

20 let diagnostiky maligní hypertermie v České a Slovenské republice

Klincová M.^{1,2}, Štěpánková D.^{1,2,3}, Schröderová I.^{2,4}, Klabusayová E.¹, Ošťádalová E.⁵, Valášková I.⁵, Fajkusová L.^{2,5}, Zídková J.^{2,5}, Gaillyová R.⁶, Štourač P.^{1,2,3}

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

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

³Ústav simulační medicíny Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

⁴Anesteziologicko-resuscitační klinika, Fakultní nemocnice u sv. Anny a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

⁵Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

⁶Ústav lékařské genetiky a genomiky, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno

Cíl studie: Cílem této publikace bylo popsat výskyt maligní hypertermie (MH) v české a slovenské populaci, včetně genetických výsledků a důvodů hlášení do MH diagnostického centra.

Typ studie: Retrospektivní observační kohortová studie.

Typ pracoviště: Akademické centrum maligní hypertermie Masarykovy univerzity.

Materiál a metody: Zkoumání byli všichni probandi referovaní do našeho diagnostického centra MH od roku 2002 do 2022. Každý proband byl zástupcem jedné nepříbuzné rodiny. Probandi byli vyšetřováni dle diagnostických doporučení aktuálně platných v době hlášení prostřednictvím molekulárně genetického vyšetření a svalového *in vitro* kontrakčního testu (IVCT). Do výsledné analýzy byli zařazeni všichni probandi s ukončenou MH diagnostikou.

Výsledky: Do konce 2022 bylo zaznamenáno v souvislosti s rizikem MH celkem 303 hlášení. Bylo provedeno 236 IVCT testů, 129 negativních a 107 pozitivních. Celkem je v našem souboru 223 osob vnímavých k MH (MHS) ze 75 českých a 8 slovenských rodin. Diagnostická patogenní varianta v genu *RYR1* byla nalezena pouze u 37 MHS rodin (45 %). U 87 rodin byla MH vyloučena (MHN).

Závěr: Za 20 let systematické práce je evidován v naší české a slovenské populaci unikátní soubor 83 MHS rodin. I přes rutinní zpřístupnění nejmodernější diagnostiky MH více než polovina našich MHS rodin nemá potvrzen genetický podklad MH, a může profitovat z vědeckého pokroku a dalšího výzkumu.

Klíčová slova: maligní hypertermie, IVCT, NGS, RYR1, dantrolen.

20 years of malignant hyperthermia in Czechia and Slovakia

Objective: The aim of this publication was to describe the occurrence of malignant hyperthermia (MH) in the Czech and Slovak populations, including genetic results and reasons for reporting to the MH diagnostic centre.

Design: Retrospective observational cohort study.

Setting: Academic Centre of Malignant Hyperthermia of Masaryk University.

Material and methods: All probands referred to our MH diagnostic centre from 2002 to 2022 were enrolled. Each proband was a representative of one unrelated family. Proband was investigated according to diagnostic guidelines valid at the time of reporting by molecular genetic testing and muscle *in vitro* contraction test (IVCT). All probands with completed MH diagnostics were included in the final analysis.

Results: By the end of 2022, there were a total of 303 reports related to the risk of MH. A total of 236 IVCT tests were performed, 129 negatives and 107 positives. There were 223 persons susceptible to MH (MHS) registered from 75 Czech and 8 Slovak families. A diagnostic pathogenic variant in the *RYR1* gene was found only in 37 MHS families (45%). MH was excluded in 87 families (MHN).

Conclusion: In 20 years of systematic work, a unique set of 83 MHS families has been collected in our Czech and Slovak populations. Despite the routine availability of state-of-the-art MH diagnostics, more than half of our MH families do not have a confirmed MH genetic background and can benefit from scientific progress and further research.

Key words: malignant hyperthermia, IVCT, NGS, RYR1, dantrolene.

KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORKY:

MUDr. Dagmar Štěpánková, Ph.D., Stepankova.dagmar@fnbrno.cz

Článek přijat redakcí: 5. 8. 2023; Článek přijat k tisku: 10. 10. 2023

Cit. zkr: Anest intenziv Med. 2023;34(3):103-109