

PITVA PŘI PODEZŘENÍ NA NÁHLOU SRDEČNÍ SMRT A JEJÍ MOŽNOSTI

Česká společnost soudního
lékařství a soudní
toxikologie ČLS JEP



MUDr. Bc. Štěpánka Pohlová Kučerová, Ph.D.
Ústav soudního lékařství LF UK a FN Hradec Králové

NÁHLÁ SRDEČNÍ SMRT (NSS)

sudden cardiac death (SCD)

„Neočekávané úmrtí z přirozených příčin, které nastává do 1 hodiny od začátku příznaků u doposud zdravého jedince, případně u jedince, jehož onemocnění nebylo natolik závažné, aby se očekávalo jeho úmrtí.“

... úmrtí je hodnoceno jako náhlé v případě, že zemřelý byl v dobrém zdravotním stavu **24 hodin** před úmrtím.

... pro praktické účely by měla být jako náhlé úmrtí klasifikována i úmrtí pacientů resuscitovaných a přežívajících po srdeční zástavě, kteří umírají na nevratné poškození mozku

CAVE: nejednotnost a variabilita v definici SD (sudden death) a SCD (sudden cardiac death)



Basso C, Aguilera B, Banner J, et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death: 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology. Virchows Arch. 2017;471(6):691-705.

Basso C et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. Virchows Arch. 2008;452(1):11–18

ROLE ÚSTAVŮ A ODDĚLENÍ SOUDNÍHO LÉKAŘSTVÍ

Zákon 372/2001 Sb.



Pitvy

§ 88

(1) Pitvy jsou

- a) patologicko-anatomické, které se provádějí za účelem zjištění základní nemoci a dalších nemocí, komplikací zjištěných nemocí a k ověření klinické diagnózy a léčebného postupu u osob zemřelých ve zdravotnickém zařízení smrtí z chorobných příčin,
- b) zdravotní, které se provádějí za účelem zjištění příčiny smrti a objasnění dalších ze zdravotního hlediska závažných okolností a mechanismu úmrtí u osob, které zemřely mimo zdravotnické zařízení nebo v něm náhlým, neočekávaným nebo násilným úmrtím, včetně sebevraždy,
- c) soudní, které se provádějí při podezření, že úmrtí bylo způsobeno trestným činem, a to podle jiného právního předpisu³⁷⁾,
- d) anatomické, které se provádějí k výukovým účelům nebo pro účely vědy a výzkumu v oblasti zdravotnictví.

(3) Zdravotní pitvy provádí poskytovatelé v oboru soudní lékařství. Nestanoví-li tento zákon jinak, zdravotní pitva se vždy provádí

- a) při náhlých a neočekávaných úmrtích, jestliže při prohlídce těla zemřelého nedošlo ke stanovení příčiny smrti nebo nebyla příčina smrti dostatečně objasněna,
- b) při všech násilných úmrtích včetně sebevraždy,
- c) při podezření, že úmrtí může být v příčinné souvislosti s nesprávným postupem při poskytování zdravotních služeb, které vyslovil zdravotnický pracovník zúčastněný na poskytování zdravotních služeb, lékař, který provedl prohlídku těla zemřelého, nebo osoba blízká zemřelému,
- d) při podezření, že úmrtí mohlo být způsobeno v souvislosti se zneužíváním návykových látek,
- e) u osob, které zemřely ve výkonu vazby, trestu odnětí svobody nebo zabezpečovací detence.

NÁHLÁ SRDEČNÍ SMRT (NSS, SCD) v soudnělékařské diagnostice

1. **JEDNOZNAČNÝ** morfologický nález vysvětlující příčinu smrti

VĚK!

(AIM, trombóza věnčitých tepen, disekce aorty aj.)



2. Kardiální příčina smrti na základě morfologie **PRAVDĚPODOBNÁ**

(jizvy v srdeční svalovině, kritické stenózy věnčitých tepen, hypertrofie a dilatace srdce aj.)



3. Příčina smrti **NEJASNÁ**

(zdravý jedinec, jenž má pouze reaktivní změny – dilatace komor, otok plic)

GENETIKA

POUZE JEDNOTKY PŘÍPADŮ ZA ROK/PRACOVIŠTĚ ÚSL



Diagnózy, u kterých se doporučuje kardiologické vyšetření příbuzných (dle guidelines AECVP)

Table 2 Cardiogenetic studies of family members: class of recommendations based on autopsy findings of the proband

