

# Standardní operační a diagnostický postup na soudnělékařských pracovištích v případech náhlé srdeční smrti (NSS) u jedinců do 40 let věku

Martin Zeman<sup>1</sup>, Štěpánka Pohlová Kučerová<sup>2</sup>, Tomáš Vojtíšek<sup>1</sup>, Petr Hejna<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Ústav soudního lékařství LF MU a FNUSA Brno, Brno

<sup>2</sup> Ústav soudního lékařství LF UK a FN Hradec Králové, Hradec Králové

## SOUHRN

Případy náhlé srdeční smrti u jedinců mladších 40 let s negativním či nejednoznačným pitevním nálezem, nebo nálezem suspektním pro dědičné kardiovaskulární onemocnění by měly být na základě světových i evropských doporučení vyšetřeny molekulárně-genetickými metodami. Česká společnost soudního lékařství a soudní toxikologie vypracovala na základě evropských guidelines vlastní doporučený postup, který shrnuje identifikaci těchto případů, optimální pitevný postup, včetně odběru materiálu, a souhrn dalších nezbytných úkonů pro provedení post mortem genetického vyšetření u náhle zemřelé osoby.

**Klíčová slova:** náhlá srdeční smrt – doporučený postup – guidelines – post mortem genetická analýza – dědičná kardiovaskulární onemocnění – prevence

## Standard autopsy and diagnostic procedure in forensic departments in cases of sudden cardiac death (SCD) in individuals under 40 years of age

### SUMMARY

Sudden cardiac death (SCD) in individuals younger than 40 years has a heritable cause in a significant part of the cases. Identification of SCD, post mortem genetic analysis, and the cardiological screening examination in victim's relatives represent an important diagnostic tool for the primary prevention of cardiac arrest. Based on global and European recommendations, cases of sudden cardiac death in individuals under the age of 40 with negative or ambiguous autopsy findings, or findings suspicious for hereditary cardiovascular disease, should be investigated using molecular genetic methods. Based on European guidelines, the Czech Society of Forensic Medicine and Forensic Toxicology has developed its own recommended procedure, which summarizes the identification of these cases, the optimal autopsy procedure, including the collection of material, and a summary of other necessary actions for performing a post mortem genetic examination in a person who has died suddenly. Complex examination of these cases requires multicentric and multidisciplinary collaboration.

**Keywords:** sudden cardiac death – guidelines – post mortem genetic analysis – inherited cardiovascular diseases – prevention

*Soud Lek 2023; 68(1): 2–10*

### PREAMBULE

Níže uvedená metodika tvoří Appendix 4 ke Standardnímu operačnímu postupu k výkonu pitvy poskytovatele v oboru soudního lékařství (SOP – Pitva) vydaného ČSSLaST a shrnuje standardní postup diagnostického procesu v případech náhlých úmrtí mladých jedinců do 40 let věku, u kterých před pitvou srdce autoptický nález nevysvětluje příčinu smrti, tj. je negativní či nejednoznačný (1-11). V těchto případech by měla být provedena pitva srdce podle níže uvedeného doporučeného postupu. Pokud ani nález po pitvě srdce a rovněž výsledky laboratorních vyšetření nedovolují určit příčinu smrti, je součástí této metodiky doporučený postup pro indikaci genetického vyšetření a podání informací žijícím rodinným příslušníkům zemřelého. Postup v souladu s tímto appendixem v případech náhlé srdeční smrti mladých

jedinců do 40 let věku je považován za řádný výkon pitvy v plně dostačujícím rozsahu (1-11). Případy pitev novorozenců a kojenců do této kategorie a do níže doporučovaného pitevního postupu nepatří. Vyžadují zvláštní přístup a standardní pitevný postup bude u těchto případů vypracován v rámci samostatného doporučení. Uvedený diagnostický postup je metodicky rozdělen na dvě fáze:

### FÁZE I: PITVA A LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Postup v souladu s tímto appendixem by měl být uplatněn u všech případů náhlých úmrtí mladých jedinců do 40 let věku až do okamžiku, kdy je aplikovanými diagnostickými metodami (pitvou, laboratorními vyšetření aj.) zjištěna přesná či velmi pravděpodobná příčina smrti, a to v těch případech, kdy to okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují.

### FÁZE II: GENETICKÉ A KARDIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

Genetické vyšetření zemřelého je indikováno v případě negativního, nejednoznačného nebo suspektního (arytmogenní syndromy, kardiomyopatie, aortopatie aj.) pitevního nálezu, pokud ho okolnosti (zejména rozvoj posmrtných změn) umožňují provést. Zhodnocení korelace výsledku tohoto vyšetření s diagnózami dědičně podmíněných kardiálních chorob by mělo být provedeno kardiogenetikem, který zároveň koordi-

### ✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Bc. Štěpánka Pohlová Kučerová, Ph.D.  
Ústav soudního lékařství LF UK a FN Hradec Králové  
Sokolská 581, 500 05, Hradec Králové  
tel: +420495836832  
fax: +420495836833  
e-mail: kucerovas@lfhk.cuni.cz

Received: November 25, 2022

Accepted: December 6, 2022

nuje souběžné (či návazné) kardiologické vyšetření a případně i genetické vyšetření žijících rodinných příbuzných zemřelého v první linii k vyloučení či potvrzení bezpříznakového nosičství genetických mutací způsobujících tato onemocnění; úkolem soudního lékaře je předání kontaktu pozůstalým, pokud je to možné.

#### DEFINICE POJMŮ:

**SD (sudden death)** – náhlé úmrtí z chorobných příčin, ke kterému dochází u jedinců navenek zcela zdravých nebo u kterých je známá choroba, v důsledku které však není předpoklad náhlé smrti (neočekávané úmrtí). Téměř v 85 % všech případů SD jde o úmrtí z kardiálních příčin – **SCD (sudden cardiac death)** – **náhlá srdeční smrt (NSS)**.

**SADS (sudden arrhythmic death syndrome)**: případy SD, kdy příčinu smrti nelze pitvou ani toxikologickým vyšetřením určit, vyloučeny jsou nekardiální etiologie a srdce je po provedené pitvě i následném histologickém vyšetření prohlášeno za strukturálně normální.

V těchto případech bývají příčinou smrti nejčastěji geneticky podmíněné arytmogenní syndromy: **syndrom dlouhého QT intervalu (LQTS), Brugada syndrom (BrS), syndrom krátkého QT intervalu (SQTS), katecholaminergní polymorfni ventrikulární tachykardie (CPVT)**.

Jedná se o kanálopatie způsobené mutacemi genů odpovědných za kódování iontových kanálů kardiomyocytů. Právě na diagnostiku těchto syndromů je zaměřeno prováděné genetické vyšetření u případů NSS. Nižší popsané pitevní postupy si kladou za cíl důsledně diagnostikovat všechny (či alespoň většinu) ostatní nearytmogenní příčiny NSS u zemřelých mladých jedinců a správně indikovat genetické vyšetření. Nižší uvedená metodika si dále klade za cíl spolupodílet se svými výstupy na prevenci NSS záchytem žijících přímých příbuzných – možných bezpříznakových nosičů těchto mutací. Žijícím přímým příbuzným by měla být předána informace o dalším možném postupu v těch případech, ve kterých je podání této informace ze strany soudních lékařů možné.

