

# Cardiomyopathiás és ioncsatorna-betegek regisztere: a Szegedi CardioGen Regiszter

Blaszó Péter dr.<sup>1</sup> ■ Kákonyi Kornél dr.<sup>2</sup>  
Forster Tamás dr.<sup>2</sup> ■ Sepp Róbert dr.<sup>2</sup>

Szegedi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, <sup>1</sup>Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, <sup>2</sup>II. Belgyógyászati Klinika és Kardiológiai Központ, Szeged

A szegedi cardiomyopathiás és ioncsatorna-betegek regiszterének létrehozásával az volt a cél, hogy a Szegedi Tudományegyetem Kardiológiai Központjában gondozott, cardiomyopathiában és ioncsatorna-betegségben szenvedő magyarországi betegpopuláció adatait sokrétűen elemezhesük. A regiszter a legfőbb primer cardiomyopathiák (hypertrophiás, dilatatív, restriktív, arrhythmogen jobb kamrai, bal kamrai non-compact, tako-tsubo cardiomyopathia) és ioncsatorna-betegség (hosszú és rövid QT-szindróma, Brugada-szindróma, catecholaminerg polimorf kamrai tachycardia) adatait gyűjti. Az adatbázisban szereplő betegségek közül a legtöbb beteg a hypertrophiás cardiomyopathiás betegcsoportba tartozik, amelyben 388 beteg szerepel. Hasonlóan népes a dilatatív cardiomyopathiás (310 beteg) és a hosszú QT-szindrómában szenvedő betegcsoport (111 beteg). A szegedi regiszter adatai a részletesebben elemzett HCM vonatkozásában lényegi mutatóit tekintve megegyeznek hasonló regiszterek adataival, mind morbiditási és mortalitási mutatói, mind főbb klinikai paraméterei szempontjából. *Orv. Hetil.*, 2017, 158(3), 101–105.

**Kulcsszavak:** cardiomyopathia, ioncsatorna-betegség, regiszter, prognózis

## Cardiomyopathy and ion channel diseases registry: the Szeged CardioGen Registry

The Szeged cardiomyopathy and ion channel diseases registry aims to establish a representative disease-specific registry based on the recruitment of patients with different cardiomyopathies and ion channel diseases followed at the Cardiology Center, University of Szeged. The registry collects patient data on the main forms of primary cardiomyopathies (hypertrophic, dilated, restrictive, arrhythmogenic right ventricular, left ventricular non-compact, tako-tsubo cardiomyopathy) and ion channel diseases (long QT syndrome, short QT syndrome, Brugada syndrome, catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia). Patients with hypertrophic cardiomyopathy (388 patients) make up the largest group of patients in the registry. Patients with dilated cardiomyopathy (310 patients) and patients with the long QT syndrome (111 patients) form two other sizable groups. Analyzed data of the group of patients with hypertrophic cardiomyopathy indicate similar figures with regard to disease related mortality and morbidity and clinical parameters.

**Keywords:** cardiomyopathy, ion channel diseases, registry, prognosis

*Blaszó, P., Kákonyi, K., Forster, T., Sepp, R.* [Cardiomyopathy and ion channel diseases registry: the Szeged CardioGen Registry]. *Orv. Hetil.*, 2017, 158(3), 101–105.

(Beérkezett: 2016. november 6.; elfogadva: 2016. november 24.)

