

Doc. MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.



Network
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Member
IKEM – Institute of Clinical
and Experimental Medicine
(Czechia)

Aortální syndromy Case 3

CASE 3_ 48 letý muž, náhodně zjištěno aneurysma aorty bez vady na aortální chlopni

- 1. kontakt 04/2024

Objektivní nález

0 gotické patro, negativní palcový a zápěstní znak. 97.0kg 179cm BMI 30.3 BSA 2.20m² (14.5.2024 13:56), TK 168/108mmHg, akce srdeční 76 min⁻¹.

Rodinná anamnéza

RA: syn 11 let má kloubní hypermobilitu a ortodontické obtíže, bratr 42 let dosud bez kardiovaskulárního onemocnění, matka 69 let dochází ke kardiologii, ~~má nedomykavost chlopně, neví blíže, otec 72 let kouří, ale nemá zásadní zdravotní obtíže,~~ v rodině bez náhlého nečekaného předčasného úmrtí, bez nutnosti kardiochirurgického zákroku

CASE 3_ 48 letý muž, náhodně zjištěno aneurysma aorty

- 1. kontakt 04/2024

Osobní anamnéza

: art. hypertenze- dosud kolísavá, nedostatečně korigovaná
: hyperlipidemie (Chol 6,0 mmol/l)
: hyperurikemie
: depresivní porucha, v psychiatrické dispenzarizaci
: mírná skolióza
: mírný astigmatismu, myopie < 3 D
: 0 deformity hrudníku a páteře, 0 kloubní hypermobilita, 0 spontánní pneumothorax, 0 ectopia lentis, 0 GERD/kýla, 0 varixy, 0 striae, 0 rozštěpová vada, 0 hluchota, 0 glomerulonefritida/hematurie, 0 jaterní onemocnění, hypoakuse, 0 časté modřiny, 0 špatné hojení jizev, 0 lámavost nehtů
SPA: žije s rodinou, realitní makléř

