

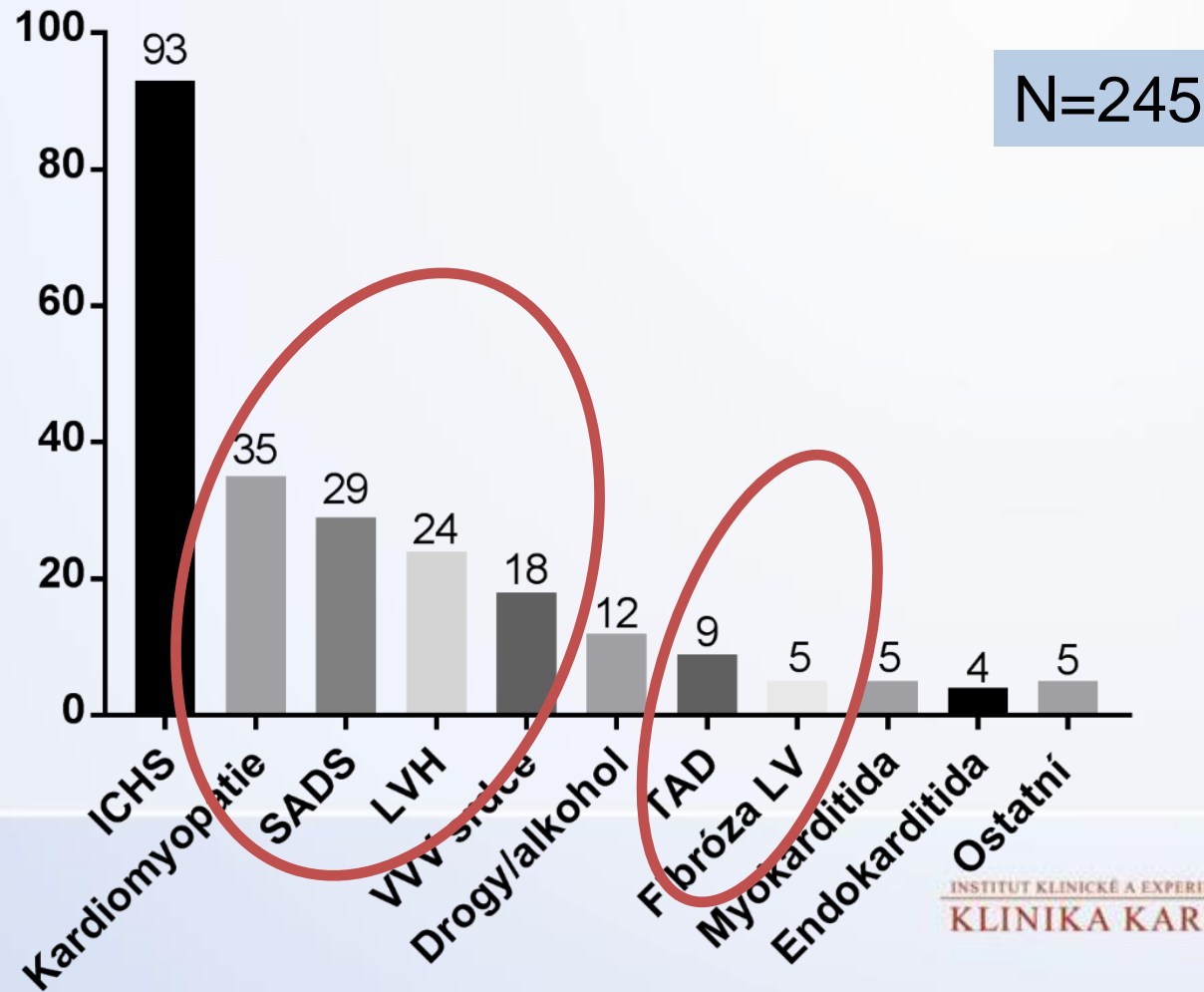
# **Příčiny náhlé srdeční smrti u mladých osob v ČR a možnost post mortem genetického vyšetření**

MUDr. A. Krebsová PhD

za kolektiv spoluřešitelů

**NV18-02-00237**

# Příčiny náhlé srdeční smrti u lidí 1-40 let v ČR (retrospektivní studie 2014 -2019)



Rücklová et al. 2022

INSTITUT KLINICKÉ A EXPERIMENTÁLNÍ MEDICÍNY  
KLINIKA KARDIOLOGIE



# Dědičná kardiovaskulární onemocnění

Risiko srdeční zástavy/náhlé srdeční smrti (SCD)