### Rövidítések

ARVC = arrhythmogen jobb kamrai cardiomyopathia; BrS = Brugada-szindróma; CPVT = catecholaminerg polimorf kamrai tachycardia; DCM = dilatatív cardiomyopathia; HCM = hypertrophiás cardiomyopathia; ICD = implantábilis cardioverter de-

fibrillátor; LVNC = non-compact cardiomyopathia; LQTS = hosszú QT-szindróma; PTSMa = percutan transluminaris septalis myocardium ablatio; RCM = restriktív cardiomyopathia; SCD = (sudden cardiac death) hirtelen szívhalál; SQTS = rövid QT-szindróma; TTC = tako-tsubo cardiomyopathia

Cardiomyopathiák alatt olyan primer szívizombetegségeket értünk, ahol a szívizom morfológiai és funkcionális eltérései háttérben szekunder okok (ischaemiás szívbetegség, hipertonia, billentyűbetegség, veleszületett szívbetegség stb.) kizárhatók. Morfológiai és funkcionális alapon hypertrophiás, dilatatív, restriktív, arrhythmogen jobb kamrai és nem klasszifikált (bal kamrai non-compact, tako-tsubo) cardiomyopathiákat különítünk el [1]. Az ioncsatorna-betegségek a szív ioncsatornáinak eltérései következtében kialakult, fokozott arrhythmogenesishez vezető kórképek. A jelentősebb ioncsatorna-betegségek közé a hosszú QT-szindróma (long QT syndrome – LQTS), a rövid QT-szindróma (short QT syndrome – SQTs), a Brugada-szindróma (BrS) és a catecholaminerg polimorf kamrai tachycardia (catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia – CPVT) tartozik [2]. Mindkét betegségcsoportot a hirtelen szívhalál fokozott kockázata veszélyezteti.

A ritka betegségek vizsgálata és klinikai megítélése szempontjából nélkülözhetetlen szerepet töltenek be a betegregiszterek. A fenti betegségekkel kapcsolatban több betegségspecifikus adatbázis kialakítására történt kísérlet. A legjelentősebb talán az Európai Kardiológus Társaság (European Society of Cardiology – ESC) EORP (EURObservational Research Programme of the ESC) programján belül létrehozott Cardiomyopathy Registry. Ennek a regiszternek a 'pilot' fázisa (Cardiomyopathy Pilot Registry) nemrég lezárult és eredményei publikálásra kerültek [3], jelenleg a 'Cardiomyopathy Long-Term Registry'-be választanak be betegeket. Fentiekén túl említésre érdemes az International Long QT Syndrome Registry (<http://rarediseases.org/organizations/international-long-qt-syndrome-registry>), illetve egyes genetikaimutáció-specifikus adatbázisok (például Human Gene Mutation Database – HGMD, <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>).

Tekintettel a fenti betegségekre vonatkozó magyar epidemiológiai adatok hiányára, a kórképek diagnosztikájának, terápiájának nyitott kérdéseire, a morbiditásukra és mortalitásukra vonatkozó adatok gyűjtése elengedhetetlen, mind a betegek megfelelő ellátásához, mind a megfelelő ellátási struktúra kialakításához. Jelen közlemény a szegedi cardiomyopathiás és ioncsatorna-betegek regiszterének céljait, módszertanát és szelektált eredményeit mutatja be.

## Módszer

### *A regiszter célja, a regiszterbe vont betegek és adatok köre, a regiszter felépítése*

A cardiomyopathiás és ioncsatorna-betegek regiszterének célja a Szegedi Tudományegyetem (SZTE) Kardiológiai Központjában gondozott, cardiomyopathiában és ioncsatorna-betegségben szenvedő magyarországi betegpopuláció regiszterének létrehozása, a benne szereplő adatok sokrétű elemzése, naprakész egészségügyi muta-

tók szolgáltatásán túl a központban végzett klinikai kutatómunka segítése.

A regiszterbe bevont betegségek listáját az 1. táblázat tartalmazza. Az adatgyűjtés révén nyert adatbázis segítségével meghatározni kívánjuk a fenti betegségek miatt gondozott betegek (1) demográfiai jellemzőit (kor, nem stb.); (2) a betegségek etiológiáját; (3) társuló komorbiditásokat; (4) klinikai, laboratóriumi, EKG, echokardiográfiai paramétereiben a követési idő alatt megfigyelhető változásokat; (5) hospitalizációját; (6) mortalitását; (7) követési idő alatt bekövetkező további eseményeit (mortalitási és morbiditási tényezők).

