

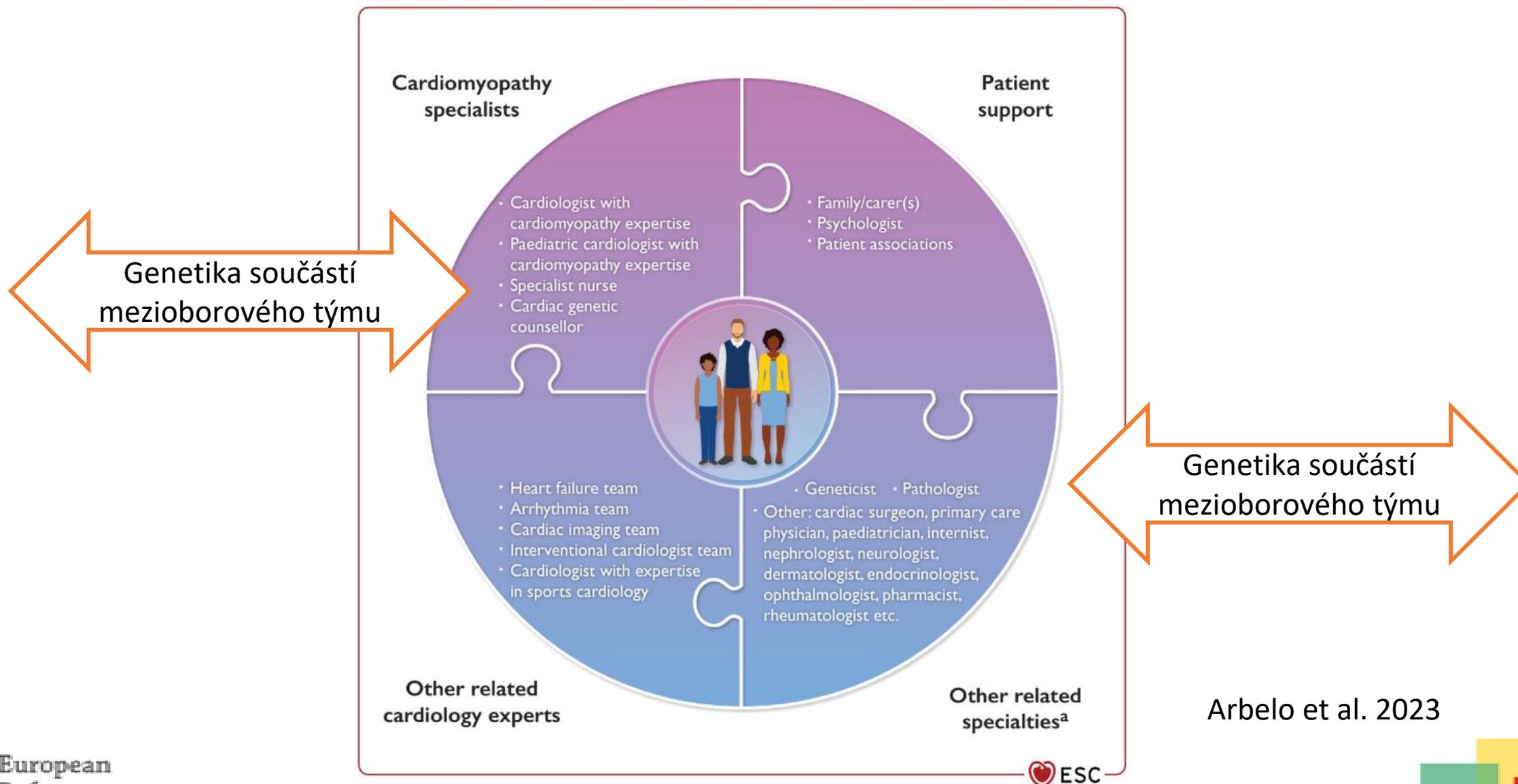
doc. MUDr. Alice Krebsová Ph.D.



Network
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Member
IKEM – Institute of Clinical
and Experimental Medicine
(Czechia)