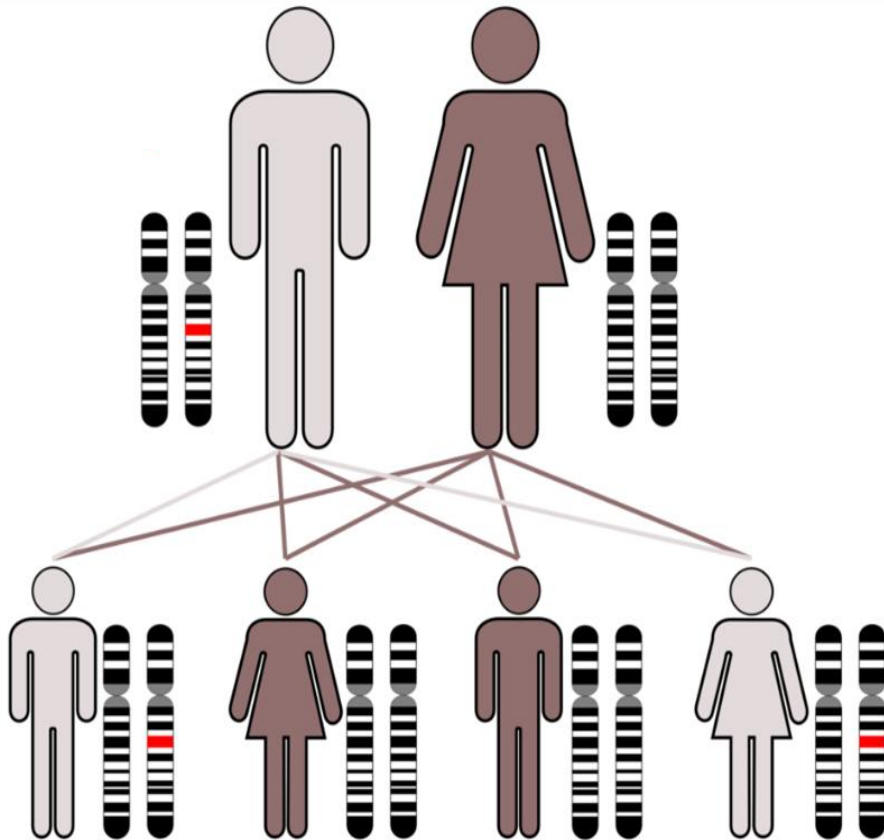
**Kardiomyopatie**

**Arytmogenní syndromy**

**Onemocnění aorty/chlopenní vady/vvv**

*Familiární hypercholesterolemie*

# Způsob dědičnosti



## Autozomálně dominantní

- přenos vloh nezávisle na pohlaví
- 50-ti% pravděpodobnost

**Riziko SCD u příbuzných!**

# Kdy indikovat post mortem genetické vyšetření

(Basso et al. 2017 a 2020, Zeppenfeld et al. 2022)