CTA aorty: 04/2024

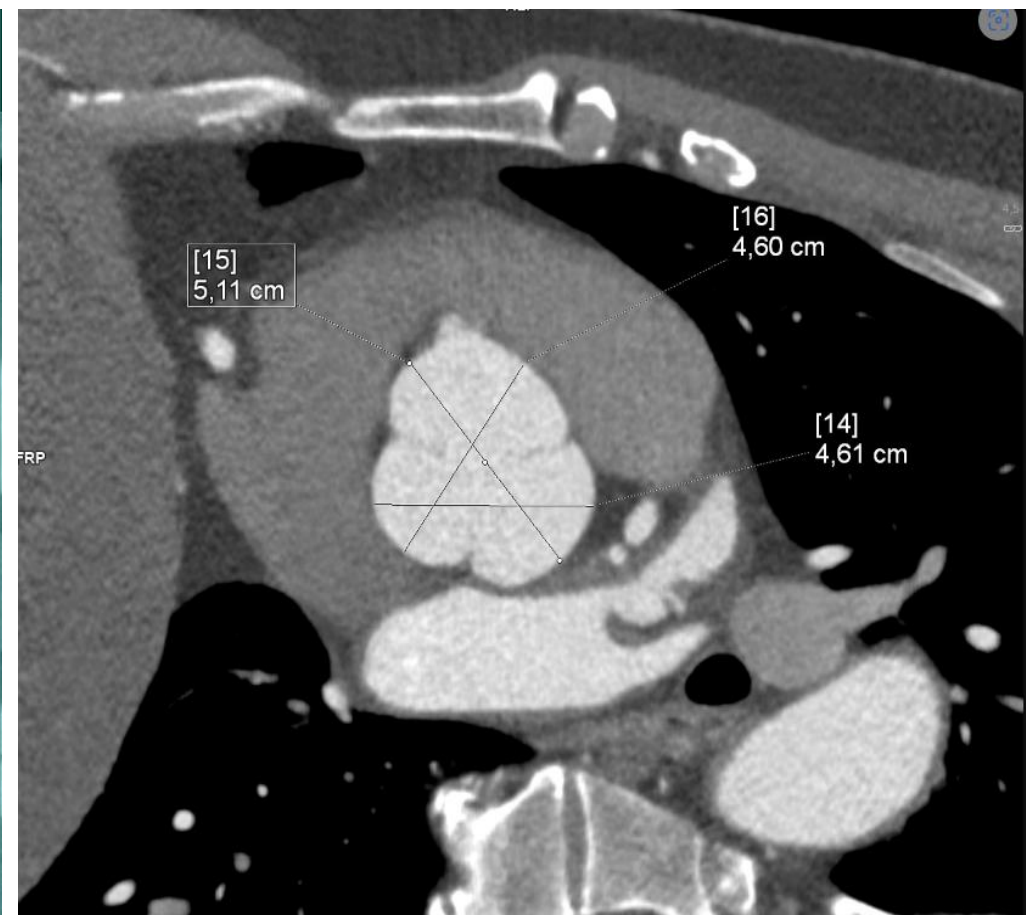
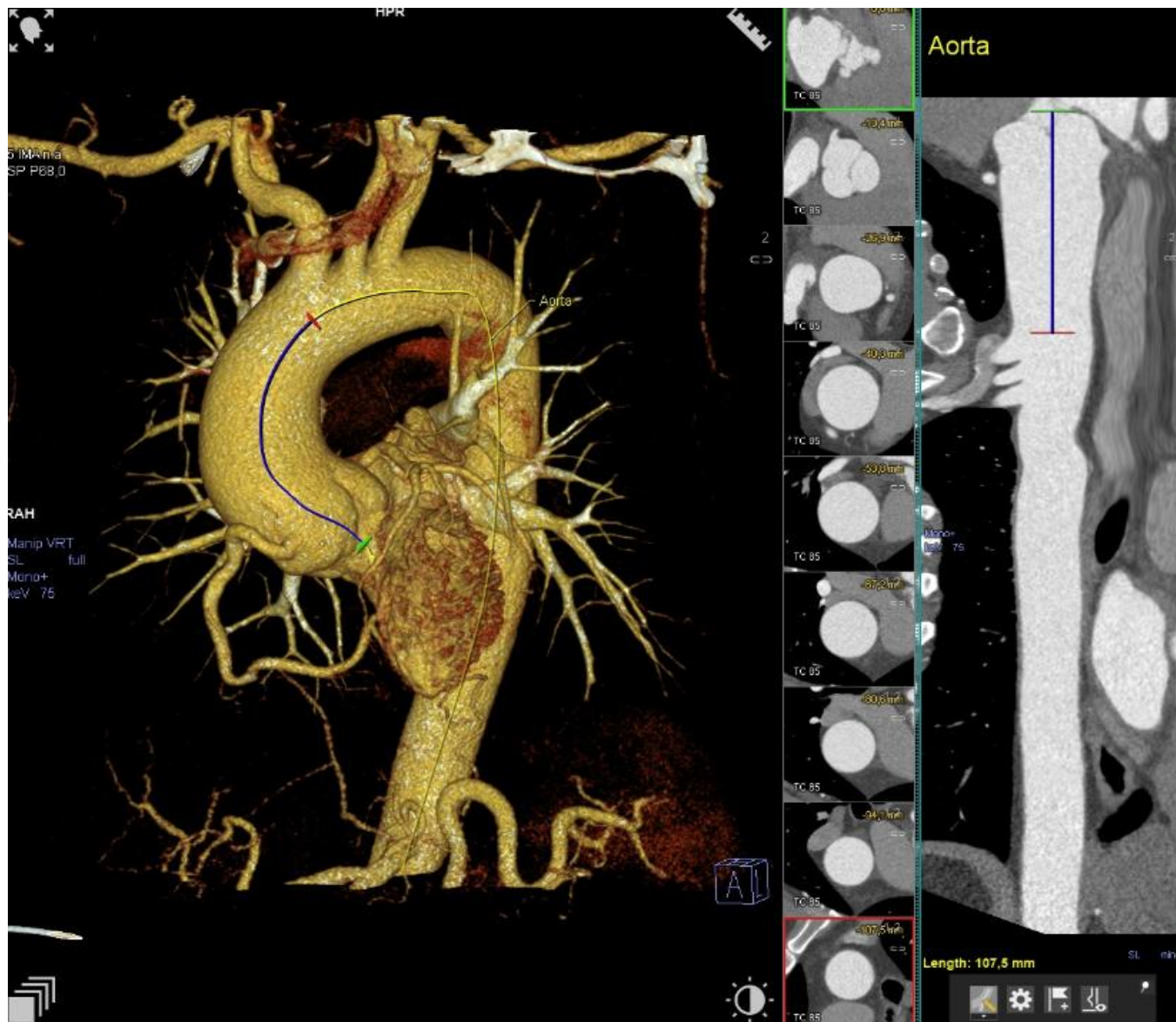
Aorta dosahuje v bulbu šíře 44x45x42 mm (s-k)., max.s-s rozměr činí 49 mm.

