myokards und dem Blutpool deutet auf eine kardiale Amyloidose hin.

Empfehlungen zur Verwendung der MRT bei der Beurteilung der HCM

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Kardio-MRT-Untersuchungen sollten von Teams durchgeführt werden, die in der Herzbildgebung und der Beurteilung von Herzmuskelerkrankungen erfahren sind.	I	C
Eine Kardio-MRT (einschl. LGE) wird bei Patienten mit der Verdachtsdiagnose einer HCM und reduzierten echokardiographischen Untersuchungsbedingungen zur Diagnosesicherung empfohlen.	I	B
Eine Kardio-MRT (einschl. LGE) sollte bei Patienten, die die Kriterien einer HCM erfüllen, zur Beurteilung der Anatomie, der Ventrikelfunktion und des Vorliegens bzw. der Ausdehnung von Myokardfibrosen in Betracht gezogen werden.	IIa	B
Eine Kardio-MRT (einschl. LGE) sollte bei der Verdachtsdiagnose einer apikalen Hypertrophie oder eines Aneurysmas in Betracht gezogen werden.	IIa	C
Eine Kardio-MRT (einschl. LGE) sollte bei der Verdachtsdiagnose einer kardialen Amyloidose in Betracht gezogen werden.	IIa	C
Eine Kardio-MRT (einschl. LGE) sollte vor einer geplanten septalen Alkoholablation oder Myektomie zur Beurteilung der Ausdehnung der Hypertrophie und der Myokardfibrose erwogen werden.	IIb	C

5.6 Nuklearmedizin und Computertomographie

Eine Knochenszintigraphie mit ^{99m}Tc -DPD oder ähnlichen Tracern sollte bei Patienten erwogen werden, bei denen die Verdachtsdiagnose einer TTR-Amyloidose besteht (Alter > 65 Jahre, bilaterales Karpaltunnelsyndrom und entsprechende Hinweise im EKG und der Herzbildgebung). Eine Kardio-CT sollte bei eingeschränkten echokardiographischen Untersuchungsbedingungen und bestehenden Kontraindikationen für eine MRT-Untersuchung erwogen werden.

Empfehlungen für die Verwendung der Nuklearmedizin

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine Knochenszintigraphie (vor allem mit ^{99m}Tc -DPD) sollte erwogen werden, wenn Symptome, klinische Zeichen und nicht-invasive Tests auf eine TTR-Amyloidose hindeuten.	IIa	B
Eine Kardio-CT sollte erwogen werden, wenn eingeschränkte echokardiographische Untersuchungsbedingungen und Kontraindikationen für eine MRT-Untersuchung bestehen.	IIa	C

^{99m}Tc -DPD = ^{99m}Tc Technetium-3,3-diphosphono-1,2-propanodicarbonsäure

5.7 Endomyokardbiopsie

Die Endomyokardbiopsie ist nicht Teil der Routinediagnostik. Sie kann dann eine Rolle spielen, wenn vorausgegangene spezialisierte Tests (einschl. der Biopsie von anderen, besser zugänglichen Geweben) die Verdachtsdiagnose einer myokardialen Infiltration oder Speicherkrankheit nähren.

Empfehlung für den Einsatz einer Endomyokardbiopsie

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Die Endomyokardbiopsie kann erwogen werden, wenn durch Ergebnisse von klinischen Tests die Verdachtsdiagnose einer myokardialen Infiltration oder Speicherkrankheit besteht, die nicht auf anderem Wege bestätigt werden konnte.	IIb	C

5.8 Labordiagnostik

Tabelle 6: Empfohlene Laboruntersuchungen bei erwachsenen Patienten mit hypertropher Kardiomyopathie

Test	Kommentar
Hämoglobin	Eine Anämie verstärkt Brustschmerzen und Dyspnoe und sollte ausgeschlossen werden, wenn eine Veränderung der bestehenden Symptome eintritt.
Nierenfunktion	Die Nierenfunktion kann bei Patienten mit schwerer LV-Dysfunktion eingeschränkt sein. Eine eingeschränkte GFR und Proteinurie wird bei Amyloidose, Morbus Fabry und mitochondrialen DNA-Erkrankungen beobachtet.
Leberwerte, Transaminasen	Pathologische Leberwerte können bei mitochondrialen Erkrankungen, Danon-Krankheit und β -Oxidationsdefekten auftreten.
Creatinkinase	Die Creatinkinase ist bei metabolischen Erkrankungen wie Danon-Krankheit und mitochondrialen Erkrankungen erhöht.
α -Galactosidase A aus dem Plasma oder den Leukozyten (bei Männern > 30J.)	Niedrige (< 10% des Normalbereichs) oder nicht nachweisbare α -Galactosidase A-Werte werden bei männlichen Patienten mit Morbus Fabry nachgewiesen. ^a Bei betroffenen Frauen sind Werte aus dem Plasma oder den Leukozyten häufig nicht pathologisch verändert. Aus diesem Grund sollten genetische Test erwogen werden, wenn die klinische Verdachtsdiagnose besteht.
Freie Immunglobulin-Leichtketten im Serum, Serum- und Urin-Immundefixation und Urin-Elektrophorese	Sollte in Betracht gezogen werden, wenn durch die Anamnese und nichtinvasive Tests die Verdachtsdiagnose einer Amyloidose besteht. Eine Diagnosebestätigung erfordert in der Regel eine histologische Untersuchung.
Nüchternblutzucker	Könnte bei einigen mitochondrialen DNA-Erkrankungen sowie Fettsäure- und Carnitinstoffwechselerkrankungen erhöht sein.
BNP und Troponin T	Erhöhte Plasmawerte von BNP, NT-proBNP und Troponin T sind mit einem höheren Risiko für kardiovaskuläre Ereignisse, Herzinsuffizienz und Tod assoziiert.
Schilddrüsenhormone	Sollten bei Patienten, die mit Amiodaron behandelt werden, zum Zeitpunkt der Diagnose und alle 6 Monate kontrolliert werden.
Plasma Laktat	bei einigen Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen erhöht

^a Ein Pseudomangel kann bei einigen genetischen Varianten wie D313Y bestehen.

BNP = brain natriuretic peptide; GFR = glomeruläre Filtrationsrate; NT-proBNP = N-terminales Propeptid BNP

6. Genetische Untersuchungen und Familienscreening

6.1. Genetische Beratung und genetische Untersuchung von Probanden

Die HCM wird typischerweise autosomal-dominant vererbt mit einem 50% Risiko der Weitergabe an die Nachkommen. Eine genetische Beratung wird allen Patienten mit HCM empfohlen, bei denen die Erkrankung nicht allein durch eine nicht-genetische Ursache erklärt werden kann. Wo möglich wird eine genetische Untersuchung empfohlen, um ein Kaskadenscreening von Verwandten zu ermöglichen. Die genetischen Untersuchungen sollten die am häufigsten mit der HCM assoziierten Sarkomerproteine umfassen (Abbildung 1). Bei Patienten mit zusätzlichen Hinweisen auf eine spezifische seltene Form der HCM (vgl. Abschnitt 5) sollte eine rationale Suche nach Mutationen in den entsprechenden Genen erfolgen. Bei Patienten mit einer klinisch fraglichen Diagnose (z. B. Sportler oder hypertensive Patienten) sollte eine genetische Untersuchung nur nach Evaluation der Klinik und Familienanamnese durch ein spezialisiertes Team erfolgen. Postmortale genetische Analysen aus Gewebe oder DNA-Proben können hilfreich für die Risikoeinschätzung bei den überlebenden Verwandten sein.

Empfehlungen zur genetischen Beratung		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine genetische Beratung wird für alle Patienten mit HCM empfohlen, bei denen die Erkrankung nicht allein durch eine nicht-genetische Ursache erklärt werden kann, unabhängig davon, ob die klinischen oder genetischen Untersuchungen zum Familienscreening dienen sollen.	I	B
Eine genetische Beratung sollte durch speziell für diese Aufgabe ausgebildete Ärzte erfolgen, die Teil eines interdisziplinären Teams sind.	Ila	C

Empfehlungen zu genetischen Untersuchungen von Probanden

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine genetische Untersuchung wird bei Patienten empfohlen, die die diagnostischen Kriterien der HCM erfüllen und bei denen die Untersuchung ein Kaskadenscreening der Familie ermöglicht.	I	B
Es wird empfohlen, genetische Untersuchungen in zertifizierten Laboratorien durchzuführen, die über eine Expertise in der Interpretation Kardiomyopathie-assoziiierter Mutationen verfügen.	I	C
Sollten Hinweise auf eine spezifische Form der HCM bestehen, wird eine genetische Untersuchung empfohlen.	I	B
Bei Patienten mit einer grenzwertigen [†] HCM sollten genetische Untersuchungen nur nach einer detaillierten Evaluation durch ein spezialisiertes Team erfolgen.	IIa	C
Postmortale genetische Untersuchungen an Gewebematerial oder aus DNA-Proben verstorbener Patienten mit gesicherter HCM sollten dann erwogen werden, wenn sie ein Kaskadenscreening der Verwandten ermöglichen.	IIa	C

[†] „grenzwertig“: Linksventrikuläre Hypertrophie von 12-13 mm Wanddicke bei Erwachsenen; Linksventrikuläre Hypertrophie bei arterieller Hypertonie, Sportlern, Herzklappenerkrankungen

6.2 Genetisches und klinisches Screening von Verwandten

Die meisten Verwandten haben beim initialen klinischen Screening keine Symptome. Es ist daher wichtig, sie vor einem Test mit Informationen über die möglichen Konsequenzen einer Diagnose für Lebens- und Rentenversicherungen, Arbeitsverhältnisse, sportliche Aktivitäten oder die Eignung für Adoptionen zu versorgen.

6.2.1 Familien mit definitiv krankheitsauslösenden genetischen Mutationen

Wenn eine definitiv krankheitsauslösende Mutation identifiziert wurde, sollten Verwandte zunächst genetisch untersucht werden und, falls die identische Mutation gefunden wird, dann klinisch evaluiert werden (Abbildung 4). Wenn die Mutation nicht nachgewiesen wird, sollte nur beim Auftreten von Symptomen eine Reevaluation erfolgen. Wenn von den Eltern oder Sorgeberechtigten gewünscht, kann bei Kindern eine klinische Evaluation der genetischen Untersuchung vorausgehen oder diese ersetzen, sofern Übereinstimmung darüber besteht, dass dies im besten Interesse des Kindes ist.

