

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD

Ústav porodní asistence

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2012

Lucie Denešová

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD

Ústav porodní asistence



Lucie Denešová

Vrozené srdeční vady

Bakalářská práce

Vedoucí práce: MUDr. Lubomír Dubrava

Olomouc 2012

ANOTACE

BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Název práce:

Vrozené srdeční vady

Název práce v AJ:

Congenital heart defects

Datum zadání: 2012 -01-30

Datum odevzdání: 2012 -05-02

Vysoká škola, fakulta, ústav: Univerzita Palackého v Olomouci
Fakulta zdravotnických věd
Ústav porodní asistence

Autor práce: Denešová Lucie

Vedoucí práce: MUDr. Lubomír Dubrava

Oponent práce: Mgr. Věra Vránová, Ph.D.

Abstrakt v ČJ:

Bakalářská práce se zabývá problematikou vrozených srdečních vad. V práci je zahrnuto pojednání o historii srdečních vad, prenatálním screeningu, diagnostických metodách, o jejich incidenci, vlivu genetiky na výskyt srdečních vad a nejčastěji se vyskytující srdeční vady.

Abstrakt v AJ:

Bachelor thesis deals with the issue of congenital heart defects. In this work is includes essays on the history of heart defects, prenatal screening, diagnostic methods, about their incidence, influence of genetics on the occurrence of cardiac defects and the most frequent heart defect.

Klíčová slova ČJ:

Vrozené srdeční vady, prenatální screening, péče o děti a dospělé s vrozenou srdeční vadou, incidence vrozených srdečních vad.

Klíčová slova AJ:

congenital heart defects, prenatal screening, care for children and adults with congenital heart disease, incidence of congenital heart defects.

Rozsah: 38 s., 4 příl., 3 tab.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně, pod vedením
MUDr. Lubomíra Dubravi a použila jen uvedené informační zdroje.

Olomouc 2. května 2012

.....

Podpis

PODĚKOVÁNÍ

Děkuji MUDr. Lubomíru Dubravovi za vyčerpávající rady a odborné vedení bakalářské práce.

OBSAH

ÚVOD	7
1 HISTORIE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD.....	9
2 FETÁLNÍ KREVŇÍ OBĚH	11
3 GENETIKA A VLIVY ZE VNÍHO PROSTŘEDÍ.....	13
4 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VSV	15
5 INCIDENCE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD V ČR.....	23
6 HISTORIE DĚTSKÉHO KARDIOCENTRA	30
7 POSTNATÁLNÍ LÉČBA VSV	33
8 TĚHOTENSTVÍ U ŽENY S VSV	37
9 HYPOPLAZIE LEVÉHO SRDCE U PLODŮ	38
10 TRANSPOZICE VELKÝCH ARTÉRIÍ.....	40
11 TRANSPLANTACE SRDCE U DĚTÍ.....	42
12 DISKUZE.....	43
ZÁVĚR	44
SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ZDROJŮ.....	45
SEZNAM ZKRATEK.....	49
SEZNAM PŘÍLOH.....	50
PŘÍLOHY	51

ÚVOD

- 1) Je výskyt vrozených srdečních vad v České republice čtený?
- 2) Je prenatalní detekce vrozených srdečních vad účinná?

Maeno et al. konstatují, že screening vrozených srdečních vad je jednou z nejdůležitějších technik prenatalního ultrazvukového vyšetření. UZ screening vrozených srdečních vad umožňuje detailně diagnostikovat srdeční vadu plodu a naplánovat vhodnou perinatální péči. Cílem screeningu je odhalit plody, u kterých je možný výskyt vrozené srdeční vady a odkázat je do kardiocentra. Prenatální diagnostika může zlepšit osudy plodů s vrozenou srdeční vadou. (Maeno, 2011, s. 33-38) Záchyt vrozených srdečních vad je v každém regionu rozdílný. Rozdílné podmínky v regionech a zemích, jako je zdravotní systém a politické prostředí, mohou být jednou z příčin obtížnosti pro stanovení efektivního screeningového programu vrozených srdečních vad. Základní UZ screening je velmi jednoduchá metoda i pro vyšetřujícího, který není obeznámen s poněkud komplikovanou srdeční anatomií. Při vyšetření se využívá základního čtyř-dutinového zobrazení, kterým se posuzuje umístění a velikost jednotlivých srdečních oddílů, nevyžaduje komplexní znalosti srdečních struktur. Rozšířený screening je pak metodou pro fetální sonografisty, kteří se snaží zjistit další detaily a diagnostikovat vrozené srdeční vady. (Maeno, 2011, s. 33-38)

Pro seznámení s tématem mi posloužily tyto bibliografické zdroje:

CHALOUPECKÝ, Václav a kol. *Dětská kardiologie*. 1.vyd. Praha: Galén, 2006. 444s. ISBN: 80-7262-406-7

MAREK, Jan. *Echokardiografie. Díl 2, Pediatriká a prenatalní echokardiografie*. 1.vyd. Praha: Triton, 2003. 371s. ISBN: 80-7254-386-5

Pro vypracování bakalářské práce jsem si vytyčila tyto cíle:

Cíl 1: Nastítnit historii vrozených srdečních vad.

Cíl 2: Předložit údaje o výskytu vrozených srdečních vad.

Cíl 3: Poukázat na možnosti jejich prenatální detekce.

Cíl 4: Seznámit veřejnost s nejčastějšími vrozenými srdečními vadami.

Vyhledávací strategie:

Zdroje k tvorbě bakalářské práce jsem nacházela především v National Medical Library, v časopise Česko-slovenská pediatrie a v databázi UK PubMed Central. Recenzované články jsem vyhledávala pomocí klíčových slov, která jsem si zvolila: vrozené srdeční vady, prenatální screening, péče o děti a dospělé s vrozenou srdeční vadou, incidence vrozených srdečních vad. Ve vyhledávacím období, od listopadu 2011 do dubna 2012, jsem našla celkem 48 článků, z nichž bylo pouze 24 zdrojů relevantních. V českém jazyce jsem použila 20 článků a v jazyce anglickém 4. Ostatní zdroje nevyhovovaly požadavkům ke zpracování bakalářské práce.

1 HISTORIE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD

Riedel píše, že naše nynější představy o vzniku vrozených srdečních vad nemají původ v nedávných dobách. Již v dávné minulosti to nebyly jen předsudky a primitivní teorie. Leonardo da Vinci (1452-1519) pravděpodobně popsal jako první vrozenou srdeční vadu. Také například dokumentoval v publikaci *Quaderni d' Anatomia otevřené foramen ovale* či defekt septa síní. Nathaniel Highmore tvrdil, že k uzavěru foramen ovale a tepenné dučeje dochází při počátku dýchání. Byl přesvědčen o tom, že příčinou kolapsu dučeje je odvedení krve do plic. Dle Williama Harveye (1578-1657) je krev živá a koluje v embryu dříve, než dojde k vytvoření srdce. (Riedel, 4/2004, s. 129-136) Johann Friedrich Meckel mladší (1781-1833) zkoumal defekty septa síní. Podle něj jsou na tom prognosticky lépe, než srdeční vady komplikované cyanózou. Étienne-Louis Arthur Fallot vyvracel teorii, která hovořila o tom, že všechny léze u jeho tetralogie způsobovaly vývojové poruchy. Stanovil i vliv patologického procesu během intrauterinního života. V minulosti byla fetální endokarditida považována za příčinu některých vad, například stenózy plicní chlopně. Peripartální infekce bývaly velmi časté. Camille Dareste (1822-1899) byl významný experimentální teratolog, prostudoval zevní vlivy, které by mohly mít vliv na embryogenezu, jako například zahřívání, chlazení, vibrace, léky, mikrobiální toxiny, elektřinu a magnetismus a zjistil, že za vývojové malformace jsou zodpovědné různé teratogeny. Dle Charlese R. Stockarda (1879-1939) typ vývojové poruchy závisí na období, ve kterém je zárodek teratogenu vystaven. I nadále se však věřilo, že zárodek je před teratogeny chráněn placentou. Z kraje 40. let objevil Norman W. Gregg spojitost mezi mateřskou rubeolou a vrozenými srdečními vadami. Šlo o první pádnou spojitost mezi intrauterinní infekcí a vrozenými malformacemi. (Riedel, 4/2004, s. 129-136) Zhruba v polovině 20. století byly uznány rizikové faktory, které se podílejí na vzniku vrozených srdečních vad. Jedná se o vzájemné působení dědičných faktorů a zevního prostředí. Jako teratogenní faktory zevního prostředí byly zjištěny organická ředidla, rentgenové záření, některé infekce, diabetes mellitus a medikamenty. Thomas B. Peacock (1812-1882) vyzoroval u některých vrozených vad srdce familiární výskyt. Peacock se tak zasloužil o analýzu genetických a familiárních příčin

vrozených malformací. Helen B. Tausigová (1898-1986) byla zakladatelkou dětské kardiologické kliniky v Baltimoru. Vysledovala, že při spontánním uzávěru Botallovy dučejky mnoho cyanotických dětí s Fallotovou tetralogií zemřelo a acyanotické děti se staly cyanotickými. Tausigová přesvědčila Alfreda Blalocka (1899-1964), který se zabýval experimentálním vyvoláváním plicní hypertenze u psů, aby svoji metodu použil ke zvýšení průtoku krve plícemi u cyanotických dětí s pulmonální stenózou. Dětská kardiologie může být vděčná za svůj vznik nahluchlé dětské lékařce a poloslepému chirurgovi. Tausigová mohla vyšetřovat pouze speciálním naslouchacím přístrojem a Blalock musel kvůli své silné krátkozrakosti operovat s extrémně silnými brýlemi. (Riedel, 4/2004, s. 129-136)

2 FETÁLNÍ KREVNÍ OBĚH

Beckstrom et al. uvádí, že úspěšný přechod z nitroděložního života na mimoděložní je závislý na významných fyziologických změnách, které nastanou při narození. Téměř u všech dětí jsou tyto změny při porodu úspěšné, aniž by vyžadovaly zvláštní pomoc. Nicméně, asi 10 % dětí potřebuje nějaký zásah a 1 % bude vyžadovat rozsáhlé resuscitační opatření při narození. Před porodem je lidský plod závislý na placentě, která zajišťuje výměnu plynů a živin, s krevním oběhem matky. Placenta má nejnižší cévní odpor a obdrží 40 % fetálního srdečního výdeje, což má za následek nízký systémový tlak. Oproti tomu jsou fetální plíce naplněné tekutinou, což má za následek vysoký cévní odpor a méně než 10 % srdečního výdeje jde do plic. Pravolevé zkraty se vyskytují u plodů z důvodu velké plicní cévní rezistence a nízkého systémového tlaku:

- Foramen ovale - krev putuje z pravé do levé síně
- Ductus arteriosus – krev putuje z plicnice do aorty

Beckstrom et al. píše, že krev je z těla plodu odváděna pupečnickovými artériemi. Po okysličení a výměně metabolitů je krev z placenty vedena do těla plodu opět pupečnickem, konkrétně v. umbilicalis. Část krve (skoro polovina) se dostává do jater, kde se zpracovávají živiny. Protože fetální játra nedokážou pojmout celý objem krve, vytváří se spojka – ductus venosus Arantii, která obchází játra a napojuje se přímo na vena cava inferior - okysličená krev z placenty tedy přitéká do srdce dolní dutou žílou a její tok je v pravé síni směřován proti foramen ovale do levé síně-okysličená krev se pak z levého srdce dostává do oblouku aorty a jeho větvemi především do cév hlavy, krku a horních končetin. Odkysličená krev z hlavy, krku a horních končetin přitéká do v. cava superior a pravé síně, kde je krevní proud směřován proti pravému atrioventrikulárnímu ústí, dále pokračuje z pravého srdce do truncus pulmonalis a z něj se většina krve dostává spojkou do aorty – ductus arteriosus Botalli, ale až za odstupem větví pro hlavu, krk a horní končetiny. Směs okysličené a odkysličené krve ze sestupné aorty pak zčásti zásobuje dolní polovinu trupu a dolní končetiny, zčásti teče do pupečnickových artérií a jimi opět do placenty. Navzdory

nízké koncentraci kyslíku u plodu, je adekvátní okysličování tkání v důsledku těchto faktorů:

- Fetální hemoglobin-má větší afinitu ke kyslíku, ve srovnání s mateřským hemoglobinem, který umožňuje transport kyslíku přes placentu. Vysoká afinita fetálního hemoglobinu může mít za následek až 80 % saturace, což je úroveň, která podporuje dostatečný transport kyslíku přes placentu, aby splňovaly metabolické potřeby plodu
- Snížená spotřeba fetálního kyslíku-intrauterinně ve srovnání s extrauterinním životem vyžaduje méně kyslíku, protože fetální metabolismus a spotřeba kyslíku se snižuje:
 - plod nemusí udržovat termoregulaci, protože teplota prostředí je udržována matkou
 - plod má mnoho fyziologických funkcí snížených: dýchací úsilí, gastrointestinální trávení a vstřebávání, renální tubulární reabsorpci
 - průtok krve plodem je strukturován tak, že životně důležité orgány (např. játra, srdce a mozek) přijímají krev s relativně vysokou mírou nasycení kyslíkem

Oběhové změny po porodu

Beckstrom et al. konstatují, že po přestřihnutí pupeční šňůry je placenta s nízkým cévním odporem odstraněna z oběhu novorozence, což má za následek zvýšení novorozeneckého krevního tlaku. Ve stejné době se sníží plicní rozšíření, plicní cévní odpor i tlak v plicnici. Tyto dvě změny zredukuje pravolevý zkrat, což vede ke zvýšenému průtoku krve plicemi. Se zvýšenou plicní perfúzí a expanzí se u novorozence zvýší saturace krve kyslíkem a dojde k uzavření ductus arteriosus. Rozpětí plic snižuje odpor toku krve do plic na méně než 20 % původního, což zvyšuje tok krve přes plicní artérie. Tím se zvýší množství krve, které se vrátí do levé předsíně. V levé předsíni stoupne tlak, dojde k uzavření foramen ovale. Foramen ovale zaniká do třetího měsíce věku dítěte. (Beckstrom et al., 2012, s. 338-344)