## FÁZE I: PITVA A LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ ZEMŘELÉHO

### 1.1. INFORMACE K ZEMŘELÉMU

Jsmo si v tomto ohledu vědomi velmi omezených možností soudních lékařů, kteří jsou často nuceni přistupovat k pitvám pouze se znalostí údajů z Listu o prohlídce zemřelého; přesto je vhodná:

- snaha o zajištění dostupné zdravotnické dokumentace a anamnestických údajů o zemřelém, které jsou využitelné pro komplexní zhodnocení pitevního nálezu (se zaměřením zejména na onemocnění a příznaky v minulosti charakteru synkop, bolestí na hrudi, palpitací, hypertenze, infekčních onemocnění, epilepsie, asthma bronchiale, alergií, předchozí operace či jiné intervence, EKG vyšetření, kardiologické a laboratorní vyšetření, medikace aj.); snaha o zjištění rodinné anamnézy se zaměřením na dědičná kardiologická onemocnění (ICHS a předčasné SD, arytmie, synkopy, implantace PM či ICD, transplantace srdce) a další onemocnění (epilepsie apod.) a sociální anamnézy se zaměřením na závislosti (nikotinizmus, alkohol, jiné omamné látky).
- snaha o zjištění údajů o okolnostech vlastního úmrtí – během fyzické aktivity, emočního stresu, v klidu, ve spánku; dále přesný čas úmrtí; ev. jiné neobvyklé či podezřelé okolnosti.

Doporučujeme tyto informace dle možností aktivně dohledávat po proběhlé pitvě s negativním nálezem.

### 1.2. VNĚJŠÍ (ZEVNÍ) PROHLÍDKA TĚLA

Standardní postup při zevní prohlídce těla se řídí příslušným Apendixem SOP Pitva – Zevní prohlídka. Pečlivá zevní prohlídka slouží především k vyloučení podílu zevních faktorů na smrti. Nezbytný je popis všech úrazových i chorobných změn v pitevním protokolu (vč. vpichů, chronických lézí, případných proudových známek, deformit, vrozených vývojových vad aj.). Dále je doporučeno zaměřit se na možné kožní manifestace různých typů chorob, které mohou mít souvislost s postižením kardiovaskulárního aparátu (např. Oslerovy uzlíky, Janewayovy léze, cutis laxa, café-au-lait skvrny a jiné). Zaznamenání i negativních nálezů v pitevním protokolu je možné. Fotodokumentace patologických či nestandardních nálezů je doporučena, resp. dle indikace pitvájícího lékaře. Zvláště významné je zaznamenání hmotnosti těla zemřelého a jeho délky, z důvodu pozdějších korelací těchto hodnot s hmotností srdce (viz níže).

### 1.3. PITVA (VNITŘNÍ PROHLÍDKA)

Standardní postup při vnitřní prohlídce těla se řídí příslušným Apendixem SOP Pitva – Vnitřní prohlídka.

U případů NSS je navíc tento postup rozšířen o detailní pitvu srdce, která by měla být provedena dle níže doporučeného postupu.

#### 1.3.1. Pitva srdce

Metodika pitvy srdce v tomto apendixu pro případy NSS jedinců do 40 let vychází z doporučení Evropské asociace pro kardiologickou patologii z r. 2017 (1). Vzhledem k odlišné metodice pitvy srdce na SL pracovištích v ČR, **je níže uvedený postup doporučený minimálně v případech podezření na SADS či primární kardiomyopatii (hypertrofická KMP, dilatační KMP, ARVC) u jedinců do 40 let věku.**

#### Doporučený pitevní postup

Nižší uvedený pitevní postup pitvy srdce by měl být aplikován v plném rozsahu, není však nutné striktní dodržení uvedeného pořadí jednotlivých kroků.

**1.3.1.1. Perikard** – otevření perikardiální dutiny, zhodnocení vzhledu listů perikardu, charakter obsahu a množství obsahu perikardiální dutiny.

**1.3.1.2. Popis anatomických odstupů velkých arterií.** Nástřih kmene plicní arterie in situ (možno v rámci evakuovaného komplexu hrudních orgánů) a přes tuto incizi inspekci a palpačně zrevidovat obsah pulmonální arterie (případně trombembolie).

**1.3.1.3. Oddělení srdce** – přetětí horní duté žíly (HDŽ) ve vzdálenosti cca 2 cm nad místem spojení okraje pravého ouška a ústí HDŽ. Pokud nebylo již provedeno, přetětí dolní duté žíly (DDŽ) při bránici. Přetětí hrudní aorty a kmene plicnice ve vzdálenosti cca 3 cm nad chlopněmi. Po inspekci odstupů pulmonálních žil provedeme jejich přetětí.

Pozn. Pokud existuje podezření na vrozenou srdeční vadu či je zřejmá možnost disekce aorty, či je z jiných důvodů vhodné ponechat kontinuitu ascendentního úseku s obloukem a descendentním úsekem aorty, srdce neoddelujeme (pozn. v této fázi je možné srdce fixovat ve formalínu a pracovat nadále již s fixovaným srdcem).

#### 1.3.1.4. Měření celkových rozměrů srdce:

- transverzálně (vzdálenost margo acutus – margo obtusus, v úrovni sulcus atrioventricularis posterior) (obr. 1).
- longitudinálně (vzdálenost mezi crux cordis a srdečním hrotem při pohledu zezadu)
- v předozadním směru (v nejširším místě)

#### 1.3.1.5. Pitva síní:

**a)** otevření pravé síně např. incizí nůžkami z DDŽ do apexu pravého ouška, HDŽ ponecháváme intaktní, tak aby nebyla porušena oblast SA uzlu (obr. 2).

**b)** otevření levé síně nůžkami mezi horními pulmonálními žilami, případně již v této fázi můžeme rozšířit řez do vrcholu levého ouška. Následuje inspekce síňových dutin, mezisíňového septa včetně foramen ovale, trikuspidální a mitrální chlopně při pohledu shora (obr. 3).