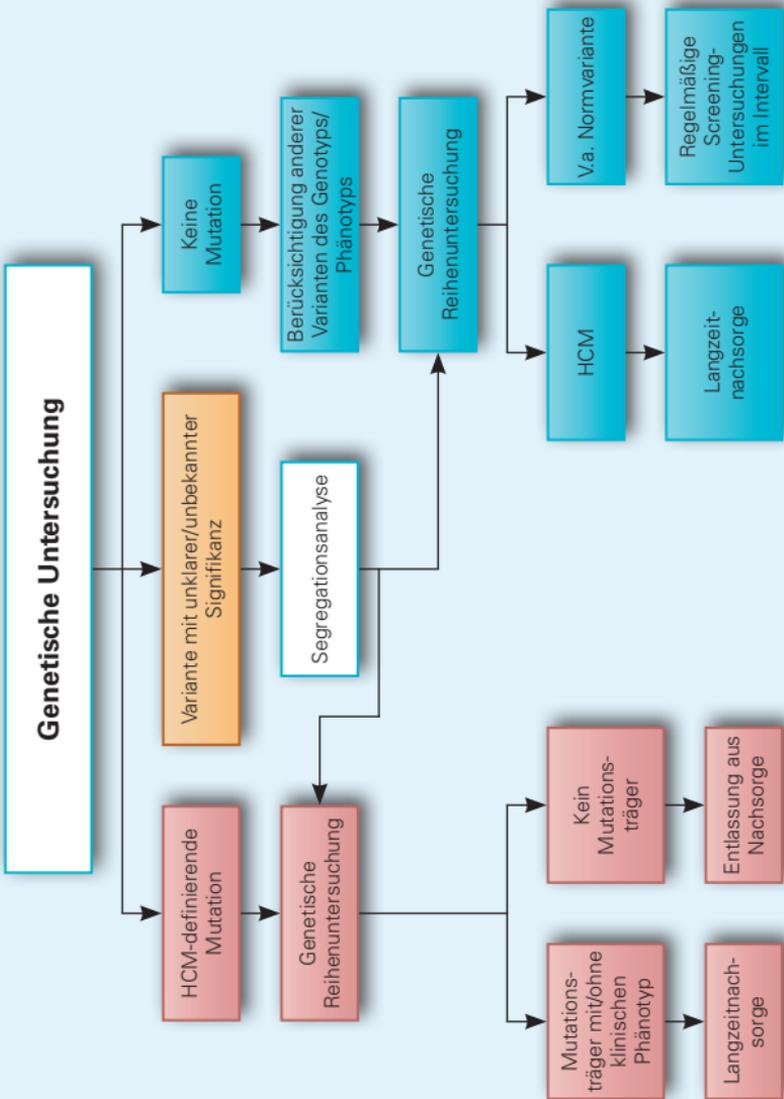
6.2.2 Familien ohne definitiv krankheitsauslösende genetische Mutationen

Wenn beim Index-Patienten keine genetische Untersuchung durchgeführt wurde, oder diese keine definitive Mutation bzw. eine oder mehrere Mutationen unklarer Signifikanz erbrachte, sollte erwachsenen Verwandten ersten Grades ein klinisches Screening mittels EKG und Echokardiographie angeboten werden (Abbildung 4). Wenn sich hierbei Normalbefunde ergeben, sollten wiederholte Evaluationen angeboten werden, wobei das Intervall vom Manifestationsalter und der Schwere der Kardiomyopathie in der jeweiligen Familie sowie der Teilnahme an Wettkampfsport abhängt. Personen, die noch nicht diagnostische aber Merkmale einer frühen Erkrankung aufweisen, sollten initial alle 6-12 Monate gesehen werden, bei fehlender Progression dann in längeren Zeitabständen. Alle Verwandten, die über neue kardiovaskuläre Symptome klagen, sollten umgehend reevaluiert werden.

Empfehlungen zur genetischen und klinischen Untersuchung erwachsener Angehöriger

	Empf.-grad	Evidenzgrad
Ein Kaskadenscreening wird nach einer genetischen Beratung bei Angehörigen 1. Grades von Patienten mit einer definitiven krankheitsassoziierten Mutation empfohlen.	I	B
Angehörigen 1. Grades mit Nachweis der gleichen Mutation wie beim Index-Patienten werden eine klinische Evaluation einschließlich EKG und Echokardiographie sowie regelmäßige Wiedervorstellungen empfohlen.	I	C
Angehörige 1. Grades, die nicht dieselbe definitive krankheitsauslösende Mutation wie der Index-Patient tragen, sollten keine weiteren Vorsorgeuntersuchungen erhalten und nur bei Auftreten von neuen Symptomen bzw. neuen klinisch relevanten Informationen in der Familie reevaluiert werden.	IIa	B
Wenn beim Index-Patienten keine Mutation nachgewiesen werden kann bzw. keine genetische Untersuchung vorgenommen wird, sollte erwogen werden bei Angehörigen 1. Grades eine klinische Untersuchung einschließlich EKG und Echokardiographie durchzuführen und diese alle 2-5 Jahre zu wiederholen (alle 6-12 Monate sofern Auffälligkeiten bestehen, die noch nicht diagnostisch für die HCM sind).	IIa	C

Abbildung 4: Flussdiagramm zum klinischen und genetischen Screening von Patienten und Angehörigen



Genet. Reihenuntersuchung = Screening der Verwandten 1. Grades von Patienten mit HCM-Diagnose

6.3 Klinisches und genetisches Screening von Kindern

Klinische und genetische Untersuchungen von Kindern sollten vom besten Interesse des Kindes geleitet sein und potentielle Vorteile und Nachteile (z. B. bzgl. Lebensversicherungen) abwägen.

Empfehlungen zum genetischen und klinischen Screenen von Kindern		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Kindern von Patienten mit einer definitiven krankheitsauslösenden Mutation sollte ab einem Alter von 10 Jahren und nach Beratung der Familie eine prädiktive genetische Untersuchung in Übereinstimmung mit den internationalen Richtlinien für genetische Untersuchungen von Kindern erwogen werden.	IIa	C
Bei Verwandten 1. Grades im Alter von mindestens 10 Jahren, deren genetischer Status unbekannt ist, sollte eine klinische Untersuchung mittels EKG und Echokardiographie erwogen werden, im Alter zwischen 10-20 Jahren alle 1-2 Jahre, danach alle 2-5 Jahre.	IIa	C
Wenn von den Eltern oder Sorgeberechtigten gewünscht, kann die klinische Untersuchung mittels EKG und Echokardiographie der genetischen Untersuchung vorausgehen oder diese ersetzen, wenn Übereinstimmung darüber besteht, dass dies im besten Interesse des Kindes ist.	IIb	C
Wenn eine „maligne“ Familienanamnese mit früher Manifestation im Kindesalter vorliegt bzw. wenn Kinder bereits Symptome aufweisen oder intensiven körperlichen Anstrengungen ausgesetzt sind, kann eine klinische oder genetische Untersuchung bereits bei Angehörigen 1. Grades im Alter unter 10 Jahren erwogen werden.	IIb	C

6.4 Nachuntersuchungen von Mutationsträgern ohne Phänotyp

Es werden langfristige Nachfolgeuntersuchungen von unauffälligen und gesunden Mutationsträgern empfohlen. Mutationsträger ohne Hinweise auf eine Krankheitsausprägung im EKG bzw. in der Echokardiographie, die an Wettkampfsport teilnehmen wollen, sollten individuell beraten werden unter Berücksichtigung rechtlicher Rahmenbedingungen, der individuellen Mutation sowie der Art der sportlichen Aktivität.

Empfehlungen zur Nachuntersuchung von Mutationsträgern ohne Phänotyp

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Trägern definitiver Mutationen ohne Hinweise auf eine Krankheitsausprägung können sportliche Aktivitäten erlaubt werden – unter Berücksichtigung der individuellen Mutation, der Art der sportlichen Aktivität sowie den Ergebnissen regelmäßiger kardialer Untersuchungen.	IIb	C

7. Patientenversorgung

Die nationalen Gesellschaften und Gesundheitssysteme sollten sicherstellen, dass ausreichend geschultes Personal zur Verfügung steht, das über die nötige Expertise verfügt, um Kompetenzen aller in der Betreuung der HCM-involvierten Professionen zu fördern und zu erhalten.

Empfehlungen zur Patientenversorgung

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Es wird empfohlen dass Individuen, die eine unklare Prognose, schwere Symptome oder ein erhöhtes Risiko für Krankheits-assoziierte Komplikationen aufweisen, von Spezialisten evaluiert und weiter betreut werden.	I	C
Unabhängig vom Auftreten erster Symptome wird eine regelmäßige klinische Überwachung von Patienten, und sofern angemessen, deren Verwandten ersten Grades, empfohlen.	I	C
Kliniker sollten in allen Fällen einer HCM die Evaluation der Patienten in Zentren mit multidisziplinären Teams erwägen, die Expertise in der Diagnose, der Genetik, der Risikostratifizierung und der Behandlung von Herzmuskelerkrankungen vorweisen.	IIa	C

8. Symptomerfassung

Eine systematische 2D- und Doppler-Echokardiographie sowie ambulante EKG-Überwachung sind in der Regel ausreichend für die Feststellung der wahrscheinlichsten Ursache der Symptome. Die Bestimmung einer LVOTO, wie näher beschrieben in Kapitel 5.4, sollte im Rahmen der Routinediagnostik symptomatischer Patienten durchgeführt werden.

8.1 Brustschmerz

Empfehlungen zur Koronarangiographie		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine invasive Koronarangiographie wird bei erwachsenen Überlebenden eines plötzlichen Herzstillstands, bei Patienten mit anhaltender ventrikulärer Tachyarrhythmie und bei Patienten mit schwerer stabiler Angina (Canadian Cardiovascular Society (CCS)-Klasse ≥ 3) empfohlen.	I	C
Eine invasive oder CT-gestützte Koronarangiographie sollte erwogen werden bei Patienten mit typischem Belastungsbrustschmerz (CCS-Klasse < 3), die eine mittlere Vortestwahrscheinlichkeit für eine Atherosklerose der Koronararterien, basierend auf Alter, Geschlecht sowie Risikofaktoren für Atherosklerose oder eine früher durchgeführte Koronarangiographie haben.	Ila	C
Unabhängig vom Vorhandensein typischer belastungsabhängiger Brustschmerzen, sollte bei allen Patienten ab dem 40. Lebensjahr eine invasive oder CT-gestützte Koronarangiographie vor der Durchführung einer Septum-Reduktion in Erwägung gezogen werden.	Ila	C

8.2 Herzinsuffizienz

Bei den meisten Patienten zeigt sich ein lebenslanger Prozess des kardialen Umbaus, der von myokardialer Fibrose und einer Verringerung des Wanddurchmessers gekennzeichnet ist. Dies geht mit einer Verringerung der LV-diastolischen und-systolischen Funktion mit einer gering- bis mittelgradigen LV-Dilatation sowie einer Abnahme der LVEF oder einer schweren LV-diastolischen Dysfunktion und ausgeprägten

Vorhofdilatation bei geringer oder ausbleibender LV-Dilatation einher. Obgleich Patienten sich gewöhnlich nicht mit einer akuten Herzinsuffizienz vorstellen, können folgende vorausgehende Faktoren einen Hinweis liefern: Arrhythmien, akute Mitralklappeninsuffizienz, Myokardischämie oder Myokardinfarkt.

