

Cyanosissal járó gyakori veleszületett szívhibák

Dr. Horváth Zsóka
SE I.sz. Gyermekklinika

Kötelező csecsemő- és gyermekgyógyász szinten-tartó tanfolyam

2013.11.23

KÖZLEMÉNY A BUDAPESTI STEFÁNIA GYERMEKKÓRHÁZ-
ZAL KAPCSOLATOS EGYETEMI GYERMEKKLINIKÁRÓL
IGAZGATÓ: BÓKAY JÁNOS, EGYET. NY. R.-TANÁR, M. KIR. UDV. TANÁCSOS

A VELESZÜLETETT SZÍVBÁJOK MONOGRAPHIÁJA ESETEK KAPCSÁN

ÍRTA

BÓKAY ZOLTÁN DR.

A KLINIKA II. TANÁRSEGÉDE

A BUDAPESTI KIR. TUD. EGYETEM ÁLTAL
1913. MÁJUS HÓ 13-ÁN
A BUKOVINSZKY PÁLYADÍJVAL KITÜNTETETT MUNKA



BUDAPEST

“PÁTRIA” IRODALMI VÁLLALAT ÉS NYOMDAI RÉSZVÉNYTÁRSASÁG

1913

**A veleszületett szívbántalmak kor és nem szerint csoportosítva,
viszonyítva az összbetegforgalomhoz,**

az egyet. gyermekklinikával kapcsolatos „Stefánia” gyermekkórház anyagában.

I. TÁBLA.

Év	Összesen	fiú	leány	1 évig	1—3 évig	3—7 évig	7—14 évig	Ambulánsok összege
1884	7	3	4	2	—	1	4	9.739
1885	6	3	3	4	2	—	—	10.306
1886	2	1	1	1	—	—	1	13.311
1887	9	3	6	6	1	1	1	11.828
1888	5	3	2	2	1	1	1	13.825
1889	8	5	3	6	1	1	—	14.849
1890	12	11	1	5	2	1	4	16.687
1891	12	9	3	6	2	2	2	17.217
1892	7	5	2	1	1	4	1	16.150
1893	16	12	4	5	1	5	5	15.948
1894	13	5	8	6	3	2	2	15.218
1895	17	10	7	3	6	4	4	15.012
1896	11	7	4	9	1	1	—	16.303
1897	13	5	8	1	3	7	2	14.947
1898	19	12	7	9	5	2	3	16.233
1899	15	7	8	8	4	2	1	16.691
1900	8	5	3	4	4	—	—	17.347
1901	15	8	7	5	7	2	1	16.688
1902	10	6	4	4	2	4	—	16.575
1903	7	3	4	3	1	3	—	18.656
1904	12	8	4	8	3	1	—	17.764
1905	7	4	3	1	2	4	—	20.390
1906	8	5	3	3	3	1	1	21.265
1907	7	4	3	3	3	1	—	21.564
1908	11	8	3	7	2	1	1	19.902
1909	11	5	6	4	1	3	3	23.186
1910	15	11	4	10	2	—	3	23.149
1911	10	7	3	5	3	1	1	22.398
1912	10	7	3	—	5	2	3	22.247
Összesen	303	182	121	131	71	57	44	496.386

