

# **Missense mutace v oblasti S6 segmentu IV. domény *SCN5A* genu způsobující kongenitální LQTS u dvou nepříbuzných novorozenců**

Tavačová T., Janoušek J., Kubuš P., Peldová P., Votýpka P.,  
Macek M. Jr., Krebsová A.

**Dětské kardiocentrum  
Fakultní nemocnice v Motole**



# H.S.

# N.M.

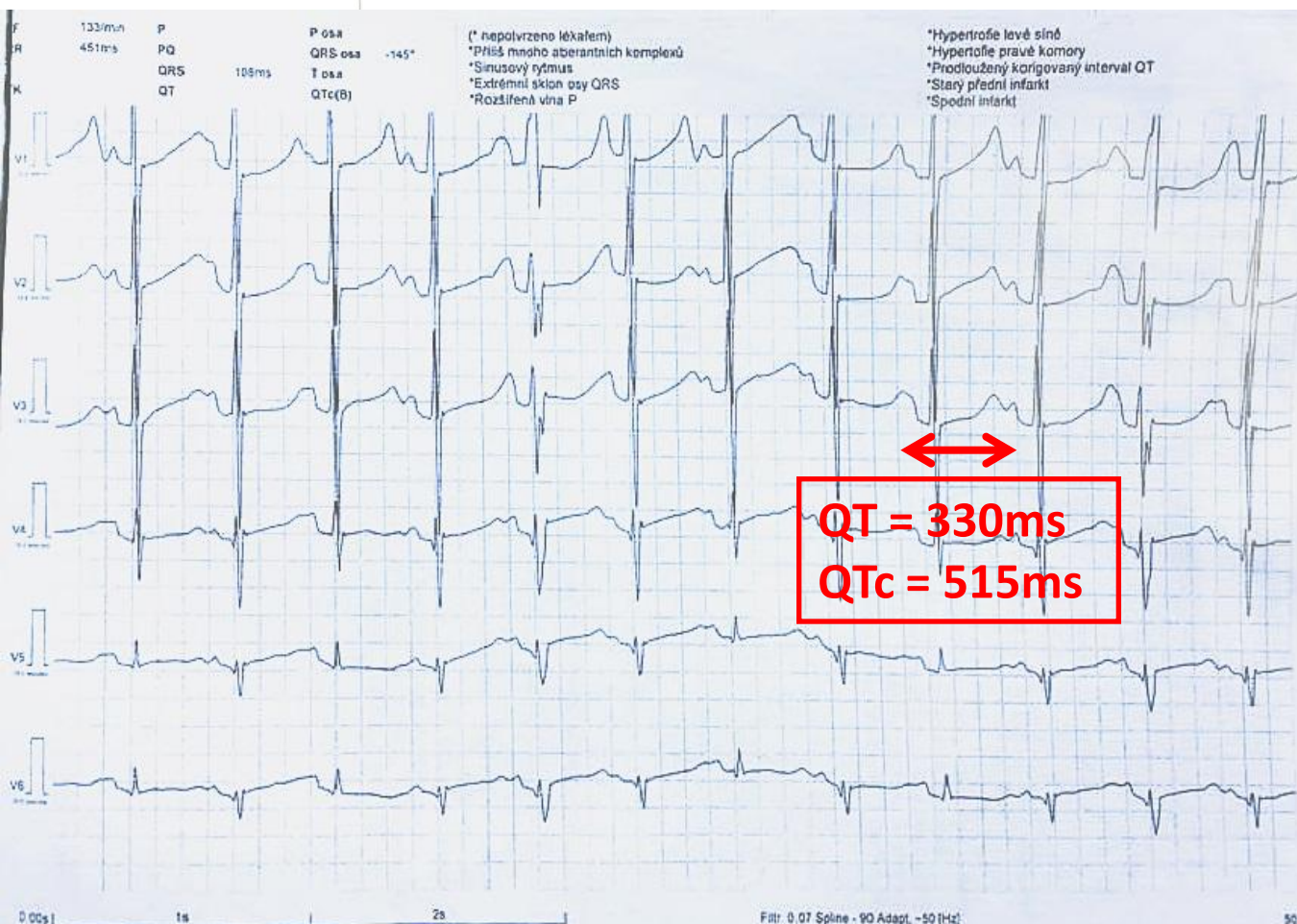
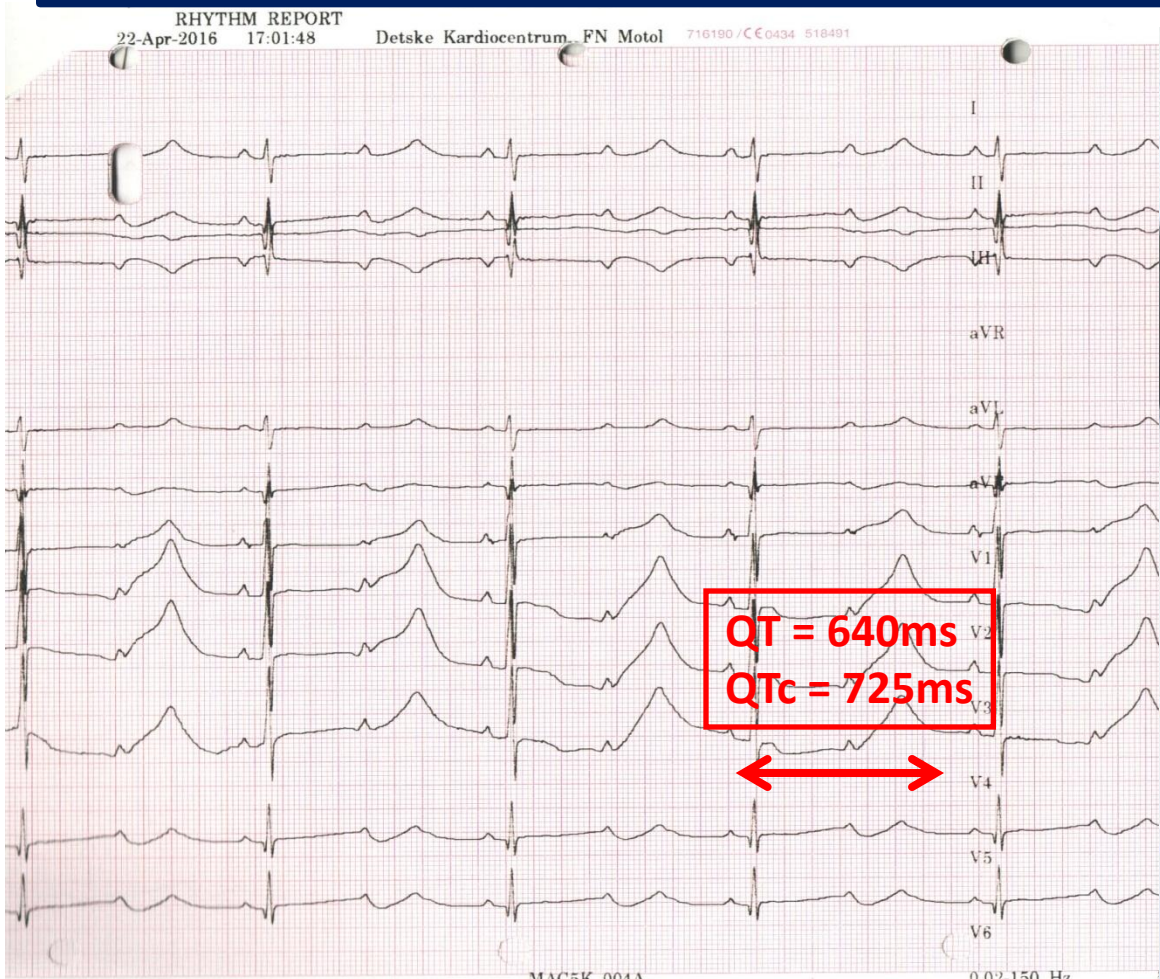