8.2.1 Invasive Druckmessungen

Empfehlungen zur Erfassung invasiver hämodynamischer Parameter		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Patienten, bei denen eine Herztransplantation oder die Nutzung eines mechanischen Kreislaufunterstützungssystems in Erwägung gezogen wird, sollten einer Herzkatheteruntersuchung zur Evaluation der Rechts- und Linksventrikulären Funktion sowie des Lungenarterienwiderstands zugeführt werden.	I	B
Symptomatische Patienten mit inkonklusiver nicht-invasiver kardialer Bildgebung können einer Links- oder Rechtsherzkatheteruntersuchung zur Bestimmung des Schweregrades der LVOTO und der LV-Füllungsdrücke zugeführt werden.	IIb	C

8.2.2 Kardiopulmonale Belastungsuntersuchungen

Eine kardiopulmonale Belastungsuntersuchung sollte erwogen werden bei der initialen klinischen Evaluation und bei Patienten, die von einer Veränderung der Symptomatik berichten. Für den Fall, dass ein kardiopulmonaler Belastungstest nicht zur Verfügung steht, kann eine konventionelle Fahrradergometrie mit simultaner EKG-Aufzeichnung verwendet werden. Die Bestimmung des Blutdrucks mit einem gewöhnlichen Sphygmomanometer während der Belastung wird hinsichtlich der daraus gewonnenen prognostischen Informationen empfohlen (Siehe 9.6, Plötzlicher Herztod).

Empfehlungen zum kardiopulmonalen Belastungstest

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine Spiroergometrie wird empfohlen bei hochgradig symptomatischen Patienten mit systolischer und/oder diastolischer LV-Dysfunktion, die bzgl. einer Herztransplantation oder mechanischer Unterstützung evaluiert werden.	I	B
Unabhängig von der Symptomatik sollte eine Spiroergometrie (oder, falls nicht verfügbar, ein Standard-Fahrradergometertest) zur Erfassung des Schweregrades und des Mechanismus der Belastungsintoleranz und der Veränderung des systolischen Blutdrucks durchgeführt werden.	Ila	B
Eine Spiroergometrie (oder, falls nicht verfügbar, ein Standard-Fahrradergometertest) wird bei symptomatischen Patienten mit septaler Alkoholablation und septaler Myektomie empfohlen, um das Ausmaß der Belastungslimitierung zu eruieren.	Ila	C

8.3 Synkope

Zu den Ursachen von Synkopen zählen Hypovolämie, kompletter AV-Block, Sinusknoten-Dysfunktion, anhaltende ventrikuläre Tachykardie, LVOTO, abnorme vaskuläre Reflexe und atriale Arrhythmien. Eine dynamische Stressechokardiographie sollte in Erwägung gezogen werden, um eine provozierbare LVOTO zu detektieren. Patienten mit wiederkehrenden Episoden von unerklärten Synkopen, die ein geringes Risiko des plötzlichen Herztodes aufweisen, können mit einem implantierbaren Ereignisrekorder ausgestattet werden. Kipptisch-Untersuchungen werden im Rahmen der Routinediagnostik nicht empfohlen.

Empfehlungen zur Synkopenabklärung

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Patienten mit unklarer Synkope werden 12-Kanal-EKG, aufrechter Belastungstest, Ruhe- sowie Belastungs-2D- und Doppler-Echokardiographie und 48-Stunden-Langzeit-EKG-Messungen zur Identifizierung der Symptomursachen empfohlen.	I	C
Bei Patienten mit niedrigem Risiko für plötzlichen Herztod und wiederkehrenden Episoden unerklärter Synkopen, sollte ein implantierbarer Ereignisrekorder in Erwägung gezogen werden.	Ila	C

8.4 Palpitationen

Viele Patienten klagen über Palpitationen, die durch arrhythmische Kontraktionen und ventrikuläre Ektopie verursacht werden. Palpitationen, die länger als ein paar Minuten anhalten, werden am ehesten durch supraventrikuläre Arrhythmien verursacht.

Empfehlungen zu Palpitationen		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Patienten mit häufigen oder anhaltenden Palpitationen wird eine 48-Stunden-Langzeit-EKG-Aufzeichnung empfohlen, um die wahrscheinliche Ursache zu identifizieren.	I	C
Bei Patienten mit häufigen Palpitationen, bei denen im Rahmen der Langzeit-EKG-Aufzeichnung keine Ursache identifiziert werden konnte, sollte ein implantierbarer Ereignisrekorder in Erwägung gezogen werden.	IIb	C

8.5 Elektrophysiologische Untersuchung

Die routinemäßige Durchführung von elektrophysiologischen Untersuchungen bei Patienten mit Synkope oder Symptomen, die für eine Arrhythmie sprechen, wird nicht empfohlen.

Empfehlungen zur elektrophysiologischen Untersuchung		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine invasive elektrophysiologische Untersuchung wird bei Patienten mit dokumentierter persistierender supraventrikulärer Tachykardie (Vorhofflattern, Vorhofftachykardie, AVNRT, AVRT) und bei Patienten mit ventrikulärer Präexzitation zur Identifizierung und Behandlung eines abladerbaren Substrats empfohlen.	I	C
Eine invasive elektrophysiologische Untersuchung kann bei ausgewählten Patienten mit dokumentierter, symptomatischer, monomorpher und anhaltender (> 30 s) ventrikulärer Tachykardie zur Identifizierung und Behandlung eines abladerbaren arrhythmogenen Substrats in Erwägung gezogen werden.	IIb	C
Eine invasive elektrophysiologische Untersuchung mit programmierter ventrikulärer Stimulation wird zur Risikostratifizierung des plötzlichen Herztodes nicht empfohlen.	III	C

AVNRT = AV-Knoten-Reentrytachykardie; AVRT = AV-Reentrytachykardie

9. Symptomatische Therapie und Prävention von Komplikationen

9.1 Symptomatische Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstraktes

Die Schwelle für eine invasive Behandlung beträgt üblicherweise ≥ 50 mmHg. Patienten mit einem Ruhe- oder provozierten Gradienten von < 50 mmHg sollten entsprechend den Empfehlungen für nichtobstruktive HCM behandelt werden.

9.1.1 Allgemeine Maßnahmen

Patienten mit Ausflusstraktobstruktion (LVOTO) sollten eine Dehydrierung bzw. exzessiven Alkoholkonsum vermeiden und ggf. zu einer Gewichtsreduktion ermutigt werden.

Empfehlungen zur Behandlung einer linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion (LVOTO): Allgemeinmaßnahmen

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Arterielle und venöse Vasodilatoren, einschließlich Nitraten und Phosphodiesterasehemmern, sollten bei Ruhe- oder provozierbarer LVOTO vermieden werden.	IIa	C
Eine Wiederherstellung des Sinusrhythmus bzw. eine adäquate Frequenzkontrolle sollte bei neuem bzw. schlecht eingestelltem Vorhofflimmern vor einer invasiven Therapie erwogen werden.	IIa	C
Die Gabe von Digitalis wird bei Ruhe- oder provozierbarer LVOTO nicht empfohlen.	III	C

9.1.2 Medikamentöse Therapie

Therapie der ersten Wahl sind nicht vasodilatierende Betablocker. Falls ineffektiv, sollte die zusätzliche Gabe von Disopyramid erwogen werden, sofern die QTc-Zeit nicht über 480 ms liegt. Disopyramid sollte bei Patienten mit Glaukom, Prostatabeschwerden sowie Komedikation mit QT-Zeit-verlängernden Medikamenten (z. B. Amiodaron oder Sotalol) vermieden werden. Bei Vorhofflimmern bzw. der Neigung hierzu sollte Disopyramid wegen der Beschleunigung der AV-Überleitung vorsichtig eingesetzt werden.

Wenn Betablocker kontraindiziert oder ineffektiv sind, sollten Verapamil oder Diltiazem erwogen werden – unter engmaschiger Überwachung von Patienten mit hohem Gradienten (≥ 100 mmHg) bzw. pulmonaler Hypertonie. Calcium-Antagonisten vom Dihydropyridin-Typ werden bei LVOTO nicht empfohlen. Selten können sich Patienten mit schwerem, dynamischem LVOT-Gradienten mit Hypotension und Lungenödem präsentieren. In dieser Situation kann die Gabe von Inotropika bzw. Vasodilatoren lebensbedrohlich sein. Die Behandlung sollte dann aus oral oder i.v. gegebenen Betablockern und Vasokonstriktoren (z. B. Norepinephrin) bestehen.

Empfehlungen zur medikamentösen Therapie der linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion (LVOTO)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Nicht-vasodilierende Betablocker, titriert bis zur maximal tolerierten Dosis, sind Therapie der 1. Wahl zur Behandlung von Symptomen bei Patienten mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO.	I	B
Verapamil, titriert bis zur maximal tolerierten Dosis, wird zur Behandlung von Symptomen bei Patienten mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO und Betablockerintoleranz bzw. -Kontraindikationen empfohlen.	I	B
Disopyramid, titriert bis zur maximal tolerierten Dosis [#] und in Ergänzung zu einem Betablocker (oder, wenn dies nicht möglich ist, mit Verapamil), wird empfohlen zur Behandlung von Symptomen bei Patienten mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO.	I	B
Disopyramid, titriert bis zur maximal tolerierten Dosis [#] , kann als Monotherapie erwogen werden zur Behandlung von Symptomen bei Patienten mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO, unter Vorsicht bei Vorhofflimmern bzw. der Neigung hierzu wegen der Beschleunigung der AV-Überleitung.	IIb	C
Betablocker oder Verapamil können bei Kindern oder asymptomatischen Erwachsenen mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO erwogen werden, um den intraventrikulären Druck zu reduzieren.	IIb	C
Niedrig-dosierte Schleifen- bzw. Thiazid-Diuretika können vorsichtig zur Behandlung der symptomatischen LVOTO eingesetzt werden, um eine Belastungsdyspnoe zu bessern.	IIb	C
Diltiazem, titriert bis zur maximal tolerierten Dosis, sollte zur Behandlung von Symptomen bei Patienten mit Ruhe- oder provozierbarer* LVOTO und Betablocker- bzw. Verapamil-Intoleranz oder -Kontraindikationen erwogen werden.	IIa	C

Empfehlungen zur medikamentösen Therapie der linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion (LVOTO) (Forts.)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Oral oder i.v. gegebene Betablocker und Vasokonstriktoren (z. B. Norepinephrin) sollten bei Patienten mit schwerer dynamischer LVOTO und Lungenödem sowie Hypotension erwogen werden.	Ila	C

* Provokation mit Valsalva-Manöver, körperlicher Belastung (im Stehen) oder oralen Nitraten (bei Unmöglichkeit der Belastung)

* Die QTc-Zeit sollte während der Auf titration von Disopyramid überwacht werden und, falls sie 480 ms übersteigt, sollte die Dosis reduziert werden.