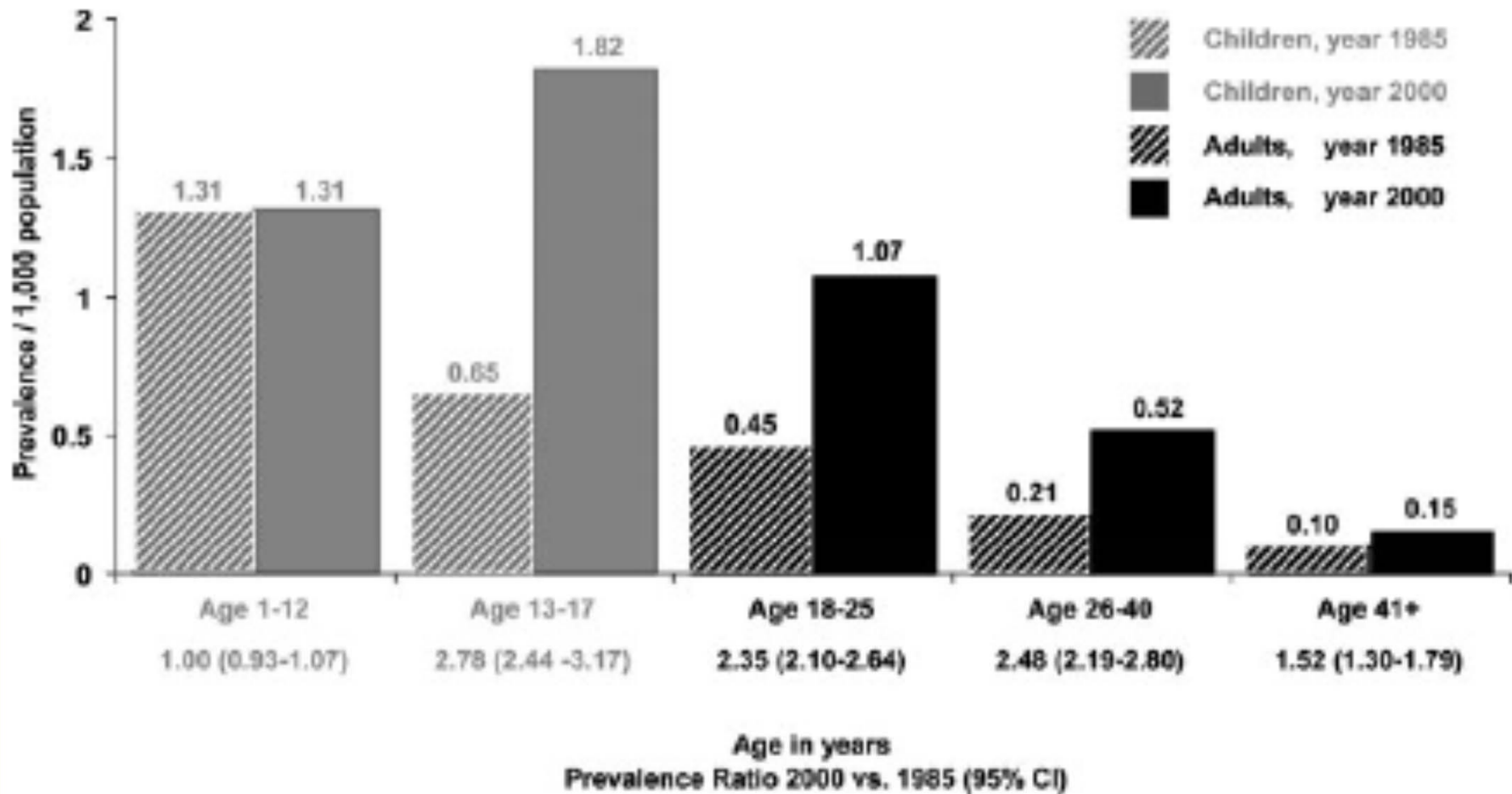
**A szerzett szívbántalmak kor és nem szerint csoportosítva,
viszonyítva az összbetegforgalomhoz,**

az egyet. gyermekklinikával kapcsolatos „Stefánia” gyermekkórház anyagában

II. TÁBLA.

Év	Összesen	fiú	leány	1 évig	1—3 évig	3—7 évig	7—14 évig	Ambulánsok összege
1884	20	8	12	—	1	4	15	9.739
1885	20	9	11	—	1	3	16	10.306
1886	14	7	7	—	1	3	11	13.311
1887	19	8	11	1	1	5	12	11.828
1888	28	10	18	—	2	2	24	13.825
1889	26	12	14	1	1	6	18	14.849
1890	28	17	11	—	—	6	22	16.687
1891	21	10	11	—	3	8	10	17.217
1892	33	16	17	—	—	9	24	16.150
1893	26	11	15	—	—	4	22	15.948
1894	35	15	20	1	3	9	22	15.218
1895	31	11	20	—	—	8	23	15.012
1896	47	20	27	—	3	16	28	16.303
1897	29	17	12	1	2	10	16	14.947
1898	37	20	17	—	—	9	28	16.233
1899	49	17	32	1	4	17	27	16.691
1900	58	19	39	—	—	7	51	17.347
1901	49	18	31	—	1	6	42	16.688
1902	29	15	14	—	1	2	26	16.575
1903	39	16	23	1	—	13	25	18.656
1904	61	28	33	—	1	17	43	17.764
1905	50	25	25	—	—	17	33	20.390
1906	38	14	24	1	1	13	23	21.265
1907	80	39	41	—	3	22	55	21.564
1908	51	24	27	—	—	16	35	19.902
1909	89	40	49	1	2	16	70	23.186
1910	66	21	45	1	1	9	55	23.149
1911	99	37	62	—	4	24	71	23.398
1912	70	31	39	—	1	18	51	22.247
Összesen	1.242	535	707	9	37	298	898	496.386

Congenitalis vitiumok előfordulási gyakorisága



Marelli et al Circulation 2007;115:163-172

Mi vezetett a terápia korába?