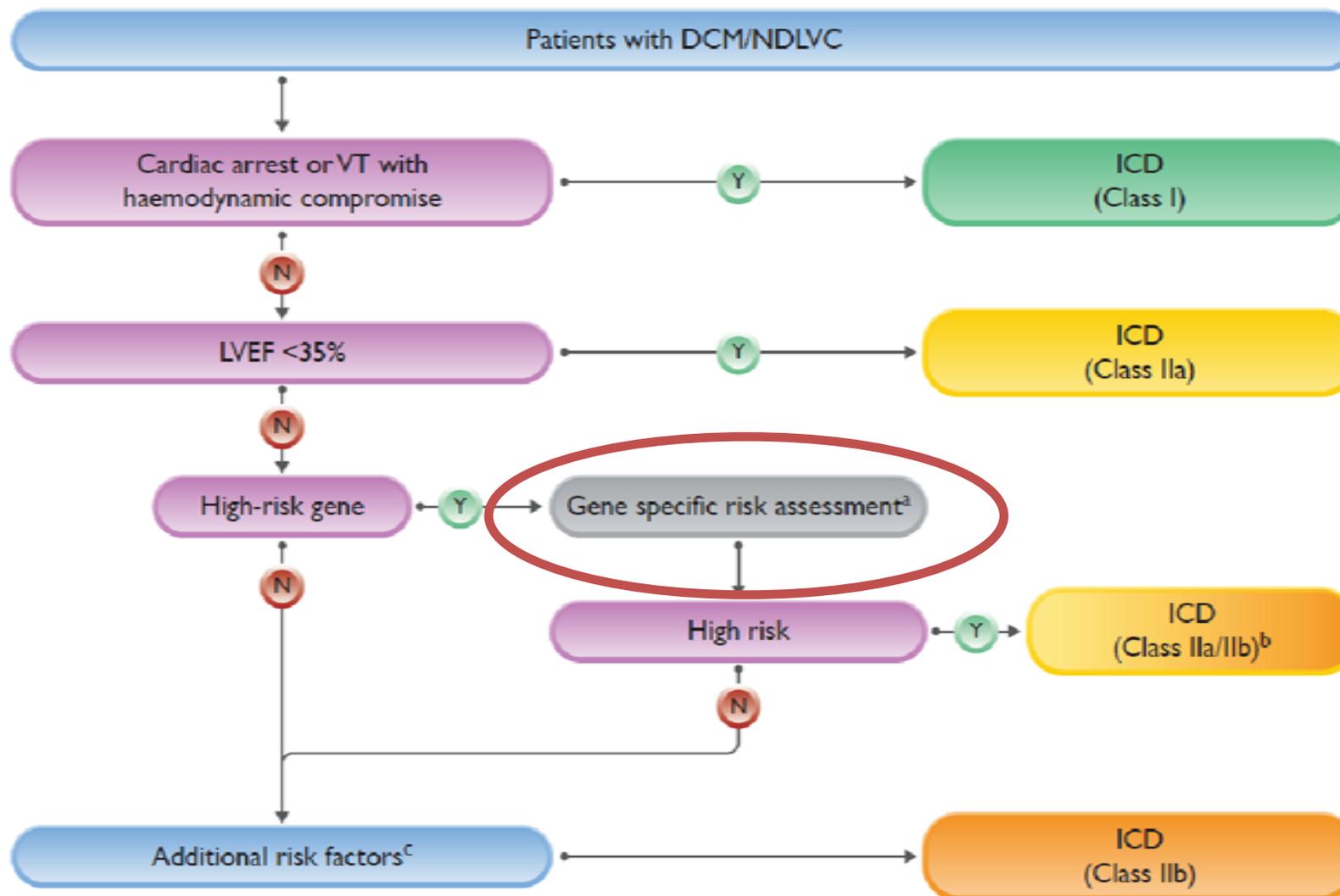
Genetika a riziko arytmiických komplikací u KMP



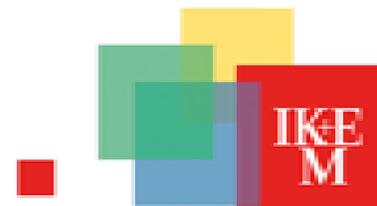
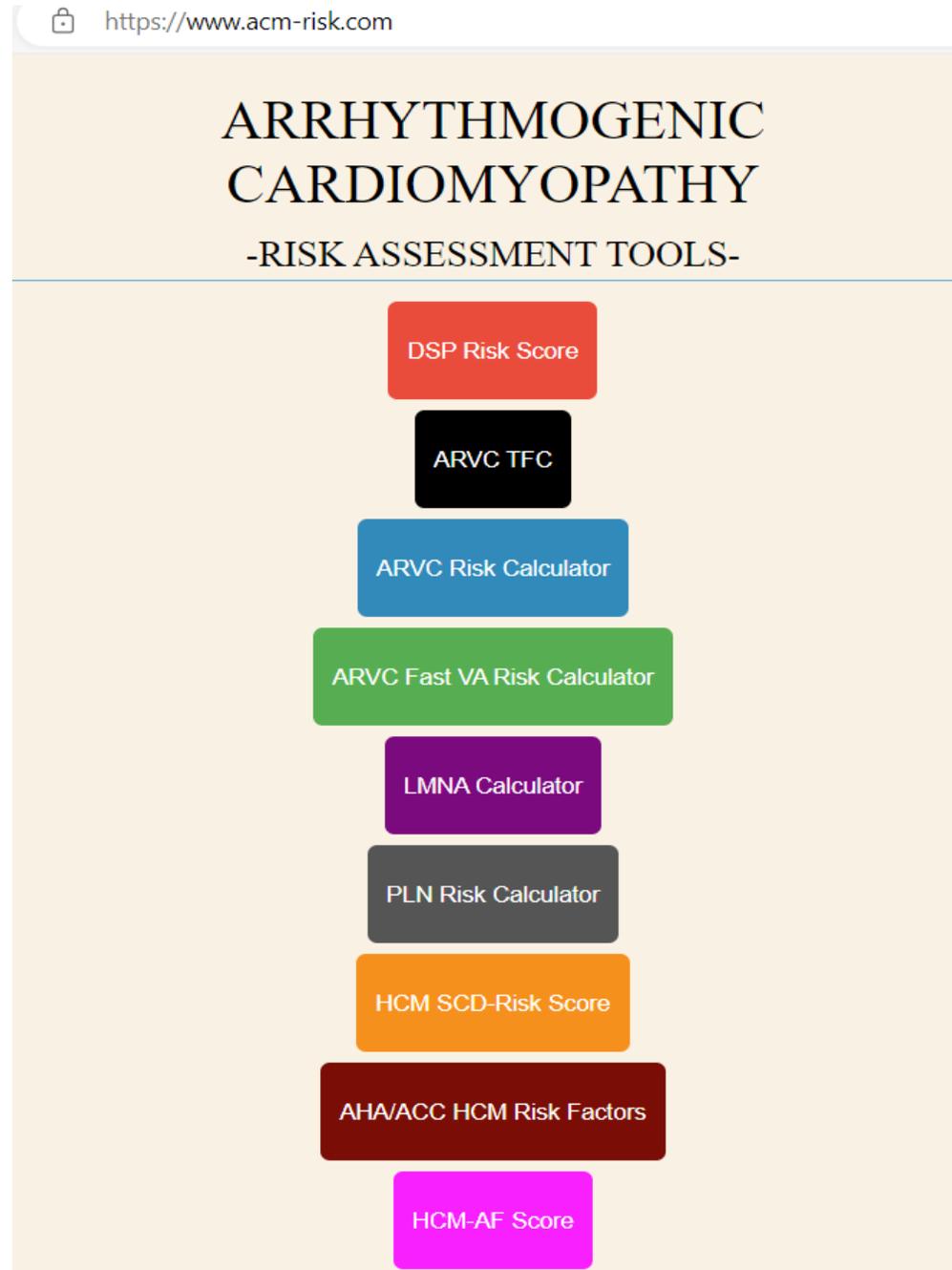
Arbelo et al. 2023

Figure 5 Multidisciplinary care of cardiomyopathies. ^aThe list presented is not exhaustive and represents examples of specialties that often interact in the care of cardiomyopathy patients.

