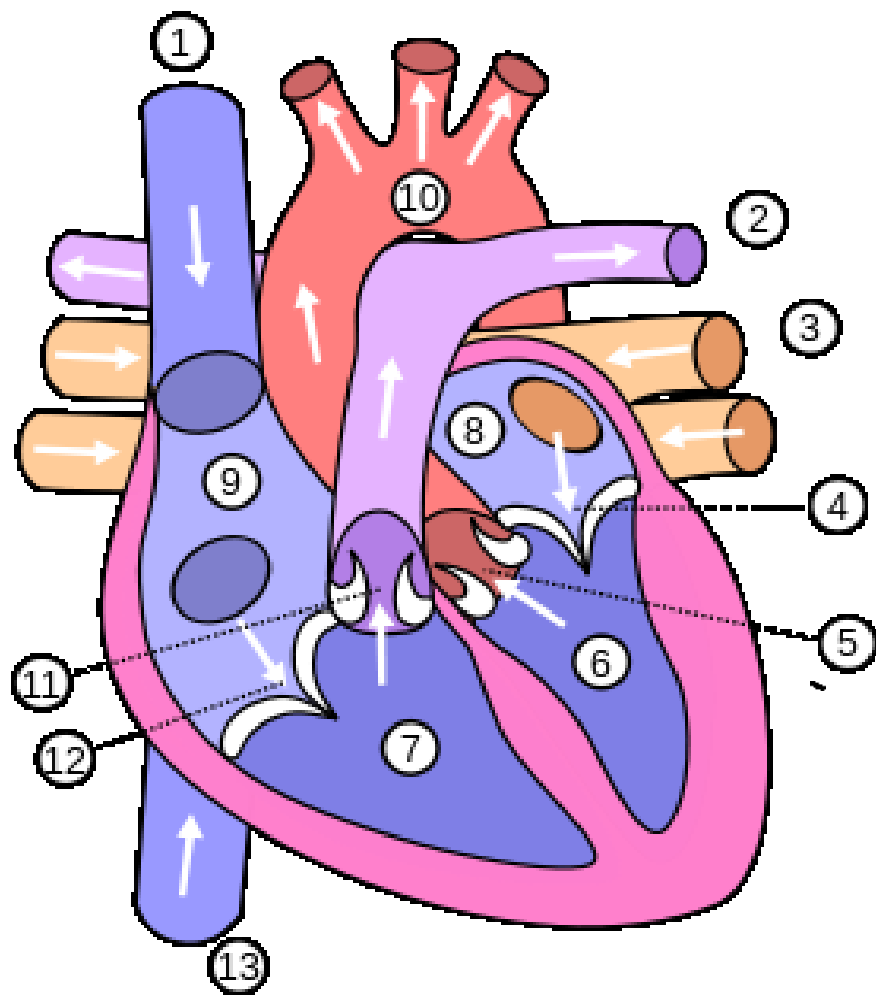


Vrozené vývojové vady srdce

Iva Tomášková

itomaskova@email.cz



slovníček

Artérie Tepna, céva, která vede okysličenou krev

Cyanóza Namodralé zbarvení kůže a sliznic

Dilatace Rozšíření, rozšiřování dutého orgánu

Dysrytmie Porucha srdečního rytmu

Hemodynamika Popis oběhu krve

Hypoxemie Nedostatek kyslíku v krvi

Chronický Vleklý, trvalý

Invazivní Pronikající dovnitř organismu

Katétr Céвка

Korekce Odstranění nebo zmírnění vady

Myokarditida Zánět srdečního svalu

Nativní Jsoucí v přirozeném nezměněném stavu

Paliativní Zmírňuje obtíže a bolest, ale neléčí vlastní podstatu vady

Prognóza Předpověď průběhu zakončení nemoci

Respirační Týkající se dýchací soustavy

Synkopa Krátkodobá ztráta vědomí způsobená nedostatečným zásobením mozku kyslíkem

Příčina vrozených srdečních vad

- 8-10 novorozenců na 1000 živě narozených má srdeční vadu
- Vlivy zevního prostředí (léky, nemoci matky)
- Genetické vlivy (od matky, otce nebo obou, genetické vady „de novo,,)

Léky nebo návykové látky způsobující srdeční vady

- Drogy
- Warfarin
- Antiepileptika
- Cytostatika
- Kortikosteroidy
- Ionizační záření

Nemoci matky

- Systémový lupus erythematoses
- Diabetes mellitus
- Virová onemocnění (zarděnky, chřipka, Cocksackie viry B)
- Chronická podvýživa

Diagnostika vrozených srdečních vad

- **Ultrazvukem prenatálně**
- **Ultrazvukem postnatálně**
- Katetrizační vyšetření
- Angiografické vyšetření
- Nukleární magnetická rezonance nebo CT
- EKG nebo TK Holter
- Zátěžové testy

Echo srdce zjistí

- **Poruchy srdečního svalu** -zvětšení srdečních dutin nebo abnormální ztluštění stěn srdce-velmi často se neprojeví žádnými potížemi, klienti-sportovci jsou schopni vynikajících výkonů -pak náhlá smrt
- **Poruchy –defekty přepážek** mezi jednotlivými srdečními oddíly -rovněž bez klinických potíží, riziko náhlé smrti
- **Chlopenní vady**-závažná zúžení a nedomykavosti chlopní -rovněž velmi často bez jakýchkoliv příznaků-riziko náhlé smrti a vzniku infekční endokarditidy

Echo srdce zjistí

- **Systolická funkce** levé srdeční komory
zhodnocení kvality pumpy – ejekční frakce
- **Diastolická funkce** levé komory
můžeme díky zhodnocení této funkce upozornit až s předstihem několika let na riziko rozvoje poruchy srdce
- **Plicní hypertenze**
tento parametr nás může upozornit na řadu nemocí srdce i plic a přesně směřovat k dalšímu vyšetření k odhalení poruchy, která by v dalším období byla nebezpečná