I. Kardiológiai vizsgálómódszerek fejlődése

2D

TEE

Foetalis ECHO

3D

MRI

CT

II. Terápiás beavatkozások fejlődése

- anaesthesiológiában alkalmazott gyógyszerek és módszerek
- új szívsebészeti technikák és műtéti megoldások
- aritmia kezelések
- interventiós szívkatheterizálás
- szívtranszplantáció

Mi a feladatunk?

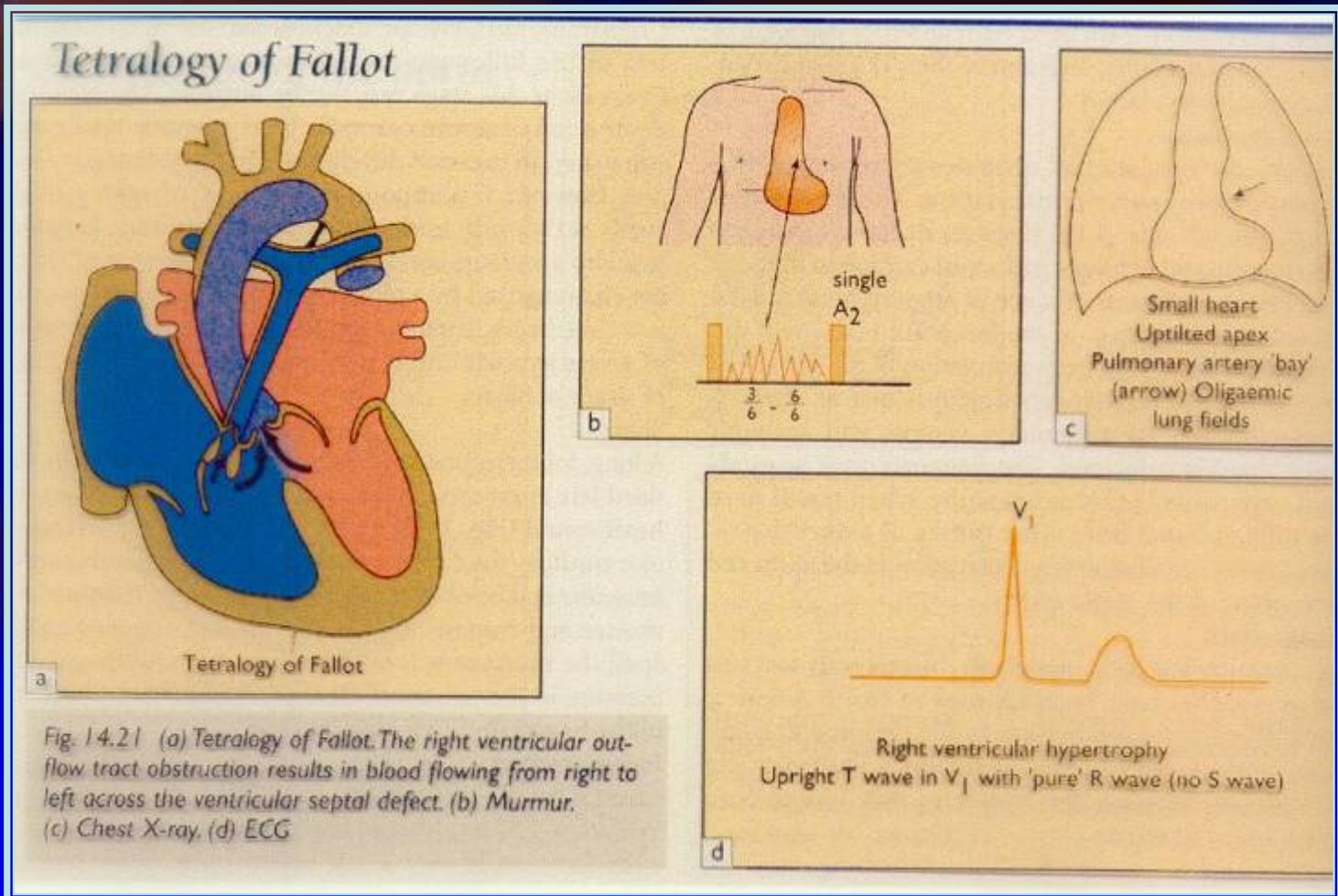
Adekvát diagnosis és/vagy gyógyszeres, és/vagy interventios, és/vagy sebészeti beavatkozás után a minél magasabb életminőség elérésének/megtartásának elősegítése.