3 GENETIKA A VLIVY ZE VNÍHO PROSTŘEDÍ

Grochová et al. uvádí, že vrozené srdeční vady jsou ze všech vývojových vad nejčastější neinfekční příčinou novorozenecké mortality. Zhruba jedna pětina plodů s vrozenou vývojovou vadou se narodí s vrozenou vadou srdce. VSV vznikají působením negativních vlivů prostředí u jedinců, kteří mají k jejich vzniku genetickou predispozici. Prenatální péče v České republice je již na takové úrovni, že přibližně jedna třetina vad srdce je odhalena ještě před narozením. Vrozené srdeční vady se mohou vyskytovat jakožto jediná vada, to znamená izolovaně, ale přibližně ve 40 % se vrozená srdeční vada vyskytne spolu s nějakou chromozomální aberací či dědičným syndromem nebo nesrdeční anomálií. Nejčastější geneticky izolovanou srdeční vadou je defekt komorového septa, dále pak defekt síňového septa, transpozice velkých artérií, hypoplazie levého srdce, otevřená Botalova dučej. (Grochová et al., 2007, s. 229-236) Na vzniku vrozené srdeční vady má podíl působení zevních faktorů v době, kdy se embryo vyvíjí a také jsou tu jisté předpoklady dědičnosti. Pravděpodobnost výskytu srdeční vady u dítěte, u jehož blízkého pokrevního příbuzného byla přítomna vrozená vada srdce, je pouze 2-4 %. Ze zevních vlivů, které se mohou podílet na vrozené vadě srdce, je nejčastější prodělání virové infekce v prvním trimestru gravidity, obzvláště rubeoly. Dále mohou souviset s chronickými onemocněními matky, jako je diabetes mellitus, a také s užíváním alkoholu či drog. Z léků, které mohou působit teratogenně, jsou to například Thalidomid či vitamin A. Asi 20-40 % zygot má defektní množství chromozomů. Vrozených chromozomálních odchylek je kolem 0,6 %. V 85 % situací, ale dojde k potratu do třetího měsíce těhotenství. (Grochová et al., 2007, s. 229-236)

Homola et al. uvádí, že se chromozomální aberace vyskytují přibližně u 40-50 % plodů, které mají vrozenou srdeční vadu. Velkou zásluhu na včasném odhalení chromozomální aberace mají genetické diagnostické metody. Vyšetřují se jak strukturální, tak i numerické chromozomální odchylky. Proto je tedy velmi nezbytná kooperace mezi genetikem a kardiologem. Přehledová studie probíhala v severních Čechách a byl zjištěn soubor 78 vrozených srdečních vad, které byly odhaleny

prenatálně. Gestační stáří jedinců bylo od 13. do 34. týdne. Zkoumala se u nich v letech 1997-2002 přítomnost chromozomálních aberací. Metodou, která posloužila k odhalení srdeční vady, byla echokardiografie, transabdominální i transvaginální. Důvodem, proč se prováděla fetální echokardiografie, byly rizikové faktory přispívající ke vzniku srdeční vady. (Homola, 2002, s. 183-186) Nejčastějším rizikovým faktorem byla srdeční vada u blízkých příbuzných, diabetes mellitus matky, dysrytmie plodu a pozitivní genetický screening. Při fetální echokardiografii se používaly sondy s frekvencí 7 MHz, 5MHz a 3 MHz. U plodů se mezi 12.-16. týdnem gestace používala frekvence 7 MHz a vyšetření se provádělo transvaginálně. Z celého souboru byl v 14,1 % přítomen Downův syndrom. Spolu s Downovým syndromem se vyskytla v osmi případech vada atrioventrikulárního kanálu, ve dvou případech vada srdeční komory a jedenkrát syndrom hypoplazie levého srdce. V 7,7 % se odhalil Edwardsův syndrom. Jako přidružené vady se vyskytly komorový defekt ve třech případech a také dvojitá pravá komora a Fallotova tetralogie. Turnerův syndrom byl zjištěn v 6,4 % případů. Spolu s ním syndrom hypoplazie levého srdce ve třech případech a jedenkrát komorový defekt. Trizomie 13. chromosomu byla objevena v 2,6 % a oba plody měly ještě hypoplazii levého srdce. Vrozené srdeční vady jsou zhruba ve 20 % původem perinatálního úmrtí jedince. (Homola, 2002, s. 183-186)

Grochová konstatuje, že jako nejčastější vrozená chromozomální odchylka se uvádí Downův syndrom, trizomie 21. chromosomu. Jeho projevy jsou ve 30-40 % srdeční vady, mentální opoždění, opičí rýha na dlaních, porucha motoriky. Čím je matka starší, tím je riziko výskytu Downova syndromu vyšší. Pokud je matce kolem třiceti let, pravděpodobnost je 1:1000, nad 35 let 1:350 a nad 40 let 1:100. U mužů se riziko udává až kolem 55 let věku. Další chromozomální odchylkou je Turnerův syndrom, karyotyp 45, X. Příčinou vzniku je především absence X chromosomu od otce. Klinický obraz se projevuje v 17-40 % srdeční vadou, malým vzrůstem, šíjovou kožní řasou neboli pterygia colli. Výskyt je 1:3000. Většina plodů s Turnerovým syndromem je spontánně potracena do 12. týdne gravidity. (Grochová et al., 2007, s. 229-236)

4 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VSV

Prof. MUDr. Marek et al. udávají vrozené vady jako nejčastější příčinu úmrtí kojenců a vrozené srdeční vady se na těchto úmrtích podílí ve 30-50 %. Populační screening ukázal, že vrozená srdeční vada se vyskytuje v 5/1000 do 8/1000 živě narozených dětí. (Marek et al., 2002, s. 213-226)

Screening

Prof. MUDr. Marek et al. popisují standardní, základní porodnické ultrazvukové vyšetření, jak je popsáno v American College of Obstetricians and Gynecologists, American College Radiology a American Institute of Ultrasound in Medicine, které zahrnuje vizualizaci čtyř-komorového vyšetření srdce plodu. (Marek et al., 2002, s. 213-226) Důvodem pro to bylo, že:

- Je snadno dostupné
- Hlavní zkraslení komor by se dalo očekávat u mnoha významných změn
- Velké vrozené srdeční vady budou viditelné

Optimální doba screeningu

Nejvhodnější doba pro vizualizaci srdce a výtokových traktů je 18. až 22. týden těhotenství. Může být obtížné získat dobré snímky po uplynutí 30. týdne gravidity.

Čtyř-komorové zobrazení

Síně a komory by měly být přibližně stejné velikosti a srdce by mělo zabírat asi jednu třetinu v oblasti hrudníku.

Účinnost

Citlivost je velmi variabilní, od 0 do 80 %. Faktory ovlivňující citlivost jsou:

- a) Zkušenost lékaře
- b) Gestační věk
- c) Hmotnost matky
- d) Poloha plodu

e) Typ srdeční vady

Prof. MUDr. Marek et al. píše o italské skupině, která v roce 2006 provedla multicentrickou prospektivní observační studii v 15 porodnických jednotkách v regionu Piemont v Itálii. Bylo vyšetřeno více než 7000 žen. 58 případů vrozených srdečních onemocnění bylo pozorováno při narození nebo posmrtně, 38 z nich bylo diagnostikováno in utero. Citlivost ultrazvuku pro detekci vrozených srdečních onemocnění byla 65,5 %. Autoři studie přičítají vyšší citlivost k zařazení pohledu výtokového traktu při vyšetření, technologický vývoj a lepší výcvik operátorů. (Marek et al., 2002, s. 213-226)

Indikace pro fetální echokardiografii

Plody mohou být ohroženy vrozenou srdeční vadou z mnoha důvodů:

Rizikové faktory rodiny	Rizikové faktory matky	Rizikové faktory plodu
VSV u sourozenců	VSV matky	Chromozomální aberace
VSV u rodičů	Teratogeny	Zvýšené prosáknutí záhlaví
VSV u prarodičů	Infekce v prvním trimestru	Extrakardiální anomálie

Tab. 1

Kompletní fetální echokardiografie

Kompletní fetální echokardiografie zahrnuje různé pohledy na srdce, včetně:

Čtyř-komorového pohledu	síně, komory, septa, plicní žíly, poloměsíčitá chlopně
Dlouhé osy	horní a dolní duté žíly, velké cévy, ductus arteriosus
Krátké osy	plícní žíly, dutá spojení, ductus arteriosus

Tab. 2

Rozdělení VSV

Prof. MUDr. Marek et al. uvádí, že srdeční vady lze rozdělit podle anatomie, přítomnosti cyanózy a naléhavosti. Vyskytují se kritické (urgentní) srdeční vady,

přibližně v 35 %, které se po porodu projevují závažnou hypoxémií, srdečním selháním (tachykardie, tachypnoe, hepatomegalie) nebo oběma příznaky. (Marek et al., 2002, s. 213-226) Profesor Šamánek publikoval v České republice i ve světě spousty epidemiologických studií již od 80. let 20. století, přičemž čerpal z Centrálního registru, ve kterém byly zaevidovány děti, které se narodily se srdeční vadou. Primární prevence vrozených srdečních vad zatím není možná, jelikož má spousta z nich multifaktoriální příčinu. Již od 18. týdne těhotenství lze ultrazvukovým vyšetřením přes břišní stěnu posoudit tvar srdce a jeho funkčnost. Vaginálním přístupem lze toto vyšetřit již na konci 12. týdne. Standartně je screening vrozených srdečních vad prováděn mezi 18.-21. týdnem těhotenství. Prenatální péče je hrazena zdravotní pojišťovnou. Ultrazvukový screening provádí gynekolog, někde také dětský kardiolog. Aby měl praktický gynekolog dostatečnou kvalifikaci, má možnost zúčastnit se speciálních kurzů, zaměřených na vyšetřování srdeční anatomie plodu. V roce 2002 bylo v České republice vyšetřeno ultrazvukem minimálně dvakrát za těhotenství 97 % všech gravidních žen. (Marek et al., 2002, s. 213-226) Ve fakultní nemocnici v Motole, centru prenatální kardiologie, si lékař před samotným vyšetřením pohovoří s těhotnou, neboli odebere anamnézu. Lékaře zajímá především dosavadní průběh těhotenství a výsledky biochemického screeningu krve, a také výsledky genetického vyšetření, pokud bylo provedeno. Od r. 1986 do r. 1999 bylo vyšetřeno 5689 plodů v Centru prenatální kardiologie. Z toho téměř 37 % gravidním doporučil vyšetření genetik, 33 % odeslal gynekolog a 12 % dětský kardiolog. Z celého souboru byla vrozená vada srdce odhalena v necelých 12 %. Do 90. let minulého století bylo objasněno z celého souboru pouze 3,5 % vrozených srdečních vad, kdežto v roce 1999 už to bylo 20 %. (Marek et al., 2002, s. 213-223) Přibližně v 16 % se jednalo o syndrom hypoplazie levého srdce a defekt síňokomorového septa. Velmi častá, v 11 % případů, to byla dvojvýtoková pravá komora, kterou následovala v 8 % případů společná komora. Na výskytu vrozených srdečních vad mají podíl rizikové faktory, které jsou uvedeny již v předchozích kapitolách. Všechny tyto rizikové faktory byly zkoumány u těch 5689 plodů. Došlo k vyhodnocení, kdy se zjistilo, že zhruba u 47 % (2662) plodů byl přítomen jen jeden rizikový faktor. Pouze u 9,2 % (246) plodů, byla srdeční vada diagnostikována. Více než jeden rizikový faktor byl přítomen u 2163 plodů, z čehož jen 7,5 % (162) byly vrozené srdeční vady. Žádný rizikový faktor nebyl přítomen u 15,2 % (864) plodů. Z toho vyplývá, že UZ screening vrozených srdečních vad je potřebný u všech

těhotných. Nejvíce byly srdeční vady přítomny u plodů, které trpěly i mimosrdečními anomáliemi. Zajímavé ovšem je, že i při pozitivní rodinné anamnéze (vrozená vada srdce matky, otce či sourozenců) se vyskytla vrozená vada srdce pouze u 1,9 % plodů. Prenatálně diagnostikovaných bylo 658 vrozených srdečních vad. Jejich další osud byl sledován: v 62,5 % se těhotenství ukončovalo na přání rodičů. Intrauterinně zemřelo 35 plodů. Na svět přišlo 212 dětí, z toho 91 po narození zemřelo. Pokud jde o prenatální ultrazvukové vyšetření, ke špatnému stanovení diagnózy došlo pouze v 16 případech z 5689. (Marek et al., 2002, s. 213-226)