Dopady genetiky do klinické péče o pacienty s CMP 1:

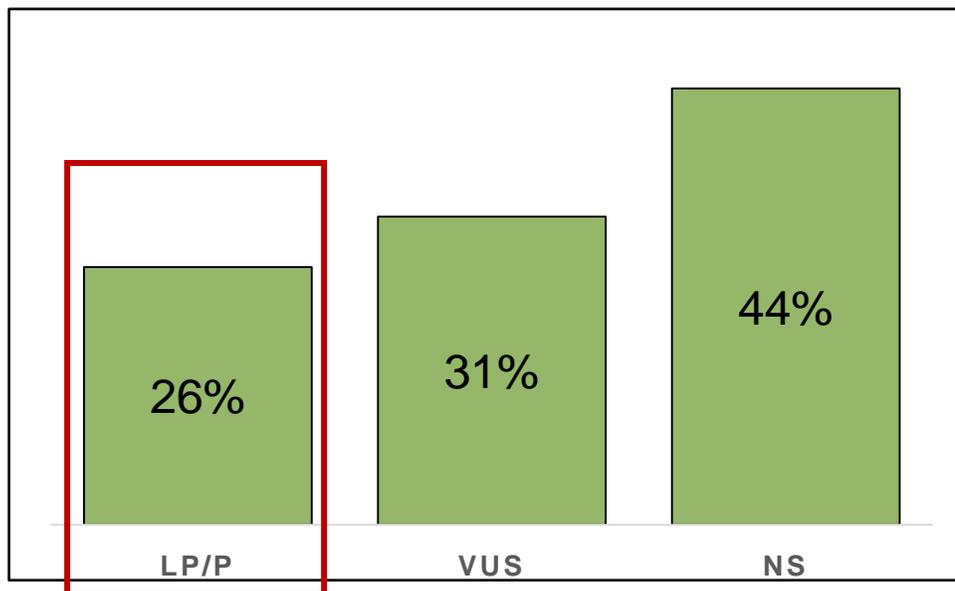


Stratifikace rizika na základě fenotypu/genotypu



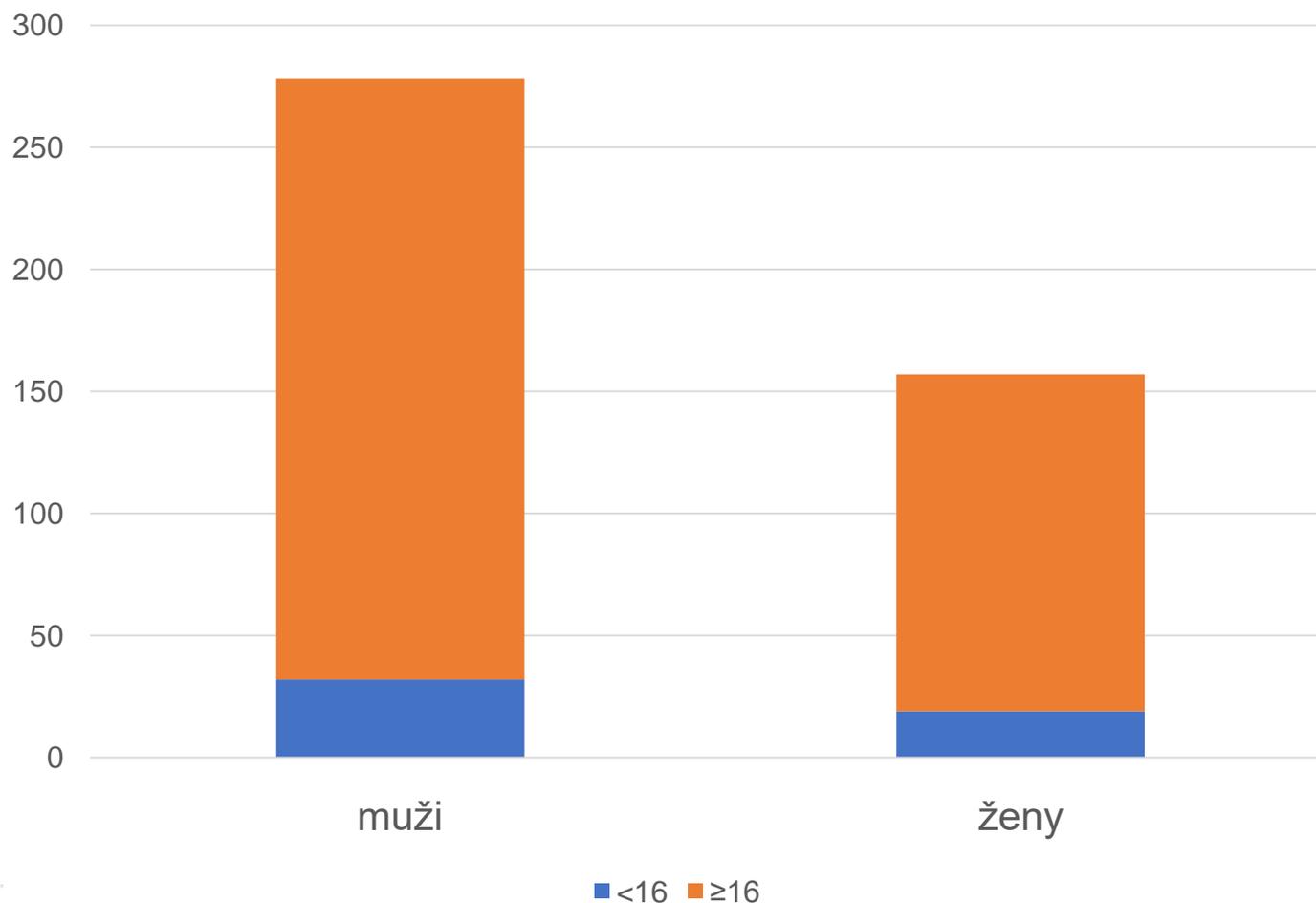
Kolik pacientů s KMP má jasný genetický nálezn (4444) probandů v ČR dle dostupných informací geneticky vyšetřeno)