A regiszter jellegét tekintve egycentrumos, megfigyeléses vizsgálat. A regiszter az SZTE Kardiológiai Központ kardiológiai osztályain, illetve kardiológiai ambulanciáin cardiomyopathia és ioncsatorna-betegség miatt gondozott betegek adatait gyűjti. A vizsgálatba a Kardiológiai Központban gondozott, részletesen kivizsgált, követett vagy a központba referált betegeket vonunk be. Tekintettel arra, hogy a klinika mind a cardiomyopathiák, mind az ioncsatorna-betegségek területén referencia-centrumként működik, a regiszterbe vont betegek köre jóval meghaladja a klinika ellátási területét.

A betegségek diagnózisa a 2. táblázatban részletezett, nemzetközileg elfogadott irányelvek alapján történik [4–7]. Kontrollbetegvizitekre a hazai és nemzetközi protokollok szerint javasolt időszakokban (általában félegy évente) kerül sor. A betegek diagnózisa és kezelése (beleértve a gyógyszeres és eszközös kezelési módokat) minden esetben a beteget gondozó orvos döntése alapján történik. A regiszterbe a beteg kivizsgálása, kezelése és utánkötése alatt nyert rutin kardiológiai vizsgálatok

1. táblázat | Az adatbázisban regisztrált betegcsoportok

- |      |   |
|------|---|
| 1.   | Cardiomyopathiák  |
| 1.1. | Hypertrophiás cardiomyopathia (HCM)   |
| 1.2. | Dilatatív cardiomyopathia (DCM)   |
| 1.3. | Restriktív cardiomyopathia (RCM)  |
| 1.4. | Arrhythmogen jobb kamrai cardiomyopathia (ARVC)   |
| 1.5. | Non-compact cardiomyopathia (LVNC)  |
| 1.6. | Tako-tsubo cardiomyopathia (TTC)  |
| 1.7. | Egyéb, fenti csoportokba egyértelműen nem kategorizálható cardiomyopathiák, HCM-fonokópiák (Fabry-betegség, Danon-kór, mitochondrialis cardiomyopathiák stb.) |
| 2.   | Ioncsatorna-betegségek  |
| 2.1. | Hosszú QT-szindróma (LQTS)  |
| 2.2. | Rövid QT-szindróma (SQTs)   |
| 2.3. | Brugada-szindróma (BrS)   |
| 2.4. | Catecholaminerg polimorf kamrai tachycardia (CPVT)  |
| 2.5. | Egyéb, fenti csoportokba egyértelműen nem kategorizálható ioncsatorna-betegségek (familiáris bradycardia, gyógyszer indukálta QT-megnyúlás stb.)              |

