

Aortální syndromy v kazuistikách

CASE 2 aneb co zmůže a jak pomůže genetika ?

Daniela Žáková

Petr Fila

Jiří Ničovský

Albert Stehlík

Petr Němec



MUNI
MED

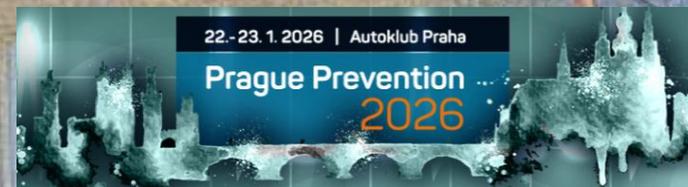
CKTCH

Centrum kardiovaskulární
a transplantační chirurgie

Klinika kardiovaskulární a transplantační chirurgie, LF MU Brno

22.-23. 1. 2026 | Autoklub Praha

Prague Prevention
2026



Jiří (*1981)

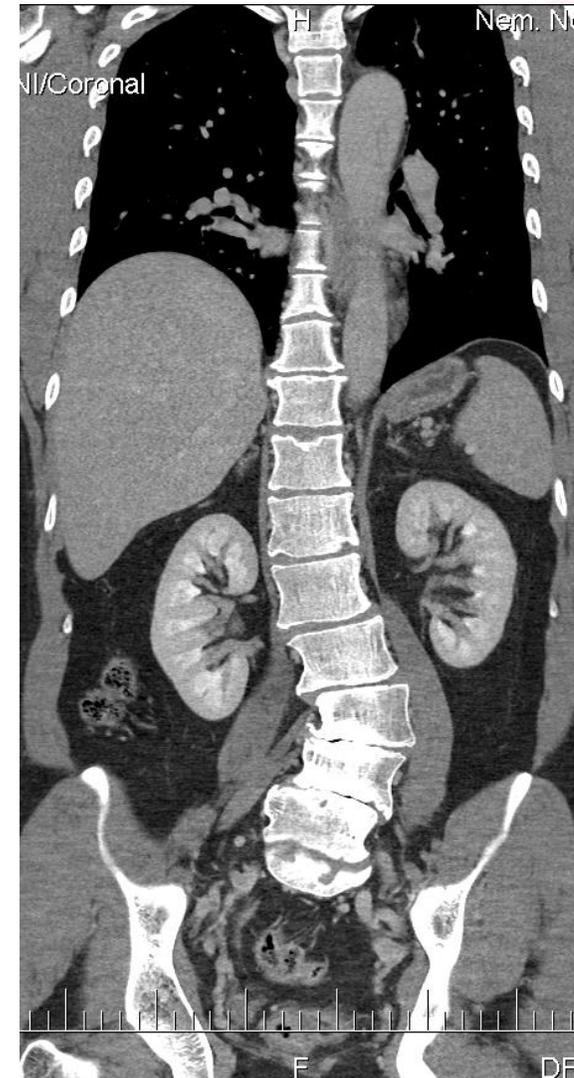
RA: matka zemřela v 58 letech na disekci aorty

OA: operace vpáčeného hrudníku, skolióza

ve 33 letech zjištěno aneuryzma kořene aorty (53mm)

trojcípá aortální chlopeň bez vady

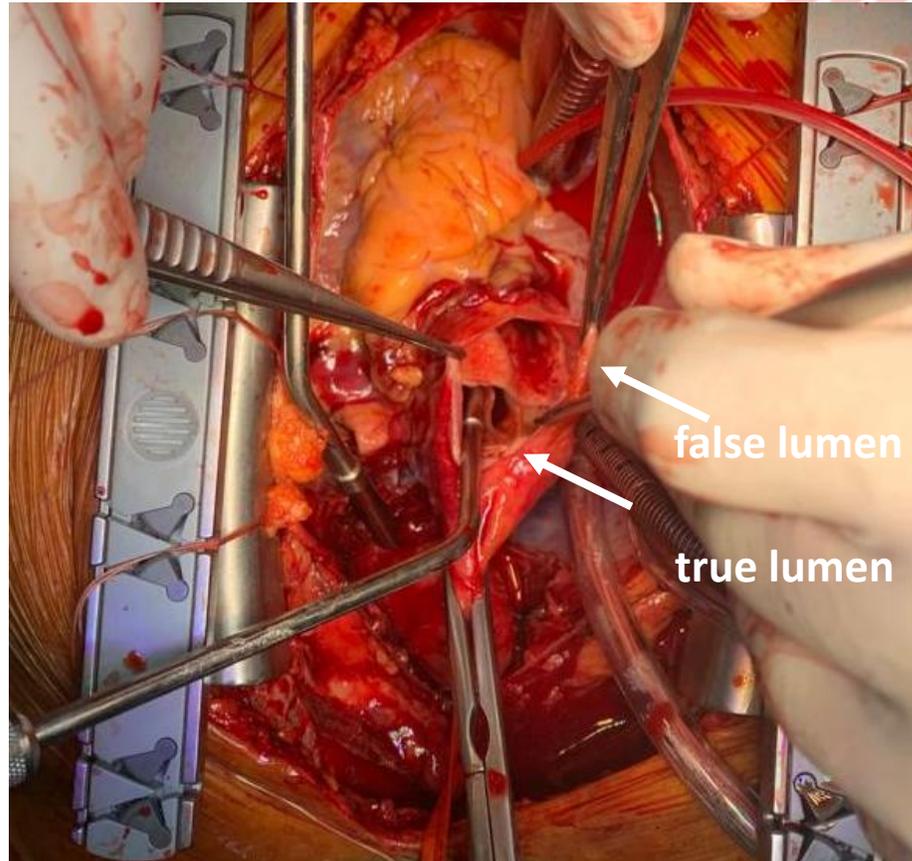
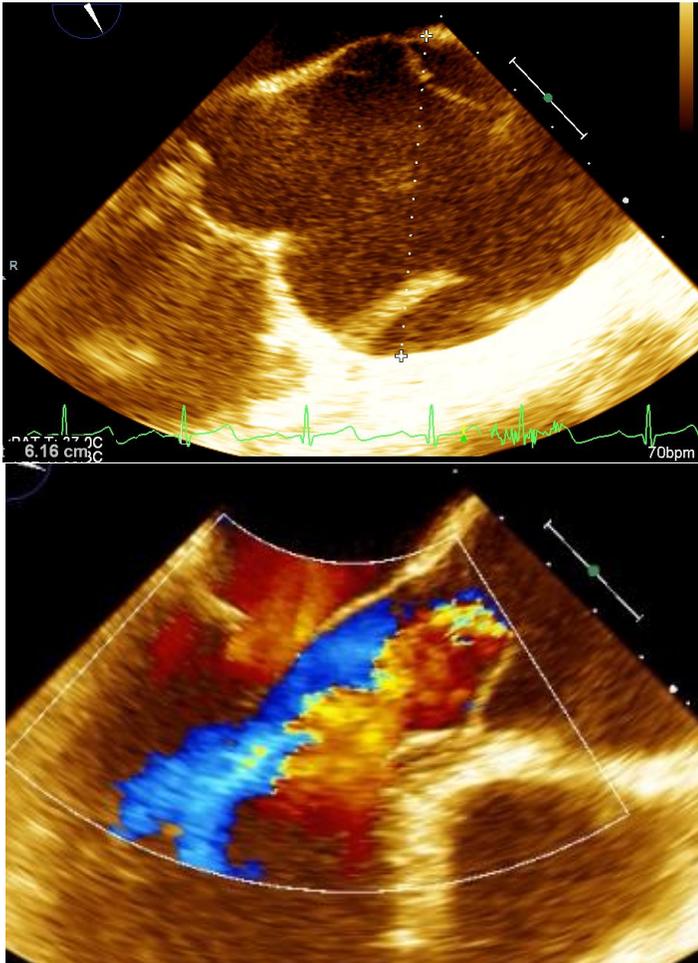
doporučené došetření odmítl



Jiří (*1981)

O 4 měs později náhle v práci vznik bolesti na hrudi, diplopie

disekce aorty Stanford A od kořene po ilické tepny vč. supraaortálních , AoR 2,5st