Data z předběžné databáze PS kardiogenetiky při SLG ČSL JEP



Level	Count	%
MYBPC3	320	27.4
TTN	266	22.7
MYH7	172	14.7
PKP2	57	4.9
LMNA	36	3.1
TNNT2	35	2.9
DSP	29	2.5
FLNC	29	2.5
TNNI3	27	2.3
RBM20	17	1.5
SCN5A	17	1.5
TPM1	16	1.4
Total	1169	

Neischemická srdeční zástava – přežitá i nepřežitá, N: 435



Muži = 278

Ženy = 157

- do 16 let = 51

- od 16 let = 384

Věk: 34 ± 16 let

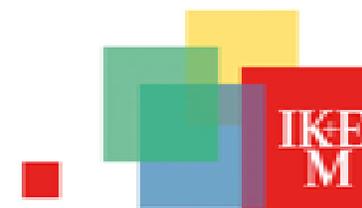
Příčina neischemické srdeční zástavy po klinické/pitevní dg.

- **Nejasná**
- CMP
- ArS
- AMVP

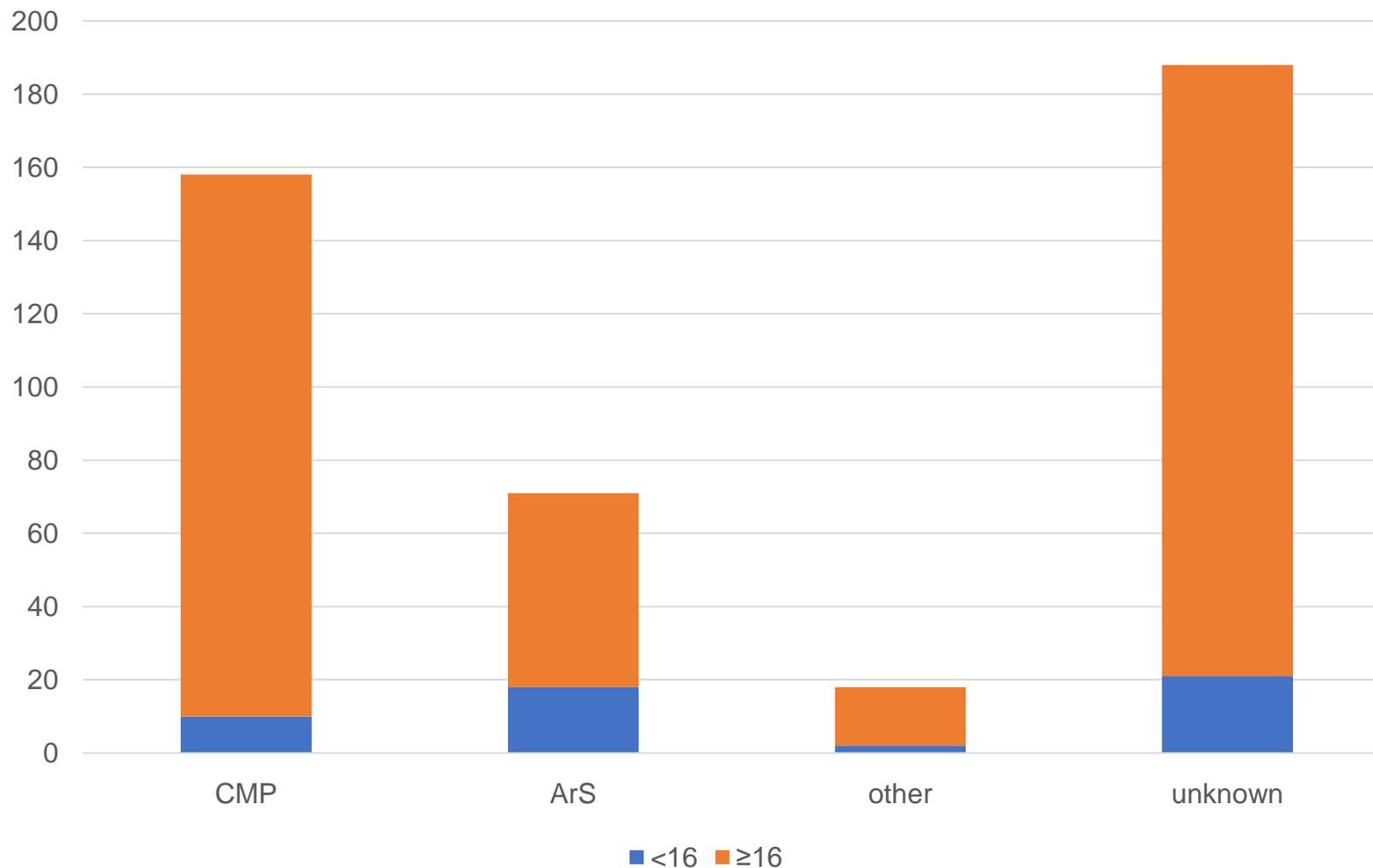


European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Příčiny srdeční zástavy v ČR – celkem objasněno 58%

