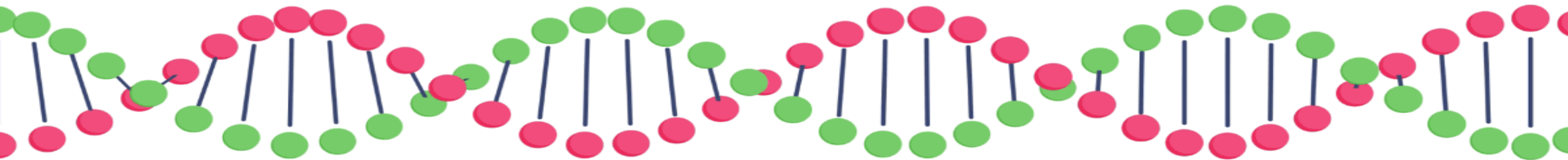
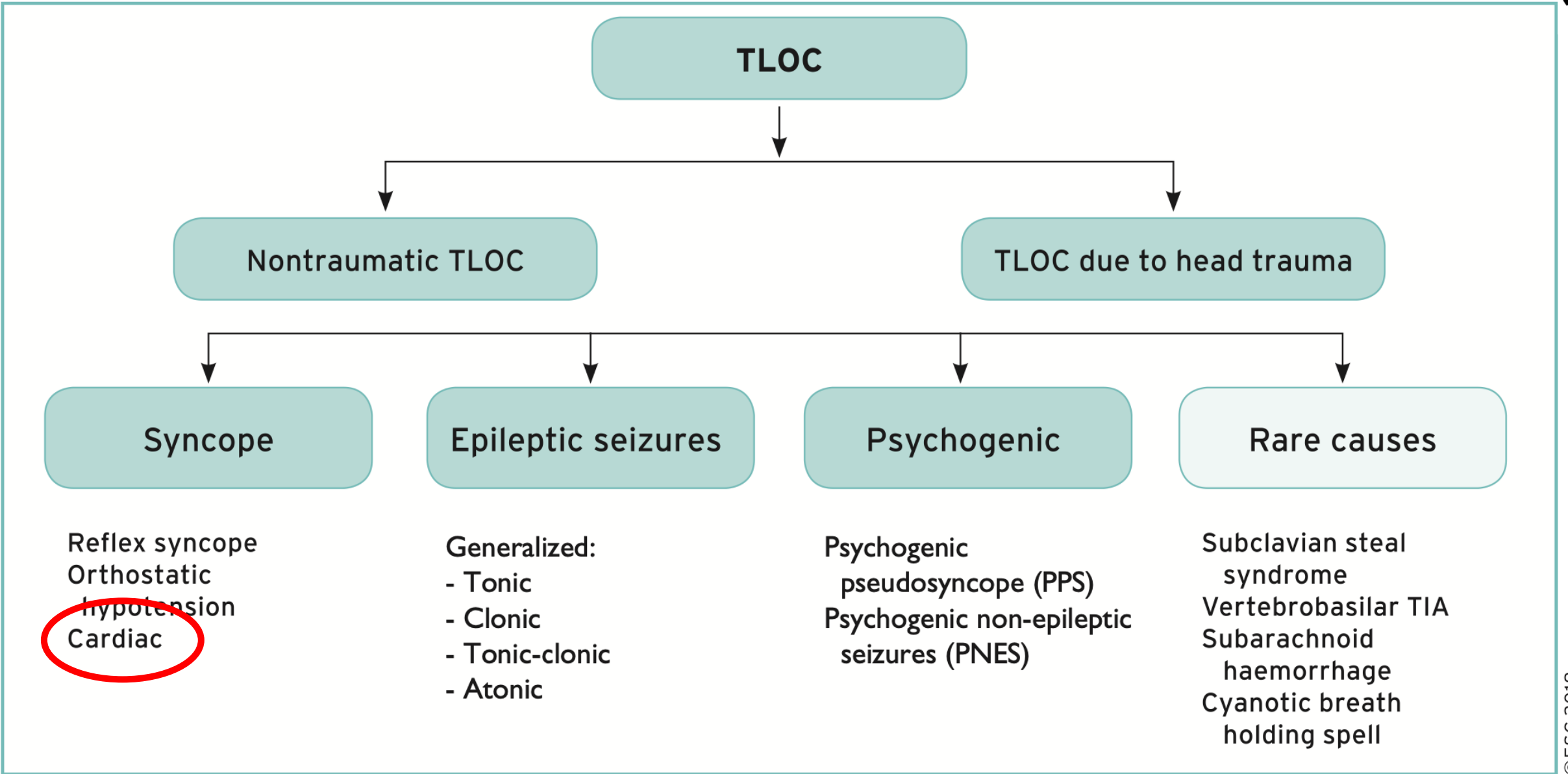


