

Genetické vyšetření u pacientů po srdeční zástavě s nutnou kardiopulmonální resuscitací (KPR)

- Krebsová A. ¹, Hašková J. ¹, Votýpka P. ², Norambuena P. ², Piherová L. ⁴, Segeťová M. ¹, Peichl P. ¹, Tavačová T. ³, Kubuš P. ³, Janoušek J. ³, Kmoch S. ⁴, Macek M. Jr. ², Kautzner J. ¹

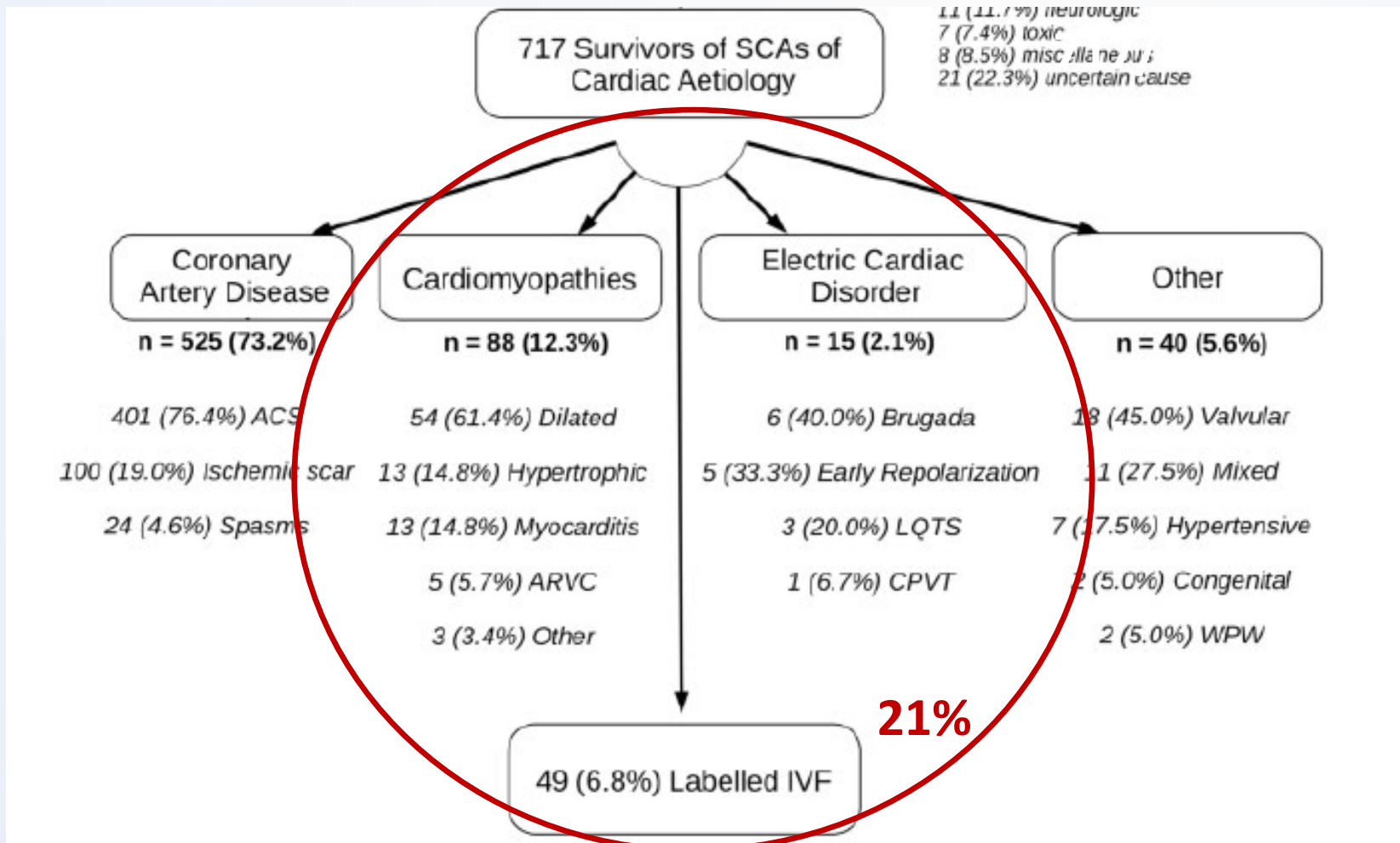
¹. Klinika kardiologie, IKEM, Praha

². Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

³. Dětské kardiocentrum, FN Motol, Praha

⁴. Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK, Praha

Příčiny KPR u přeživších



Soubor pacientů (84, 4 děti)