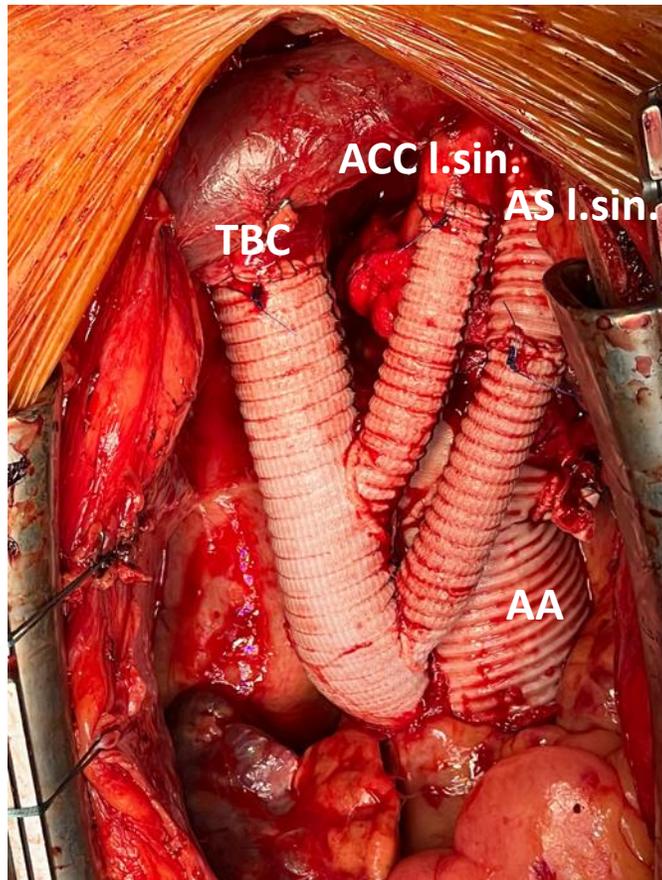


Jiří (*1981)

Davidova operace + frozen elephant trunk Evita + redirekce hlavových cév trifurkační protézou

Komplikovaný průběh (oběhová nestabilita, revize, SIRS, porucha hojení, tracheotomie, propuštěn 37. den)

Indikováno genetické vyšetření (NGS)



Genetické vyšetření prokázalo Loeys-Dietzův syndrom 3 (c-715 G > C (p.Glu239Gln) patogenní mutace v genu SMAD3 v heterozygotním stavu

Kaskádový screening

6 SOUROZENCŮ

Marie (*1973)
Operace ve 29 letech pro aneuryzma descendentní hrudní aorty

SMAD3 +

Ladislav (*1974)
Operace ve 42 letech
Davidova operace

SMAD3 +

Jiří (*1981)
TAD-A ve 34 letech
Davidova operace +FET

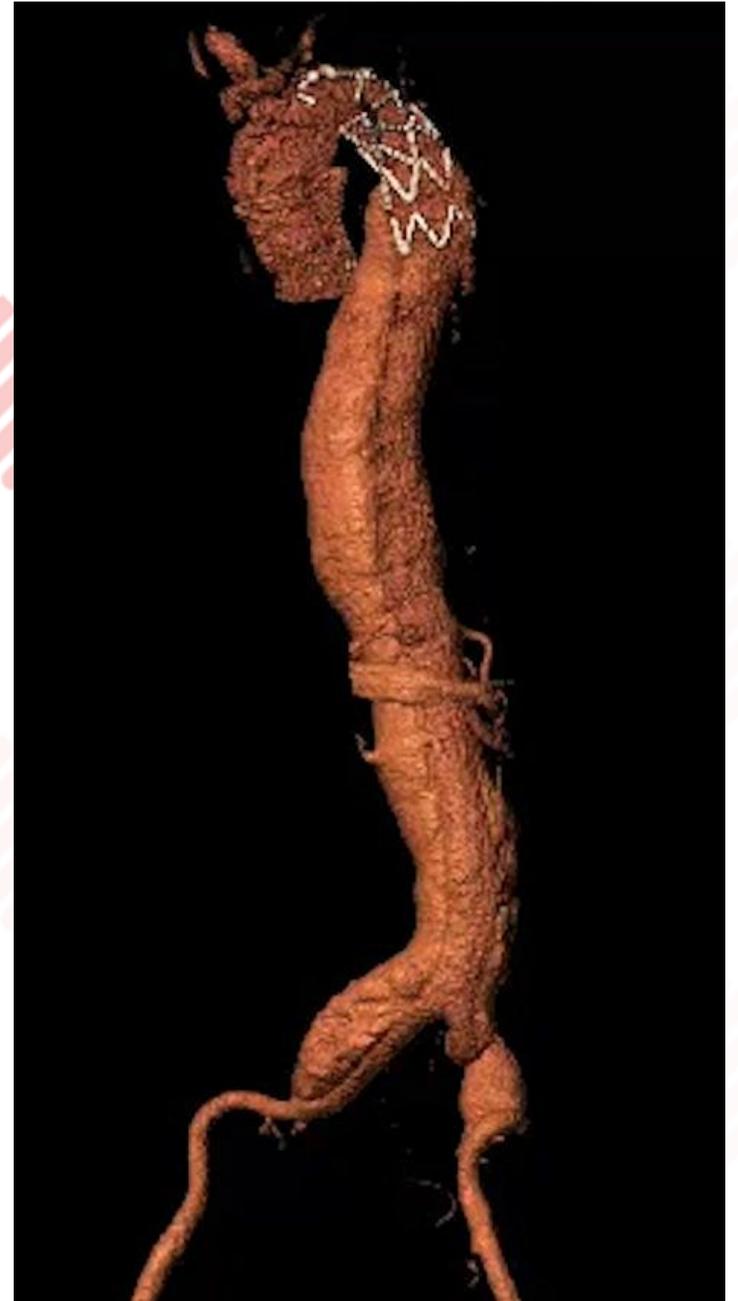
SMAD3 +

Lenka (*1975)
Patogenní mutace nenalezena

Tomáš + Lukáš (*1984)
Patogenní mutace nenalezena

Jiří (*1981)

CT ve 42 letech : progrese dilatace společného
diametru descendentní hrudní aorty na 58mm (+7mm za 3 roky)
doporučena náhrada torakoabdominální aorty



Jiří (*1981)

Náhlé úmrtí ve věku 42 let (3 týdny po indikačním semináři)

Pitevní protokol

terapie LMWH. Na CT vyšetření z 3.1.23 nález dilatace descendentní části hrudní aorty, doporučeno operační řešení. Dle sester dva dny před smrtí pocit slabosti, polehával. V den smrti pak nalezen v bezvědomí v tratolišti krve. Volána ZZS, prostor kolem pacienta masivně zakrvácen, při resuscitaci stříká z nosu krev, odsávána. Během resuscitace se nepodařilo obnovit hemodynamicky účinnou srdeční akci, resuscitace ukončena, konstatován exitus letalis. Jako bezprostřední příčina smrti po pitvě a doplňujících vyšetřeních stanoven hypovolemický šok při tlakové nekróze části dolního laloku levé plíce s krvácením u pacienta po operacích hrudní aorty pro disekci (cévní protézy, stentgraft).

Marie (*1973)

OA: operace kýly v dětství, flebotromóza žil DKK s plicní embolizací

NO: dušnost a dráždivý kašel

CT: aneuryzma počátečního úseku descendentní hrudní aorty šířky 90mm, útlak levého hlavního bronchu

Operace ve 29 letech: resekce aneuryzmatu a náhrada protézou



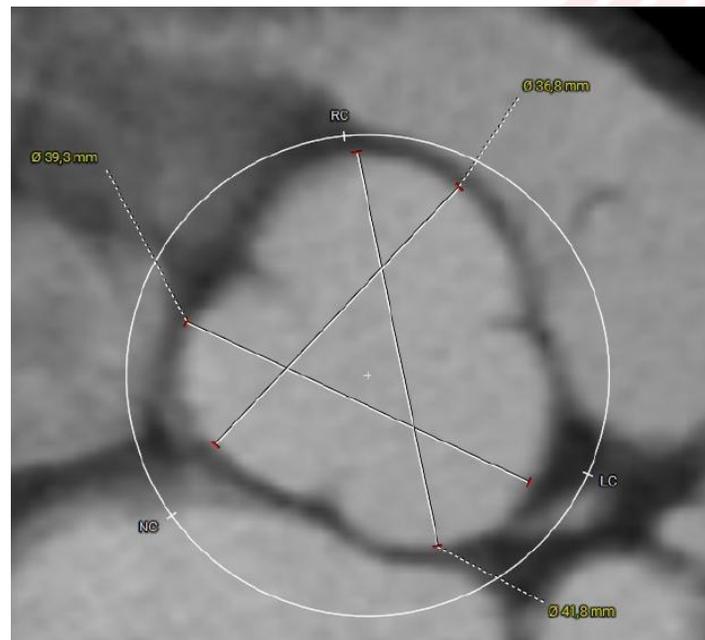
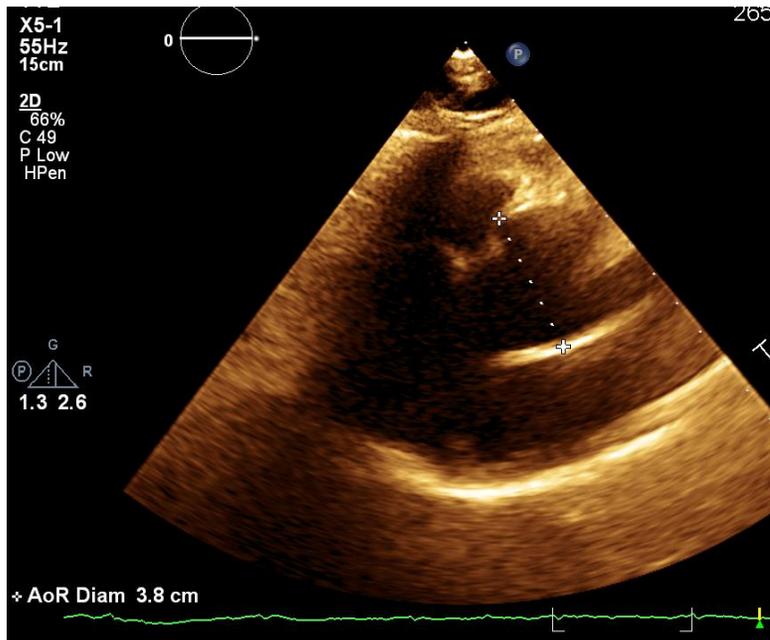
Marie (*1973)