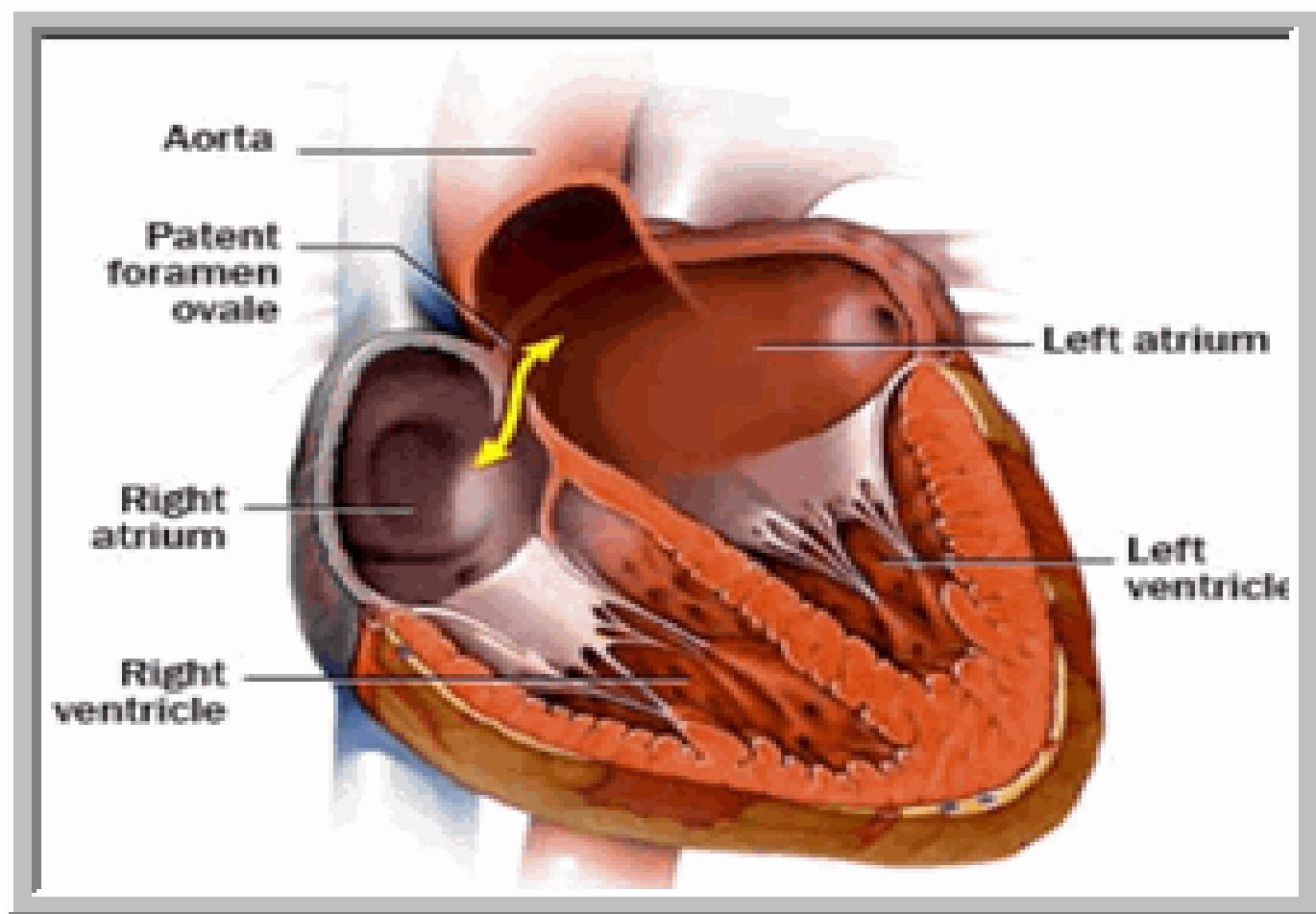
Prognóza srdečních vad

- Pro dobrou celoživotní prognózu dítěte s vrozenou srdeční vadou je rozhodující zejména možnost úplné korekce vady. Úplná korekce vady je intervenční zákrok, který umožní zapojení všech srdečních oddílů do krevního oběhu tak, jak jim anatomicky a funkčně přísluší (někdy s nezbytností opakovaných výkonů z důvodu významnějších nálezů, které přetrvávají po operaci nebo se časem vyvíjejí).
- Některé vady však takto korigovat nelze a východiskem jsou tzv. paliativní operace (zpravidla opakovaně v průběhu života), které pacientovi umožní v první fázi přežití a v dalším vývoji více či méně plnohodnotný život.

Nejčastější VVV srdce

- Defekt síňové přepážky
- Defekt komorové přepážky
- Koarktace aorty
- Otevřená tepenná duče
- Fallotova tetralogie
- Prolaps mitrální chlopně

Defekt síňové přepážky



Defekt síňové přepážky

- Jedna z nejčastějších vrozených srdečních vad
- Jedná se o neúplný uzávěr septa při jeho intrauterinním vzniku. Z pohledu patofyziologie dochází ke zkratování okysličené krve z levé síně do síně pravé.
- Tímto dojde k objemovému přetížení pravé komory. Vada je dlouho asymptomatická, později se může objevit dyspnoe a únava.

diagnostika

- Šelest – jemný systolický nad plicnicí – rozštěpení ozvy
- Na EKG vidíme často blokádu pravého Tawarova raménka, přetížení pravé komory, fibrilaci síní, diskontinuitu septa aj.
- Rentgen srdce a plic (rtg S+P) ukáže zvětšení srdečního stínu a prominenci obloučku plicnice
- **Echo srdce – průkaz defektu**

léčba

- Vady se řeší operačně
- Jedná se o uzávěr suturoou nebo záplatou či použití katetrizačního uzávěru pomocí Amplatzova katétru

Defekt komorového septa

- nejčastější vada vůbec (30–40 % všech VSV).
- Jde o patologii, kdy krev zkratuje z levé komory do komory pravé.
- Závažnost se odvíjí od velikosti defektu, systémové a plicní rezistence. Vzniká hypertrofie obou komor. Často se vznikem plicní hypertenze.
- Mezi nejobvyklejší příznaky patří dyspnoe.