SUDS/SADS < **50 let**

Post mortem kardiomyopatie – bez věkového limitu

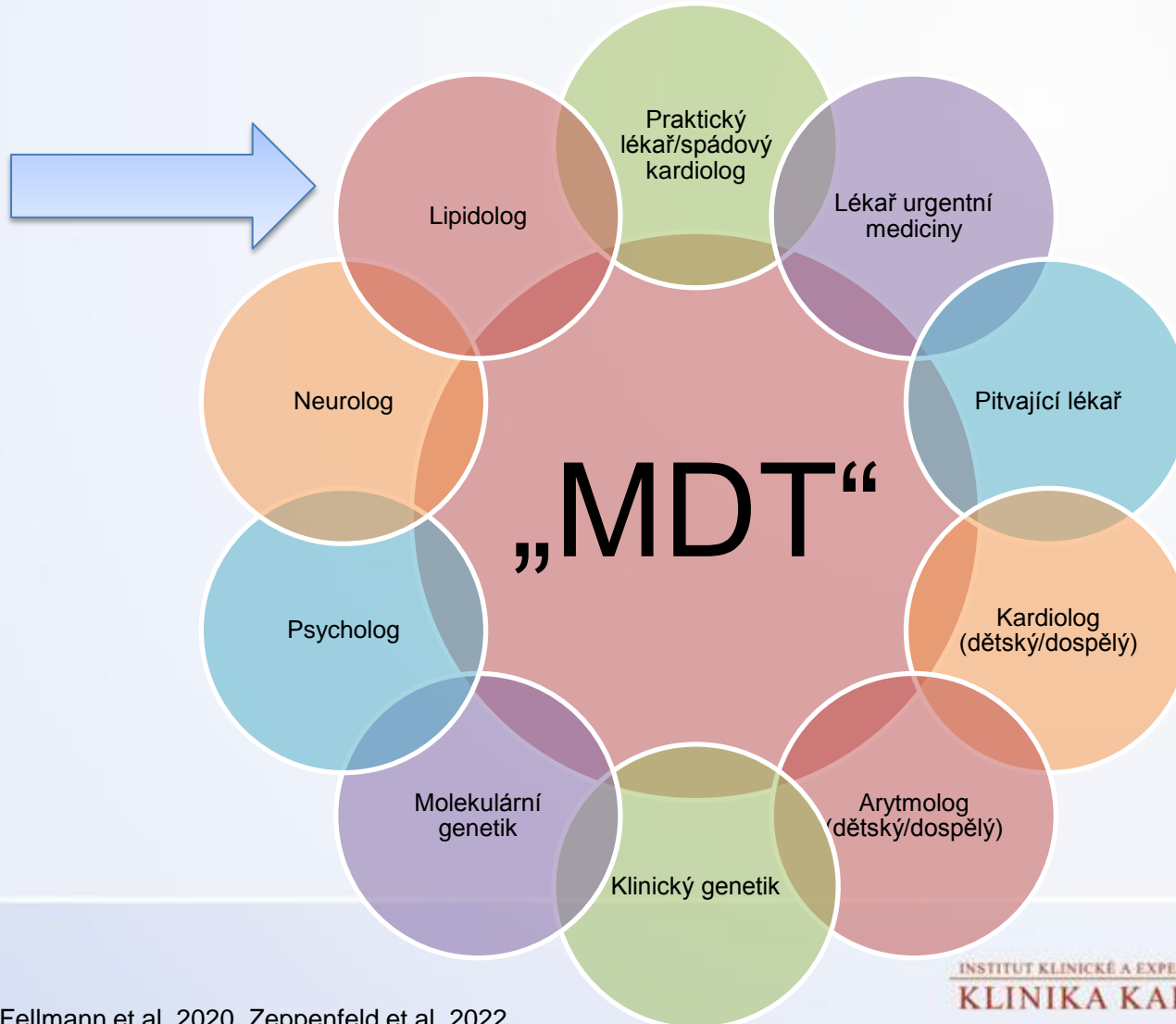
Akutní disekce aorty – bez věkového limitu

Spontánní disekce koronární cévy – bez věkového limitu

SUDEP (náhlé úmrtí v epilepsii)

Předčasná arterioskleróza – muži < 40 let, ženy < 50 let

# Multidisciplinární tým (MDT)



# Česko-moravský multidisciplinární řešitelský tým NV18-02-00237

## Ústavy soudního lékařství

- 1., 2., 3 LF UK
- FN Olomouc
  
- FNHK
- Liberec
- Pardubice
- Ostrava
- Plzeň
- Č.B.