Donošený eutrofický novorozenec

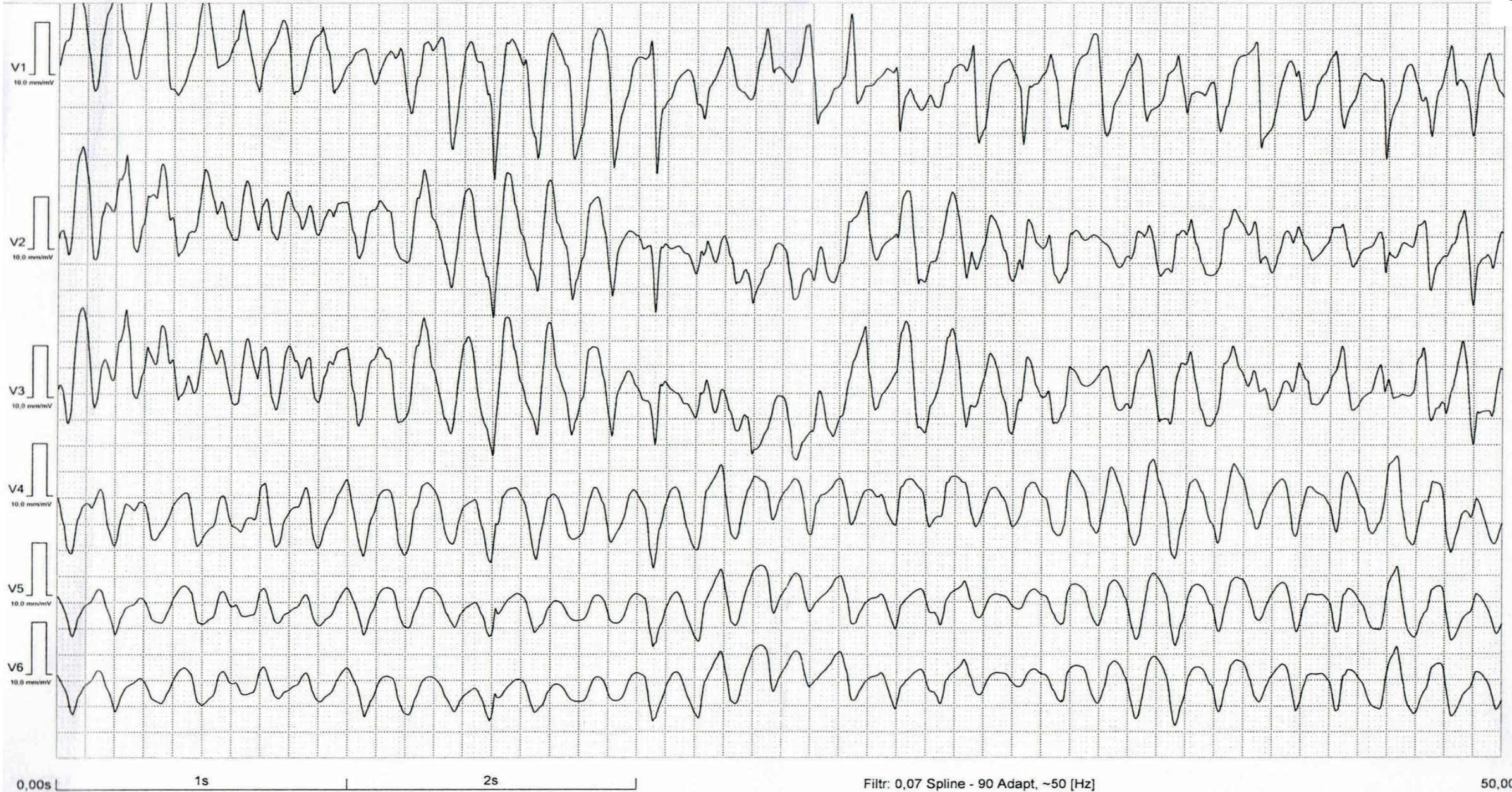
Bradykardie (HR 72/min) 24 hod. po narození

