

**Můžeme nalézt
(téměř) smrtelnou trias
i v kardiologii ?**

Jana Píšová, Hradec Králové

Smrtelná trias

Intenzivní medicína(traumatologie)

- **Hypotermie** méně než 32st = téměř jistě smrt
 - vliv na funkci trombocytů, na funkci koagulačních faktorů, aktivace fibrinolýzy
- **Acidosa**
- **Koagulopatie**

Kardiologie ?????

známe stavy a kombinace příznaků, o kterých víme, že mají vyšší mortalitu (např. plicní edém + hypotense), nebo řetězec několika nepříznivých faktorů u stavů, kde primárně vysoké riziko není

Kazuistika - anamnéza

- **Kristýna, 1985**

168 cm/62kg

Z anamnézy:

RA: otec nar. 1959, léčen pro FS, 1 bratranec po RFA pro FS, žádné úmrtí náhlou smrtí nebo v mladším věku

OA: nevýznamná – v dětství kolapsy při delším stání, jinak neg.

Rekreační až výkonnostní sport pravidelně 4-5x týdně -běh, kolo, lyže, běžky , windsurfing, vysokohorská turistika

GA a FA 0



Kazuistika- důvod vyšetření

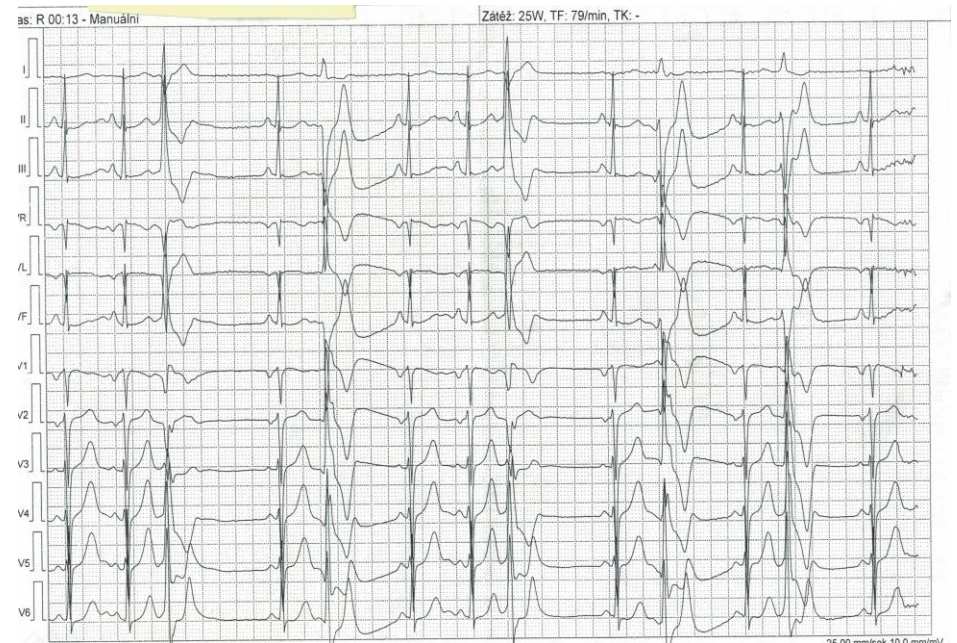
1.kontakt na doporučení sportovního lékaře v 6/2016 :

nález četných polytopních VES při ergometrii

u asymptomatické mladé ženy

Od TF 160/min VES mizí a objevují se opět
v restituci vč. kupletů, aerobní výkon normální,
ST úsek normální.,
TK v normě

zachycen QTc 494 msec na klidovém ekg



Kazuistika - vyšetření

Subj:

Bez potíží, intenzivně sportuje, někdy po sportu cítí nepravidelnost srdeční, ale jen proto, že je tázána, nijak ji neobtěžuje, sama by vůbec neřešila. Dušnost 0, bol. Na hrudi 0, kolapsy 0

Obj:

TK 135/80, TF 79 nepr. – ES, jinak norm. Fyzikální nález

EKG: sin., KES minimálně ze dvou míst, místy bigeminicky vázané.

