

Kongres EMHG 2024, Brno

Klincová M.^{1,2}, Štěpánková D.^{1,2}, Schröderová I.^{2,3}, Tomášková V.³, Štourač P.^{1,2,4}

¹Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

²Akademické centrum pro maligní hypertermii, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

³Anesteziologicko-resuscitační klinika, Fakultní nemocnice u sv. Anny a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

⁴Ústav simulační medicíny Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

Maligní hypertermie (MH) jako vzácné dědičné onemocnění sice tvoří jenom malou část anesteziologických komplikací, ale vzhledem ke stále vysoké mortalitě je potřeba věnovat této problematice patřičnou pozornost. Přestože se letos konal již 42. ročník tradičního výročního setkání **European Malignant Hyperthermia Group (EMHG)**, tak se tuto mezinárodní akci vůbec **poprvé povedlo uspořádat v České republice**. Kongres se konal ve dnech 15.–17. května 2024 téměř symbolicky v působišti otce genetiky G. J. Mendela, v Brně. Byl spíše komorní, co se týče počtu účastníků, jak to už u úzce zaměřených kongresů bývá, ale zato s opravdu celosvětovou účastí. Potkali se zde experti od Kanady po Nový Zéland, od Brazílie po Japonsko, ale i ti lokální čeští a slovenští. Kongres byl jedinečný rovněž zapojením moderních výukových metod, simulací a „case-based“ odborných diskuzí.

Celé setkání začalo 15. května odpoledne v Simulačním centru Lékařské fakulty Masarykovy univerzity (SIMU), kde kromě jednání výkonného výboru EMHG proběhly i workshopy a prohlídky. Poprvé jsme použili videostreamingovou ukázkou přímo z operačního sálu, kde se trio studentů 5. ročníku medicíny potýkalo se zvládáním MH krize. Následný debriefing a moderovaná diskuze pak probíhala přímo v místnosti plné odborníků na MH, kteří ocenili nejen statečnost studentů, ale i moderní a efektivní výukové techniky v největším a nejmodernějším simulačním centru v Evropě.

16. května byl kongres slavnostně zahájen v Hotelu International v centru Brna. Zdejší organizátoři zastoupení Martinou Klincovou a

Petrem Štouračem spolu s předsedou zdravotního výboru Senátu ČR odborností anesteziologem Romanem Krausem všechny přivítali a připomněli počátky MH diagnostiky v Brně, čímž bylo založení laboratoře in vitro kontrakčního testu (IVCT) doktorkou Ivanou Schröderovou, která funguje již více než 20 let. Vědecká část kongresu začala symbolicky blokem zaměřeným na problematiku IVCT, stále jediného vyšetření, které vnímavost k MH definitivně potvrdí nebo vyloučí. Jako čestný host byla pozvána prorektorka pro výzkum a doktorské studium Masarykovy univerzity profesorka Šárka Pospíšilová. Diváky zaujala přednáškou o možnostech genetické diagnostiky a analýzy genomu samotného Gregora Johana Mendela. Dagmar Štěpánková (Brno, ČR) představila nový registr pacientů MH a webové stránky používané v rámci **Akademického centra pro maligní hypertermii LF MU** dostupné na <https://mh.registry.cz>. Thierry Girard (University of Basel, Švýcarsko), současný předseda výboru EMHG, připomněl rovněž anonymizovaný registr epizod maligní hypertermie dostupný na webových stránkách EMHG (<https://www.emhg.org/mh-events-registry>). Sdílení klinických dat je totiž klíčové v dalším vědeckém bádání a zlepšování především genetické diagnostiky. V duchu genetiky pokračovala další vědecká sdělení. I když v genech kauzálně spojených s MH, kterými jsou *RYR1*, *CACNA1S* a *STAC3*, narůstá počet detekovaných variant, varianty neznámého významu jsou stále velmi obtížně interpretovatelné. I poslední přednáška Phila Hopkinse (University of Leeds, UK), prezidenta výboru

Obr. 1. Workshop "Jak učíme řešení MH krize u nás v SIMU"



Obr. 2. Soustředěné publikum expertů z celého světa



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORKY:

MUDr. Martina Klincová, DESAIC, KDAR, FN Brno a LF MU, klincova.martina@fnbrno.cz

Článek přijat redakcí: 16. 9. 2024; Článek přijat k tisku: 18. 9. 2024

Cit. zkr: Anest intenziv Med. 2024;35(3):190-191

Obr. 3. Panelová diskuze o diagnostice MH v praxi

EMHG, naznačila důležitost hledání dalších patogenních variant i ve zcela jiných genech, než byly dosud studovány. Je potenciálně potřebné vzít v úvahu i možnost existence protektivních variant nebo „sčítacího“ efektu více rizikových variant a posoudit možnou „náchyllost“ k MH fenotypu jako celku. Po vědeckých prezentacích program pokračoval tematicky komentovanou prohlídkou Mendelova muzea a slavnostní večeří v Mendelově skleníku.