**1.3.1.6. Inspekce aorty, kmene pulmonální arterie, aortální a pulmonální chlopně při pohledu shora.**

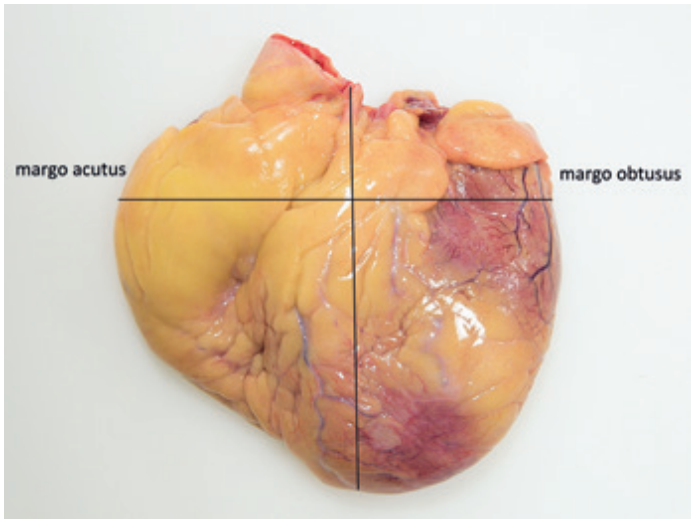
**1.3.1.7. Koronární arterie:**

**a)** posuzujeme tvar, lokalizaci a průchodnost odstupů

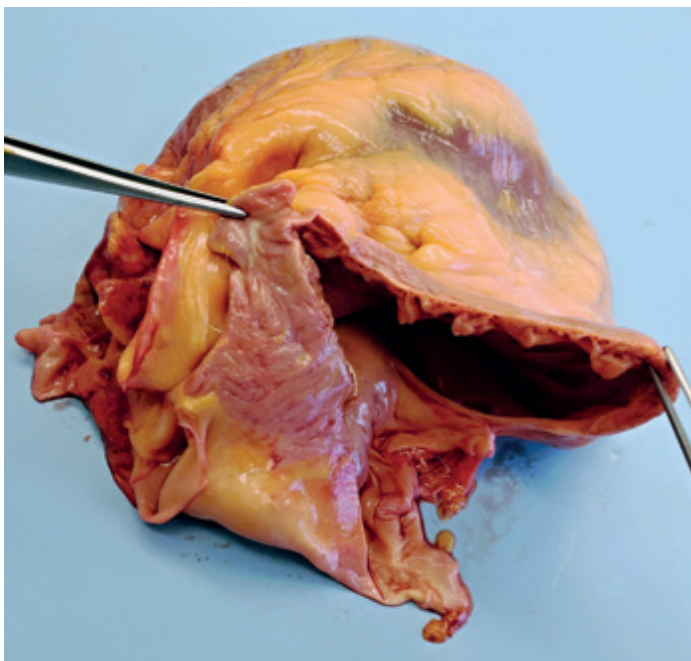
**b)** inspekce arterií zevně

**c) vlastní pitva** – zaměřená na hlavní koronární arterie (pravá, kmen levé, RIA, r. circumflexus) a jejich revidovatelné odstupy až do periferie; používáme transverzální řezy, paralelně v intervalu 3 mm či longitudinální prostřížení od odstupu do periferie s cílem zhodnotit průběh, dominanci a stupeň případných stenóz (obr. 4, 5). *Pozn. Pitvu koronárních arterií lze provádět před otevřením srdečních dutin nebo po něm, tj. již v této fázi nebo mezi body 1.3.1.10 a 1.3.1.11 tohoto doporučení.*

**1.3.1.8. Kompletní transverzální řezy srdce (Šiklový řezy)** tloušťky cca 1 cm od apexu výše (cca do střední výšky komor).



Obr. 1. Měření rozměrů srdce.



Obr. 2. Pitva pravé síně.

Na těchto řezech zhodnotit vzhled všech vrstev obou komor, zaměřit se na známky akutní (dekolorace, hemoragie apod.) či chronické (jizvení) ischemizace myokardu (obr. 6, 7).

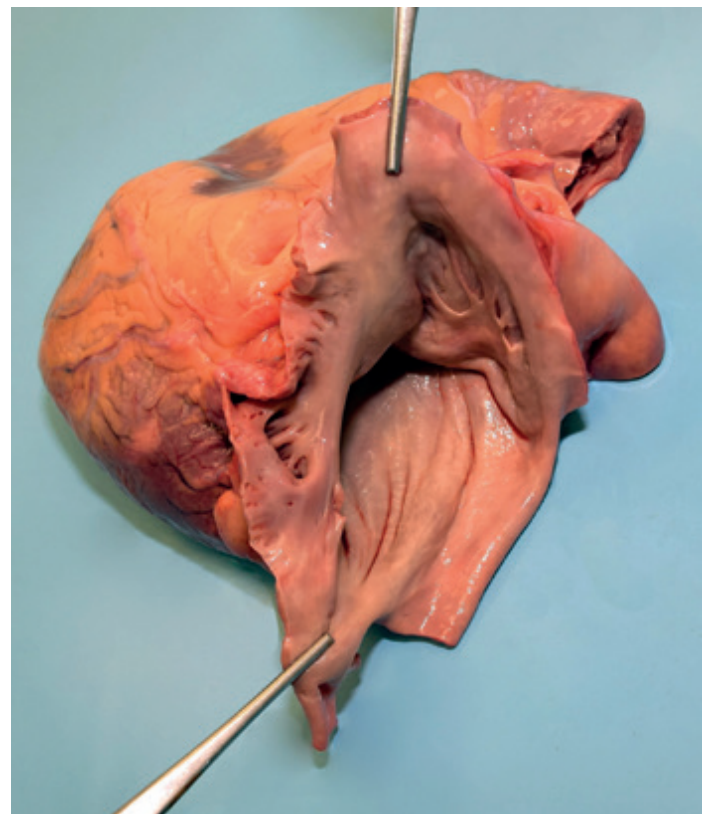
**1.3.1.9. Po očištění srdce, srdečních dutin a cév od krevních koagul přistupujeme k měření a vážení:**

**a)** celková hmotnost srdce (bez perikardu), výsledek porovnááme s tabulkami pro normální hodnoty dle věku a pohlaví, v závislosti na hmotnosti a výšce těla, resp. BSA (body surface area). V případě vážení fixovaného srdce odečteme 5 % zjištěné hmotnosti.

**b)** tloušťka myokardu komor se měří na příčném řezu v úrovni střední třetiny komor (odpovídá obvykle 2. – 3. šiklovu řezu, v oblasti alespoň jejich předních stěn (bez trabekul). V případě zjevné, okem patrné asymetrie doporučujeme i měření tloušťky laterální a zadní stěny obou komor. Dále se na tomto příčném řezu změří tloušťka myokardu interventrikulárního septa (též bez trabekul). Dále v této úrovni změříme rovněž průměr pravé a levé komory na transverzálním řezu, zahrnující trabekuly (obr. 8). Výsledky by měly být zejména u dětí porovnány s tabulkami pro normální hodnoty dle věku a pohlaví. Orientační hodnocení u dospělých jedinců (tloušťka PK u normálního srdce dospělého jedince: 3–5 mm; tloušťka LK u normálního srdce dospělého jedince: 12–15 mm, průměr pravé i levé komory u dospělého: 30–35 mm). *Pozn. V hodnocení případné hypertrofie je třeba být obezřetný a nepřecenit údaj o ztluštění stěny levé komory s redukcí jejího objemu, jelikož se může jednat o úmrtí v systole s posmrtnou ztuhlostí. V takovém případě však bude hmotnost srdce v intervalu normálních hodnot.*

**1.3.1.10. Po inspekci a zhodnocení všech chlopní při pohledu přes komorové dutiny (zdola) dokončíme pitvu srdce řezy a incizemi nůžkami ve směru krevního toku:**

**a)** pravou síň a komoru otevíráme vertikálním řezem vedeným posterolaterálně, a to z pravé komory směrem k již provedenému transverzálnímu řezu pravou síní (řez kopíruje margo acutus) (obr. 9).



Obr. 3. Pitva levé síně.



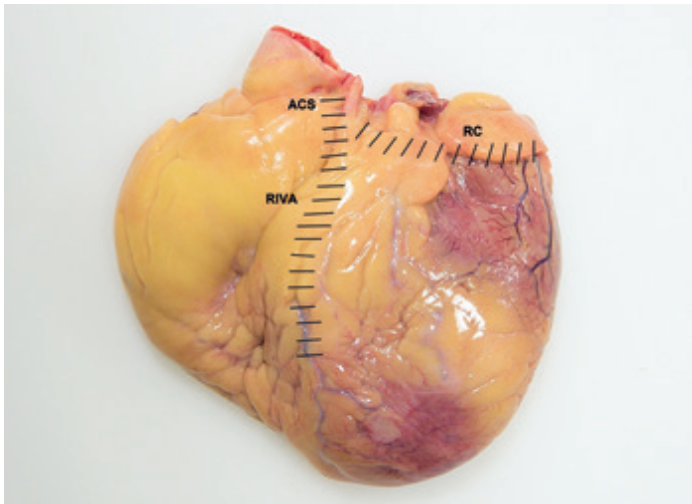
**b)** Pravou komoru poté otevíráme incizí podél komorového septa přes výtokový trakt pravé komory (RVOT – right ventricular outflow tract) a pulmonální chlopeň do kmene plicnice (obr. 10, 11). Po otevření pravé síně a komory změříme obvod trikuspidální chlopně (norma 110–130 mm u dospělého jedince) a pulmonální chlopně (norma 50–60 mm u dospělého). Dokončíme inspekci pravostranných oddílů.