9.1.3 Invasive Therapie der LVOTO

Eine invasive Therapie zur Reduktion der LVOTO sollte bei Patienten mit einem Gradienten von ≥ 50 mmHg, moderaten bis schweren Symptomen (NYHA III-IV) und/oder wiederholten Synkopen unter Belastung trotz maximal tolerierter Pharmakotherapie erwogen werden. Alle Patienten sollten vor einem Eingriff von einem erfahrenen, multidisziplinären Team evaluiert werden. Die Wahl der Therapiemethode sollte von einer systematischen und sorgfältigen Analyse der Mitralklappe und der Septumanatomie abhängen, um Abnormalitäten des Ausflusstraktes bzw. der Mitralklappe auszuschließen, die eine chirurgische Therapie erforderlich machen (Abbildung 5). Bei Patienten mit milder Hypertrophie (≤ 16 mm) kann auch ein Zweikammerschrittmacher (s. 9.1.3.5 Zweikammerschrittmacher) bzw. ein(e) Mitralklappenrekonstruktion/-ersatz erwogen werden.

9.1.3.1 Chirurgische Therapie

Eine Myektomie des ventrikulären Septums reduziert den Gradienten des linksventrikulären Ausflusstraktes bzw. eine „SAM“-assoziierte Mitralklappeninsuffizienz in $> 90\%$ der Fälle und verbessert Symptome und Belastungsfähigkeit. Die wichtigsten chirurgischen Komplikationen sind AV-Block, Ventrikelseptumdefekt und Aortenklappeninsuffizienz. Wenn zusätzlich eine mittkavitäre Obstruktion besteht, kann die Standard-Myektomie nach distal bis zur Basis der Papillarmuskel erweitert werden. Bei 11-20% der Myektomie-Patienten ist zusätzlich ein Mitralklappeneingriff erforderlich.

9.1.3.2 Septale Alkoholablation

Die selektive Injektion von Alkohol in einen Septal-Ast (gelegentlich auch andere Seitenäste des Ramus interventricularis anterior) zur Erzeugung einer selektiven Narbe des Septums ist mit der Chirurgie vergleichbaren Ergebnissen verbunden. Die wichtigste nicht-tödliche Komplikation ist ein AV-Block in 7-20% der Fälle. Wegen der Variabilität der Blutversorgung des Septums sollte vor der Alkoholinjektion zwingend eine myokardiale Kontrastechokardiographie durchgeführt werden.¹  Sollte die Kontrastanfärbung nicht exklusiv das basale Septum betreffen, sollte die Prozedur abgebrochen werden.

Empfehlungen zur Septumreduktionstherapie

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Es wird empfohlen dass Septumreduktionstherapien von erfahrenen Untersuchern durchgeführt werden, als Teil eines multidisziplinären Teams mit Expertise in der Behandlung der HCM.	I	C
Eine Septumreduktionstherapie zur Behandlung von Symptomen wird empfohlen bei Patienten mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg und einer NYHA-Klasse von III-IV trotz maximaler medikamentöser Therapie.	I	B
Eine Septumreduktionstherapie sollte bei Patienten mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg trotz optimaler medikamentöser Therapie erwogen werden, die wiederholt Synkopen bei körperlichen Anstrengungen erleiden.	IIa	C
Eine septale Myektomie statt einer Alkoholablation wird bei Patienten empfohlen, bei denen eine Indikation zur Septumreduktionstherapie besteht und zusätzliche Pathologien vorliegen, die ein chirurgisches Vorgehen erfordern (Mitralklappenrekonstruktion/-ersatz, Papillarmuskelintervention).	I	C
Eine Mitralklappenrekonstruktion bzw. ein -ersatz sollte bei symptomatischen Patienten mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg erwogen werden, bei denen eine moderate bis schwere Mitralklappeninsuffizienz vorliegt, die nicht allein durch ein „SAM“-Phänomen der Mitralklappe bedingt ist.	IIa	C

¹  *Kommentar:*

Einige Zentren bevorzugen eine rein angiographische Steuerung des Eingriffes. Es liegen bislang keine Daten vor, dass dies mit einer höheren Komplikationsrate und/oder geringeren Effektivität der Therapie einhergeht.

Empfehlungen zur Septumreduktionstherapie (Forts.)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine Mitralkappenrekonstruktion bzw. ein -ersatz kann bei Patienten mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg erwogen werden, bei denen nach Myektomie die Septumdicke am Kontaktpunkt der Mitralklappe ≤ 16 mm beträgt oder bei denen eine moderate bis schwere Mitralkappeninsuffizienz vorliegt.	IIb	C

9.1.3.3 Chirurgische Myektomie vs. Alkoholablation

Eine permanente AV-sequentielle Schrittmachertherapie mit kurzer AV-Überleitungszeit kann bei symptomatischen erwachsenen Patienten erwogen werden, die entweder nicht geeignet oder nicht bereit sind, sich einer invasiven Septumreduktionstherapie zu unterziehen bzw. bei Patienten, die eine andere Schrittmacherindikation haben. Die Schrittmacherparameter sollten so optimiert werden, dass eine maximale Präexzitation des Apex des rechten Ventrikels mit gleichzeitig minimaler Beeinträchtigung der linksventrikulären Füllung erreicht wird (typischerweise AV-Sensing-Intervalle von 100 ± 30 ms in Ruhe). Um eine vollständige ventrikuläre Überleitung auch unter Belastung sicherzustellen, sollte ein dynamisches AV-Intervall eingestellt werden und die programmierte obere Frequenzgrenze sollte höher als die höchste Sinusfrequenz unter Belastung sein.

Empfehlungen zur Schrittmachertherapie von Patienten mit LVOTO

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine AV-sequentielle Schrittmachertherapie mit optimiertem AV-Intervall kann bei ausgewählten Pharmakotherapie-refraktären symptomatischen Patienten mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg und Sinusrhythmus erwogen werden, die Kontraindikationen gegen eine Alkoholablation oder Myektomie aufweisen oder ein hohes Risiko haben, nach Alkoholablation oder Myektomie einen AV-Block III° zu entwickeln, um den Gradienten zu senken bzw. die Therapie mit Betablockern oder Verapamil zu ermöglichen.	IIb	C
Bei ausgewählten Pharmakotherapie-refraktären symptomatischen Patienten im Sinusrhythmus mit einem Ruhe- oder provozierbaren Gradienten von ≥ 50 mmHg und ICD-Indikation kann die Implantation eines Zweikammersystems erwogen werden, um den Gradienten zu reduzieren bzw. die Therapie mit Betablockern oder Verapamil zu ermöglichen.	IIb	C

Abbildung 5: Checkliste zur Evaluierung von Patienten bei denen eine invasive Septumreduktionstherapie in Erwägung gezogen wird.

Gibt es eine Alternativerklärung für das Vorliegen der Symptome?

- › Übergewicht
- › Lungenerkrankung
- › KHK
- › Anämie
- › Schilddrüsenerkrankung
- › Arrhythmien (z.B. VHF)
- › Medikamentennebenwirkungen
- › Systemische Erkrankungen (z.B. Amyloidose)
- › RVOT-Obstruktion

Welches sind die Mechanismen der Obstruktion?

- › SAM
- › mittlere Ventrikelhöhle
- › subaortale Membran
- › Aortenstenose
- › Anomaler Papillarmuskel
- › zusätzliches Mitralklappengewebe

Bestimmung der Mitralkappen-Anatomie und -Funktion

- › Mitrالprolaps
- › andere intrinsische Mitralklappenabnormalitäten

Bestimmung der Verteilung und des Schweregrades der Hypertrophie

Minimale vordere Septaldicke 17 mm

9.2 Mittkavitäre Obstruktion und apikale Aneurysmata

Eine mittkavitäre Obstruktion besteht bei ca. 10% aller Patienten mit HCM. Symptomatische Patienten mit mittkavitärer Obstruktion sollten mit hochdosierten Betablockern, Verapamil oder Diltiazem behandelt werden. Etwa 25% der Patienten mit mittkavitärer Obstruktion haben auch ein apikales Aneurysma. Einige dieser Patienten entwickeln monomorphe ventrikuläre Tachykardien, die gemappt und abladiert werden können. Selten findet sich ein Thrombus im Aneurysma, was eine langfristige orale Antikoagulation nach sich ziehen sollte. Eine prophylaktische ICD-Implantation wird in Abwesenheit anderer Risikofaktoren für den plötzlichen Herztod nicht empfohlen (s. Abschnitt 9.6).

9.3 Management von Herzinsuffizienzsymptomen bei Patienten ohne LVOTO

9.3.1 Pharmakotherapie

Das generelle Vorgehen bei der Behandlung von Herzinsuffizienzsymptomen ist in Abbildung 6 gezeigt.

Empfehlungen für Patienten mit Herzinsuffizienz und erhaltener LV-Ejektionsfraktion ($\geq 50\%$)		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Patienten mit funktioneller NYHA-Klasse II-IV, erhaltener LVEF ($\geq 50\%$) und fehlendem Hinweis auf einen Ruhe- oder provozierbaren Gradienten sollten Betablocker, Verapamil oder Diltiazem zur Behandlung von Herzinsuffizienzsymptomen erwogen werden.	IIa	C
Niedrig-dosierte Schleifen- oder Thiaziddiuretika sollten bei Patienten mit funktioneller NYHA-Klasse II-IV, erhaltener LVEF ($\geq 50\%$) und fehlendem Hinweis auf einen Ruhe- oder provozierbaren Gradienten zur Behandlung von Herzinsuffizienzsymptomen erwogen werden.	IIa	C

Empfehlungen für Patienten mit Herzinsuffizienz und reduzierter LV-Ejektionsfraktion (< 50%)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Patienten mit reduzierter LVEF (< 50%) ohne LVOTO sollte ein ACE-Hemmer in Ergänzung zu einem Betablocker erwogen werden, um das Risiko von Hospitalisationen aufgrund von Herzinsuffizienz bzw. eines vorzeitigen Todes zu reduzieren.*	IIa	C
Bei Patienten mit reduzierter LVEF (< 50%) ohne LVOTO sollte zusätzlich zu einem ACE-Hemmer (oder Angiotensinrezeptorblocker bei ACE-Hemmer-Unverträglichkeit) ein Betablocker erwogen werden, um die Symptome zu vermindern bzw. das Risiko von Hospitalisationen aufgrund einer Herzinsuffizienz bzw. eines vorzeitigen Todes zu reduzieren.*	IIa	C
Niedrig-dosierte Schleifendiuretika sollten bei Patienten mit funktioneller NYHA-Klasse II-IV und reduzierter LVEF (< 50%) zur Behandlung von Symptomen sowie zur Reduktion des Risikos von Hospitalisationen aufgrund von Herzinsuffizienz erwogen werden.*	IIa	C
Bei allen Patienten mit persistierenden Symptomen und reduzierter LVEF (< 50%) trotz Therapie mit einem ACE-Hemmer (oder Angiotensinrezeptorblocker bei ACE-Hemmer-Unverträglichkeit) und einem Betablocker, sollte die Gabe eines Mineralkortikoidrezeptorantagonisten (MRA) erwogen werden, um das Risiko von Hospitalisationen aufgrund von Herzinsuffizienz bzw. eines vorzeitigen Todes zu reduzieren.*	IIa	C
Niedrig-dosiertes Digoxin kann bei Patienten mit permanentem Vorhofflimmern und funktioneller NYHA-Klasse II-IV sowie einer reduzierten LVEF (< 50%) ohne LVOTO zur Kontrolle der Herzfrequenz erwogen werden.	IIb	C

* Da randomisierte Studien bei HCM fehlen, wird ein positiver Effekt auf Symptome, Hospitalisationen und Mortalität angenommen, ist aber nicht bewiesen.