Prof. Marek et al. uvádí, že možnosti fetální echokardiografie jsou nemalé. Díky ní je možno stanovit srdeční vadu. Možnosti ultrazvukového vyšetření fetálního srdce se podílely na vzniku celého oboru Prenatální kardiologie. V České republice se screening provádí od roku 1986, je garantován státem a patří do celonárodního programu ultrazvukového screeningu v druhém trimestru. Provedení jednoho prenatálního vyšetření ultrazvukem stojí 346 Kč. Podle studií se každým rokem narodí okolo 600 dětí majících srdeční vadu. Ve 180 případech se jedná o srdeční vady provázené cyanózou nebo srdečním selháním neboli vady kritické. A přibližně u 50 dětí je postižení natolik vážné (funkčně společná komora), že není možná žádná účinná náprava. Léčba jednoho dítěte s vrozenou srdeční vadou stojí okolo 5 milionů. (Marek et al., 2008, s. 7-12) Při UZ vyšetření srdeční anatomie plodu se používá zobrazení čtyř-dutinové projekce a odstupu velkých cév. K provedení musí mít praktický gynekolog dostatek zkušeností. Pokud to není možné, obstará vyšetření těhotné u specialisty. Nejen srdeční vady, ale také poruchy srdečního rytmu se mohou u plodu vyskytnout. V dnešní době je máme možnost léčit už prenatálně (např. supraventrikulární tachykardie). Léčba vrozených srdečních vad in utero není bohužel ani ve světě obecně uznávaná. Jako jediná je stanovená balónková valvuloplastika stenózy chlopně aorty a plicnice transabdominálně. (Marek et al., 2008, s. 7-12) V rozmezí jednadvaceti let (1986-2006) prošlo vyšetřením v Dětském kardiocentru 8875 gravidních žen a 9475 plodů. Téměř 60 % vyšetření doporučil specialista neboli dětský kardiolog, gynekolog uznal za vhodné odeslat 28 % gravidních žen a genetik pouhých 9 %. Vrozená srdeční vada se potvrdila u 1604 z 9475 plodů. V 90. letech bylo odhaleno 53 vrozených srdečních vad, kdežto o šestnáct let později se počet navýšil na 152. Defekt atrioventrikulárního septa je udáván jako nejfrekventovanější zachycená vrozená srdeční vada in utero

a to v 15,2 %. Vzápětí s 15 % syndrom hypoplastického levého srdce, téměř v 10 % dvojitá pravá komora a v 9 % defekt komorového septa. Nejlépe se odhalovaly vady in utero při vyšetření ve čtyř-dutinové projekci. Naopak velmi špatně se rozpoznávaly vady, které lze zjistit vyšetřením odstupů velkých artérií. Ukončit těhotenství se rozhodli rodiče v 57,3 % z 1604 plodů, u kterých byla zjištěna srdeční vada. Těhotenství pokračovalo v 685 případech, z toho 8,6 % plodů odumřelo in utero a na svět přišlo 626 dětí. Ovšem 147 dětí zemřelo po narození, a to především kvůli dalším vrozeným vadám, a také proto, že v 80. letech minulého století byla vyšší chirurgická mortalita. V dnešní době se chirurgická úmrtnost odhaduje na 2-3 % především díky transportu in utero. (Marek et al., 2008, s. 7-12)

Gilík et al. píše, že echokardiografie je jednou z nejspolehlivějších metod při odhalování onemocnění srdce u dětí. Od 80. let docházelo k vylepšování dvourozměrné echokardiografie a v dnešní době je velmi přesná. Frekvence snímání činí až 200 snímků za sekundu. Při vyšetření VSV se dále využívá dopplerovské měření a barevné mapování. Mezi nejnovější UZ metody patří 3D echokardiografie, která je efektivní při zobrazování atrioventrikulárních chlopní, funkcí komor a jejich objemové kapacity. Dále je to i tkáňové dopplerovské zobrazení, které se zabývá měřením směru a rychlosti pohybu myokardu. Motol byla prvním evropským pracovištěm, které tuto metodu začalo využívat a zasloužil se o to profesor MUDr. Milan Šamánek a primář MUDr. Jan Škovránek. (Gilík et al., 2006, s. 55-61) Díky ECHO metodě se tak u řady pacientů mohlo upustit od srdeční katetrizace s angiografií, které obnášely velké riziko poškození pacienta a v některých případech hrozilo i úmrtí. Lze také provést peroperační echokardiografii, kdy si lékaři ověří diagnózu a stanoví postup, ještě před tím, než zahájí mimotělní oběh nebo v případě, že si kardiolog bude chtít zkontrolovat výsledek operace ještě před zrušením mimotělního oběhu. Zabrání se tak možným pooperačním komplikacím, které by vedly k reoperaci. Ve Spojených státech provádí peroperační echokardiografii anesteziolog a echokardiografie je prováděna u všech operovaných dětí. Kdežto v Evropě se peroperační echokardiografie zahájí v případě, že to požaduje chirurg. (Gilík et al., 2006, s. 55-61)

Wiley&sons uvádí, že prenatalní detekce vrozených srdečních vad by mohla zlepšit výsledky v těhotenství u plodů s konkrétními typy srdečních vad. Přesnost UZ prenatalního vyšetření se může značně lišit. Důvodem může být obezita matky, frekvence snímání, jizvy na břiše, gestační stáří, množství plodové vody a poloha plodu. Dále vzdělávání lékařů a vhodný přístup k srdci plodu, jsou důležitými faktory, které mohou zlepšit účinnost screeningového programu. Základní a rozšířené ultrazvukové vyšetření srdce jsou navrženy tak, aby maximalizovali odhalení srdečních vad v průběhu druhého trimestru. Tento přístup pomáhá identifikovat plody s rizikem genetických syndromů a poskytuje užitečné informace. (Wiley&sons, 2006, s. 107-113) Vyšetření srdce plodu je optimální provádět mezi 18. a 22. týdnem gestace. Některé anomálie mohou být identifikovány během konce prvního a začátkem druhého trimestru těhotenství, zejména při zvýšeném prosáknutí záhlaví. Některé země však neposkytují zdravotní pojištění a nehradí náklady při časném vyšetření, kdy ještě nemusí být nevýrazné srdeční vady zjištělné. Po následném vyšetření v 20.-22. týdnu je nepravděpodobné, že bude potřeba kontrolu opakovat. Použitím čtyř-dutinové projekce lze včasné detekovat velkou část srdečních vad. Normální srdce není obvykle větší, než jedna třetina obsahu hrudníku. Některá zobrazení mohou odhalit malý hypoechogenní lem kolem fetálního srdce, který může být zaměněn za perikardiální výpotek. Měla by být stanovena srdeční frekvence a pravidelný srdeční rytmus. Běžná srdeční frekvence se pohybuje od 120 do 160 tepů za minutu. Mírná přechodná bradykardie je běžně pozorovaný jev ve druhém trimestru těhotenství. Stálá bradykardie, zejména když je srdeční akce pod 110 tepů za minutu, vyžaduje časně vyšetření kvůli riziku srdečního bloku. Opakovaná bradykardie během třetího trimestru může způsobit tíseň plodu. Mírná tachykardie se může objevit během pohybů plodu. Trvalou tachykardii je však nutné sledovat, z důvodu možné tísně plodu nebo vážnější tachydysrytmie. (Wiley&sons, 2006, s. 107-113). Srdce je normálně odchýleno přibližně o 45° směrem k levé straně hrudníku. Je podezřelé, když se srdce plodu nenachází na levé straně. Abnormální poloha srdce může být způsobena například brániční kýlou. Abnormální srdeční osa plodu zvyšuje riziko srdeční vady, zejména v případě výtokových traktů. Toto zjištění může být spojeno s chromozomálními anomáliemi. Abnormality polohy srdce plodu se mohou vyskytovat sekundárně při hypoplazii či agenezi plic. Obě srdeční síně by měly být přibližně stejné velikosti a foramen ovale by měl být průchodný s pravolevým tokem krve. Taktéž obě komory

by měly být stejné velikosti bez ztluštělých stěn. Disproporce ve velikosti levé komory mohou nastat při syndromu hypoplazie levého srdce nebo koarktace aorty. (Wiley&sons, 2006, s. 107-113) Malé septální vady (1-2 mm) mohou být velmi obtížně detekovatelné, pokud ultrazvukový zobrazovací systém neposkytuje dostatečný stupeň laterálního rozlišení a to zejména v případě nepříznivé velikosti a poloze plodu. Abnormální spojení atrioventrikulárních chlopní může být klíčem při sonografickém nálezů srdečních anomálií, jako je atrioventrikulární defekt septa. Pokud je to technicky možné, mělo by být zobrazení výtokového traktu součástí screeningového vyšetření srdce. Specializovaná fetální echokardiografie by měla být provedena, pokud jsou přítomny rizikové faktory a provádět by ji měli lékaři, kteří jsou obeznámeni s problematikou vrozených srdečních vad. Bohužel, velká část prenatalně detekovatelných případů vrozených srdečních onemocnění se vyskytuje u pacientek bez jakýchkoliv rizikových faktorů nebo extrakardiálních anomálií. Lékaři by měli být obeznámeni s důvody, proč by pacientky měly podstoupit komplexní vyšetření. Například prosáknuté záhlaví větší než 3,5 mm v 11.-14. gestačním týdnu je indikací k podrobnému vyšetření srdce. Ke studiu srdce mohou být použity pokročilé sonografické techniky, jako například dopplerovská ultrasonografie, která měří rychlost proudění krve a rovněž M-mode echokardiografie, která je schopná analyzovat srdeční arytmie, komorové dysfunkce či abnormální tloušťku srdečních stěn. (Wiley&sons, 2006, s. 107-113)

Fetální echo v ČR

Jičínská popisuje Československou republiku jako jednu z prvních zemí, kde se prenatalně provádělo ultrazvukové vyšetření srdce. Prim. MUDr. Škovránek roku 1981 provedl první ultrazvukové vyšetření srdce, zveřejnil první výsledky a propracoval postup vyšetření srdce plodu. K celoplošnému zavedení screeningů srdce plodu došlo v roce 1986. Provádělo se ve druhém trimestru těhotenství. Další významnou osobností, která se zasloužila o rozvoj prenatalní kardiologie, je prof. MUDr. Jan Marek, který napsal rozsáhlou odbornou publikaci zabývající se prenatalní kardiologií. (Jičínská, 2010, s. 623)

Schéma

V těhotenství jsou ženy v péči gynekologa, který provádí vyšetření srdce plodu pomocí ultrazvuku. Pokud má gynekolog obavu z přítomnosti srdeční vady, odesílá těhotnou na specializované pracoviště dětské kardiologie. Při potvrzení srdeční vady kardiologem je nutností obeznámit rodinu o povaze vrozené srdeční vady, jejím následujícím vývoji, o eventuálních metodách léčby, a v neposlední řadě o její prognóze po narození. Rodičům je dále nabídnuto podrobné ultrazvukové vyšetření ke zjištění přítomnosti přidružených odchylek a také vyšetření karyotypu plodu. Porod dítěte s vrozenou srdeční vadou je situován do center, která jsou schopna po narození zajistit odbornou kardiochirurgickou léčbu. V případě, že má dítě srdeční vadu neslučitelnou se životem nebo pokud má nejistou prognózu po narození, existuje možnost umělého ukončení těhotenství. (Jičínská, 2010, s. 623)

Význam screeningu VSV

Jičínská udává, že kritické vrozené srdeční vady jsou hrozbou ihned po narození. Odhalení srdeční vady až po narození může být příčinou srdečního i multiorgánového selhání. Diagnostika vrozené srdeční vady prenatalně tedy zabraňuje závažným komplikacím. (Jičínská, 2010, s. 623) UZ screening umožňuje včas detekovat VSV a v případě závažné srdeční anomálie (inoperabilní vada nebo operabilní ale se špatnou prognózou) dává možnost rodičům rozhodovat se o ukončení těhotenství (před 24.t.g.). V případě potencionálně kritické VSV je těhotná přijímána k porodu ve FN Motol a novorozenec je po porodu přeložen do Dětského kardiocentra v Motole. Zde je pak provedeno následné echokardiografické vyšetření a rozhodnuto o dalším postupu: diagnostické nebo léčebné srdeční katetrizaci nebo chirurgické operaci. Ta je pak prováděna včas, ještě před rozvojem srdečního selhání u novorozence. Tím se zlepšují výsledky péče o děti s VSV. Další význam UZ screeningu VSV je, že v případě srdečních arytmií u plodu je možná intrauterinní léčba. (Jičínská, 2010, s. 623)

5 INCIDENCE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD V ČR

Prof. MUDr. Šamánek uvádí, že se v roce 1980 začalo se studií o přežití dětí, které se narodily v Čechách s vrozenou srdeční vadou v letech 1980-1990. Všechny mrtvé děti byly pitvány a lékařům byly poskytnuty pitevní zprávy. Během 10 let se sbíraly data a 5 let trvalo, než děti narozené se srdeční vadou dosáhly věku 15 let. Výhodou této studie bylo, že všechny děti s podezřením na vrozenou srdeční vadu byly podrobeny echokardiografii, EKG či rentgenu. V letech 1980 a 1990 bylo 816 569 živě narozených dětí v Čechách (52.478 km², počet obyvatel 6.314.000). Celá populace těchto dětí byla vyšetřena dětským lékařem při narození, ve 14. dni života, v 6. týdnu, a pak čtyřikrát v prvním roce života. Všechny děti byly vyšetřeny ve věku 5 let, a některé z nich v 7, 9, 11, 13 a 15 letech. Děti se srdečním onemocněním byly zaslány do Kardiocentra v Praze-Motole buď okamžitě, nebo elektivně. Okamžitě byly přijaty děti s kritickou vrozenou srdeční vadou. Děti s urgentní srdeční vadou bylo celkem 35 % (2,36 na 1000 živě narozených dětí) se závažnou hypoxémií, srdečním selháním nebo oběma příznaky současně. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417) Operační mortalita poklesla z 8,4 % v letech 1977-1983 na 7,9 % v roce 1984-1990, na 6,8 % v letech 1991-1993 a 3,6 % v letech 1994-1996. Zároveň došlo ke zvýšení počtu operovaných dětí mladších 1 roku, z 33 % na 50 %. Všechny děti, které zemřely, ať už doma nebo v nemocnici, byly pitvány v souladu se zákonem. Celkem u 5030 dětí bylo prokázáno, že mají vrozenou srdeční vadu pomocí klinických vyšetření, dvourozměrné a dopplerovské echokardiografie, která se prováděla u všech pacientů. V případě potřeby byly tyto nálezy doplněny o srdeční katetrizaci, angiokardiografii a nakonec o magnetickou rezonanci. (Šamánek, 1999, s. 411-417)

Výsledky

Z 816 569 živě narozených dětí v letech 1980 až 1990 v Čechách bylo 5030 dětí s vrozenou srdeční vadou, což znamená, že prevalence při narození byla 6,16 na 1000 živě narozených dětí. Zdaleka nejčastější srdeční malformací byl defekt komorového septa, který tvořil téměř 42 % všech případů (2,56 na 1000 živě narozených). Další srdeční vady- vady septa síní, aortální a pulmonální stenózy,

transpozice velkých cév, koarktace aorty a přetrvávající ductus arteriosus, byly přítomny v 5 % až 10 % všech srdečních vad. Vady atrioventrikulárního septa, hypoplazie levého srdce a Fallotova tetralogie byly nalezeny ve 4,0 %. Dvojvýtoková pravá komora byla prokázána u 69 dětí (1,37 %) a společná komora v 1,33 % ze všech srdečních vad. Truncus arteriosus a oba typy plicní atrézie se vyskytly v 1,09 % a 1,05 % ze všech srdečních vad. Jiné vrožené srdeční vady byly nalezeny v méně než 0,8 %.