**c)** Levou komoru a síň otevíráme vertikálním řezem přes mitrální chlopeň v laterální stěně levé komory (řez kopíruje margo obtusus) v úrovni mezi předním a zadním papilárním svalem levé komory k již provedenému transverzálnímu řezu levou síní (obr. 12).

**d)** Otevření levé komory dokončíme incizí paralelní k inter-ventrikulárnímu septu (podél septa z levé komory) směrem do aortálního výtokového traktu (LVOT), přes aortální chlopeň do vzestupné části aorty (obr. 13, 14). Změříme a zaznamenáme obvody mitrální (norma 70–90 mm u dospělého) a aortální chlopně (do 60 mm u dospělého). Dokončíme inspekci levostranných oddílů a septa.

#### 1.3.1.11. Řezy srdeční svalovinou

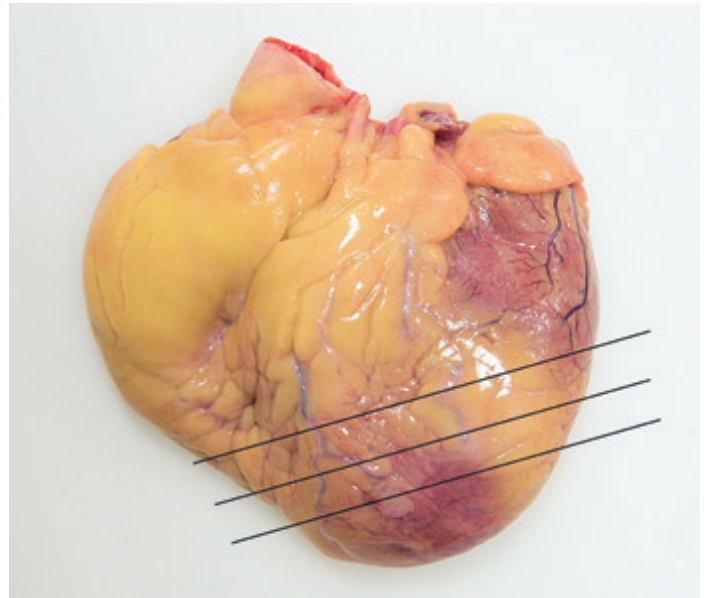
Pitvu horní třetiny obou komor je možné dokončit plošnými řezy svalovinou levé komory (Obr. 15, 16). Alternativně je možné pitvu srdeční svaloviny dokončit vzájemně paralelními řezy vedenými endo-epikardiálně (obr. 17). Doporučujeme přistoupit k těmto finálním řežům až po odebrání vzorků k histologickému vyšetření (viz dále).



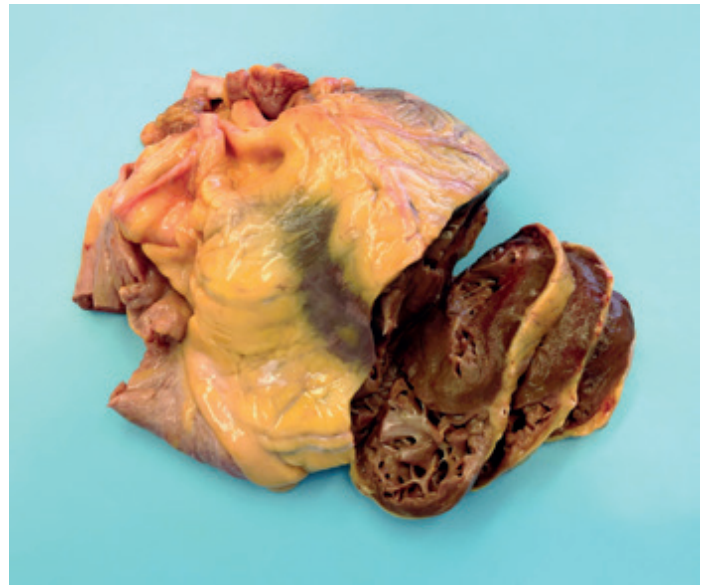
Obr. 4. Pitva věnčitých tepen (ACS, RIVA, RC).



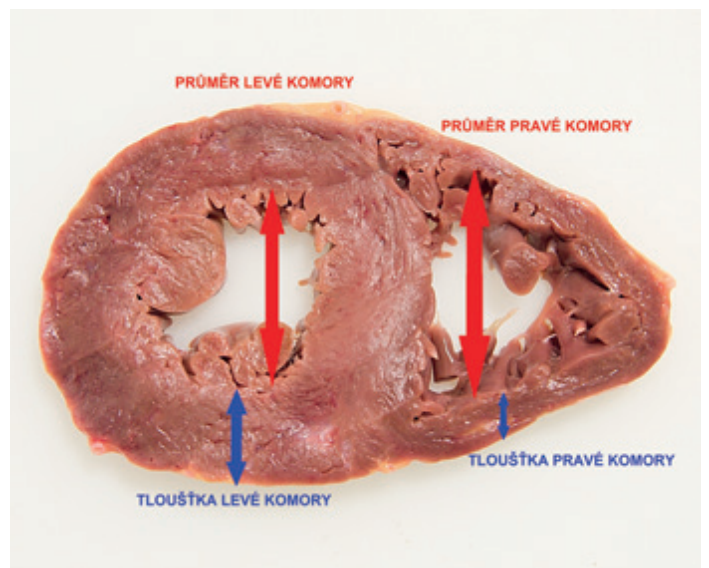
Obr. 5. Pitva věnčitých tepen (ACD, RC).



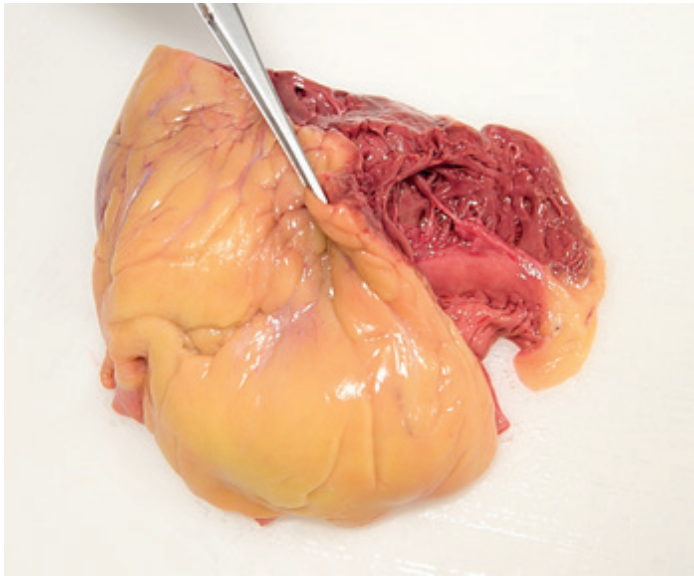
Obr. 6. Šiklový řezy srdeční svalovinou (schema).