9.3.2 Kardiale Resynchronisationstherapie

Eine regionale Heterogenität der LV-Kontraktion und -Relaxation ist häufig und kann ein Marker einer schlechten Prognose sein. Wenngleich klinische Studien fehlen, kann eine CRT bei einzelnen Patienten mit medikamentenrefraktären Symptomen und einer reduzierten LVEF (< 50%) als eine Therapieoption betrachtet werden.

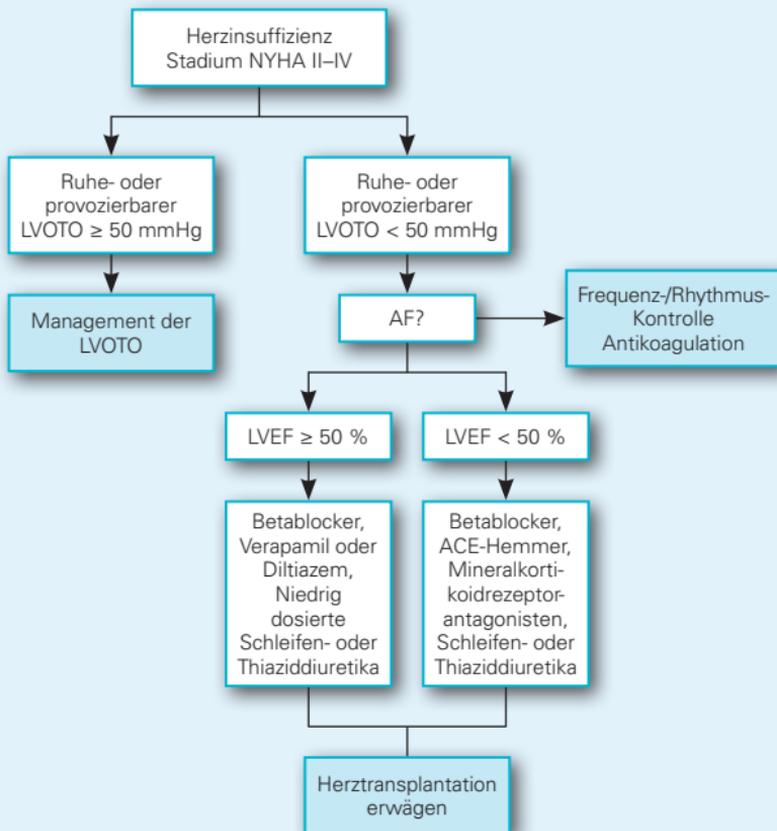
Empfehlungen zur kardialen Resynchronisationstherapie		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine kardiale Resynchronisationstherapie kann zur Verbesserung der Symptomatik erwogen werden bei HCM-Patienten mit medikamentenrefraktären Symptomen (NYHA II-IV), einem maximalen LVOT-Gradienten von < 30 mmHg, einer EF < 50% sowie einem Linksschenkelblock mit einer QRS-Breite von > 120 ms.	IIb	C

9.3.3 Herztransplantation und linksventrikuläre Unterstützungssysteme

Empfehlungen zur Herztransplantation		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine orthotope Herztransplantation sollte bei geeigneten Patienten mit NYHA-Klasse III-IV und einer reduzierten LVEF (< 50%) trotz optimaler Therapie bzw. bei Patienten mit intractablen ventrikulären Rhythmusstörungen erwogen werden.	IIa	B
Eine orthotope Herztransplantation sollte bei geeigneten Patienten mit einer normalen EF (\geq 50%) und schweren, medikamentenrefraktären Symptomen bei einer diastolischen Dysfunktion (NYHA-Klasse III-IV) erwogen werden.	IIb	B

Empfehlungen zu linksventrikulären Unterstützungssystemen		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine Therapie mit einem linksventrikulären Unterstützungssystem (kontinuierlicher Fluss) kann bei ausgewählten Patienten mit terminaler Herzinsuffizienz trotz optimaler pharmakologischer und „Device“-Therapie erwogen werden, die für eine Herztransplantation in Betracht kommen, um die Symptome, das Risiko von Hospitalisationen wegen Herzinsuffizienz bzw. eines vorzeitigen Todes während der Wartezeit auf eine Transplantation zu reduzieren.	IIb	C

Abbildung 6: Algorithmus für die Behandlung der Herzinsuffizienz bei Hypertropher Kardiomyopathie



9.4 Behandlung von Angina pectoris bei Patienten ohne LVOTO

Empfehlungen zur Behandlung von belastungsabhängigen Thoraxschmerzen bei Patienten ohne LVOTO		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei Patienten mit Angina-pectoris-artigen Symptomen ohne Hinweise auf eine LVOTO oder koronare Herzerkrankung sollten Betablocker oder Calcium-Antagonisten erwogen werden, um die Beschwerden zu bessern.	IIa	C
Bei Patienten mit Angina-pectoris-artigen Symptomen ohne Hinweise auf eine LVOTO oder koronare Herzerkrankung können orale Nitrate erwogen werden, um die Beschwerden zu bessern.	IIb	C

9.5 Atriale Tachyarrhythmien

Bei Patienten im Sinusrhythmus mit einem LA-Diameter von ≥ 45 mm sollte alle 6-12 Monate ein 48-Stunden-Langzeit-EKG durchgeführt werden, um Vorhofflimmern zu detektieren. Vorhofflattern sollte wie üblich behandelt werden und das Thromboembolierisiko wie bei Vorhofflimmern eingeschätzt werden.

9.5.1 Akute Behandlung

Neu aufgetretenes AF sollte entsprechend der ESC-Leitlinien umgehend behandelt werden. Digoxin sollte bei Patienten mit LVOTO und normaler Ejektionsfraktion vermieden werden. Klasse IC-Antiarrhythmika sollten vermieden werden.

Wenn eine Frequenzkontrolle erreicht ist, sollte eine elektive Kardioversion frühestens 3 Wochen nach einer wirksamen Antikoagulation mit Vitamin-K-Antagonisten erwogen werden. Wenn eine frühere Kardioversion erwogen wird, sollte zuvor eine TEE erfolgen.

9.5.2 Prophylaxe thrombembolischer Komplikationen

Der CHA₂DS₂-VASc-Score zur Berechnung des Schlaganfallrisikos sollte bei Patienten mit HCM nicht angewendet werden. Es wird eine lebenslange orale Antikoagulation empfohlen, selbst wenn Sinusrhythmus

vorliegt. Ist die Gabe von VKA nicht möglich, so kann eine Therapie mit direkten oralen Antikoagulantien erwogen werden.

9.5.3 Frequenzkontrolle

Für Patienten mit paroxysmalem, persistierendem oder permanentem Vorhofflimmern wird eine Frequenzkontrolle mit Betablockern und Calcium-Antagonisten vom Nicht-Dihydropyridintyp – allein oder in Kombination – empfohlen. Falls keine effektive Frequenzkontrolle erzielt wird, kann eine AV-Knoten-Ablation mit dauerhafter ventrikulärer Stimulation entsprechend der ESC-Leitlinien erwogen werden. Ausgenommen hiervon sind Patienten mit einer eingeschränkten LV-Funktion (< 50%), bei denen die Implantation eines CRT-P erwogen werden kann.

9.5.4 Rhythmuskontrolle

Amiodaron sollte zur Rhythmuskontrolle nach Kardioversion erwogen werden. Dronedaron wird für Patienten mit HCM nicht empfohlen. Bei symptomatischen HCM-Patienten ohne schwere Vergrößerung des linken Vorhofs, bei denen eine antiarrhythmische Therapie nicht effektiv oder nicht möglich ist, sollte eine Katheterablation erwogen werden.

Empfehlungen bei Vorhofflimmern und Vorhofflattern		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei fehlenden Kontraindikationen wird eine orale Antikoagulation mit VKA (Ziel-INR 2,0-3,0) für Patienten empfohlen, bei denen paroxysmales, persistierendes oder permanentes AF auftritt, um thromboembolische Komplikationen zu vermeiden.	I	B
Ebenso wie bei AF wird eine Antikoagulation auch bei Patienten mit Vorhofflattern empfohlen.	I	C
Bei Verordnung einer antithrombotischen Therapie (mit VKA oder Thrombozytenaggregationshemmern) sollte das Blutungsrisiko des Patienten mittels HASBLED-Score ermittelt werden.	IIa	B
Bei Patienten mit neu aufgetretenem Vorhofflimmern sollte zur Wiederherstellung des Sinusrhythmus eine elektrische oder medikamentöse Therapie mit Amiodaron i.v. erwogen werden.	IIa	C
Nach elektrischer Kardioversion sollte die Gabe von Amiodaron zum Erhalt des Sinusrhythmus erwogen werden.	IIa	B

Empfehlungen bei Vorhofflimmern und Vorhofflattern (Forts.)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Zur Frequenzkontrolle bei Patienten mit persistierendem und permanentem AF wird die Gabe von Betablockern, Verapamil oder Diltiazem empfohlen.	I	C
Bei Patienten mit symptomatischem AF und in Abwesenheit einer erheblichen Vorhofvergrößerung, bei denen eine antiarrhythmische Medikation nicht erfolgreich oder möglich ist, sollte eine Katheterablation erwogen werden.	Ila	B
Eine AV-Knotenablation kann bei Patienten mit medikamentös ineffektiver Frequenzkontrolle und bei denen ein AF trotz antiarrhythmischer Therapie nicht vermieden werden kann oder schwerwiegende Nebenwirkungen auftreten, erwogen werden.	Ilb	C
Nach der AV-Knotenablation wird bei Patienten mit einer LV-Funktion von $\geq 50\%$ empfohlen bei Sinusrhythmus einen Zweikammer (DDD)-Schrittmacher mit Mode-Switch-Funktion bzw. bei Patienten mit persistierendem oder permanentem AF einen Einkammer (VVI-R)-Schrittmacher zu implantieren.	I	C
Bei Patienten mit einer LVEF von $< 50\%$ und AF kann nach AV-Knotenablation die Implantation eines CRT-Schrittmachers erwogen werden.	Ilb	C
Bei allen HCM-Patienten im Sinusrhythmus, aber mit einem LA-Diameter ≥ 45 mm sollte alle 6-12 Monate ein 48-Stunden-Langzeit-EKG durchgeführt werden, um eventuelles Vorhofflimmern zu detektieren.	Ila	C
Bei HCM-Patienten mit symptomatischem Vorhofflimmern, bei denen eine septale Myektomie durchgeführt wird, kann auch eine zeitgleiche Vorhofablation erwogen werden.	Ilb	C
Bei Patienten, die die Einnahme von OAK (VKA oder DOAK) ablehnen, sollte bei niedrigem Blutungsrisiko eine Therapie mit ASS 75-100 mg plus Clopidogrel 75 mg erwogen werden.	Ila	B
Wenn bei Patienten mit Vorhofflimmern eine VKA-Therapie (INR 2-3) nicht umsetzbar ist, weil der therapeutische Bereich nicht erreicht werden kann, Nebenwirkungen auftreten oder die INR-Messung nicht durchgeführt werden kann, wird eine Therapie mit einem direkten Thrombininhibitor (Dabigatran) oder einem oralen Faktor Xa-Inhibitor (z. B. Rivoroxaban, Apixaban) empfohlen.	I	B
Sofern das Vorhofflimmern keine reversible Ursache hat, wird eine lebenslange OAK-Therapie mit VKA (INR 2,0-3,0) empfohlen, auch wenn der Sinusrhythmus wiederhergestellt ist.	I	C