## Kardiologie

- IKEM
- DKC FN Motol
- FN Olomouc

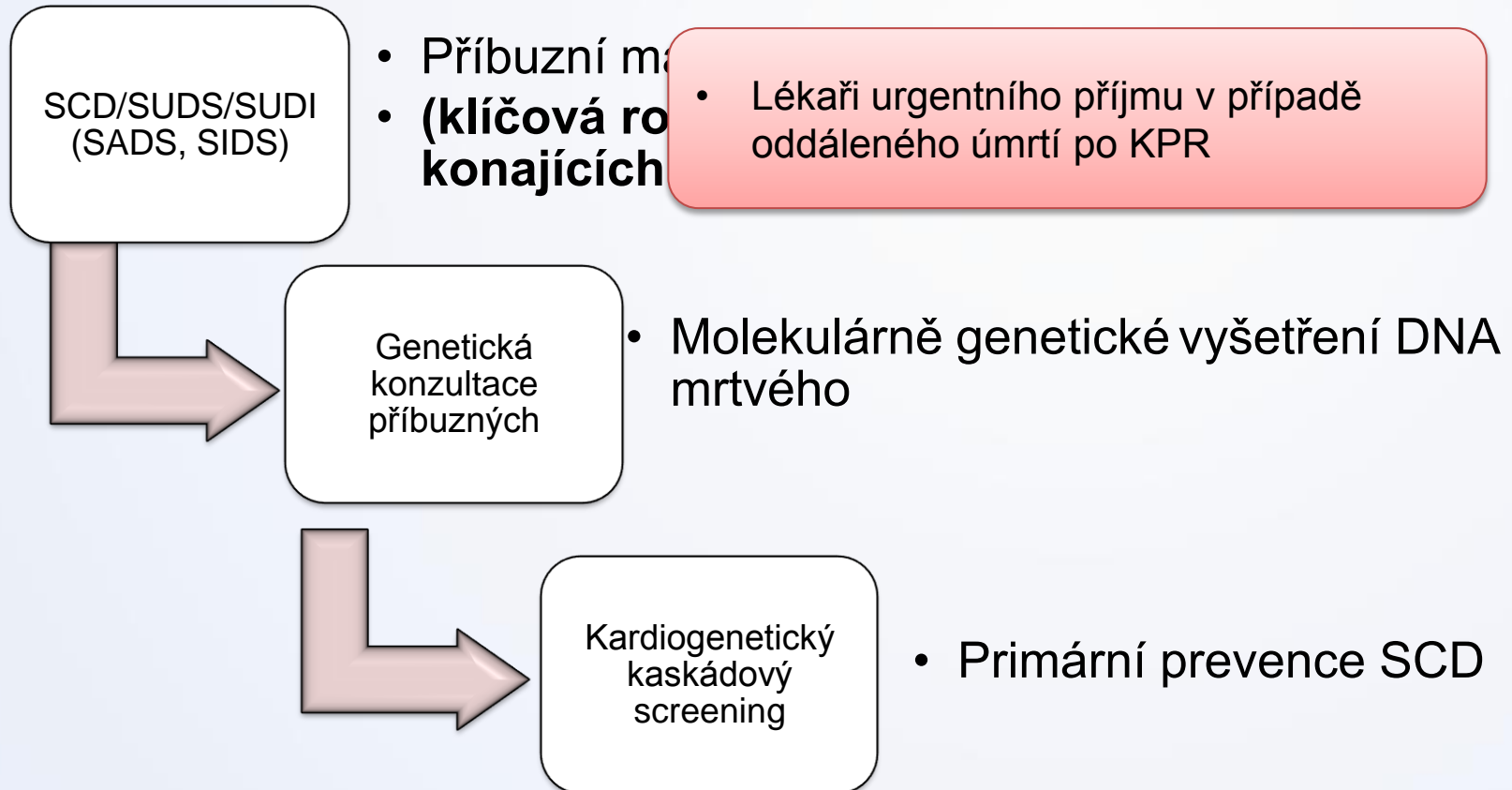
## Genetika

- **ÚBLG FN Motol**
- IKEM (kardiogenetik)
- FNOL (kardiogenetik)

## Pediatr

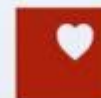
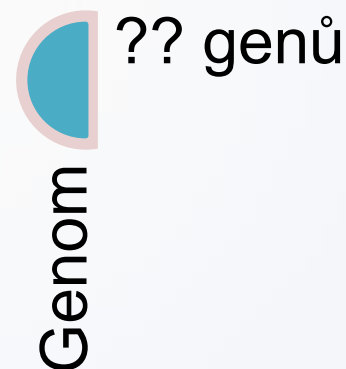
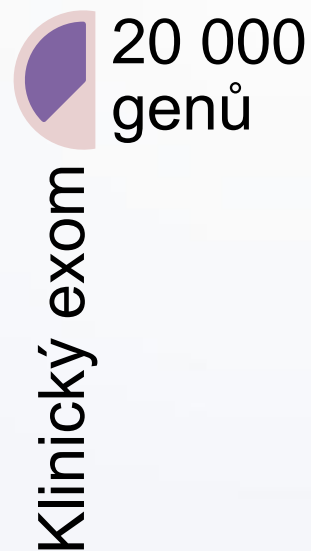
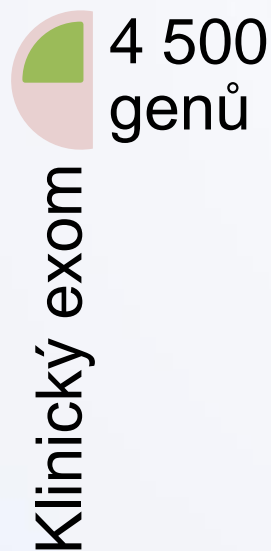
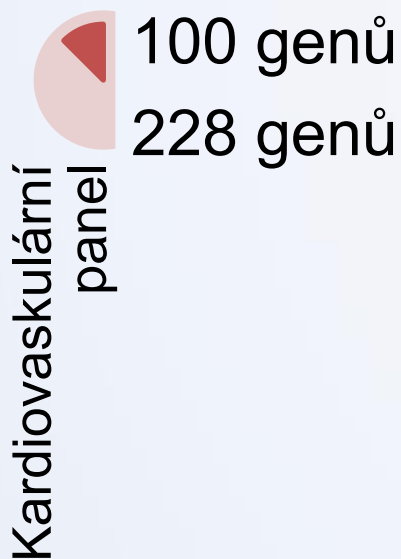
- 3. LF UK (FNKV)
- TN (Doc. MUDr. J. Houšťková CSc. Ambulance pro rodiče SIDS)

