proLékaře.cz | 22.11.2026

09ÚS Post mortem vyšetření náhlé srdeční smrti: výstupy

Krebsová A[1], Votýpka P[2], Peldová P[2], Pohlová Kučerová Š[3], Blanková A[4], Gřegořová A[5], Segeťová M[1], Wuenschová H[1], Hašková J[1], Petřková J[6], Tavačová T[7], Pilin A[8], Bílek M[8], Kulvajtová M[11], Dobiáš M[12], Tomášek P[9], Rücklová K[10], Janoušek J[7], Macek M jr[2], Kautzner J[1]

[1]Kardiocentrum IKEM, Praha
[2]Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha
[3]Ústav soudního lékařství a toxikologie LF UK a FN Hradec Králové
[4]Oddělení soudního lékařství a toxikologie, Krajská nemocnice Liberec, a.s
[5]Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava
[6]I. interní klinika – kardiologická, Ústav patologické fyziologie LF UP a FN Olomouc
[7]Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN v Motole, Praha
[8]Ústav soudního lékařství a toxikologie 1. LF UK a VFN v Praze
[9]Ústav soudního lékařství 2. LF UK a FN Bulovka, Praha
[10]Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha
[11]Ústav soudního lékařství FN Královské Vinohrady, Praha
[12]Ústav 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 kardiovaskulárním 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) *RBM 20* *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