QT 382 msec, QTc 447msec., ostatní převodní časy v normě

UZ srdce bez patologie- normální velikost srdečních oddílů, EF 70%, normální kinetika LK, nepřítomna žádná srdeční vada

Holter 6/2016

Závěr:

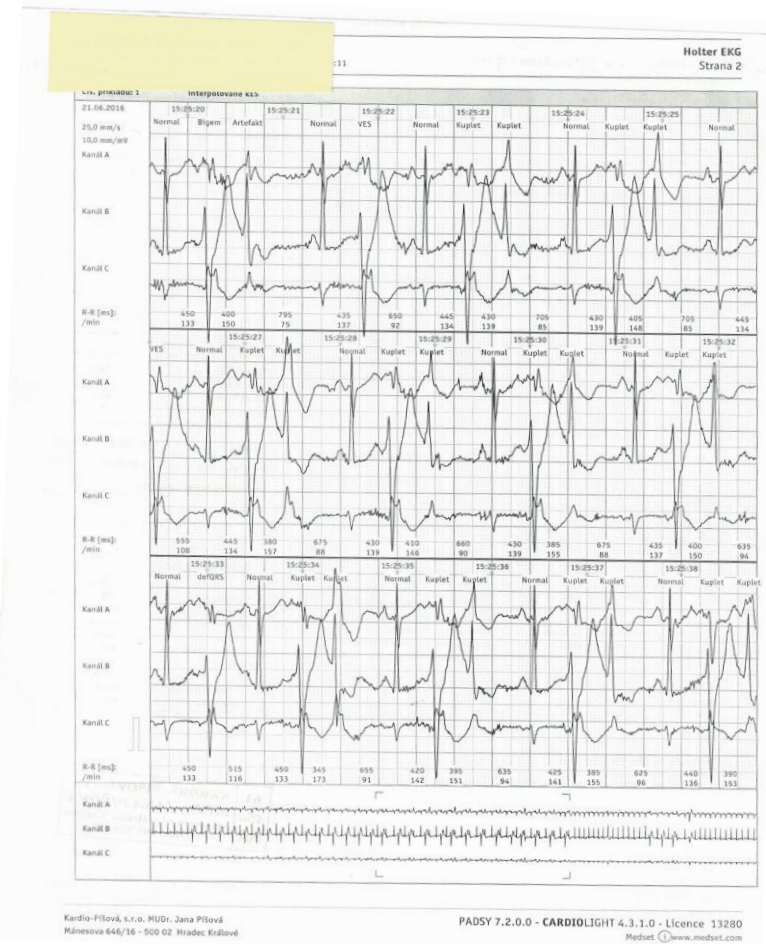
Minim. TF 36, max, 162/min, přiměřené změny v závislosti na aktivitách.

6434 VES z více míst, tj. 6% záznamu max. 290/hod.

59x kuplet, 1x trojice, často v klidu interpolované, asymptomatická.

Seznámena s výsledkem,

naplánován Holter za 1,5 roku, v případě jakýchkoliv kardiálních potíží kontrola hned



Kazuistika - Holter 12/2017

Závěr:

Min, TF 33, max. 178/min, přiměřené změny

19000 VES , tj. 18 % stahů (proti 6434/6% 2016)

60x kuplet , 10x triplet.

Pacientka nadále prakticky asmyptomatická, žádná změna stavu

UZ srdce beze změny – normální

Doporučení : Zvážit elfyz, ale pacientka plánuje graviditu, nic jí není, nechce.....

Holter 12/2019

Závěr:

Min.TF 34, max. 155/min

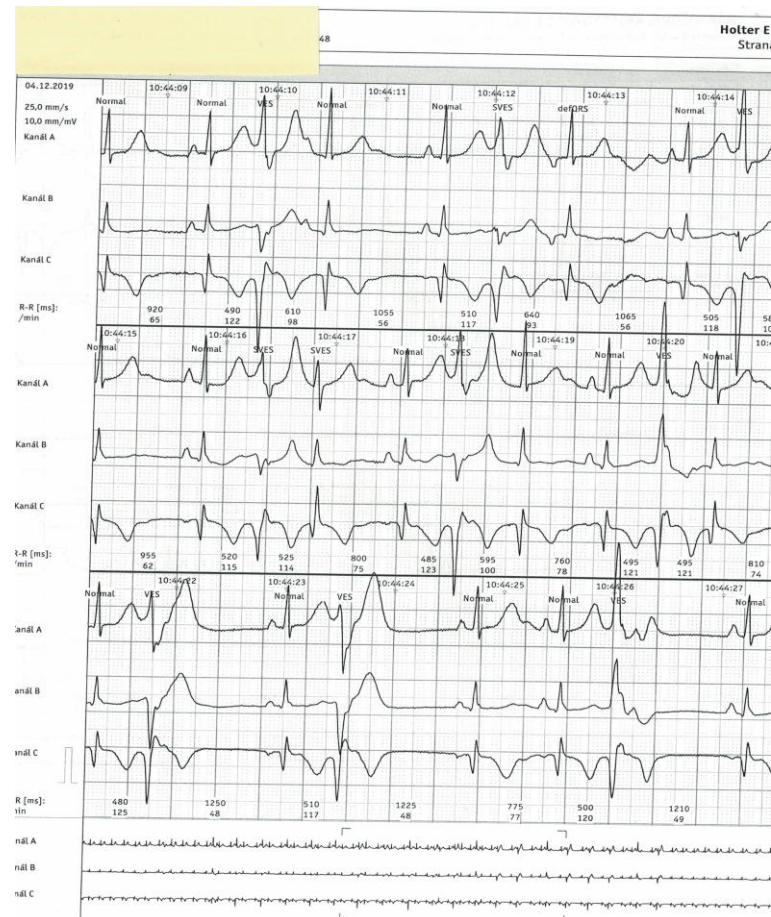
Téměř 15000 polytopních VES, tj. 14 % záznamu, max. 624/hod.

1751 kupletů (x 56 při 1.Holteru)

347 tripletů (x 1 při 1.Holteru)

227 x salva 4 VES (0 při 1. i 2. Holteru)

Pacientka gravidní ... 1. část triády



Kazuistika – plán další péče

Plán dalšího vyšetření :

(longQT + polytopní extrasystolie- zhoršující se obj. nález na Holteru)

Porod..šestinedělí..kojení.. Vyšetření v arytmologické poradně

Domluveno po šestinedělí. (elfyz?, další řešení??)

Změna plánu : Covid

Zrušeny všechny kontroly i další vyšetření.... (2. část triády)

Kazuistika - 3. část triády

4.12. 2021 hospitalizace:

Přijata po mimonemocniční zástavě a 15.min.laické resuscitaci (partner)

1. rytmus po příjezdu RZP fibrilace komor.

3 dny před událostí profuzní **průjem**, zvracení, teplota, vyšetřena na infekční klinice, poslána domů

Při přijetí k hospitalizaci po zástavě – četné polytopní KES

Kalium 3,0mmol/l

Všechny další biochemické i hematologické výsledky v normě.

Průběh příznivý, časná extubace, žádný neurodeficit

..pokračování hospitalizace

UZ srdce (2.den po resuscitaci):

Mírně větší LK (62mm), mírná dilatace obou síní, není HLK ani hypertrofie PK, nevýzn. prolaps př.cípu mitralis, jinak bez vady
EF 50-55%

Koronarografie: Zcela normální nálezy

MRI: Mírná dilatace obou komor se zachovalou systolickou funkcí,
tenká midwall opacifikace v oblasti septa – nespecifické

Implantace ICD 13.12.2021

Kazuistika – nový plán

- 1) **Genetické vyšetření** – zaměření na KMP a long QT
- 2) Další řešení v závislosti na výsledku
- 3) **Vyšetření v IKEM** – kardiogenetická konzultace
- 4) **Další pravidelné sledování** pacientky s cílem zachovat co nejlepší kvalitu života mladé ženy..

Doporučeno: neprovozovat lezení, potápění, windsurfing

Od zavedení ICD neměla výboj.....

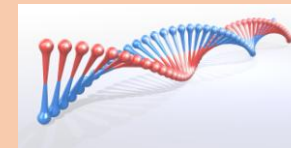
Genetické vyšetření - výsledek



Vyšetření bylo provedeno panelem 241 genů pro onemocnění a vady srdce pomocí metody NimbleGene Sequence capture, SeqCap EZ Solution-based enrichment. Následně bylo provedeno sekvenování nové generace (NGS) na platformě Illumina na přístroji NextSeq. Vyhodnocení dat proběhlo pomocí programu FinalistDx (IAB, a.s.). Metoda byla provedena dle SOP-LAB-OLG-13. CNV analýza byla hodnocena programem VarSome Clinical (Saphetor S.A.).