V nejširším místě dosahuje ascendentní aorta šíře 48x47 mm. V oblouku aorta měří 33 mm. Tepny oblouku odstupují typicky, jsou bez zúžení.

Descendentní aorta šíře 28 mm.

Bez významnějších ložiskových změn v plicích.

Vyloučeno tandemové aneurysma aorty a event. koarktace aorty



Odstup kořen aorty a TBC 10,7 mm

Laboratorní hodnoty 04/2024

BIOCHEMIE						
Základní vyšetření sérum/plazma						
s_Sodík	139,7	mmol/l	137,0 - 144,0		*	#
s_Draslík	4,16	mmol/l	3,50 - 5,10		*	#
s_Chloridy	104,4	mmol/l	98,0 - 107,0		*	#
s_Glukóza	4,61	mmol/l	3,60 - 5,59		*	#
s_Kreatinin	103,2	μmol/l	64,0 - 104,0		*	#
s_Urea	5,2	mmol/l	3,2 - 7,4		*	#
s_Kyselina močová	422	μmol/l	210 - 420		*	#
s_Bílkoviny celkové	80,7	g/l	64,0 - 79,0		*	#
s_Bilirubin celkový	13,8	μmol/l	3,4 - 20,0		*	#
s_AST	0,37	μkat/l	0,17 - 0,75		*	#
s_ALT	0,68	μkat/l	0,17 - 1,17		*	#
s_ALP	1,19	μkat/l	0,58 - 1,75		*	#
s_GGT	0,48	μkat/l	0,20 - 1,07		*	#
x_eGFR (MDRD-1P)	1,11	ml/s/1,73 m ²	1,50 - 2,50		*	
x_eGFR(CKD-EPI)	1,22	ml/s/1,73 m ²	1,50 - 2,50		*	
Lipidový metabolismus						
s_Cholesterol	5,5	mmol/l	2,9 - 5,0		*	#
s_Triacylglyceroly	2,24	mmol/l	0,50 - 1,69		*	#
s_Cholesterol HDL	0,80	mmol/l	1,00 - 2,10		*	#
x_Cholesterol LDL	3,7	mmol/l	1,2 - 3,0		*	
x_Cholesterol non-HDL	4,7	mmol/l	2,0 - 3,8		*	



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Doporučení k 04/2024

Medikace

Ifirmasta 300mg 1-0-0, Rosucard 20mg 1-0-0

Doporučení

- : kardiologické screeningové vyšetření bratra - informační materiál předán
- : krevní tlak < 130/80, v případě nutnosti léčby . betablokátor a irbesartan/candersartan
- : nezvedat těžká břemena
- : vyhnout se prudkým nárazům do hrudi (kontaktní sporty)
- : pravidelná fyzická aktivita (svižná chůze, plavání)
- : vyhnout se následujícím lékům: blokátory kalciového kanálu (Amlodipin apod.), fluorochinolony (Ciprofloxacin), triptany (Sumatriptan), vazokonstrikčním lékům (nosní spray)
- : prevence endokarditidy formou pečlivé, profesionální zubní hygieny
- : řádné přeléčení infekčních nemocí antibiotiky dle posouzení ošetřujícího lékaře.

Plán

konzultace za 3 měs s odběry, jícnovým echem a výsledkem genetiky a rozhodnutí o další postupu

Email -komunikace o hodnotách krevního tlaku mezi 05-08/2024

Dobrý den paní doktorko, opět prosím o krátkou konzultaci.