AC

13/84 (15%)

DCM

4/84 (8%)

HCM

2/84 (2%)

LQT

21/84 (25%)

Brugada

7/84 (8%)

CPVT

1/84 (1%)

iVF

36/84 (43%)



Metody

Klinicko-genetické poradenství

Kaskádový rodinný screening

Molekulárněgenetické vyšetření

Kardiogenetický panel (228 genů)



Výsledky

☐ Kaskádový rodinný screening

- 56/84 přišli > 1 příbuzných na vyšetření
- 26/56 (**46%**) měli známky konkrétního dědičného onemocnění

➤ Primární prevence SCD a individualizovaná péče

Výstupy NGS (class 4-5)

AC

11/13 (84%) – *PKP2*

DCM

3/4 (CAVE: *LMNA/C*)

HCM

1/2 (50%) - *TPM1*

LQT

13/21 (62%) – *KCNH2*

Brugada

2/7 (*SCN5A*)

CPVT

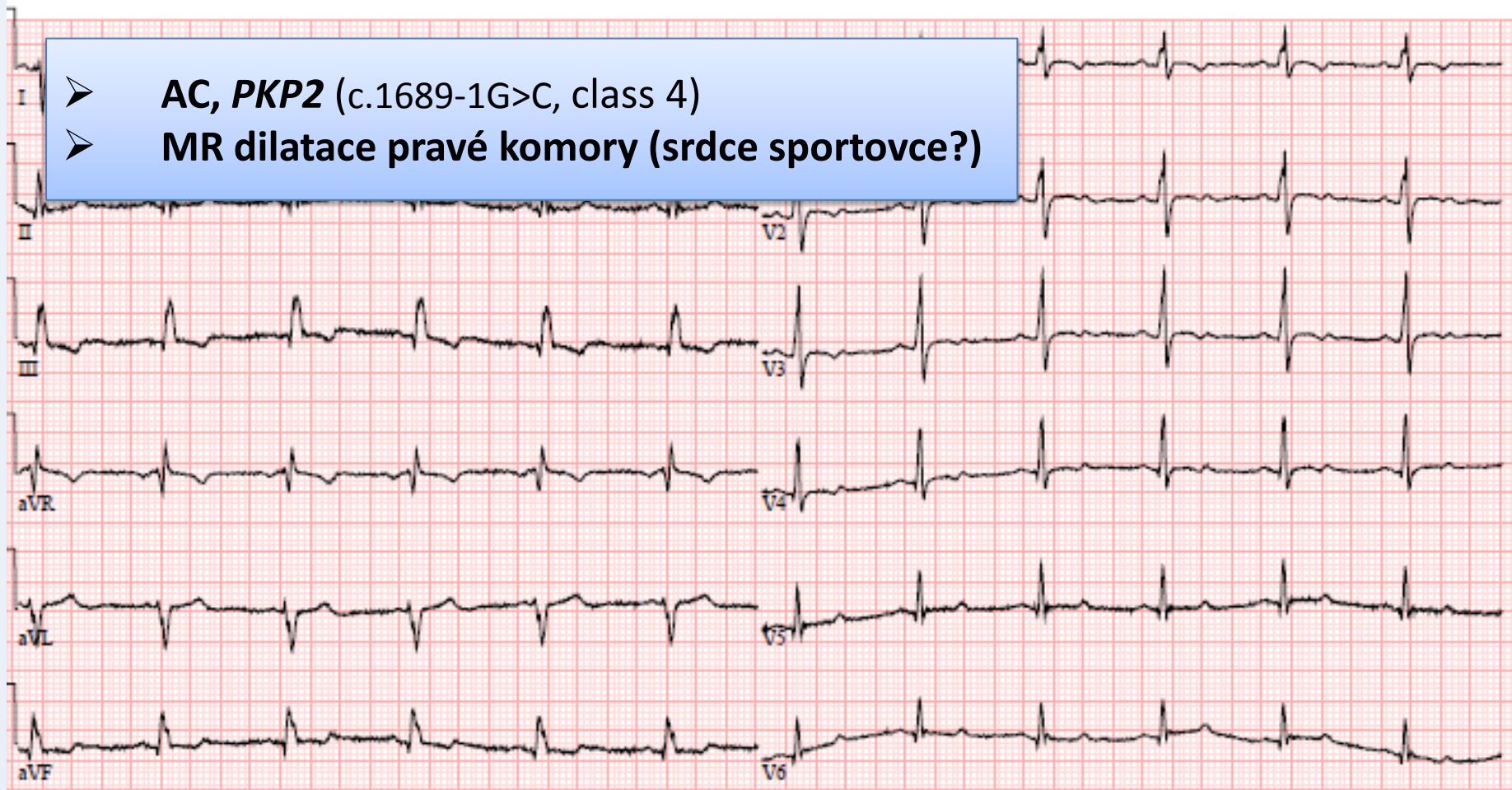
1/1 (*RYR2*)