# Postup vyšetření





# NGS - Genetická Heterogenita dědičných KVO



# Výsledky u 100 analyzovaných případů v ČR

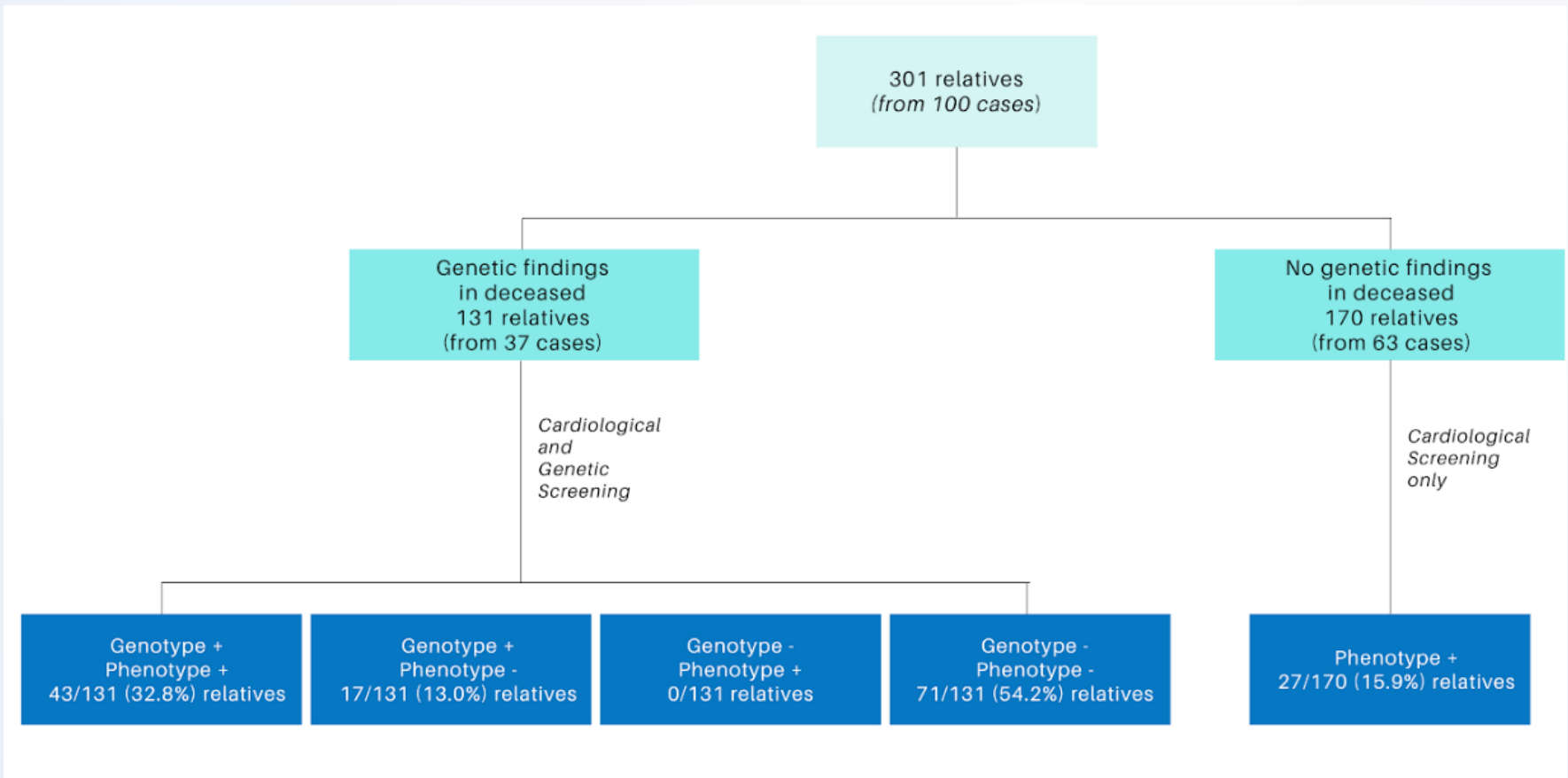
A.

