

Výstupy kardiogenetické péče o pacienty s disekcí velkých arterií v Centru dědičných kardiovaskulárních onemocnění IKEM: vysoký záchyt příbuzných v riziku

Krebsová A. (1), Votýpka P. (3), Tauchenová L. (1), Melenovský V. (1), Verstraen A.,
Luyckx I, Malý J., Pirk J., Macek M. Jr.(3), Loyes B. Kautzner J. (1)

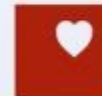
Klinika kardiologie, IKEM, Praha

Klinika kardiochirurgie IKEM, Praha

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

Center of Medical Genetics, Faculty of Medicine and Health Sciences,

University of Antwerp and Antwerp University Hospital, Antwerp, Belge



Marfanův syndrom (MFS) a příbuzné aortální syndromy



LOEYS-DIETZ SYNDROME

EHLERS-DANLOS SYNDROME

FAMILIAL THORACIC AORTIC ANEURYSM
AND DISSECTION

MASS PHENOTYPE

ECTOPIA LENTIS SYNDROME

BEALS SYNDROME

BICUSPID AORTIC VALVE

STICKLER SYNDROME

SHPRINTZEN-GOLDBERG SYNDROME



Soubor případů akutní disekce (70)

Postižení (akutní
disekce typu): Nr.
57/a rodiny

Prvostupňoví příbuzní,
kde onemocnění:
Nr. 13 rodin

Muži

40/70 (57%)

Ženy

30/70 (43%)

Typ akutní disekce velkých cév

Typ A disekce

49/57 (85%)

Typ B disekce

3/57 (5,3%)

Disekce AAA

2/57 (3,5%)

Koronární cévy

2/57 (3,5%)

A. carotis

1/57 (1,7%)

Rozměr aorty při disekci (znám u Nr. 40)

53,4 mm (min. 34 mm, max. 110 mm)

Postižení s akutní disekcí

Současná BAV

7/57 (12%)

Současný MVP

3/57 (5%)

Ectopia lentis

1/57 (2%)

Rozštěp patra

1/57 (2%)

Metody

Klinicko-genetické poradenství

Kaskádový rodinný screening

Molekulárněgenetické vyšetření

Kardiogenetický panel

(228 genů – 30 genů pro aortální syndromy)



Výsledky

- Pozitivní rodinná anamnéza 36/57 (63%)**
- 13+36/70 rodin, kde prvostupňových příbuzných se známkami AoS (49/70 – 68%)*
- Vyšetření rodinní příslušníci z 55/70 (78%) rodin**

Rodinní příslušníci: 4 indikováni k EXSTENT (PEARS), 9 AVR/MVR/náhrada aorty

➤ **Primární prevence akutní a individualizovaná péče**

NGS (dosud vyšetřeno 65)

- FBN1 (MFS)
- (1x kombi FBN1/SMAD3)

13/65 (19%)

- Col3A1/5A (EDS)

6/65 (9%)

- TGFBR1 (LDS1)

2/65 (3%)

- SMAD3 (LDS3)

3/65 (3%)

- ACTA2 (fTAAD)

2/65 (3%)

- FBN2/TGFB2/MYH11
/MYLK

po 1/65 (1,7%)

30/65 (46%) pozitivní nález NGS

Souhrn

- BAV u 12% akutních disekcí (1% z BAV populace)
- Pozitivní rodinná anamnéza je u ~ 65%
- Vysoký záchyt příbuzných s rizikem disekce (2/3 rodin – 68%) → 4 EXSTENT implantace v IKEM
- Výtěžnost mol-gen omezená (46%)

Finanční podpora

- G90039 (IKEM, Institucionální podpora),
- AZV grant Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. NV18-02-00237, NF-CZ11-PDP-3-003-2014



Děkuji za pozornost!
alice.krebsova@ikem.cz