Az újszülöttkori cyanosis differenciáldiagnózisa

Szervrendszer/betegség	Mechanizmus
Légzőrendszer	
Respiratorikus distress syndroma	Felületaktív surfactant hiánya
Sepsis, pneumonia	Gyulladás, pulmonalis hypertensio, jobb-bal shunt*
Meconium aspiratiós pneumonia	Mechanikai elzáródás, gyulladás, pulmonalis hypertensio, jobb-bal shunt
Persistáló foetalis keringés	Pulmonalis hypertensio, jobb-bal shunt
Rekeszsérv	Tüdőhypoplasia, pulmonalis hypertensio
Transitoricus tachypnoe	Tüdőfolyadék visszatartása
Szív- és érrendszer	
Cyanosissal járó vitiumok csökkent pulmonalis véráramlással	Jobb-bal shunt (pulmonalis atresiában, Fallot-tetralogiában)
Cyanosissal járó vitiumok emelkedett pulmonalis véráramlással	Jobb-bal shunt (d-nagyér-transpozícióban, truncus arteriosusban)
Cyanosissal járó vitiumok congestív szívelégtelenséggel	Jobb-bal shunt tüdőoedemával és alacsony cardialis outputtal (hypoplasias bal szívfélben és coarctatio aortae-ban)
Szívelégtelenség önmagában	Tüdőoedema és rossz szívcontractilitas (sepsisben, myocarditisben, supraventricularis tachycardiában vagy complet szívblockban). Nagy verőterfoggal járó szívelégtelenség (ductus arteriosus, Galenus-vena, vagy más arteriovenosus malformatiók esetén)
Központi idegrendszeri (KIR)	
Anyá sedatív gyógyszerei	Hypoventilatio, apnoe
Asphyxia	KIR depressio
Intracranialis vérzés	KIR depressio, görcsök
Neuromuscularis betegségek	Nervus phrenicus bénulás, hypotonia, hypoventilatio, tüdőhypoplasia
Haematologiai	
Acut vérvésztés	Shock
Chronicus vérvésztés	Congestív szívelégtelenség
Polycythaemia	Pulmonalis hypertensio
Methaemoglobinaemia	Alacsony affinitású haemoglobin vagy vörösvértest-enzimdefectus
Metabolikus	
Hypoglycaemia	KIR depressio, congestív szívelégtelenség
Adrenogenitalis syndroma	Shock (sóvesztés)

*Jobb-bal shunt: intracardialis (foramen ovale), extracardialis (ductus arteriosus) vagy intrapulmonalis shunt.

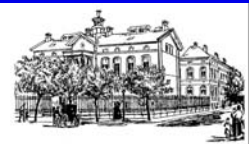
Fallot tetralógia





Fallot tetralógia

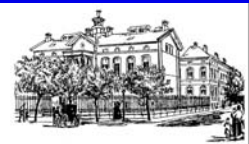
- Congenitalis vitiumok 5-7%-a
- Alkotórészei:
 - infundibularis/ valvularis pulmonalis stenosis
 - VSD
 - dextroponált/lovagló aorta
 - jobb kamra hypertrophia





Fallot tetralógia

- Terápia: Fallot roham megelőzése
 - TRASICOR 0,5 mg/kg/dosis
- Műtét:
 - palliatív: szisztemo-pulmonalis shunt (Blalock-Taussig)
 - helyreállító műtét



Szívműtét után ajánlható sport congenitalis vitiumokban


Fallot IV.