Potvrzena diagnóza Loeys-Dietzova syndromu 3 (ve 45letech)

ECHO á 2-3 roky : 38mm ... 38mm ...40mm

CT ve 46 a 48 letech: bez progresse - kořen 41mm, AA 28 mm

doporučena CT kontrola za 2 roky



Marie (*1973)

Náhlé úmrtí v 49 letech den po úmrtí Jiřího

pac. byla odeslána z UP .. k došetření thoraclagií. ... na odd. uložena do lůžka .. dostala snídani.,.. během jídla začala zvracet.. dále zvoní na sestry ... kolabuje , zahájena ihned resuscitace.. masáž srdce, prodýchávání ambuvakem.. přivolaný lékař pokračuje v KPR ..následně spolu s přivolaným týmem ARO. zaintubována napojena na UPV, ..podávány katecholaminy , adrenalin... při místy naskočené bradykardii ..viz zápis ARO lékaře výše .. dále při suspekci na hemoperikard přivolán kardiolog .. pod UZ kontrolou perikardiocentéza a snaha o evakuaci hemoperikardu , odsáto celkem kolem 150-200 ml krve , AS na monitoru ale elektromechanická disociace trvá , mezi výkony masáž srdcepo cca 70 minutách KPR a invazivních výkonech na perikardu již monitoru asystolie , je mydriasa zornice bez reakce... konstatován exitus letalis v 9,hodin 10 minut.

Pitevni protokol

Epikríza:

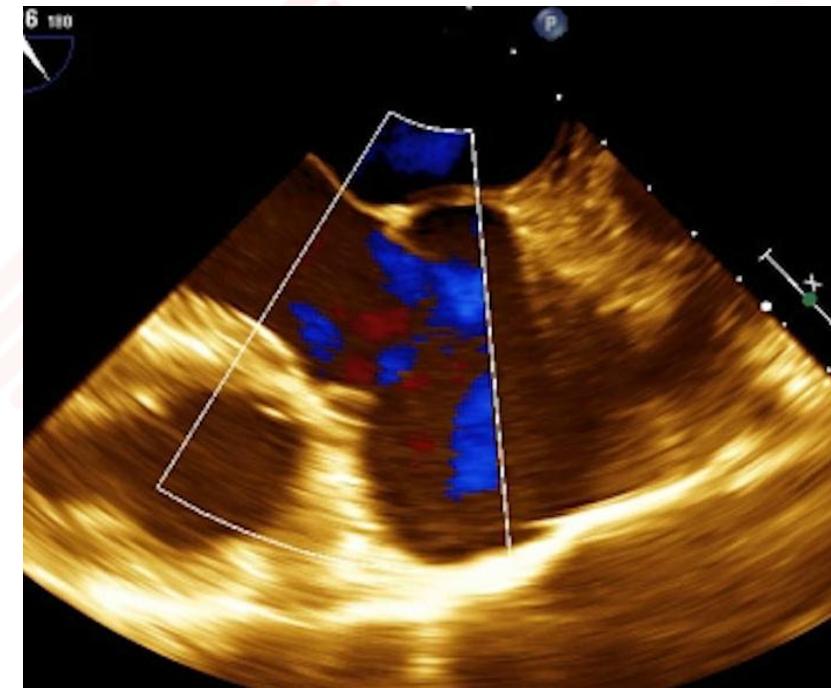
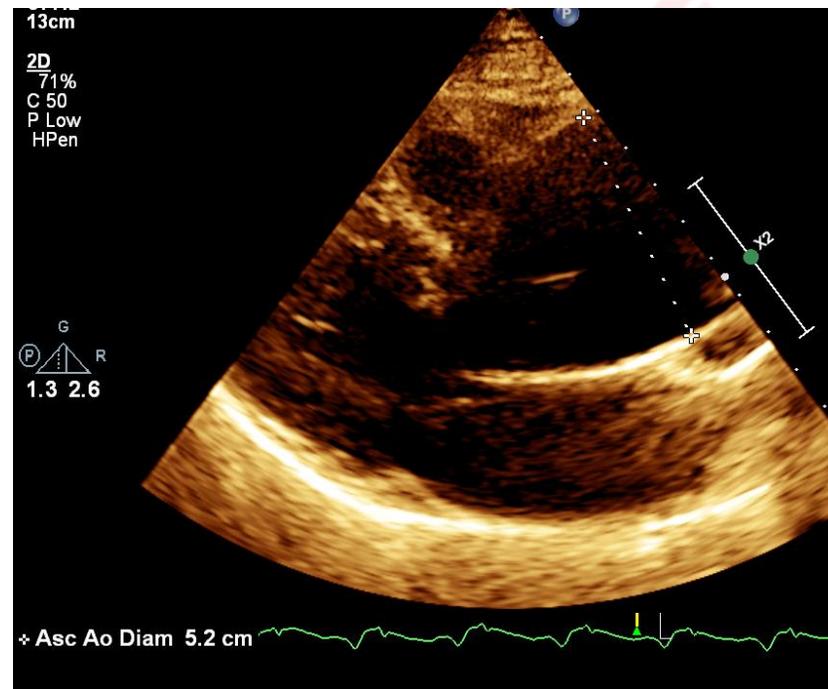
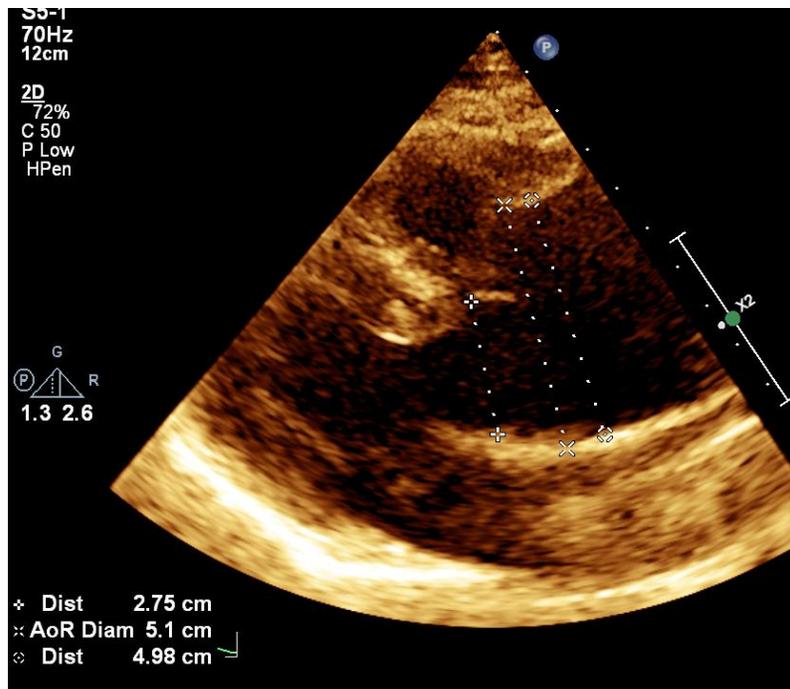
49-letá žena v anamnéze familiární postižení velkých cév (matka, bratr), stp. naštíti endoprotézi hrudní aorty před 20ti lety pro aneurysma, dále stp. hluboké flebotrombóze lýtka a TEN ad pulm před lety. Nyní umírá v důsledku disekujícího aneurysmatu ascendentní aorty s rupturou a hemoperikardem s tamponádou srdece.