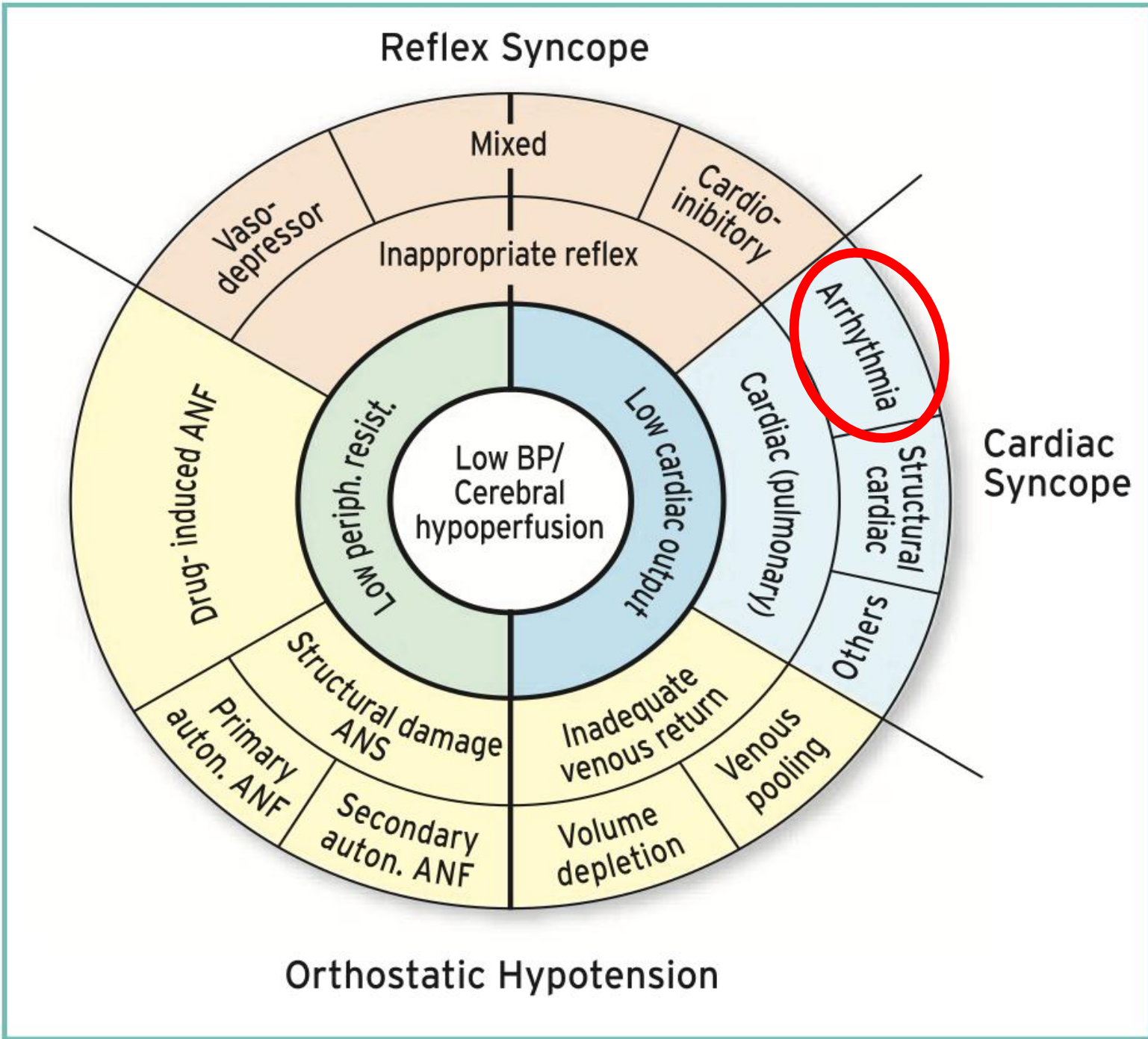


# Jak vám pomůže kardiogenetika u ... **...ARYTMICKÉ SYNKOPY V DĚTSKÉM VĚKU?**



Terézia Tavačová  
Dětské kardiocentrum  
Fakultní nemocnice v Motole





ESC Guidelines for the diagnosis and management of syncope (version 2018)  
Brignole et al



# Synkopa

- Arytmická etiologie?
  - Perzistentní sinusové bradykardie  $< 40/\text{min.}$  nebo sinusové pauzy  $> 3 \text{ sec}$  při bdění
  - AV blok II (Mobitz) a AV blok III
  - Komorové tachykardie (KT) nebo rychlé paroxysmální SVT
  - Porucha kardiostimulátoru

## CAVE:

- synkopa při zátěži
- palpitace
- polymorfní komorová ektopie
- pozitivní RA náhlé srdeční smrti



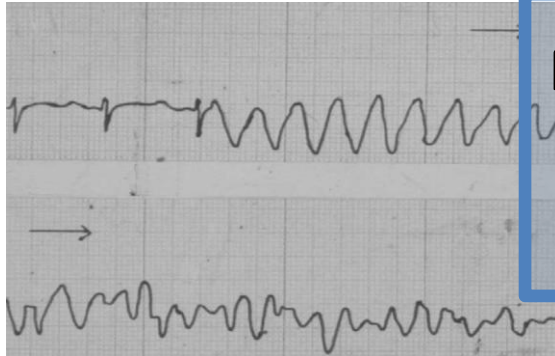


# Synkopa

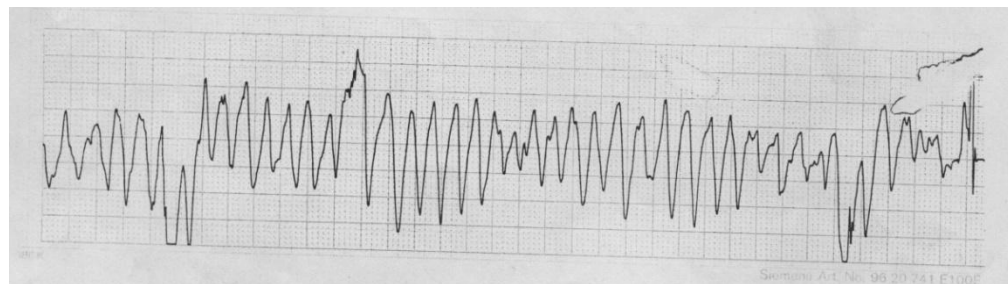
Jako první příznak **vrozeného arytmiického syndromu**