- Ha a sebészeti eredmény kiváló, a beteg sportolhat. Feltételei:
 - Norm jobb kamra nyomás
 - Jobb kamra volumenterhelése enyhe
 - Nincs residuais shunt
 - Nincs aritmia

Szívműtét után ajánlható sport congenitalis vitiumokban

Fallot IV.

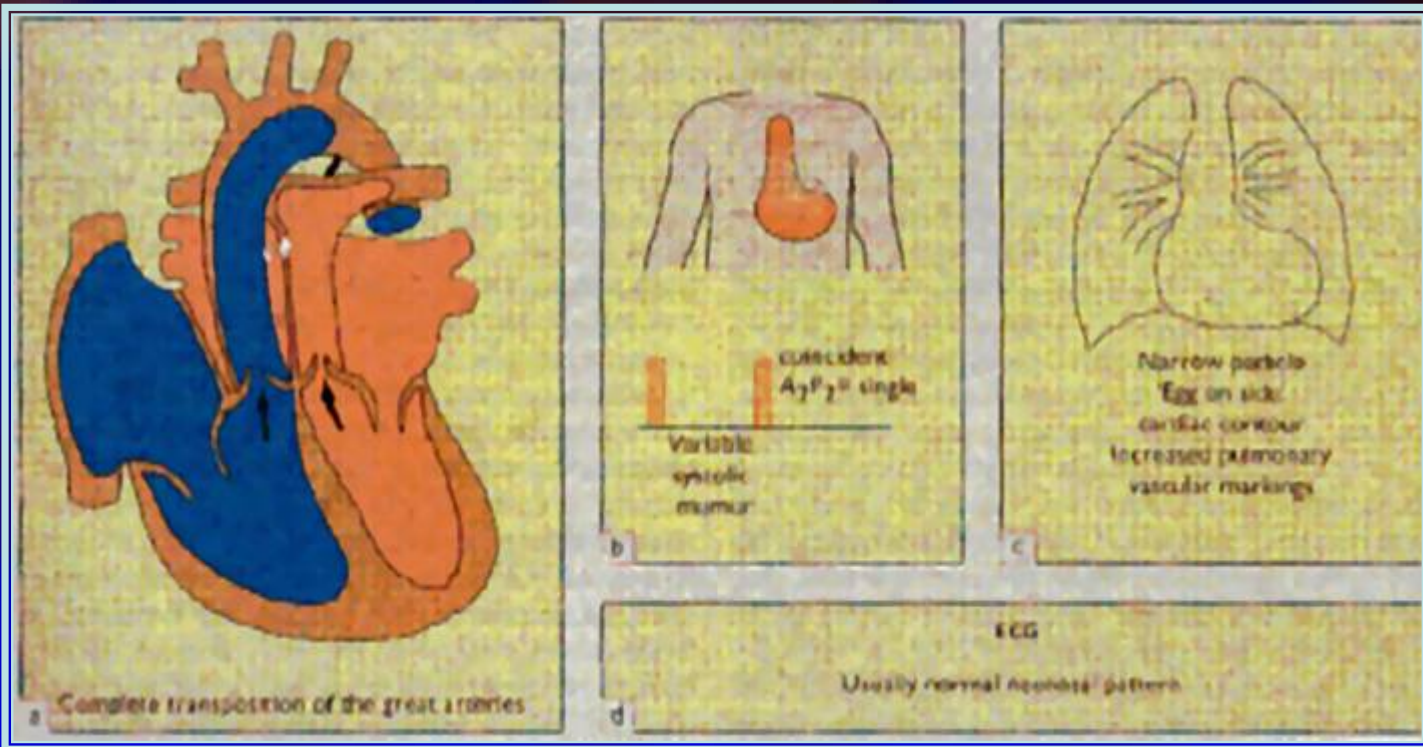
- Jelentős PI residualis jobb kamra hypertophia, arritmia esetén csak I/A osztályba sorolható sportok javasoltak



	<i>A. Csekély dinamikus</i>	<i>B. Mérsékelt dinamikus</i>	<i>C. Fokozott dinamikus</i>
<i>I. Csekély statikus</i>	biliárd bowling krikett curling golf lövészet	baseball softball asztali tenisz tenisz (páros) röplabda	tollaslabda sífutás (klasszikus) gyephoki tájékozódási futás távgyaloglás hosszútávfutás labdarúgás squash tenisz (egyes)



Nagyartériák teljes transposíciója



TGA klinikai-haemodynamikai osztályozása

A TGA-hoz társuló, tüdőkeringést befolyásoló fejlődési rendellenességek és a tüdőkeringés mértéke alapján történik.