Aktuálně užívám dle doporučení Ifirmasta 300mg, ale poslední dobou, druhým týdnem, mám vyšší hodnoty krevního tlaku. Konkrétně se hodnoty pohybují v rozmezí 142-130/96-85. Mám ještě nějaký čas vyčkat nebo bude potřeba přidat nějaký jiný nebo další lék?

Předem Vám děkuji za odpověď.

Zdraví Vás,

Dobrý den,
děkuji za zprávu.

Jistě bychom tedy měli ještě přidat jeden lék - posílám recept na Indap. Prosím berte ho jednou denně ráno, klidně spolu s Ifirmastou.

Zdravím!

MUDr. Alice Krebsová PhD

Klinika Kardiologie, Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění

Institut klinické a experimentální medicíny

Vídeňská 1958/9

140 21 Praha 4

Tel. +420 739528024

Centrum vysoce specializované péče o pacienty s dědičným kardiovaskulárním onemocněním | IKEM

Home - ERN GUARD-Heart (ern-net.eu)



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Kontrola v 08/2024

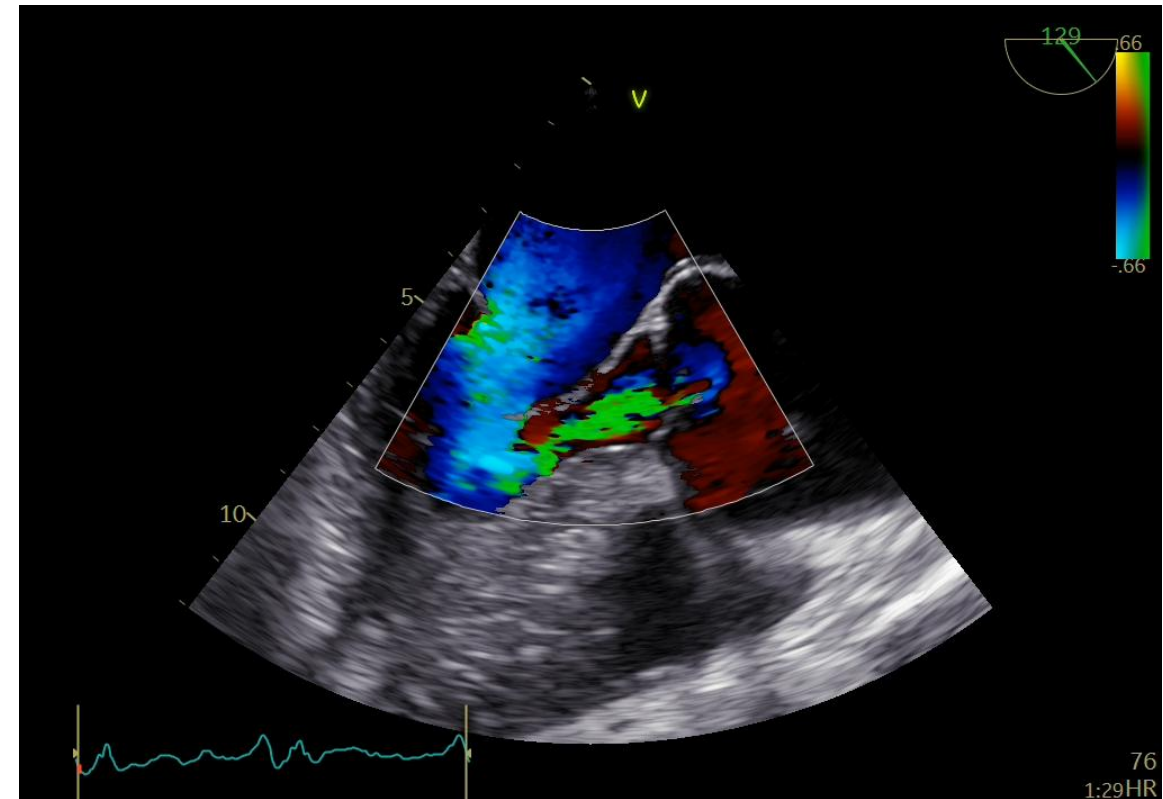
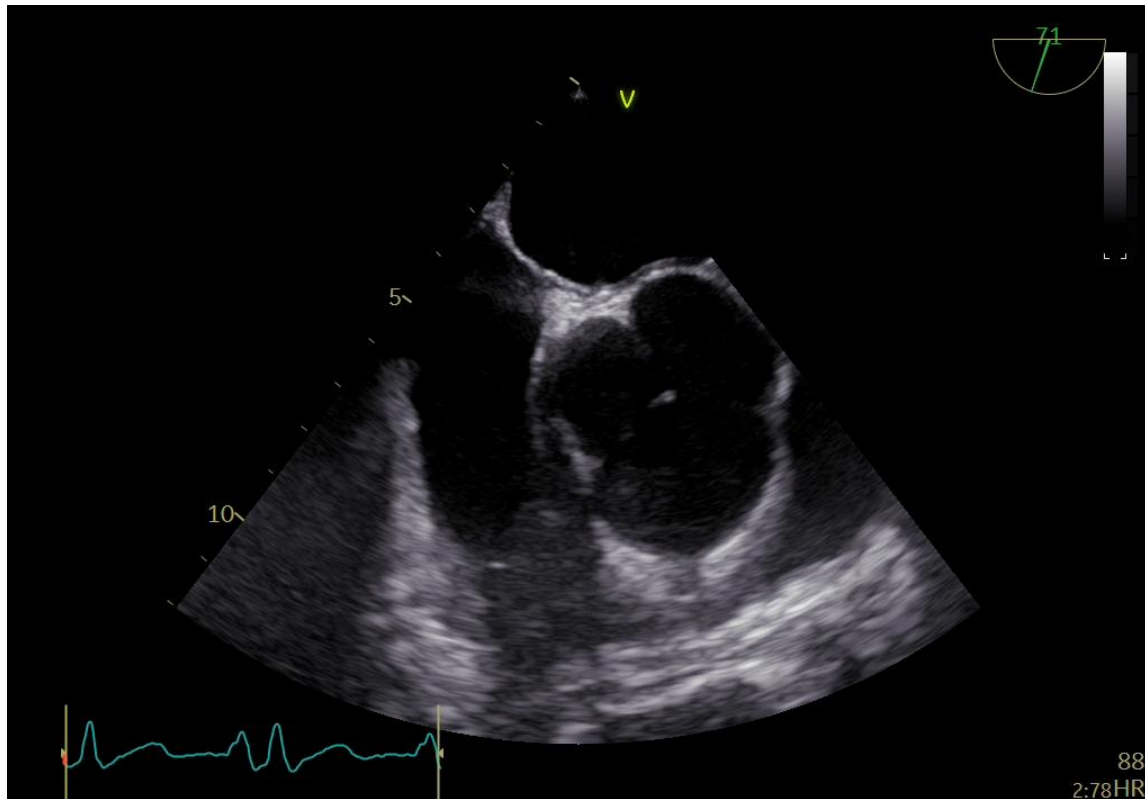
Aktuálně: kardiogenetika - sdělení výsledku molekulárně genetického vyšetření