- Onemocnění spojená s rizikem vzniku poruch rytmu
  - komorová tachykardie/fibrilace komor

**LQTS**  
**CPVT**  
**ACM**  
**BrS**  
**iVF**  
**SQTS**



**MOLEKULÁRNĚ-GENETICKÉ  
VYŠETŘENÍ**



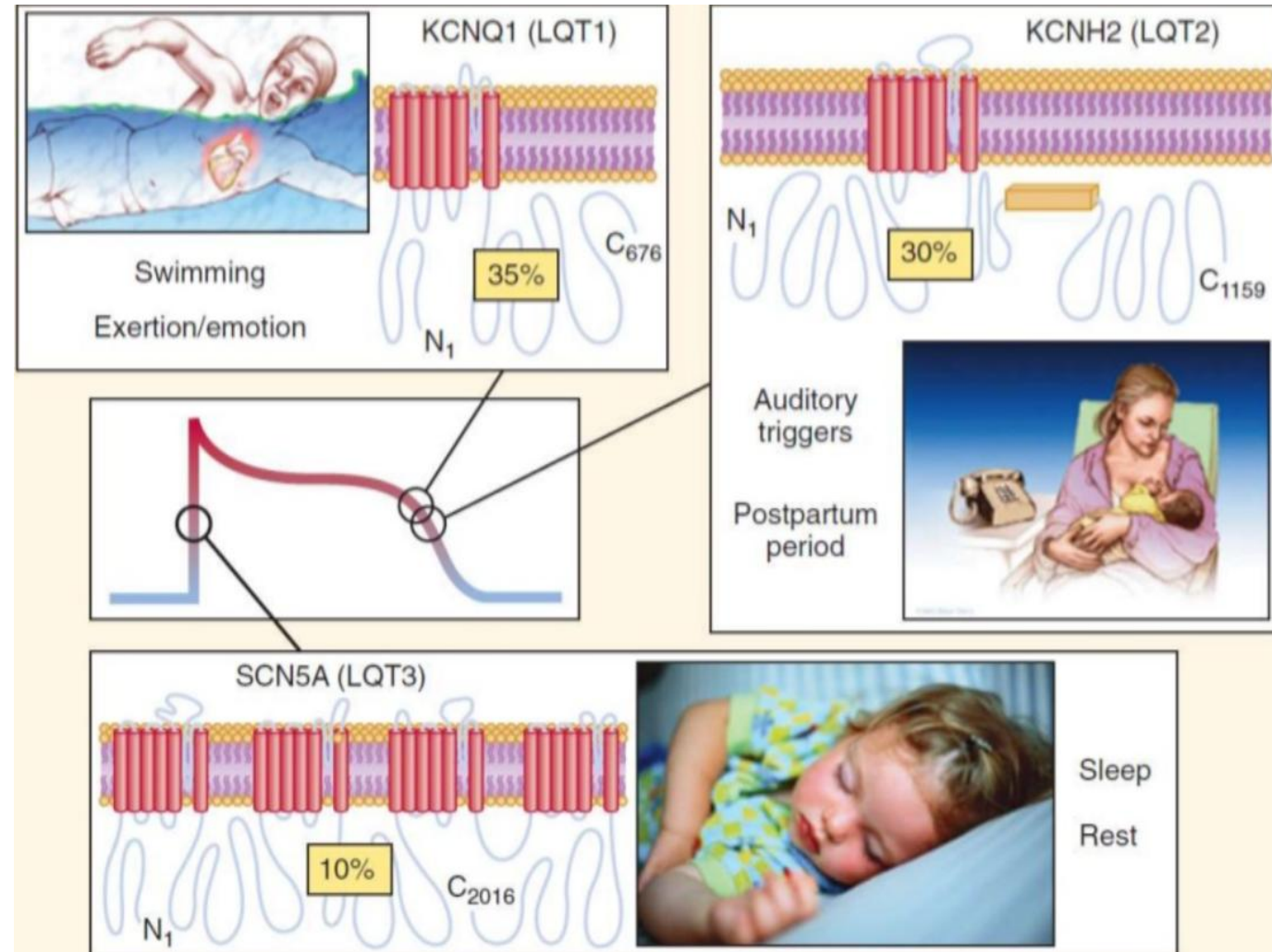
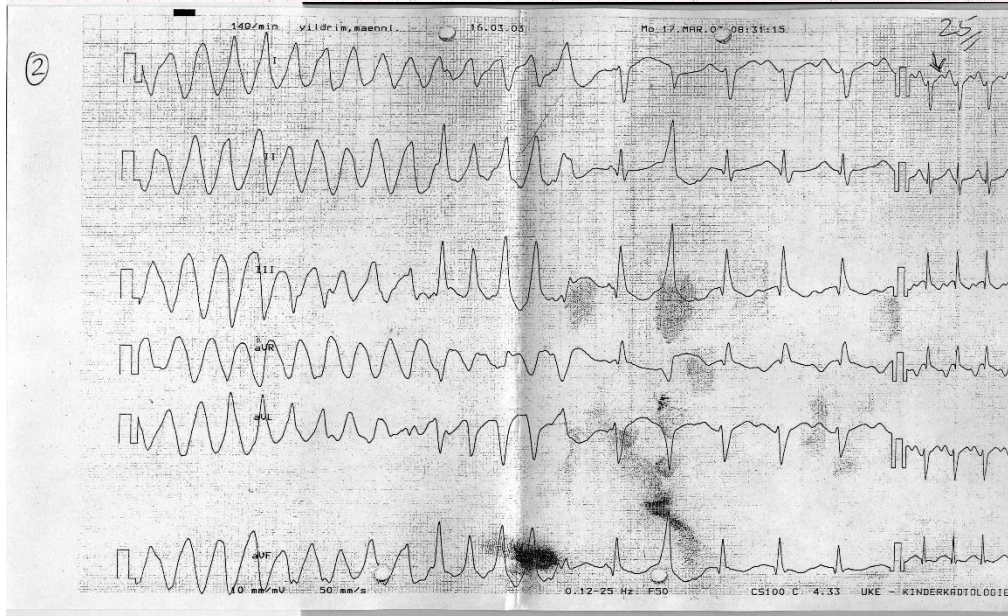
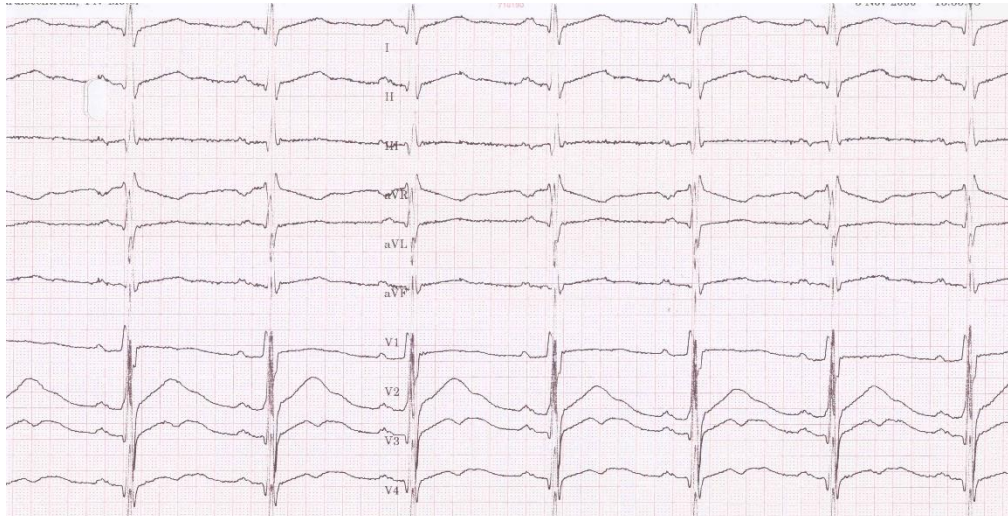
**!!! inkompletní penetrance, variabilní expresivita !!!**





