



UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI
LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Děkanát, tř. Svobody 8, 771 26 Olomouc, tel./fax: 585 632 063

V Olomouci 30. dubna 2015

Zápis o konání obhajoby disertační práce v oboru Pediatrie

MUDr. Eva Klásková, lékařka Dětské kliniky LF UP a FNOL a studentka kombinované formy doktorského studijního programu *Pediatrie* na LF UP v Olomouci.

Téma práce: „**Kardiovaskulární projevy Turnerova syndromu od dětství po dospělost**“

Obhajoba se konala v Olomouci dne 30. dubna 2015 v 10:00 hod.

Komise:

předseda: prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc. ✓

místopředseda: prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc. ✓

členové: prof. MUDr. František Kopřiva, Ph.D. ✓

doc. MUDr. Jiřina Chládková, Ph.D. ✓

doc. MUDr. Dagmar Pospíšilová, Ph.D. ✓

MUDr. Petr Džubák, Ph.D. ✓

MUDr. Josef Srovnal, Ph.D. ✓

Oponenti:

doc. MUDr. Anna Nečasová, CSc. ✓

Interní kardiologická klinika FN Brno

doc. MUDr. Zdeněk Fryšák, CSc. ✓

III. interní klinika – nefrologická, revmatologická a endokrinologická LF UP a FNOL

Školitel: doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D. ✓

Předseda komise přednesl stručnou charakteristiku uchazeče, hodnocení školitele a vedoucího školicího pracoviště. Poté uchazeč vyložil podstatný obsah své disertace. Oponenti přednesli své posudky. Uchazeč odpověděl na připomínky a dotazy oponentů.

Ve vědecké rozpravě vystoupili: viz příloha – zápis o diskusi.

Hlasování se účastnilo členů komise. Kladně hlasovalo členů, záporně členů, neplatných lístků bylo odevzdáno

Usnesení:

Přítomní členové komise tajným hlasováním rozhodli, že **MUDr. Eva Klásková** obhájila disertační práci a doporučili udělení akademického titulu doktor ve zkratce Ph.D. dle § 47 Zákona o vysokých školách č. 111/98 Sb.

.....
prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.
předseda komise

Zápis diskuze při obhajobě výsledků postgraduálního studia MUDr. Evy Kláskové na téma Kardiovaskulární projevy u Turnerova syndromu od dětství po dospělost, která se konala dne 30. 4. 2015 na Dětské klinice LF UP a FN Olomouc.

Otázky oponentů

Doc. MUDr. Zdeněk Fryšák, CSc.

Autorka uvádí poměrně vzácné případy spontánního otěhotnění žen s Turnerovým syndromem (TS). Jakou bude mít nemocná pravděpodobnost přenosu své vady na plod? Mají děti žen s TS větší výskyt vrozených vad?

- 2-5% žen s TS je schopno spontánně otěhotnět, vyšší šanci na spontánní graviditu mají ženy s mozaikou TS (*Bryman et al, 2012*).
- 45-50% spontánních gravidit končí spontánním potratem.
- V jedné z největších studií (*Nielsen et al., 1979*) mělo z 56 dětí 32% potomků vrozenou vadu, 22% chromozomální abnormalitu (5% Downův syndrom, 9% TS). Vyšší pravděpodobnost přenosu TS byla udávána u pacientek se strukturální abnormalitou chromozomu X.

S jakou frekvencí se předpokládá monitorace kardiovaskulárních poměrů těhotné s TS v třetím trimestru?

- Správná péče o těhotné s TS začíná prekoncepční screeningem. Pokud pacientka nemá signifikantní srdeční vadu, či dilataci ascendentní aorty a gravidita u ní není primárně kontraindikována, je nezbytná přísná kontrola hypertenze během celé gravidity.
- Echokardiografické vyšetření je doporučováno nejméně 1x na konci prvního a druhého trimestru, a každý měsíc ve třetím trimestru. Zvětšení rozměru ascendentní aorty o více > 10% je nezbytné ověřit pomocí magnetické rezonance (MRI).
- Prokážeme-li dilataci ascendentní aorty > 25mm/m² nebo > 35mm je nutné zvážit akutní porod per S.C. (*Karnis et al, 2012*).

Je disekce popsána jako jediné kardiovaskulární riziko nebo lze očekávat i problémy charakteru městnavé slabosti těhotné s Turnerovým syndromem?

- Městnavá srdeční slabost nepatří mezi typické komplikace v těhotenství u TS, příčinou srdečního selhání by mohla být gestační hypertenze nebo preeklampsie.

Která centra soustřeďující se na péči o pacientky s TS v ČR mají stejný algoritmus kardiovaskulárního sledování od dětství po dospělost? Resp. kdo má v této oblasti prioritu?

