

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

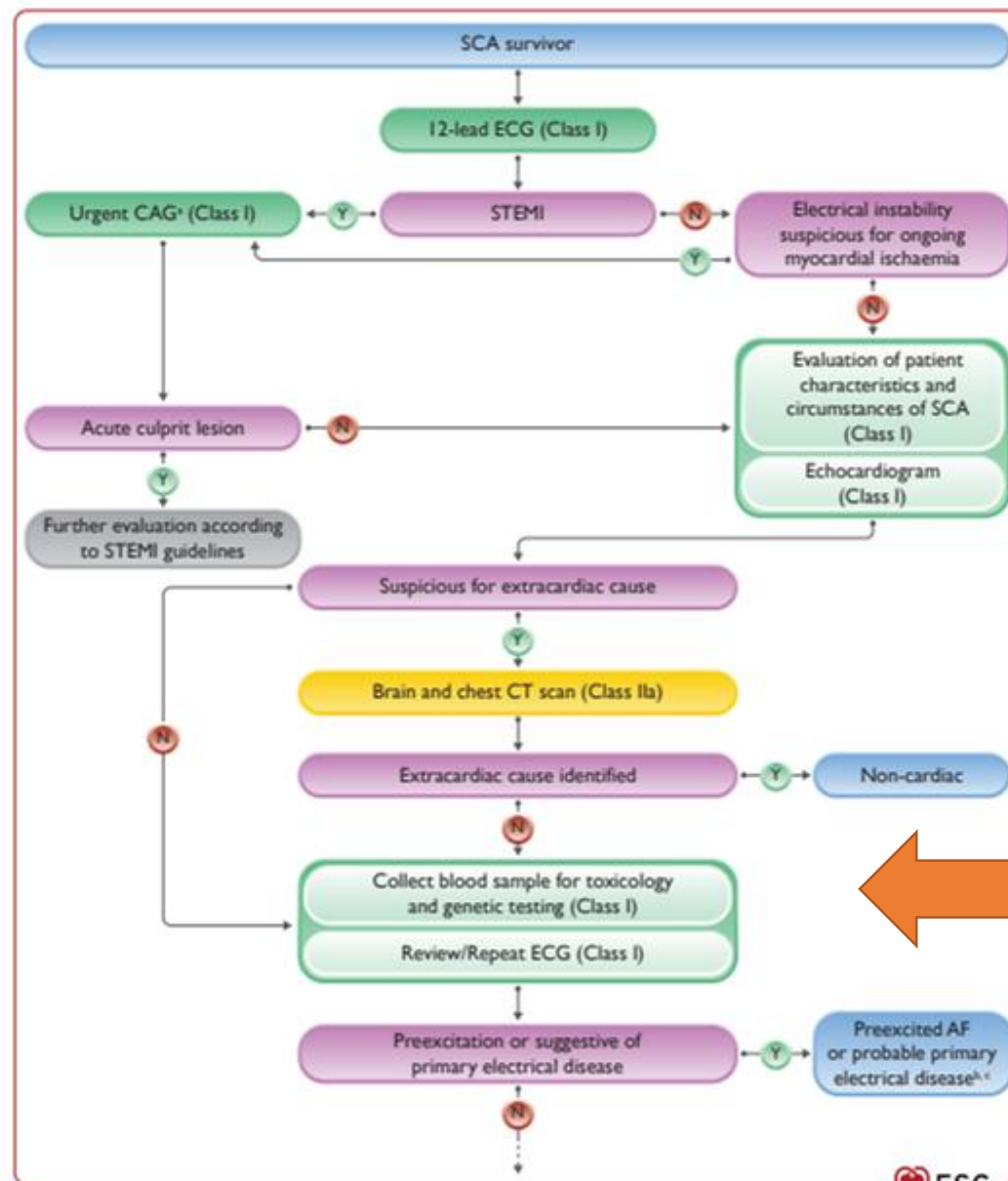
European Heart Journal (2022) 00, 1–130

<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 Pediatric and Congenital Cardiology (AEPC)



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Vyšetřená kohorta pacientů 2015-2023