Finding autopsy	Age limit	Possible mutated genes	Class of recommendation for referral of first-family members for clinical/genetic counseling
Unknown/Uncertain cause of SCD	≤ 40	Mainly ion channels genes	I
Hypertrophic cardiomyopathy	No limit	Sarcomeric and other disease-related genes	I
Arrhythmic cardiomyopathy	No limit	Desmosomal and other disease-related genes	I
Dilated cardiomyopathy	No limit	Sarcomeric, cytoskeleton and other disease-related genes	I
Premature atherosclerosis	Men < 40 Women < 50	Familial hypercholesterolemia genes	IIa
Thoracic aortic aneurysm / dissection / rupture with medial degeneration	Unknown	Syndromic and non-syndromic aortic aneurysm-related genes	I
Spontaneous coronary artery dissection	No limit	Connective tissue disease-related genes	IIa
Pulmonary embolism	Unknown	Hereditary thrombophilia genes	IIb ^a
SUDEP	Unknown	Overlap with ion channel-related genes	IIa

Age limit refers to age of autopsy patient. *SUDEP* sudden unexpected death in epilepsy

Class of recommendation: *I* is recommended, *IIa* can be useful, *IIb* may be considered, *III* is not recommended

Level of evidence: *A* data derived from multiple randomized clinical trials or meta-analyses, *B* data derived from a single randomized clinical trial or large non-randomized the experts and/or small studies, retrospective studies, registries

^a may be considered especially for patients without known risk factors for pulmonary embolism

DOPORUČENÉ DIAGNOSTICKÉ KATEGORIE PRO INDIKACI POST MORTEM GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

SADS – sudden arrhythmic death syndrome (žádné strukturální změny srdce, včetně histologie)

SUDS – sudden unexpected death syndrom (přítomny nespecifické strukturální změny srdce nesplňující kritéria pro jistou kardiomyopatii)

Kardiomyopatie (HCM, DCM, ACM, LVNC)

Předčasná ateroskleróza věnčitých tepen (muži pod 40 let, ženy pod 50 let)

**Disekce/aneurysma hrudní aorty (vyjma případů disekce u pokročilé aterosklerózy ve vyšším věku),
spontánní disekce věnčitých tepen**

SUDEP – sudden unexpected death of epileptic

SIDS – sudden infant death syndrome

SUDI – sudden unexpected death in infancy (náhlé úmrtí dítěte staršího 1 rok)



ČSSLaST: SOP Náhlá srdeční smrt

1. KDY + JAK + CO
2. Indikace
3. Pozůstalí: kontakt + informovaný souhlas
4. Spolupracující kardiogenetik – vyšetření při pitvě odebraného materiálu + nedílnou součástí diagnostiky je vyšetření přímých příbuzných

Virchows Arch (2017) 471:691–705
DOI 10.1007/s00428-017-2221-0



ORIGINAL ARTICLE

Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death: 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology

Cristina Basso¹ · Beatriz Aguilera² · Jytte Banner³ · Stephan Kohle⁴ · Giulia d'Amati⁵ · Rosa Henriques de Gouveia⁶ · Cira di Gioia⁵ · Aurelie Fabre⁷ · Patrick J. Gallagher⁸ · Ornella Leone⁹ · Joaquin Lucena¹⁰ · Lubov Mitrofanova¹¹ · Pilar Molina¹² · Sarah Parsons¹³ · Stefania Rizzo¹ · Mary N. Sheppard¹⁴ · Maria Paz Suárez Mier² · S. Kim Suvarna¹⁵ · Gaetano Thiene¹ · Allard van der Wal¹⁶ · Aryan Vink¹⁷ · Katarzyna Michaud¹⁸ · on behalf of the Association for European Cardiovascular Pathology

Standardní operační a diagnostický postup na soudnělékařských pracovištích v případech náhlé srdeční smrti (NSS) u jedinců do 40 let věku

Preambule

Níže uvedená metodika tvoří Appendix 4 ke Standardnímu operačnímu postupu k výkonu pitvy poskytovatele v oboru soudního lékařství (SOP – Pitva) vydaného ČSSLaST a shrnuje standardní postup diagnostického procesu v případech náhlých úmrtí mladých jedinců do 40 let věku, u kterých před pitvou srdce autoptický nález nevysvětluje příčinu smrti, tj. je negativní či nejednoznačný. V těchto případech by měla být provedena pitva srdce podle níže uvedeného doporučeného postupu. Pokud ani nález po pitvě srdce a rovněž výsledky laboratorních vyšetření nedovolují určit příčinu smrti, je součástí této metodiky doporučený postup pro indikaci genetického vyšetření a podání informací žijícím rodinným příslušníkům zemřelého. Postup v souladu s tímto appendixem v případech náhlé srdeční smrti mladých jedinců do 40 let věku je považován za řádný výkon pitvy v plně dostačujícím rozsahu.