diagnostika

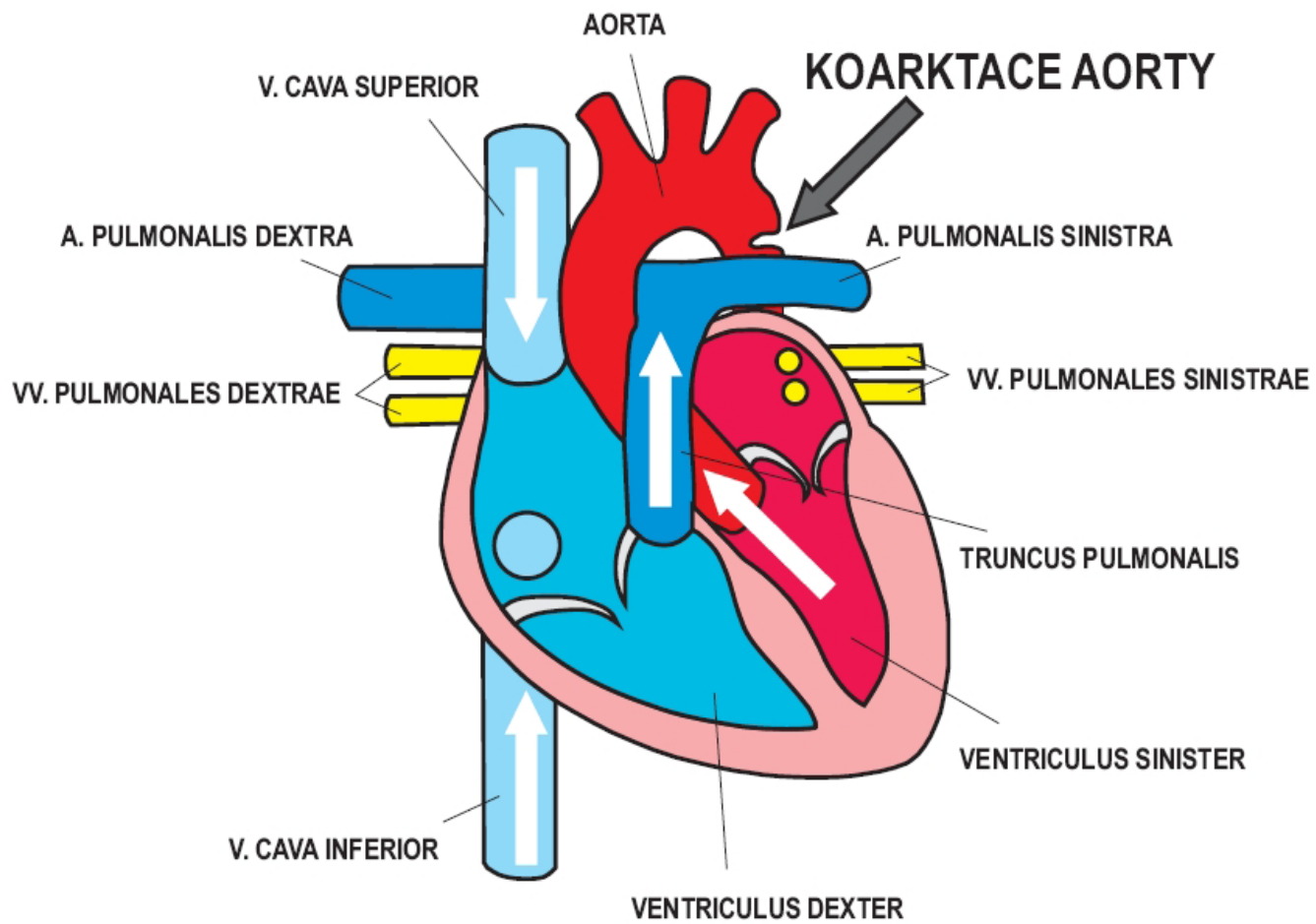
- V auskultaci nacházíme systolický šelest ve 3. a 4. mezižebří vlevo od sternu s propagací doprava
- Na EKG vidíme hypertrofii levé komory, plicní hypertenzi a hypertrofii pravé komory.
- Rtg S+P ukáže zvětšení levých struktur srdce, rozšíření kmene a větví plicnice.
- **ECHO** odhalí velikost defektu septa komor, doppler pak směr a velikost toku a zkratu krve.

léčba

- K operaci přistupujeme při významném defektu, podmínkou je nepřítomnost závažné plicní hypertenze.
- Jedná se o uzávěr suturoou či záplatou, někdy katetrizační uzávěr pomocí deštníku

Koarktace aorty

- výskyt častěji u chlapců (v poměru zhruba 2:1). Jedná se o zúžení aortálního lumina nejčastěji pod odstupem levostranné a. subclavia v místě aortálního isthmu (lat. zúžené místo).
- Tato vada má za následek arteriální hypertenzi nad zúžením a hypotenzi v distálním úseku, vyvíjejí se kolaterály, které zúžené místo obcházejí.
- Dochází k hypertrofii levé komory a k aterosklerotickým změnám v hypertenzním řečišti.
- často nepůsobí žádné potíže, někdy se dostaví bolesti hlavy, vertigo, dyspnoe, iktus, klaudikace.





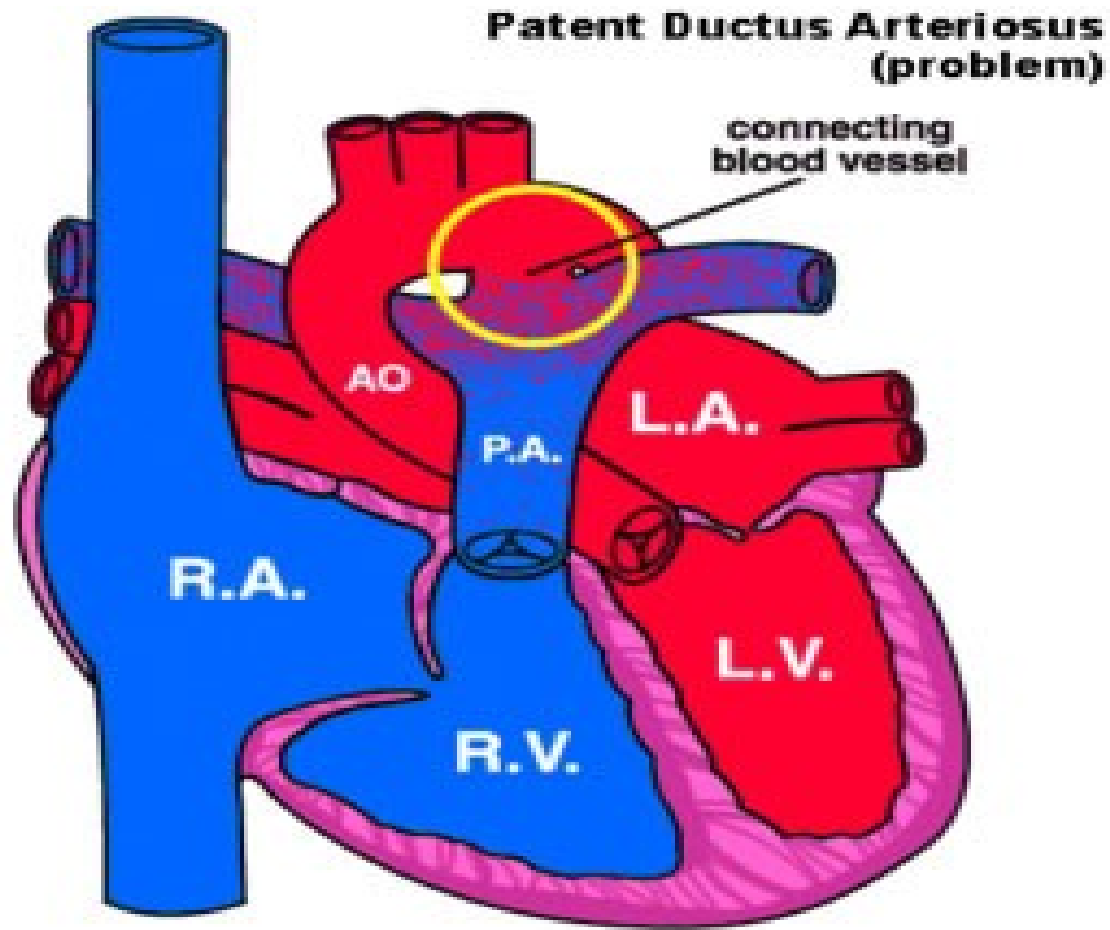
diagnostika

- systolický šelest kdekoli v prekordiu, akcentace ozvy nad aortou.
- Patrný je rozdíl naměřeného tlaku na horních a dolních končetinách.
- Pulzace na DK je oslabena nebo úplně chybí.
- EKG prokáže hypertrofii LK,
- rtg S+P zvětšený srdeční stín, rozšíření aorty, usurpaci žebek kolaterálami.
- Na echu vidíme zúžení aorty, doppler stanoví gradient v zúženém místě.
- Tuto vadu diagnostikujeme i angiograficky s kontrastem nebo pomocí CT a MR. Operace se provádí v dětství, někdy se dá použít balonková angioplastika

Otevřená tepenná (Botallova) dučej

- tvoří asi 10–15 % všech vrozených srdečních vad a její výskyt je častější u dívek.
- V prenatálním období tedy krev obchází plicní oběh a směřuje do placentární cirkulace.
- Šířka ductu se rovná zhruba polovině šířky aorty, po narození se ductus uzavírá.
- Tato vada způsobuje zkrat mezi aortálním řečištěm a řečištěm plicním, často vede k plicní hypertenzi s následným obrácením zkratu.
- Klinické příznaky se odvíjejí od velikosti zkratu, vada působí zátěž levých oddílů srdce a plicního řečiště. U většího zkratu se dostaví dyspnoe, palpitace a stenokardie.