iVF

17/36 (47%) – dg.
AC/CPVT, LQT, BS, apod.

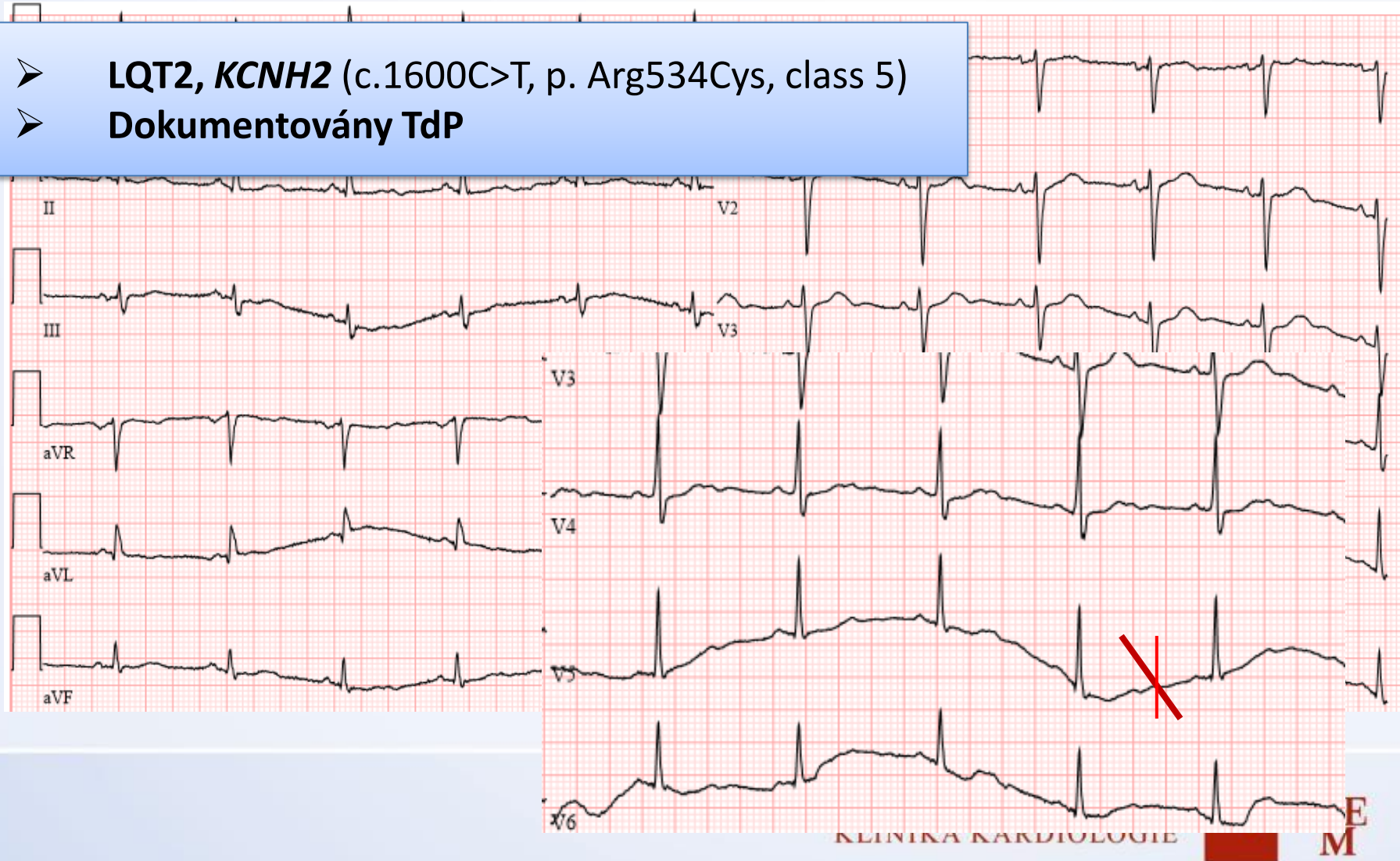
iVF? – mladý fotbalista

- **AC, PKP2 (c.1689-1G>C, class 4)**
- **MR dilatace pravé komory (srdce sportovce?)**



