

*Vrozené srdeční vady

Denis Lekeš, Jakub Švarc, Ján Jedinák,
Karla Ludvová, Michala Petrová, Patrícia Leššová

*Vrozené srdeční vady vznikají jako:

- * Izolované patologie- multifaktoriálně děděné,
 - zatím není možné genetické vyšetření
 - rizikové faktory u matek: infekce, léky, drogy, kouření, diabetes, deficit nutrice, hyperhomocysteinémie
- * Chromozomální aberace- 40%
- * Monogenně podmíněné syndromy

- * Většinou multifaktoriální
- * Někdy monogenní / chromozomální vada
- * Část vad vysvětlena delecí (22q11), která souvisí se vznikem velokardiofaciálního nebo Di Georgova syndromu
- * Výskyt také u trisomií / monosomií
 - 47, XX/XY, +21 Down,
 - 47, XX/XY, +18 Edwards,
 - 47, XX/XY, +13 Patau
 - 45, X Turner
- * Výskyt u některých monogenních chorob
 - Marfanův syndrom (mutace v genu pro Fibrilin 1 - (15q21))
 - Holt - Oram syndrom (mutace v genu TBX5 - (12q24))

* Di George syndrom

- příčina - většina způsobena mikrodelecí (22q11) - porucha vývoje 3. a 4. žaberní výchlípky
- znaky: fyziognomie (dlouhý a úzký obličej, mikrogenie, vystouplý nos) a mírné opoždění vývoje
- hypokalcémie, poruchy imunity, rozštěp patra
- častá Fallotova tetralogie a defekt komorového septa

* Vrozené srdeční vady

* Cyanotické

* s pravo-levým zkratem

- * Fallotova tetralogie
- * transpozice velkých cév
- * atrézie trikuspidální chlopně
- * VSV s funkčně jedinou srdeční komorou
- * hypoplastické levé srdce

* Acyanotické

* s levo-pravým zkratem

- * defekt septa síní
- * defekt septa komor
- * otevřená Botallova dučej

* bez zkratů

- * stenóza plicnice
- * koarktace aorty
- * aortální stenóza

• Defekt septa komor - nejčastější

* **Klinika:** Pocení, tachypnoe, odpočívání při pití (neschopnost pít dostatečné množství stravy)

* Děti trpí častými respiračními infekcemi s atelektázami (hlavně oblasti utištěné zvětšenou LS).

* Postupně se vyvíjí Harrisonova rýha, dochází k vyklenutí prekordia, dítě neprospívá.

* Prekordium je hyperaktivní, šelest je provázen vírem.

* Riziko opakování u dalších dětí

* Downův syndrom

- * - prostá trisomie 1 %
- * - translokace méně jako 1%
- * - zděděná translokace od otce: 4%, matky 8%

* Edwardsův syndrom

- * - prostá trisomie 1 %
- * - strukturální aberace 1%
- * - zděděná translokace od otce: 10%, matky 20%

* DiGeorge syndrom

- * Riziko opakování : 2-5%

* Patauův syndrom:

- * Volná trisomie a translokace de novo: 1%

* Incidence VSV

- ❑ Incidence činí 4-8 na 1000 živě narozených dětí
- ❑ Defekt komorového septa 1,7/1000
- ❑ Defekt síňového septa 1/1000
- ❑ Perzistující ductus arteriosus 0,5/1000
- ❑ Stenóza aorty 0,5/1000

Frekvence u sourozenců:

Defekt komorového septa - 4,3%

Defekt síňového septa - 3,2%

Perzistující ductus arteriosus - 3,2%

Stenóza aorty - 2,6%

* Léčba

- * Nejčastější chirurgická s korekcí vady
- * Uzávěr defektu- protézy
- * Chlopenní vady- umělé chlopně
- * Umělé materiály- riziko komplikací (rozbíjení erytrocytu, trombózy, bakteriální endokarditidy)

*Prenatální screening

1. Biochemický- nejdříve odběr krve: 1. trimestr (PAPP-A, f β -hCG)
2. trimestr (AFP, hCG,uE3)
odběr choriových klků (10.-13. týden)
amniocentéza (16.-22. týden)
=> stanovení karyotypu=> chromozomální aberace
2. Ultrazvuk- nejčastěji při VSV
nejpřesnější vyšetření v 18.- 21. týdnu
3. Genetický- DNA diagnostika nejčastěji pomocí PCR =>
monogenní nemoci

*Zdroje:

Nussbaum, Mc Illnes, :Thompson & Thompson: Klinická genetika, Triton 2004

<http://www.omim.org/entry/188400?search=22q11.2&highlight=22q112>

<http://www.omim.org/entry/142900?search=holt%20oram%20&highlight=holt%20oram>

http://is.muni.cz/th/229542/lf_d/3._Etiologie_a_vyskyt_VSV.pdf

http://www.wikiskripta.eu/index.php/Vrozen%C3%A9_srde%C4%8Dn%C3%AD_vady