Genetic yield	CM	SADS	SUDS	SAD	Total
P/LP findings	13/49 (26.5)	2/20 (10.0)	5/23 (21.7)	3/8 (37.5)	23/100 (23.0)
No significant findings	36/49 (73.5)	18/20 (90.0)	18/23 (78.3)	5/8 (62.5)	77/100 (77.0)

B.

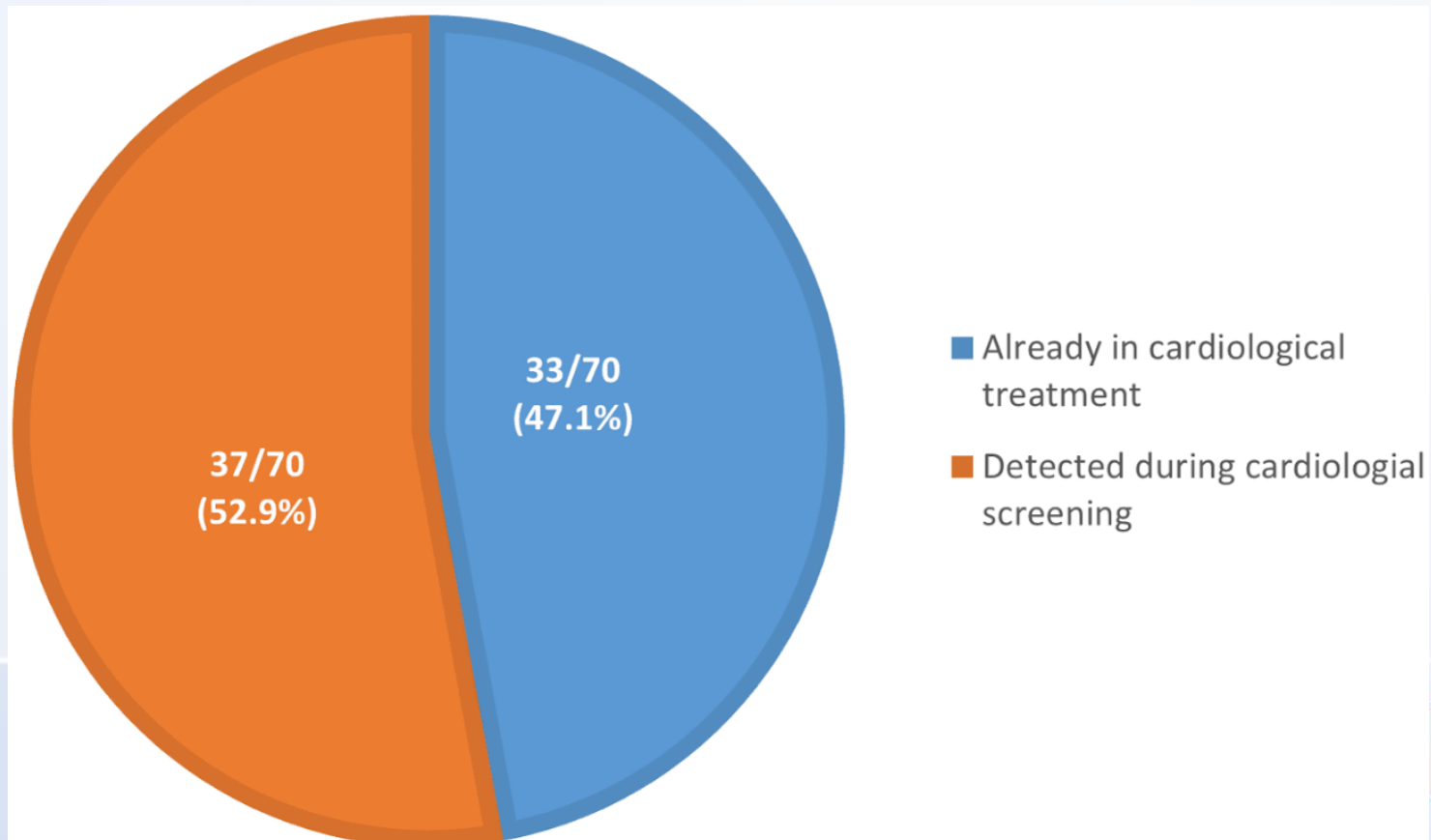
Genetic yield	HCM	DCM	ACM	LVNC
P/LP findings	4/12 (33.3)	6/14 (42.9)	2/22 (9.1)	1/1 (100)
No significant findings	8/12 (66.7)	8/14 (57.1)	20/22 (90.9)	-