# Synkopa

## Jako první příznak Syndromu dlouhého QT intervalu

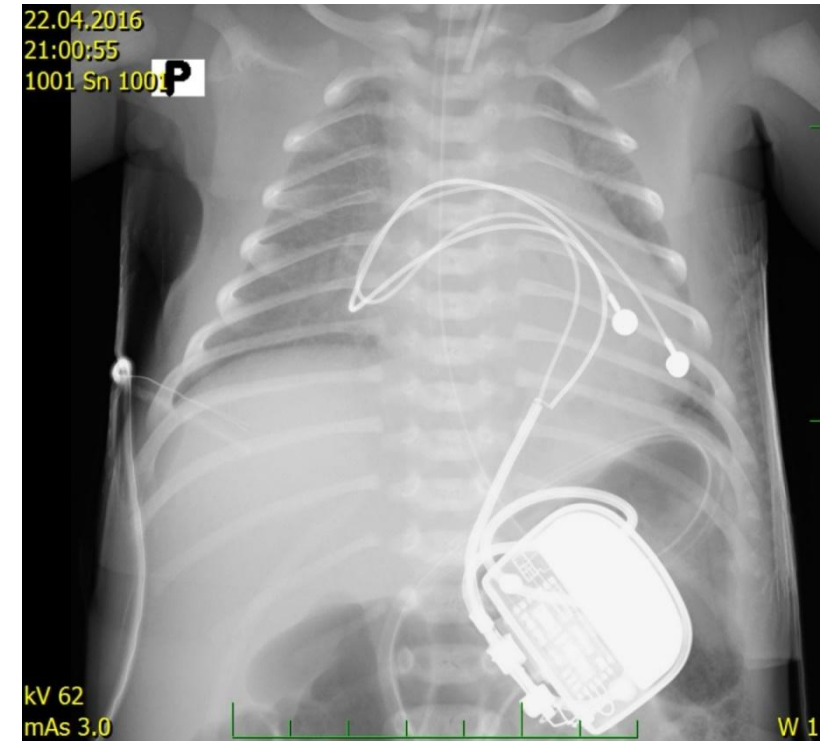
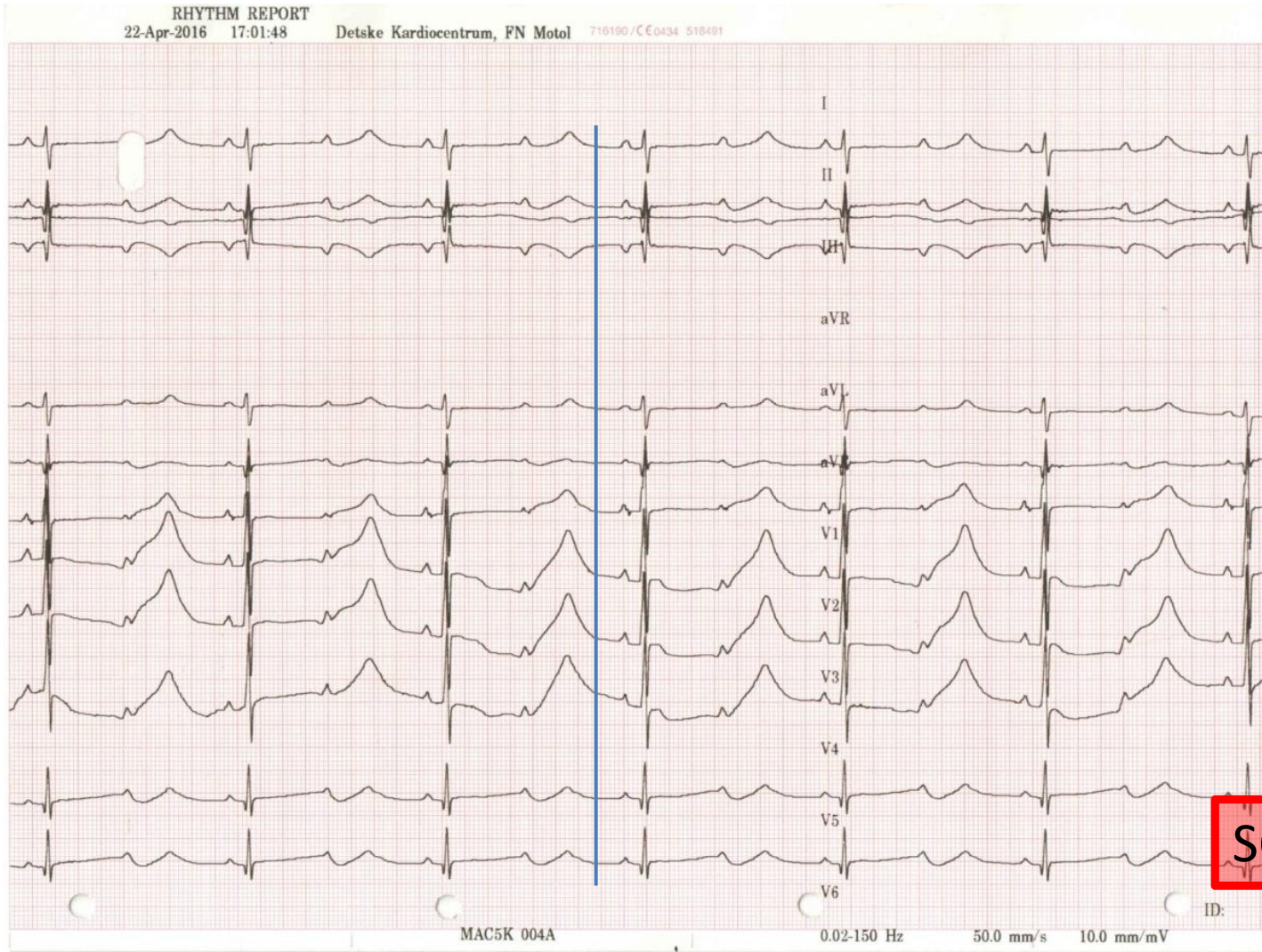






# Synkopa

Jako první příznak **Syndromu dlouhého QT intervalu**



Vysoká dávka betablokátoru

SCN5A mutace???