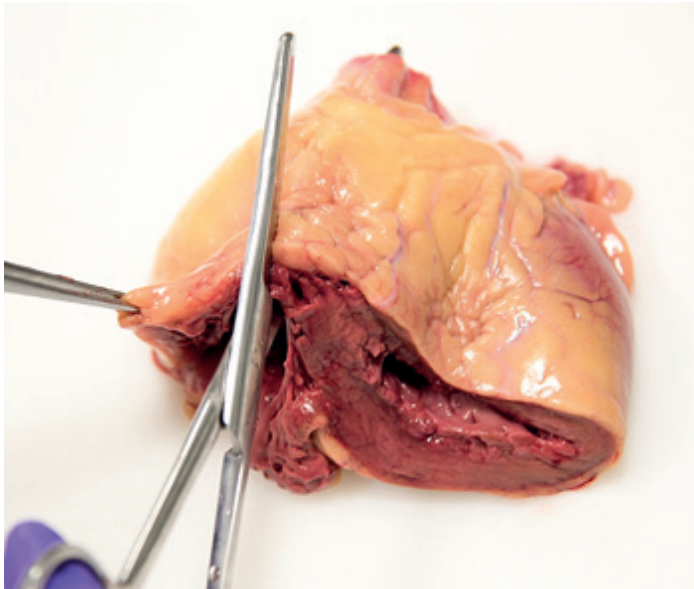
Obr. 7. Šiklový řezy srdeční svalovinou.



Obr. 8. Měření tloušťky stěn a průměrů dutin srdečních komor.



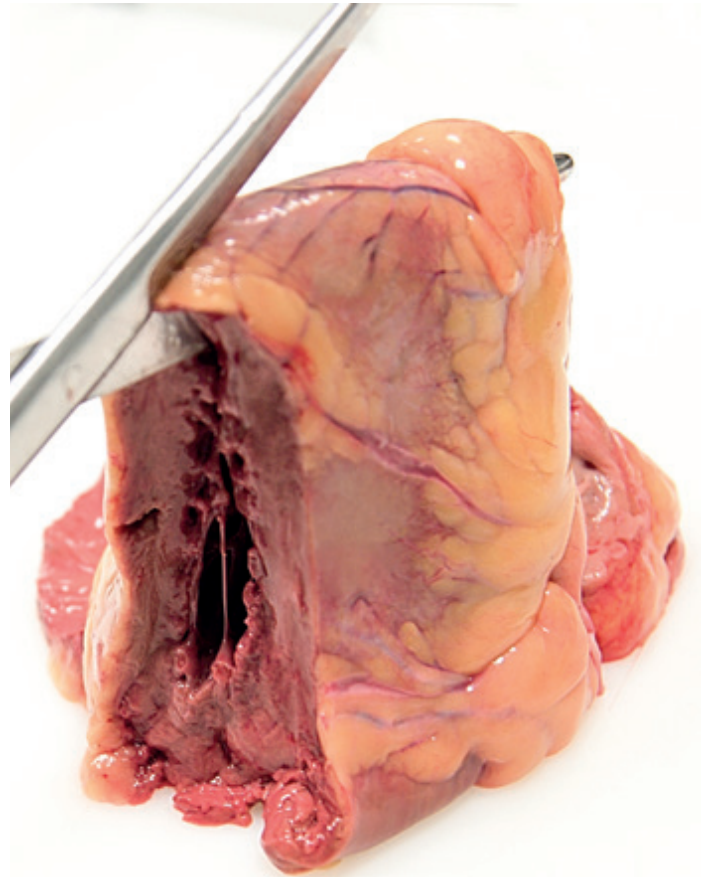
**Obr. 9.** Otevření pravé komory a pravé síně.



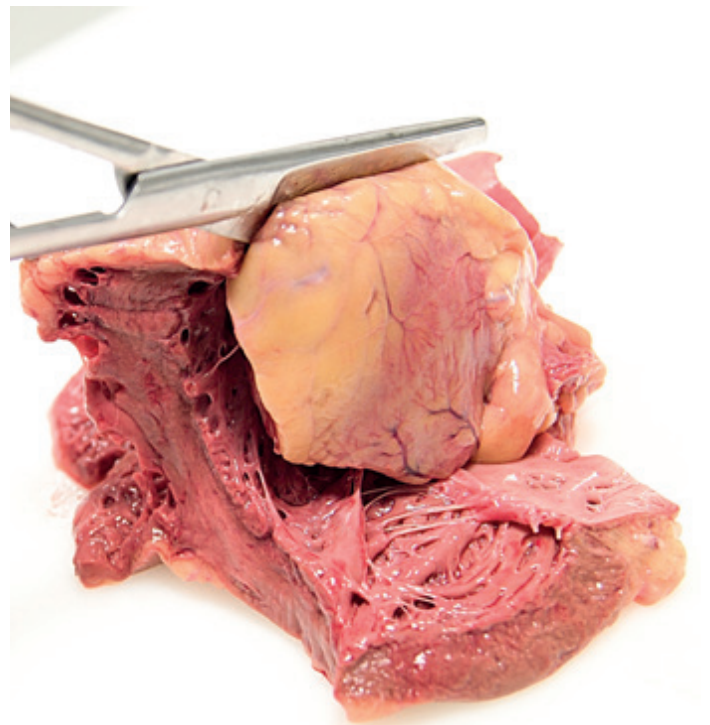
**Obr. 10.** Otevření pravé komory a kmene plicnice.