Přežití dětí narozených s vroženou srdeční vadou

Prof. MUDr. Šamánek píše, že z 5030 dětí s vroženou srdeční vadou téměř 20 % zemřelo během prvního roku života, z toho většina zemřela během prvního týdne. První měsíc života přežilo 89,14 % dětí. Ve druhém měsíci života byla průměrná mortalita 2,30 % a klesla pod 2 % do šestého měsíce. V šestém měsíci bylo průměrné přežití 82,42 %. Celkem 80,02 % ze všech narozených dětí s vroženou srdeční vadou přežilo první rok života. Mezi prvním a druhým rokem života zemřelo 1,02 % dětí a průměrná křivka přežití dosáhla 79,00 %. Po třech letech byla průměrná míra přežití 78,45 %, a po 5 letech to bylo 77,81 %. Po pěti a deseti letech života střední křivka přežití klesla pouze o 0,45 %, takže po 10 letech bylo přežití 77,36 %. Mezi 10. a 15. rokem života se křivka přežití snížila pouze 0,25 % a dosáhla hodnoty 77,11 %. (Šamánek, 1999, s. 411-417)

Defekt komorového septa

Celkem 2092 dětí se narodilo s defektem komorového septa. V průběhu 15 let se celkem 576 (27,5 %) defektů spontánně uzavřelo. Pouze 3% pacientů s defektem komorového septa zemřela v prvním týdnu života. Prvního měsíce se dožilo 95,75 % a 1 roku 91,11 % ze všech narozených dětí.

Defekt septa síní typu secundum

Celkem 436 dětí se narodilo s defektem septa síní typu secundum. Těsně pod 1 % z nich zemřelo v prvním týdnu života. Křivka přežití v prvním roce života klesla na 94,04 %. Do 10. roku života klesla na 92,89 % a tato hodnota byla zachována i ve věku mezi 10. až 15. rokem.

Aortální stenóza

391 dětí se narodilo s aortální stenózou. Křivka přežití byla po prvním týdnu života 95,91 %. V prvním týdnu života 4,09 % dětí s aortální stenózou zemřelo. Další 1,03 % dětí zemřelo na konci prvního měsíce, průměrná křivka přežití činila 94,88 %. Ve věku 6 měsíců byla průměrná křivka přežití 91,05 %. Kritická aortální stenóza se často vyskytuje v kombinaci s hypoplázií levé komory, což má za následek smrt krátce po narození. Ve věku 6 měsíců úmrtnost na vadu s aortální stenózou klesla tak, že ve věku 1 roku činila 90,28 %. Po 15 letech žilo 88,39 % dětí narozených s aortální stenózou. (Šamánek, 1999, s. 411-417)

Stenóza plicnice

292 dětí se narodilo se stenózou plicnice. Tato srdeční malformace má nejlepší prognózu ze všech vrozených srdečních vad. Po 6 měsících byla průměrná doba přežití 96,23 %. K dalšímu poklesu o 0,68 % došlo mezi prvním a třetím rokem života a pak křivka zůstala nezměněna až do 15 let na 95,55 %.

Transpozice velkých artérií

Transpozice velkých tepen je nejčastější cyanotická vrozená srdeční vada. 271 dětí se narodilo s touto vadou. Celkem 82,66 % přežilo první měsíc života. Dalších 13,92 % dětí zemřelo v prvním pololetí. Po 6 měsících žilo 69,74 % dětí. V 1. roce žilo 61,62 % a 10 let přežilo 53,85 % z nich. Toto číslo zůstalo nezměněno až do věku 15 let.

Koarktace aorty

266 dětí se narodilo s koarktací aorty. Nejvíce křivka přežití poklesla do 6 měsíců věku, kdy se stabilizovala na 69,17 %. V prvním týdnu života křivka přežití dosáhla 91,35 %. Na konci prvního měsíce se stabilizovala na 85,33 %. Průměrná doba přežití se do 1 roku věku ustálila na 68,04 %. Ve 3 letech křivka přežití dosáhla 66,16 % a v 5 letech na 65,41 %. Mezi 10. a 15. rokem života se křivka přežití ustálila na 65,03 %. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417)

Perzistující ductus arteriosus

Perzistující ductus arteriosus mělo 255 dětí. V prvním měsíci křivka přežití dosáhla 96,47 %. V šestém měsíci života poklesla křivka přežití na 92,16 %. Od šestého měsíce života se křivka přežití stabilizovala a snížila se jen mírně na 90,59 % do stáří 5 let. Od této doby až do věku 15 let se nezměnila. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417)

Defekt atrioventrikulárního septa

Celkem 201 dětí se narodilo s úplným nebo neúplným defektem atrioventrikulárního septa. V prvním měsíci křivka přežití klesla na 91,04 %. Mezi prvním a šestým měsícem života tam byl další pokles z 91,04 % na 73,13 %. Do 1 roku křivka klesla na 62,19 %. Po prvním roce pokles zpomalil a zastavil ve věku 5 let na 54,73 %. Další mírný pokles nastal ve věku mezi 5. a 10. rokem života na 54,16 %, a stejná hodnota byla i ve věku 15 let.

Syndrom hypoplastického levého srdce

172 dětí se narodilo se syndromem hypoplastického levého srdce. Pouze 28,49 % z nich přežilo první týden života a žádné přežilo 6 měsíců.

Fallotova tetralogie

Celkem 169 dětí se narodilo s Fallotovou tetralogií. 5,92 % z nich zemřelo v prvním týdnu života. V 6 měsících věku byla křivka přežití 85,79 %. Od 6 měsíce do 1 roku poklesla na 84,62 %. Tento pomalý pokles přežití pokračoval až do věku 10 let, kdy se zastavil na hodnotě 76,64 % a zůstal na této úrovni až do 15 let.

Dvojvýtoková pravá komora

69 dětí se narodilo s dvojvýtokovou pravou komorou. Více než 13 % zemřelo v prvním týdnu po narození. V prvním měsíci života se křivka přežití stabilizovala na 78,62 %. Pokles se nezastavil až do 3 let věku, průměr přežití byl 47,83 %. 15 let přežilo 43,43 % dětí. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417)

Společná komora

67 dětí mělo společnou komoru. V prvním týdnu života činila křivka přežití 77,61 % a poklesla až šestý měsíc života, kdy byla míra přežití 41,79 %. Hodnota pro první rok života byla 38,81 % a pokračovala až do věku 10 let. Průměrná doba přežití pak klesla na 35,62 % a zůstala na této úrovni až do věku 15 let. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417)

Perzistující truncus arteriosus

Přežití s persistentujícím truncus arteriosus bylo velmi nepříznivé. 55 dětí se narodilo s touto vadou. V prvním týdnu života bylo průměrné přežití 63,63 %. Pokles byl zaznamenán ve věku 1 roku na 12,72 %. Mezi prvním a třetím rokem přežití křivka klesla o 2,18 %. Další pokles nebyl zaznamenán do 10. až 15. roku, kdy dosáhl konečné hodnoty 7,27 %.

Plicní atrézie a defekt komorového septa

Plicní atrézie s defektem komorového septa postihla 55 dětí. Ve věku 6 měsíců byla křivka přežití 61,82 %. Mezi prvním a pátým rokem života křivka přežití dosáhla 54,54 %. Po 10 letech se snížila na 45,19 % a zůstala na této úrovni až do věku 15 let. 53 dětí se narodilo s plicní atrézie a neporušeným komorovým septem. 24,53 % z nich zemřelo v prvním týdnu po narození. Tento rychlý pokles průměrného přežití pokračoval v prvním měsíci, kdy dosáhl 54,72 %. Ve věku šesti měsíců se křivka přežití snížila o dalších 32,08 %, kdy dosáhla 22,64 %. V prvním roce se křivka přežití ustálila na 18,87 % a pak se postupně snížila na 7,55 % ve věku 5 let. Na této hodnotě setrvala až do věku 15 let.

Trikuspidální atrézie

Celkem 39 dětí se narodilo s trikuspidální atrézií. 71,79 % z nich přežilo první měsíc. Mezi prvním až šestým měsícem křivka přežití klesla na 48,72 %. V prvním roce činila 46,15 %, pokles se zastavil ve věku 10 let na 35,90 % a zůstal na této úrovni až do věku 15 let. (Šamánek, 1999, s. 411-417)

Ebsteinova anomálie trikuspidální chlopně

28 dětí se narodilo s Ebsteinovou anomálií trikuspidální chlopně. 82,14 % z nich přežilo první týden a 75,00 % první měsíc života. Po 6 měsících věku se křivka přežití ustálila na 67,86 %. Teprve ve věku 5 let se snížila na 64,29 %, kde zůstala až do věku 15 let. (Šamánek, 1999, s. 411-417)

Korigovaná transpozice velkých artérií

22 dětí se narodilo s korigovanou transpozicí velkých tepen, a z nich 95,45 % přežilo první měsíc života. Další pokles nastal mezi prvním a šestým měsícem života na 82,27 % a ve 3 letech činilo přežití 72,73 %. Toto procento dětí přežilo do věku 15 let. (Šamánek et al., 1999, s. 411-417)

Šípek et al. udávají, že informace, které uvedli při analýze incidencí, čerpali z Národního registru vrozených vad, spadajícího pod Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky. Studie probíhala v letech 1994-2008. Cílem bylo zjistit výskyt vrozených vad srdce u dětí narozených, poté odhalených prenatalně a také přežití dětí s vadou srdce během prvního roku života. Během uvedených čtrnácti let se v České republice narodilo 1 472 610 dětí. (Šípek et al., 2010, s. 221-242) Vrozené vady srdce se vyskytly v 29 133 případech a jsou považovány za nejčastěji se vyskytující vrozené vady. V 55 % ze všech srdečních vad se vyskytovaly vrozené vady srdeční přepážky, v 18 % a více to byly vrozené vady velkých artérií. Prenatálně se přišlo v 11,4 % na vady typu ventrikuloarteriální, v 8,4 % na vady typu atrioventrikulární, téměř v 50 % na syndrom hypoplazie levého srdce, v necelých 8 % na Koarktaci aorty a přibližně v 10 % na Fallotovu tetralogii. Při prenatalním odhalení srdečních vad bylo zhruba 42,6 % sdruženo s chromozomálními aberacemi. V 9,3 % se k srdeční vadě připojily vady i z jiných oblastí, jako například vady centrálního nervového systému v 14,6 %, rozštěp rtu a patra v 7,4 % nebo vady močové soustavy v 6,7 %. Nejvyšší výskyt vrozených srdečních vad byl statisticky zjištěn na Karlovarsku, Plzeňsku, Ústecku a v Praze. Perinatálně děti nejvíce umíraly na syndrom hypoplazie levého srdce a Fallotovu tetralogii. (Šípek et al., 2010, s. 221-242)

Prof. MUDr. Škovránek uvádí, že k roku 2010 bylo vysledováno, že se vrozené srdeční vady vyskytují v méně než 5 případech na 1000 porodů, vzhledem

k rozhodnutí mnohých rodičů o ukončení těhotenství pro další vady, jako jsou chromozomální a orgánové malformace. Podíl na tom tedy má především vyšší úroveň prenatální diagnostiky. (Škovránek, 2011, s. 4-6)

6 HISTORIE DĚTSKÉHO KARDIOCENTRA

Prof. MUDr. Šamánek uvádí, že po 2. světové válce se vrozené srdeční vady vyskytovaly zhruba u 7 z 1000 živě narozených dětí. Tehdejší možnosti diagnostiky vrozených srdečních vad byly velmi omezené. Kromě fyzikálního vyšetření byly jedinou možností prostý rentgenový snímek a elektrokardiografie. V roce 1947 došlo k zavedení srdeční katetrizace, jenž byla v té době základní rozpoznávací metodou vrozených srdečních vad. Posléze se k srdeční katetrizaci přidružila angiokardiografie. Teprve po nástupu echokardiografie a léčby medikamenty mohlo dojít k upuštění od srdeční katetrizace. Srdeční katetrizace je ale i nadále nezbytná u složitých pooperačních stavů. Užívá se například k uzávěru defektů síňového či komorového septa, k uzávěru tepenné dučeje či k angioplastice plicních žil. V současnosti je základní diagnostickou metodou echokardiografie. (Šamánek, 2006, s. 147-148)

Prof. MUDr. Hučín se zmiňuje o Dětské kardiologii v Motole, která se ve svých počátcích spoléhala na zvyklosti pražské školy dětské kardiologie. Významnou osobností té doby byl profesor Kafka, kterému se v roce 1949 podařilo podvázat otevřenou Botallovu dučeji a pomocí podchlazení a mimotělního oběhu operovat atrioventrikulární defekty. O život ohrožující neboli kritické vrozené srdeční vady u novorozenců a kojenců se zajímali dnes již světoznámí: prof. MUDr. Milan Šamánek, prof. MUDr. Bohumil Hučín, MUDr. Bohuslav Fišer, MUDr. Jaroslav Stark. Vedla je k tomu vysoká úmrtnost těchto dětí u nás spolu s pozitivními informacemi o operacích vrozených srdečních vad v zahraničí. Aby lékaři předešli selhání srdce, prováděli operace na uzavřeném srdci, které sice neodstranily příčinu vady, ale udržely pacienta při životě. U život ohrožujících vad provázených cyanózou byly metodou volby spojkové operace. (Hučín, 2010, s. 739-748) Vady s levoprávním zkratem řešili bandáží a. pulmonalis, transpozici velkých tepen výkonem nazvaným atrioseptektomie či atrioseptostomie a uzavírali tepenné dučeje. Děti, u kterých byla provedena paliativní operace, musely být usilovně sledovány, protože u nich hrozila dechová nedostatečnost a oběhové selhání. Nutné bylo kontrolovat acidobazickou rovnováhu. Tímto se zabýval prof. MUDr. Václav