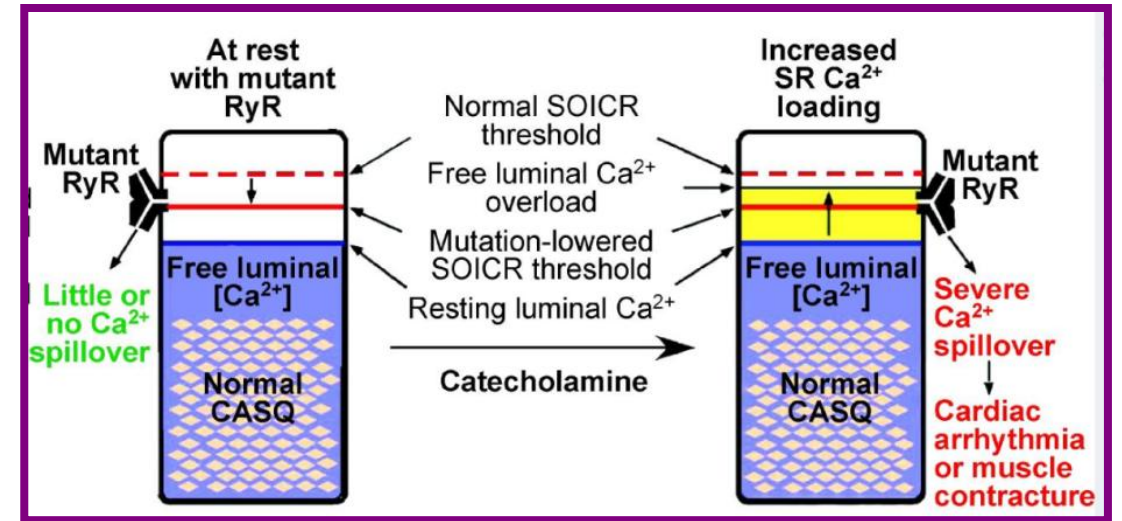
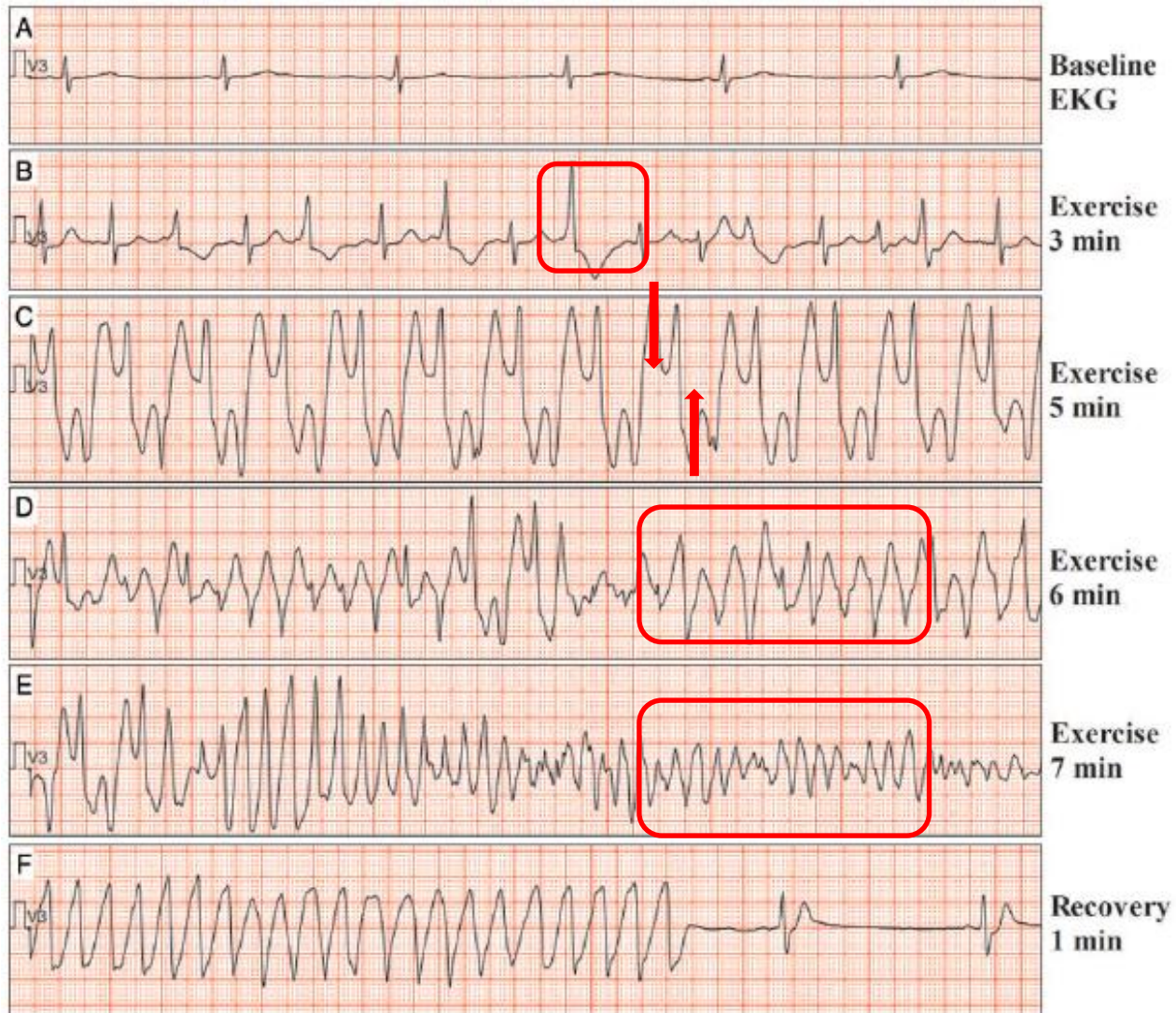
+ MEXILETINE!