Případy pitev novorozenců a kojenců do této kategorie a do níže doporučeného pitevního postupu nepatří. Vyžadují zvláštní přístup a standardní pitevni postup bude u těchto případů vypracován v rámci samostatného doporučení.

Uvedený diagnostický postup je metodicky rozdělen na dvě fáze:

Fáze I: PITVA a LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ zemřelého.

Postup v souladu s tímto appendixem by měl být uplatněn u všech případů náhlých úmrtí mladých jedinců do 40 let věku až do okamžiku, kdy je aplikovanými diagnostickými metodami (pitvou, laboratorními vyšetřeními aj.) zjištěna přesná či velmi pravděpodobná příčina smrti, a to v těch případech, kdy to okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují.

Fáze II: GENETICKÉ A KARDIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

Genetické vyšetření zemřelého je indikováno v případě negativního, nejednoznačného nebo suspektního (arytmogenní syndromy, kardiomyopatie, aortopatie aj.) pitevního nálezu, pokud ho okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují provést. Zhodnocení korelace výsledku tohoto vyšetření s diagnózami dědičně podmíněných kardiálních chorob by mělo být provedeno kardiogenetikem, který zároveň koordinuje souběžné (či návazné)

Diagnostický postup

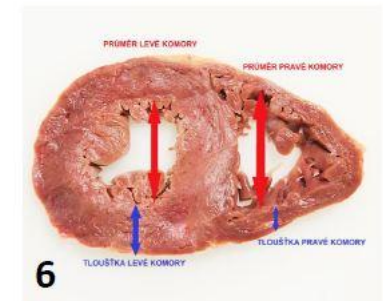
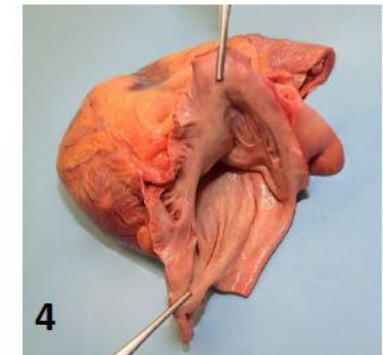
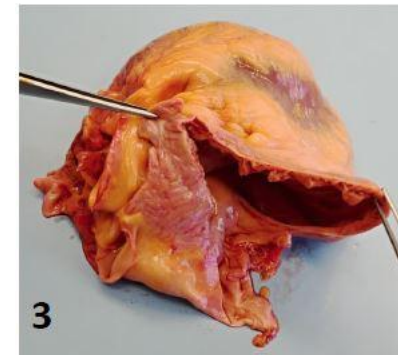
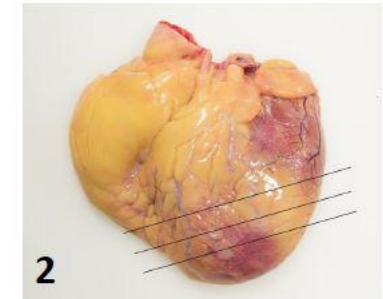
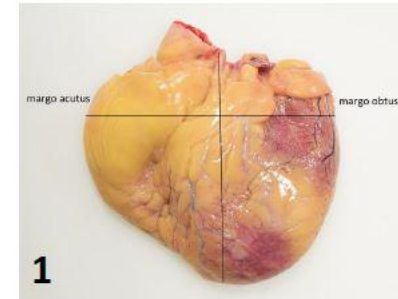
Uvedený diagnostický postup je metodicky rozdělen na dvě fáze:

Fáze I: PITVA a LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ zemřelého.

Postup v souladu s tímto apendixem by měl být uplatněn u všech případů náhlých úmrtí mladých jedinců do 40 let věku až do okamžiku, kdy je aplikovanými diagnostickými metodami (pitvou, laboratorními vyšetření aj.) zjištěna přesná či velmi pravděpodobná příčina smrti, a to v těch případech, kdy to okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují.

Fáze II: GENETICKÉ A KARDIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

Genetické vyšetření zemřelého je indikováno v případě negativního, nejednoznačného nebo suspektního (arytmogenní syndromy, kardiomyopatie, aortopatie aj.) pitevního nálezu, pokud ho okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují provést. Zhodnocení korelace výsledku tohoto vyšetření s diagnózami dědičně podmíněných kardiálních chorob by mělo být provedeno kardiogenetikem, který zároveň koordinuje souběžné (či návazné)



ZÁSADY ODBĚRU BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU PRO GENETICKOU ANALÝZU

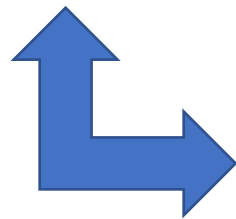
(ÚSL Hradec Králové)