Bottalova dučej



diagnostika

- V auskultaci nalezneme kontinuální systolicko-diastolický dmychavý šelest.
- Na EKG fibrilace síní, hypertrofie LK, posléze i PK.
- Rtg S+P ukazuje zvětšení levých oddílů srdce, rozšíření ascendentní aorty.
- ECHO prokáže dučej, doppler stanoví charakter toku a významnost zkratu.
- Tuto diagnózu lze také stanovit angiograficky. V dětství se všechny tyto vady operují, vada se uzavírá ligaturou

léčba

- V dětství se všechny tyto vady operují, vada se uzavírá ligaturou

Fallotova tetralogie

- nejčastější cyanotická vrozená srdeční vada. Kombinace atrezie plicnice, vysoko uloženého VSD (defekt septa komor), nasedající aorty a hypertrofie pravé komory.
- Významnost vady závisí na závažnosti obstrukce výtoku PK.
- Vzniká pravolevý zkrat vedoucí k cyanóze. Vyvíjí se polyglobulie. Děti mají již od mládí cyanózu a dyspnoe, zhoršující se námahou, dále se mohou objevovat slabosti a synkopy. Pacienti mají paličkovité prsty (digiti hippocratici)

Fallotova tetralogie

Tato vada je tvořena celkem 4 poruchami srdce –

**stenózou plicnice,
defektem komorové přepážky,
hypertrofií pravé komory
aortou odstupující částečně z levé a částečně z pravé komory.**

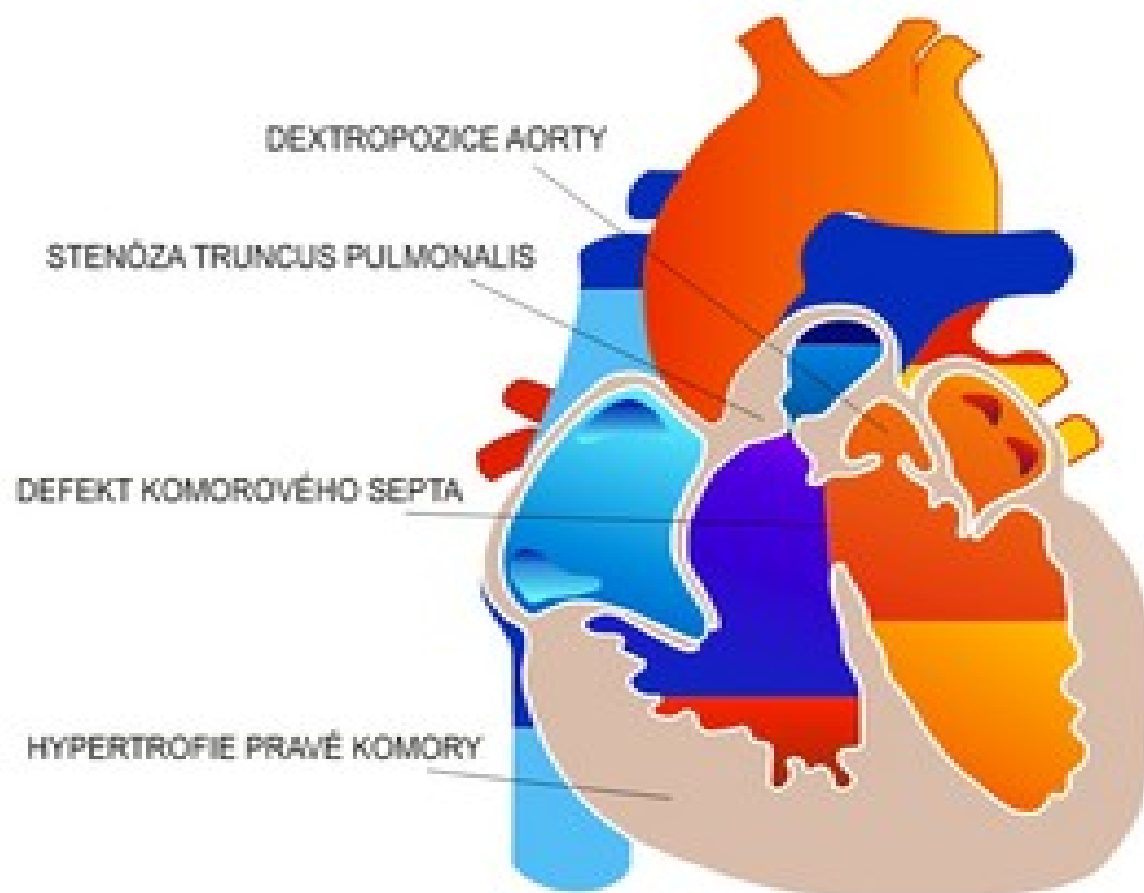
Při Fallotově tetralogii je aorta položena tak, že do ní částečně přitéká i neokysličená krev z pravé komory, která jinak proudí všechna plicnicí do plic. Do plic se pak dostává málo krve a zároveň aorta rozvádí do těla krev okysličenou smíchanou s odkysličenou. Tkáně tak trpí nedostatkem kyslíku a neokysličená krev způsobuje cyanózu. I po úspěšné operaci jsou zbytkové nálezy poměrně časté a tito pacienti nezřídka vyžadují opakovanou operační či katetrizační intervenci.

diagnostika

- Auskultací zjišťujeme systolický šelest. EKG prokáže hypertrofii PK, často s výskytem fibrilace nebo flutteru síní.
- Na rtg S+P zvětšená PK, srdce má tvar „dřeváku“.
- ECHO prokáže kombinaci defektů, doppler hodnotí tok krve.
- Katetrizační vyšetření zajišťuje zjištění krevní saturace na různých úrovních a přítomnost jiných anomálií.

léčba

Terapie je vždy operační v dětském věku.
Spočívá v odstranění obstrukce
výtokového traktu PK, uzávěru VSD a
korekci nasedající aorty



DEXTROPOZICE AORTY

STENÓZA TRUNCUS PULMONALIS

DEFEKT KOMOROVÉHO SEPTA

HYPERTROFIE PRAVÉ KOMORY

Mimotělní oběh



Princip mimotělního oběhu pro operace na otevřeném srdci

- Přístroj pro zajištění mimotělního oběhu má tři hlavní součásti:
- 1. krevní pumpa, která zajišťuje nepřetržitou perfúzi orgánů
- 2. oxygenátor, bublinový, membránový nebo vláknitý výměník plynů, který zajišťuje výměnu oxidu uhličitého za kyslík
- 3. výměník tepla, který umožňuje ochlazením krve provést srdeční operaci v celkově mírné, střední nebo hluboké hypotermii a pak krev ohřát na normální teplotu.
- Mimotělní oběh využívá principu hemodiluce, tzn. že celý systém je vyplněn krystaloidními náhradními roztoky v takovém poměru, aby po smísení s krví klesla hodnota hematokritu na hodnoty 0,25 - 0,30.

