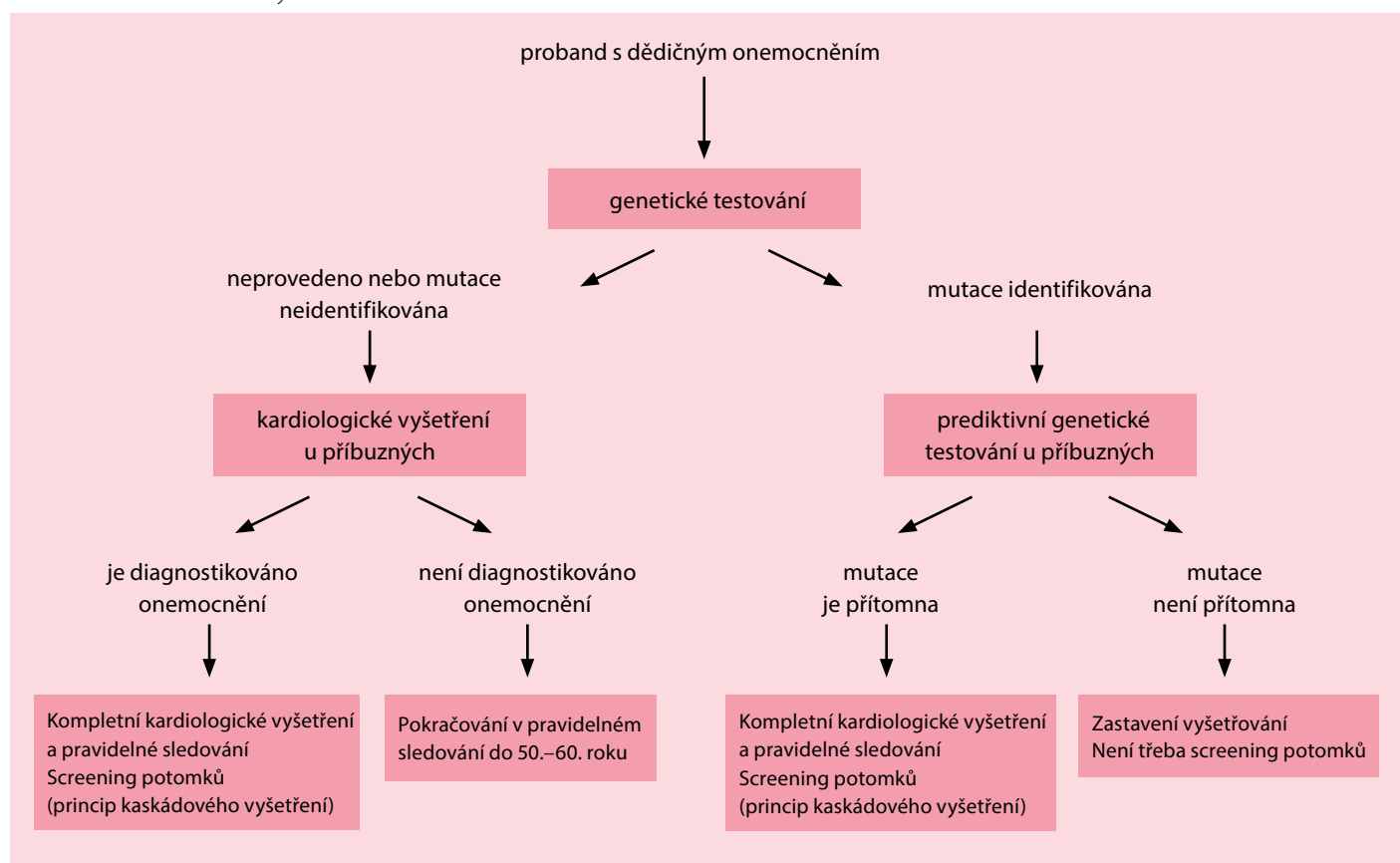


Obr. 5. Kaskádové rodinné vyšetření



Tab. 1. Kategorie typů náhlé srdeční smrti

Kategorie pitevních nálezů	Definice
Náhlá srdeční smrt (SCD)	Smrt nastala během hodiny od počátku obtíží v případě přítomnosti svědků a smrt bez svědků během 24 hodin od posledního kontaktu a svědectví o životě osoby.
Náhlá arytmiická smrt (SADS)	Nevyjasněná příčina úmrtí u jedince staršího 1 rok s negativním patologickým a toxikologickým nálezem.
Náhlá neočekávaná smrt u jedinců mladších, nebo starších 1 roku (SUD, SUDI)	Nevyjasněná příčina úmrtí u jedince mladšího nebo staršího 1 rok, kdy jsou přítomny nespecifické strukturální změny srdce nesplňující kritéria pro jistou kardiomyopatii nebo náhlou arytmiickou smrt, nebo pitva nebyla provedena.
Náhlé úmrtí epileptika	Náhlé úmrtí u osoby se známou epilepsií v předchorobí, bez známek traumatu, s negativním patologickým a toxikologickým nálezem post mortem.
Syndrom náhlého úmrtí dítěte (SIDS)	Náhlé úmrtí jedince mladšího 1 rok, nevyjasněná příčina úmrtí s negativním patologickým a toxikologickým nálezem.

Tab. 2. Základní principy a indikace genetického/molekulárně genetického vyšetření

Pacient má zájem a genetické vyšetření by mohlo blíže určit povahu onemocnění a vést k individualizaci terapie a lepšímu odhadu prognózy.
Pacient má rodinu a rodinné příslušníky, kteří mají zájem o vyšetření, o stanovení svého rizika onemocnění a následnou péči.
Pacient/jeho rodiče zvažují narození potomka a mají zájem o preimplantační diagnostiku, a tedy primární prevenci onemocnění.