Celkem 221 jedinců (84 žen, 137 mužů) s klinickou diagnózou:

iVF: 128

ARVC: 15

UCM: 26

LQT: 25

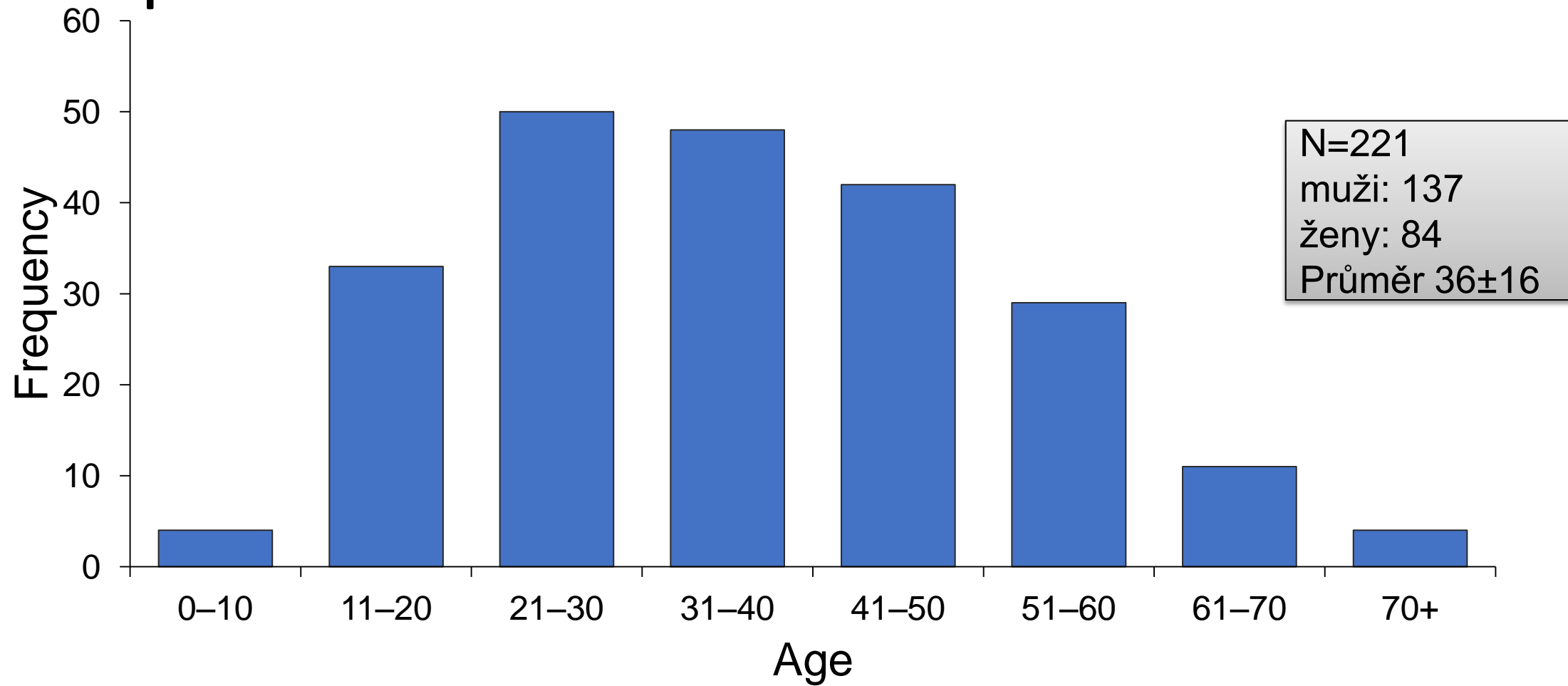
BrS: 10, CPVT 2

aMVP: 8

HCM: 6

sarkoidóza: 1

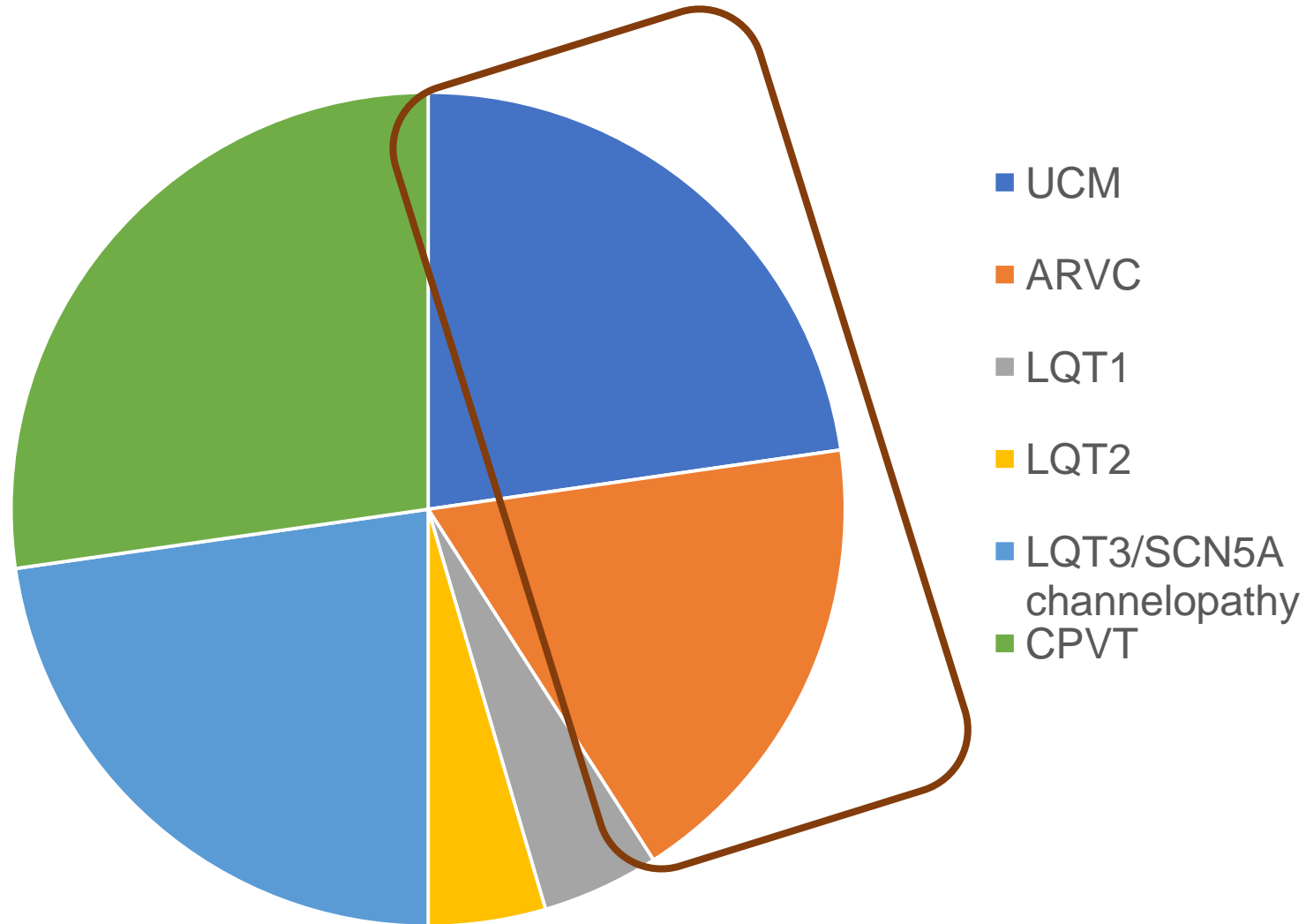
Věk při srdeční zástavě



Výsledek genetické stratifikace u iVF (17%)

Diagnóza	Počet případů	P/LP DNA varianty	Identifikované geny	Genetická diagnóza
iVF	128	22 (17%)	SCN5A (5)	LQT3/SCN5A channelopathy
			PKP2 (4)	ARVC
			RYR2 (6)	CPVT
			KCNH2 (1)	LQT2
			KCNQ1 (1)	LQT1
			TTN (2)	UCM
			NEXN (1)	UCM
			FLNC(1)	UCM
			DES (1)	UCM

Převaha „skryté“ kardiomyopatie jako příčina iVF



Výsledek genetické stratifikace u kardiomyopatií

Diagnóza	Počet případů	P/LP DNA varianty	Identifikované geny	Genetická diagnóza
ARVC	15	11 (73%)	PKP2 (8)	ARVC
			TNNT2 (1)	ARVC
			DSP(1)	ARVC
			DSC2 (1)	ARVC
UCM	26	7 (27%)	LMNA (1)	UCM
			DES (2)	UCM
			DSP (2)	UCM
			FLNC (1)	UCM
			FLNC, DES (1)	UCM



Výsledek genetické stratifikace u LQT, CPVT a BrS

Diagnóza	Počet případů	P/LP DNA varianty	Identifikované geny	Genetická diagnóza
LQT	25	11 (44%)	KCNH2 (6)	LQT2
			TTN (1)	UCM
			SCN5A (1)	LQT3/SCN5A channelopathy
			KCNQ1 (3)	LQT1
BrS	10	2 (20%)	SCN5A (1)	BrS
			MYH7 (1)	HCM
CPVT	2	2 (100%)	RYR2 (1)	CPVT
			MYBPC3 (1)	UCM

