FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO
PRACOVIŠTĚ DĚTSKÁ NEMOCNICE
Černopolní 9, 613 00 Brno
tel: 532 231 111
Korespondenční adresa:
Jihlavská 20, 625 00 Brno
IČO: 652 697 05

KLINIKA DĚTSKÉ ANESTEZIOLOGIE A RESUSCITACE
Sekretariát tel: 532 234 698

KDAR FN BRNO a LF MU

ACMH Akademické centrum maligní hypertermie

Informovaný souhlas s poučením o vzácném onemocnění SYNDROM MALIGNÍ HYPERTERMIE (MH), dalším sledováním a péčí na specializovaném pracovišti

Jméno a příjmení pacienta: ..... R.Č.: .....

Adresa .....

Zákonný zástupce.....

Telefonní kontakt (číslo / osoba) .....

E-mail.....

Výška pacienta..... Váha pacienta.....Pojišťovna.....

Já, pacient, u něhož vzniklo podezření na výše uvedené vzácné onemocnění, resp. zákonný zástupce pacienta, na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím:

- s poučením o povaze dědičného vzácného onemocnění, typu dědičnosti, klinických projevech a rizicích
- s tím, aby lékař specializovaného pracoviště pro dané onemocnění měl přístup k mým genetickým nálezům a mohl mi tak poskytnout komplexní informaci včetně návrhu dalšího diagnostického postupu v rodině
- se zanesením poskytnutých údajů do registru pacientů s rizikem maligní hypertermie pro výhradně medicínské a vědecké účely
- s anonymním uchováním a zpracováním dat pro výzkumné účely

Jsem srozuměn(a) s tím, že:

Měl(a) jsem možnost klást lékaři doplňující dotazy a pokud tomu tak bylo, veškeré mé dotazy byly zodpovězeny a odpovědím jsem rozuměl(a).

V Brně dne .....

....

podpis lékaře podpis a jméno pacienta (zákonného zástupce dítěte)

.....

vztah k dítěti

<u>Přečtěte si pozorně následující text</u>:
Pokud byste plně nerozuměl(a) vysvětlení níže, nebo potřebujete doplňující informace, neváhejte se zeptat lékaře(ky).

Maligní hypertermie (MH) je život ohrožující reakce na některá běžně užívaná anestetika (tzv. spouštěče MH = suxamethonium a volatilní anestetika). Projevuje se svalovou ztuhlostí a hypermetabolismem na podkladě poruchy zpětného vstřebávání vápníku ve svalových buňkách. Dle současného stavu poznání jsou s MH spojeny tři geny, které se v rámci diagnostiky vyšetřují. Konkrétně se jedná o geny – *RYR1, CACNA1S, STAC3*. Přibližně 40 % pacientů s MH zatím však nemá zjištěnu žádnou kauzální genetickou změnu. Jednoznačně vyloučit nebo potvrdit MH u pacientů s nejasným genetickým vyšetřením může pouze svalový in vitro kontrakční test (IVCT). V běžném životě se dispozice k MH mimo celkovou anestezii zpravidla neprojevuje, může však mít podobu nějaké formy svalové slabosti či opakovaných otoků a bolestí svalů, případně přehřátí po fyzickém výkonu.

<u>Prosím zodpovězte (zaškrtnutím správné odpovědi) následující otázky, týkající se klinických příznaků a rizikových faktorů pro MH, které jsou důležité pro diagnostický proces:</u>
Otázky jsou poměrně odborné (specifické pro MH), proto je optimální vyplňovat dotazník ve spolupráci s lékařem

1. **Vyskytly se u Vás / Vašeho dítěte závažné komplikace v souvislosti s celkovou anestezii?**

   □ ANO □ NE

   Pokud ano, zaškrtnete jaké (je možné zaškrtnout více odpovědí):

   □ tachykardie nebo arytmie

   □ hyperkapnie

   □ zvýšená teplota až horečka

   □ celková ztuhlost svalů (rigidita)

   □ spasmus žvýkacích svalů (trismus) po aplikaci suxamethonia

   □ křeče

   □ šokový stav s rozvojem diseminované koagulopatie (DIC), případně multiorgánovým selháním

   □ otoky a bolesti svalů, vzestup svalových enzymů, tmavá moč (myoglobinurie) i několik dní po anestezii

2. **Vyskytly se u Vás / Vašeho dítěte projevy související s MH mimo celkovou anestezii?**

   □ ANO □ NE

   Pokud ano, zaškrtnete jaké (je možné zaškrtnout více odpovědí):

   □ abnormální svalové bolesti, zduření, otoky svalů při nebo po fyzické zátěži

   □ exertional heat stroke syndrom (EHS)

   □ trnutí čelisti po kofeinu (černá káva, kofola, …)
   Pozn.: historicky uváděno jako rizikový faktor, řada pracovišť jej za specifický příznak MH nepovažuje.

3. Bylo u Vás / Vašeho dítěte diagnostikováno <u>klidové zvýšení</u> svalových enzymů?

□ ANO □ NE

Pokud ano, uveďte nejvyšší zjištěné hodnoty:

□ CK - maximální hodnota …….

□ AST- maximální hodnota …….

□ ALT- maximální hodnota …….

□ LDH- maximální hodnota……

□ Myoglobin v séru- maximální hodnota ……

4. Bylo u Vás / Vašeho dítěte vysloveno podezření na nervosvalové onemocnění (NMD)?

□ ANO □ NE

5. V případě podezření na nervosvalové onemocnění popište prosím klinické příznaky, projevy, diagnózu

(pokud je stanovena): ……

……..

6. Je Vám známo, že ve Vaší rodině (sourozenci, rodiče, prarodiče a jejich sourozenci) někdo měl/ má:

□ diagnostikovaný syndrom maligní hypertermie či podezření na něj

Pokud ano, uveďte prosím o jakého/-é příbuzného/-né se jedná:

……...

□ závažnou komplikaci nebo úmrtí v souvislosti s celkovou anestezií

Pokud ano, uveďte prosím o jakou komplikaci a jakého/-é příbuzného/-né se jedná:

……

……..

□ klinicky vyjádřené nervosvalové onemocnění (NMD) nebo je přenašečem genu pro NMD

Pokud ano, uveďte prosím o jaké onemocnění a jakého/-é příbuzného/-né se jedná:

……

……..

Děkujeme za vyplnění dotazníku.