# Synkopa

Jako první příznak **Katecholaminergní polymorfní komorové tachykardie**

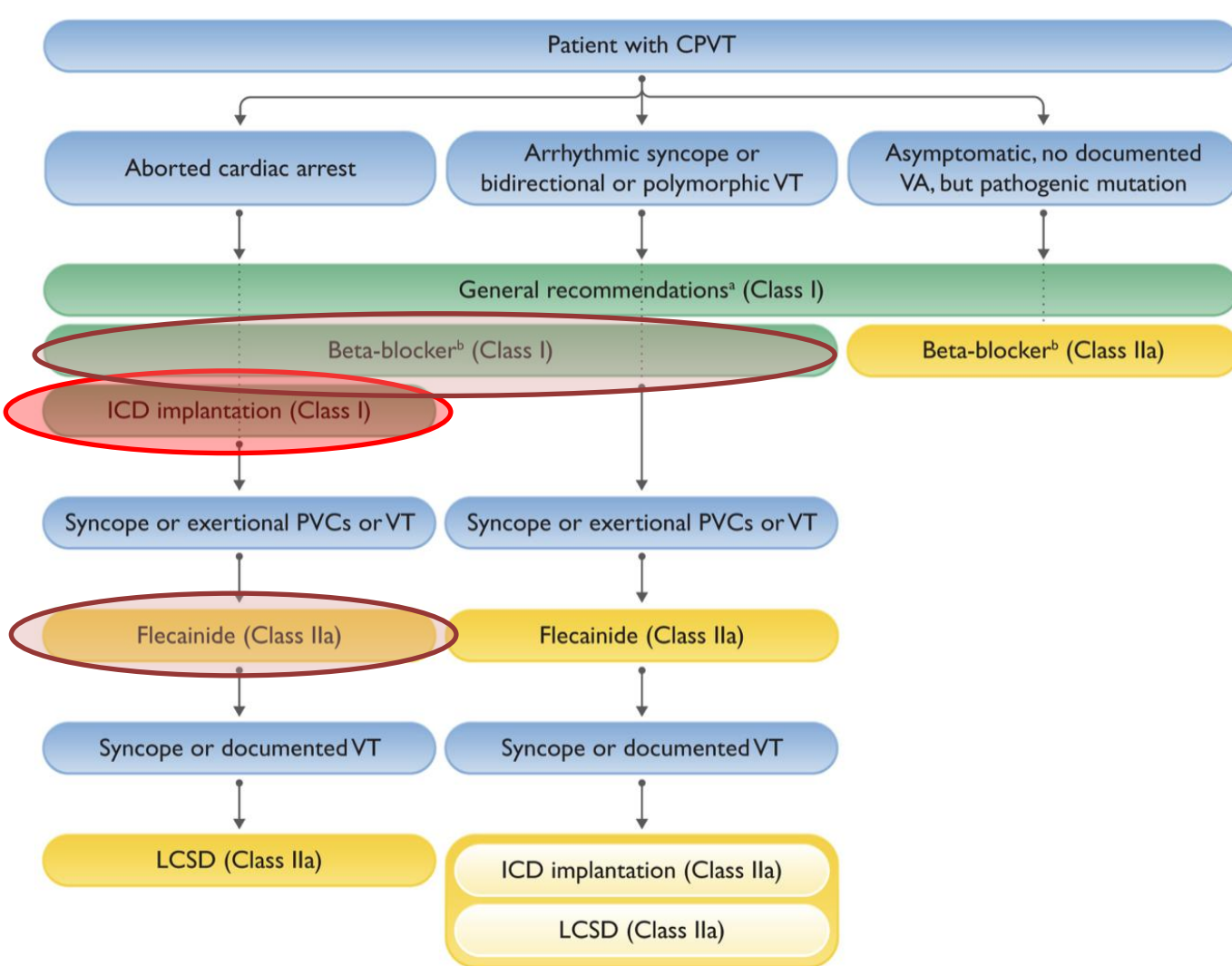






# Synkopa

Jako první příznak **Katecholaminergní polymorfní komorové tachykardie**



JOURNAL ARTICLE GUIDELINES

**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 (ESC) Endorsed by the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC)**

Katja Zeppenfeld, Jacob Tfelt-Hansen, Marta de Riva, Bo Gregers Winkel, Elijah R Behr, Nico A Blom, Philippe Charron, Domenico Corrado, Nikolaos Dagres,