**Obr. 11.** Otevření pravé komory a kmene plicnice.

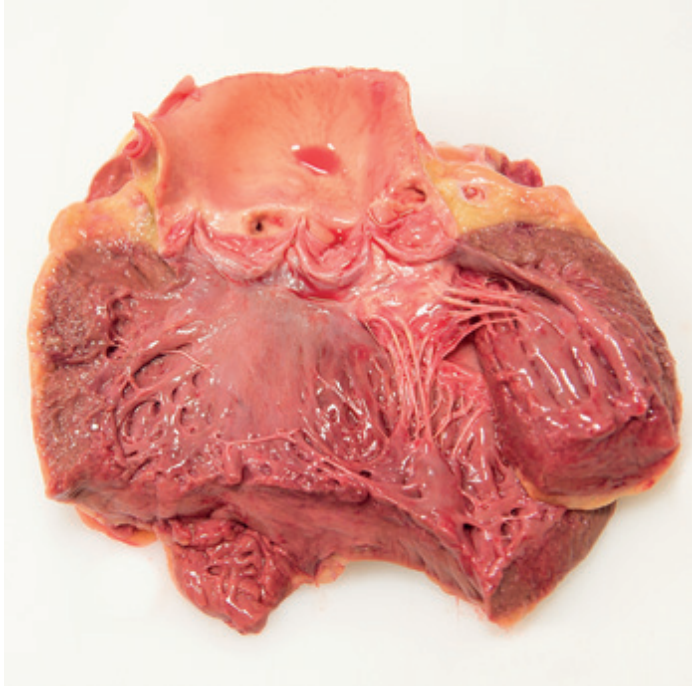


**Obr. 12.** Otevření levé komory a levé síně.

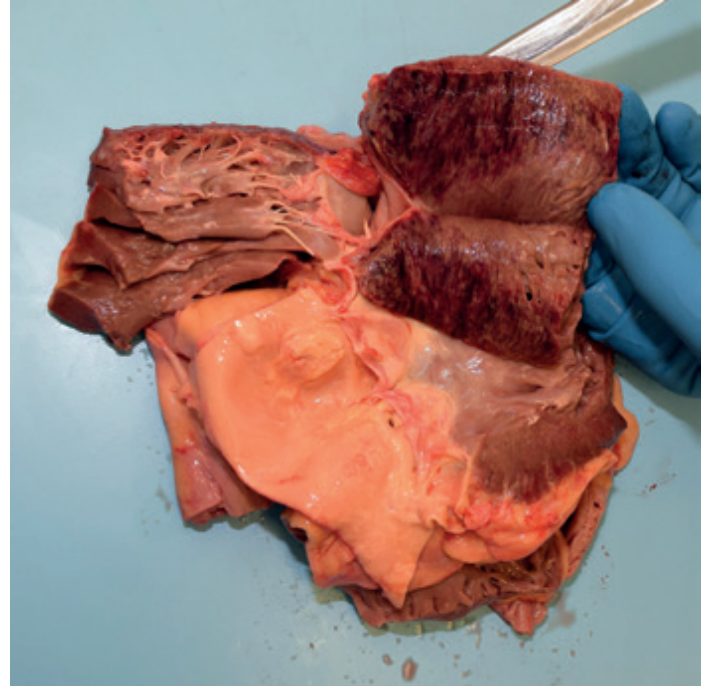


**Obr. 13.** Otevření levé komory a kořene aorty.

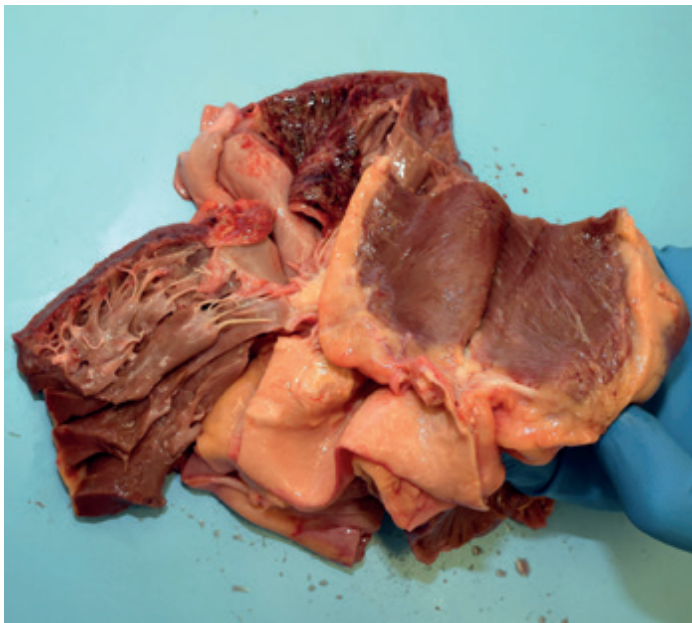




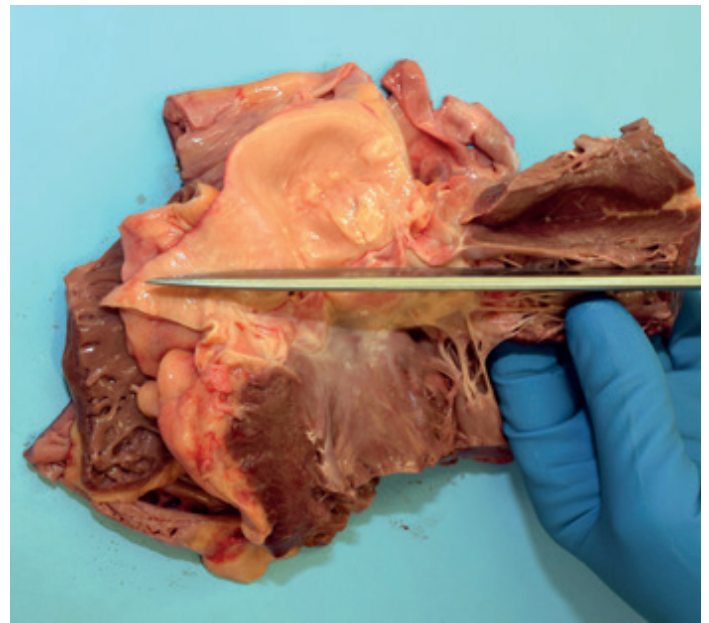
**Obr. 14.** Otevření levé komory a kořene aorty.



**Obr. 15.** Plošný řez svalovinou levé komory.



**Obr. 16.** Plošný řez svalovinou levé komory.



**Obr. 17.** Paralelní endo-epikardiální řezy srdeční svalovinou.

#### 1.4. ODBĚRY ORGÁNŮ A TKÁNÍ K HISTOLOGICKÉMU VYŠETŘENÍ

##### 1.4.1 Základní panel (mimo srdce):

Histologické vyšetření velkých orgánů v tomto minimálním rozsahu (standardní základní barvení hematoxylin + eosin): mozek, plíce (všechny laloky obou plic), játra, slinivka břišní, slezina, ledviny, nadledviny, štítná žláza, ev. brzlík + další orgány a tkáně dle indikace pitvajícího lékaře.

##### 1.4.2 Histologické vyšetření srdce:

**a)** histologické vyšetření preparátů myokardu z transmurálních bloků odebraných z transverzálního řezu, a to:

- z přední, laterální a zadní stěny levé komory, měly by zahrnovat i papilární svaly
- z přední a zadní partie komorového septa
- z přední, laterální a zadní stěny pravé komory (obr. 18).

*Pozn. Do řezu z přední partie komorového septa lze zahrnout i r. interventricularis anterior (RIA), dovolují-li to anatomické poměry. Vzorky ze srdečních komor by měly zachycovat celou šíři srdeční svaloviny (tj. endokard, myokard i epikard).*

**b)** Výtokový trakt pravé komory (RVOT – right ventricular out-flow tract). Histologické vyšetření této oblasti je důležité, jelikož v této lokalizaci primárně dochází k tukové infiltraci myokardu při ARVC (arytmogenní kardiomyopatii).

**c)** Po jednom bločku z každé síně

*Pozn. Dovolují-li to anatomické poměry, lze do jednoho bločku zahrnout pravou síň, a. coronaria dx. (ACD) a pravou komoru (obr. 19), a podobně do jednoho bločku levou síň, r. circumflexus (RC) a levou komoru (obr. 20).*

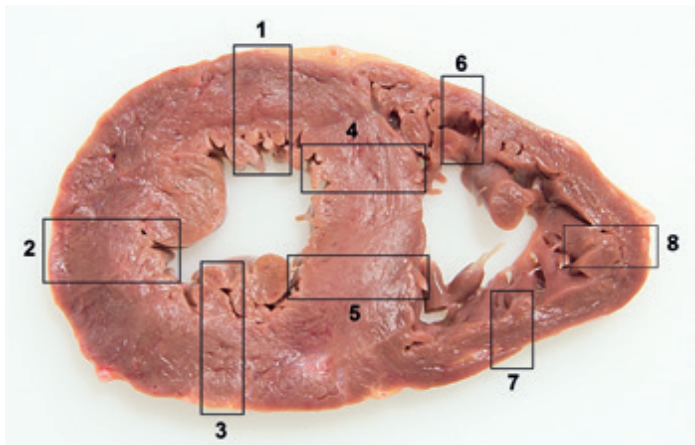
**d)** Samozřejmostí je odběr lokalit s makroskopicky patrnými změnami.

e) Koronární arterie – odběr v místě nejtěžších stenóz.

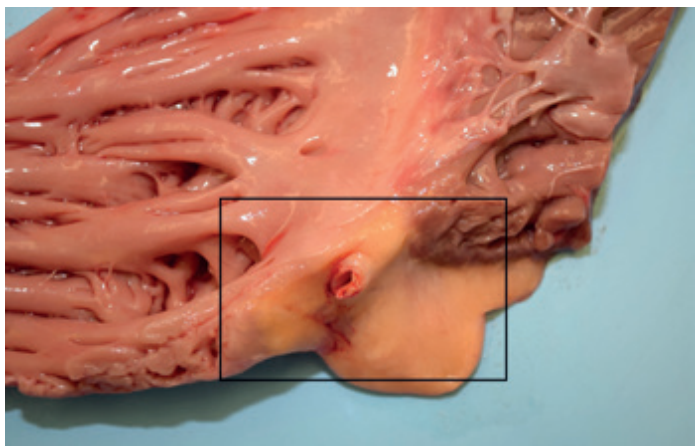
f) Ostatní vzorky, např. chlopně, perikard a aorta dle indikace pitvajícího lékaře.