DOAK = direkte orale Antikoagulantien; HASBLED = (Hypertonus, abnormale Nieren- oder Leberfunktion, Schlaganfall, Blutung oder Prädisposition, Labile INR-Einstellung, ältere (elderly) Patienten (> 65 Jahre), gleichzeitige Medikamenten/Alkohol-Einnahme); INR = International Normalized Ratio; OAK = orale Antikoagulation

9.6 Prävention des plötzlichen Herztodes (SCD)

Insgesamt liegt die kardiovaskuläre Mortalität von Erwachsenen mit einer HCM bei 1-2% pro Jahr, wobei SCD, Herzinsuffizienz und Thrombembolie die Haupttodesursachen sind. Bei der Evaluation des Risikos für einen SCD sollte die klinische und die Familienanamnese erhoben sowie ein 48-Stunden-Langzeit-EKG, TTE (oder MRT bei unzureichendem Schallfenster) und eine symptomlimitierte Ergometrie durchgeführt werden.

9.6.1 Empfehlungen zur körperlichen Belastung

Patienten mit HCM sollten angewiesen werden keinen Wettkampfsport zu betreiben und es sollte von intensiver körperlicher Belastung abgeraten werden, insbesondere wenn Risikofaktoren für eine LVOTO oder SCD vorliegen.

9.6.2 Implantierbare Kardioverter/Defibrillatoren

Eine ICD-Implantation sollte bei Patienten erwogen werden, die einen Kammerflimmern-bedingten SCD überlebt oder eine spontane anhaltende ventrikuläre Tachykardie mit hämodynamischer Relevanz erlitten haben. Bei allen anderen Patienten sollte eine standardisierte klinische Evaluation erfolgen, die eine Reihe von festgelegten Parametern protokolliert, anhand derer das 5-Jahres-Risiko eines SCD mittels des HCM-SCD-Risikomodells (siehe Abbildung 7) bestimmt werden kann:

Wahrscheinlichkeit (SCD binnen 5 Jahren) = $1 - 0,998^{\text{exp}(\text{prognostischer Index})}$

Prognostischer Index = $[0,15939858 \times \text{maximale Wanddicke (mm)}] - [0,00294271 \times \text{maximale Wanddicke}^2 \text{ (mm}^2\text{)}] + [0,0259082 \times \text{linksatrialer Diameter (mm)}] + [0,00446131 \times \text{maximaler (Ruhe/Valsalva) LVOT-Gradient (mmHg)}] + [0,4583082 \times \text{Familienanamnese SCD}] + [0,82639195 \times \text{nsVT}] + [0,71650361 \times \text{ungeklärte Synkope}] - [0,01799934 \times \text{Alter zum Zeitpunkt der Evaluation (Jahre)}]$

Nota Bene: Beim HCM-SCD-Risikomodell besteht eine nicht-lineare Korrelation zwischen dem SCD-Risiko und der maximalen Dicke des linken Ventrikelmyokards. Dies wird in dem Risikoabschätzungsmodell dadurch berücksichtigt, dass dieser Parameter im Quadrat in die Gleichung eingeht.

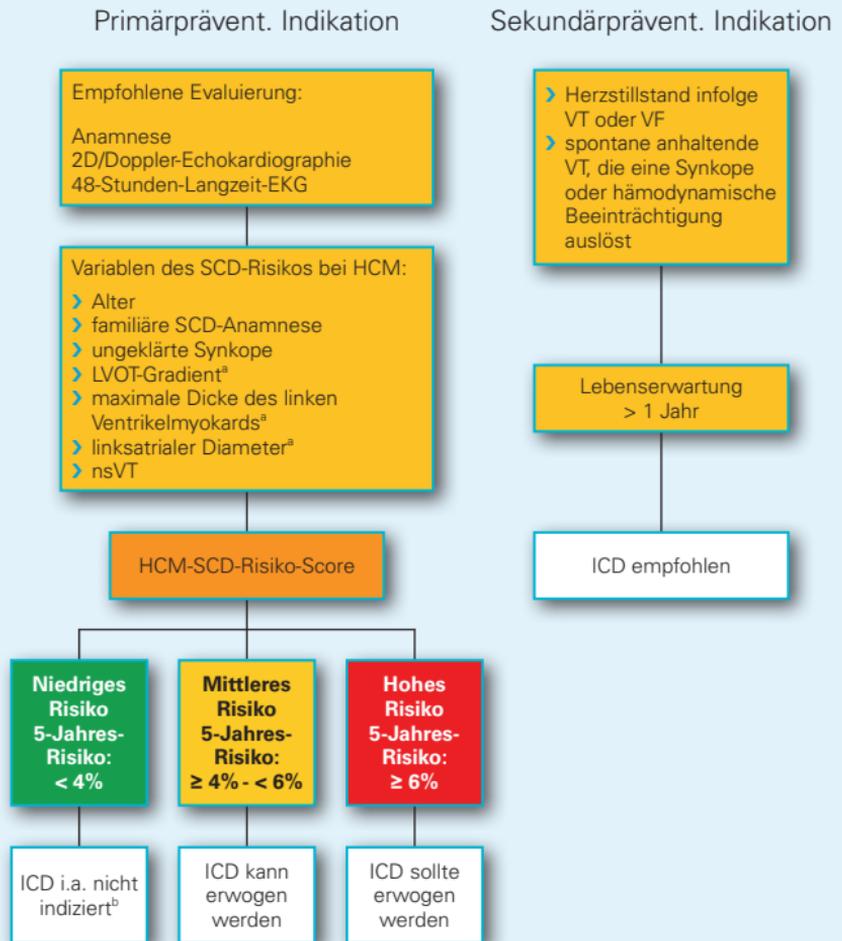
Das HCM-SCD-Risikomodell sollte nicht bei Patienten unter 16 Jahren, Leistungssportlern oder Patienten mit metabolischen/infiltrativen Erkrankungen (z. B. Anderson-Fabry) oder Syndromen (z. B. Noonan) angewandt werden. Das Modell benutzt keine belastungsinduzierten linksventrikulären Gradienten und ist nicht für Patienten mit stattgehabter oder geplanter Myektomie oder Alkoholablation evaluiert. In Abhängigkeit von weiteren Studien sollte dieses Modell nur mit Vorsicht auf Patienten mit einer Septumdicke von ≥ 35 mm angewendet werden. Entscheidungen bezüglich der ICD-Therapie sollten immer das Alter und den allgemeinen Gesundheitszustand des Patienten sowie sozio-ökonomische und psychologische Faktoren einbeziehen. Bei Patienten mit klinischen Auffälligkeiten, die nicht in dem Modell wiedergegeben sind, sollten der individuelle Nutzen und das potentielle Lebenszeitrisko einer ICD-Therapie abgewogen werden.

Empfehlungen zur Prophylaxe des SCD

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Wettkampfsport ^a sollte bei Patienten mit HCM vermieden werden.	I	C
Eine ICD-Implantation ist bei Patienten empfohlen, die einen plötzlichen Herztod bei VF oder VT überlebt haben, oder bei denen spontane anhaltende VT zur einer Synkope oder hämodynamischen Beeinträchtigung führen und die eine Lebenserwartung > 1 Jahr haben.	I	B
Das HCM-SCD-Risikomodell ist empfohlen zur Abschätzung des 5-Jahres-Risikos für einen SCD bei Patienten, die ≥ 16 Jahre alt sind, aber keine Krankengeschichte mit überlebtem Ereignis einer VT/VF oder selbstlimitierenden Episoden von VTs haben, die zu Synkopen oder hämodynamischer Beeinträchtigung führten.	I	B
Es wird empfohlen, das 5-Jahres-Risiko bei der initialen Evaluation abzuschätzen und dann alle 1-2 Jahre oder wenn eine klinische Veränderung auftritt.	I	B
Eine ICD-Implantation sollte bei Patienten erwogen werden, die ein errechnetes 5-Jahres-SCD-Risiko von ≥ 6% und eine Lebenserwartung von > 1 Jahr haben, nachdem eine detaillierte klinische Evaluation stattgefunden hat, die auch das Lebenszeitrisko für Komplikationen und die Auswirkungen des ICD auf den Lebensstil, sozioökonomische Faktoren und die psychische Gesundheit des Patienten berücksichtigt.	IIa	B
Eine ICD-Implantation kann bei einzelnen Patienten erwogen werden, die ein errechnetes 5-Jahres-SCD-Risiko von ≥ 4% und < 6% und eine Lebenserwartung von > 1 Jahr haben, nachdem eine detaillierte klinische Evaluation stattgefunden hat, die auch das Lebenszeitrisko für Komplikationen und die Auswirkungen des ICD auf den Lebensstil, sozioökonomische Faktoren und die psychische Gesundheit des Patienten berücksichtigt.	IIb	B
Eine ICD-Implantation kann bei einzelnen Patienten erwogen werden, die ein errechnetes 5-Jahres-SCD-Risiko von < 4%, aber nur wenn klinische Merkmale von gesicherter prognostischer Bedeutung vorliegen, nachdem eine detaillierte klinische Evaluation stattgefunden hat, die auch das Lebenszeitrisko für Komplikationen und die Auswirkungen des ICD auf den Lebensstil, sozioökonomische Faktoren und die psychische Gesundheit des Patienten berücksichtigt.	IIb	B
Eine ICD-Implantation sollte bei einem Risiko von < 4% und Fehlen anderer prognostisch gesicherter Merkmale nicht durchgeführt werden.	III	B

^a Die ESC-Leitlinien definieren Wettkampfsport als Amateur- oder Profisport mit regelmäßigerem Training und Teilnahme an offiziellen Wettkämpfen (für weitere Details siehe ESC-Leitlinie).

Abbildung 7: Flussdiagramm zur ICD-Implantation



^a Absolutwerte von LVOT-Gradient, LV-Wanddicke und linksatrialem Durchmesser benutzen.

^b ICD nicht empfohlen, sofern nicht weitere klinische Merkmale mit möglicher prognostischer Relevanz vorliegen und der wahrscheinliche Nutzen das lebenslange Risiko von Komplikationen und die Auswirkungen des ICD auf den Lebensstil, den sozioökonomischen Status und die psychische Gesundheit des Patienten überwiegt.