Výsledek genetické stratifikace u aMVP

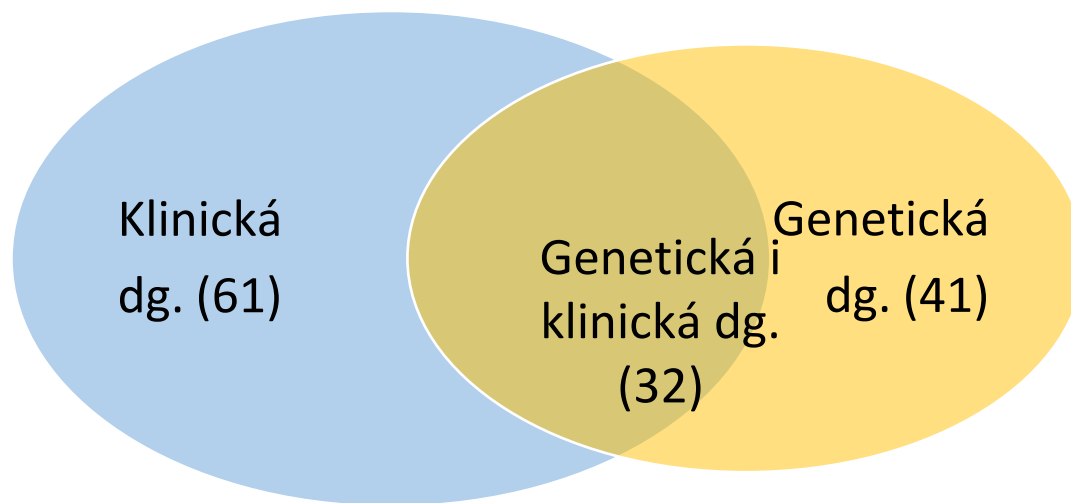
Arytmický MVP	8	1 (13%)	TTN (1)	UCM
----------------------	---	---------	---------	-----

Výsledek genetické stratifikace u HCM

Diagnóza	Počet případů	P/LP DNA varianty	Identifikované geny	Genetická diagnóza
HCM	6	3 (50%)	TPM1 (1)	HCM
			PRKAG2 (1)	HCM
			MYBPC3 (1)	HCM

Vyšetření příbuzných

Klinicky a/nebo geneticky bylo vyšetřeno **514** příbuzných



Klinická a /nebo genetická diagnóza byla přítomna u **134 (26 %)** příbuzných

Souhrn

- **Naprostá většina srdeční zástav představuje u nás iVF (59%), 17 % má genetický podklad (skrytá kardiomyopatie)**
- **Celkově genetická stratifikace určila jistou molekulární příčinu u 27 % případů**
: nejvíce se jedná o kardiomyopatii (*PKP2*, *TTN*, *TNNT2*)
- **Nejčastější arytmiické syndromy jako příčina srdeční zástavy:**
: LQT 2 (7/221)
: CPVT (7/221)
: LQT 3 (6/221)
- **HCM představuje velmi malý podíl na neischemické srdeční zástavě v naší kohortě (po genetické stratifikaci 7/221)**
- **Z vyšetřených 514 příbuzných (2,33/případ) jsme identifikovali 26 % v riziku**



Leták pro kardiology a praktické lékaře

Vzácná dědičná kardiovaskulární onemocnění

Leták pro soudní lékaře

DOPORUČENÝ POSTUP V PŘÍPADĚ PODEZŘENÍ NA NÁHLOU SRDEČNÍ SMRT S INDIKACÍ GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

Leták pro urgentní medicínu

DOPORUČENÝ POSTUP V PŘÍPADĚ PODEZŘENÍ NA NÁHLOU SRDEČNÍ SMRT S INDIKACÍ GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

Leták pro pozůstalé

NÁHLÉ NEOČEKÁVANÉ ÚMRTÍ BLÍZKÉ OSOBY - informace pro pozůstalé

- Leták pro pozůstalé MMR
- Doporučené diagnostické kategorie pro indikaci post mortem genetického vyšetření
- Informovaný souhlas pro pozůstalé
- Zásady odběru biologického materiálu pro genetickou analýzu
- Zádanka k laboratornímu genetickému vyšetření
- Doporučený postup pro soudní lékařství



Leták pro kolegy akutní medicíny

Kontakt

Centrální e-mail scd@ikem.cz

Napište přímo naši koordinátorce

Vaše jméno

Váš e-mail

Váš telefon

Text zprávy

Objednat se na vyšetření

Hlavní koordinátor

Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění

Klinická kardiologie IKEM

MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.

Mgr. Šárka Nováková

Centrální email

scd@ikem.cz

Kde probíhají vyšetření

- Praha
- Brno
- Ostrava
- Liberec

Praha

Soudní lékařství

Soudní lékařství 1. LF UK

MUDr. Veronika Štuřka

Soudní lékařství 3. LF UK

Myslete na možnost dědičné příčiny srdeční zástavy!

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