V panelu jsou zařazeny geny: A2ML1, ABCA7, ABCC9, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR2B, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, AKAP9, ALG10B, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA1, APOA2, APOB, APOE, APP, B2M, B3GALT6, B4GALT7, BAG3, BGN, BRAF, C1R, C1S, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CFC1, CITED2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL12A1, COX15, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CST3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSE, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EPG5, EYA4, FBN1, FBN2, FGA, FHL1, FHL2, FHOD3, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FOXE3, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GPD1L, GSN, HCN4, HFE, HRAS, CHST14, ILK, ITM2B, JAG1, JPH2, JUP, KAT6B, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5 (KCNE1L), KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LOX, LTBP2, LTBP3, LYZ, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MFAP5, MIB1, MMP21, MRAS, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOS1AP, NOTCH1, NPPA, NRAS, OSMR, P4HA1, PDLIM3, PKD1L1, PKP2, PLN, PLOD1, PPA2, PPP1CB, PRDM5, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PRKAR1A, PRNP, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RASA2, RBM20, RIT1, ROBO4, RRAS, RRAS2, RYR2, SAA1, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SCO2, SDHA, SGCD, SHOC2, SKI, SLC25A4, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SLMAP, SNTA1, SORL1, SOS1, SOS2, SPRED1, SYNE2, TAF1A, TAZ, TBX1, TBX3, TBX5, TBX20, TCAP, TECRL, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TLL1, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TOMM40, TPM1, TRDN, TREM2, TRPM4, TSPYL1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZFPM2, ZIC3, ZNF469; hg38.

Genetické vyšetření - výsledek



- **V genu DSC2 byla nalezena varianta neznámého významu s možnou patogenitou (c.755+5G>A). Tato varianta zatím není uvedena v databázích ani odborných publikacích a je predikčním programem hodnocena jako patogenní.**
- **Gen DSC2 je spojován s arytmogenní dysplazií pravé komory.** Jeho dědičnost není jednoznačně stanovena
- **Jednoznačnou kauzální souvislost s onemocněním probandky nelze dle současných poznatků potvrdit.**

Kazuistika – rok 2022

IKEM Praha – **kardiogenetická konzultace**

Vzhledem k výsledku genetického vyšetření dále do péče ambulantního kardiologa s možnostmi konzultací v IKEM

Ergometrie:

Tolerovala 170W do TF 162/min, bez potíží, četné polymorfní VES

Holter:

Minim. TF 49(PM), max.TF 150/min, 15959 VES, až 1336/hod. 7x triplet

UZ srdce v normě

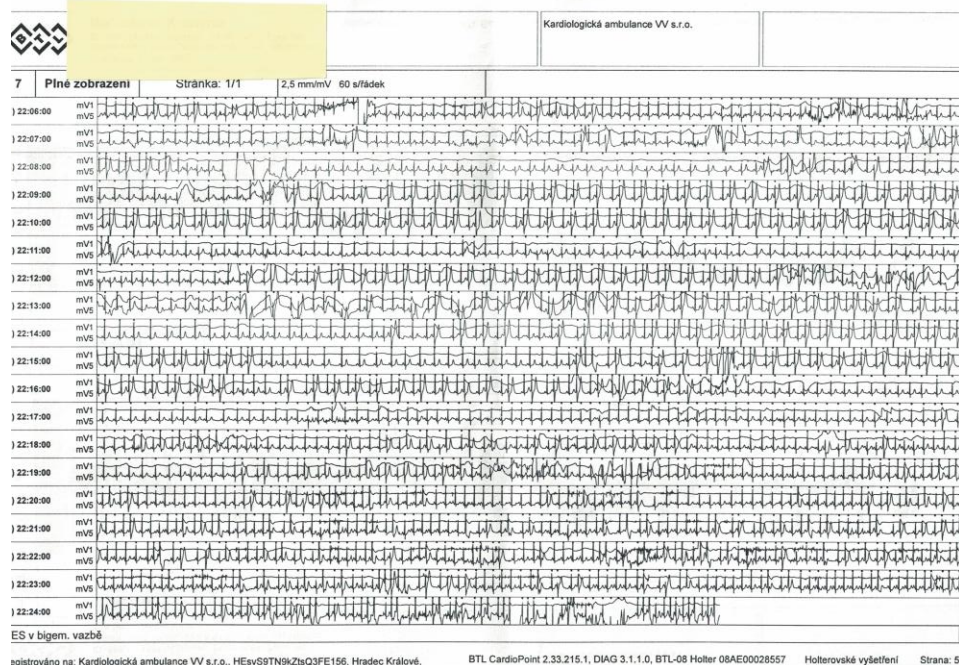
Netoleruje ani minim. dávku BB, po dohodě s arytmiology vysazen