Ladislav (*1974)

asymptomatic, examined in the context of positive family anamnesis

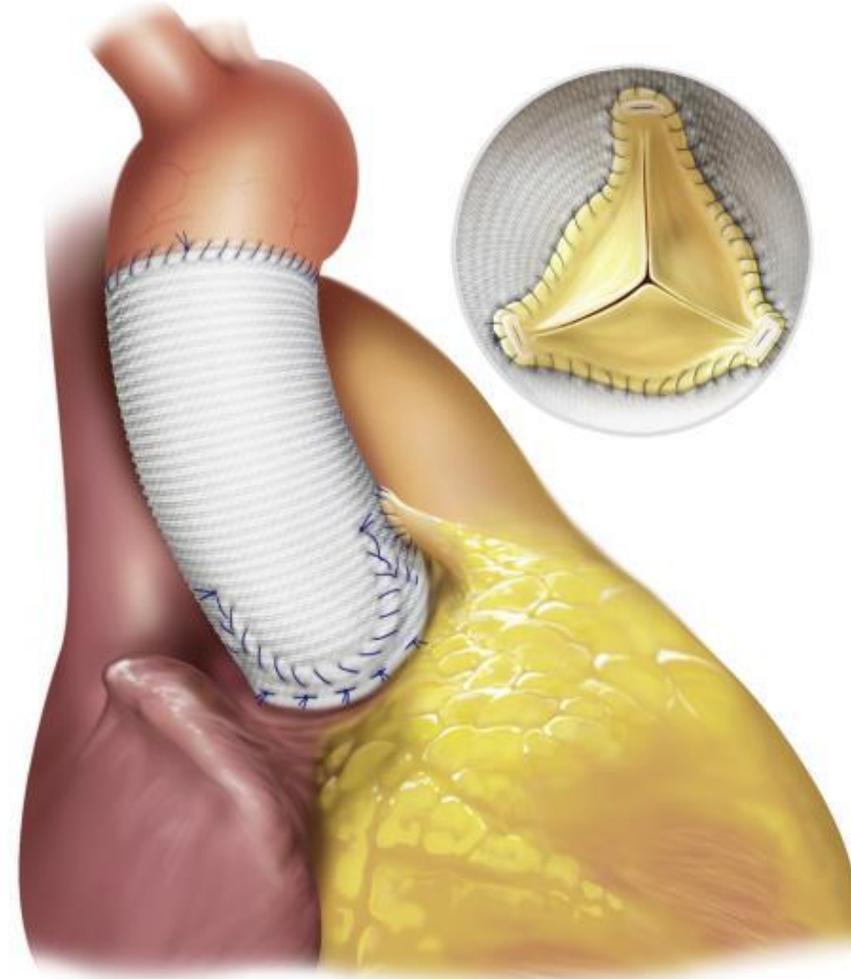
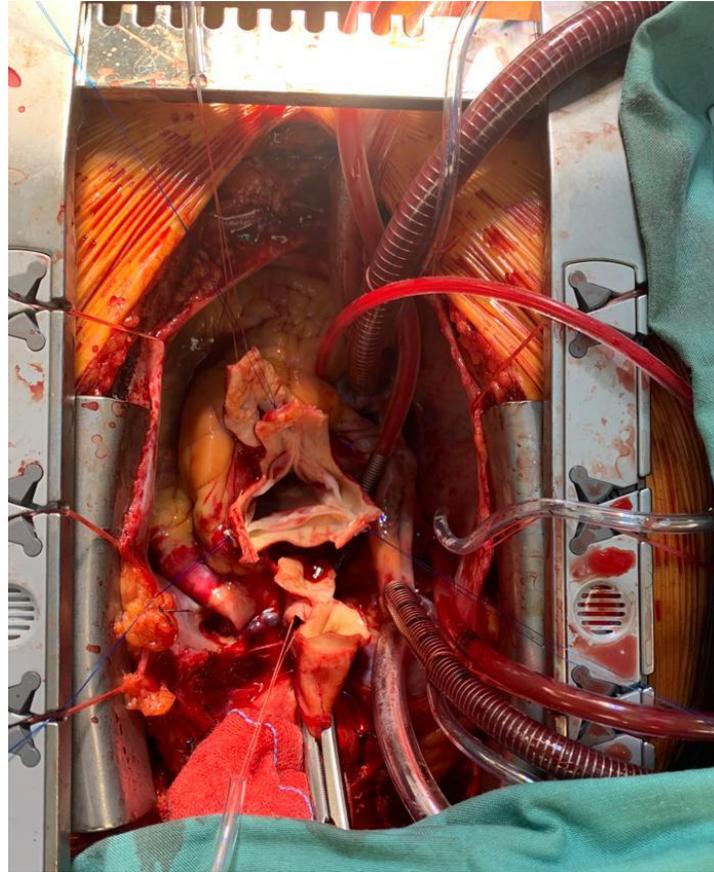
ECHO + CT: dilation of the root and proximal ascending aorta - root 52 mm, proximal

ascending aorta 53mm, distal ascending aorta 37mm, tricuspid aortic valve with reg. 0,5st, FiSi



Ladislav (*1974)

Operace (42 let) : Davidova operace + MAZE



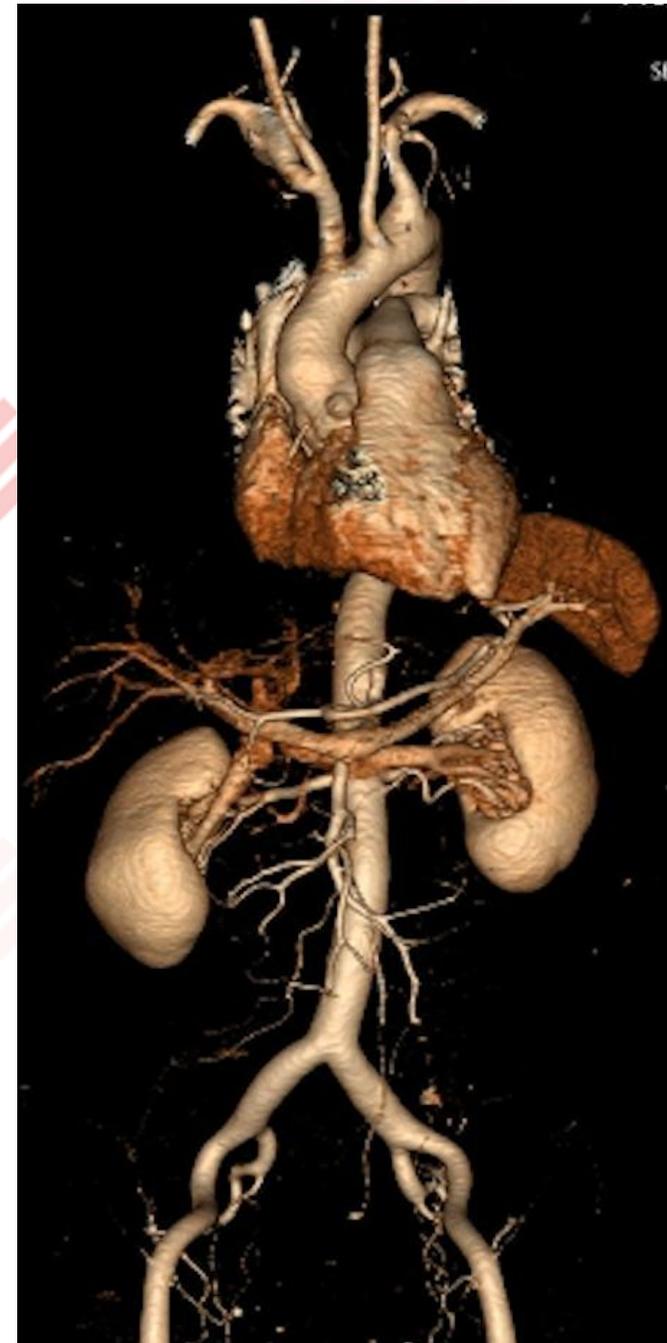
Ladislav (*1974)

Následně geneticky potvrzen Loey-Dietzův syndrom 3 (v 48letech)

