

Obr. 1. Typy dědičných kardiovaskulárních onemocnění spojených s náhlou srdeční smrtí

Dědičná kardiovaskulární onemocnění s rizikem náhlé srdeční smrti:

- Onemocnění srdečního svalu (kardiomyopatie)
- Elektrické onemocnění srdečního svalu (arytmické syndromy)
- Dědičná onemocnění velkých cév s rizikem jejich prasknutí (aneurysma a disekce) a chlopenní vady
- Dědičná hyperlipoproteinemie s rizikem předčasné aterosklerózy

ně. Do skupin dědičných kardiovaskulárních onemocnění je vhodné zařadit také dědičné metabolické onemocnění typu familiární hyperlipidemie, kterou léčí v současné době lipidologové a jejíž následky řeší především kardiologové či angiologové. Na familiární hypercholesterolemii je potřeba myslet při hladinách LDL-cholesterolu nad 5 mmol/l, výskytu šlachových xantomů a srdečním infarktu (či jiných komplikacích aterosklerózy) u mužů < 50 a žen < 60 let jak v osobní, tak rodinné anamnéze (1–3).

Společným jmenovatelem dědičných kardiovaskulárních onemocnění je riziko náhlé srdeční smrti, a to často u jedinců mladších 50 let (Obr. 1) (4).

Naprostá většina dědičných kardiovaskulárních onemocnění se dědí autosomálně dominantně, tedy příbuzní postižených jedinců jsou v 50% riziku nosičství příčinné varianty a současně v riziku náhlé srdeční smrti (Obr. 2). Malé procento dědičných kardiovaskulárních onemocnění vykazuje dědičnost autosomálně recesivní, X-vázanou, nebo mitochondriální.

Ve všech případech je intenzita onemocnění u nosičů patogenní DNA varianty velmi různá, onemocnění tak může přeskočit generaci, či generace. Mnohá dědičná onemocnění postihují v různé míře nejen srdce, ale i jiné orgánové systémy (kosterní svaly, oči, páteř, klouby apod.) (2, 3).

Kdy pomyslet na možné opakované riziko náhlé srdeční smrti v ambulanci praktického lékaře

Praktický lékař by měl odeslat příbuzné nebo pozůstalé ke screeningovému kardiologickému vyšetření zejména v případech, kdy v rodině zemřel prvostupňový příbuzný náhle z nejasných důvodů ve věku < 50 let, nebo byla posmrtně stanovena diagnóza kardiomyopatie, akutní disekce velké cévy či potenciálně

dědičných chlopenních vad. Na možné dědičné riziko by se mělo pomýšlet i v případě náhlého úmrtí v epileptickém záchvatu (Obr. 3 a 4) (5).

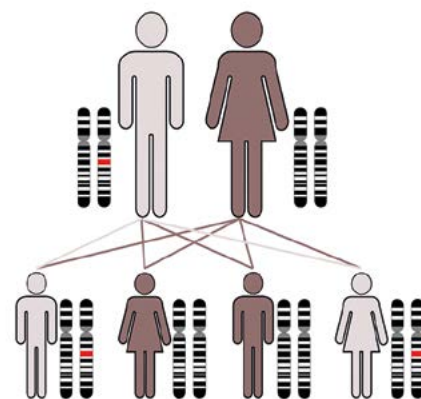
Samozřejmostí je také odeslání pacienta na kardiologické vyšetření i v případě diskretních obtíží, obzvláště, pokud je v rodinné anamnéze případ předčasného úmrtí, předčasné mozkové příhody, srdečního selhání, nutnosti implantace kardiostimulátoru nebo nutnosti zákroku na chlopenních apod. (Obr. 3) (6).

Principy a možnosti genetického vyšetření v případě dědičného kardiovaskulárního onemocnění či náhlé srdeční smrti

Indikaci ke kardiogenetické konzultaci stanoví ošetřující kardiolog nebo lipidolog, pokud zjistil klinickou diagnózu některé z forem dědičného kardiovaskulárního onemocnění.

Indikaci ke kardiogenetickému vyšetření stanovuje ale také pitvající lékař nebo lékař urgentní/intenzivní medicíny, pokud je podezření na náhlou srdeční smrt. Nezbytné je

Obr. 2. Princip dědičnosti u kardiovaskulárních onemocnění: nejčastěji se jedná o autosomálně dominantní dědičnost, kdy je přenos vloh nezávislý na pohlaví a přímí příbuzní mají 50% pravděpodobnost nosičství dané vlohy



standardizované provedení pitvy náhle zemřelé osoby, včetně spektra doplňujících laboratorních vyšetření, a následná úzká spolupráce klinických lékařů s pitvajícími lékaři (5, 7).

Dle výsledků pitvy a na podkladě zjištěných makroskopických a mikroskopických nálezu jsou mezinárodně definovány kategorie příčin náhlé srdeční smrti (Tab. 1). Na formu dědičného onemocnění je vhodné pomyslet v případě náhlého nevyjasněného úmrtí osob mladších 50 let (SADS – náhlá arytmiická smrt, SUD – náhlá neočekávaná smrt), při posmrtné diagnóze kardiomyopatie, akutní disekce velké cévy i úmrtí v epileptickém záchvatu (Obr. 4) (5).

Obr. 3. Kdy pomyslet na potenciálně dědičné onemocnění

Kdy myslet na výskyt vzácného dědičného kardiovaskulárního onemocnění v rodině:

- Zemřel ≥ 1 člen rodiny ve věku < 50 let, ačkoliv byl do té doby zdravý
- Potřebovali ≥ 1 člen rodiny implantaci kardiostimulátoru/defibrilátoru před 50. rokem života?
- Léčil, nebo léčí se ≥ 1 členové rodiny se srdečním selháním a/nebo poruchami srdečního rytmu od věku < 50 let?
- Vyskytují se v rodině ≥ 1 příbuzní, kteří mají předčasnou aterosklerózu velkých tepen?
- Potřebovali ≥ 1 členové rodiny operaci chlopně a/nebo hlavní tepny (aorty)?

Obr. 4. Principy kardiogenetického vyšetření

Kdy je doporučeno posmrtné genetické vyšetření:

- Náhlá nevysvětlitelná smrt u mladších < 50 let včetně kojenců nebo dle rodinné anamnézy a zájmu rodiny (SADS, SIDS, SUDS, SUDI)
- Aneurysma/disekce hrudní aorty / disekce koronárních cév
- Posmrtná diagnóza kardiomyopatie
- Akutní infarkt myokardu u mužů < 50 let a žen < 60 let