

09ÚS Post mortem vyšetření náhlé srdeční smrti: výstupy

Krebsová A¹, Votýpka P², Peldová P², Pohlová Kučerová Š³, Blanková A⁴, Gřegořová A⁵, Segeťová M¹, Wuenschová H¹, Hašková J¹, Petřková J⁶, Tavačová T⁷, Pilin A⁸, Bílek M⁸, Kulvajtová M¹¹, Dobiáš M¹², Tomášek P⁹, Rücklová K¹⁰, Janoušek J⁷, Macek M jr², Kautzner J¹

¹Kardiocentrum IKEM, Praha

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha

³Ústav soudního lékařství a toxikologie LF UK a FN Hradec Králové

⁴Oddělení soudního lékařství a toxikologie, Krajská nemocnice Liberec, a.s

⁵Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava

⁶I. interní klinika – kardiologická, Ústav patologické fyziologie LF UP a FN Olomouc

⁷Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN v Motole, Praha

⁸Ústav soudního lékařství a toxikologie 1. LF UK a VFN v Praze

⁹Ústav soudního lékařství 2. LF UK a FN Bulovka, Praha

¹⁰Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

¹¹Ústav soudního lékařství FN Královské Vinohrady, Praha

¹²Ústav soudního lékařství a medicínského práva UP a FN Olomouc

Cíl: Identifikace případů náhlé kardiální smrti (SCD) a jejich genetické vyšetření post mortem a současně kardiologické screeningové vyšetření příbuzných k primární prevenci náhlého úmrtí. **Soubor a metodika:** V období od 2016 do 2020 bylo v rámci řešení grantového projektu na území ČR zaznamenáno celkem 120 případů SCD (35 žen, 85 mužů) ve věku 0–59 let podrobených zdravotní pitvě. Mrtví byli na základě pitevní diagnózy rozřazeni do kategorií dle typu kardiomyopatie (HCM, DCM, ACM), bez nálezu strukturálního onemocnění srdce (SADS), bez jasného pitevního nálezu (SUD/SUDI), náhlé úmrtí novorozence (SIDS) a akutní disekce velké cévy. Celkem 288 příbuzných bylo geneticky konzultováno a kardiologicky vyšetřeno. Po informovaném souhlasu následovala molekulární pitva metodou sekvenování nové generace cíleným kardiologickým panelem NGS (Sophia Genetics). **Výsledky:** Počty vyšetřených zemřelých jsou uvedeny v tab, níže Většina obětí zemřela ve spánku nebo v klidu, 9/100 zemřeli při těžké (sportovní) zátěži. Jistá až velmi pravděpodobná molekulární příčina

Tab | Výsledky genetického vyšetření SCD post mortem v ČR

| dg* | vyšetřených (n) | pohlaví | | věk (roky) | pozitivní výsledek (DNA-varianta 4/5) (n) | gen | vyšetření příbuzní: fenotyp nebo genotyp pozitivní případy (n) |
|------------------|-----------------|---------|----|------------|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|
| | | Ž | M | | | | |
| HCM | 12 | 1 | 11 | 14-59 | 4/12 (33 %) | MYBPC3 FHL1 PRKAG2 GLA KCNQ1 (jako druhá DNA-varianta) | 31/12 |
| DCM | 14 | 3 | 11 | 8-60 | 5/14 (35 %) | TTN (3x) RBM20 FLNC (stop) | 30/13 |
| LVNC | 1 | 0 | 1 | 35 | 1/1 | TTN | 3/0 |
| ACM | 22 | 11 | 11 | 17 - 56 | 2/22 (9 %) | SCN5A FLNC (stop) | 65/17 |
| acute dissection | 11 | 1 | 10 | 16-49 | 3/9 (33 %) | TGFBR1 COL3A1 (2x) | 28/9 |
| SIDS | 10 | 3 | 7 | < 1 | 1/10 | KCNT1 | 19/4 |
| SADS | 22 | 9 | 13 | 3-52 | 5/22 (23 %) | KCNH2 (3x) RYR2 RANGFR | 58/12 |
| SUD/SUDI | 27 | 6 | 21 | 0-56 | 4/26 (15 %, 1 nevyšetřitelný případ) | RYR2 TNNT2 TTN FLNC (stop) | 58/24 |

*post mortem

dg – diagnóza – M – muž Ž – žena