

PROHLÁŠENÍ AUTORŮ: Prohlášení o původnosti: Práce je původní a nebyla publikována ani není zaslána k recenznímu řízení do jiného média. Předběžné výsledky byly prezentovány formou přednášky na 40th Annual Meeting, Harrogate, Anglie, 2022; formou posteru na Euroanaesthesia 2022, Milano, Itálie, 2022; formou Letter to Editor v časopise British Journal of Anaesthesia [25] a formou přednášky na 29. Kongresu Slovenskej spoločnosti anesteziologie a intenzívnej medicíny, Demänovská dolina, Slovensko, 2023. **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. MK, DS, IS, EK a PS byly zodpovědní za design studie, zařazení pacientů, analýzy dat a klinické interpretace. EO, IV, LF, JZ a RG byly zodpovědné za molekulárně-genetickou diagnostiku a genetické interpretace. Na přípravě a revizích rukopisu se podíleli všichni autoři. **Financování:** Tato práce byla podpořena Specifickým univerzitním výzkumem poskytovaným MŠMT (MUNI/A/1166/2021, MUNI/A/1178/2021), MZ ČR – DRO (FNBr,65269705) a především prostředky AZV grantem MZ (NU21-06-00363) a StartUp grantem Fakultní nemocnice Brno (SUP 12/18). **Poděkování:** Děkujeme všem kolegyním a kolegům, kteří nám pacienty do centra zodpovědně hlásí a pomáhají s dohledáním relevantních informací. Velice oceňujeme, že i přes dobrovolnost, je to pro vás samozřejmé. **Registrace:** N/A. **Projednání etickou komisí:** 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).