Prolaps mitrální chlopně

- způsoben náhradou kolagenu mitrální chlopně a jejího závěsného aparátu myxomatózní tkání.
- Je autozomálně dominantně dědičný, výskyt u 3–4 % populace.
- U významného prolapsu dochází k mitrální regurgitaci.
- Pacienti mohou mít nejrůznější obtíže, např. stenokardie, pocit nedostatku dechu, palpitace, sklon ke kolapsům. Mnohdy trpí záchvaty panického strachu

diagnostika

- systolický klik, později systolický šelest měnící se v závislosti na velikosti objemu LK. U mitrální regurgitace slyšíme pansystolický šelest.
- EKG objeví invertované (převrácené) T vlny ve svodech II, III a VF, někdy V1-3 doprovázené nevelkými depresemi ST úseku.
- Na rtg S+P zvětšení levostranných oddílů srdce.
- ECHO potvrdí prolaps, doppler pak zhodnotí významnost mitrální regurgitace.

léčba

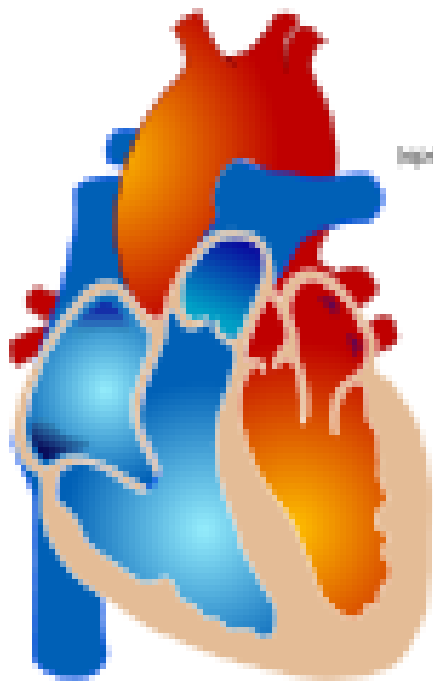
- u nevýznamných prolapsů se uplatňuje vhodná psychoterapie, eventuálně terapie betablokátory
- u významné mitrální regurgitace je indikována náhrada chlopně.

Inoperabilní srdeční vady

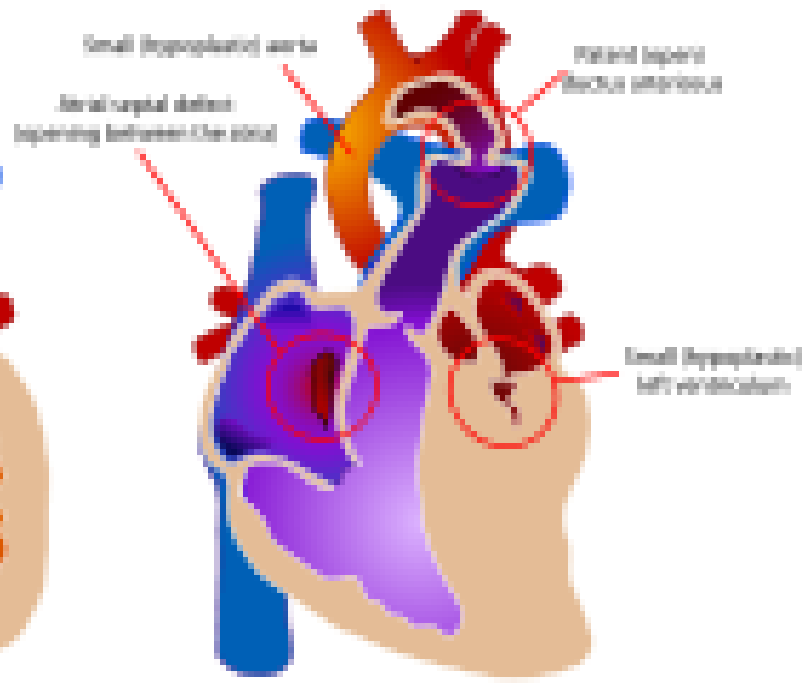
Syndrom hypoplastického levého srdce

- kritická vrozená vývojová vada novorozenců, kdy levá komora není schopna zajišťovat dostatečný srdeční výdej.
- Jedná se o skupinu srdečních vad, při kterých nejsou plně vyvinuty struktury levého srdce. Levá komora je malá a nefunkční, pravá komora zajišťuje jak plicní tak systémovou cirkulaci.
- Vada je obvykle spojena s atrézií mitrální či aortální chlopně a s koarktací aorty.
- První dny dítě přežívá jen díky perzistenci tepenné dučeje, defektu septa síní.

Normal heart



Hypoplastic left heart syndrome



příznaky

- těžká tachypnoe
- nízký srdeční výdej
- metabolická acidóza
- anurie
- centrální cyanóza
- špatná periferní perfuze, slabá pulzace na periférii

diagnostika

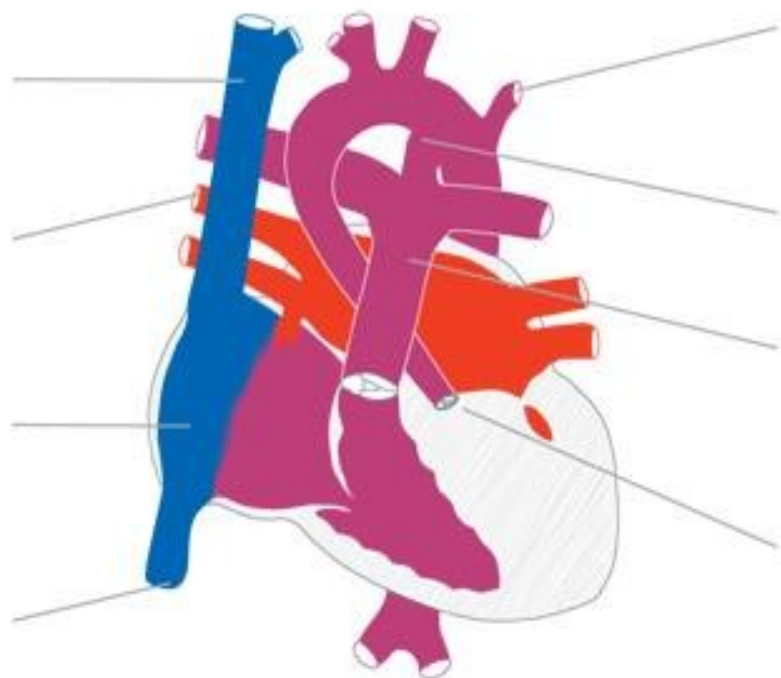
- Echo srdce

neokysličená krev
proudící z horní části
těla

okysličená krev
přicházející do srdce
z plic

okysličená krev je na
pravé straně srdce
pumpována otvorem,
aby se smíchala s
neokysličenou