Donošený eutrofický novorozenec

Bradykardie (HR 65/min) 72 hod. po narození



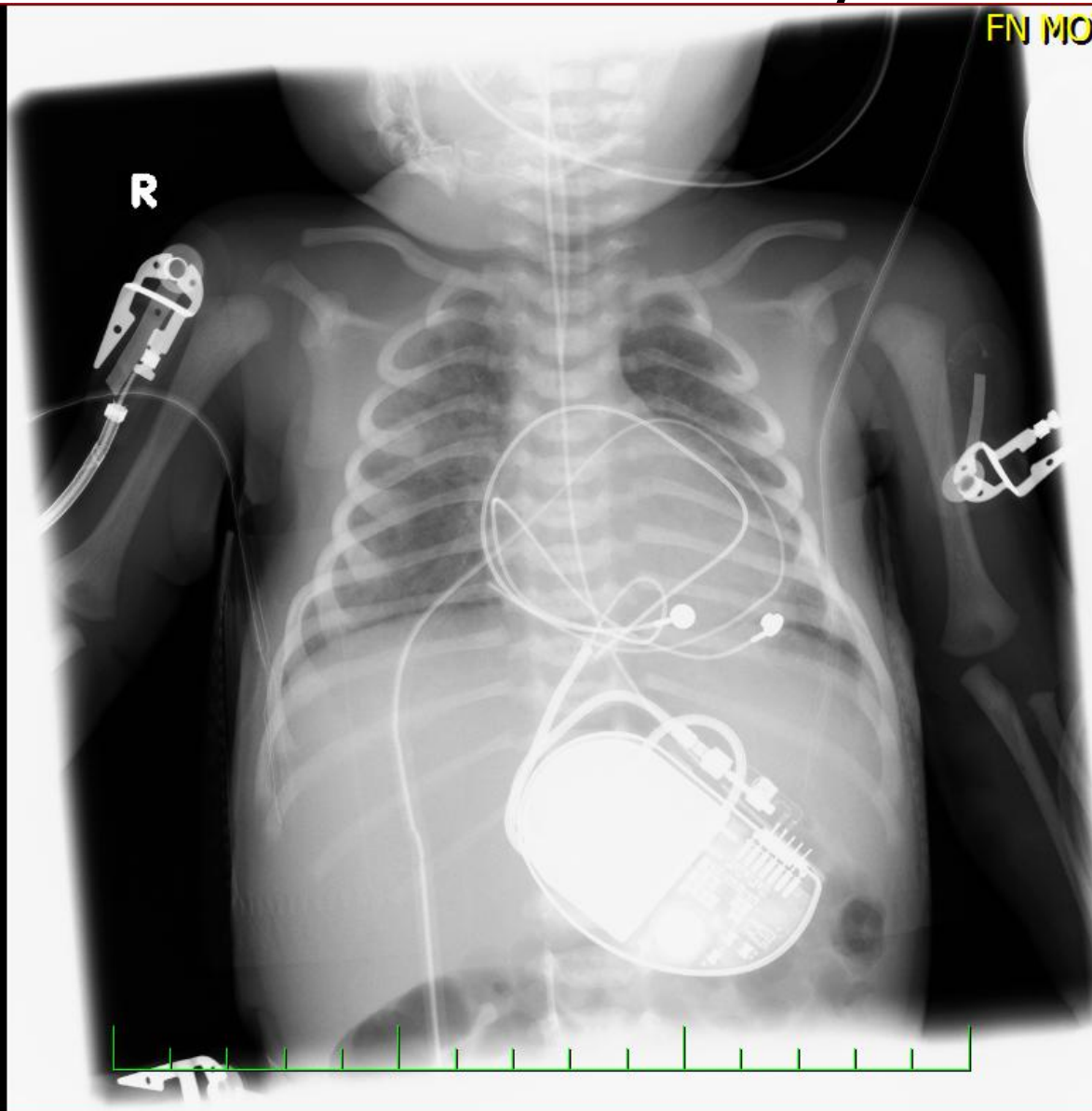
# Torsades de Pointes:



# Implantace epikardiálního jednodutinového VVI kardiostimulačního systému



07.02.2018  
23:13:49  
1001 Sn 1001



FN MOTOL DETSKA FDR GO  
FUJI FDR GO

kV 58  
mAs 2.0  
dGy\*cm2 0.1300

W 16383  
C 8191



# Farmakoterapie:

## H.S.

Infuze mesocainu a esmololu na sále

Postupně převedení na p.o.

– propranolol

(3mg/kg/den → 4,5mg/kg/den)

## N.M.

Infuze mesocainu a esmololu na sále

Postupně převedení na p.o.:

– propranolol

(4.4 mg/kg/den)

– mexiletin

(13.7 mg/kg/den)

**H.S.**

**Další průběh:**

**N.M.**



**QTc 477ms**

**Holter:**

sinus

intermitentně VVI stimulace

bez komorové ektopie

**Náhlé úmrtí ve věku 6  
týdnů doma**

**QTc 427ms**

**Holter:**

sinus

sporadicky VVI pacing

Ve věku 14 měsíců je dítě v dobrém stavu, rodina má k dispozici AED.

