

## Uplatnění genetiky v diagnostice a terapii dědičných aortálních syndromů

Alice Krebsová

*IKEM, Praha*

**Úvod:** Dědičné aortální syndromy představují heterogenní skupinu onemocnění převážně s multiorgánovým postižením a rizikem život ohrožujícího aneurysmatu velkých cév s nebo bez asociovaných chlopenních vad či dalších vad srdce. Do skupiny dědičných aortálních syndromů patří především Marfanův syndrom, Loeysův-Dietzův Syndrom, Ehlersův-Dahnlosův syndrom a syndrom familiárního aneurysmatu a disekce. Genetická stratifikace jednotlivých typů dědičného aortálního syndromu je stále málo výnosná, ačkoli může vést k individualizované péči o pacienta a jeho rodinné příslušníky

**Cíle:** Seznámit posluchače s aktuální uplatněním genetické diagnostiky u pacientů s aneurysmatem aorty a s ním asociovaných chlopenních vad.

**Metodika:** Seznámit posluchače s aktuální uplatněním genetické diagnostiky u pacientů s aneurysmatem aorty a s ním asociovaných chlopenních vad.

**Výsledky:** Velmi pravděpodobná nebo jistá patogenní varianta byla identifikována u 23 % pacientů po akutní disekci aorty. Jistá genetická etiologie vedla k individualizované terapii ve smyslu implantace externí aortální podpory u dosud 17/57 pacientů, kteří dostali externí podporu aorty (PEARS).

**Závěr:** Molekulárně-genetické vyšetření má obecně malou výnosnost, jeho indikace musí být zvážena a uplatněna jen v případě jasně familiárního výskytu onemocnění nebo syndromálního onemocnění. Zásadní je kaskádový rodinný screening. V současné době jsou k dispozici šetrné kardiochirurgické metody k primární prevenci akutní disekce aorty a lze operovat již při málo pokročilém stadiu onemocnění. Genetická stratifikace vede potom dle evropských kardiologických guidelines k přesné indikaci kardiochirurgického zákroku dle rozsahu aneurysmatu. Je vhodné myslet na screening aneurysmatu velkých cév u polycystické choroby ledvin, Alagilova syndromu a AD Alportova syndromu.

*Podporováno grantem MZ ČR [NV19-08-00122] a výzkumným záměrem DRO (IKEM, IN 00023001).*