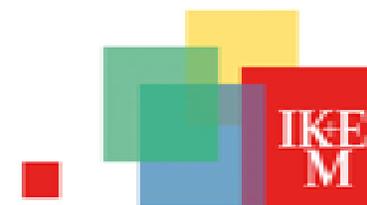


Objasněno 253/435 (58%) případů, z toho 155/253 (62%) CMP

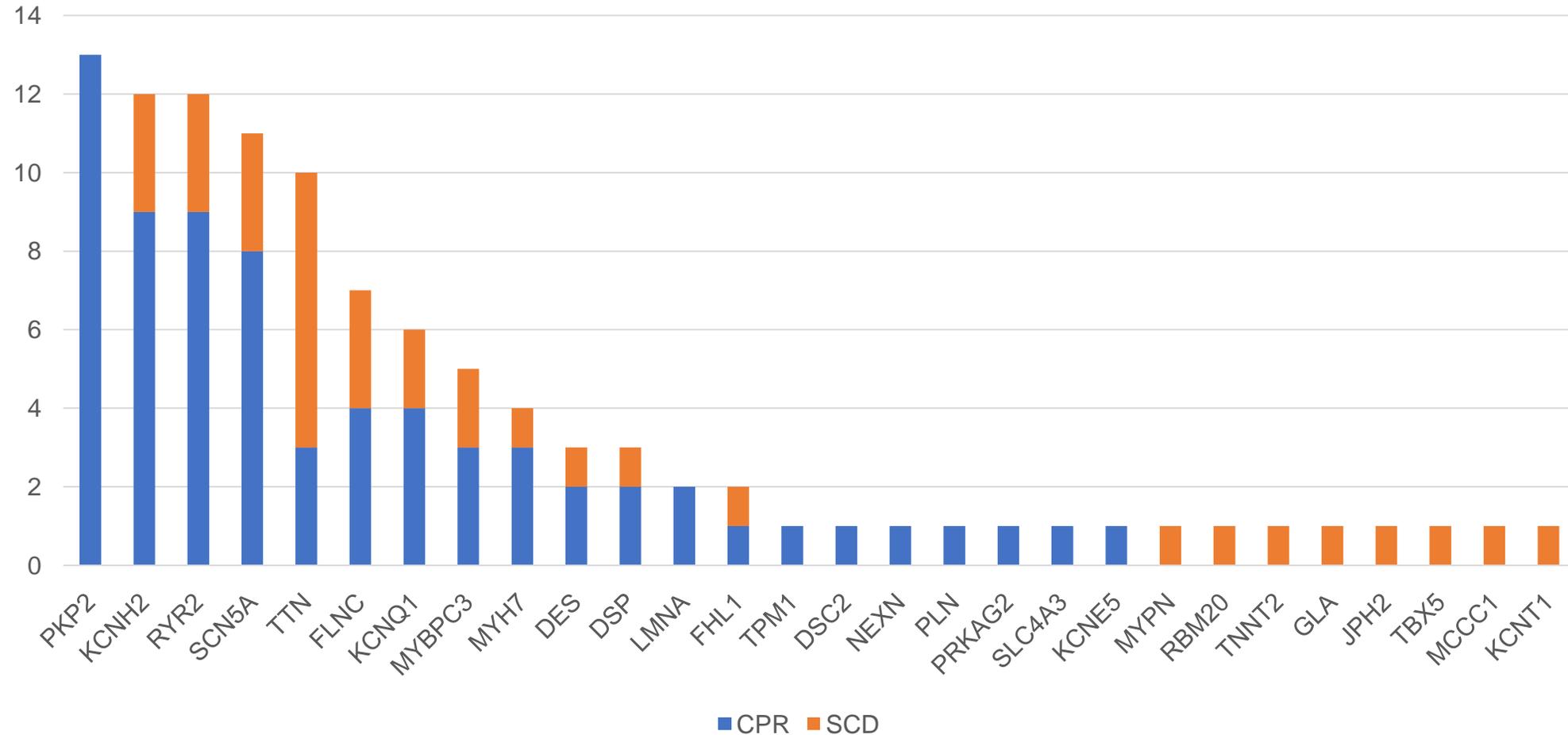


European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Celkový záchyt P/LP DNA variant 104/435 (24%)



