

VÝSLEDKY

Autoptický nález a mikroskopické vyšetření

Zevní prohlídkou těla zemřelého muže byly zjištěny drobné úrazové změny obličej a pravé ruky (oděry a krevní výrony mající známky vitální reakce). Při pitvě byl dominantní patomorfolický nález excentrické hypertrofie myokardu, hmotnost srdce 670 g. V levé komoře srdeční ve výtokovém traktu byla zjištěna fibrosa endokardu. Světelnou mikroskopií barvením H-E jsme prokázali nepravidelně probíhající hypertrofické kardiomyocyty (disarray) se spojkami a ložiska řídké dispersní myofibrozy v levé komoře srdeční (obr.1). Metodou elektronové mikroskopie jsme na ultrastrukturální úrovni diagnostikovali neuspořádanost Z proužků, zmnožení mitochondrií, byla pozorovaná obdélníkovitá jádra kardiomyocytů. Na elektronogramech byly patrné myofibrily probíhající longitudinálně i transversálně (obr.2 -3). Nacházeli jsme i ojedinělé plazmocyty a polymorfonukleární leukocyty se specifickými granuly v cytoplazmě perivaskulárně.

Molekulárně biologické vyšetření

Genetické vyšetření na detekci bodových mutací β -aktinu, γ -aktinu a α -SMA při použití kontrolního vzorku izolované RNA z dělohy (obr. 4). Ve vzorku pacienta s HKM (obr.5) jsme identifikovali přestavbu DNA (bodovou mutaci) genu pro β -aktin (u kontroly nemutovaný homozygot tvoří velice silný bend na polyklonální pozadí 332 bp). U γ -aktinu (možnost heterozygotnosti) a α -SMA nebyla prokázána genetická abnormalita.

DISKUZE

Forenzní význam HKM vyplývá z konsekvencí a okolností náhlé srdeční smrti. Ke smrti maligní arytmií může dojít v různých

situacích, kupř.při sportovních aktivitách, u účastníka silničního provozu nebo v zaměstnání s dalšími následky (pracovní úraz, dopravní nehoda apod.). Etiologii úrazových změn na těle, zejména u osob do 40-ti let věku je nutné vyloučit kraniotrauma při nálezu oděrek a krevních výronů na hlavě, pak lze vysvětlit pádem umírajícího při maligní arytmií. Autoptický nález zbytnění srdce (hmotnost 500-800 g) je společná patognostická markanta u HKM mladých osob. Bělavé ztlustění (fibrosa) endokardu, subvalvulární hypertrofie svaloviny levé komory a mikroskopický průkaz proplétajících se snopců svalových vláken (disarray) jsou základními znaky diagnostiky hypertrofické kardiomyopatie (1).

V naší kazuistice jsme použili pro průkaz kardiomyopatie metodu disekce vzorku tkáně z myokardu již zalitého do parafinových bloků a následného zpracování pro elektronovou mikroskopii. Kvalita elektronogramů byla ovlivněna již primárně počínající autolýzou myokardu nastupující od úmrtí do pitvy zemřelého a sekundárně fixací paraformaldehydem. Naše data jsme srovnávali s elektronogramy ostatních autorů (1,2,5). Identifikovali jsme základní markanty HKM (longitudinální i transversální myofibrily, neuspořádanost Z-proužků i zmnožení mitochondrií). Podařilo se nám získat data o ultrastruktuře kardiomyocytů, jejichž vypovídací hodnota byla pro potřeby forenzní diagnostiky dostačující. Metodou molekulární genetiky jsme prokázali mutaci β -aktinu. Bodová mutace v oblasti nasednutí primerů na cDNA je příčinou absence PCR produktu genu pro beta-aktin ve srovnání s kontrolním vzorkem. Důsledkem této bodové mutaci může dojít k nedostatečné tvorbě kontraktilní síly, následně ke snížení aktivity aktin-myozinové ATPázy a následnému rozvolnění aktinu a myozinu. V současnosti je zvažované genetické vyšetření u náhlých úmrtí mladých osob kde jako možná etiologie náhlé srdeční smrti přichází v úvahu syndrom long-QT (8).

LITERATURA

1. Šteiner I. Patologie hypertrofické kardiomyopatie. *Kardioforum* 2008; 6(2): 9-16.
2. Maron BJ, Fananapazir L. Sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 1992; 85(1 Suppl): 157-163.
3. Maron BJ, Roberts WC, McAllister HA, Rosing DR, Epstein SE. Sudden death in young athletes. *Circulation* 1980; 62(2): 218-229.
4. Elliott P, McKenna WJ. Hypertrophic cardiomyopathy. *Lancet* 2004; 363: 1881-1891.
5. Hughes SE. The pathology of hypertrophic cardiomyopathy. *Histopathology* 2004; 44(5): 412-427.
6. Tomašov P. Genetika hypertrofické kardiomyopatie. *Kardioforum* 2008; 6: 5-8.
7. Veselka J, et al. Hypertrofická kardiomyopatie a příbuzná témata. Galén, 2006. ISBN: 80-7262-443-1.
8. Zeman M, Sepš M, Vojtíšek T, Šindler M. Suddenly deceased young individuals autopsied at the Department of forensic medicine, Brno – analysis. *Soud Lek* 2012; 57(3): 44-47.

ZE SPOLEČNOSTI

Plk. v.v. MUDr. František Vorel, CSc.



Dne 9. ledna 2014 zemřel nestor vojenského soudního a leteckého lékařství, vedoucí lékař Ústavu leteckého zdravotnictví ÚVN Praha, plk. v.v. MUDr. František Vorel, CSc., čestný člen Společnosti soudního lékařství a soudní toxikologie JEP.

V roce 2009 jsem psal s kolegy z Vojenského ústavu soudního lékařství do rubriky Osobní zprávy panu doktoru Vorlovi blahopřání k osmdesátým narozeninám. Ve zdravotnictví jsem uváděl jeho zásluhy nejen o vznik leteckého soudního lékařství v ČR, ale i o rozvoj a spolupráci s vojenským soudním lékařstvím Ústřední vojenské nemocnice v Praze. Všichni, kdo jsme jej kdy potkali a spolupracovali s ním, jsme jej znali jako velmi vzdělaného, ale přes to skromného, obětavého, zdvořilého a milého člověka. Dodnes vzpomínáme na jeho laskavý humor, vynikající organizační schopnosti a nadhled při práci. Nikdy neodmítl poradit a pomoci. Jeho odkaz v podobě leteckého soudního lékařství se podařilo udržet dodnes a dále i rozvíjet.

Těžká nemoc jej sužovala poslední roky, až ji podlehl počátkem roku 2014, kdy si Vojenský ústav soudního lékařství (VÚSL) ÚVN připomíná 60 let od svého vzniku. Ústav leteckého zdravotnictví (ÚLZ), kde plk. MUDr. František Vorel, CSc. po celý odborný život působil, si připomenul svoji šedesátiletou existenci v loňském roce.

Jsmo vděční a vážíme si všeho, co doktor Vorel v našem oboru a pro zdravotnickou službu armády vykonal.

Miloš Sokol a kolegové z VÚSL a ÚLZ Praha