

Náhlá srdeční smrt u dědičných kardiovaskulárních onemocnění

MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.¹, Mgr. Bc. Eva Kutílková, Ph.D.¹, prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.²

¹IKEM, Klinika kardiologie, Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Praha, ERN GUARD Heart

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha, ERN ITHACA

Náhlá srdeční smrt (SCD) u jedinců mladších 50 let je ve významném procentu způsobena dědičným kardiovaskulárním onemocněním. Identifikace těchto případů, provedení post mortem genetického vyšetření a kardiologické screeningové vyšetření přímých příbuzných je prvním krokem k primární prevenci srdeční smrti u pozůstalých a vyžaduje multidisciplinární a multicentrickou spolupráci.

Mezi dědičná kardiovaskulární onemocnění patří onemocnění srdečního svalu (kardiomyopatie), elektrická onemocnění (arytmogenní syndromy) a dědičná onemocnění aorty a velkých cév, kdy nemocným hrozí předčasná srdeční zástava nebo akutní disekce velkých cév.

Kardiogenetické vyšetření je komplexní mezioborové vyšetření, na kterém se podílejí kardiologové, molekulární a kliničtí genetici, pitvající lékaři i psychologové.

Praktičtí lékaři jsou často první, na které se pozůstalí obrazejí, a jejich doporučení je často zásadní pro další osud příbuzných. Komunikace mezi jednotlivými odborníky i týmy jednotlivých center je zcela zásadní pro zajištění péče o pacienty s často velmi vzácnou formou dědičného onemocnění s rizikem náhlé srdeční smrti.

Klíčová slova: dědičná kardiovaskulární onemocnění, genetická analýza, kaskádový rodinný screening.

Sudden cardiac death and its prevention

A significant percentage of sudden cardiac death (SCD) in individuals under 50 years of age is caused by hereditary cardiovascular disease. Identifying these cases, performing post-mortem genetic testing and cardiac screening of direct relatives is the first step to primary prevention of cardiac death in survivors and requires multidisciplinary and multicentre collaboration.

Hereditary cardiovascular diseases include diseases of the heart muscle (cardiomyopathy), electrical diseases (arrhythmogenic syndromes) and hereditary diseases of the aorta and large vessels, where patients are at risk of premature cardiac arrest or acute dissection of large vessels.

Cardiogenetic examination is a complex interdisciplinary examination in which cardiologists, molecular and clinical geneticists, pathologists and psychologists participate.

General practitioners are often the first to be contacted by the bereaved and their recommendation is often crucial to the next fate of the relatives.

Communication between individual experts and teams of individual centres is absolutely essential to ensure care for patients with an often very rare form of hereditary disease with a risk of sudden cardiac death.

Key words: hereditary cardiovascular diseases, genetic analysis, cascade family screening.

Úvod

Dědičná kardiovaskulární onemocnění se dělí do tří hlavních skupin onemocnění

srdečního svalu: 1. dědičné kardiomyopatie, 2. dědičné arytmiické syndromy spojené s normálním strukturálním nálezem na srdci

a 3. dědičné aortální syndromy často spojené s chlopenními vadami typu bikuspidální aortální chlopeč nebo prolapsu mitrální chlopeč



MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.
IKEM, Klinika kardiologie, Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění
alice.krebsova@ikem.cz

Cit. zkr.: Med. Praxi. 2023;20(5):269-273

Článek přijat redakcí: 1. 9. 2023

Článek přijat k publikaci: 10. 10. 2023