Genetika: jistá příčinná varianta DNA nezjištěna (exomové sekvenování 6500 genů)

Nynější onemocnění

Pan Korpoš nemá limitující namahové obtíže, necítí poruchy srdečního rytmu, neupadá do bezvědomí, spánek je odpočinkový, dolní končetiny neotékají, krevní tlak ve vlastních měřeních je cca 130/90 mmHg, po Indapamidu 2,5 mg má příliš nízký krevní tlak, bere ho tedy cca 3 dny a potom pauza

TEE – 08/2024



TEE – 08/2024

Popis

Levá komora: **EDD 56 mm ~ 26 mm(i), IVS 7 mm, ZS 6 mm, ESD 39 mm ~ 18 mm(i)**, LVmass 59.0 g(i), RWT 0.21 , **EF 55-60%**, E 41 cm/s, A 74 cm/s, E/A 0.6 , DTE 234 ms, Em-septa 7 cm/s, Em-later 6 cm/s, E/Em 6.3

Levá síň: **LAD 39 mm ~ 18.0 mm(i)**, A4C - délka 50 mm, A4C - plocha 18.0 cm², A2C - délka 51 mm, A2C - plocha 21.0 cm², LAVI 29.9 cm³(i), plicní žíly 2+2 - průtok S<D

Mi chlopeň: regurgitace 1/4, stenóza žádná

Ao chlopeň: počet cípů 3, **regurgitace 3/4**, přítomno holodiastolické obrácení v descendetní aortě, PW aorta desc 15 cm/s, PHT 444 ms, vena contracta 5 mm, stenóza žádná, sinus valsalva 50 mm ~ 23 mm(i), aorta asc 51 mm ~ 24 mm(i), oblouk 27 mm, LVOT VTI 20

Pravá komora: RVD1 41 mm, rozměr PLAX 30 mm, PLAX/EDD 0.54, odhad funkce normální, TAPSE 18 mm, Sm (TDI) 14 cm/s

Pravá síň: plocha 14.00 cm²

Tr chlopeň: regurgitace 1/4, stenóza žádná

Pu chlopeň: regurgitace 1/4, stenóza žádná

Perikard: separace je

Dolní dutá žíla: průměr 10 mm, respirační kolabování kolabuje zcela

Index hodnot pro LK a aortu v rozmezí BMI 18-30 je k BSA(m²), mimo toto rozmezí k výšce(m).

Holter EKG v 08/2024

General

99126 QRS complexes
0 Paced beats (< 1%)
7 Ventricular beats (< 1%)
3 Supraventricular beats (< 1%)
0 BB beats (< 1%)
0 Junctional beats (< 1%)
0 Aberrant beats
0 % of total time in AF/AFL
< 1 % of total time classified as noise

Ventriculars (V, F, E, I)

4 Isolated
0 Couplets
0 Bigeminal cycles
1 Runs totaling 3 beats
3 Beats longest run 160 bpm 02:54:47 02-Apr
3 Beats fastest run 160 bpm 02:54:47 02-Apr

Heart Rates

53 Minimum at 03:12:35 02-Apr
74 Average
128 Maximum at 09:51:43 01-Apr
4782 Beats in tachycardia (≥ 100 bpm), 5% total
9578 Beats in bradycardia (≤ 60 bpm), 10% total
1.23 Seconds Max R-R at 02:54:48 02-Apr

Supraventriculars (S, J, A)

3 Isolated
0 Couplets
0 Bigeminal cycles
0 Runs totaling 0 beats

Interpretation

Behem monitorace SR, prum. SF 74/min, min SF 53/min ve spanku, max SF 128/min - chuze po rovine.

Zadna vyznamna pauza, PQ int. v norme.

Sporadicke KES (< 1% zaznamu), izolovane, 1 triplet KES.

Sporadicke izol. SVES (< 1% zaznamu).

V deniku pac. uvadi nepravidelny puls a preskoceni - SR s 1 izol. KES.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Biochemie 08/2024

Lipidový metabolismus

s_Cholesterol	2,7	mmol/l	2,9 - 5,0		*			#	
s_Triacylglyceroly	1,29	mmol/l	0,50 - 1,69				*		#
s_Cholesterol HDL	0,87	mmol/l	1,00 - 2,10		*			#	
x_Cholesterol LDL	1,3	mmol/l	1,2 - 3,0				*		
x_Cholesterol non-HDL	1,8	mmol/l	2,0 - 3,8		*				
s Lipoprotein (a)	< 7	nmol/l	0 - 75				*		

Doporučení v 08/2024

Pacient díky středně významné chlopenní vadě není kandidát na PEARS

Medikace

Ifirmasta 300mg 1-0-0, Rosucard 10mg 1-0-0, Indapamid Stada 1,5mg 1-0-0

Doporučení

- : krevní tlak < 130/80
- : nezvedat těžká břemena
- : vyhnout se prudkým nárazům do hrudi (kontaktní sporty)
- : pravidelná fyzická aktivita (svižná chůze, plavání)
- : vyhnout se následujícím lékům: blokátory kalciového kanálu (Amlodipin apod.), fluorochinolony (Ciprofloxacin), triptany (Sumatriptan), vazokonstrikčním lékům (nosní spray)
- : prevence endokarditidy formou pečlivé, profesionální zubní hygieny
- : řádné přeléčení infekčních nemocí antibiotiky dle posouzení ošetřujícího lékaře.