KDY ODEBÍRAT	Dle indikačních dg. kategorií
CO ODEBÍRAT	Myokard (1 cm ³) + slezina (1 cm ³)
JAK UCHOVÁVAT	Nativní tkáň zamrazit na -80 °C nebo -20 °C nebo uchovat v roztoku RNA Later
KAM DOPRAVIT	Genetická laboratoř – styčná osoba: Mgr. Pavel Votýpka Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol Tel. +420224433527; +420607925607 e-mail: pavel.votypka@fnmotol.cz
KDY DOPRAVIT	Co nejdříve je to možné, ideálně po konzultaci s rodinou a podepsání informovaného souhlasu
KOHO INFORMOVAT	Klinický kardiogenetik – styčná osoba: MUDr. Alice Krebsová, Ph.D. Klinika Kardiologie, kardiologické ambulance Institut klinické a experimentální medicíny Tel. +420739528024; +420607180778 e-mail: krea@ikem.cz
AKTUÁLNĚ – REGIONÁLNÍ MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝMY	
DOPROVODNÁ DOKUMENTACE PRO KLINICKÉHO KARDIOGENETIKA	Podepsaný <u>informovaný souhlas pozůstalých</u> , pitevni protokol, soudnělékařská diagnóza, histologický nález na myokardu
KDY LIKVIDOVAT MATERIÁL V PŘÍPADĚ NEVYUŽITÍ	Nejdříve za 12 měsíců, ideálně uchovávat delší dobu dle kapacitních možností

Detekce případů NSS s pokročilou aterosklerózou a záchyt příbuzných

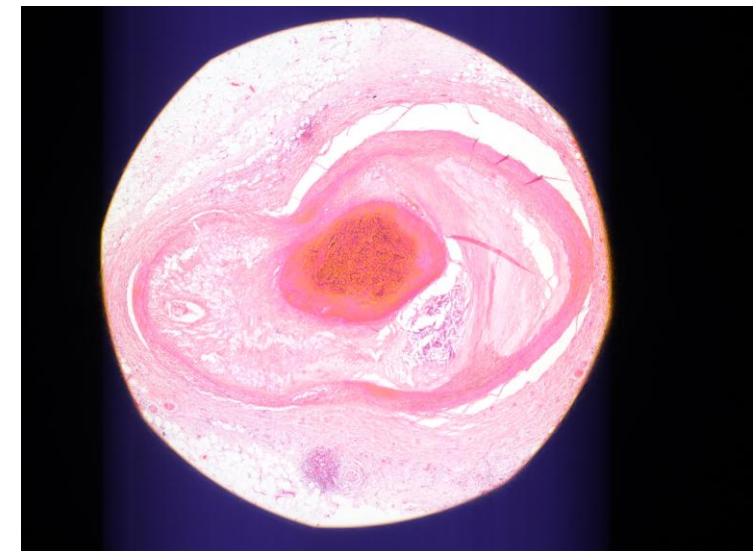
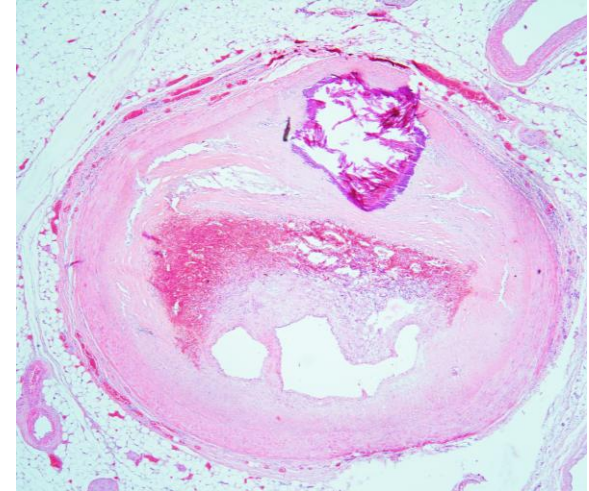
NÁHLÉ ÚMRTÍ OSOBY MLADŠÍ 60 LET (bez ohledu na pohlaví)

- úmrtí v důsledku pokročilých aterosklerotických změn (limitní stenóza koronárních tepen s/bez AIM)



familiární hypercholesterolemie (?)

- preventivní část projektu (informování a biochemické vyšetření přímých příbuzných; MedPed centra)
- genetické vyšetření náhle zemřelé osoby



Česká společnost soudního
lékařství a soudní
toxikologie ČLS JEP



Děkuji za pozornost!

www.soudnilekarstvi.cz

www.uslhk.cz

kucerovas@lfhk.cuni.cz