Chaloupecký. (Hučín, 2010, s. 739-748) Klinika dětské chirurgie na Karlově neměla pro operace na otevřeném srdci u malých dětí předpoklady. Měli problém s přístroji pro mimotělní oběh. Malé děti těmito přístroji nemohly být operovány, jelikož by jejich organismus nezvládl nápor plnicího objemu krve a značný rozpad červených krvinek. Nově zakoupený přístroj pro mimotělní oběh ale nemohl být použit na Karlově, protože byl přidělen do Motola. Nesmyslný je ovšem fakt, že Motol byla ve výstavbě a dokončení trvalo přes patnáct let. Ministerstvo zdravotnictví vytvořilo šestimilionový fond pro operace dětí se srdeční vadou v zahraničí. Vyšlo to přibližně na šest dětí za rok. Někteří lékaři vycestovali do zahraničí a sledovali metody operací vrozených srdečních vad. Velkou zásluhu má MUDr. Jaroslav Stark, který působil v Londýně a opatřil fond pro české děti, aby mohly být operovány i ty, na které naší vládě nezbyvaly finanční prostředky. V roce 1977 bylo otevřeno Dětské kardiocentrum v motolské nemocnici. MUDr. Marie Voříšková vedla oddělení kardiologie, MUDr. Bohumil Hučín, CSc. oddělení kardiochirurgie a prof. MUDr. Milan Šamánek, DrSc. kardiopulmonální laboratoř. Operaci potřebovalo více než 500 dětí, ale vzhledem k finanční i fyzické náročnosti bylo možné provést okolo 300 operací ročně. Dětské kardiocentrum vlastnilo jeden operační sál se dvěma stoly, šest lůžek na jednotce intenzivní péče a 25 lůžek na standardním oddělení. (Hučín, 2010, s. 739-748) Hlavním cílem lékařů Dětského kardiocentra v Motole bylo rozpoznat a řešit vrozené srdeční vady u dětí, které je ohrožují na životě. Jakmile se začalo v Dětském motolském kardiocentru operovat, byl fond, který původně sloužil našim dětem upotřeben k srdečním operacím dětí z jiných států operovaných v Motole. Operaci na otevřeném srdci s použitím mimotělního oběhu špatně snášeli kojenci. Existovaly dvě možnosti, a to buď zmenšit přístroj a docílit tak menšího plnicího objemu krve nebo omezit dobu mimotělního oběhu. Ze začátku se prováděla zástava oběhu v hlubokém podchlazení (18-20 °C) na třicet až šedesát minut. Dítě se ochlazovalo po tělesném povrchu ledovou tříští a jakmile klesla jeho tělesná teplota v konečnicku na 28 °C, připojili lékaři mimotělní oběh a pokračovali v ochlazování krví na 20 °C. Po operaci se dítě opět za pomoci mimotělního oběhu ohřálo teplou krví. Tento druh operace podstoupilo více než tři sta dětí vážících do desítky kilo. Dětské kardiocentrum provedlo v rozpětí let 1977-2002 celkem 9450 operací srdce. Doba nejvhodnější k operaci byla během prvních čtrnácti dnů života dítěte. Dokonce se operovalo 155

dětí, které vážily méně než 2,5 kilogramů. Úmrtnost dětí během nemocničního pobytu se pohybovala okolo 3 %. (Hučín, 2010, s. 739-748)

Prof. MUDr. Škovránek konstatuje, že profesor Jonáš v roce 1957 uvedl ve své Speciální kardiologii: „Vrozené srdeční vady jsou nadmíru zajímavé již po stránce teoretické, neboť příroda tu dává na způsob pokusu možnost studovat činnost oběhového ústrojí za poměrů značně změněných a řešit mnohé problémy oběhové fyziologie... Těžké malformace srdce mají zatím jen malou důležitost pro klinika a zajímají mnohem více patologického anatoma... Nelze popřít, že je mnohdy nesnadné ba nezdědka i nemožné zjistit zaživa typ malformace“. (Škovránek, 2011, s. 4-6) V dobách, kdy ještě neexistovalo Dětské kardiocentrum v Motole, bylo možné zbavit děti pouze mimosrdečních odchylek (otevřené tepenné dučeje), popřípadně provádět výkony zlepšující kvalitu života. V mimotělním oběhu šlo operovat jenom starší děti a to pouze s prostými vadami. Po uvolnění politické situace v šedesátých letech odešla spousta vynikajících lékařů do zahraničí. Ovšem prof. MUDr. Milan Šamánek, jemuž bylo uděleno v roce 2010 státní vyznamenání, nepřestal usilovat o zbudování takového pracoviště v České republice, které by bylo nápomocné při řešení problémů s vrozenými srdečními vadami. Povedlo se mu to v roce 1977. Jeho zásluhou stojí Dětské kardiocentrum ve Fakultní nemocnici v Motole. (Škovránek, 2011, s. 4-6)

7 POSTNATÁLNÍ LÉČBA VSV

Tláskal uvádí, že v dřívější době umírala většina pacientů se srdeční vadou bez operace. Jako první, ze všech srdečních vad, byla operována v roce 1938 tepenná dučej, respektive šlo o její podvázání. Posun v léčbě srdečních vad nastal až zahájením operací v mimotělním oběhu. Zpočátku se operovaly pouze rutinní srdeční vady, ale v 60.-70. letech byla technika i taktika operací srdečních vad už natolik dokonalá, že bylo možné operovat i složitější srdeční vady. V dnešní době činí operační úmrtnost přibližně 1 %. Velkým přínosem je jistě echokardiografie, která je schopna odhalit srdeční vadu kolem 20. týdne těhotenství, ve spolupráci s počítačovou tomografií nebo magnetickou rezonancí. (Tláskal, 2009, s. 320-321)

Novinkami jsou kardioplegie, což je dočasné zastavení srdeční činnosti použitím kardioplegického roztoku během kardiochirurgického výkonu a ultrafiltrace, pomocí které se tělo pacienta zbavuje přebytečné vody a škodlivých látek po operaci v mimotělním oběhu. Po operaci je nutné předejít selhání oběhu, takže se podávají katecholaminy, vazodilatancia a diuretika, a pozornost je potřeba věnovat arytmiím, které mohou způsobit život ohrožující stav. Z 600 ročně narozených dětí s vrozenou srdeční vadou se jich 550 dožije dospělosti, což je obrovský pokrok. (Tláskal, 2009, s. 320-321)

Odložený uzávěr hrudníku

Vojtovič et al. konstatují, že důvod neuzavření hrudníku u dětí po operaci vrozené srdeční vady je prevencí nízkého srdečního výdeje. Pokud se operační rána po operaci v mimotělním oběhu uzavře a je přítomný otok mediastina, může dojít k pseudotamponádě, a tím pádem ke zhoršení srdečních funkcí. O odloženém uzávěru hrudníku u novorozenců jsou zmínky od roku 1982. Obecně se lékaři shodují, že má tato metoda velký vliv na snížení operační úmrtnosti u novorozenců operovaných pro vrozenou srdeční vadu. Byl proveden rozbor 577 novorozenců, kteří byli v letech 1992-2008 operováni v Dětském motolském kardiocentru za užití mimotělního oběhu. Přežilo 572 dětí a u 239 z nich byla aplikována metoda odloženého uzávěru hrudníku. V závěru nebyl hrudník uzavřen u 223 dětí z 239.

Důvodem byl ve 24,3 % otok měkkých tkání či srdce, ve 22,2 % krvácení z nechirurgických příčin, ve 20,5 % prevence nízkého srdečního výdeje. Operovalo se do 28. dne života, váhové rozpětí bylo 1450-4650 gramů a více než polovinu tvořili chlapi. V této studii byla nejčastěji se vyskytující vadou izolovaná transpozice velkých artérií v 27,6 % a také transpozice s defektem komorového septa v 13,8 %. (Vojtovič et al., 2009, s. 327-333) Na jednotce intenzivní péče bylo hlavním úkolem sledovat životní funkce, příjem a výdej tekutin, zajištění nutrice. Důležité bylo preventivní podávání antibiotik. Cílená antibiotika se podávala v případě pozitivní kultivace v ráně či při infekci. Pokud ustoupily otoky a usměrnila se hemodynamika, mohlo být provedeno uzavření hrudníku. V některých případech se hrudník uzavíral postupně, ne všechny děti uzávěr totiž tolerovaly. Při uzávěru hrudníku, který vyžaduje přísně sterilní podmínky, byli přítomni dětský kardioanesteziolog, pediatr se specializací na intenzivní péči, chirurgický tým a sálové sestry. Před uzavřením byly vždy odebrány stěry na kultivaci. Hrudník byl uzavřen v rozmezí čtyř hodin až padesáti dvou dnů v 90,4 % případů. Definitivně uzavřít hrudník nebylo možné ve 23 případech (těžký klinický stav) a děti většinou zemřely po převozu z operačního sálu. Postupně se hrudník uzavíral v 19 z 216 případů. Při pobytu v nemocnici zemřelo přibližně 13,4 % dětí. Mortalita dětí, které měly hrudník uzavřen primárně, činila 4,2 %. Pacienti s odloženým uzávěrem hrudníku déle pobývali na jednotce intenzivní péče, i doba umělé plicní ventilace byla delší. Nejčastější komplikací bylo ve 30 případech z 239 špatné hojení rány. (Vojtovič et al., 2009, s. 327-333)

Tláskal uvádí, že v některých případech je potřeba ponechat otevřený hrudník dítěte, pokud má příznaky nízkého srdečního výdeje, například při velkých krevních ztrátách. Tímto výkonem se zlepšuje srdeční výdej, snižuje tlak uvnitř hrudníku, lépe prokrvuje myokard a snižuje napětí vyvinuté ve stěně srdeční komory během systoly. Lze tak snížit úmrtnost a nemocnost u dětí po náročných operacích. (Tláskal, 2009, s. 320-321)

Péče o děti s VSV v ČR

Prof. MUDr. Škovránek konstatuje, že v dětském kardiocentru v Motole se provádí ročně kolem 440 srdečních operací. Úmrtnost se v roce 2010 pohybovala na 0,9 %. Zásluhou echokardiografie, která je základní diagnostickou metodou, se operace téměř v 80 % realizují bez provedení předoperační srdeční katetrizace. Srdeční katetrizace je užito zhruba 200x za rok (uzávěry tepenných duček, síňových defektů). Zásluhou plošného screeningu vrozených srdečních vad v rámci prenatální kardiologie má Dětské kardiocentrum v Motole unikátní výsledky. Podílí se na tom hlavně souhra gynekologů, pediatrů a kardiologů. (Škovránek, 2011, s. 4-6) V dnešní době už se porody dětí se závažnou srdeční vadou v České republice, pokud možno, koncentrují do Fakultní nemocnice v Motole. Pokud podstoupí dítě intervenční zákrok, je dále sledováno dětským kardiologem různě dlouho, podle závažnosti reziduálních nálezů. Podstatné je, aby lékař včasné rozpoznal pozdní komplikace. Děti se srdeční vadou či po její operaci (podle výsledků kardiologického vyšetření) můžou provozovat sporty, kde je přiměřená fyzická zátěž, protože to přispívá k jejich fyziologickému rozvoji. Vhodné jsou rekreační sporty s lehkou zátěží. Co je pro děti nevhodné, jsou vytrvalostní běhy, posilování a podobně. (Škovránek, 2011, s. 4-6)

Péče o dospělé s vrozenou srdeční vadou

Popelová et al. uvádějí, že s vrozenou srdeční vadou přežívá do dospělosti v dnešní době přes 80 % dětí. Ne vždycky bylo možné provést u dětí operaci, proto se u nich později vyskytovaly poruchy srdečního rytmu. Důležité je zhodnotit, zda je u dospělého nutné srdeční vadu operovat, když to doposud nebylo provedeno a posoudit riziko operace. (Popelová, 2007, s. 160-173) V nemocnici na Homolce provozují od roku 2005 poradnu pro vrozené srdeční vady u dospělých a v roce 2007 měli okolo 1900 pacientů. V letech 2005-2007 odoperovali 6,7 % dospělých pacientů, jejichž věková hranice se pohybovala okolo 38 let a téměř v 50 % to byly ženy. Aby mohli lékaři porovnávat se staršími nálezy, provádělo se před operací klinické vyšetření, echokardiografie, elektrokardiografie, ergometrie a spiroergometrie. Před provedením reoperace musí pacient podstoupit CT angiografii velkých cév a ke zjištění stavu srdeční svaloviny magnetickou rezonanci.