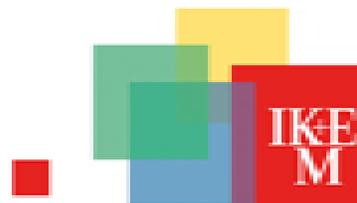
■ CPR ■ SCD

Záchyt P/LP variant u < 16 let 50%, > 16 let 21%

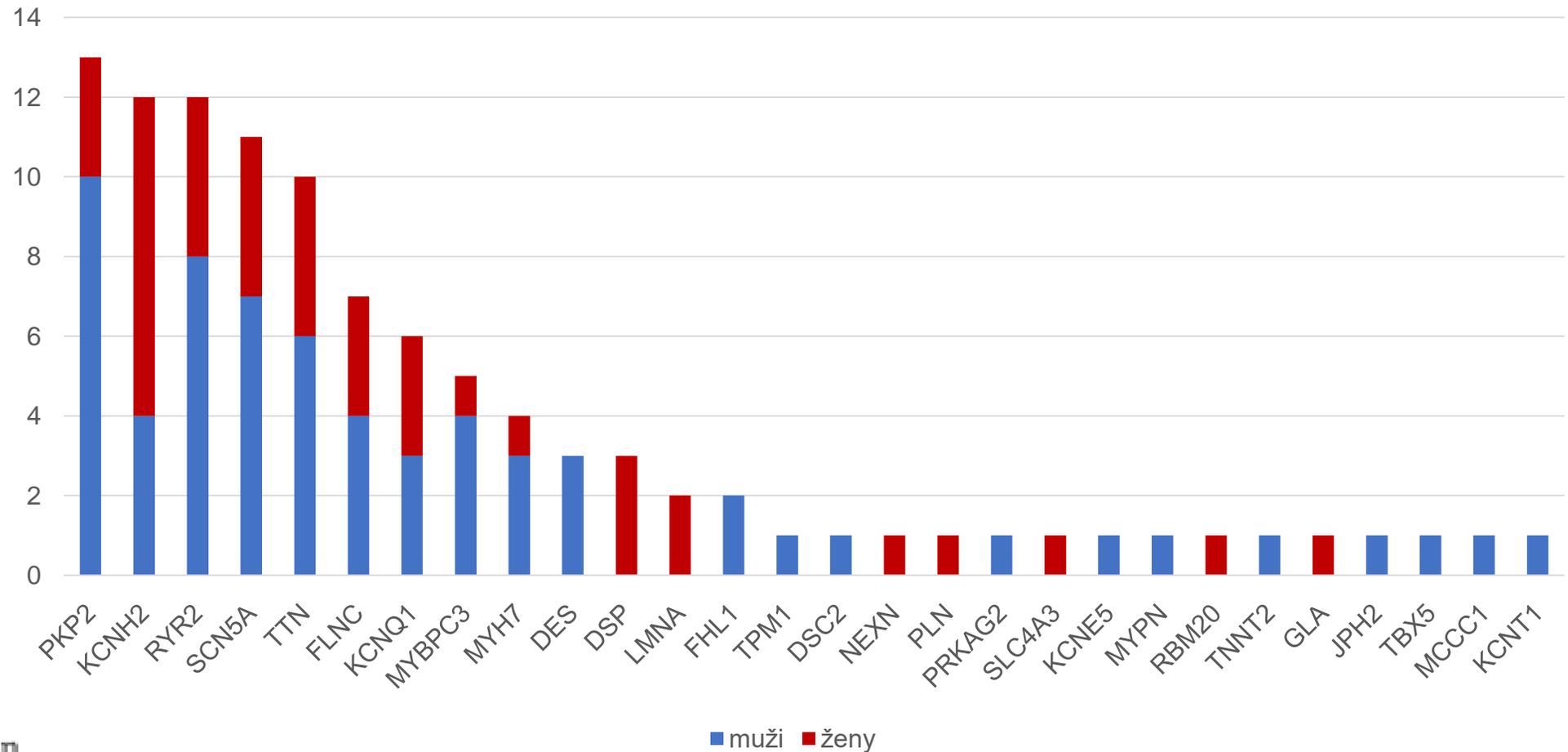


European
Reference
Network

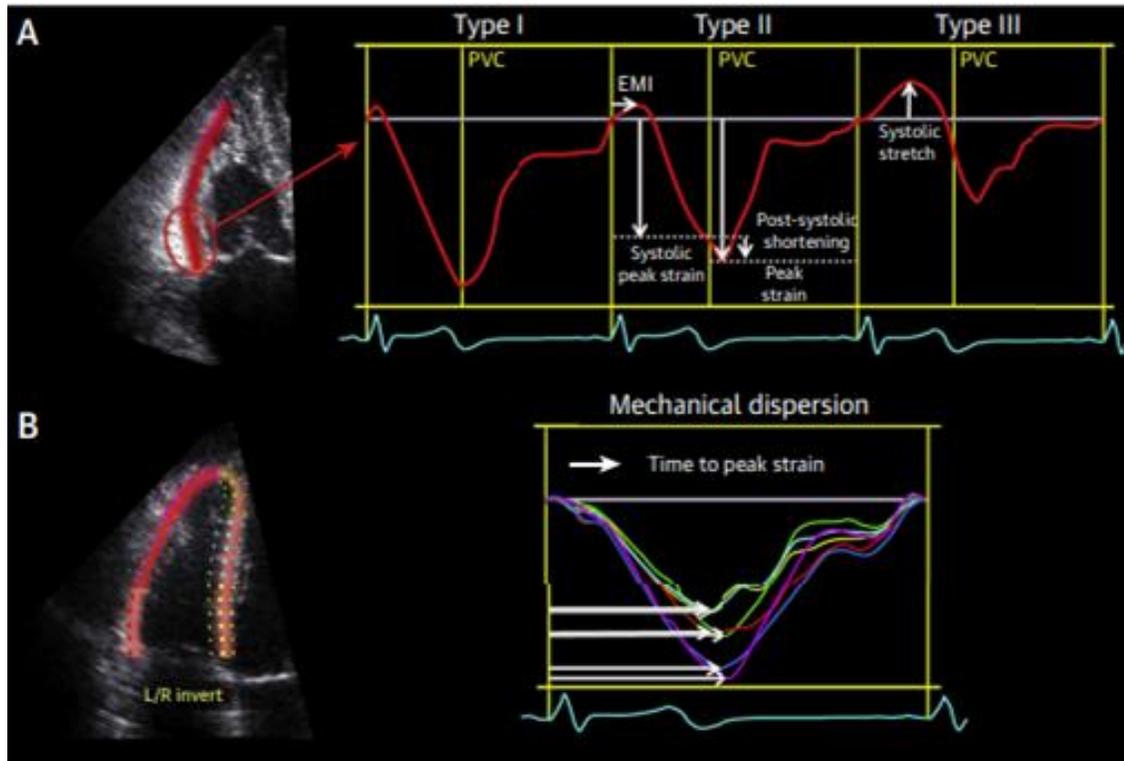
for rare or low prevalence
complex diseases