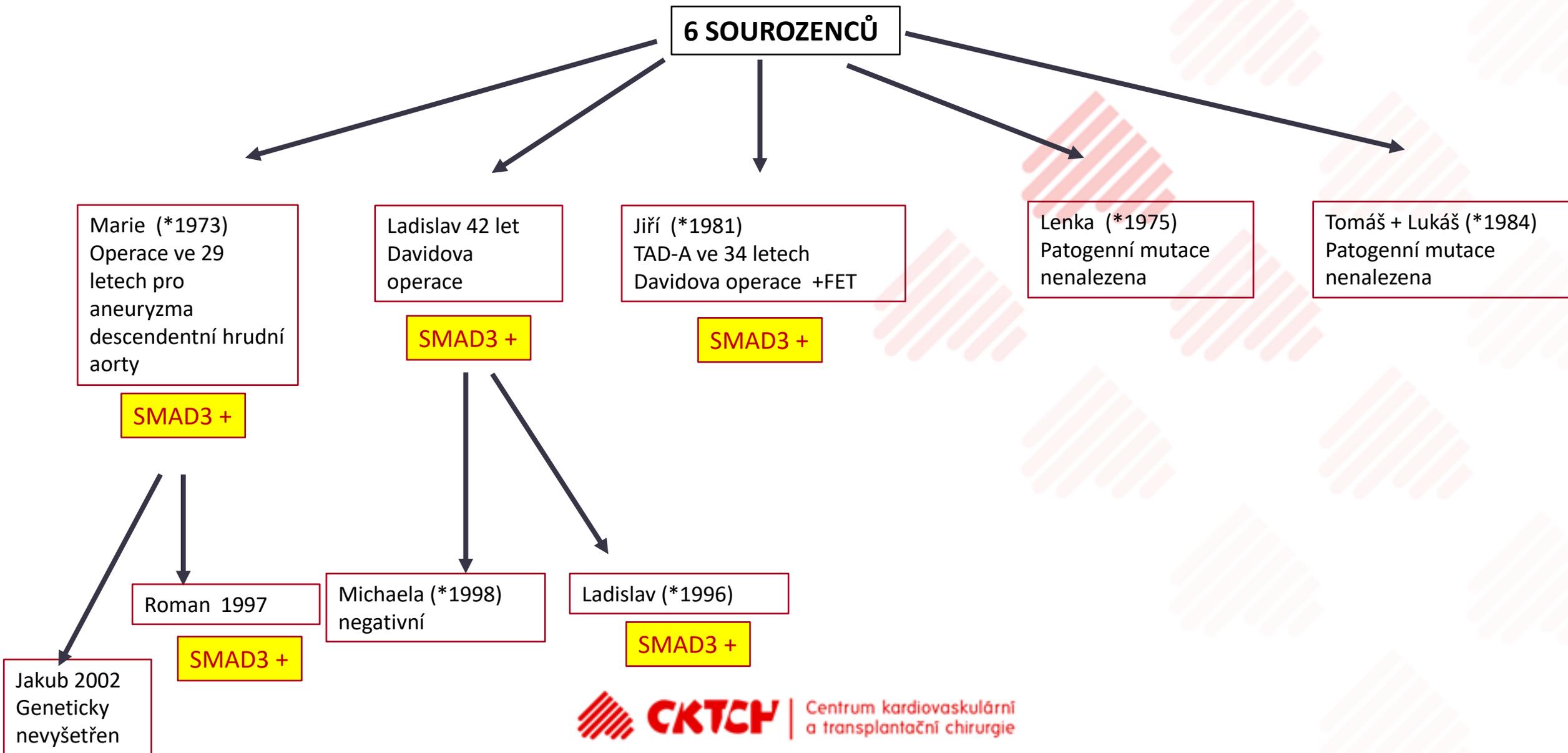
Kontrolní CT (49 let) : aneuryzma a.subclavia l.dx.,
ektazie bulbů ACI bilat. ektazie ACI l.dx., vinutá ACI l.sin.

Reoperace: resekce aneuryzmatu a.subclavia l.dx., náhrada protézou

Pacient sledován vč. pravidelných CT celé aorty



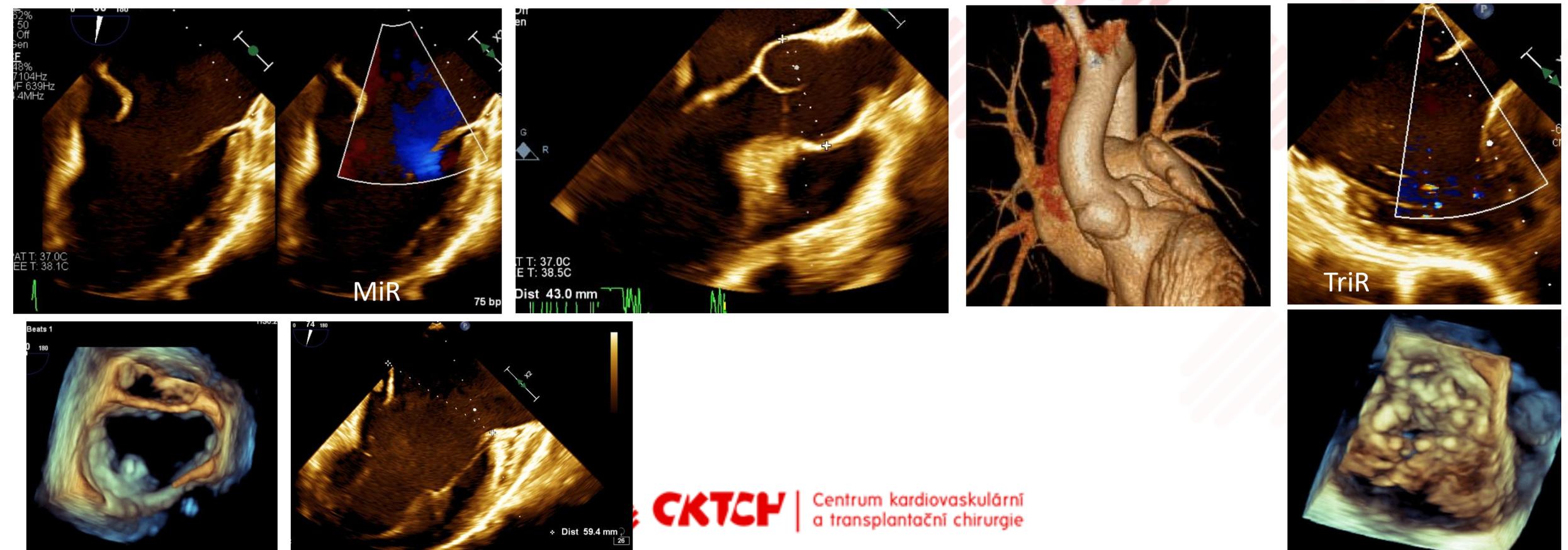
Kaskádový screening



Roman (*1997)

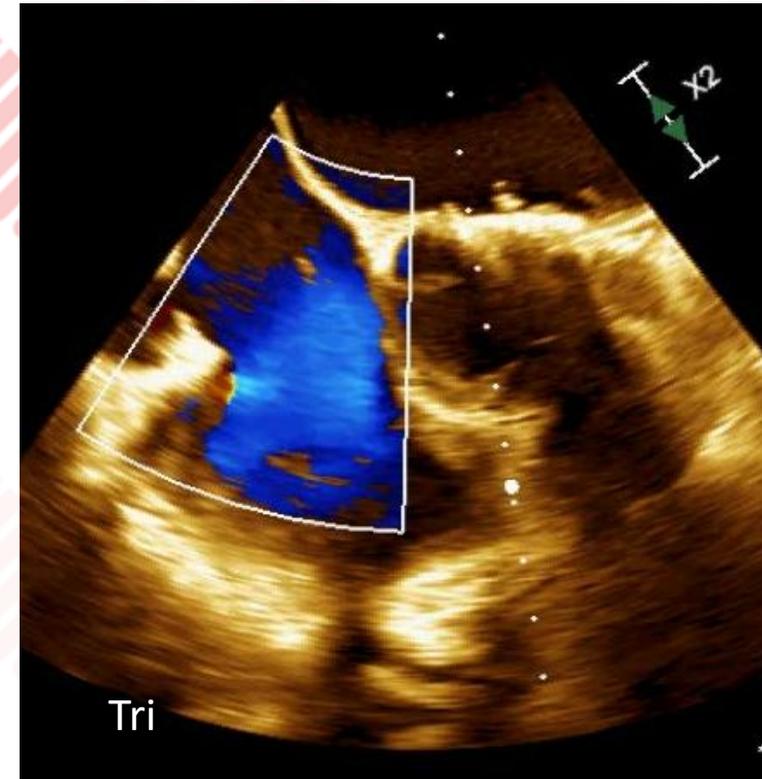
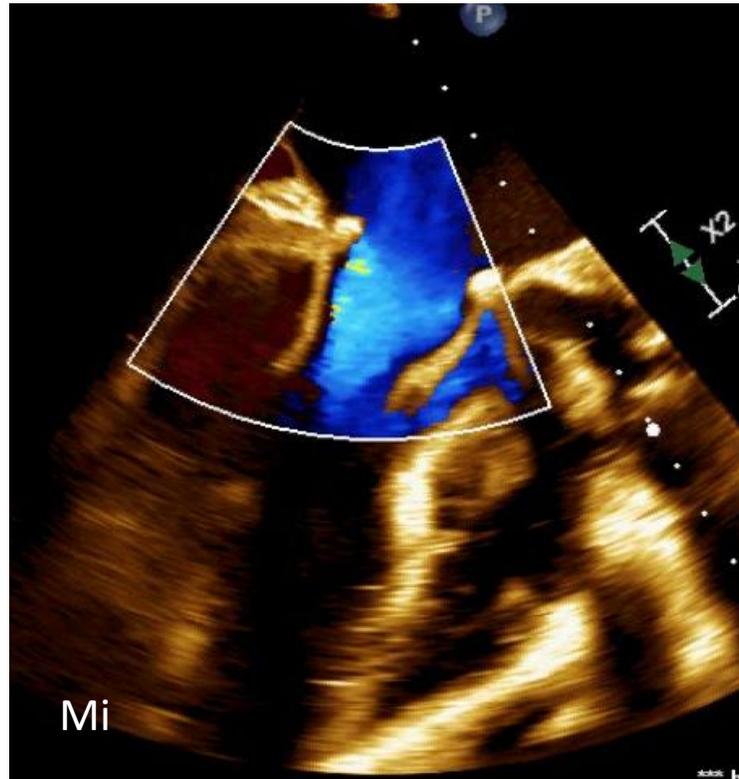
ECHO vstupní : kořen aorty 40mm, mitrální regurgitace při M.Barlow středně významná 2,5st billowing cípů, dilatovaný anulus (43x48 mm), asymptomatický