Při operaci je zapotřebí, aby byl přítomen dětský kardiochirurg a kvalifikovaný anesteziolog. Kontroly po operaci se provádí před propuštěním, po měsíci, za půl roku, za rok a dále individuálně, většinou každý rok. Stále stoupá počet reoperací. V roce 2005 se pohybovaly okolo 28 % a o rok později jich bylo přibližně 50 %. Nejvíce se reoperace prováděly u komplexních vrozených srdečních vad. (Popelová, 2007, s. 160-173)

8 TĚHOTENSTVÍ U ŽENY S VSV

Popelová uvádí, že s vrozenou srdeční vadou přečká do dospělosti čím dál více žen. V jedné kanadské studii se uvádělo 562 žen, které měly nějaké onemocnění srdce, z toho v 75 % byly vrozené srdeční vady. Ve skupině 2491 těhotných s vrozenou srdeční vadou proběhl v 15 % samovolný potrat, v 11 % se vyskytly srdeční komplikace a pouze v 5 % ženy přerušily těhotenství. V dalším přehledu měly těhotné srdeční komplikace téměř ve 20 %, v necelých 17 % se vyskytl edém plic a v přibližně 3 % byly přítomny soustavné arytmie. (Popelová, 2009, s. 96-103)

Pokud jde o vliv srdeční vady na těhotenství, v každém případě je pro přežití ženy i plodu lepší, když je vada chirurgicky korigovaná. V tomto případě je riziko úmrtí matky i plodu 0 %. Jakmile není vrozená srdeční vada korigovaná, je tam 12 % riziko úmrtí matky, 15 % riziko odumření plodu, a také 32 % pravděpodobnost předčasného porodu oproti 7 % u vad sledovaných. U vad s cyanózou je těhotenství nevhodné pro velké riziko u matky i u plodu. (Popelová, 2009, s. 96-103)

Porod u žen s vrozenou srdeční vadou

Freeman et al. konstatují, že není třeba, aby žena rodila před plánovaným termínem. Ovšem u žen se srdeční vadou hrozí při porodu selhání kardiovaskulárního systému, proto je nutné, aby byla žena pod neustálým dohledem. Je vhodné monitorovat saturaci kyslíku, krevní tlak a v některých případech i EKG. Velmi častou komplikací během porodu je syndrom utlačované dolní duté žíly, což se dá vyřešit změnou polohy na levý bok. Prioritou je tlumení bolesti, uklidnění rodičky a pomoc v druhé době porodní, aby se předešlo zvýšení krevního tlaku a zrychlení pulzu. (Freeman et al, 2008, s. 40-43) Rodící ženy si mohou ve většině případů vyžádat epidurální anestezii. Avšak ne všechny srdeční vady tuto anestezii dobře snášejí. Jedná se například o Koarktaci aorty, Eisenmengerův syndrom a plicní hypertenzi. Největším rizikem je pokles krevního tlaku neboli hypotenze a ztráta krve. Těhotné snášejí srdeční vady poměrně dobře, i prognóza je příznivá, a to především zásluhou spolupráce mezi kardiology, neonatologem a anesteziology. (Freeman et al, 2008, s. 40-43)

9 HYPOPLAZIE LEVÉHO SRDCE U PLODŮ

Navrátil et al. uvádí, že syndrom hypoplastického levého srdce (HLHS) je charakterizován nedostatečným vývojem levého srdce s významnou hypoplázií levé komory včetně atrézie, stenózy nebo hypoplazie aortální či mitrální chlopně, hypoplazie vzestupné aorty a aortálního oblouku. Ačkoli představuje 2 až 3 % všech vrozených srdečních vad, HLHS je jednou z nejčastějších příčin novorozenecké úmrtnosti. I když je příčina neznámá, se vznikem HLHS může souviset primární kardiomyopatie. Obecně se vyskytuje sporadicky u jinak normálních dětí, a vypadá, že je geneticky různorodá. Přežití je závislé na otevřeném ductus arteriosus. K určení diagnózy HLHS se provádí echokardiografie. Prenatální diagnostika je možná během rutinního porodnického ultrazvukového vyšetření ve 2. trimestru těhotenství. K fyzikálním nálezům, které jsou běžně pozorovány u přirozeného průběhu HLHS patří cyanóza, dechová tíseň, chladné končetiny a snížení periferního pulsu. Pokud se neléčí, 95 % novorozenců s HLHS umírá v prvních 30 dnech života. S rozvojem lékařských intervencí a zavedením postupné paliativní chirurgické korekce, přežije pět let po narození 65 % dětí. Je navrženo, aby všechny plody a novorozenci s diagnózou HLHS byli přítomni ve zdravotnickém centru, které nabízí chirurgickou léčbu HLHS. Pro přežití jsou nutné chirurgické operace, které se obvykle provádí v novorozeneckém období. Alternativní možnosti zahrnují soucitnou péči a transplantaci srdce. Počáteční léčba se zaměřuje na poskytování dostatečného mísení okysličené a odkysličené krve a na odpovídající systémovou perfúzi tím, že se udržuje průchodnost ductus arteriosus pomocí prostaglandinových infúzí. V případě, že je dítě stabilní, je možné zahájit chirurgické úpravy. (Navrátil et al, 2005, s. 393-396) V roce 2002 a 2003 prozkoumali srdce plodu u 4667 těhotných žen v lokalitě Moravy a Slezska. Vyšetření srdce plodu ultrazvukem prováděli mezi 20.-34. týdnem těhotenství. Narodilo se 69 623 dětí a vrozenou vadu srdce mělo 478 z nich. Prenatálně byla odhalena srdeční vada ve 108 případech ze 4667. Ve stejném roce byl na Moravě a ve Slezsku rozpoznán syndrom hypoplazie levého srdce u 24 plodů. Intrauterinně u 87,5 % plodů a po porodu u tří novorozenců. Ze všech před porodem zjištěných vrozených vad srdce se vyskytoval syndrom hypoplazie levého srdce v 19,5 %. V tomto uváděném souboru byl však syndrom hypoplazie

levého srdce nejvyskytovanějším typem vrozené srdeční vady. V 79 % byl syndrom hypoplazie levého srdce přítomen jako samostatná vada. U 21 % plodů byly přiřčené mimosrdeční odchylky. Výskyt syndromu hypoplazie levého srdce byl v poměru k živě narozeným dětem 1:2900. V 57 % z jednadvaceti plodů se syndromem hypoplazie levého srdce se vyskytli rizikové činitele (matka starší 35 let, prodělané infekce, jiné vrozené vady plodu). Ve 43 % nebyl nalezen žádný rizikový činitel. (Navrátil et al, 2005, s. 393-396) Pokud lékař zjistí přítomnost syndromu hypoplazie levého srdce, stanoví prozkoumání souboru všech chromozomů v jádře buňky neboli karyotypu. Provádí se amniocentéza (vyšetření plodové vody), kordocentéza (vyšetření pupečnickové krve) a vyšetření krve dítěte. Karyotyp mělo v pořádku 62 % plodů, chorobný 9,5 % a 28,5 % plodů nemělo karyotyp vyšetřeno. U těch 62 % plodů, co měli karyotyp bez patologií, se vyskytly mimosrdeční odchylky pouze u 3 jedinců. U těch 9,5 % plodů s chorobným karyotypem bylo známo ještě před vyšetřením srdce, že mají nějaké mimosrdeční odchylky. Z těch nevyšetřených plodů byl pouze u jednoho přítomen rizikový činitel, a to diabetes mellitus u matky. U zbylých plodů nebyl přítomen ani jeden rizikový faktor či nějaká mimosrdeční odchylka. Ukončit těhotenství se z 21 intrauterinně zjištěných syndromů hypoplazie levého srdce rozhodli rodiče v 81 %. Těhotenství si ponechalo 19 % partnerů. U tří dětí, které se narodily se syndromem hypoplazie levého srdce, aniž by se o něm dříve vědělo, se jedenkrát postupovalo neinvazivní léčbou a dítě nakonec nepřežilo. U dvou dětí se provedla operace srdce, kterou přežily. (Navrátil et al, 2005, s. 393-396)

10 TRANSPOZICE VELKÝCH ARTÉRIÍ

Hučín et al. udávají, že Transpozice velkých tepen (D-TGA), je jednou z nejčastějších vrozených srdečních cyanotických vad, kdy aorta odstupuje z pravé komory a plicní tepna odstupuje z levé komory. Tato vada má za následek vytvoření dvou paralelních oběhů, ve kterých se odkysličená systémová žilní krev vrací do pravé síně a je posílána zpět do krevního oběhu přes pravou komoru a aortu, a plicní okysličená žilní krev se vrací do levé síně, je čerpána zpět do plic přes levou komoru a plicní tepnu. Prevalence D-TGA se pohybuje od 2,3 do 4,7 na 10 000 živě narozených dětí. Specifický mechanismus, který způsobí D-TGA je neznámý. Na rozdíl od jiných srdečních vad není D-TGA spojena s žádnou genetickou abnormalitou a jen zřídka se vyskytuje u ostatních členů rodiny. K srdečním anomáliím, které jsou často pozorovány u pacientů s D-TGA patří defekt komorového septa a abnormality mitrální a trikuspidální chlopně. Většina případů D-TGA je odhalena až po narození, protože TGA je jednou z nejobtížněji prenatálně zachtitelných vrozených srdečních vad. Následující postnatální klinický náález se liší v závislosti na stupni mísení obou cirkulačních systémů a přítomnosti jiných srdečních vad. Cyanóza je nejčastějším nálezem u pacientů s D-TGA. Závažnost cyanózy je ovlivněna přítomností a velikostí defektu síňového septa. Není ovlivněna námahou (např. pláčem nebo krmením) nebo použitím kyslíku. D-TGA má 90 % úmrtnost v prvním roce života, pokud se neléčí. Postnatální diagnóza D-TGA je potvrzena echokardiografií. (Hučín et al., 2009, s. 260-266) O popis stavby nekorigované transpozice velkých artérií se zasloužil v roce 1797 Matthew Baillie. Léčba transpozice velkých artérií byla zahájena v Baltimoru panem Hanlonem a Blalockem. Měli možnost experimentovat, jelikož byl dostatek pitevniho materiálu (dětská srdce). Zprvu se snažili přeměnit vadu na korigovanou transpozici, to znamená, že jim šlo o fyziologickou korekci. Poté se zabývali výměnou kmenů plicnice a aorty, tedy jejich navrácením na původní místo. Aby se předešlo časné úmrtnosti u kojenců, navrhli v roce 1971 Barrat-Boyes a spol. snížit věk při provádění úprav síní u transpozice do zhruba třech měsíců věku dítěte. Princip operace spočíval v prozatímní zástavě krevního oběhu, poněvadž metodou volby byl mimotělní oběh a také při hlubokém snížení tělesné teploty. (Hučín et al., 2009,

s. 260-266) Jméno Adib Dominges Janete je spojeno s tepennou switch operací. Základní myšlenkou je přemístění věnčitých tepen do kořene neoarty nad levou komoru. V České republice začali transpozici operovat v roce 1967. Od roku 1979 se operace prováděly v Dětském kardiocentru v Motole. V letech 1979-2007 se u 848 dětí provedla korekce nekorigované transpozice velkých artérií. V roce 1979 se také zahájila fyziologická korekce transpozice dle Mustarda a během pěti let se tímto způsobem operovalo 177 dětí. Se Switch operací se začalo v roce 1988 a do roku 2009 operaci podstoupilo 358 dětí. Podle všeho je u izolované transpozice přežití 87 %. U celkové, neboli komplexní transpozice 72 %. Dříve měli lékaři obavu operovat transpozici velkých artérií metodou Switch, jelikož bylo až 20 % riziko úmrtí během operace ve srovnání se Senningovou operací, u které to riziko bylo pouze 5 %. Nyní je vyhlídka přežití po Switch operaci až 96 % a lékaři operují již osmý den života. (Hučín et al., 2009, s. 260-266)

Hypoplazie levého srdce	Transpozice velkých artérií
Prevalence HLHS je 2 až 3 % ze všech vrozených srdečních vad	Prevalence D-TGA se pohybuje od 2,3 do 4,7 na 10 000 živě narozených dětí
Příčina neznámá	Příčina neznámá
Pokud se neléčí, 95 % novorozenců s HLHS umírá v prvních 30 dnech života	Nyní je vyhlídka přežití po operaci až 96 %

Tab. 3

11 TRANSPLANTACE SRDCE U DĚTÍ

Tláskal píše, že jediné definitivní řešení, jak předejít srdečnímu selhání, je ortotopická transplantace srdce. Několik let trvalo, než se ortotopická transplantace stala úspěšnou. Poprvé se to povedlo v roce 1967 u dospělého člověka a v tom samém roce byla snaha provést transplantaci u novorozence. Vzhledem k četné úmrtnosti a riziku, že srdce nebude organismem přijato, se do osmdesátých let minulého století transplantovalo srdce u dětí jen velmi zřídka. (Tláskal, 2003, s. 207-210) Impulsem k ortotopické transplantaci je nejčastěji poškození myokardu, v tomto případě dilatační kardiomyopatie, kdy dochází k rozšíření srdečních oddílů, dále neoperovatelné vrozené srdeční vady a také například hypoplazie levého srdce či srdeční vady, u kterých je zapotřebí udržet otevřenou tepennou dučeť. U takových novorozenců je třeba podávat infúze s prostaglandiny anebo provést balónkovou atrioseptostomii. Ortotopická transplantace se musí naléhavě provést v případě, kdy po operaci dojde k závažnému srdečnímu selhání, nereagující na medikamenty ani na mechanickou oběhovou podporu. Vhodnými dárci jsou lidé s ireverzibilním poškozením mozku nebo náhlou smrtí, kteří nepodstoupili delší kardiopulmonální resuscitaci. Je nutné, aby dárce netrpěl komplikovanou srdeční vadou, nádorovým onemocněním nebo infekcí. Přímou alarmující je nezbytná shoda krevní skupiny u dospělých, ale u novorozenců a kojenců lze transplantovat srdce dárce s jinou krevní skupinou, jelikož jejich obranné mechanismy nejsou v tomto období zralé. Nejčastější komplikací je nepřijetí transplantovaného srdce organismem příjemce a infekce. K prevenci komplikací se užívají imunosupresiva, která by měla pomoci organismu ztotožnit se s transplantovaným orgánem. Ovšem imunosupresiva mají i vedlejší účinky, jako třeba útlum hematopoézy. Výsledky ortotopické transplantace jsou uspokojivé. Jedenáct let po transplantaci přežilo 77 % novorozenců z celkových 299. (Tláskal, 2003, s. 207-210).

12 DISKUZE

Autoři se shodují, že se vrozené srdeční vady ze všech vrozených vývojových vad vyskytují nejčastěji (6,16/1000 živě narozených dětí). Vrozené srdeční vady jsou uváděny jako nejčastější příčina úmrtí novorozenců a kojenců.