- Algoritmus systematické kardiologické péče o TS zavedený na Dětské klinice LF UP a FN Olomouc je postupně přebírán všemi pracovišti v České republice, která koncentrují péči o pacientky s TS. Aktuálně je zaveden na Pediatrické klinice 2. LF UK a FN Praha Motol, na III. interní klinice Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a na Klinice dětského lékařství FN Ostrava.

Doc. MUDr. Anna Nečasová, CSc.

Jak si autorka představuje péči o své pacientky po dovršení 19 let věku v souladu se zavádějící koncepcí multioborové péče o VSV v dospělosti?

- Pacientky s TS by měly být sledovány v nově vznikajících centrech pro pacienty s vrozenými srdečními vadami v dospělosti. Péči o tyto ženy by měl garantovat specialista plně seznámený s problematikou TS a jeho kardiovaskulárními projevy.

Otázky z pléna:

Prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

Proč jsou ženy s TS špatně vyšetřitelné echokardiograficky?

- Příčinou špatné echokardiografické vyšetřitelnosti patientek s TS je odlišná morfologie hrudního koše v důsledku fetálního lymfedému. Jícnová echokardiografie patří mezi invazivní zobrazovací vyšetření a vyžaduje pacientovu spolupráci. Z tohoto důvodu tuto metodu prakticky nepoužíváme u dětských patientek s TS, vhodnější zobrazovací metodou je MRI, které je považováno u TS za zlatý standard.

Doc. MUDr. Zdeněk Fryšák, CSc.

Je prováděno MRI s kontrastem?

- Ne – k zobrazení morfologie aortální chlopně a hrudní aorty používáme nativní MRI.

Prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.

Který z rizikových faktorů pro aortální disekci je považován za nejvýznamnější?

- Bikuspidální aortální chlopně a koarktace aorty jsou přítomny až u 50% žen s aortální disekcí (*Carlson et al., 2007; Bondy et al. 2008*).

Je součástí multidisciplinární péče o pacientky s TS i psychologická intervence?

- Ano, součástí týmu je psycholog (dětství a adolescence), psycholog se rovněž účastní každoročních setkání patientek s TS.

Doc. MUDr. Anna Nečasová, CSc.

Bikuspidální aortální chlopně mají i jiná onemocnění asociovaná s cystickou medionekrózou.

Prof. MUDr. František Kopřiva, Ph.D.

Vzhledem k omezené výpovědní hodnotě echokardiografie, kdy časujete u dětí MRI vyšetření srdce a velkých cév?

- První MRI srdce a velkých cév indikujeme ihned po stanovení diagnózy TS, pokud je dívka schopna vyšetření absolvovat bez analgosedace. V případě, kdy kardiologický náález svědčí pro závažnější abnormalitu, je MRI vyšetření provedeno i dříve v analgosedaci. Další MRI je indikováno při ukončení pediatrické péče a vždy před plánovanou graviditou (pokud je nutné, kdykoli v mezičase).

MUDr. Petr Džubák, Ph.D.

Jaké procento buněčných linií s patologickou chromozomální výbavou je považováno za mozaicismus?

- Za chromozomální mozaicismus je považován stav, kdy prokážeme stejnou chromozomální abnormalitu nejméně ve dvou mitózách a podíl patologické buněčné linie představuje nejméně 5% všech analyzovaných mitóz.

Měli jste v péči mozaiku 45,X, 46,XX, 47,XXX?

- V našem souboru je jedna pacientka s karyotypem 45,X/46,XX/47,XXX.

Byla u infertilních patientek s nízkoprocentní mozaikou TS prováděna MRI srdce?

- Ano, studie byla založena na MRI vyšetření ve snaze maximálně zvýšit senzitivitu pro detekci bikuspidální chlopně, koarktace aorty a dilatace ascendentní aorty.

Prof. MUDr. Dagmar Pospíšilová, Ph.D.

Je možné přežít aortální disekci?

- Ano, mortalita je udávána mezi 50 – 70%. Zásadní vliv na nepříznivou prognózu aortální disekce u TS má podcenění varovných příznaků, mezi něž patří náhle vzniklá bolest na hrudi, v zádech a pocit dyspnoe. Nezbytnou součástí péče o pacientky s TS je poučení pacientky o těchto symptomech a zdůraznění nezbytnosti okamžitého vyhledání lékařské péče.

Prof. MUDr. Zdeněk Doležal, CSc.

Je u TS zaznamenávána nějaká rasová predispozice, nebo zvýšená incidence v některých oblastech?

- U TS nebyla zaznamenána rasová predispozice ani zvýšený endemický výskyt.