neokysličená krev
proudící z dolní
části těla



smíchaná krev, která
proudí aortou do těla
(místo pouze okysličené)

duřež

smíchaná krev
proudící do plic
(místo pouze
neokysličené)

většinou chybějící levá
část srdce

Léčba hypoplastické levé komory

- těžká srdeční vada a nelze úplně odstranit. Může však být provedena tzv. Norwoodova operace, která stav dítě výrazně zlepší.
- **Norwoodova operace:**
Jedná se o rizikové výkony. Je to série 3 operací, které nakonec zajistí, že pravá komora převezme práci i za levou, která je nefunkční – tzn. že dokáže jak přivádět neokysličenou krev do plic, tak odvádět okysličenou krev do těla.
- **Fáze 1.**
V prvních dnech života je přepážka mezi levou a pravou síní odstraněna, takže okysličená krev z plic přichází do pravé síně a odtud do pravé komory. Plicnice je připojena přímo na aortu a je vytvořena trubička (spojka) mezi aortou a větvemi plicních žil do plic. Mixovaná krev nyní proudí přes plicnici do aorty, následně do plic a do celého těla.
- **Fáze 2. BCPA**
Ve věku 3 - 6 měsíců se průtok krve v plicích zvětšuje. SVC (horní dutá žíla), která přivádí neokysličenou krev z horní poloviny těla do pravé síně, je připojena přímo na plicnici. Trubička, která byla vytvořena ve fázi jedna mezi aortou a větvemi plicních žil se zruší.
- **Fáze 3. TCPC**
IVC (dolní dutá žíla), která přivádí neokysličenou krev z dolní poloviny těla do pravé síně, je připojena přímo na plicnici. Tento postup je také znám jako Fontanova operace.
- Všechny 3 operace představují pro dítě vysoké riziko. Jak velké, záleží na stavu dítěte a na každém srdci.

Transplantace srdce

- Někteří lékaři doporučují k léčbě transplantaci srdce. Pomocí léků se dítěti udržuje otevřené foramen ovale a musí se čekat na vhodný orgán.
- Orgánů, které lze použít k transplantaci novorozence, je velice málo, proto se provádí jen zřídka.

Marfanův syndrom

Rizikové faktory Marfanova syndromu

Onemocnění je geneticky vázané a v různé míře se projeví vždy. Nelze zde proto hovořit o konkrétních rizikových faktorech. Jediným rizikovým faktorem proto zůstává **onemocnění u rodinných příslušníků**. Při postižení chorobou je riziková nadměrná fyzická námaha – zvedání těžkých břemen, náročný sport apod.

Typická je disekce aorty – smrtelná komplikace

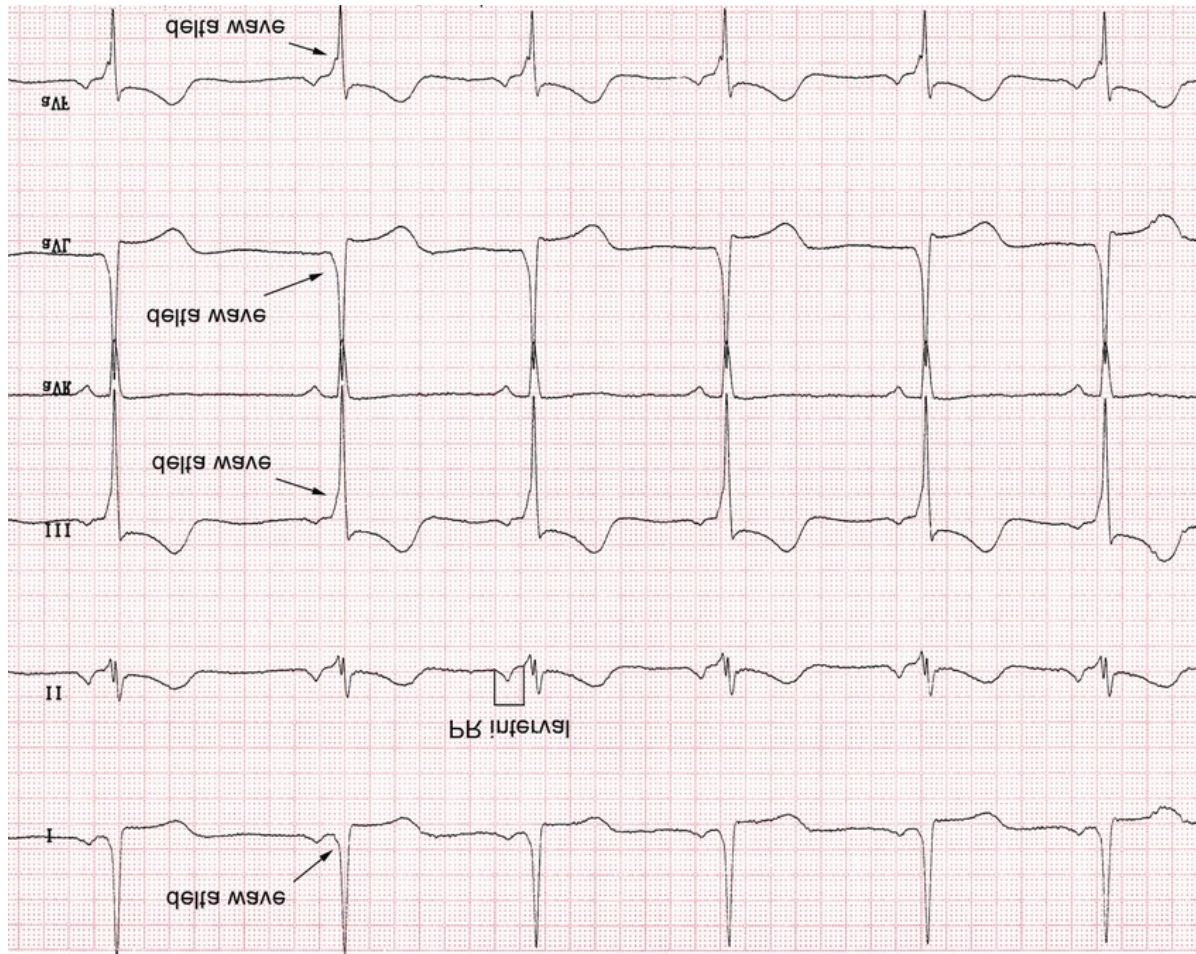
kazuistiky

- Pacient 22 let, atlet, bez potíží
- Diagnóza: **defekt septa síní**
- **V případě neřešení defektu by došlo postupně k přetížení srdce s vysokým rizikem náhlé smrti**
- **Zjištěno při echo vyšetření na Klinice sportovní medicíny**
- Řešení: záplata defektu (Amplatzerův occluder)
- Perspektiva: **dlouhý život a sport bez omezení**

kazuistika

- **Při EKG** náhodně **zjištěna delta vlna** – abnormalita svědčící pro abnormální elektrický převod ze síní na komory, jehož **důsledkem bývají velmi závažné srdeční arytmie**, velmi často **smrtné** – WPW syndrom
- Dočasně zákaz sportu
- Během 3 týdnů **provedeno elektrofyzilogické vyšetření** v kardiocentru a provedena **radiofrekvenční ablace** této dráhy navíc, čímž došlo k vyřešení problému.
- Dále **sport bez omezení, trvale pod kontrolou specialistů v kardiocentru**
- Prognóza: **dlouhý a neomezený život**
- **V případě neodhalení poruchy by se mnohonásobně zvýšila pravděpodobnost smrti při zátěži!**

