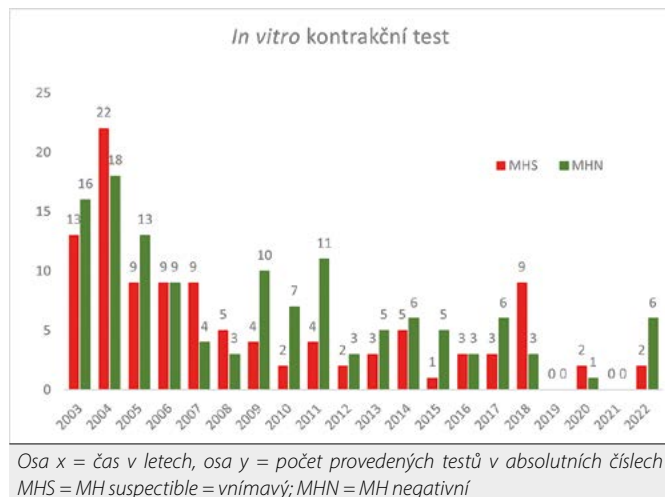


Schéma 3. Statistika provedených *In vitro* kontrakčních testů (IVCT) v ČR



v posledních letech jednak klesal celkový počet provedených testů (zčásti i kvůli nucené pauze v diagnostice v časech pandemie), jednak narůstal počet negativních testů. Souvisí to samozřejmě s rozvojem molekulárně genetické diagnostiky. U více než poloviny všech MHS osob byla diagnostika uzavřena pouze na základě pozitivního genetického nálezu. I když je IVCT stále častěji potřeba spíše na potvrzení negativní diagnózy, jeho přínos zůstává nesporný především u geneticky neinformativních rodin.

Z demografické části našich dat (Tab. 2) lze usuzovat, že diagnóza MH byla častější u mladších mužů a dětí. Toto odpovídá již publikovaným datům [31–33], důvod ale není jasný. Vedle diagnostiky probanda je stěžejní poučení o riziku MH u všech pokrevních příbuzných. Při řešení nových hlášení tvoří komunikace s rodinou a vyšetřování pokrevně příbuzných, včetně doplňování diagnostiky u nově narozených dětí, největší díl naší práce. Nejpočetnější MHS rodina má u nás registrováno 61 příbuzných.

Za dobu činnosti centra byly nejčastějším důvodem hlášení komplikace při anestezii. Lehce překvapivé se může zdát, že z celkem 111 hlášení suspektní MH perioperační epizody, byla u celkem 53 probandů (48 %) MH vyloučena. Ve skutečnosti to ale odpovídá faktu, že příznaky MH jsou často nespecifické a záleží i na délce anestezie a typu podaných anestetik [1]. Koreluje to se všeobecným trendem měnící se povahy MH v době moderní anestezie, monitorace a kvalitnější presymptomatické diagnostiky [8, 34]. Všeobecně u nás i ve světě, kromě hlášení méně specifických epizod, přibývá i hlášení bez vztahu k anestezii, rhabdomyolýz, idiopatických hyperCKemií, různých myopatií, vzácných syndromů nebo podezření na ně [34]. V poslední řadě, díky rozvoji a snadné dostupnosti genetické diagnostiky, přibývá hlášení pacientů s náhodnými vedlejšími nálezy v genech kauzálně spojenými s MH. Tyto náhodné nálezy, často též detekované jako vedlejší nálezy při vyšetřování primárně s MH nesouvisejících diagnóz, nebývá bohužel snadné interpretovat. Pro bezpečnost pacienta i jeho rodiny je vždy lepší suspektní MH epizodu léčit a následně zahájit diagnostiku MH než epizodu podcenit. A analogicky, lepší a bezpečnější je v případě odůvodněného podezření, přistupovat k pacientovi a jeho pokrevně příbuzným jako k MH riziko-

vým, vyhnout se podání spouštěčů a zahájit diagnostiku MH, než je vystavit zbytečnému riziku.

MH diagnostika byla dokončena přibližně u poloviny českých hlášení (Schéma 1). U 61 případů MH diagnostika nebyla vůbec zahájena. Tento počet se může opět jevit jako překvapivý, ale opět odpovídá skutečnosti, že příznaky MH jsou často nespecifické. U většiny z těchto hlášení z dodané dokumentace jasně vyplynulo, že podezřelá epizoda s MH nesouvisela. Nejčastěji se jednalo o vzestup teploty v průběhu anestezie nebo pooperačně u prokazatelně septických pacientů, prolongované buzení u pacientů s následně potvrzeným deficitem plazmatické cholinesterázy nebo u syndromů, které prokazatelně s MH nesouvisí. Ve zbytku případů nebyla diagnostika MH zahájena z důvodu nedostatku informací. Někdy se stane, že pacienta na nás odkáže anesteziolog, intenzivista, ošetřující neurolog či praktický lékař, ale předání informací je nekompletní, a pokud se pacient aktivně neozve, není odkud další informace získat. Přibližně u třetiny českých probandů, u kterých diagnostika MH zahájena byla, nebyla dosud uzavřena. V 75 % případů se jedná o pacienty bez patologické diagnostické varianty, kterým schází výsledek svalového *In vitro* kontrakčního testu (IVCT). I přes nemožnost provádět IVCT v časech pandemie covidu-19 byla majoritním důvodem non-compliance ze strany pacientů, obava z časových a ekonomických ztrát a velké invazivity testu. Specifickou skupinu tvořilo 12 probandů s myopatií a nediagnostickou variantou v kandidátních genech. V těchto případech je rozhodnutí, zda v terénu často výrazného svalového poškození doporučovat excizi svalu pro IVCT, velice svízelné. Riziko MH a nutná opatření v rámci celkové anestezie vyplývající z vlastní myopatie se navíc často překrývají.

Ve slovenské skupině pacientů byla situace výrazně odlišná, především v nízkém celkovém počtu hlášení – pouze 20 hlášení za 20 let (Schéma 2). Vzhledem k přibližně polovičnímu počtu obyvatel na Slovensku a předpokládané stejné incidenci ve srovnání s ČR lze však očekávat mnohem vyšší počty případů MH. Důvody nezahájení MH diagnostiky byly obdobné jako u české populace. U všech pacientů, u kterých byla MH diagnostika zahájena, byla i dokončena. Z toho jasně vyplývá, že iniciální povědomí nebo ochota hlásit slovenské MH epizody a rizikové pacienty je sice nízká, pokud se však lékaři či pacienti k diagnostice rozhodli, byli motivováni absolvovat celý diagnostický algoritmus. Na navázání bližší spolupráce se Slovenskem a větší popularizaci problematiky MH v odborné slovenské komunitě nyní usilovně pracujeme.

Limitací této studie jsou měnící se doporučené diagnostické postupy v průběhu dvou dekád, a hlavně možné zkreslení incidence MH dané omezeným nebo nedostatečným hlášením. Neexistuje totiž žádná ohlašovací povinnost, hlášení MH epizod nebo rizikových pacientů je tak zcela na dobrovolné bázi.

Závěr

Za 20 let systematické práce je evidován v naší české a slovenské populaci unikátní soubor celkem 87 MHN rodin a 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.