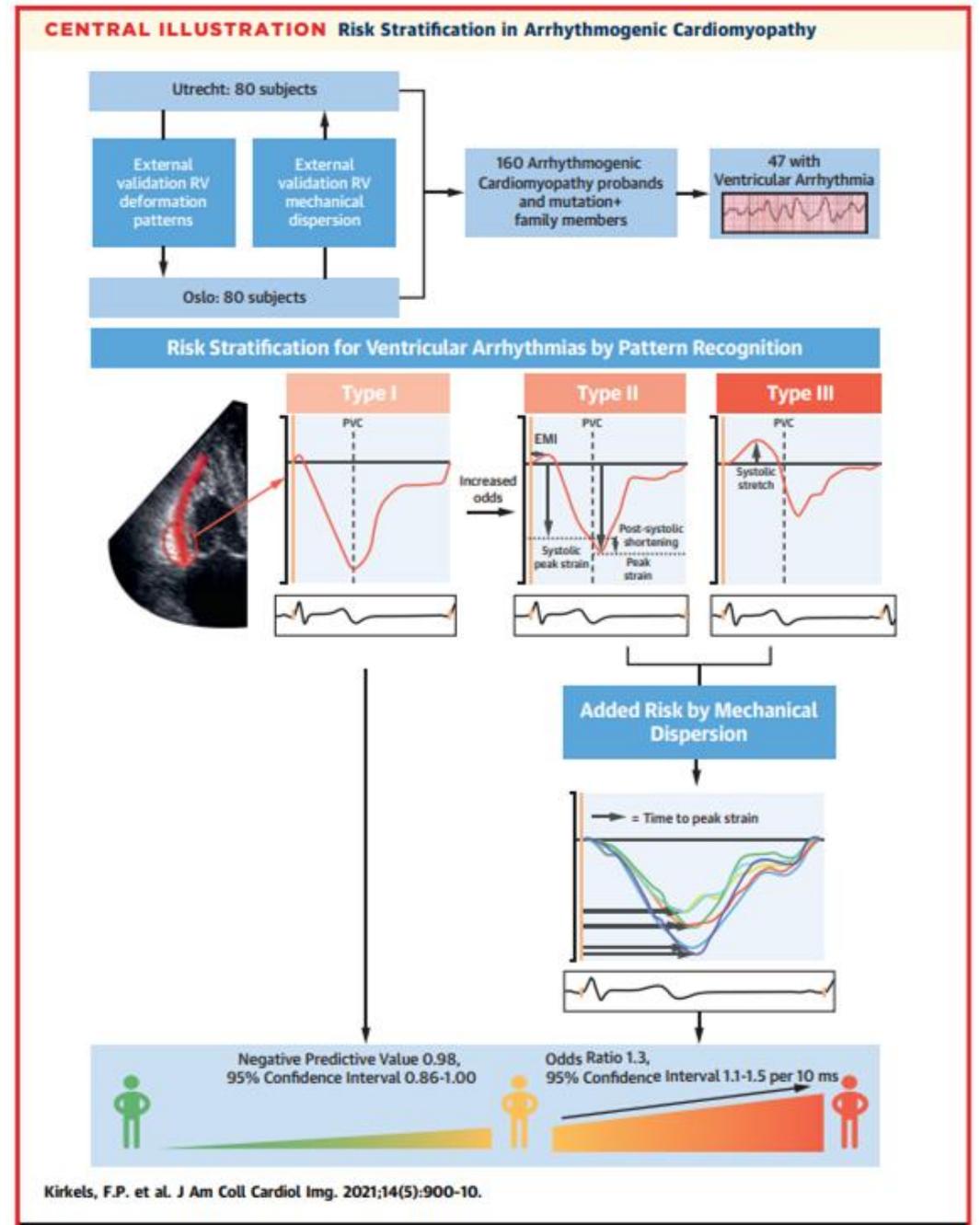
Nalezené geny při srdeční zástavě ve vztahu k pohlaví



Echo přínos ke stratifikaci rizika u ARVC ?!



Kirkels et al. 2021



5. Genetická stratifikace rizika u KMP/HCM

The HCM Risk-SCD score provides patients without prior aborted SCD/sustained VA who have a diagnosis of Hypertrophic Cardiomyopathy with individualized estimates of their risk for developing Sudden Cardiac Death (SCD) in the 5-year period following their initial clinical assessment. These predictions are based on the previously published risk model from [O'Mahony et al.](#)

5-year SCD Risk:

Family History of SCD:

Unexplained Syncope:

NSVT on Ambulatory Monitoring:

Age (years):

Maximal Wall Thickness (mm):

Left Atrial Diameter (mm):

Maximal LVOT Gradient (mmHg):

- *Neplatí pro střádavé formy kardiomyopatie (GLA, GAA, PRKAG1)*

Závěry:

Genetická stratifikace u KMP se zdaří u cca 1/4 všech neischemických KMP

Genetika přispěje k odhadu rizika srdeční zástavy u dalšího zlomku genotypově pozitivní pacientů

Rozeznaná příčina přežitě i nepřežitě srdeční zástavy je kardiomyopatie, nejvíce DCM/ACM

TTN představuje nejčastěji nalézáný gen u KMP a jeho arytmogenní potenciál je cca – 4-5%