Delta vlna



Kardiomyopatie

- Etiologie
 - virová infekce
 - alterace imunitního systému
 - genetické faktory (mutace X-vázaného dystrofinu)

Příznaky kardiomyopatie

- precipitační faktory (infekce, zátěž,) vedou k postupnému vzniku symptomů jednostranného selhávání až ke kardiální dekompenzaci (otok plic, ...)
- časné symptomy:
 - arytmie
 - stenokardie (ale na koronárních tepnách je nález normální)
 - námahová dušnost
 - kašel
 - paroxysmální noční dušnost
 - ortopnoe
 - palpitace

terapie

- jako u srdečního selhání
- fyzický klid, omezení soli v potravě
- farmakoterapie
- antikoagulační látky (warfarin) v prevenci trombóz
- mechanická podpora oběhu, transplantace
- biventrikulární stimulace, není-li synchronizována akce PK a LK

Příklad dědičné kardiomyopatie - Naxos disease

- Defekt na 17. chromozomu
- Palmoplantární keratóza a vlněné vlasy
- Dědičnost autosomálně recesivní

arytmogenní KMP pravé komory?

Je to zvláštní forma KMP, kde dochází především k postižení pravé komory a její svalovina je postupně nahražována tukovou a vazivovou tkání.

Opět jde většinou o dědičné onemocnění.

Jeho hlavním rizikem jsou však život ohrožující arytmie.

Prvním projevem onemocnění může být proto náhlá smrt nebo krátká ztráta vědomí, zejména při sportu.

Dá se zabránit náhlé srdeční smrti?

K prevenci náhlé smrti se implantuje u rizikových nemocných kardioverter-defibrilátor.

V některých případech se používá jako první léčby katetrizační ablace

Kazuistika

Charakteristika vrcholového sportovce

- Muž, stáří 20 let
- Udává palpitace, vertigo, prekolapsové stavy při a po námaze necelý rok
- Osobní a rodinná anamnéza bezvýznamná
- Léky pravidelně neužívá

První vyšetření za hospitalizace na kardiologické klinice

- Při příjmu sinusová klidová tachykardie 200/min., četné komorové extrasystoly (KES), občas běh KES - polymorfní komorová nesetrválá tachyarytmie (NSKT)
- Negativní T nad přední stěnou

Výsledky vyšetření

- Laboratorní: kardioenzymy negativní, hormony štítné žlázy negativní, boreliosa negativní, ostatní biochemie a krevní obraz v normě, kardiotropní viry - negativní
- Echo srdce – fyziologický nálezn s normální funkcí levé komory

Výsledky vyšetření

- Nukleární magnetická rezonance (NMR) srdce bez průkazu organického poškození srdce
- EKG Holter: četné polymorfní KES, vázené bi - , tri- i kvadrigemicky, kuplet KES s odpovědí komor 198-204/min.

Výsledky vyšetření

- Elektrofyzilogické vyšetření: fyziologický nález na převodním systému
- Spiroergometrie: Abnormní zátěžový test – komorová ektopie (na vrcholu zátěže KES i bigeminicky vázané, v restituční fázi mizí po 3. minutě) .TZ 3,5 W/kg, dosaženo anaerobního prahu

