

MUDr. A. Krebsová PhD



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

🌀 **Network**

Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

● **Member**

Institut klinické a experimentální
medicíny – Klinika kardiologie
Centrum vysoce specializované péče
o pacienty s dědičným kardiovaskulárním
onemocněním

Neischemická srdeční zástava, genetická
stratifikace u reprezentativní kohorty
přeživších



ESC

European Society of Cardiology

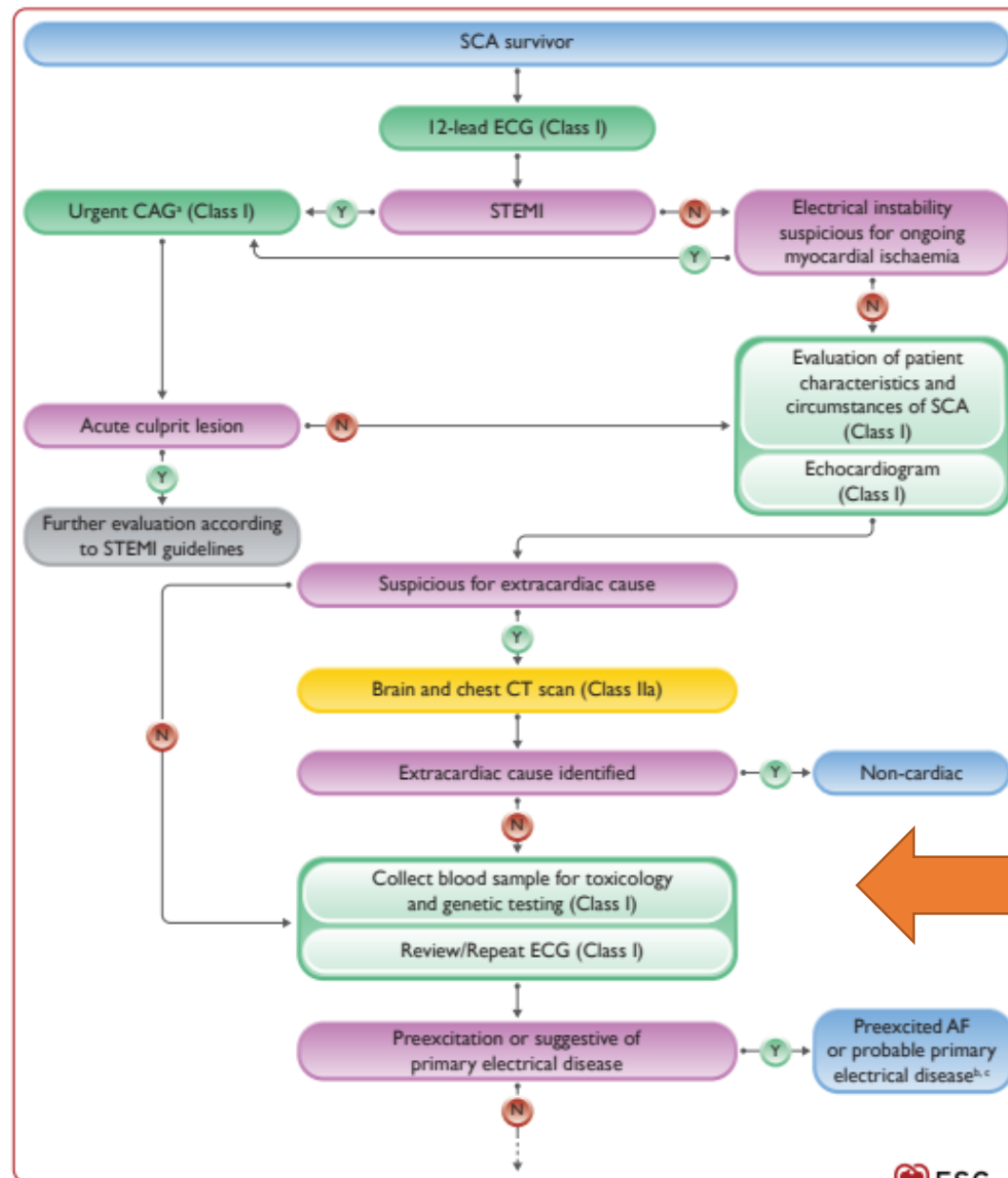
European Heart Journal (2022) 00, 1–130

<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death

Developed by the task force for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death of the European Society of Cardiology

Endorsed by the Association for European Fetal and Congenital Cardiology (AEPC)



Vyšetřená kohorta pacientů 2015-2022

Celkem 201 jedinců (81 žen, 120 mužů) s klinickou diagnózou:

iVF: 122

ARVC: 11

ALVC: 11

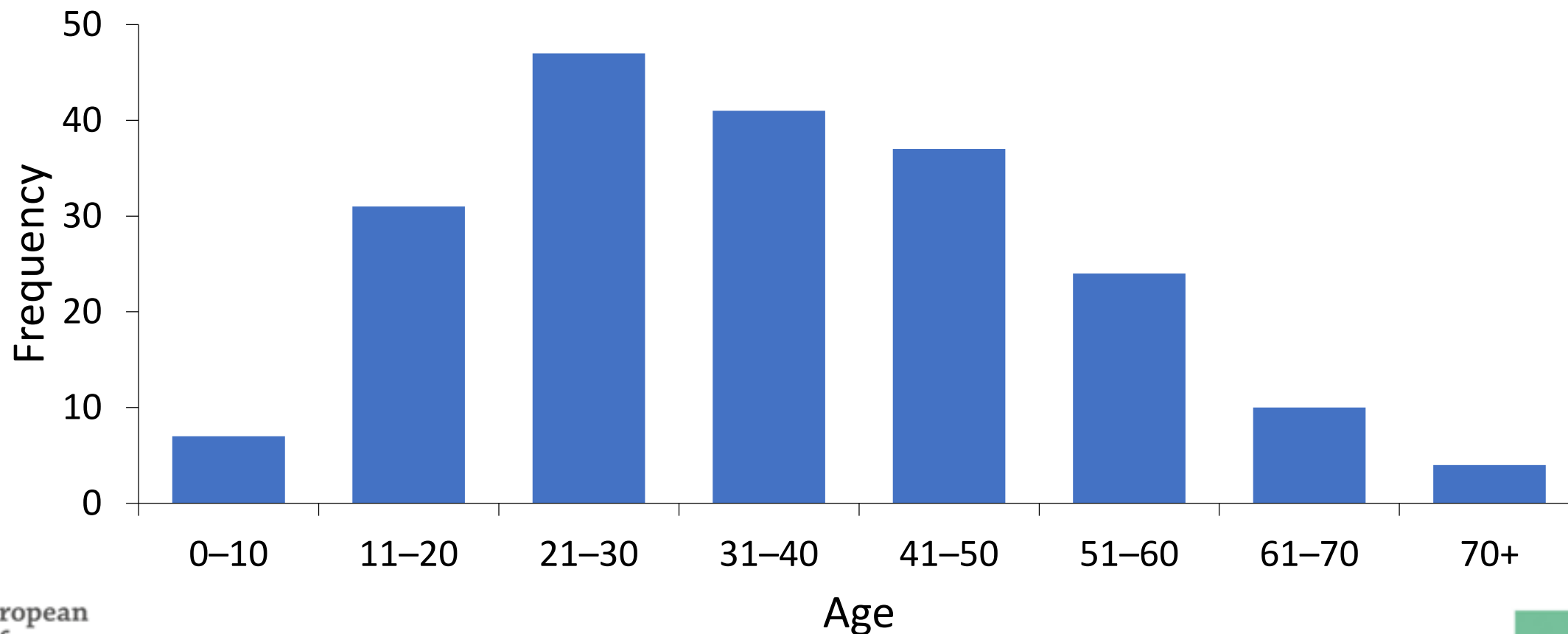
BiVACM: 13

LQT: 23, BrS: 9, CPVT 2

MVP: 8

HCM: 1

Věk při srdeční zástavě



Výsledek genetické stratifikace u iVF (21%)

iVF	122	26 (21%)	PKP2 (5) KCNQ1 (1) KCNH2 (3) SCN5A (5) RYR2 (5) TTN (2), FLNC (1), NEXN (1), TNNT2 (1), DSP (1) PRKAG2 (1)	ARVC LQT1 LQT2 LQT3 CPVT ACM PRKAG2
-----	-----	----------	---	---

Výsledek genetické stratifikace u ACM

ARVC	11	8 (73%)	PKP2 (7) DSC2 (1)	ARVC ARVC
ALVC	11	1 (9%)	FLNC (1)	ALVC
BiVACM (1x in combination with LQT)	13	5 (38%)	DSP (2) DES (2) (1x in combination with KCNH2)	BiVACM

Výsledek genetické stratifikace u LQT a BrS

LQT	23	10 (43%)	KCNQ1 (3)	LQT1
			KCNH2 (5)	LQT2
			SCN5A (1)	LQT3
			TTN (1)	ALVC
CPVT	2	2	RYR2	CPVT
			MYBPC3	ALVC
BrS	9	2 (22%)	SCN5A (1)	BrS
			MYH7 (1)	HCM*

Výsledek genetické stratifikace u MVP

Arhythmogenic MVP	8	1 (13%)	TTN (1)	ALVC
--------------------------	---	---------	---------	-------------

Výsledek genetické stratifikace u HCM

HCM	1	1 (100%)	TPM1 (1)	HCM
------------	---	----------	----------	------------

Souhrn

- **Naprostá většina srdeční zástav představuje u nás iVF (61%), 21% má genetický podklad (skrytá kardiomyopatie)**
- **Celkově genetická stratifikace určila jistou molekulární příčinu v 28% případů**
: nejvíce se jedná o kardiomyopatii (ACM – *PKP2*, *TTN*, *TNNT2*)
- **Nejčastější arytmiické syndromy jako příčina srdeční zástavy:**
: LQT 2 (9/201)
: LQT 3 (7/201)
: CPVT (5/201)
- **HCM představuje velmi malý podíl na neischemické srdeční zástavě v naší kohortě (po genetické stratifikaci 2/201)**
- **Z vyšetřených 433 příbuzných (2,15/případ) jsme identifikovali 25% v riziku**

krea@ikem.cz
scd@ikem.cz
rare.heart@ikem.cz



Děkuji za pozornost!



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

⚙️ **Network**

Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

● **Member**

Institut klinické a experimentální
medicíny – Klinika kardiologie
Centrum vysoce specializované péče
o pacienty s dědičným kardiovaskulárním
onemocněním