Jsou přítomny známky syndromální/multiorgánové formy onemocnění a je vysoká šance pro individualizaci léčby po genetické stratifikaci (např. enzymová substituční terapie u Fabryho choroby, Danonova choroba s rizikem časného selhání levé komory, TTR (transthyretin) amyloidóza, rozměry aorty vhodné k preventivnímu kardiokirurgickému zákroku apod.).
Negativní výsledek molekulárně genetického vyšetření nevylučuje přítomnost dědičné formy srdečního selhání.

Kardiogenetická péče představuje v principu mezioborové, komplexní vyšetření. Jeho součástí je klinicko-genetická konzultace se

získáním podrobné osobní a rodinné anamnézy. V rámci osobní anamnézy je kromě podrobného kardiologického vyšetření včetně

specifických zátěžových i farmakologických testů vhodné se zaměřit na zjištění všech průvodních neurologických, jaterních, renálních a jiných onemocnění, která se mohou vyskytovat v rámci syndromového postižení (4, 6, 8).

Součástí konzultace je také sestavení rodokmenu alespoň ve 3 generacích s určením dalších rodinných příslušníků v riziku onemocnění. Těmto by mělo být nabídnuto kardiologické screeningové vyšetření s cílem primární prevence závažných komplikací na principech kaskádového rodinného vyšetření. Zásadní je i fakt, že pokud se v rodině neprovede molekulárně genetické vyšetření, nebo nezdaří identifikace jednoznačné molekulární příčiny, musí být kardiologická screeningová vyšetření opakovaně prováděna do 50.–60. roku života dle typu onemocnění (Obr. 5) (6).

Všichni pacienti s potenciálně dědičnou formou kardiovaskulárního onemocnění by měli projít klinicko-genetickou konzultací a mělo by jim být nabídnuto kardiologické screeningové vyšetření příbuzných v riziku. Molekulárně genetické vyšetření je prováděno obzvláště tehdy, pokud je z konzultace pravděpodobné, že pacient i rodina mají zájem, chtějí se dozvědět svá rizika a zdravotní