ECHO za 2 roky : **kořen aorty 43mm**, aortální chlopeň trojcípá bez vady, **významná mitrální regurgitace**, anulus 52x60 mm , trikuspidální regurgitace 1,5st, anulus 38mm, billowing předního cípu



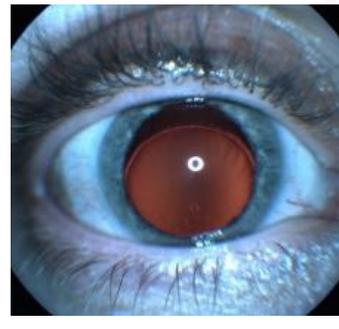
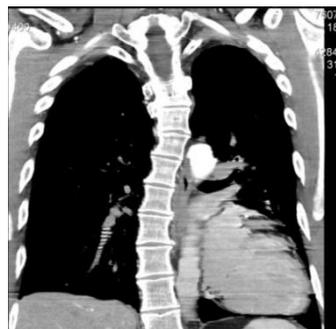
Roman (*1997)

Operace – PEARS (ExoVasc 95%) + plastika mitrální a plastika trikuspidální chlopně ringem



HTAD (heritable thoracic aortic disease)

Syndromová (sTAA)	Nesyndromová (nsTAA)
Kardiovaskulární projevy Systémové projevy (muskuloskeletální, kraniofaciální, oční, plicní, kožní...)	Kardiovaskulární projevy
Marfanův syndrom (MFS) Loeys-Dietzův syndrom (LDS) Turnerův syndrom (TS) Ehlers-Danlos syndrom typ IV vaskulární typ (vEDS)	Familiární hrudní aneuryzmata (FTAA) ACTA2, MYH11, MYLK, PRKG1... Sporadická aneuryzmata (sTAA) BAV aortopatie



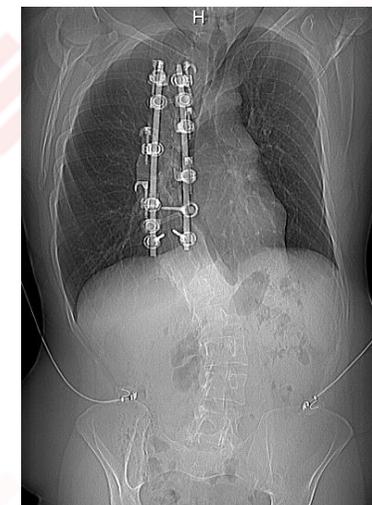
Loeys-Dietzův syndrom

Popsán v r. 2005, mutace v genech kaskády TGF β , 7 typů (LDS1-6 AD, LDS7 IPO8 AR), 75% de novo mutace

Triáda = aortální aneuryzmata (dilatace kořene 95%) a tortuosity , hypertelorismus, rozštěp uvuly/patra

Ostatní: skeletální abnormity - kraniosynostóza, skolióza, není vysoká postava a disproportionálnita

BAV, PDA (LDS2), ASD, imunologické abnormity, asthma, alergie, artritidy, Mi prolaps



Gouda P. et al. International Journal of Cardiology 362 (2022) 158–167

Loeys BL, Dietz HC. Loeys-Dietz Syndrome. GeneReviews® Sept. 2024.

Loeys-Dietzův syndrom 3 (SMAD3)

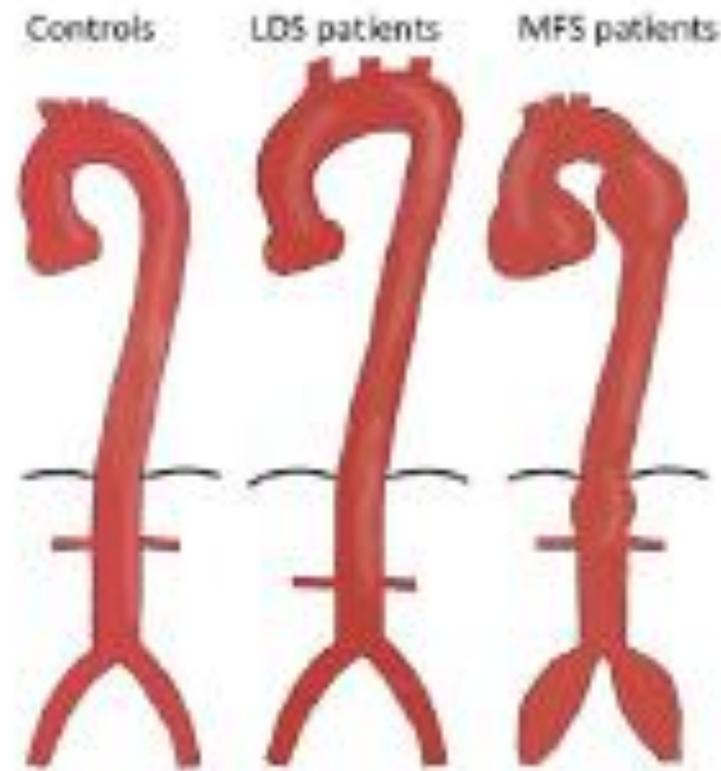
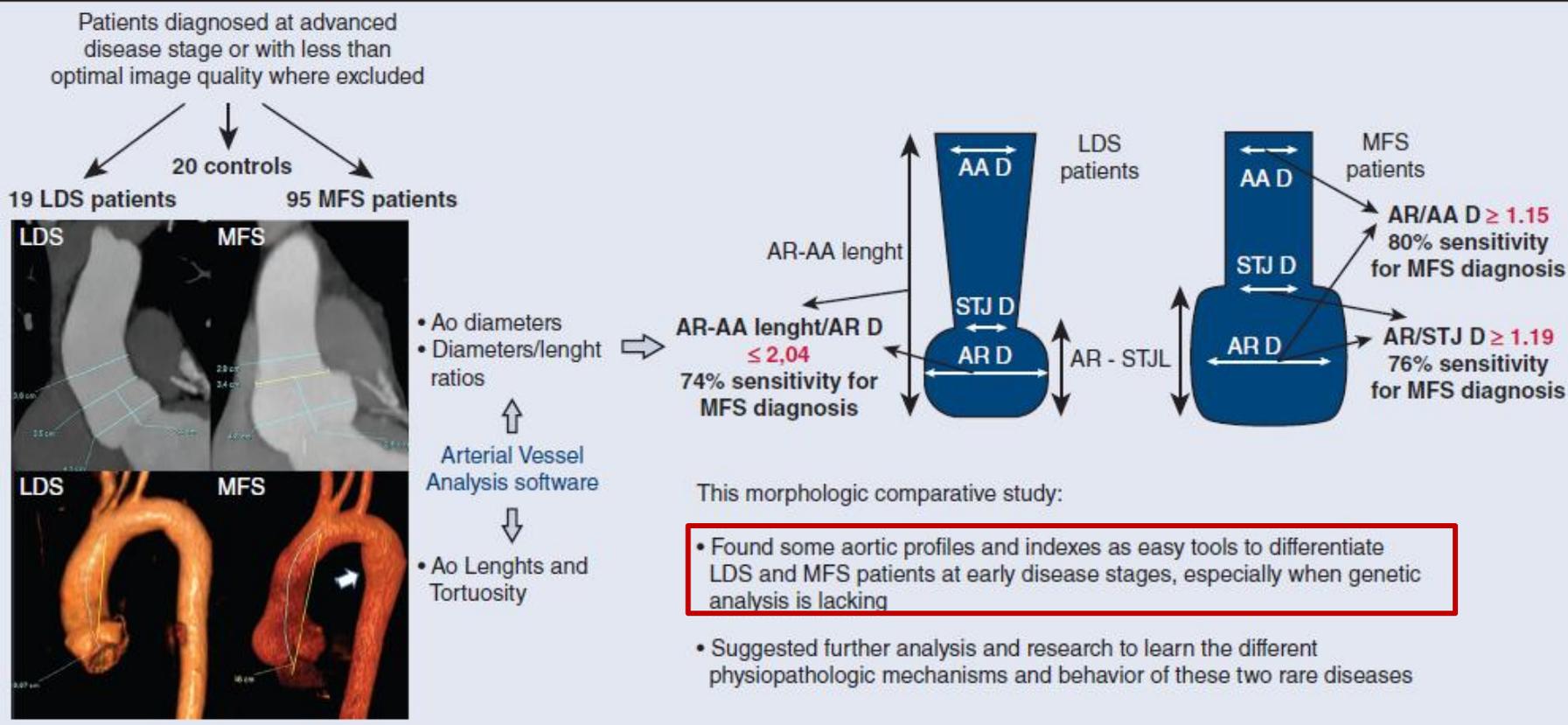
Clinical Feature	Loeys-Dietz Syndrome					
	1,2	3	4	5	6	7
	<i>TGFBR1/ TGFBR2</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TGFB2</i>	<i>TGFB3</i>	<i>SMAD2</i>	<i>IPO8</i>
Ectopia lentis	–	–	–	–	–	–
Cleft palate / bifid uvula	++	+	+	+	+	+
Hypertelorism	++	+	+	+	+	++
Craniosynostosis	++	+	–	–	–	–
Tall stature	+	+	++	+	+	–
Arachnodactyly	++	+	+	+	+	++
Pectus deformity	++	++	++	+	+	++
Clubfoot	++	+	++	+	–	+
Osteoarthritis	+	+++	+	+	+	?
Aortic root aneurysm	++	++	++	+	+	+++
Arterial aneurysm	++	+	+	+	+	++
Arterial tortuosity	++	++	+	+	+	+
Early-onset aortic dissection	+++	++	+	+	+	–
Bicuspid aortic valve	++	+	+	+	+	+
Mitral valve insufficiency	+	+	++	+	+	+
Striae	+	+	+	+	+	+
Dural ectasia	+	+	+	–	–	?