Poslední den kongresu začal sekci klinických přednášek z celého světa. Tým vedený Helgou da Silvou (Sao Paulo, Brazílie) přednesl dvě přednášky věnované jejich skupině pacientů s MH. Dorothea Hall (Los Angeles, USA) popsala pro nás nepředstavitelné problémy, se kterými se USA potýkají v rámci MH diagnostiky. Zejména testování a sledování pacientů, jejichž náklady nejsou hrazeny pojišťovnou, je komplikované. Další blok přednášek věnovaný především laboratornímu výzkumu zahájil Thomas Joseph (Philadelphia, USA) velmi zajímavou přednáškou o vazebných místech propofolu na receptoru RYR1 a jeho pravděpodobném inhibičním účinku. Jeho přednáška byla oceněna jako nejlepší výzkumná přednáška setkání EMHG. Možnou novou patogenní variantu v CACNA1S představil Yuko Noda (Hirošima, Japonsko) s velmi zajímavou fyziologickou analýzou myotubulů získaných od pacienta s MH. Vědecká skupina z University of Leeds (Leeds, UK) popsala nové funkční výsledky genetických variant v CACNA1S, a také prezentovala nové výsledky na zvířecích modelech s variantou v genu STAC3. Díky těmto výsledkům bude snad v budoucnu možné lépe porozumět patofyziologii některých myopatií a MH. Jako druhý čestný host kongresu nás profesor

Obr. 4. Organizační výbor kongresu spolu s agenturou ALCI

Robert Dirksen z University of Rochester Medical Center (New York, USA) poctil přednáškou věnovanou vlivu zvýšené okolní teploty a vlhkosti na náchyllost k MH. Velmi poutavě popsal pokusy na potkaních a své výsledky, kde se zdá, že okolní prostředí opravdu může hrát významnou roli. Přestože je pro aplikaci v humánní medicíně nutný další výzkum, podle následné diskuze a několika prezentovaných kazuistik se tato teorie jevila jako relevantní. Velmi zajímavá byla i přednáška Benedikta Lothera (Würzburg, Německo) věnovaná elastografii (měření svalové ztuhlosti) u pacientů s MH. Přestože tato metoda není považována za diagnostickou, stále může poskytnout slibná data. Tato přednáška byla oceněna jako nejlepší klinická přednáška setkání EMHG.

Poslední část byla věnována multicentrickému výzkumu mini invazivní diagnostiky MH. Helena Kim (Vídeň, Rakousko) vysvětlila možné využití metabolomu a představila pilotní data vycházející z experimentu na homozygotním zvířecím modelu prasete s patogenní variantou v RYR1. Je před námi ještě dlouhá cesta, nicméně jakákoli možnost, která by snížila invazivitu diagnostiky MH je dlouhodobým cílem EMHG a tyto výsledky zní do budoucna slibně. Završením celého kongresu byla panelová „case-based“ diskuze, kterou na závěr zorganizovali EMHG Young Members pod taktovkou Martiny Klincové. Jejím poselstvím by mohl být závěr, že medicína není jen černobílá a jen hledání odpovědí na někdy nesnadné otázky nás může posunout vpřed.

Příští rok jsme všichni zváni do Kapského Města v Jihoafrické republice ve dnech 23.–25. dubna 2025. Budeme při tom...

PROHLÁŠENÍ AUTORŮ: Prohlášení o použití AI: Autoři prohlašují, že při psaní tohoto odborného článku nepoužili žádnou formu umělé inteligence. Všechny informace a analýzy jsou výsledkem jejich vlastního výzkumu, zkušeností a úsudku s důrazem na relevantní literaturu, primární zdroje a konzultace s odborníky v oboru. **Prohlášení o původnosti:** Práce je původní a nebyla publikována ani není zaslána k recenznímu řízení do jiného média. **Střet zájmů:** Autoři prohlašují, že nemají střet zájmů v souvislosti s tématem práce. **Podíl autorů:** Všichni autoři rukopis četli, souhlasí s jeho zněním a zasláním do redakce časopisu Anesteziologie a intenzivní medicína. Na přípravě a revizích rukopisu se podíleli všichni autoři. **Financování:** Tato práce byla podpořena Specifickým univerzitním výzkumem poskytovaným MŠMT (MUNI/A/1595/2023; MUNI/A/1551/2023), MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a především prostředky AZV grantem MZ (NU21-06-00363). **Poděkování:** N/A. **Registrace:** N/A. **Projednání etickou komisí:** N/A.