

Praktický diagnostický postup při podezření na maligní hypertermii

Vážený pane / Vážená paní,

bylo u Vás vysloveno podezření na **Maligní hypertermii (MH)**, což je život ohrožující farmakogenetické onemocnění, jeho spouštěčem jsou primárně běžně používaná volatilní anestetika a depolarizující myorelaxans suxamethonium. Jedná se o dědičné genetické onemocnění. Pro zvolení správné anesteziologické péče v případě nutnosti provedení operačního výkonu je klíčová správná diagnostika MH a vyloučení nebo naopak potvrzení rizika. Proto prosím postupujte dle níže popsaného postupu.

- 1. Lékař, který u Vás vyslovil podezření na MH, nahlásí situaci do Akademického centra maligní hypertermie (ACMH) a vybaví Vás zprávou o důvodech tohoto podezření. Po konzultaci s ACMH, je-li podezření opravdu důvodné, Vám bude doporučen adekvátní diagnostický postup. Rovněž budete poučeni o riziku MH jako takovém a o postupu, co dělat, pokud Vaše diagnóza ještě není uzavřena.**
- 2. Zpravidla se začíná genetickým vyšetřením z krve, které indikuje klinický genetik. Provádí se molekulární analýza genů spojených s MH.**
 - Můžete se dostavit přímo na **Ústav lékařské genetiky a genomiky FN Brno**, který genetickou diagnostiku MH zajišťuje. Další informace a termíny konzultace pro pacienty domluvíte na tel. č. 532 234 490.
 - Nebo se můžete dostavit na **pracoviště lékařské genetiky v místě bydliště**. Seznam pracovišť lékařské genetiky naleznete na: <https://slg.cz/pracoviste/kg/>
 - Žádanka ke klinickému genetikovi není nutná, postačuje lékařská zpráva z pracoviště, které podezření na MH stanovilo a zpráva/mail z ACMH, kde byla potvrzena indikace k vyšetření.
 - Klinický genetik vyplní s pacientem potřebné dokumenty*(viz níže), zajistí odběr krve a **odešle materiál k DNA analýze do laboratoře Centra molekulární biologie a genetiky FN Brno.**

Adresa: *Centrum molekulární biologie a genetiky FN Brno – PDM*
Sekce vrozených genetických onemocnění
Černopolní 9
613 00 Brno

*Výše uvedené potřebné dokumenty: **Žádanka sekce vrozených genetických chorob a Informovaný souhlas – neuromuskulární onemocnění (včetně maligní hypertermie)** jsou k dispozici volně ke stažení na <https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/centrum-molekularni-biologie-a-genetiky/sekce-vrozenych-genetickych-onemocneni/t5516>

Poznámka k vyplnění informovaného souhlasu pacienta:

1. *Prosíme o laskavý souhlas s informováním Akademického centra pro Maligní hypertermii (ACMH) o genetickém nálezu. Důvod je prostý, klinický lékař z ACMH potřebuje znát dané informace k poskytnutí náležitě péče.*

2. *Rovněž prosíme o souhlas s ANONYMNÍM využitím biologického materiálu k výzkumným a výukovým účelům a o souhlas se skladováním vzorku. Proč je to důležité? Genetická diagnostika se neustále vyvíjí a variant použitelných k diagnostice MH neustále přibývá. Proto v případě NEnalezení genetického podkladu u in-vitro kontrakčním testem prokázané MH průběžně doplňujeme vyšetřování nejmodernějšími genetickými metodami. Rovněž spolupracujeme s Evropskou skupinou pro maligní hypertermii (EMHG) a využití moderní genetické diagnostiky k ozřejmění etiopatogeneze MH je aktuálně podporováno grantem MZ ČR. Pomůže to dalším rodinám s MH.*
3. V závislosti na provedené metodě trvá genetické vyšetření řádově několik týdnů až měsíců. Následně klinický genetik obdrží zprávu z genetického vyšetření a o výsledku vás bude informovat. Kopii zprávy dostane i lékař specializovaného pracoviště z ACMH (na základě Vámi uděleného souhlasu), je však **potřeba se aktivně ozvat a domluvit si konzultaci!** O výsledku, případné diagnóze Maligní hypertermie a z toho vyplývajících opatření budete řádně poučeni. V principu můžou následně nastat 2 situace:
 - a. genetickým vyšetřením byla u vás detekována kauzální patogenní varianta. To znamená, že **podezření na MH se u vás potvrdilo**. Je nutné vystavit Vám **průkaz MH senzitivního (MHS) pacienta**. Za tímto účelem prosím kontaktujte prosím lékaře ACMH (kontakt viz dále).
 - b. genetickým vyšetřením nebyla u vás detekována kauzální patogenní varianta. Bohužel jednoznačný genetický podklad zatím známe jen u cca 50 % MHS pacientů, proto negativní genetické vyšetření **nemusí znamenat, že MH nemáte**. Je nutné podstoupit další diagnostický krok, kterým je tzv. **In vitro kontrakční test (IVCT)** na bioptickém vzorku Vašeho svalu.
4. **IVCT** – jedná se o provedení diagnostické zkoušky na čerstvě odebraném svalu v laboratorních podmínkách. Pro vykonání testu je nutno získat bloček příčně pruhované svaloviny o velikosti 1,5 x 3 cm ze stehenního svalu. Otevřená biopsie svalu probíhá v straně MH bezpečně, tj. beztriggerové celkové anestezii nebo v neuroaxiální či periferní nervové blokadě. Vyšetření je nutno předem domluvit. V případě dospělých pacientů, kontaktujte ARK FN USA (MUDr. Ivana Schröderová), v případě dětských pacientů kontaktovat KDAR FN Brno (MUDr. Dagmar Štěpánková nebo MUDr. Martina Klincová). U dětí do 10 let (resp. 30 kg tělesné hmotnosti) podstupují vyšetření rodiče.

V den odběru svalu je znám výsledek vyšetření. Opět můžou nastat 2 situace:

 - a. Váš **sval zareagoval patologicky** minimálně na jednu ze dvou substancí. To znamená, že podezření se potvrdilo a **jste vnímavý k MH**. Je nutné vystavit Vám **průkaz MH senzitivního (MHS) pacienta**.
 - b. Váš **sval nezareagoval** patologicky, tudíž **je u Vás MH vyloučená**.
5. **Diagnostika pokrevních rodinných příslušníků v případě potvrzení MH**. Dispozice k MH je onemocněním autozomálně dominantně dědičné, každý potomek MHS osoby má tedy 50 % pravděpodobnost vnímavosti k MH. Informujte prosím rodinu a neváhejte se obrátit na níže uvedená specializovaná klinická pracoviště.

Kontakty na lékaře ACMH:

ARK FN USA Brno, Pekařská 53, Brno, 602 00

MUDr. Ivana Schröderová, e-mail: ivana.schroederova@fnusa.cz

tel.: +420 605 234 561, +420 543 182 553

<https://iweb3.fnusa.cz/pro-pacienty-a-navstevy/pracoviste/ark-zakladni-informace/ark-dalsi-informace/>

KDAR FN Brno, Dětská nemocnice, Černopolní 9, Brno, 613 00

MUDr. Dagmar Štěpánková, e-mail: Stepankova.Dagmar@fnbrno.cz

MUDr. Martina Klincová, e-mail: Klincova.Martina@fnbrno.cz

tel.: +420 532 236 176, +420 532 234 698, +420 532 234 404

<https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/klinika-detske-anesteziologie-a-resuscitace/centrum-maligni-hypertermie/t4031>