Pozn.: odběr některých výše popsaných histologických vzorků je možné provést (v případě, že to anatomické poměry a rozměry vzorků dovolí) současně v jednom řezu a snížit tak počet odebraných vzorků:

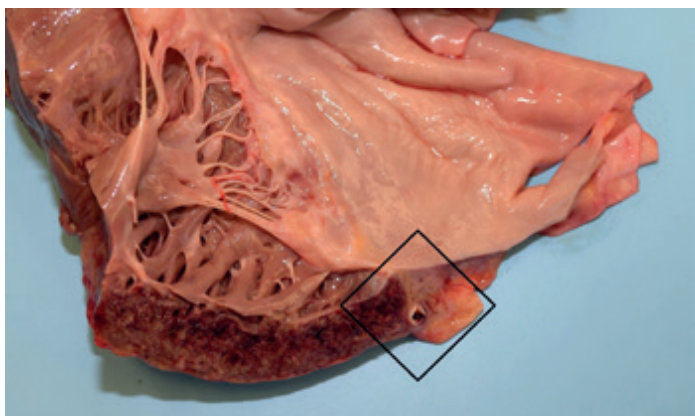
- řez z přední partie komorového septa + RIVA (obr. 21).
- řez z pravé síně + pravá komora + ACD + zadní cíp trikuspidální chlopně (obr. 19).
- řez z levé síně + levé komory + RC + zadní cíp mitrální chlopně (obr. 20).



Obr. 18. Odběr transmurálních bloků k histologickému vyšetření myokardu.



Obr. 19. Odběr pravé síně, a. coronaria dx. (ACD) a pravé komory do jednoho bločku.



Obr. 20. Odběr levé síně, r. circumflexus (RC) a levé komory do jednoho bločku.

Výše uvedený rozsah je považován v soudnělékařské praxi v případě NSS u zdravotní i soudní pitvy za **dostačující standard v diagnostice histologicky (mikroskopicky) prokazatelných patologických nálezů v jejich korelaci s makroskopickým nálezem**. Zároveň je toto množství nutno chápat jako nezbytný základ, který je možné dle zjištěných makroskopických patologických nálezů a dle rozvahy a indikace pitvajícího lékaře libovolně rozšířit. Cílené mikroskopické vyšetření převodního systému srdečního je nad rámec základního standardního postupu v případech NSS u mladých jedinců, jeho vyšetření je však doporučeno provést v případě zjištění morfologických změn v typických anatomických lokalitách převodního systému srdečního (např. makroskopické změny charakteru vyklenutí v oblasti Kochova trojúhelníku signalizující možný tumor AV uzlu apod.).

#### 1.4.3 Histologické barvení

Standardem pro barvení všech odebraných vzorků je hematoxylin + eosin (H+E). Speciální barvení (např. van Gieson, modrý trichrom, zelený trichrom aj.) je možné dle indikace pitvajícího lékaře.

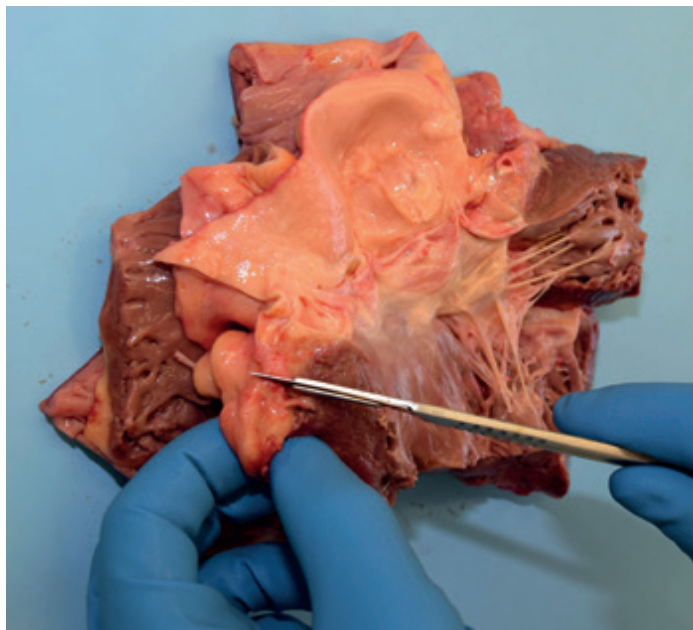
#### 1.5. TOXIKOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

Standardní toxikologické vyšetření vč. stanovení hladiny alkoholu (v souladu s Apendixem ČSSLaST pro odběry biologického materiálu v soudním lékařství) je v těchto případech indikováno.

#### 1.6. GENETIKA

Genetické vyšetření je jednoznačně doporučeno v případě negativního, či z hlediska příčiny smrti insuficientního pitevního, histologického a toxikologického nálezu, dále v případech diagnóz primárních kardiomyopatií a disekce hrudní aorty u mladých zemřelých jedinců do 40 let věku. Při pitvě se provede odběr vzorku sleziny a/nebo myokardu (velikosti 2 cm<sup>3</sup>) a zajistí se jeho skladování v hluboko mrazících boxech na -80 °C (v případě, že pracoviště nemá možnost hlubokého zmrazení vzorku, doporučujeme alespoň zmrazit vzorky v běžném laboratorním mrazícím boxu s teplotou do max. -4 °C), ev. skladování v roztoku RNA later. V případě nevyužití vzorku ke genetické analýze je doporučená doba skladování odebraného vzorku 12 měsíců.

Pozn. Uvedený postup je nutné dodržet v případech post-mortem intervalu do 72 hod. od úmrtí jedince. V případě delšího post-mortem



Obr. 21. Odběr přední partie komorového septa + RIVA v jednom bločku.



tem intervalu je odběr biologických vzorků ke genetickému vyšetření na uvážení lékařů provádějících pitvu, který zhodnotí rozvoj a vliv případných hnilobných změn.

## 1.7. DALŠÍ MOŽNÁ VYŠETŘENÍ A ÚKONY

**1.7.1. Fotodokumentace** – doporučuje se dokumentovat i negativní makroskopické nálezy během pitvy srdce a archivace tohoto materiálu s pitevním protokolem.

**1.7.2. Zobrazovací vyšetření** – pokud to možnosti konkrétního pracoviště dovolují, lze zvážit provedení celotělového pmCT před pitvou. Dále je možné provést post-mortem angiografii koronárních arterií na izolovaném srdci. Vzhledem k větší výtěžnosti klasické pitvy však není provedení zobrazovacího vyšetření nezbytné.

**1.7.3. Mikrobiologie** – mikrobiologické vyšetření není standardní součástí SOP a v případě podezření na NSS se už z její definice nepředpokládá nález zánětlivých změn při pitvě, které by vyžadovaly provedení mikrobiologického vyšetření. Pokud makroskopický pitevní nález přítomnost těchto diagnóz nenažnačuje, je možné tedy od tohoto vyšetření upustit. Jeho případná indikace, provedení, rozsah a interpretace je plně v kompetenci pitvajících lékařů.