Autoři článků se shodli, že vrozené srdeční vady velmi často provází chromozomální aberace, například Downův syndrom. Autoři výzkumů se shodují, že se kritické (urgentní) vrozené srdeční vady vyskytují v 35 % a jsou provázeny závažnou hypoxémií, srdečním selháním nebo oběma příznaky.

Všichni autoři se shodli na rizikových faktorech, které mají vliv na vznik vrozených srdečních vad. Rizikovými faktory jsou: vrozené srdeční vady matky či rodiny, prodělané infekce v prvním trimestru gravidity, chronická onemocnění matky a teratogeny (alkohol, z léků Thalidomid).

Autoři se shodují, že Echokardiografie je nepostradatelnou a velmi účinnou ultrazvukovou metodou, která by neměla chybět při screeningu ve druhém trimestru. Ve výzkumných článcích došli autoři k závěru, že zásluhou Echokardiografie se mohlo téměř upustit od invazivních výkonů (srdeční katetrizace, angiografie). Dále se také autoři shodují na tom, že v České republice je prenatální diagnostika vrozených srdečních vad na výborné úrovni.

Autoři se shodují, že těhotná, jejíž plod má vrozenou srdeční vadu, by měla být odeslána na specializované pracoviště. U nás je to Fakultní nemocnice v Praze-Motole, kde lékař rodiče obeznámí o dalším postupu, prognóze srdeční vady a také o možnosti umělého ukončení těhotenství (do 24. t.g.), pokud si to rodiče přejí (například při srdeční vadě, která není slučitelná se životem). Je vhodné, aby byl plod s vrozenou srdeční vadou porozen ve Fakultní nemocnici v Motole a ihned přeložen do Dětského kardiocentra, kde se rozhoduje o dalším postupu. Autoři se shodují, že v dnešní době poklesla operační mortalita na 1 %. Dříve se pohybovala okolo 8,4 %.

ZÁVĚR

Bakalářská práce se zabývá vrozenými vadami srdce, jejich historií, incidencí a prenatalním screeningem. Závěrečná práce byla sestavena podle 4 určených cílů.

Prvním cílem bylo **nastínit historii vrozených srdečních vad**. Pomocí přehledových článků bylo zjištěno, že o vrozených srdečních vadách věděli lékaři a vědci již v dávné minulosti. První vrozenou vadu srdce popsal pravděpodobně Leonardo da Vinci. William Harvey byl přesvědčen o tom, že krev je živá a koluje v embryu dříve, než vznikne srdce. Camille Dareste prostudoval zevní vlivy, které by mohly mít vliv na embryogenezu a také zjistil, že za VSV mohou být odpovědné teratogeny. **Cíl 1 byl splněn.**

Druhým cílem bylo **předložit údaje o výskytu vrozených srdečních vad**. Vrozené vady srdce se vyskytují přibližně v 6,16 na 1000 živě narozených dětí (studie BOSS-prof. MUDr. Milan Šamánek). Prof. Škovránek uvádí prevalenci VSV k roku 2010 na méně než 5 na 1000 živě narozených dětí. Podíl na tom má především prenatalní diagnostika, mnozí rodiče se rozhodnou ukončit těhotenství. **Cíl 2 byl splněn.**

Třetím cílem bylo **poukázat na možnosti prenatalní detekce**. Výzkumné články uvádí Echokardiografii jako nejefektivnější metodu při odhalování vrozených srdečních vad. Další účinnou metodou je barevné dopplerovské mapování a také genetické vyšetřovací metody, jelikož například zvýšeně prosáknuté záhlaví může svědčit o vrozené srdeční vadě. **Cíl 3 byl splněn.**

Čtvrtým cílem bylo **seznámit veřejnost s nejčastějšími vrozenými srdečními vadami**. V bakalářské práci jsou uvedeny dvě velmi časté VSV: syndrom hypoplastického levého srdce a Transpozice velkých artérií. Syndrom hypoplazie levého srdce je ze všech srdečních vad jednou z nejčastějších příčin novorozenecké úmrtnosti. Transpozice velkých artérií je velmi častou cyanotickou vadou. Nebývá spojena s genetickými abnormalitami a jen zřídka se vyskytuje u blízkých příbuzných. **Cíl 4 byl splněn.**

SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ZDROJŮ

1. BECKSTROM, Andrew C.; PATTARAPORN, Tanya; HUMSTON, Elizabeth M; SNYDER, Laura R.; SYNOVEC, Robert E.; JUUL, Sandra E. Fetal circulation. *Pediatric research*, 2012, 71, 5, p. 338-344. ISSN: 0031-3998.
2. FREEMAN, Bryan E.; FOLEY, Michael R. Těhotenství u žen s vrozenou srdeční vadou. *Gynekologie po promoci*, 2008, 8, 6, s. 40-43. ISSN: 1213-2578.
3. GILÍK, Jiří; MAREK, Jan; TOMEK, Viktor; ŠKOVŘÁNEK, Jan; TLÁSKAL, Tomáš; GEBAUER, Roman, MATĚJKA, Tomáš; MALIŠOVÁ, Jaroslava; GABRIEL, Otakar. Peroperační echokardiografie u dětí. *Cor et vasa*, 2006, 48, 2, s. 55-61. ISSN: 0010-8650.
4. GROCHOVÁ, Ilga; GROCH, Ladislav; GROCHOVÁ Diana. Genetika v kardiologii část II. *Cor et vasa*, 2009, 49, 6, s. 229-236. ISSN: 0010-8650.
5. HOMOLA, Jaroslav; KARAMANOV, Sultán; SATRAPA V.; KOFER, Josef; HOMOLA, Petr. Chromosomální aberace u plodů s prenatálně diagnostikovanou vrozenou srdeční vadou. *Československá pediatrie*, 2002, 58, 4, s. 183-186. ISSN: 0069-2328.
6. HUČÍN, Bohumil; VOŘÍŠKOVÁ, Marie; ŠAMÁNEK, Milan; CHALOUPECKÝ, Václav; REICH, Oleg; ŠKOVŘÁNEK, Jan. Historie chirurgické léčby transpozice velkých artérií v dětském věku a výsledky těchto operací u nás. *Cor et vasa*, 2009, 51, 4, s. 260-267. ISSN: 0010-8650.
7. HUČÍN, Bohumil. Kardiocentrum v Dětském kardiocentru v Praze – Motole. *Cor et vasa*, 2010, 52, 11-12, s. 739-748. ISSN: 0010-8650.

8. JIČÍNSKÁ, Hana. Prenatální kardiologie v České republice. *Československá pediatrie*, 2010, 65, 11, s. 623-625. ISSN: 0069-2328.
9. MAENO, Yasuki, HIROSE, Akiko. Screening of Fetal Heart for the Congenital Heart Diseases. *Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2011, 5, 1, p. 33-38. ISSN není k dispozici.
10. MAREK, Jan; ŠKOVŘÁNEK Jan; POVÝŠILOVÁ Viera; KULOVANÝ, Eduard. Prenatální diagnostika vrozených srdečních vad v České republice. *Moderní gynekologie a porodnictví*, 2002, 11, 2, s. 213-226. ISSN: 1211-1058.
11. MAREK, Jan; ŠKOVŘÁNEK, Jan; TOMEK, Viktor; POVÝŠILOVÁ, Viera; ŠAMÁNEK, Milan. Prenatální ultrazvukový screening vrozených srdečních vad v České republice. *Kardiologie v primární péči*, 2008, 3, 1, s. 7-12. ISSN: 1802-1379.
12. NAVRÁTIL, Jiří; JIČÍNSKÁ, Hana; JELÍNEK, Z. Výskyt a osudy plodů se syndromem hypoplastického levého srdce na území Moravy a Slezska v letech 2002 a 2003. *Československá pediatrie*, 2005, 60, 7, s. 393-396. ISSN: 0069-2328.
13. POPELOVÁ, Jana. Jaké je riziko těhotenství pro ženy s vrozenou srdeční vadou? *Kapitoly z kardiologie pro praktické lékaře*, 2009, 1, 3, s. 96-103. ISSN: 1803-7542.
14. POPELOVÁ, Jana; ČERNÝ, Štěpán; GEBAUER, Roman; PAVEL, Petr; JEHLIČKA, Pavel; KOLOUCH, Petr; DOUBEK, David; KMONÍČEK, Petr; NEUŽIL, Petr; TÁBORSKÝ, Miloš; NIEDERLE, Petr; WEICHET, Jiří; HUČÍN, Bohumil; TAX, Petr; ŠKOVŘÁNEK, Jan. Naše zkušenosti se systematickým programem péče o dospělé s vrozenou srdeční vadou. *Cor et vasa*, 2007, 49, 5, s. 169-173. ISSN: 0010-8650.

15. ŠAMÁNEK, Milan. Historie, současnost a perspektivy dětské kardiologie. *Intervenční a akutní kardiologie*, 2006; 5, 4, s. 147-148. ISSN: 1213-807X.
16. ŠAMÁNEK, Milan; VOŘÍŠKOVÁ, Marie. Congenital Heart Disease Among 815,569 Children Born Between 1980 and 1990 and Their 15-Year Survival: A Prospective Bohemia Survival Study. *Pediatric Cardiology*, 1999, 20, 6, p. 411-417. ISSN: 0172-0643.
17. ŠÍPEK, Antonín; GREGOR, Vladimír; ŠÍPEK, Antonín jr.; HUDÁKOVÁ, J.; HORÁČEK, J.; KLASCHKA, Jan; SKIBOVÁ, Jelena; LANGHAMMER, Pavel; PETRŽÍLKOVÁ, L.; KLÍMOVÁ, B.; PEŘINOVÁ, B.; WIESNEROVÁ, Jana. Incidence vrozených srdečních vad v České republice. *Česká gynekologie*, 2010, 75, 3, s. 221-242. ISSN: 1210-7832.
18. ŠKOVŘÁNEK, Jan. Péče o děti s vrozenou srdeční vadou v České republice. *Kapitoly z kardiologie pro praktické lékaře*, 2011, 3, 4, s. 122-125. ISSN: 1803-7542.
19. TLÁSKAL, Tomáš. Chirurgická léčba vrozených srdečních vad včera a dnes. *Cor et vasa*, 2009, 51, 5, s. 320-321. ISSN: 0010-8650.
20. TLÁSKAL, Tomáš. Transplantace srdce u dětí. *Časopis lékařů českých*, 2003, 142, 4, s. 207-210. ISSN: 0008-7335.
21. VOJTOVIČ, Pavel.; TLÁSKAL, Tomáš; SELKO, M; REICH, Oleg; GEBAUER, Roman; HUČÍN, Bohumil; MATĚJKA, Tomáš; HOSTAŠA, Jiří; ŠKOVŘÁNEK, Jan. Odložený uzávěr hrudníku u novorozenců po operaci vrozené srdeční vady. *Cor et vasa*, 2009, 51, 5, s. 327-333. ISSN: 0010-8650.

22. WILEY, John&sons. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the basic and extended basic cardiac scan. *The international society of ultrasound in Obstetrics and Gynekology* [online]. 2006, 27, p. 107-113, [2012-04-21]. Dostupný z www: <http://www.isuog.org/NR/rdonlyres/7C5CD9C4-CC92-412E-A5A1-89FA77F59F81/0/ISUOGCardiacScreening.pdf>

Internetové zdroje

1. RIEDEL, M. Vrozené srdeční vady v historii II. Biologické teorie a poznatky. *Kardiologická revue* [online]. Duben 2004, 4, [cit 2012-02-25]. Dostupný z www: http://www.prolekare.cz/pdf?ida=kr_04_04_03.pdf.
2. RIEDEL, Martin. Vrozené srdeční vady v historii III. Praxe. *Kardiologická revue* [online]. Duben 2004, 4, [cit. 2012-02-25]. Dostupný z www: http://www.prolekare.cz/pdf?ida=kr_04_04_04.pdf.

SEZNAM ZKRATEK

VSV	Vrozené srdeční vady
FN	Fakultní nemocnice
MHz	MegaHertz, milióntý násobek jednotky kmitočtu
Kč	Česká koruna
UZ	Ultrazvuk
ECHO	Echokardiografie
M-mode	Jednorozměrná echokardiografie
3D	Trojrozměrná
EKG	Elektrokardiogram
CT	Počítačová tomografie
HLHS	Syndrom hypoplazie levého srdce
D-TGA	Transpozice velkých artérií
Prim.	Primář
MUDr.	Lékař
Prof.	Profesor
t.g.	Týden gestace (těhotenství)