# Výsledky vyšetření příbuzných



- Pozitivní RA u 50% rodin
- 87 příbuzných v riziku (molekulární riziko 17/manifestní onemocnění 70)

# Nutnost myslet na kaskádový rodinný screening v případě srdečního selhání/komorových arytmií nejasné etiologie!



# Souhrn dosavadního projektu – pokračuje!

O post mortem vyšetření příčin SCD má zájem 93,7%  
rodin/pozůstalých

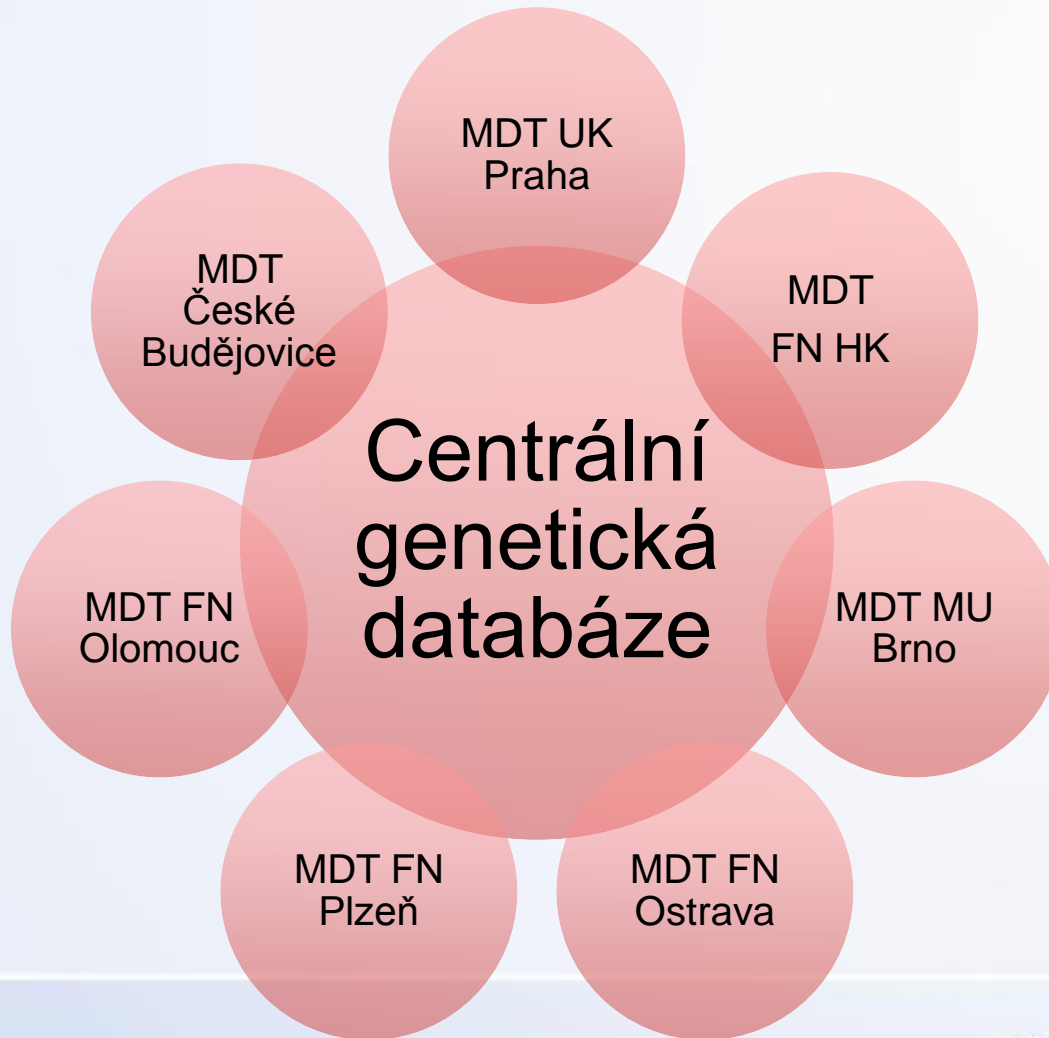
Celková výtěžnost molekulárně genetického vyšetření je 23%

- Odpovídá zcela úspěšnosti jiných týmů dle literatury (1/5 případů se vyřeší)

Výtěžnost molekulárně genetického vyšetření se výrazně zvýší, jestliže je jasně pozitivní rodinná anamnéza – až 50%

Nutnost vzájemné spolupráce a komunikace (multidisciplinární tým)

# Sít' regionálních MDT v ČR



[scd@ikem.cz](mailto:scd@ikem.cz)  
[www.nahleumrti.cz](http://www.nahleumrti.cz)

## Dokumenty ke stažení

### 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](mailto:scd@ikem.cz)

### Napište přímo náš koordinátorce

Vaše jméno

Váš e-mail

Váš telefon

Tvůj zprávy

[Objednat se na vyšetření](#)

Hlavní koordinátor



Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění

Klinická kardiologie IKEM

MUDr. Alice Krobsová, Ph.D.