Age: 20 y
Sex: Male

Phase: Rest
Phase time: 00:16

Workload 0
Speed 0

HR 90

BP 115/80

PR: 142 ms

QRS: 96 ms

QT / QTC: 317 ms / 389

Speed: 25 mm / s Gain: 10 mm / mV Filter: 50 Hz, baseline



Age: 20 y
Sex: Male

Phase: Test
Phase time: 08:54

Workload 212
Speed 71

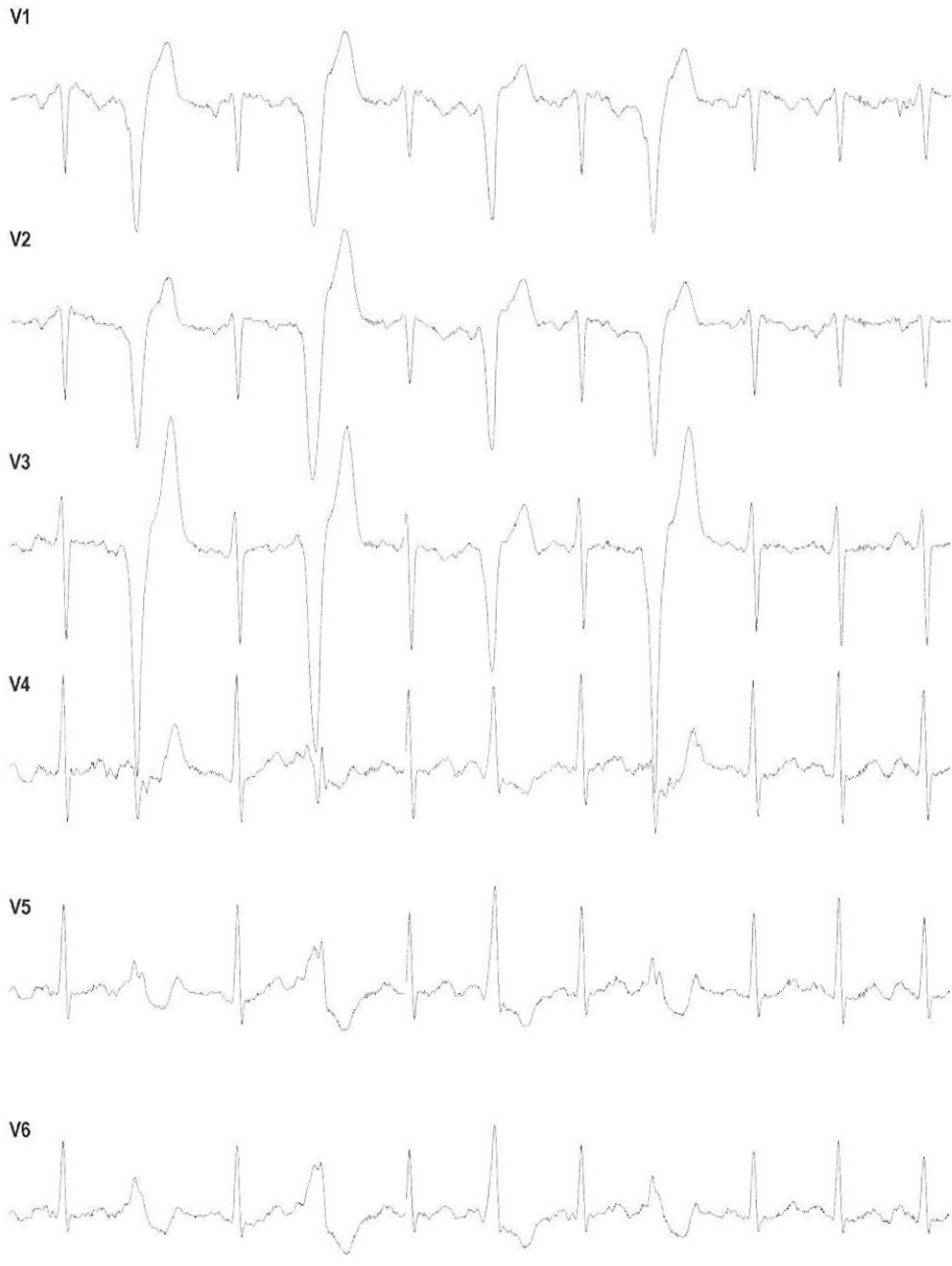
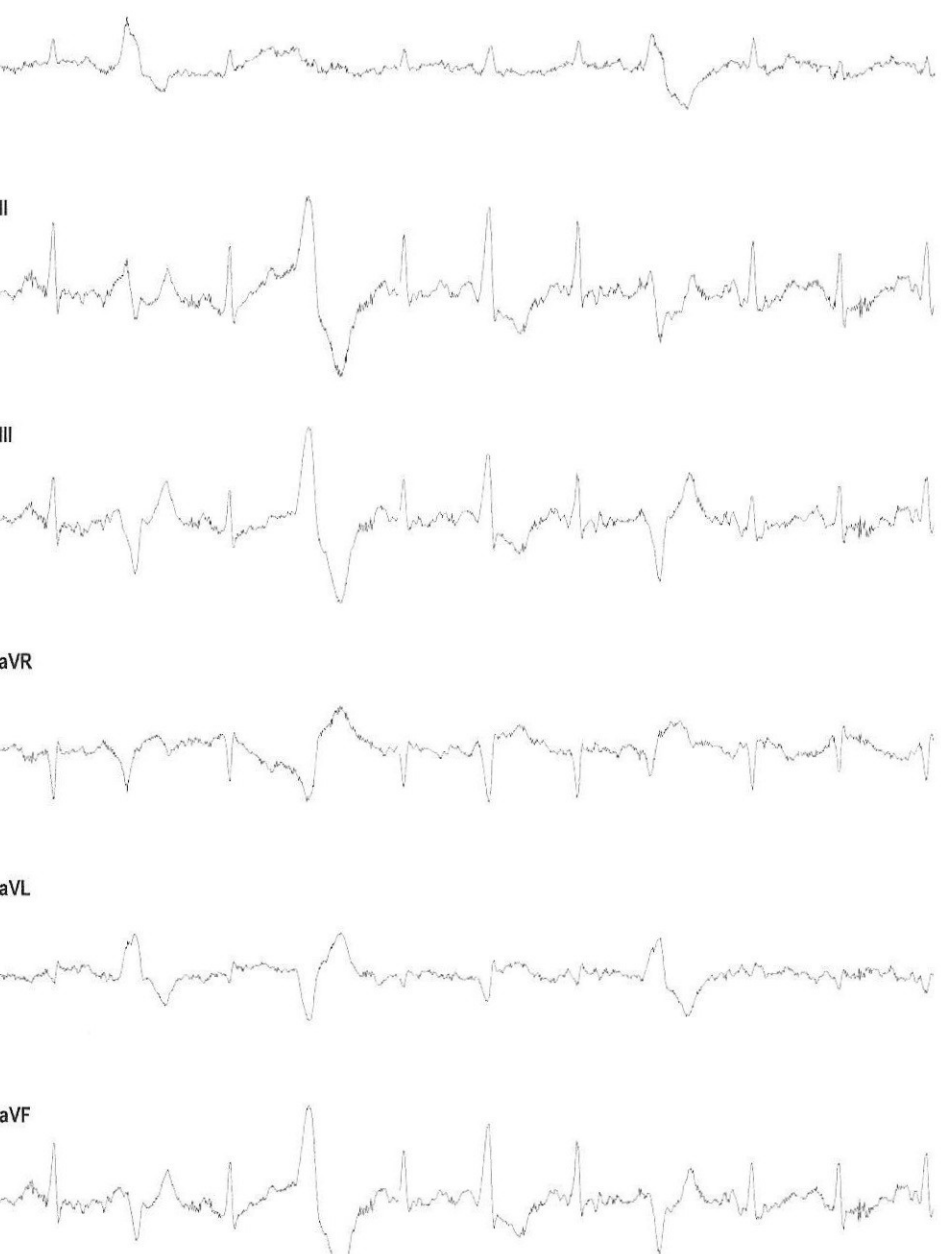
HR 129 **BP 180/95**

PR: 150 ms

QRS: 96 ms

QT / QTC: 263 ms / 386

Speed: 25 mm / s Gain: 10 mm / mV Filter: 50 Hz, baseline



Doporučení

- Nízká dávka betablokátoru
- Sportovec ani sportovní klub žádné vyjádření k sportovnímu zatížení nechtějí vědět
- Chybí jednoznačný závěr k sportovnímu zatížení

Další osud sportovce

- Trénuje a závodí dalších 6 měsíců
- Beta blokátor užívá nepravidelně
- Potíže jsou stále stejné
- Provedeno vyšetření tělovýchovným lékařem v rámci vyšetření celého teamu

Výsledky vyšetření u tělovýchovného lékaře

- Spiroergometrie : TZ 4,1 W/kg, dosažen anaerobní práh, četné KES, ojediněle bigeminie při zátěži
- Objednán EKG Holter, Echo srdce
- Echo srdce – fyziologický nálezn
- EKG Holter: četné polymorfní KES se dvěma triplety – Lown IVB

Co hrozí při nálezu Lown 4b

- Zvýšené riziko náhlé srdeční smrti
- Výzkumy v tomto směru ukazují na možnosti budoucího strukturálního poškození srdce (DKMP)
- Může se jednat o katecholaminy indukovanou polymorfní komorovou tachykardii (KPKT), která představuje klinicky i geneticky heterogenní onemocnění opět s vyšším rizikem náhlé srdeční smrti

Doporučení sportovci

- Ukončení závodního sportu
- Pravidelné kontroly u kardiologa
- Pravidelné užívání farmak, které doporučí kardiolog

Nejasná diagnóza

- Ukončení vrcholového sportu náhle, je vždy pro jedince stresující
- Přes nejasnost příčiny NSKT a její prognózy je nutné co nejdříve rozhodnout o další možné kariéře sportovce, či ukončení sportu
- Vzájemná spolupráce lékařských odborností je nezbytná

Děkuji za pozornost