TGA klinikai-haemodynamikai osztályozása

I. TGA épp septummal ("egyszerű" TGA)

Kis shunt volumenű összeköttetés: PDA, ballon atrio-septostomia, esetleg kis VSD (kissé fokozott a tüdővasularisatio)

II. TGA + nagy VSD és/vagy PDA

Kifejezetten fokozott a tüdővasularisatio.

III. TGA + bal kamrai kiáramlási obstructio (+/- VSD)

Csökkent tüdővasularisatio.

IV. TGA + jobb kamrai kiáramlási obstructio (pl. coarctatio aortae)

Klinikai tünetek I.

- Döntően a shunt összeköttetések nagyságától függnnek
- "Egyszerű" transzpozíció esetén ha a ductus záródik, a jó általános állapotban született eutrophiás újszülött órák alatt cyanoticussá válik.
- O₂ belélegeztetésre nem reagáló hypoxia és acidózis uralja a képet (hypoglycaemia, hypocalcaemia).
- Keringési elégtelenség.

Klinikai tünetek II.

- Kis VSD a klinikai képet nem befolyásolja.
- Nagy VSD társulása esetén az enyhe cyanosis síráskor fokozódik.
- Nagy VSD esetén a keringési elégtelenség a 2-4. élethétén jelentkezik.
- Ez TGA + aortaisthmus stenosisra is jellemző lehet.

TGA kezelése I.

- ductus arteriosus nyitvatartása
- hőmérséklet kontroll
- acidózis, hypoglykaemia rendezése
- Rashkind féle ballon atrioseptostomia

TGA kezelése II.

Sebészi

- palliatív Blalock Hanlon műtét
- korrekciós műtétek
 - pitvari szintű keringés keresztezés: Mustard, Senning műtét
 - arteriás "switch" műtét (Jaten)

TGA műtét utáni szövődmények

- ritmuszavarok
- SID
- PH
- szisztémás kamra diszfunkció
- vénás obstrukció

Rendszeres, hosszú távú követés szükséges.

Szívműtét után ajánlható sport congenitalis vitiumokban

Nagyér transzpozíció

- Senning vagy Mustard műtét** után magas intenzitású statikus vagy dinamikus sport nem tanácsos. (jobb kamra a szisztémás kamra)
- Válogatott esetekben I/A és II/A csoportú sport választható

Feltételek:

- Mellkas rtg-en nincs cardiomegália
- Nincs pitvari vagy kamrai arritmia
- Syncope nincs az anamnesisben
- Normális terhelési reakció.

Szívműtét után ajánlható sport congenitalis vitiumokban

Nagyér transzpozíció

Arterial switch operáció után

- Normalis kamrafunctió terheléses vizsgálat és aritmia hiányában sortolhatnak
- Mérsékelt haemodynamikai abnormalitás esetén I/A I/B II/A osztályba sorolt sportok tanácsoltak.
- Fokozottan statikus sportok erős izometriás igénybevétel miatt nem tanácsoltak.

Szívműtét után ajánlható sport congenitalis vitiumokban

Nagyér transzpozíció

Fontan operáció után

- A betegek fizikai terhelhetősége a klinikai javulás ellenére csökkent.
- A rendelkezésre álló kamra hajtja a szisztémás keringést s ugyanez tartja fenn szívó hatása révén a pulmonalis keringést is. A perctérfogat növelése csak korlátozottan lehetséges !
- A posztoperatív aritmia szignifikáns morbiditással és mortalitással jár.

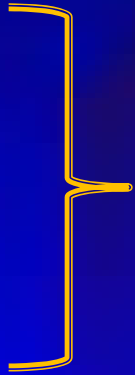
Ha az oxigénszaturáció normalis a kamra funkció megközelítően normális, akkor

- **I/A vagy I/B** csoportba tartozó sportaktivitás megengedhet

	<i>A. Csekély dinamikus</i>	<i>B. Mérsékelt dinamikus</i>
<i>I. Csekély statikus</i>	biliárd bowling krikett curling golf lövészet	baseball softball asztali tenisz tenisz (páros) röplabda
<i>II. Mérsékelt statikus</i>	íjászat autóversenyzés * † bűvárkodás * lovaglás * motorbicikli*	vívás távolugrás jégtánc amerikai futball rögbi * rövidtávfutás hullámlovaglás*