2. táblázat | A regiszterben szereplő fő betegségek diagnosztikus kritériumai

<p><i>Hypertrophiás cardiomyopathia (HCM)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Bármely képalkotó vizsgálattal, egy vagy több bal kamrai szegmensben kimutatott &gt;15 mm falvastagság</li> </ul> <p><i>Dilatatív cardiomyopathia (DCM)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Echokardiográfiával, radionuklid-angiográfiával vagy MRI-vel meghatározott bal kamrai ejekciós frakció &lt;45% és/vagy a bal kamrai frakcionális rövidülés &lt;25%</li> <li>– A bal kamrai végdiasztolés átmérő a korra és testfelszínre vonatkoztatott érték &gt;117%</li> </ul> <p><i>Arrhythmogen jobb kamrai cardiomyopathia (ARVC)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– A jobb kamra funkcionális és morfológiai eltérései</li> <li>– A jobb kamrai szívizomzat zsíros-kötőszövetes átépülése</li> <li>– EKG depolarizációs és repolarizációs eltérések</li> <li>– Jobb kamrai eredetű arhythmikiák</li> <li>– Familiáris érintettség</li> <li>– Genetikai mutációk azonosítása</li> </ul> <p>A diagnosztikus kritériumokat azok specificitása alapján major és minor kritériumokként csoportosítjuk. Definitív diagnózis: két major vagy egy major és két minor, vagy négy minor kritérium megléte; borderline diagnózis: egy major és egy minor, vagy három minor kritérium megléte; lehetséges diagnózis: egy major vagy két minor kritérium megléte (részleteiben l. [7])</p> <p><i>Tako-tsubo cardiomyopathia (TTC)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– A bal kamrai középső szegmentumok tranzien hypo-, dys- vagy akinesise, csúcsi érintettséggel vagy a nélkül; a regionális falmozgászavar meghaladja egy epicardialis coronariaág ellátási területét, stresszhatás gyakran, de nem mindig explorálható</li> <li>– Szignifikáns coronariabetegség vagy akut plakkruptura nem igazolható</li> <li>– Új EKG-eltérések (ST-eleváció és/vagy T-hullám-inverzció) vagy mérsékelt troponinszint-emelkedés</li> <li>– Phaeochromocytoma, myocarditis kizárható</li> </ul> <p><i>Hosszú QT-szindróma (LQTS)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– ≥3,5 LQTS-score bármely másodlagosan QT-megnyúlást okozó faktor hiányában és/vagy</li> <li>– egyértelműen patogén LQTS-génmutáció jelenléte</li> <li>– ismételt 12 elvezetéses EKG-n detektált ≥500 ms feletti korrigált QT- (QTc-) megnyúlás esetén bármely másodlagosan QT-megnyúlást okozó faktor hiányában</li> </ul>
--

és kezelések eredményeinek felvitele történik. Lehetőség van a körelőzményként szereplő események, panaszok dátum szerinti rögzítésére is. Az egyes diagnózisok megállapítása családokra vonatkoztatva is elvégezhető. Alap kardiológiai vizsgálati leletek (mint például EKG, Holter-EKG, ABPM, ergometria), valamint a képalkotó és invazív vizsgálatok (echokardiográfia, szív-MRI, szívkatéterezés) mért, számszerűsített értékei mellett speciális vizsgálatok (elektromiográfia, szívizom-biopszia stb.) leletanyagai is számos esetben rendelkezésre állnak. A betegek gyógyszeres és invazív eszközös kezeléseiről (myectomy, PTSM, ICD és pacemaker-beültetések) is pontos nyilvántartás készül. A regiszterrel kapcsolatos

speciális vagy extra vizsgálat, kezelés nem történik. Mind a cardiomyopathia-regiszter, mind az ioncsatornabeteg-regiszter a Regionális Humán Orvosbiológiai Kutató-etiikai Bizottsága etikai engedélyével működik. A regiszterbe bevonásra kerülő betegek részletes tájékoztatást követően részvételi szándékukat bejegyző nyilatkozat aláírásával erősítik meg.

### A regiszter technikai háttere

A kezelt adatok papíralapú egészségügyi dokumentációkból, illetve az SZTE kórházinformatikai rendszeréből származnak. Az adatok gyűjtése után ezeket egységes, digitalizált formában, relációs adatbázisszerveren tároljuk, részben automatizált minőség-ellenőrzési szűrők alkalmazása után. Az adatkezeléshez klienscélszoftver fejlesztése történt, amely a jelenlegi formájában már tetszőleges számú internetes hálózati végpontról (szakambulanciák, vizsgálóhelyek, partner intézmények) is használható. A betegjogokkal és adatvédelmi jogszabályokkal összhangban kizárólag a jogosultságok ellenőrzése után biztosított a hozzáférés az adatbázishoz titkosított kapcsolaton keresztül. Az adatkezelés ennél fogva akár több centrumból, több földrajzi helyről is egyszerűen és standardizált formában kivitelezhető, ami különösen fontos szempont lehet a későbbiekben, a ritka betegségek esetén egyébként is gyakran alkalmazott multicentrikus adatszolgáltatásnál. Tekintettel arra, hogy ezek a speciális betegségek ritkák és a gyűjtött adatok köre sokrétű, az adatgyűjtés és adatbevitel megkönnyítése érdekében jelenleg egycentrumos formában folyik az adatok regisztrálása, de igény esetén a multicentrikus adatszolgáltatás technikai feltételei fentiek szerint rendelkezésre állnak.

