

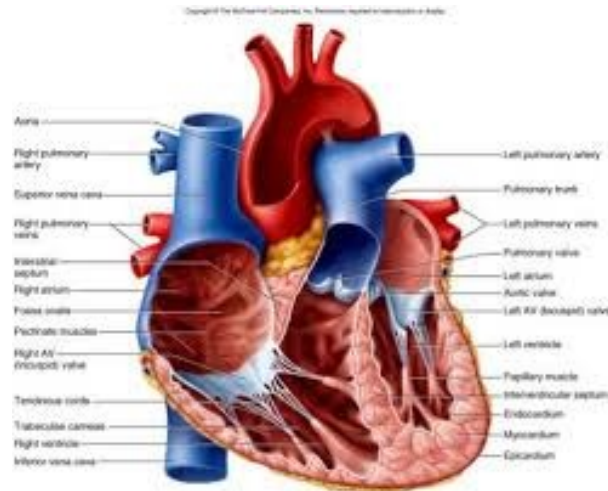
Vrozené srdečné vady

Children with Tetralogy of Fallot exhibit bluish skin during episodes of crying or feeding.



"Tet spell"

ADAM.



Karolína Bačová, Marcela Doubková, Daniela Dúbravová,
Anna Ďuriníková, Miroslav Fedor, Renáta Fišerová, Romana
Dos Santos

Opravy a doplnění RG – nebyly zapracovány!

Rozdelenie:

Cyanotické: Fallotova tetralogie
transpozície veľkých ciev
atrézia trikuspidálnej chlopne
jedna funkčná srdečná komora
hypoplastické ľavé srdce

Acyanotické - s ľavo-pravým skratom: defekt septa siení
defekt septakomor
otvorená Botallova dučej

- bez skratu: stenóza pľúcnice
koarktace aorty
aortálna stenóza

Prejavy:

- Srdečný šelest
- Cyanóza
- Zrýchlené dýchanie, dýchavičnosť
- Únava
- Neprospievanie – málo jedia, nepriberajú, nerastú
- Častejšie respiračné infekcie

Vznik:

- Väčšinou etiologia nejasná, multifaktoriálna
 - Rizikové faktory u matiek: DM, fenyketonuria, infekcie (Rubella), lieky, drogy, fajčenie, malnutricia
- Časť VVV v spojení s deleciou 22q11 – fenotyp najčastejšie ako Di George sy
- **Chromosomové** aberace:
 - Downov sy 47, +21 (polovica prípadov defekt AV septa)
 - Edwardsov sy 47, +18 (najčastejšie defekt komorového septa)
 - Patau sy 47, +13 (defekty komorového a sieňového septa, otvorený ductus arteriosus, dextrokardie)
 - Turnerov sy 45, X (koarktace aorty alebo aortálna stenóza=20%)
- Monogénne dedičné choroby:
 - Noonanovej sy – dve tretiny majú VVV srdce - AD
 - Holt-Oram sy (mutácia génu TBX5 na chromozome 12q21) –AD, defekty komorového a sieňového septa
 - Marfanov sy (mutácia génu pre **fibrilin 1** (FBN1; 15q21.1) - AD, chlopne

Incidence:

- 4-8 na 1000 živo narodených
 - defekt komorového septa: 1,7 na 1000
 - defekt sieňového septa: 1 na 1000
 - perzistujúci ductus arteriosus: 0,5 na 1000
 - stenóza aorty: 0,5 na 1000
- U súrodencov:
 - defekt komorového septa: 4,3%
 - defekt sieňového septa: 3,2%
 - perzistujúci ductus arteriosus: 3,2%
 - stenóza aorty: 2,6%

Vyšetrenia – zůstalo obecné, ne k tématu

- Prenatálny screening
 - Biochémia: odber krvi – 1. trimester (PAPP-A, f β -hCG) a 2. trimester (AFP, hCG, uE3)
 - odber choriových klkov (10 – 13. týždeň)
 - odber plodovej vody (16. – 22. týždeň)
(chromozomálne aberace)
 - Ultrazvuk – najväčšia výpovedná hodnota: 18. – 21. týždeň
 - Geneticky – PCR diagnostika DNA (monogénne choroby)

Pro prenat dg. VCC je možno použiť UZ vyšetření, nikoli BCH scr!!!

- Postnatálne – **specializovaná péče, genetické poradenství**
 - Fyzikálne vyšetrenie – auskultace, angiografia, krvne testy, RTG, EKG, echo, Holter, Doppler

Při UZ dg. VCC prenatálně doporučujeme vyloučit kombinaci s chrom.a berací či dalšími přidruženými detkovatelnými vadami či zdravotními problémy !

Doporučení – konzultace s kardiologiem ev. kardiochirurgem, porod směřovat na pracoviště s int. a kardiol. či kardiochir. péčí...

Terapia:

- Nejčastější chirurgická s korekcí vady
- Uzáver defektu- protézy
- Chlopenní vady- umelé chlopne
- Umelé materiály- riziko komplikací (rozbíjanie erytrocytov, trombózy, bakteriálne endokarditídy)