Hypoplasiás balszívfél szindróma

Definíció:

- A bal szívfél ritka, heterogen, igen súlyos elváltozása.
 - Magában foglalhatja az:
 - aorta
 - aortabillentyű
 - bal kamra izomzat
 - mitralis billentyű
 - bal pitvar
- 
- hypoplasiáját
stenosisát
atresiaját

Előfordulás: 0,2 ‰ (USA: 2000 évente)

Ok:

- MÁSODLAGOS: a fejlődő embrionális bal kamrába kevés vér jut → abnormális bal kamra fejlődés?
- GENETIKAI etiológiára erős evidenciák vannak
→ DE: a genetikai mechanizmus még nem ismert
- R. Hinton, W. Benson; JACC 2007, okt.
- P. Grossfeld; Circulation Research; 2007, 100:

ELSŐ kutatás, ami kimutatta a HBSZSZ örökölhetőségét
és genetikai háttérének valószínűségét

Családkutatás 38 tesztcsoporton:

- családok 55%-ánál 1 vagy több rokonnak volt HBSZSZ-ja vagy egyéb szívbetegsége
- 193 rokon → 21,4% szívbeteg (életkor 3-74 év)
- HBSZSZ-ban sok a kromoszóma rendellenesség (pl. 11% a terminalis 11q deletiója – Jacobsen szindróma)
- legalább 1 génmutáció található a HBSZSZ-ás betegekben: egy transzkriptor faktort, az NKX2,5-t identifikáltak
- TBX 5 és IRX gén szerepét vizsgálják
- feltételezés: izomszövet defektus az oka a HBSZSZ-nak

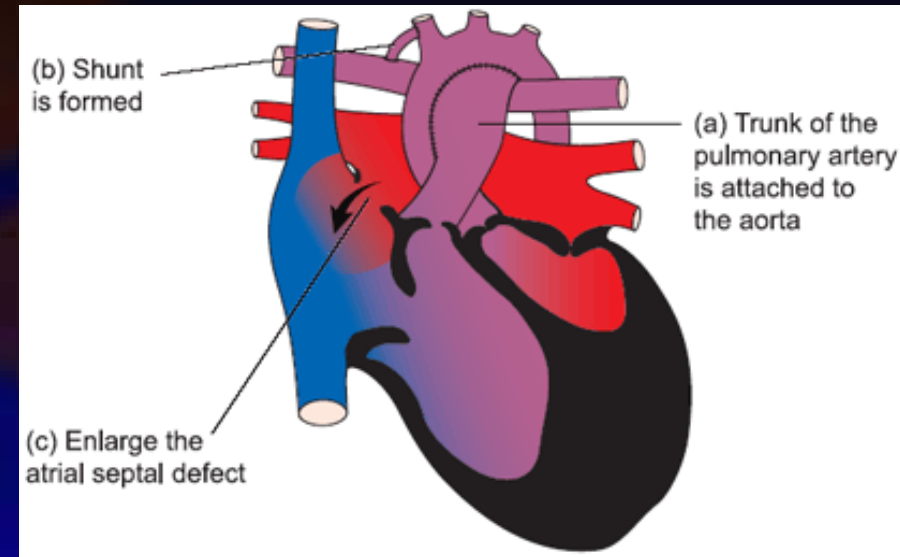
Kezelés

Család bevonása!

- intrauterin interventio
- születés után:
 - ductus nyitvatartása: prostaglandin E_1
 - gépi lélegeztetés
 - keringési elégtelenség konzervatív kezelése → stabilizáció műtétre
- sebészeti többlépcsős pallativ beavatkozások...