Mgr. Šárka Nováková

Centrální email

[scd@ikem.cz](mailto:scd@ikem.cz)

## Kde probíhají vyšetření

**Praha**

Brno

Ostrava

Liberec

Pízeň

České Budějovice

Hradec Králové

Olomouc

**Praha**

Soudní lékařství

Soudní lékařství 1. LF UK

MUDr. Veronika Štufka

Soudní lékařství 3. LF UK

MUDr. Markéta Kulvajtová

Soudní lékařství 2. LF UK Bulovka

MUDr. Petr Tomášek, MUDr. Petra Dohnalová

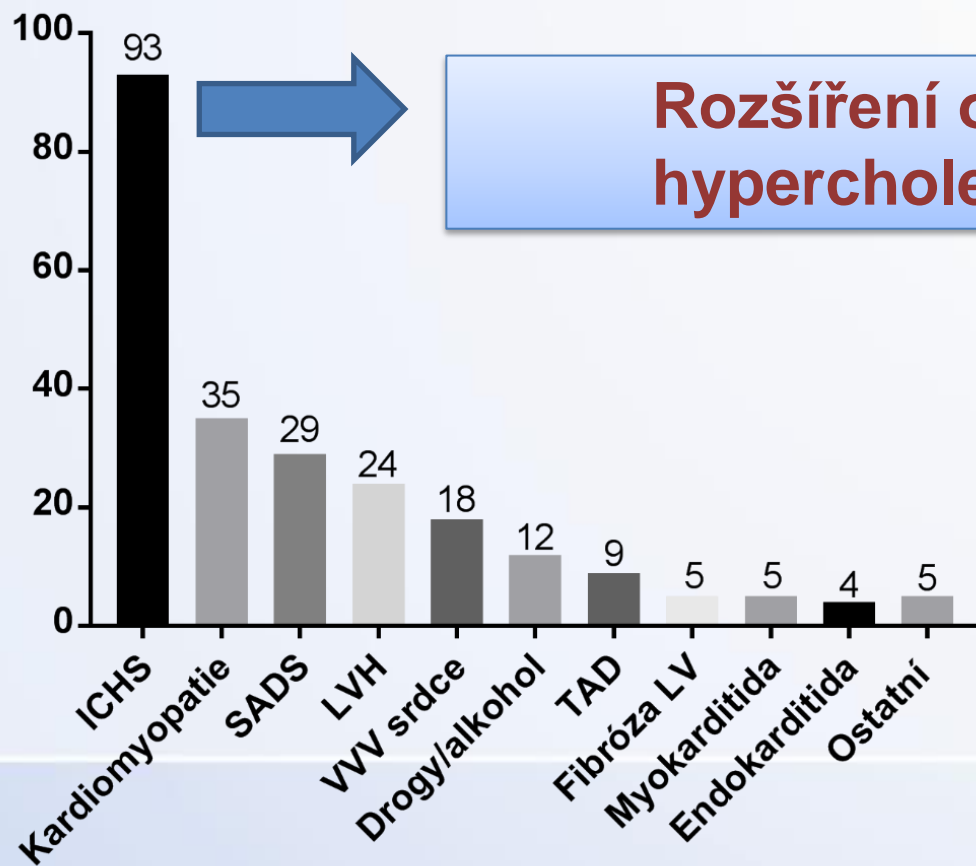
Vojský ústav soudního lékařství

Kardiologie

Dětské kardiocentrum, FN Motol

MUDr. Terezie Tavačová, Prof. Jan Janoušek

# Projekt post mortem genetického vyšetření pokračuje!



Rozšíření o screening familiární hypercholesterolemie





**Děkuji za pozornost!**  
**[alice.krebsova@ikem.cz](mailto:alice.krebsova@ikem.cz)**  
**[scd@ikem.cz](mailto:scd@ikem.cz)**

INSTITUT KLINICKÉ A EXPERIMENTÁLNÍ MEDICÍNY  
KLINIKA KARDIOLOGIE