Doporučujeme jeho provedení v následujících případech:

- v případě podezření na virovou myokarditidu vyšetření vzorku myokardu (zamražený, optimálně na -80 °C) a krve (odebraná do EDTA) metodou PCR k potvrzení diagnózy; vyšetření je možné provést jako doplňkové, v případě pozitivního histologického nálezu v podobě lymfocytární myokarditidy, je však nutné při pitvě na tuto možnost myslet a odebrat a nechat zamrazit vzorek myokardu navíc.
- v případě podezření na sepsi (odběr hemokultur), orgánového zánětu včetně endokarditidy (odběr hemokultur, mozkomíšního moku, sleziny, endokardiální vegetace).

**1.7.4. Biochemie** – vyšetření může být cenné při podezření na metabolické poruchy včetně alkoholové a diabetické ketoacidózy, dále u anafylaxe, může být užitečné při diagnostice některých chorob (renální selhání). Konkrétní metodika se řídí Apendixem ČSSLaST pro odběry biologického materiálu v soudním lékařství.

## 1.8. PROBLEMATIKA STANOVENÍ BEZPROSTŘEDNÍ PŘÍČINY SMRTI U NEGATIVNÍCH PITEVNÍCH A LABORATORNÍCH NÁLEZŮ

Genetické vyšetření biologického vzorku (sleziny, myokardu) na přítomnost kauzálních mutací asociovaných s arytmiickými syndromy je více či méně časově náročné. Je zřejmé, že bezprostřední příčina smrti pravděpodobně bude muset být stanovena a uvedena do Listu o prohlídce zemřelého dříve, než bude znám jeho výsledek. Po provedení pitvy, histologického vyšetření a případně i dalších laboratorních vyšetření, kdy jsou všechny nálezy negativní, nastává problém stanovení diagnózy příčiny smrti.

Navrhujeme některou z následujících formulací a kódování v MKN:

### I. a) náhlá srdeční smrt I461

#### I. a) akutní selhání srdce (případně s rozvojem plicního edému) I509 či I501

Pokud je následně genetickou laboratoří potvrzena genová mutace pro některý z arytmiických syndromů (LQTS, CPVT) s kauzální souvislostí s náhlou smrtí, doporučujeme toto poté uvést jako doložku k pitevnímu protokolu se závěrem upřesnění bezprostřední příčiny smrti např. jako:

#### I. a) syndrom dlouhého QT intervalu I498

Na ÚZIS lze pak zaslat opravu Listu o prohlídce zemřelého se změnou příčiny smrti.

## FÁZE II: GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

K této fázi přistupujeme po vyhodnocení pitevního, histologického a případně dalších laboratorních vyšetření, kterými se nepodařilo určit přesnou příčinu smrti, případně bylo uzavřeno, že příčinou smrti byla některá z primárních kardiomyopatií, ev. aortopatií. Uvažujeme tedy o chorobách geneticky vázaných, s možným zdravotním rizikem pro žijící příbuzné.

### 2.1. Odběr materiálu

Při pitvě je odebrán vzorek sleziny a/nebo srdce rozměrů cca 2 cm<sup>3</sup> (případně dle požadavků konkrétní genetické laboratoře), který se hluboce zamrazí (-80 °C). V případě, že pracoviště nemá možnost hlubokého zmražení vzorku doporučujeme zmrazit vzorky v běžném laboratorním mrazícím boxu s teplotou do max. -4 °C, ev. uchovat vzorky v roztoku RNA later a zajistit jejich co nejčasnější transport ke genetické analýze. Hluboce zamražený tkáňový vzorek (slezina, myokard) je po dohodě se styčnou osobou dopraven či zaslán do specializované genetické laboratoře k vyšetření možných genových mutací kauzálních ke kanálopatiím, kardiomyopatiím či aortopatiím.

### 2.2. Kontakt s přímými příbuznými

Soudní lékař informuje pozůstalé (v případě, že jsou známi a mají o tuto informaci zájem) o povaze pravděpodobné příčiny smrti jejich příbuzného a o možnosti preventivního neinvazivního kardiologického vyšetření přímých příbuzných (EKG, 24 hod. EKG, zátěžové EKG, UZ srdce, případně genetické vyšetření). Při této příležitosti předá kontakt na konkrétního kardiologa spolupracujícího s jednotlivými SL pracovišti, v jehož gesci je péče o žijící přímé příbuzné.

### 2.3. Informovaný souhlas

Je třeba požádat pozůstalé o udělení souhlasu s provedením genetického vyšetření ze vzorků odebraných při pitvě jejich příbuzného.

### 2.4. Předání informací o případu NSS do registru

Do budoucna je cílem pracovní skupiny, aby všechny případy NSS mladých jedinců byly součástí celorepublikového registru sdíleného soudními lékaři a kardiogenetiky.

### 2.5. Odběr a genetická analýza materiálu v případě soudní pitvy

V případě, že je u případů NSS nařízena pitva soudní, je doporučeno provést odběr materiálu ke genetické analýze dle výše uvedeného postupu. Následné zahájení genetických analýz a zajištění kontaktu s přímými příbuznými je nutno konzultovat s příslušným orgánem činným v trestním řízení tak, aby nebyl narušen účel trestního řízení.

Náklady genetického vyšetření zpravidla nebudou zahrnuty mezi účelně vynaložené náklady spojené s provedením soudní pitvy. Jejich úhrada může proběhnout i z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

## PROHLÁŠENÍ

Autor práce prohlašuje, že v souvislosti s tématem, vznikem a publikací tohoto článku není ve střetu zájmů a vznik ani publikace článku nebyly podpořeny žádnou farmaceutickou firmou. Toto prohlášení se týká i všech spoluautorů.



## LITERATURA

1. **Basso C, Aguilera B, Banner J, et al.** Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death: 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology. *Virchows Arch* 2017; 471(6): 691-705.
2. **Virmani R, Burke AP, Farb A.** Sudden cardiac death. *Cardiovasc Pathol* 2001; 10(6): 275-282.
3. **Brinkmann B.** Harmonisation of medico-legal autopsy rules. *Int J Legal Med* 1999; 113(1): 1-14.
4. **Priori SG, Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A, et al.** 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *Euro-pace* 2015; 17(11): 1601-1687.
5. **Fellmann F, van El CG, Charron P, et al.** European recommendations integrating genetic testing into multidisciplinary management of sudden cardiac death. *Eur J Hum Genet* 2019; 27(12): 1763-1773.
6. **Myerburg RJ, Kessler KM, Castellanos A.** Sudden cardiac death: Structure, function, and time-dependence of risk. *Circulation* 1992; 85(1 Suppl): I2-10.
7. **Raju H, Parsons S, Thompson TN, et al.** Insights into sudden cardiac death: exploring the potential relevance of non-diagnostic autopsy findings. *Eur Heart J* 2019; 40(10): 831-838.
8. **Stiles MK, Wilde AAM, Abrams DJ, et al.** 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. *Heart Rhythm* 2021; 18(1): e1-e50.
9. **Stiles MK, Wilde AAM, Abrams DJ, et al.** 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. *J Arrhythm* 2021; 37(3): 481-534.
10. **Zeman M, Sepši M, Vojtíšek T, Šindler M.** Suddenly deceased young individuals autopsied at the Department of forensic medicine, Brno – analysis. *Soud Lek* 2012; 57(3): 44-47.
11. **Pohlová Kučerová Š, Krebsová A, Votýpka P, et al.** Outcomes of a multicenter study of the causes of sudden cardiac death (SCD) in the Czech Republic and primary prevention of cardiac arrest in relatives. Výstupy multicentrické studie příčin náhlé srdeční smrti (SCD) v České republice a primární prevence srdeční zástavy u příbuzných. *Soud Lek.* 2022; 67(2): 10-24.