

Sari Granholm ja Anna-Kaisa Järvinen

## Cardiomyopathies – clinical, diagnostic and genetic aspects

### Part 2. Feline hypertrophic cardiomyopathy

# Kardiomyopatiat – kliinisiä, diagnostisia ja jalostuksellisia näkökohtia

## Osa 2. Kissan hypertrofinen kardiomyopatia

### SUMMARY

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is the most common feline heart disease affecting all breeds. The disease is inherited in some breeds but in most cases the aetiology is unknown. Three genetic mutations responsible for the disease have been identified in Maine Coon and Ragdoll breeds. Middle-aged cats seem to be predisposed, although some cats have evidence of disease by 1 to 2 years of age. Many cats are affected subclinically while some develop congestive heart failure or sudden death. Arterial thromboembolism most commonly lodging in the terminal aorta may lead to various stages of circulatory and neuromuscular deficits of the hind legs. HCM diagnosis is based primarily on echocardiography. Other primary and secondary cardiomyopathies such as hyperthyroidism or hypertension must be ruled out. On echocardiography hypertrophy ranges from focal mild thickening to diffuse pronounced hypertrophy of the left ventricle (diastolic wall thickness  $\geq 6$  mm). Left ventricular outflow tract obstruction (hypertrophic obstructive cardiomyopathy, HOCM) may result from focal septal hypertrophy or dynamic obstruction due to systolic anterior motion of the mitral valve. Colour-flow Doppler can be used to demonstrate turbulence in the obstructed outflow tract and due to mitral regurgitation into the left atrium. Left ventricular diastolic dysfunction can be documented using pulsed wave Doppler measures of transmitral flow or Doppler tissue imaging. Gene tests from blood or cheek swab samples are widely used in diagnosing and screening of affected cats. Negative results do not mean that the cat will never develop the disease. Due to autosomal dominant trait of inheritance homozygous cats should not be bred. Plasma analysis of troponin I may distinguish normal cats from cats with moderate and severe HCM. Plasma concentrations of natriuretic peptides, BNP and ANP, start to increase in the preclinical stage of HCM and the assay can be used as a complementary method in screening for HCM cases, in evaluating the severity and prognosis of HCM, and in distinguishing cardiac from noncardiac causes of dyspnoea.

### YHTEENVETO

Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) on kaikenrotuisten kissojen yleisin sydänsairaus. Sairaus on joillakin roduilla perinnöllinen, mutta syy on useimmissa tapauksissa tuntematon. Kolme taudin aiheuttavaa geenimutaatiota on tunnistettu maine coon- ja ragdoll-rodulta. Sairaus voi esiintyä oireettomana, johtaa sydämen vajaatoimintaan tai äkkikuolemaan. Ainoa oire voi olla valtimoveritulppa, joka kulkeutuu useimmiten aortan loppupäähän ja aiheuttaa takaraajojen verenkiertohäiriöitä ja halvaantumisoireita. Sydämen ultraäänitutkimus on tärkein diagnostinen menetelmä. Muut primaariset ja sekundaariset kardiomyopatiat, kuten kilpirauhasen liikatoiminta ja kohonnut verenpaine täytyy sulkea pois. Vasemman kammion hypertrofiamuutokset vaihtelevat lievistä paikallisesta muutoksesta diffuusiin vasemman kammion seinämien hypertrofiaan (diastolinen paksuus  $\geq 6$  mm). Vasemman kammion ulosvirtausalueen abtautumisen (obstruktiivinen CM) voi johtua paikallisesta väliseinän tai papillaarilibaksen paksuuntumisesta tai mitraaliläpän poikkeavasta supistusvaiheen liikkeestä (dynaaminen abtauma). Väridopplertutkimuksella todetaan ulosvirtausalueen abtauman ja mitraaliläpän vuodon aiheuttamat pyörrevirtaukset. Kudosdopplertutkimukset sekä poikkeava mitraaliläpän virtauskäyrä pulssidopplertekniikalla ovat diastolisen vajaatoiminnan osoittamismenetelmiä. Diagnostiikassa ja seulontatutkimuksissa käytetään myös veri- tai limakalvonäytteiden geenitestejä. Negatiivinen tulos ei ole poissulkeva. Autosomaalisen vallitsevan periytymistavan vuoksi homotsygotit tulee karsia jalostuksesta. Troponiini I:n pitoisuuden kasvu veressä voidaan todeta keskivaikeissa ja vakavissa HCM-tapauksissa. Natriureettisten peptidien, BNP:n ja ANP:n pitoisuus veressä alkaa nousta jo oireettomassa vaiheessa. Mittauksia käytetään täydentävänä tutkimuksena prekliinisten tapausten seulonnassa erottelemaan, ovatko kissan oireet hengitystie- vai sydänperäisiä, ja vajaatoiminnan vakavuusasteen ja ennusteen arviointiin.

### YDINKOHDAT:

- Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) on kissan yleisin sydänsairaus.
- HCM on joillakin roduilla perinnöllinen. Periytyismalli on autosomaalinen ja vallitseva.
- Kolme sairauden aiheuttavaa geenimutaatiota on eristetty.
- Kissa voi olla oireeton. Se voi kuolla äkisti tai saada sydämen vajaatoimintaoireita tai aortan valtimoveritulpan.
- Tauti diagnosoidaan ultraäänitutkimuksella.
- Geenitutkimuksen negatiivinen tulos ei sulje sairautta pois.
- Biokemiallisia sydäntutkimuksia käytetään täydentävänä diagnostisena menetelmänä.