Doporučujeme, aby všichni pacienti, kteří jsou sledováni ve specializovaných kardiologických ambulancích IKEM, byli současně sledováni kardiologem (internistou) v místě bydliště, např. v rámci polikliniky, který zajistí preskripci medikace a pravidelné kardiologické kontroly.

Plán

konzultace za 1 rok, event. možná konzultace přes email dle hodnot krevního tlaku



Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Kontrola TTE v 04/2025

Pacient: hmotnost 87 kg, výška 179 cm, BSA 2.08 m², BMI 27.2, sinusový rytmus 76 min⁻¹, TK 128/89 mmHg
Diagnóza: **I71.2: Aneuryzma hrudní aorty, bez zmínky o ruptuře**
Žádanka: doc. MUDr. Alice Krebsová, Ph.D., IKEM.KK.KKAM, 04002052, 107
Vyšetření: akceptovatelná vyšetřitelnost, provedeno TTE
Vybavení: Echokardiograf Vivid E95 (s/n AU81962)
Sestra: Anna Jeřábková

Popis

Levá komora: **EDD 56 mm ~ 27 mm(i), IVS 9 mm, ZS 9 mm, ESD 37 mm ~ 18 mm(i)**, LVmass 92.0 g(i), RWT 0.32 , **EF 55-60%**, E 32 cm/s, A 52 cm/s, E/A 0.6 , DTE 392 ms, Em-septa 7 cm/s, Em-later 8 cm/s, E/Em 4.3
Levá síň: **LAD 30 mm ~ 14.0 mm(i)**, A4C - délka 50 mm, A4C - plocha 17.0 cm², A2C - délka 48 mm, A2C - plocha 19.0 cm², LAVi 27.5 cm³(i)
~~Mi chlopeň: regurgitace 1/4, stenóza žádná~~
~~Ao chlopeň: počet cípů 3, regurgitace 2/4, stenóza žádná, LVOT 26 mm, sinus valsalva 46 mm ~ 22 mm(i), aorta asc 50 mm ~ 24 mm(i), LVOT VTI 13, SV 69 ml ~ 33 ml(i), CO 5.2 l/min, CI 2.5 l/min(i)~~
Pravá komora: RVD1 39 mm, odhad funkce normální, TAPSE 22 mm, Sm (TDI) 12 cm/s
Pravá síň: plocha 15.00 cm²
Tr chlopeň: regurgitace 1/4, PG syst max 14 mmHg, stenóza žádná
Pu chlopeň: regurgitace 1/4, stenóza žádná
Perikard: separace v.s. tuk
Dolní dutá žíla: průměr 8 mm, respirační kolabování kolabuje zcela

Index hodnot pro LK a aortu v rozmezí BMI 18-30 je k BSA(m²), mimo toto rozmezí k výšce(m).



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Akutní disekce typu A, 09/2025, přežil.....

Dobrý den,

můj bratr [redacted] k Vám chodí na pravidelné prohlídky (myslím, že k paní doktorce Krebsové) s významnou vadou na aortální chlopni a aneurysma aorty.

V neděli 14.9. ho bohužel postihla disekce aorty a prodělal velmi dlouhou a komplikovanou operaci ve spádové Vinohradské nemocnici.

Momentálně se o něj stále starají na pooperačním kardiokirurgie Vinohradské nemocnice.

Nemám důvod se domnívat, že by lékařská péče byla nedostatečná, jsem velmi vděčný místním doktorům za záchranu života mého bratra, ale bych prosím velmi rád, pokud byste uznali za vhodné se s jeho zdravotním stavem blíže seznámit a případně posoudit správnost další léčby.

S pozdravem

Bratr nemocného byl se mnou ve spojení, vyšetřen s normálním echokardiografickým nálezem v rámci kaskádového rodinného screeningu

Co jsem zanedbala?