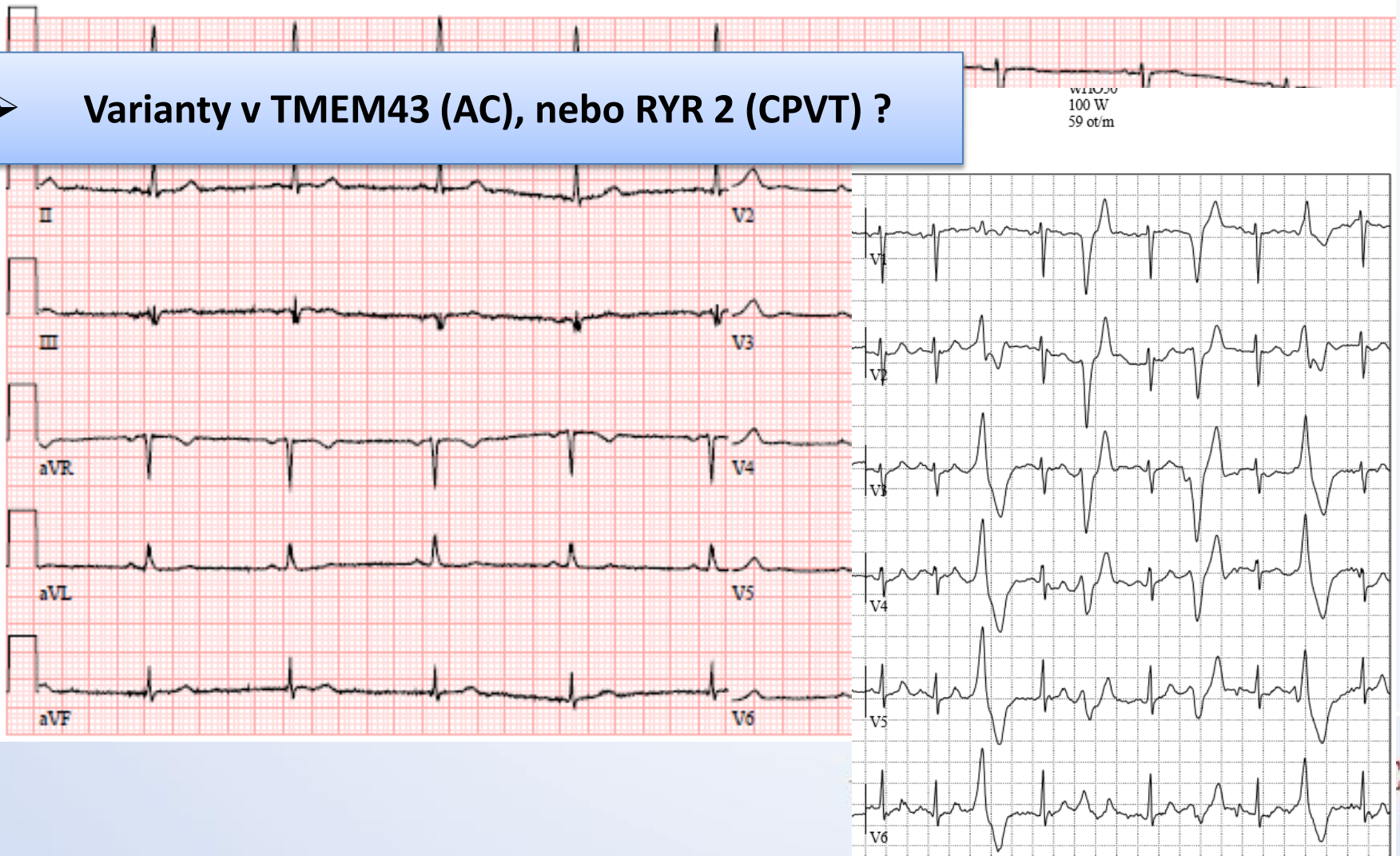
iVF? – žena, 64 let, na výletě

- LQT2, *KCNH2* (c.1600C>T, p. Arg534Cys, class 5)
- Dokumentovány TdP



LQT? – 18 let, žena, KPR na maturitním plese

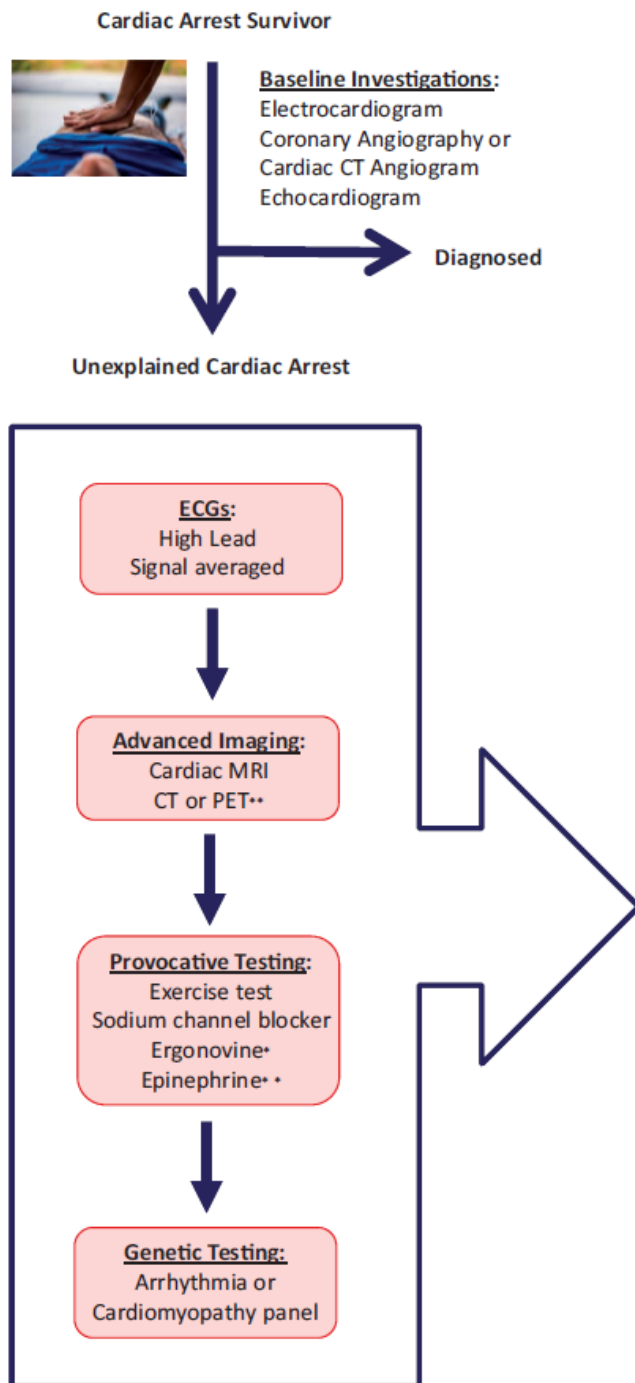
➤ Varianty v TMEM43 (AC), nebo RYR 2 (CPVT) ?



☐ **Nutné podrobné vyšetření po KPR**

☐ **Kaskádový rodinný screening vhodný**

☐ **Opatrnost v hodnocení výstupů NGS!**



Finanční podpora

- 00064203, CZ.2.16/3.1.00/24022, LD14073, IGA NT13770.to M.M. and MZ 15-27682A, IKEM 00023001 and 9039 to AK, AZV G312





Děkuji za pozornost!
alice.krebsova@ikem.cz