Neurologicky sledováno od 6 měsíců pro tonické záchvaty, dg. West syndrom

# H.S. Genetické vyšetření: N.M.



**De novo *SCN5A* varianta  
(missense)**

**Klasifikace varianty: 4  
pravděpodobně patogenní varianta**

NM\_001099404.1:c.5281C>T, p.Leu1761Phe

**De novo *SCN5A* varianta  
(missense)**

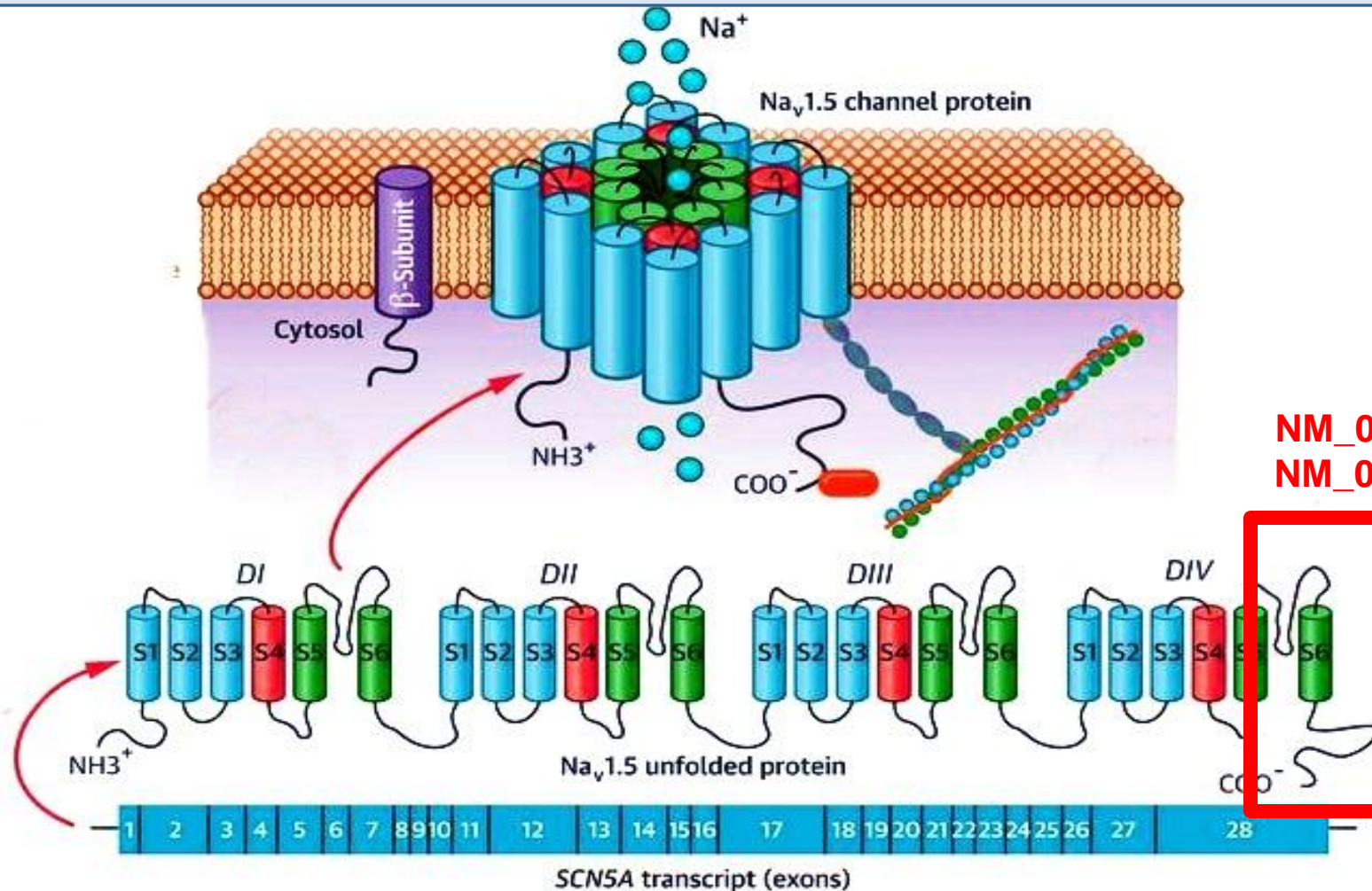
**Klasifikace varianty: 4  
pravděpodobně patogenní varianta**

NM\_001099404.1:c.5315T>G, p.Leu1772Arg

# Lokalizace obou mutací *SCN5A*:



Obě missense varianty u nepříbuzných novorozenců lokalizovány v segmentu S6 IV. domény *SCN5A* genu, **ve vzdálenosti 10 aminokyselin**



NM\_001099404.1:c.5281C>T, p.Leu1761Phe  
NM\_001099404.1:c.5315T>G, p.Leu1772Arg



# Děkuji za pozornost



[terezia.tavacova@fnmotol.cz](mailto:terezia.tavacova@fnmotol.cz)