Aortální fenotyp MFS versus LDS

MFS – širší a vyšší kořen hruškovitého tvaru, širší suprenální aorta a ilické tepny

LDS – delší oblouk a suprenální aorta

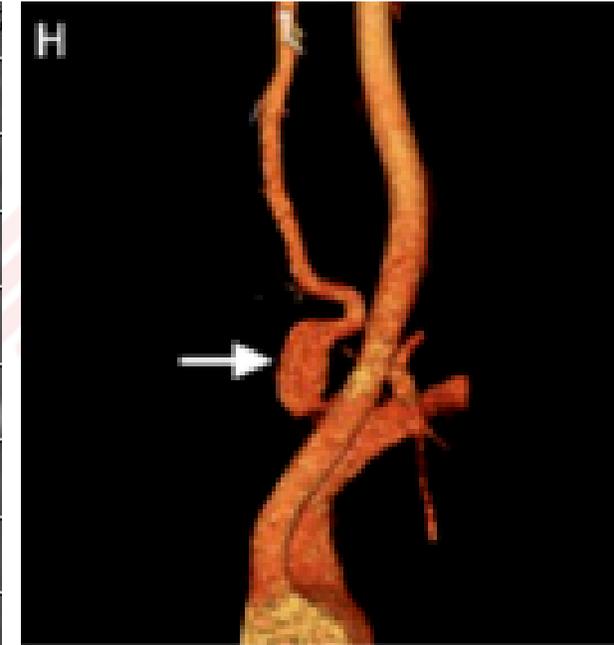
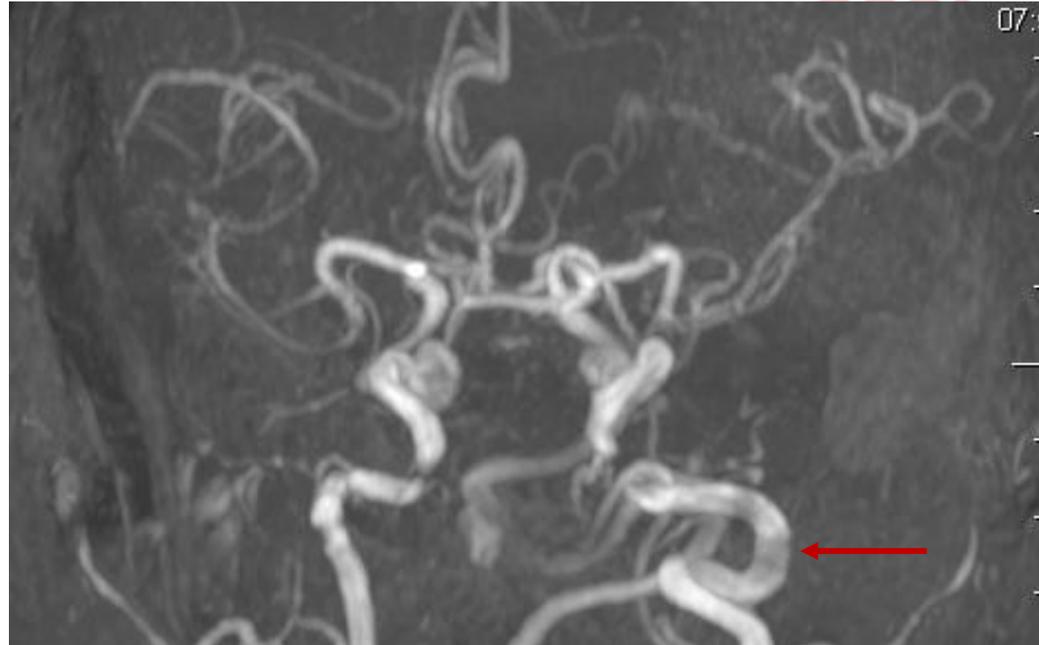
A comparative retrospective CTI and MRI analysis of aortic morphology in three cohorts of LDS, MFS patients and controls



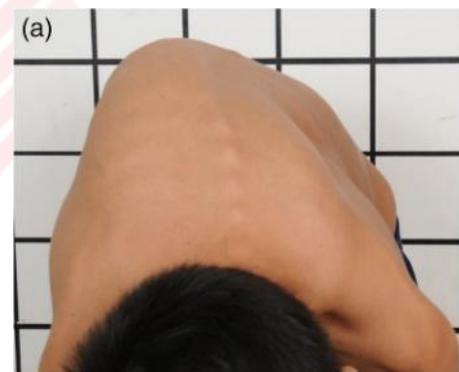
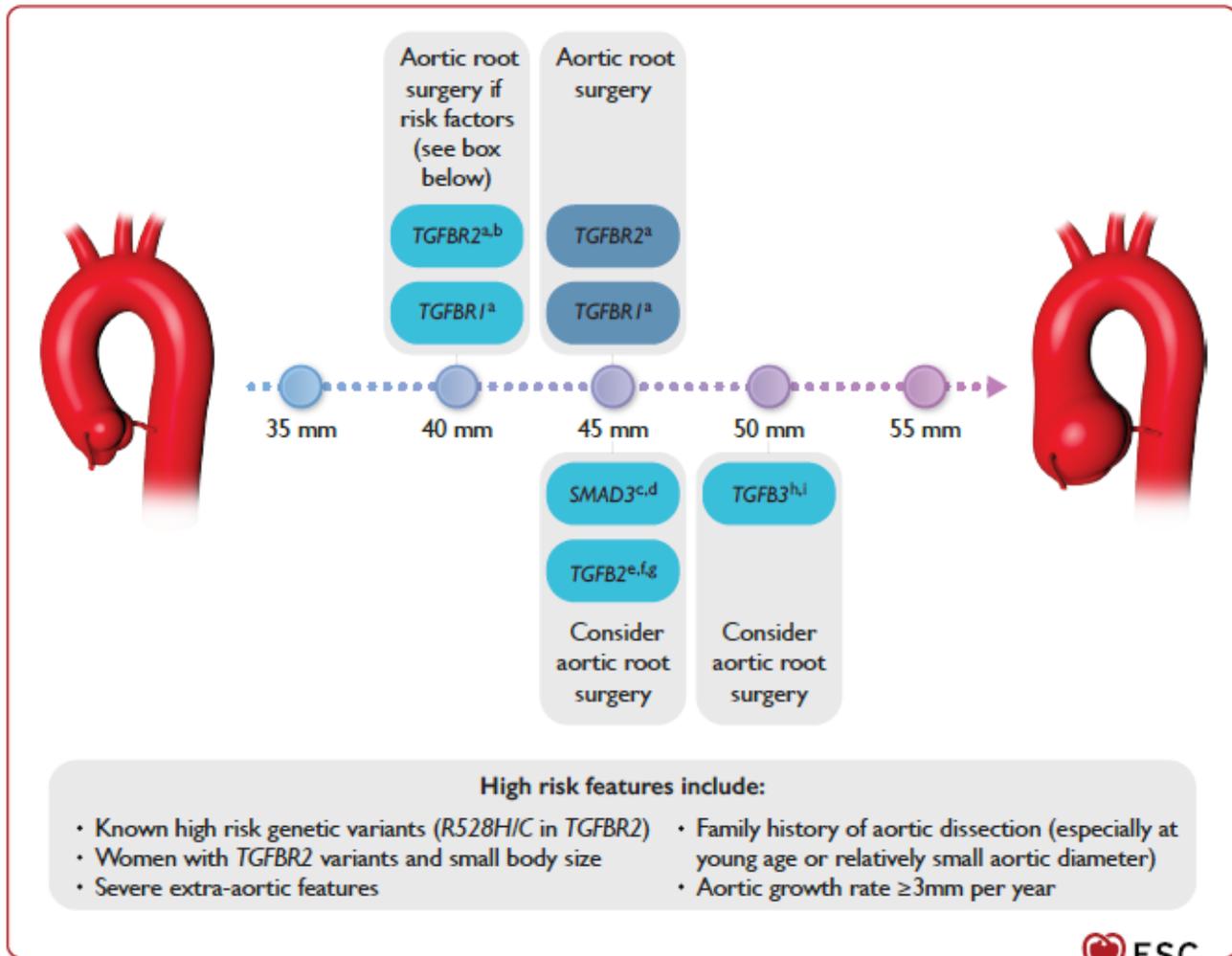
Loeys-Dietzův syndrom

Agresivní růst aorty (až 10mm/rok), disekce i při nedilatované aortě ≤ 40 mm (LDS1 25%, LDS2 35%, SMAD3 33 %)

Průměrný věk úmrtí 26 let (disekce aorty, ruptura mozkových aneuryzmat)



Indikace k operaci Loyes-Dietzův sy



Závěry

Na dědičnou příčinu aneuryzmat a disekce aorty pomýšlíme u pacientů do 60ti let bez přítomnosti hypertenze či jiných klasických rizikových faktorů.