Empfehlungen bezüglich praktischer Aspekte bei der ICD-Therapie

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Vor der ICD-Implantation sollten die Patienten über das Risiko inadäquater Schockentladungen, sowie die Auswirkungen auf ihr Sozial- und Arbeitsleben sowie ihre Fahrtauglichkeit beraten werden.	I	C
Es wird empfohlen, Patienten, bei denen trotz optimaler ICD-Programmierung wiederholt symptomatische VT oder Schockentladungen auftreten, mit Betablockern und/ oder Amiodaron zu behandeln.	I	C
Eine elektrophysiologische Untersuchung sollte bei allen Patienten mit inadäquaten Schockentladungen infolge supraventrikulärer Tachykardien durchgeführt werden, um mögliche Arrhythmiesubstrate zu identifizieren und mittels Katheterablation zu behandeln.	I	C
Ein subkutanes ICD-System (S-ICD™) kann bei HCM-Patienten erwogen werden, bei denen keine Indikation zur Stimulation besteht.	IIb	C

S-ICD™ = subkutanes ICD-Sondensystem

9.6.3 Plötzlicher Herztod bei Kindern

Eine ICD-Implantation bei Kindern ist nach einer lebensbedrohlichen ventrikulären Arrhythmie indiziert. Eine LVH mit einer maximalen Wanddicke von ≥ 30 mm (oder ein Z-Score von ≥ 6), unerklärte Synkopen, nichtanhaltende Kammertachykardien (nsVT) und eine positive Familienanamnese für einen plötzlichen Herztod stellen, wie bei Erwachsenen, die wesentlichen Risikofaktoren dar. Bei Kindern sollte eine ICD-Implantation erwogen werden, wenn zwei oder mehr der wesentlichen Risikofaktoren vorliegen. Einkammer-ICD reichen hierbei in der Mehrzahl der Fälle aus und senken die Wahrscheinlichkeit von Komplikationen. Bei Kindern mit nur einem Risikofaktor sollte die Indikation zur ICD-Implantation nur nach sorgfältiger Nutzen/Risikoabwägung für das Kind erfolgen.

Empfehlungen für die ICD-Implantation bei Kindern

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine ICD-Implantation wird bei Kindern empfohlen, die einen Herzstillstand überlebt haben oder bei denen eine anhaltende ventrikuläre Tachykardie dokumentiert werden konnte.	I	B
Eine ICD-Implantation sollte nach ausführlicher Beratung bei Kindern mit zwei oder mehr der wesentlichen Risikofaktoren ^a erwogen werden, wenn die Abwägung des lebenslangen Risikos für das Auftreten von ICD-bedingten Komplikationen und der Auswirkungen der ICD-Therapie auf den Alltag und die psychische Gesundheit einen Vorteil für das Kind ergeben.	IIa	C
Eine ICD-Implantation kann nach ausführlicher Beratung bei Kindern mit einem der wesentlichen Risikofaktoren ^a erwogen werden, wenn die Abwägung des lebenslangen Risikos für das Auftreten von ICD-bedingten Komplikationen und der Auswirkungen der ICD-Therapie auf den Alltag und die psychische Gesundheit einen Vorteil für das Kind ergeben.	IIb	C

^aWesentliche pädiatrische Risikofaktoren: LVH mit einer maximalen Wanddicke von ≥ 30 mm, Z-Score von ≥ 6 , unerklärte Synkopen, nichtanhaltende ventrikuläre Tachykardie (≥ 3 konsekutive ventrikuläre Aktionen mit ≥ 120 Schlägen/Minuten für < 30 Sekunden), positive Familienanamnese für einen SCD (ein oder mehrere Familienangehörige 1. Grades mit einem SCD im Alter < 40 Jahre mit oder ohne HCM, oder ein SCD bei einem Familienangehörigen 1. Grades unabhängig vom Alter, wenn eine HCM diagnostiziert wurde).

9.7 Symptomatische Bradykardie und atrioventrikulärer Block

Bei Vorliegen eines AV-Blocks sollte bei jüngeren Patienten an spezielle genetische Subtypen der HCM (Desmin, FHL 1, PRKAG2) und an Amyloidose oder Andersen-Fabry-Erkrankung bei älteren Patienten gedacht werden (zur Diagnose s. Kapitel 5). Bei gleichzeitiger Gabe von AV-blockierenden Medikamenten sollte deren Dosis überprüft und die Notwendigkeit für eine Stimulation reevaluiert werden. Ventrikuläre Stimulation sollte nach Möglichkeit vermieden werden, es sei denn zur Behandlung der LVOTO.

Ein CRT-P sollte bei Patienten mit einer reduzierten LV-Funktion erwogen werden (EF $< 50\%$).

9.8 Ventrikuläre Tachykardie

Eine nichtanhaltende VT (nsVT, ≥ 3 konsekutive ventrikuläre Aktionen mit ≥ 120 Schlägen/ Minuten für < 30 Sekunden) ist ein Risikofaktor für einen SCD, muss aber in der Regel nicht antiarrhythmisch behandelt werden. nsVT während oder unmittelbar nach körperlicher Belastung ist selten, kann aber auch mit einem erhöhten Risiko für einen SCD verbunden sein. Eine koronare Herzkrankheit sollte bei Patienten mit anhaltenden monomorphen VTs (≥ 30 Sekunden) und einem Risiko für eine koronare Artherosklerose ausgeschlossen werden. Hämodynamisch tolerierte VTs sollten als ein Risikofaktor für einen SCD gewertet werden. Bei Patienten mit schlecht tolerierten VT sollte eine ICD-Therapie sowie eine Therapie mit Betablockern und/ oder Amiodaron erwogen werden um weitere Episoden zu supprimieren. Bei Patienten mit Hinweis auf eine fokale Genese der VT kann eine elektrophysiologische Untersuchung mit nachfolgender Katheterablation erwogen werden.

10. Empfehlungen für die regelmäßige Nachsorge

Empfehlungen für die regelmäßige Nachsorge		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Es wird empfohlen, bei klinisch stabilen Patienten alle 12-24 Monate eine klinische Untersuchung einschließlich 12-Kanal-EKG und transthorakaler Echokardiographie durchzuführen.	I	C
Es wird empfohlen, bei allen Patienten, bei denen es zu Veränderungen der klinischen Symptomatik kommt, ein 12-Kanal-EKG und eine transthorakale Echokardiographie durchzuführen.	I	C
Es wird empfohlen, bei klinisch stabilen Patienten alle 12-24, und bei Patienten mit einem LA-Diameter ≥ 45 mm alle 6-12 Monate ein 48-Stunden-Langzeit-EKG durchzuführen, sowie bei Auftreten neuer Palpitationen.	I	C
Eine MRT-Untersuchung sollte bei klinisch stabilen Patienten alle 5 Jahre und bei solchen mit einem Progress der HCM alle 2-3 Jahre durchgeführt werden.	I b	C
Eine symptomlimitierte Ergometrie sollte bei klinisch stabilen Patienten alle 2-3 Jahre und bei solchen mit einem Progress der HCM jedes Jahr durchgeführt werden.	I a	C
Eine spiroergometrische Untersuchung (sofern verfügbar) sollte bei klinisch stabilen Patienten alle 2-3 Jahre und bei solchen mit einem Progress der HCM jedes Jahr durchgeführt werden.	I b	C

11. Familienplanung und Kontrazeption

Empfehlungen für die Familienplanung und Kontrazeption bei Frauen mit HCM		
	Empf.-grad	Evidenz-grad
Eine Risikoevaluation und Beratung sollte bei allen Patientinnen vor der Schwangerschaft durchgeführt werden.	I	C
Eine Beratung über eine sichere und wirksame Kontrazeption ist bei allen Frauen im gebärfähigen Alter indiziert.	I	C
Eine Beratung über das Risiko einer Übertragung der Erkrankung ist für alle Männer und Frauen vor der Konzeption empfohlen.	I	C
Eine laufende Behandlung mit Betablockern (bevorzugt Metoprolol) sollte bei allen Patientinnen während der Schwangerschaft fortgesetzt werden.	I a	C

Empfehlungen für die Familienplanung und Kontrazeption bei Frauen mit DCM (Forts.)

	Empf.-grad	Evidenz-grad
Bei allen Patientinnen, die in der Schwangerschaft Symptome entwickeln, sollte eine Behandlung mit Betablockern (bevorzugt Metoprolol) begonnen werden.	I	C
Wenn Betablocker verschrieben werden, wird empfohlen, das intrauterine Wachstum und den Zustand des Ungeborenen zu überwachen.	I	C
Eine geplante (induzierte) vaginale Entbindung wird als Weg der ersten Wahl für die meisten Patientinnen empfohlen.	I	C
Eine therapeutische Antikoagulation mit LMWH oder Vitamin K-Antagonisten, je nach Stadium der Schwangerschaft, wird bei AF empfohlen.	I	C
Eine Kardioversion sollte bei persistierendem AF erwogen werden.	IIa	C

LMWH = Niedermolekulares Heparin

12. Spezielle Aspekte

12.1 Diagnose der HCM bei Athleten

Die Diagnose einer HCM bei Athleten erfordert die Berücksichtigung verschiedener Parameter unterschiedlicher Sensitivität und Spezifität. Die Online-Tabelle 7 auf der ESC-Website (escardio.org) fasst die Parameter zusammen, die am besten durch die Literatur belegt sind, um eine HCM von der Bedarfshypertrophie durch die sportliche Belastung zu unterscheiden.

12.2 Arterielle Hypertonie

Die Differentialdiagnose zwischen einer hypertensiven Herzkrankheit und einer HCM, die mit einem systemischen Hypertonus assoziiert ist, kann eine Herausforderung darstellen. Klinische Merkmale, die bei Patienten mit Hypertonus eine HCM nahelegen, sind in Tabelle 7 zusammengefasst.

Tabelle 7: Klinische Merkmale zur Unterscheidung zwischen HCM und Hypertensiver Herzkrankheit

Klinische Merkmale hinweisend auf hypertensive Herzkrankheit
Normales 12-Kanal-EKG oder isolierte Erhöhung der Amplitude ohne Repolarisationsstörung
Normalisierung der LVH über 6-12 Monate unter strenger Kontrolle des Blutdrucks (systolisch < 130 mmHg)
Klinische Merkmale hinweisend auf eine HCM
Positive Familienanamnese für HCM
Rechtsventrikuläre Hypertrophie
Späte Gadolinium-Anreicherung an den RV-Insertionsstellen sowie lokalisierte LVH-Regionen in der MRT
Maximale LV-Wanddicke ≥ 15 mm (Kaukasier), ≥ 20 mm (Afroamerikaner)
Schwere diastolische Dysfunktion
Repolarisationsstörung, Überleitungsverzögerung oder Q-Zacken im 12-Kanal-EKG

12.3 Isolierte basale Septumhypertrophie (Sigmoidseptum) bei älteren Patienten

Einige ältere Patienten können eine milde basale Hypertrophie des Septums aufweisen (auch als Sigmoidseptum bezeichnet), welche durch eine zunehmende Angulation zwischen Aorta und LV-Kavum bedingt ist. Bei vielen dieser Patienten ist ein Hypertonus bekannt und es kommt bei einigen zu einer Kalzifizierung des Mitralklappenannulus.