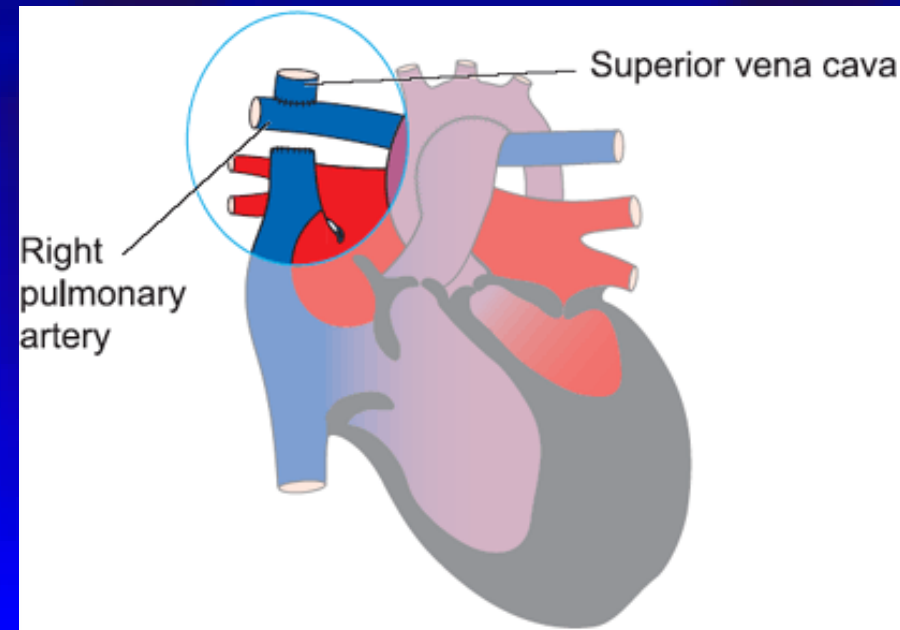
1. Norwood műtét:

- szisztémás keringés fenntartója a jobb szívfél
- Blalock-Taussig shunt / Sano shunt
- életkor: újszülöttkor



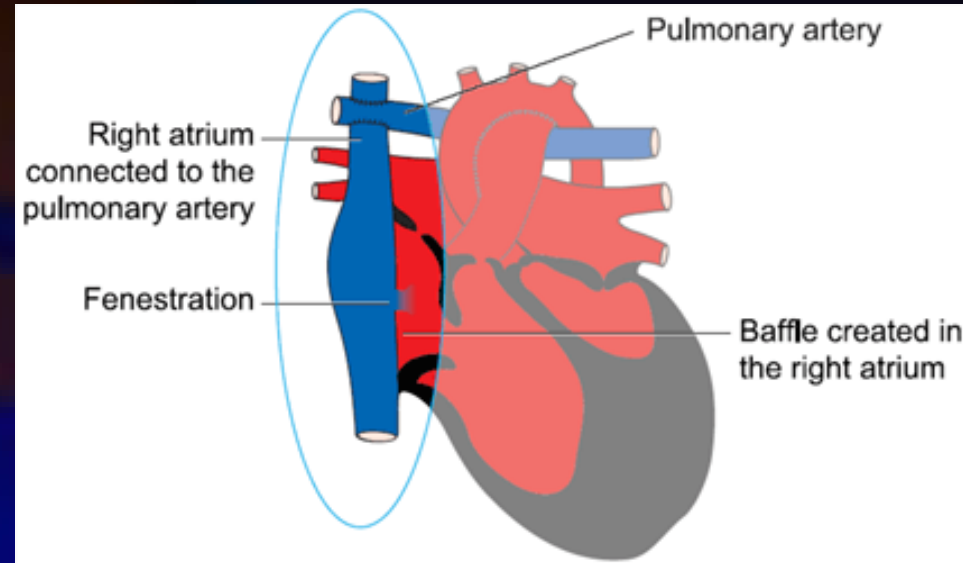
2. Bidirectional Glenn műtét:

- SVC → art. pulm.
- BT/Sano zárása
- életkor 3-6 hó



3. Fontan műtét:

- életkor 18 hó – 4 év



4. Hybrid megközelítés:

- stent ductus fenntartására
- pulm. ágakra band

(Gutgesell HP; Curr. Opin. Cardiol.; 2007, 22)

Szívtranszplantáció

- Ősi kínai mitológia, biblia
- Első sikeres szívtranszplantációt emberen 1967-ben
- Prof. Barnard és munkatársai végezték Lower és Shumway sebészeti technikájára alapozva
- Az immunszuppressziós kezelés, valamint a transzplantátumok kezelésének fejlődése vezetett a szívtüdő transzplantáció sikeres végrehajtásához
- A sikeres transzplantációs program nagyon gondos szervezést és a szubspecialitások gondosan összehangolt, együttes munkáját igényli.
- Magyarországon az első szívtranszplantációt prof. Szabó és munkatársai végezték.