Současná guidelines (Mazzolai et al. 2024)

Recommendations	Class ^a	Level ^b
Surgery is recommended in patients with dilatation of the aortic root or ascending aorta with a tricuspid aortic valve and a maximum diameter of ≥ 55 mm. ^{172,894,899,904}	I	B
Valve-sparing aortic root replacement is recommended in patients with aortic root dilatation if performed in experienced centres and durable results are expected. ⁹⁶¹⁻⁹⁶⁵	I	B
In patients with dilatation of the tubular ascending aorta who can be offered surgery with low predicted risk, ^c ascending aortic replacement should be considered at a maximum diameter > 52 mm. ^{153,981,983}	IIa	B

Ascending aortic or root replacement may be considered at a maximum diameter of ≥ 50 mm in patients with proximal aorta dilatation who can be offered surgery with low predicted risk^c and present with any of the following: ^{153-155,891,892}

- Growth of the aortic diameter ≥ 3 mm per year
- Resistant hypertension^d
- Short stature < 1.69 m
- Root phenotype
- Aortic length^e > 11 cm
- Age < 50 years
- Desire for pregnancy
- Aortic coarctation

IIb

B

Podle mne chybí:
+RA a rozměr, při které k disekci došlo u příbuzného



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

IKE
M

Co by se mohlo změnit?

4 D flow s lepším odhadem rizika disekce?

Rozvolnit kritéria k implantaci PEARS – u trikuspidální aortální chlopně s jemnými cípy akceptovat i středně významnou regurgitaci?

Při PEARS zkusit i zachovný zákrok na aortální chlopni s jemnými cípy?

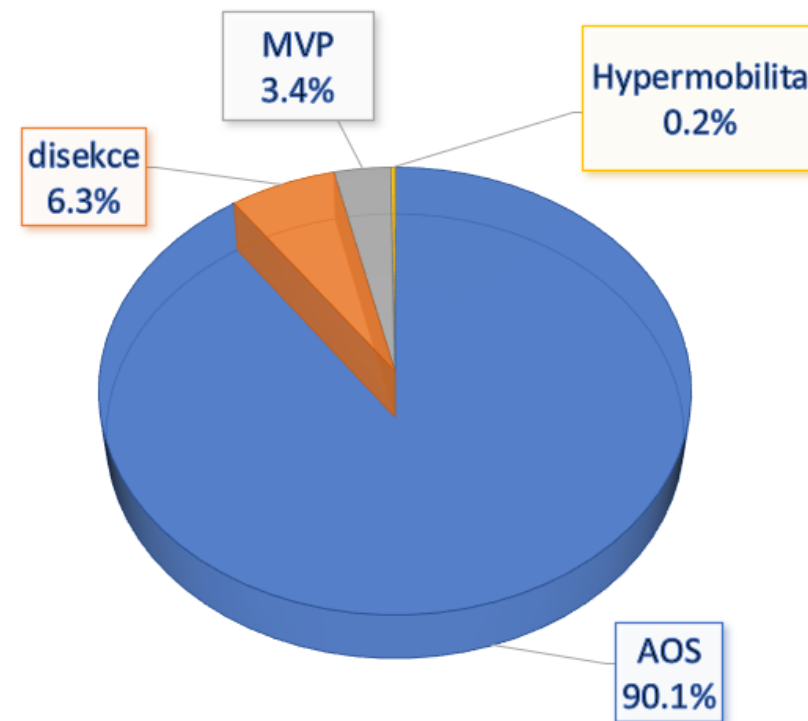
Dále snížit rozměr, při kterém je vhodná operace aorty?

A co genetika?

Výsledky genetického screeningu v IKEM 2014-2025

Aortální syndromy	Proband	Příbuzný	Celkem
Počet klinicky vyšetřených jedinců	805	744	1549
Počet molekulárně-geneticky testovaných jedinců	648	422	1070
Počet G+ jedinců	105	35	140
% G+ jedinců	16%	8%	

AORTÁLNÍ SYNDROMY U PROBANDŮ



Závěry

Odhad rizika disekce aorty zůstává i přes všechna doporučení nelehký

Pacienty s aneurysmatem aorty odesílejte do center (zde žijí i s nejistotou...)

Komplexní péče o aneurysmata aorty včetně nastavení TK, LDL-Chol < 2,6 mmol/l, opakovaná TTE/TEE, Holter EKG k detekci možných supra-/komorových arytmií

Kaskádový rodinný screening je zásadní!

Genetické vyšetření dle doporučení (viz Krebsová et al. 2025)

Děkuji za pozornost

rare.heart@ikem.cz

alice.krebsova@ikem.cz