# Synkopa

Jako první příznak **Brugada syndromu**



8x ♂ > ♀

febrilií indukované VT/VF

VT/VF zejména v klidu/spánku

**CAVE!**

Febrilní infekty

Očkování živými vakcínami





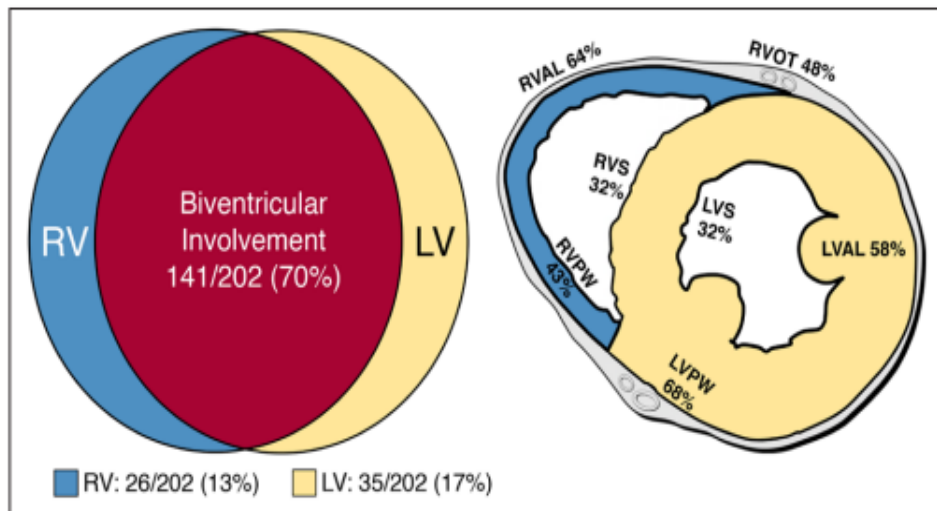
# Synkopa

Jako první příznak **Arytmogenní kardiomyopatie**

Circulation

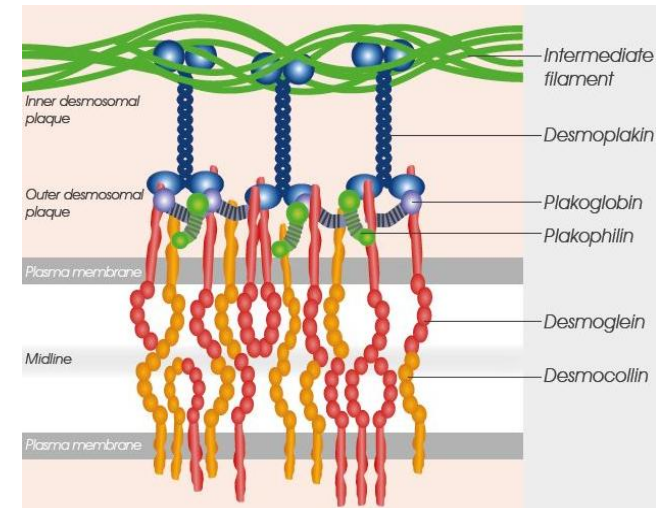
ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

## Sudden Death and Left Ventricular Involvement in Arrhythmogenic Cardiomyopathy

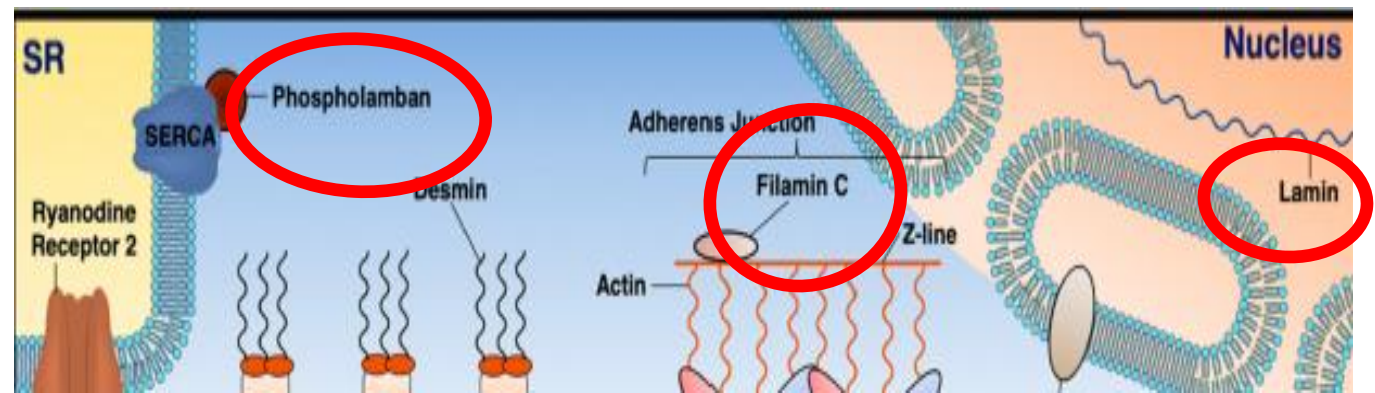


Chris Miles  
MRCP  
et al

## DESMOSOMÁLNÍ MUTACE:



## NON-DESMOSOMÁLNÍ MUTACE:



PRACTICE GUIDELINES | VOLUME 16, ISSUE 11, E301-E372, NOVEMBER 01, 2019

## 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy

Jeffrey A. Towbin, MS, MD • William J. McKenna, MD, DSc • Dominic J. Abrams, MD, MRCP, MBA • ...

J. Peter van Tintelen, MD, PhD • Arthur A.M. Wilde, MD, PhD • Wojciech Zareba, MD, PhD • [Show all authors](#) •

IIa	B-NR	In individuals with phospholamban cardiomyopathy and LVEF <45% or NSVT, an ICD is reasonable.	50
IIa	B-NR	In individuals with lamin A/C ACM and two or more of the following: LVEF <45%, NSVT, male sex, an ICD is reasonable.	65
IIa	C-LD	In individuals with lamin A/C ACM and an indication for pacing, an ICD with pacing capabilities is reasonable.	49,74,76
IIa	C-LD	In individuals with FLNC ACM and an LVEF <45%, an ICD is reasonable.	34
IIb	B-NR	ICD implantation may be reasonable for individuals with ARVC and two	61,62,72,75





# Arytmická synkopa

Kdy indikovat **molekulárně-genetické vyšetření?**

- abnormální QTc
  - polymorfní komorová ektopie
  - snížená funkce/dyskineze komor
  - rodinná anamnéza náhlého úmrtí
  - kongenitální AV blok ev. SAND ???
- bez anamnézy systémového onemocnění matky/boreliózy