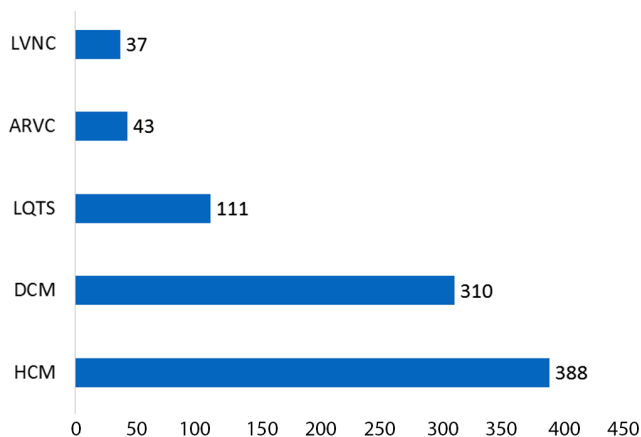
### Eredmények

Az adatbázisban tárolt legnagyobb esetszámú betegcsoportok adatainak főbb diagnózis szerinti megoszlását az 1. ábra szemlélteti. A legtöbb beteg a HCM-es betegcsoportba tartozik, amelyben 388 HCM-beteg szerepel. Hasonlóan népes a DCM-es betegcsoport, amelybe 310 DCM-beteg tartozik. Kiemelendő még a hosszú QT-szindrómában szenvedő betegcsoport, amelyben 111 LQTS-beteg szerepel.

Tekintettel a betegcsoportok heterogenitására, a továbbiakban a legnépesebb, HCM-es betegcsoport szelektált adatait elemezzük.

### Demográfiai adatok

Az adatbázis jelenleg 388 HCM-beteg adatait tartalmazza. A betegek közül 226 férfi (58%), 162 nő (42%). A betegek átlagéletkora a diagnózis időpontjában  $41 \pm 19$  év, amely magasabb a nők ( $44 \pm 20$  év), mint a férfiak esetében ( $39 \pm 17$  év). A betegség diagnózisát legkorábban újszülöttkorban, legkésőbb 87 éves korban állított



1. ábra

A legnagyobb esetszámú betegcsoportok megoszlása a regiszterben

ARVC = arrhythmogen jobb kamrai cardiomyopathia; DCM = dilatatív cardiomyopathia; HCM = hypertrophiás cardiomyopathia; LQTS = hosszú QT-szindróma; LVNC = non-compact cardiomyopathia

tuk fel. A betegek közel fele (50,3%) tartozik az SZTE Kardiológiai Központ mint regionális centrum ellátási területéhez (Bács-Kiskun, Békés és Csongrád megyék), míg a betegek 49,7%-a a klinika mint specializált centrum felé referált eset. A 388 beteg 348 családhoz tartozik, egyértelmű familiaritás 27 esetben volt kimutatható (8%).

### Echokardiográfias adatok

A betegek többségében megnagyobbodott bal pitvart (BP:  $45 \pm 8$  mm), szűk bal kamrát (BKESD:  $27 \pm 7$  mm), jó bal kamrai ejekciós frakciót lehetett észlelni (BKEF:  $69 \pm 1\%$ ). A bármely szegmensben mért maximális balkamrafal-vastagság átlagosan  $21 \pm 6$  mm, a legvastagabb észlelt falvastagság 42 mm volt. A betegek 54%-ánál észleltünk  $>30$  Hgmm feletti, 33%-ánál  $>50$  Hgmm feletti bal kamrai kifolyótraktus-gradienst (obstruktív HCM). A szignifikáns gradienssel rendelkező betegekben az LVOT-gradiens  $73 \pm 38$  Hgmm volt.