LITERATURA

- Rosenberg H, Pollock N, Schiemann A, Bulger T, Stowell K. Malignant hyperthermia: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2015 Aug 4;10:93.
- Denborough MA, Forster JF, Lovell RR, Maplestone PA, Villiers JD. Anaesthetic deaths in a family. *Br J Anaesth*. 1962 Jun;34:395-6.
- Riazi S, Kraeva N, Hopkins PM. Malignant Hyperthermia in the Post-Genomics Era: New Perspectives on an Old Concept. *Anesthesiology*. 2018 Jan;128(1):168-80.
- Glahn KPE, Bendixen D, Girard T, Hopkins PM, Johannsen S, Rüffert H et al. European Malignant Hyperthermia Group. Availability of dantrolene for the management of malignant hyperthermia crises: European Malignant Hyperthermia Group guidelines. *Br J Anaesth*. 2020 Aug;125(2):133-40.
- Gong X. Malignant hyperthermia when dantrolene is not readily available. *BMC Anesthesiol*. 2021 Apr 16;21(1):119.
- Rüffert H, Bastian B, Bendixen D, Girard T, Heiderich S, Hellblom A et al. European Malignant Hyperthermia Group. Consensus guidelines on perioperative management of malignant hyperthermia suspected or susceptible patients from the European Malignant Hyperthermia Group. *Br J Anaesth*. 2021 Jan;126(1):120-30.
- Hopkins PM, Girard T, Dalay S, Jenkins B, Thacker A, Patteril M et al. Malignant hyperthermia 2020: Guideline from the Association of Anaesthetists. *Anaesthesia*. 2021 May;76(5):655-64.
- Heytens L, Forget P, Scholtès JL, Veyckemans F. The changing face of malignant hyperthermia: less fulminant, more insidious. *Anaesth Intensive Care*. 2015 Jul;43(4):506-11.
- Klincová M, Štěpánková D, Schröderová I, Klabusayová E, Štourač P. Malignant Hyperthermia in PICU-From Diagnosis to Treatment in the Light of Up-to-Date Knowledge. *Child Basel Switz*. 2022 Nov 4;9(11):1692.
- Robinson R, Carpenter D, Shaw MA, Halsall J, Hopkins P. Mutations in RYR1 in malignant hyperthermia and central core disease. *Hum Mutat*. 2006 Oct;27(10):977-89.
- Carpenter D, Ringrose C, Leo V, Morris A, Robinson RL, Halsall PJ et al. The role of CACNA1S in predisposition to malignant hyperthermia. *BMC Med Genet*. 2009 Oct 13;10:104.
- European Malignant Hyperthermia Group. STAC3 variants in susceptibility to malignant hyperthermia [Internet]. EMHG. 2019 [cited 2023 February 21]. Available from: <https://www.emhg.org/stac3>.
- Zaharieva IT, Sarkozy A, Munot P, Manzur A, O'Grady G, Rendu J, et al. STAC3 variants cause a congenital myopathy with distinctive dysmorphic features and malignant hyperthermia susceptibility. *Hum Mutat*. 2018 Dec;39(12):1980-94.
- Miller DM, Daly C, Aboelsaad EM, Gardner L, Hobson SJ, Riasat K, et al. Genetic epidemiology of malignant hyperthermia in the UK. *Br J Anaesth*. 2018 Oct;121(4):944-52.
- Brandom BW, Bina S, Wong CA, Wallace T, Visoiu M, Isackson PJ, et al. Ryanodine receptor type 1 gene variants in the malignant hyperthermia-susceptible population of the United States. *Anesth Analg*. 2013 May;116(5):1078-86.
- Kraeva N, Riazi S, Loke J, Frodis W, Crossan ML, Nolan K, et al. Ryanodine receptor type 1 gene mutations found in the Canadian malignant hyperthermia population. *Can J Anaesth J Can Anesth*. 2011 Jun;58(6):504-13.
- Gillies RL, Bjorksten AR, Du Sart D, Hockey BM. Analysis of the entire ryanodine receptor type 1 and alpha 1 subunit of the dihydropyridine receptor (CACNA1S) coding regions for variants associated with malignant hyperthermia in Australian families. *Anaesth Intensive Care*. 2015 Mar;43(2):157-66.
- Gonzalez A, Girard T, Dell-Kuster S, Urwyler A, Bandschapp O. BMI and malignant hyperthermia pathogenic ryanodine receptor type 1 sequence variants in Switzerland: A retrospective cohort analysis. *Eur J Anaesthesiol*. 2021 Jul 1;38(7):751-7.
- Štěpánková D, Schröderová I, Valášková I, Klimovič M. Diagnostika maligní hypertermie v České republice - dosavadní výsledky. *Anest Intenziv Med*. 2004;15(4):173-80.
- Ivana Schröderová, Nohel P, Štěpánková D. Maligní hypertermie. *Anest Intenziv Med*. 2004;15(3):130-9.
- Urwyler A, Deufel T, McCarthy T, West S, European Malignant Hyperthermia Group. Guidelines for molecular genetic detection of susceptibility to malignant hyperthermia. *Br J Anaesth*. 2001 Feb;86(2):283-7.
- Hopkins PM, Rüffert H, Snoeck MM, Girard T, Glahn KPE, Ellis FR et al. European Malignant Hyperthermia Group guidelines for investigation of malignant hyperthermia susceptibility. *Br J Anaesth*. 2015 Oct;115(4):531-9.
- European Malignant Hyperthermia Group. Diagnostic MH Mutations [Internet]. EMHG. [cited 2023 February 21]. Available from: <https://www.emhg.org/diagnostic-mutations>.
- Ording H, Brancadoro V, Cozzolino S, Ellis FR, Glauber V, Gonano EF et al. In vitro contracture test for diagnosis of malignant hyperthermia following the protocol of the European MH Group: results of testing patients surviving fulminant MH and unrelated low-risk subjects. The European Malignant Hyperthermia Group. *Acta Anaesthesiol Scand*. 1997 Sep;41(8):955-66.
- Klincová M, Štěpánková D, Schröderová I, Klabusayová E, Ošťádalová E, Valášková I, et al. Malignant hyperthermia in Czechia and Slovakia. *Br J Anaesth*. 2022 Aug;129(2):e41-3.
- Ibarra M CA, Wu S, Murayama K, Minami N, Ichihara Y, Kikuchi H et al. Malignant hyperthermia in Japan: mutation screening of the entire ryanodine receptor type 1 gene coding region by direct sequencing. *Anesthesiology*. 2006 Jun;104(6):1146-54.
- Broman M, Kleinschmitz I, Bach JE, Rost S, Islander G, Müller CR. Next-generation DNA sequencing of a Swedish malignant hyperthermia cohort. *Clin Genet*. 2015 Oct;88(4):381-5.
- Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet*. 2015 May;17(5):405-24.
- European Malignant Hyperthermia Group. Scoring matrix for classification of genetic variants in malignant hyperthermia susceptibility. [Internet]. EMHG. 2018 [cited 2023 February 21]. Available from: <https://www.emhg.org/genetic-scoring-matrix>.
- Johnston JJ, Dirksen RT, Girard T, Gonsalves SG, Hopkins PM, Riazi S et al. Variant curation expert panel recommendations for RYR1 pathogenicity classifications in malignant hyperthermia susceptibility. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet*. 2021 Jul;23(7):1288-95.
- Klingler W, Heiderich S, Girard T, Gravino E, Heffron JJ, Johannsen S et al. Functional and genetic characterization of clinical malignant hyperthermia crises: a multi-centre study. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Jan 16;9:8.
- Strazis KP, Fox AW. Malignant hyperthermia: a review of published cases. *Anesth Analg*. 1993 Aug;77(2):297-304.
- Ibarra Moreno CA, Hu S, Kraeva N, Schuster F, Johannsen S, Rueffert H et al. An Assessment of Penetrance and Clinical Expression of Malignant Hyperthermia in Individuals Carrying Diagnostic Ryanodine Receptor 1 Gene Mutations. *Anesthesiology*. 2019 Nov;131(5):983-91.
- van den Bersselaar LR, Hellblom A, Gashi M, Kamsteeg EJ, Voermans NC, Jungbluth H et al. Referral Indications for Malignant Hyperthermia Susceptibility Diagnostics in Patients without Adverse Anesthetic Events in the Era of Next-generation Sequencing. *Anesthesiology*. 2022 Jun 1;136(6):940-53.