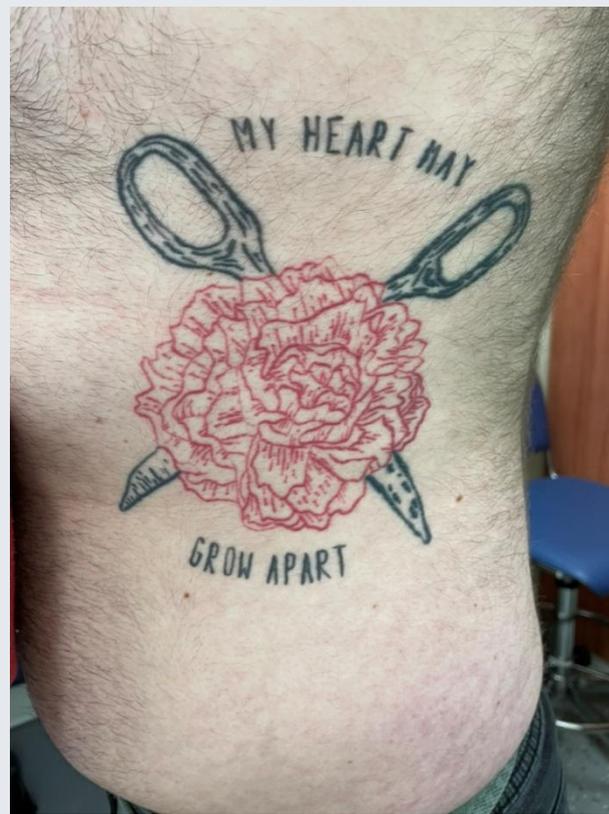
Loeys-Dietzův syndrom představuje agresivní typ hereditární aortopatie.

V indikačních kritériích k operaci volíme individualizovaný přístup, který zohledňuje typ mutace, rodinnou anamnézu, rychlost růstu aorty, BSA či plánovanou graviditu.

Pacienti s Loeys-Dietzovým syndromem profitují z časně indikovaného profylaktického operačního výkonu včetně PEARS s cílem redukovat výskyt aortálních komplikací a náhlého úmrtí na disekci aorty.

Pacienti s hereditárními aortopatiemi vyžaduje celoživotní sledování optimálně ve specializovaných centrech.

Děkuji za pozornost



CKTCH

Centrum kardiovaskulární
a transplantační chirurgie



WEB

www.cktch.cz



facebook

[/CKTCHBrno](https://www.facebook.com/CKTCHBrno)



YouTube

[CKTCH Brno](https://www.youtube.com/CKTCHBrno)

Cardiovascular Outcomes in Aortopathy



GenTAC Registry of Genetically Triggered Aortic Aneurysms and Related Conditions

Kathryn W. Holmes, MD, MPH,^a Sheila Markwardt, MPH,^b Kim A. Eagle, MD,^c Richard B. Devereux, MD,^d Jonathan W. Weinsaft, MD,^d Federico M. Asch, MD,^e Scott A. LeMaire, MD,^f Cheryl L. Maslen, PhD,^g Howard K. Song, MD,^g Dianna M. Milewicz, MD, PhD,^h Siddharth K. Prakash, MD, PhD,^h Dongchuan Guo, PhD,^h Shaine A. Morris, MD, MPH,ⁱ Reed E. Pyeritz, MD, PhD,^j Rita C. Milewski, MD,^k William J. Ravekes, MD,^l H.C. Dietz, MD,^l Ralph V. Shohet, MD,^m Michael Silberbach, MD,^a Mary J. Roman, MD,^d on behalf of the GenTAC Investigators

N=2686, věk 36,9 ± 19,6 , (2007-2016)

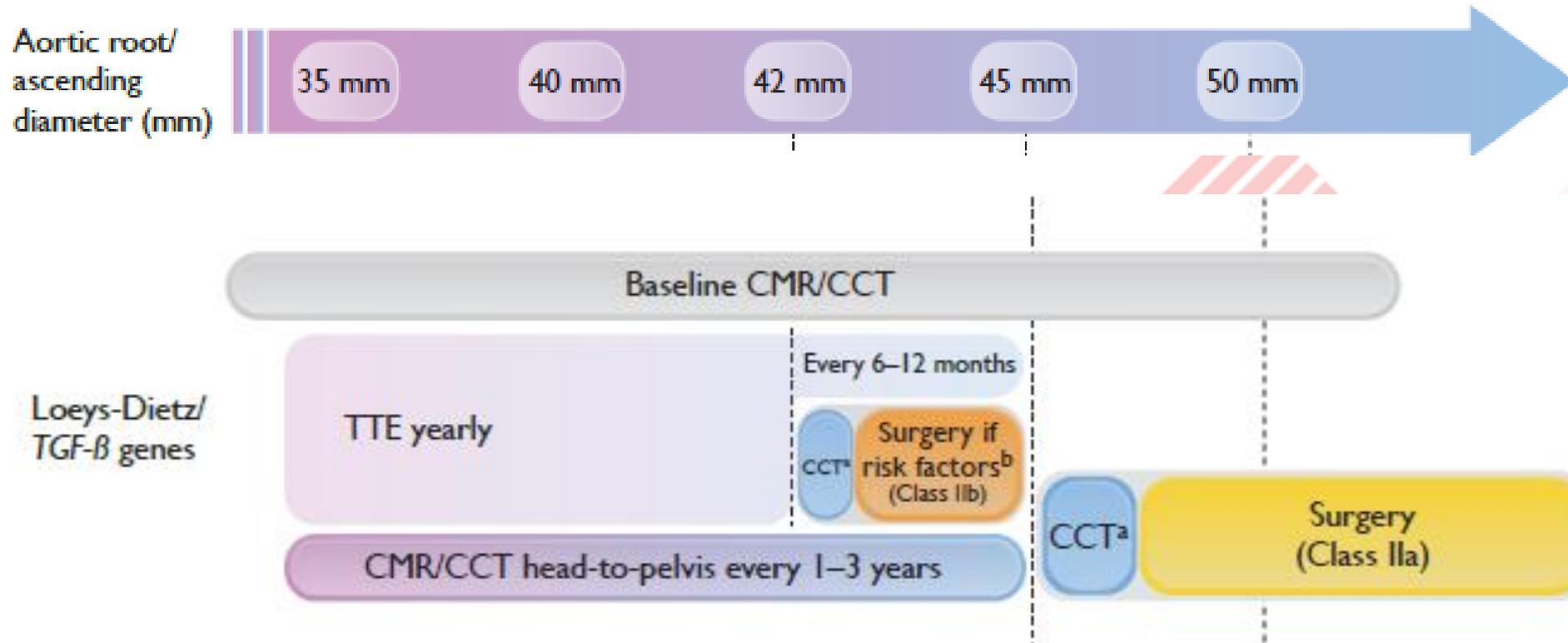
24,2% elektivní chirurgie kořene/ascendentní aorty (MFS, BAV, LDS...18let)

9,1% akutní operace pro disekci aorty (nsHTAD, LDS35 let, MFS)

TABLE 2 Cumulative Number of Cardiovascular Outcomes in the GenTAC Cohort

	Total (N = 2,686)	MFS (n = 861)	BAV (n = 879)	LDS (n = 121)	nsHTAD (n = 378)	TS (n = 298)	vEDS (n = 149)	P Value [†]
Elective proximal aortic aneurysm surgery, ever had								
No	2,035 (75.8)	588 (68.3)	625 (71.1)	86 (71.1)	296 (78.3)	291 (97.7)	149 (100.0)	<0.01
Yes	651 (24.2)	273 (31.7)	254 (28.9)	35 (28.9)	82 (21.7)	7 (2.3)	0 (0.0)	
Any aortic dissection surgery, ever had								
No	2,441 (90.9)	749 (87.0)	846 (96.2)	105 (86.8)	302 (79.9)	293 (98.3)	146 (98.0)	<0.01
Yes	245 (9.1)	112 (13.0)	33 (3.8)	16 (13.2)	76 (20.1)	5 (1.7)	3 (2.0)	

Algoritmus sledování u LDS



- **Loeys-Dietz syndrome Foundation Canada**
Canada
loeydietzcanada.org
- **Loeys-Dietz Syndrome Foundation USA**
loeydietz.org
- **Marfan Foundation**
Loeys-Dietz Syndrome