Kazuistika -Holter 8/2022

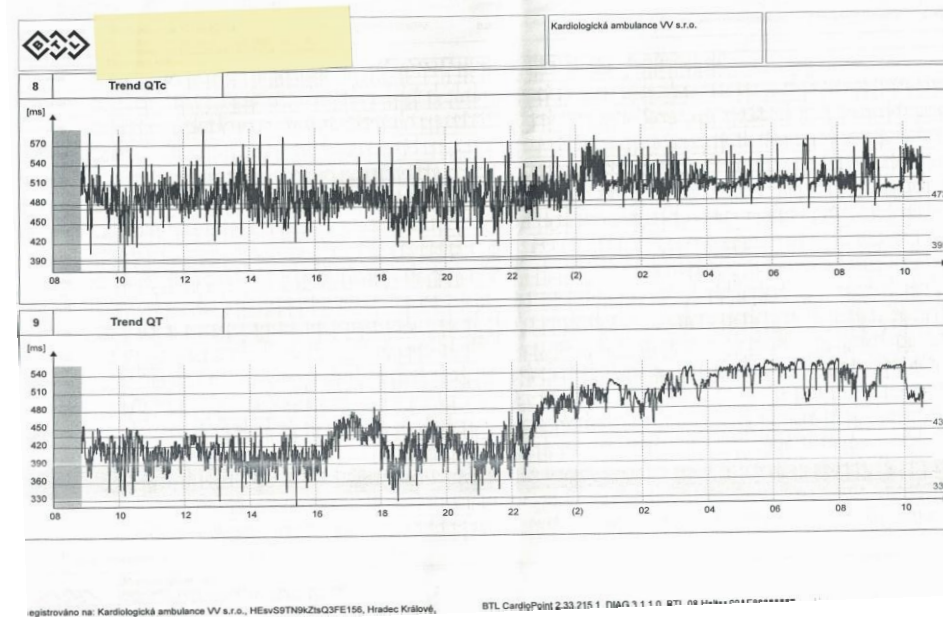
Minim. TF 49(PM), max.TF 150/min, 15959 VES, až 1336/hod.

7x triplet

QTc průměr 500 ms.



QTc a QT interval v průběhu 24 hod.



Závěr – realita



Máme výsledky desítek studií s čím dál sofistikovanějšími léky na KAVA onemocnění

- U tisíců našich pacientů umíme stanovit velmi přesnou míru rizika
- Na základě guidelines je umíme vybavit co nejlepší medikací a navrhnout optimální řešení ve světle nejnovějších poznatků.
- Výsledky naší péče u těchto pacientů jsou dobře predikovatelné a v komunikaci s pacientem máme pádné a jednoznačné argumenty

Toto vše za nás možná za krátký čas může „vypočítat“ AI

Závěr kazuistiky – Co dál ??

Smrtelnou trias jsem nenašla...

Po výsledku genetiky si škrtáme graviditu i Covid – dřívější vyšetření by nic zásadního nezměnilo.

Zbyla "jen" hypokalemie při průjmu..... U pacientky s původně velmi nízkým rizikem se jen shodou náhod nestala smrtelnou komplikací

U této pacientky ani u jí podobných se nemůžeme opřít o výsledky ze studií, neumíme je chránit léky, neumíme predikovat jejich perspektivu (děkujeme za ICD)

Přesto vyžadují naši péči- potřebují náš čas, naše pochopení pro to, že chtějí žít relativně normální život, potřebují a ještě dlouho budou potřebovat člověka

Empatii od AI nečekejte !



Děkuji vám za pozornost

