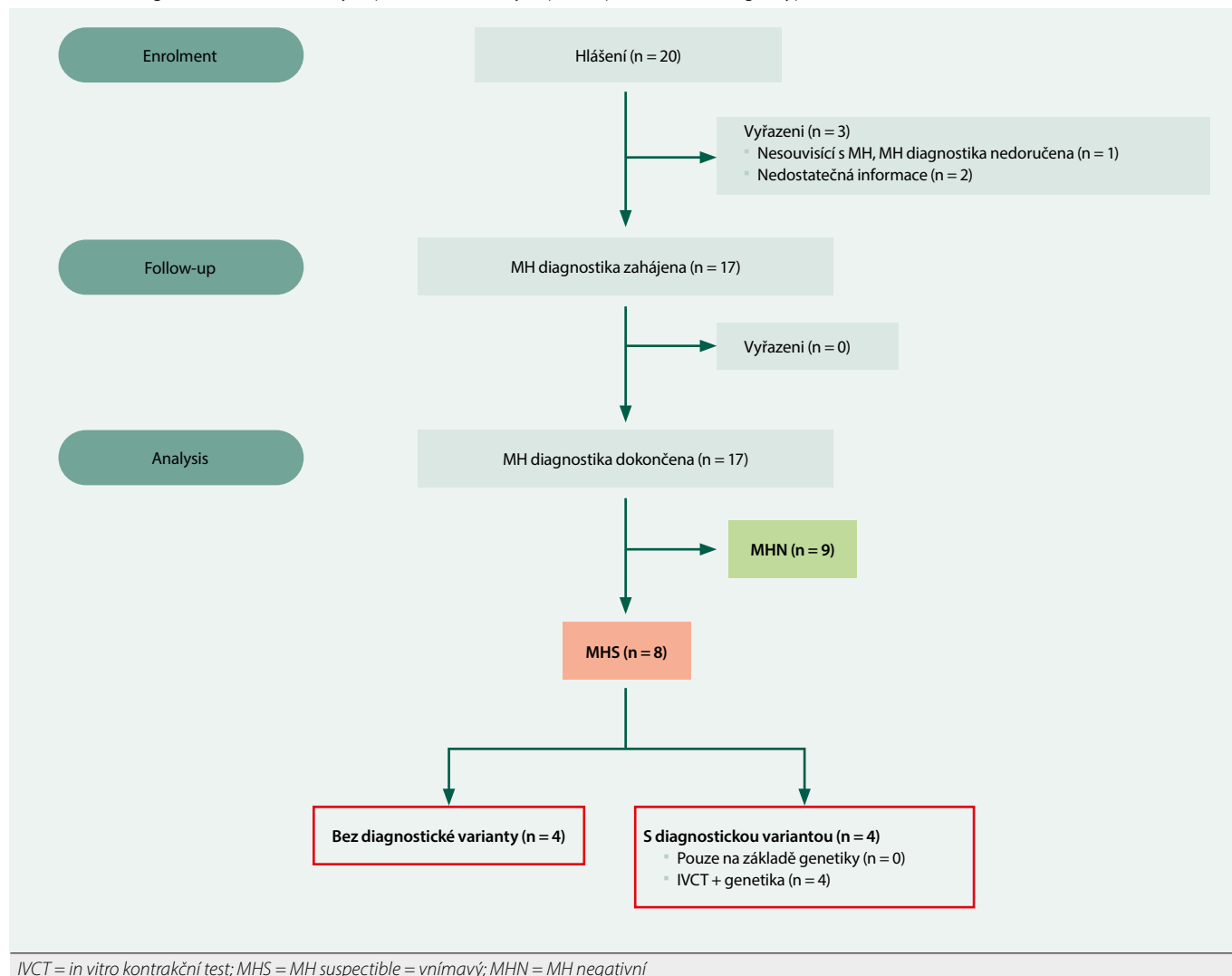


Schéma 2. Diagram souboru slovenských probandů hlášených pro suspektní riziko maligní hypertermie (MH)



pracovišť Lékařské fakulty Masarykovy univerzity (LF MU) ve dvou fakultních nemocnicích: Klinika dětské anesteziologie a resuscitace (KDAR) FN Brno a LF MU, Anesteziologicko-resuscitační klinika (ARK) FNUŠA a LF MU, Ústav lékařské genetiky a genomiky FN Brno a LF MU a Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno a LF MU. Všechny části spolupracují, provozují a zajišťují komplexní diagnostiku MH již od roku 2002.

Souhlas etické komise: Studie byla v rámci AZV projektu NU21-06-00363 „Prohloubení poznatků o etiopatogenezi maligní hypertermie (MH) a zefektivnění diagnostického algoritmu MH pro českou populaci“ schválena Etickou komisí Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 62500, Brno, Česká republika (číslo schválení: 20-240620/EK; předseda: PharmDr. Šárka Kozáková; datum schválení: 24. června 2020). Všichni pacienti poskytli písemný informovaný souhlas s použitím svých klinických a laboratorních dat pro další diagnostiku a výzkum související s MH včetně publikace.

Výsledky

V evidenci bylo do konce prosince 2022 v souvislosti s rizikem maligní hypertermie (MH) celkem 303 hlášení, 283 českých (CZ) a 20 slovenských (SK) probandů. Diagnostika MH byla zahájena celkem u 239

probandů, dokončena byla u 170 probandů (Schéma 1 a 2). V daném období bylo provedeno celkem 236 IVCT testů, 129 negativních a 107 pozitivních. V české populaci (Schéma 1) je evidováno 78 (51 %) MH negativních (MHN) rodin, u 75 (49 %) rodin byla naopak MH potvrzena (MHS). Ve slovenské populaci (Schéma 2) je evidováno celkem 9 (53 %) MHN rodin a 8 (47 %) MHS rodin. Ze všech 83 MHS rodin bylo diagnostikováno 223 MHS osob, více než polovina z nich (114) pouze na základě genetického nálezu. Diagnostická patogenní varianta v genu *RYR1* dle seznamu EMHG byla nalezena u 37 (45 %) MHS rodin, u 12 z nich byla celá pozitivní diagnostika provedena pouze molekulárně geneticky, bez nutnosti provést IVCT. V naší české a slovenské populaci bylo nalezeno celkem 15 různých diagnostických variant v genu *RYR1* (Tab. 1). Diagnostické varianty v genech *CACNA1S* a *STAC3* v naší populaci nalezeny nebyly.

Při podrobnější analýze probandů s uzavřenou MH diagnostikou, tj. jasným MH statusem (Tab. 2), bylo zjištěno, že ve skupině MHS probandů bylo více mužů a dětí do 18 let včetně. MHS rodiny měly v databázi více rodinných příbuzných. Nejčastějším důvodem hlášení byly v české populaci komplikace při anestezii (52 %), pozitivní osobní anamnéza (18 %) a pozitivní rodinná anamnéza (11 %). Ve slovenské populaci byli probandi hlášení majoritně na základě komplikací při anestezii (88 %).