### Kezelés

Alapbetegségük miatt a betegek 92%-a részesült béta-blokkoló terápiában, míg 17%-a  $Ca^{++}$ -csatorna-blokkoló (túlnyomórészt verapamil) terápiában. A gyógyszeres terápia mellett obstruktív esetekben 48 esetben történt percutan transluminális septalis myocardium ablatio (PTSMA), míg 17 esetben myectomy. A hirtelen szívhalál szempontjából magas rizikójú esetekben 29 esetben végeztünk ICD-implantációt, primer vagy szekunder prevenció célzattal.

### Morbiditási tényezők

A betegség legfontosabb morbiditási tényezője a pitvarfibrilláció volt. Pitvarfibrilláció a betegek 29%-ában következett be az utánkövetés alatt. A pitvarfibrilláció 27%-ban volt paroxismális, 32%-ban perzisztens és 41%-ban permanens.

### Mortalitási adatok

A betegcsoport átlagos utánkövetési ideje  $11 \pm 8$  év volt (medián: 11 év, tartam: 0,24–42 év). Az utánkövetés alatt 75 haláleset következett be,  $46 \pm 21$  éves átlagéletkorban, átlagosan  $10 \pm 7$  évvel a diagnózis felállítása után. A halálesetek 70%-a volt HCM-hez köthető, 42%-ban hirtelen szívhalál, 39%-ban szívelégtelenség, 18%-ban thromboemboliás szövődmény (típusosan stroke) miatt következett be.

### Megbeszélés

A ritka betegségek vizsgálata és klinikai követése céljából nélkülözhetetlen és szinte az egyedüli lehetőséget szolgáltatják a – sokszor multicentrikus vagy multinacionális – betegségegyesítő regiszterek. Fenti betegségek egy regiszterbe való összefogását, mind a cardiomyopathiák, mind az ionszatórna-betegségek tekintetében, több dolog indokolja. Bár a fenti betegségek klinikailag a hirtelen szívhalál bekövetkeztének kifejezett rizikója miatt nagy jelentőségűek, mégis relatíve alacsony incidenciával és prevalenciával fordulnak elő, ezért különálló regiszterek létrehozása az egyes specifikus betegségecsoportokra gazdaságtalan lenne. Továbbá, egyes esetekben a kórképek 'átfedő fenotípus'-t mutatnak, azaz kizárólag klinikai alapon nem mindig lehetséges elkülönítésük (például LVNC előfordulása HCM-ben vagy DCM-ben, illetve DCM és bal kamrai érintettségét mutató ARVC); illetve a betegségekről gyűjtött klinikai és eszközös vizsgálatokon alapuló adatok, paraméterek jórészt teljesen egyezők a fenti betegségecsoportokban.

A szegedi regiszter adatai a részletesebben bemutatott HCM vonatkozásában lényegi mutatóit tekintve megegyeznek hasonló regiszterek adataival. Az EORP Cardiomyopathy Pilot Registryben [3] szereplő 681 HCM-beteg kor és nemek szerinti eloszlása (59,3% férfi, átlagéletkor a diagnóziskor 43,7 év) megegyezik regiszterünk adataival (58%, illetve 41 év), az EORP-betegcsoportban nagyobb volt a familiáris esetek előfordulása (53 vs. 8%). A mi betegcsoportunkban magasabb volt a PTSMA-n átesett (12,3 vs. 7,2%), hasonló a septalis myectomyán átesett (4,4 vs. 4,6 %) és alacsonyabb az ICD-implantáción átesett betegek aránya (7,4 vs. 19,4%). Betegeink nagyobb arányban kaptak béta-blokkoló kezelést (92 vs. 77,9%).