Personen mit diesen Zeichen eines ventrikulären „Remodelings“ haben seltener Genmutationen der Sarkomerproteine. Aber einige entwickeln bei Belastung Symptome, die durch eine zunehmende Obstruktion des LVOT bedingt sind und die mittels physiologischer Provokationstests und Stressechokardiographie untersucht werden sollten, analog zu Patienten, bei denen eine HCM auf anderem Wege nicht eindeutig diagnostiziert werden kann. Die Empfehlung für eine Untersuchung der Familie sollte von den Auswirkungen der Diagnose auf den Alltag sowie vom Vorliegen wegweisender Symptome abhängig gemacht werden.

12.4 Diagnose und Behandlung von Klappenerkrankungen bei Patienten mit HCM

12.4.1 Aortenklappenerkrankungen

Die Behandlung der Aortenstenose sollte entsprechend der aktuellen ESC-Leitlinien erfolgen. Eine septale Myektomie wird bei Patienten mit Aortenstenose, bei denen eine dynamische Komponente präoperativ nicht nachgewiesen ist, nicht regelmäßig empfohlen.

Bei bis zu einem Drittel der Patienten mit HCM ist eine milde Aortenklappeninsuffizienz (AI) nachweisbar. Eine mittel- bis hochgradige AI ist bei Patienten mit HCM deutlich seltener und meist durch Veränderungen der Aortenklappentaschen oder eine infektiöse Endokarditis bedingt. Obstruktionsmechanismen, die nicht durch ein SAM-Phänomen bedingt sind, z. B. eine subaortale Membran, sollten in solchen Fällen ausgeschlossen werden. Eine AI kann auch als Komplikation einer septalen Myektomie auftreten. Die Schwere der AI sollte entsprechend der ESC-Leitlinien bestimmt werden; die Größe des LV-Kavums ist bei Patienten mit HCM aber ein unzuverlässiger Parameter.

12.4.2 Mitralklappenerkrankungen

Veränderungen der Mitralklappe, die durch ein LVOTO bedingt sein können, werden in Kapitel 9.1.3 besprochen. Der übliche Weg der Bestimmung der Mitralklappenregurgitation, so wie er in den Leitlinien der ESC/European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EATS) für die Behandlung von Klappenerkrankungen festgelegt wird, stößt bei der HCM auf einige Limitationen, da die LV-Kavität häufig klein ist, obwohl eine schwere Mitralklappenregurgitation vorliegt, und die konventionellen quantitativen und semi-quantitativen Dopplerparameter nicht bei Vorliegen einer LVOTO validiert sind. Im Allgemeinen sind qualitative Messungen der Klappenanatomie, continuous wave- und Farbdoppler in Kombination mit der Größe des linken Vorhofs und der Abschätzung des pulmonalarteriellen Druckes hilfreicher.

12.4.3 Endokarditisprophylaxe

Das Auftreten einer infektiösen Endokarditis wird fast ausschließlich bei Patienten mit einer LVOTO beobachtet, vor allem in Kombination mit einer Dilatation des LA. Eine sorgfältige Mundhygiene sollte empfohlen werden; eine generelle Antibiotikaprophylaxe ist aber auch bei Patienten mit Gradient im LVOT nicht empfohlen. Eine Antibiotikaprophylaxe sollte entsprechend der Leitlinien der ESC und der European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EATS) für die Behandlung von Klappenerkrankungen bei Eingriffen mit hohem Risiko erwogen werden.

13. Leben mit Kardiomyopathie: Hinweise für Patienten

Tabelle 8: Generelle Erwägungen für die Lebensführung bei Patienten mit HCM

Thema	Genereller Hinweis
Körperliche Belastung	<ul style="list-style-type: none">› Patienten mit HCM sollten Wettkampfsport vermeiden, aber einen gesunden Lebensstil beibehalten.› Empfehlungen bezüglich körperlichen Trainings sollten sich an Symptomen sowie den möglichen HCM-assoziierten Komplikationen, wie z. B. SCD, orientieren.
Ernährung, Alkohol und Körpergewicht	<ul style="list-style-type: none">› Patienten sollten einen gesunden „body mass index“ anstreben.› Größere Mahlzeiten können v.a. bei Patienten mit LVOTO Brustschmerzen auslösen. Kleinere und häufigere Mahlzeiten können hier Abhilfe schaffen.› Exzessiver Alkoholkonsum und Dehydratation sollten vermieden werden, v.a. bei Patienten mit LVOTO.› Verstopfung kann als Nebenwirkung von Verapamil oder Disopyramid auftreten und sollte, wenn notwendig, entsprechend behandelt werden.
Rauchen	<ul style="list-style-type: none">› Es gibt keine Daten, die einen Zusammenhang zwischen Tabakrauchen und HCM belegen. Patienten sollten aber dennoch auf die Gesundheitsrisiken des Rauchens hingewiesen und es sollte Hilfe zur Rauchentwöhnung angeboten werden.

Tabelle 8: Generelle Erwägungen für die Lebensführung bei Patienten mit HCM (Forts.)

Thema	Genereller Hinweis
Sexualleben	<ul style="list-style-type: none">› Den Patienten sollte die Möglichkeit gegeben werden über Ihre Bedenken bzgl. ihres Sexuallebens zu sprechen. Bei Patienten kommt es nach der HCM-Diagnose nicht selten zu Ängsten und Depression, einige drücken ihr Schuldgefühl im Hinblick auf die genetische Erkrankung und die Übertragung auf Ihre Nachkommen aus.› Patienten sollten auf die Auswirkungen ihrer Medikation auf Potenz und Libido hingewiesen werden.› Generell sollten Patienten die Einnahme von PDE₅-Inhibitoren vermeiden, insbesondere wenn eine LVOTO besteht.
Medikation	<ul style="list-style-type: none">› Patienten sollten über ihre Medikamente, deren Neben- und Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten und anderen Begleittherapien informiert werden.› Eine Therapie mit peripheren Vasodilatoren sollte v.a. bei Patienten mit LVOTO vermieden werden.
Impfung	<ul style="list-style-type: none">› Symptomatische Patienten sollten jährlich gegen Influenza geimpft werden, sofern keine Kontraindikationen vorliegen.
Fahrttauglichkeit	<ul style="list-style-type: none">› Die meisten Patienten sollte in der Lage sein am normalen Straßenverkehr teilzunehmen, es sei denn sie entwickeln Symptome, die sie vom Fahren ablenken oder das Fahren unmöglich machen.› In Bezug auf das Führen von Lastkraftwagen oder Personentransport sollten die Empfehlung mit den zuständigen Behörden abgestimmt werden.› In Bezug auf das Führen von Kraftfahrzeugen und ICD-Therapie sind die EHRA-Empfehlungen^a und die örtlichen Vorschriften zu berücksichtigen.
Arbeitsleben	<ul style="list-style-type: none">› Die meisten HCM-Patienten sind in der Lage ihrer Beschäftigung weiter nachzugehen. Die Auswirkung der HCM auf körperlich schwere Arbeit sollte mit den behandelnden Spezialisten diskutiert werden.› Für einige Berufe wie Piloten, Militär- oder Notfalldienste liegen bestimmte Regularien für die Berufstauglichkeit vor.› Der Patient sollte vor einer genetischen oder klinischen Evaluation über die möglichen sozialen und finanziellen Auswirkungen der Erkrankung beraten werden.
Urlaubs- und Reiseversicherung	<ul style="list-style-type: none">› Bei den meisten a- oder oligosymptomatischen Patienten bestehen keine Bedenken gegen Flugreisen. „Fitness to fly for passengers with cardiovascular disease“^b gibt hierzu weitere Hinweise.› Die Kosten für eine Reiseversicherung kann bei einigen Versicherungsträgern erhöht sein. In einigen Ländern bieten Patientenhilfegruppen Hinweise für eine optimal angepasste Versicherung an.

Tabelle 8: Generelle Erwägungen für die Lebensführung bei Patienten mit HCM (Forts.)

Thema	Genereller Hinweis
Lebensversicherung	<ul style="list-style-type: none">› Die HCM-Diagnose kann den Abschluss einer Lebensversicherung oder die Kreditvergabe erschweren. Patienten mit HCM sollten mit Informationen über die Bedingungen in den einzelnen Ländern versorgt werden.
Schwangerschaft und Geburt	<ul style="list-style-type: none">› Siehe Kapitel 11 „Familienplanung und Kontrazeption“
Ausbildung/ Schule	<ul style="list-style-type: none">› Lehrer und andere Ausbilder sollten mit schriftlichen Informationen über den Umgang mit Kindern mit HCM versorgt werden.› Bei fehlenden Symptomen und Risikofaktoren sollte dem Kind in Rücksprache mit dem behandelnden Kardiologen erlaubt werden, an einer moderaten sportlichen Betätigung im aeroben Bereich teilzunehmen.› Bei Kindern mit Lernschwierigkeit oder anderen speziellen Bedürfnissen sollte entsprechende Hilfe gewährleistet werden.

PDE₅= Phosphodiesterase 5

^a Vijgen J et al. Eur J Cardiovasc Nurs 2010; 9: 3-14

^b Smith D et al. Heart 2010; 96 Suppl 2:ii 1-16, doi:10.1136/hrt.2010.203091



EUROPEAN
SOCIETY OF
CARDIOLOGY®

© 2015 European Society of Cardiology

Diese Pocket-Leitlinie darf in keiner Form, auch nicht auszugsweise, ohne ausdrückliche Erlaubnis der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie vervielfältigt oder übersetzt werden.

Dieser Kurzfassung liegen die 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy zugrunde.

(Eur Heart Journal 2014 – doi 10.1093/eurheartj/ehu284)

Herausgeber ist der Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie; bearbeitet wurden die Leitlinien im Auftrag der Kommission für Klinische Kardiologie.

Die dieser Pocket-Leitlinie zugrundeliegende Langfassung der Leitlinien findet sich auch im Internet unter **www.dgk.org**

Die Leitlinien geben den derzeit aktuellen wissenschaftlichen Forschungsstand wieder und wurden zusammengestellt unter sorgfältiger Berücksichtigung evidenzbasierter Kriterien. Ärzten wird empfohlen, dass sie diese Leitlinien in vollem Maße in ihre klinische Beurteilung mit einbeziehen. Die persönliche ärztliche Verantwortung und Entscheidung wird dadurch jedoch nicht außer Kraft gesetzt.



**Deutsche Gesellschaft für Kardiologie –
Herz- und Kreislaufforschung e.V.
*German Cardiac Society***

Grafenberger Allee 100 · D-40237 Düsseldorf
Tel.: +49 (0)211600 692-0 · Fax: +49 (0)211600 692-10
E-Mail: info@dgk.org · Internet: www.dgk.org

www.escardio.org / www.dgk.org

Börm Bruckmeier Verlag GmbH
978-3-89862-963-8



9 783898 629638