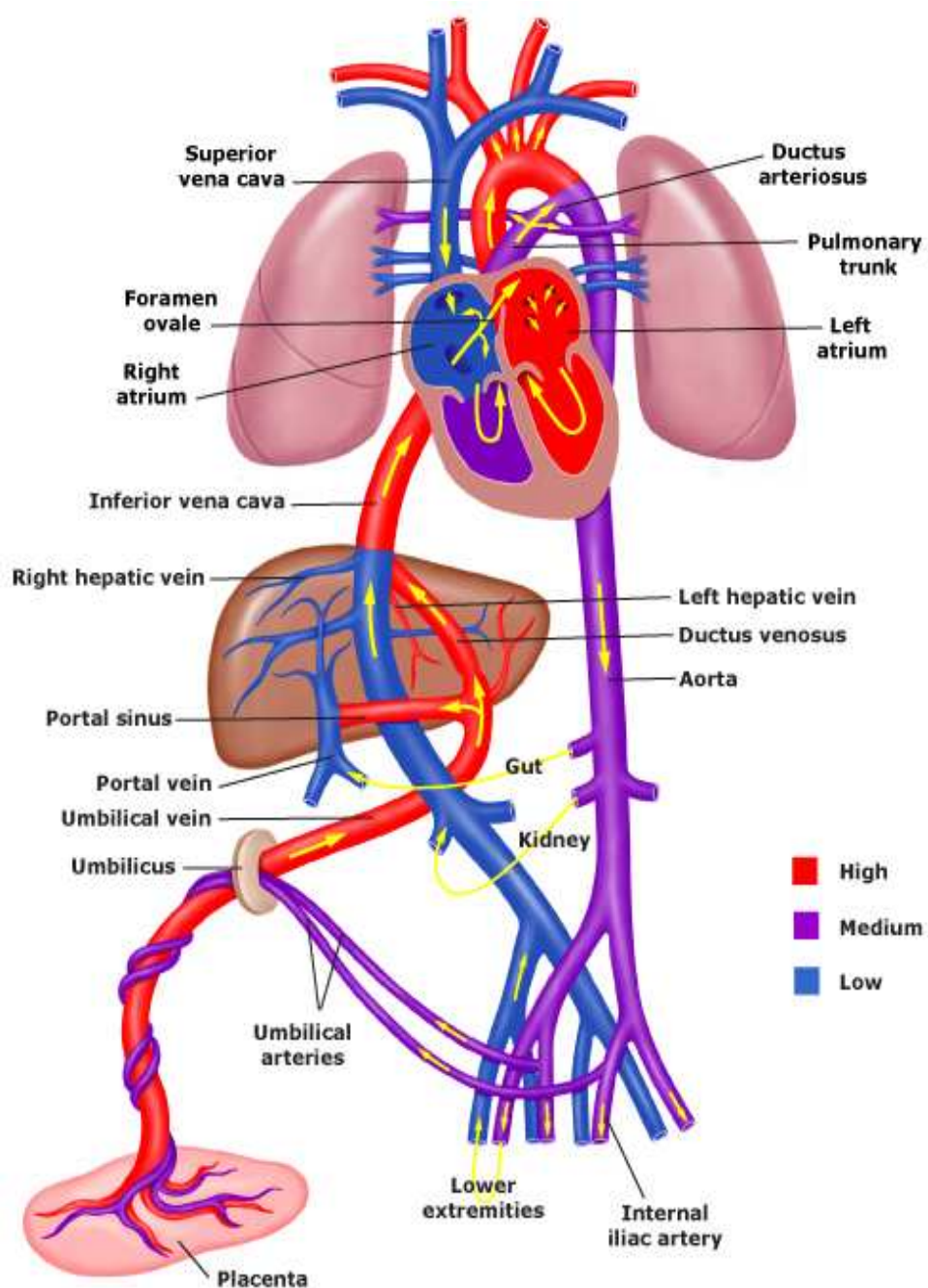
SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1	Fetální krevní oběh
Příloha 2	Fyziologické srdce
Příloha 3	Hypoplastické levé srdce
Příloha 4	Transpozice velkých artérií

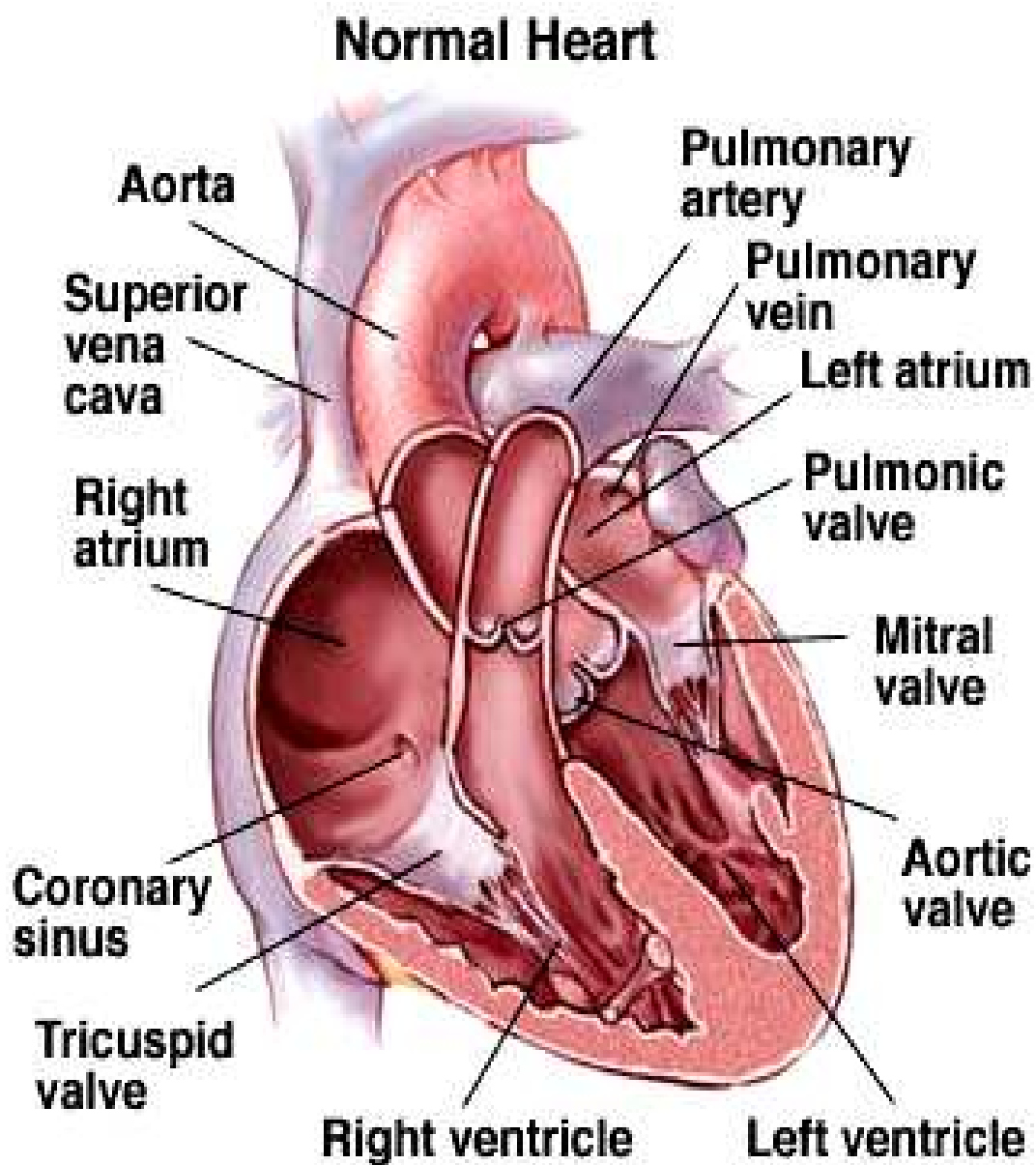
PŘÍLOHY

Příloha 1

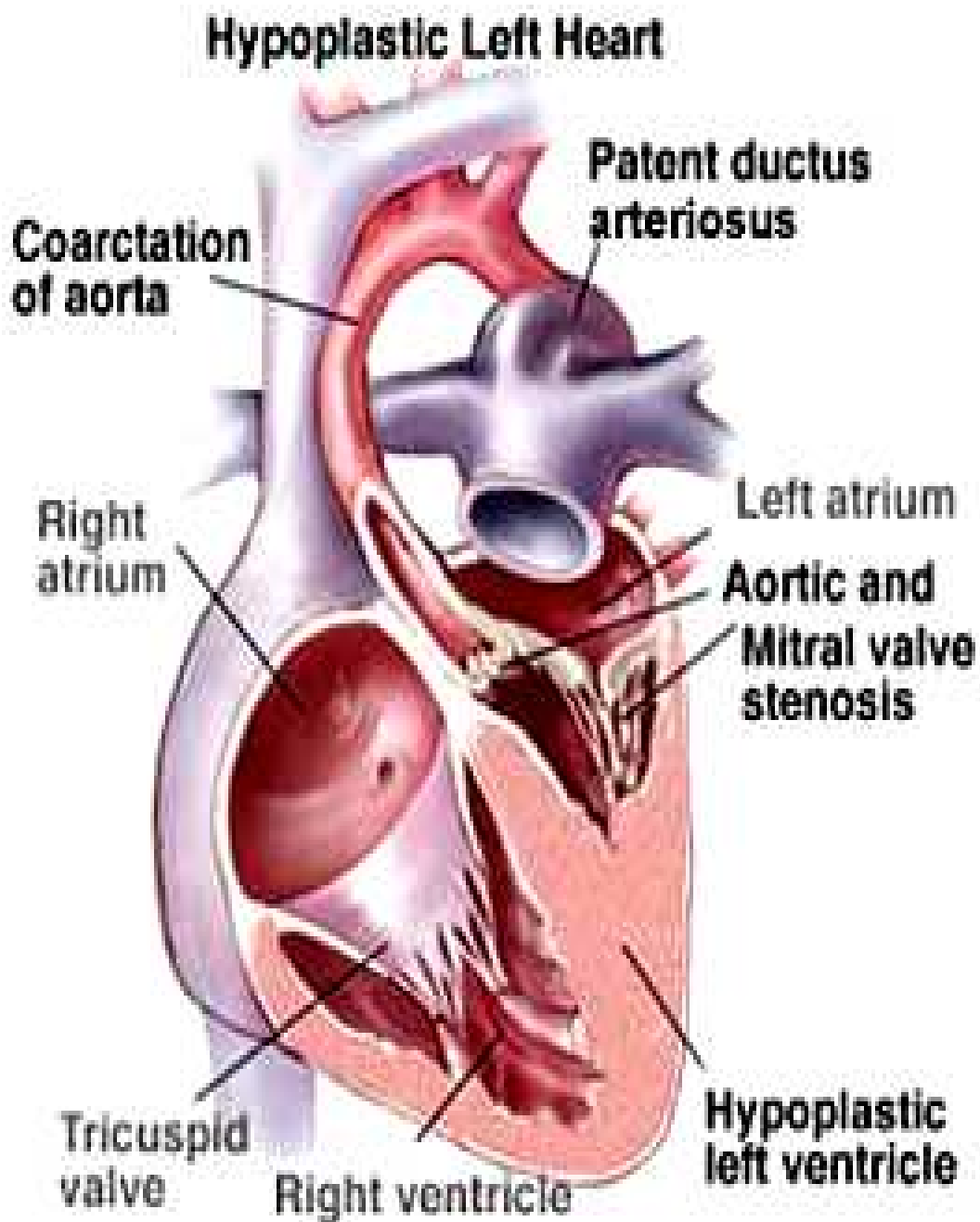
Fetální krevní oběh



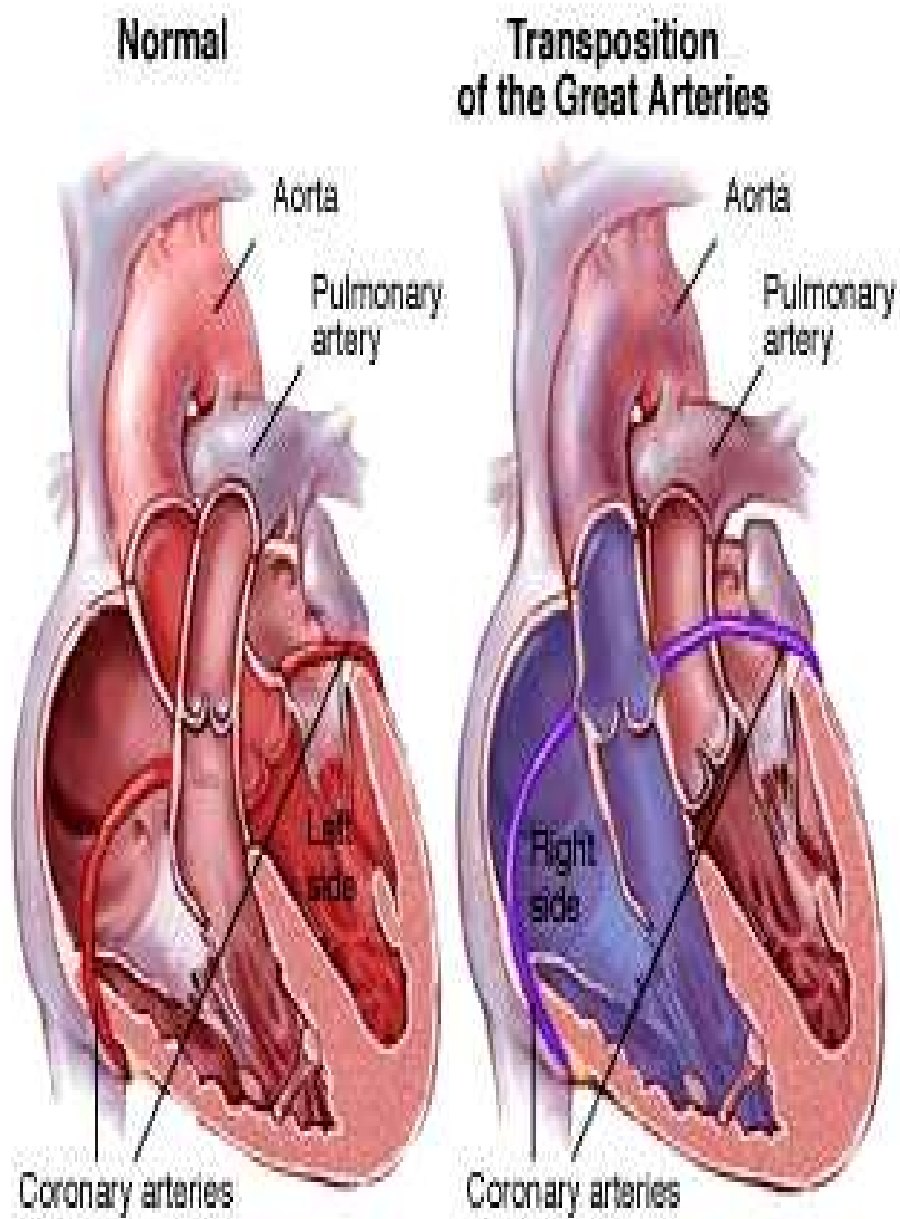
Obrázek poskytl MUDr. Lubomír Dubrava



Obrázky poskytl MUDr. Lubomír Dubrava.



Obrázek poskytl MUDr. Lubomír Dubrava



Obrázek poskytl MUDr. Lubomír Dubrava