A betegség magyarországi mortalitási mutatói hasonlóak más európai centrumban észleltekhöz. A több vezető európai HCM-centrumból való 'Hypertrophic Cardiomyopathy Outcomes Investigators' egy 3675 HCM-betegből álló betegpopulációt követett, amelyen a hirtelen szívhalál új rizikóstratifikációs modelljét vizsgálták [8]. Az utánkövetés alatt (medián 5,7 év) 198 beteg (5%) szenvedett hirtelen szívhalált vagy történt megfelelő ICD-működés (0,81%/év, ötéves kumulatív incidencia 3,8%). Betegcsoportunkban hirtelen szívhalál 5,7%-ban következett be, jól korrelálva a fenti adatokkal.

Az adatbázis részletesebb, specifikus elemzéséről (egy-éves, ötéves mortalitási adatok, mortalitási és morbiditási prediktorok, hirtelenszívhalál-rizikóprofil) további közleményekben tervezünk beszámolni.

*Anyagi támogatás:* A közlemény megírása anyagi támogatásban nem részesült.

*Szerzői munkamegosztás:* B. P.: Az adatbázis modellezése, informatikai háttérének megtervezése, implementálása, az adatok lekérdezése, a kézirat megírása. K. K.: Adatgyűjtés, adatbevitel, adatelemzés, a kézirat megírása. F. T.: A betegvizsgálati program átfogó irányítása és ellenőrzése, források biztosítása, a kézirat megírása, kritikai véleményezése. S. R.: Az adatbázis klinikai megtervezése, a betegvizsgálati program irányítása, adatgyűjtés, adatbevitel, adatelemzés, a kézirat megírása. A cikk végleges változatát valamennyi szerző elolvasta és jóváhagyta.

*Érdekltségek:* A szerzőknek jelen kézirattal kapcsolatban nincsenek érdekltségeik.

## Köszönetnyilvánítás

A szerzők hálás köszönetüket nyilvánítják ki a regiszterbe beválasztott betegeknek, családtagjaiknak és kezelőorvosaiknak.

## Irodalom

- [1] Elliott, P., Andersson, B., Arbustini, E., et al.: Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur. Heart J.*, 2008, 29(2), 270–276.
- [2] Priori, S. G., Wilde, A. A., Horie, M., et al.: Executive summary: HRS/EHRA/APHS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Europace*, 2013, 15(10), 1389–1406.
- [3] Elliott, P., Charron, P., Gimeno-Blanes, J. R., et al.: On behalf of the EORP Cardiomyopathy Registry Pilot Investigators: European Cardiomyopathy Pilot Registry: EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology. *Eur. Heart J.*, 2016, 37(2), 164–173.
- [4] Elliott, P. M., Anastakis, A., Borger, M. A., et al.: 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology. *Eur. Heart J.*, 2014, 35(39), 2733–2779.
- [5] Rapezzi, C., Arbustini, E., Caforio, A. L., et al.: Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur. Heart J.*, 2013, 34(19), 1448–1458.
- [6] Ackerman, M. J., Priori, S. G., Willems, S., et al.: HRS/EHRA Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for the Channelopathies and Cardiomyopathies. This document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace*, 2011, 13(8), 1077–1109.
- [7] Marcus, F. I., McKenna, W. J., Sherrill, D., et al.: Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia proposed modification of the task force criteria. *Circulation*, 2010, 121(13), 1533–1541.
- [8] O'Mahony, C., Jichi, F., Pavlou, M., et al.: A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM Risk-SCD). *Eur. Heart J.*, 2014, 35(30), 2010–2020.

(Sepp Róbert dr.,  
Szeged, Semmelweis u. 8., 6725  
e-mail: sepprobert@gmail.com)