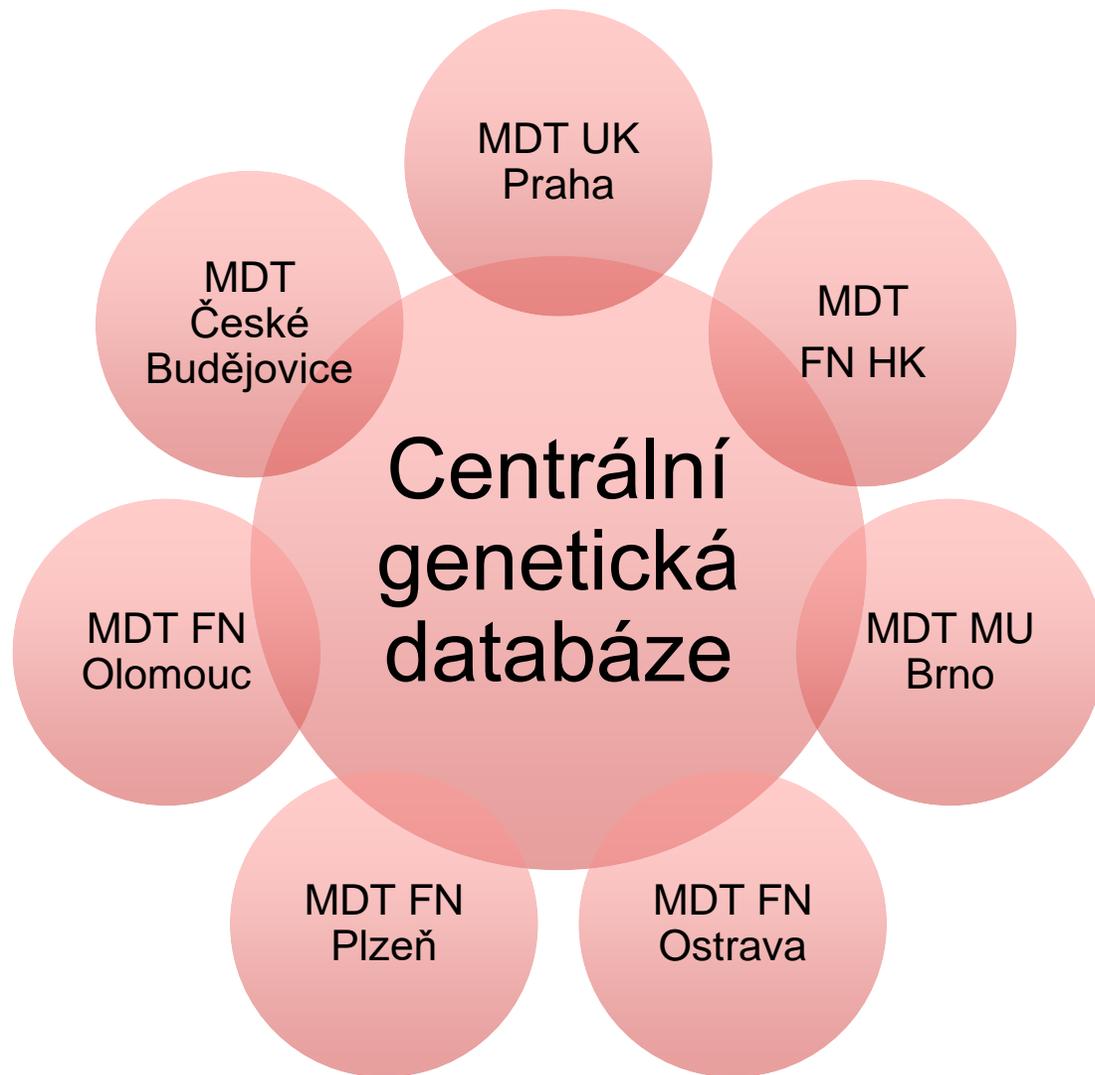
FLNC a RBM20 – trunkující varianty jsou příčinou srdeční zástavy – není „risk score“, ale nutno vzít v úvahu

ARVC dominuje přežitě srdeční zástavě ale v kohortě zemřelých se nevyskytuje v ČR (možnost CPR a kvalita ZZS)

PKP2 má jinak velmi malou penetranci u příbuzných probandů, CA ještě před rozvojem morfologických známek ARVC

Nutnost vzájemné spolupráce a komunikace a mezicentrové spolupráce k získání více informací o české populaci (národní databáze pacientů)

Mezicentrová spolupráce, národní registr?



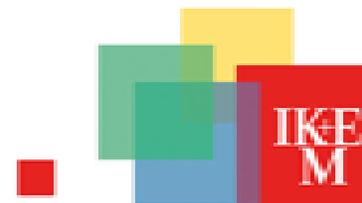
rare.heart@ikem.cz

alice.krebsova@ikem.cz



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Dokumenty ke stažení

eventivní vyšetření

O nás

Pro odborníky

O onemocnění

Kontakt

Leták pro kardiology a praktické lékaře



Leták pro soudní lékaře



Leták pro urgentní medicínu



Leták 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

Žádanka k laboratornímu genetickému vyšetření

Doporučený postup pro soudní lékařství

Arytmogenní kardiomyopatie (ACM)

Dilatační kardiomyopatie (DCM)

Hypertrofická kardiomyopatie (HCM)

Syndrom dlouhého QT intervalu (LQTS)

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

Plzeň

České Budějovice

Hradec Králové

Olomouc

Praha

Soudní lékařství

Soudní lékařství 1. LF UK

MUDr. Veronika Štuřka

Soudní lékařství 3. LF UK

MUDr. Markéta Kulvajtová

Soudní lékařství 2. LF UK Bulovka

MUDr. Petr Tomášek, MUDr. Petra Dohnalová

Vojenský ústav soudního lékařství

Kardiologie

Dětské kardiocentrum, FN Motol

MUDr. Terezie Tavačová, Prof. Jan Janoušek

Děkuji za pozornost

rare.heart@ikem.cz

alice.krebsova@ikem.cz