

VÝZNAM FETÁLNEJ ECHOKARDIOGRAFIE V DIAGNOSTIKE KONOTRUNKÁLNYCH VRODENÝCH CHÝB SRDCA

P. OLEJNÍK^{1,2}, M. KALDARÁROVÁ², P. TITTEL²

IMPORTANCE OF FETAL ECHOCARDIOGRAPHY IN DIAGNOSIS OF CONOTRUNCAL CONGENITAL HEART DEFECTS

¹Klinika pediatickej kardiológie, Lekárska fakulta univerzity Komenského, Bratislava

²Národný ústav srdcových a cievnych chorôb, a. s., Detské kardio centrum, Bratislava

SÚHRN

Konotrunkálne anomálie sú vrodené chyby srdca charakterizované abnormálnym formovaním a septáciou výtokových traktov srdcových komôr. Ak sa v rámci prenatálneho echokardiografického skríningu plodu srdca vyšetří iba vo štvordutinovej projekcii, pri ktorej je nález vo väčšine konotrunkálnych anomálií fyziologický a nezrealizuje sa dôsledné zobrazenie výtokových traktov oboch komôr v päťdutinovej projekcii, významne narastá riziko prehliadnutia týchto anomálií. Prenatálne echokardiografické zobrazenie srdca plodu v päťdutinovej projekcii by tak malo byť pevnou súčasťou morfológického vyšetrenia každého plodu. Prenatálne diagnostikovanie konotrunkálnych anomálií významne prispieva k optimalizácii perinatálneho a postnatálneho manažmentu pacientov s týmito anomáliami a znižuje tak ich morbiditu a mortalitu.

Kľúčové slová: vrodené srdcové chyby, konotrunkálne anomálie, prenatálna echokardiografia

SUMMARY

Conotruncal anomalies are congenital heart defects characterized by abnormal formation and septation of ventricular outflow tracts. If the fetal heart is imaged only from four-chamber apical view and five-chamber view is not performed, conotruncal anomalies are often missed. Five-chamber view of the fetal heart should be an obligatory part of prenatal morphological ultrasound investigation of each fetus. Prenatal detection of conotruncal anomalies improves perinatal and postnatal management of patients with these anomalies, and so decreases their morbidity and mortality.

Keywords: congenital heart defects, conotruncal anomalies, prenatal echocardiography

Slov. Gynec. Pôrod., 26, 2019, s. 152 – 162

ÚVOD

Konotrunkálne anomálie sú vrodené chyby srdca (vitium cordis congenitum – VCC) charakterizované abnormálnym formovaním a septáciou výtokových traktov srdcových komôr. Vo väčšine prípadov ide o kritické chyby, ktoré sa klinicky prezentujú už v novorodeneckom

veku – a to hypoxémiou alebo kardiálnym zlyhávaním. Zhruba v polovici prípadov ide o tzv. cirkulácie dependentné od duktu, vyžadujúce včasnú intravenóznú aplikáciu prostaglandínu E1 s cieľom udržať stabilnú hemodynamiku do intervencie. Kardiochirurgický zákrok je nevyhnutný prakticky pri všetkých typoch konotrunkálnych anomálií.

Medzi konotrunkálne anomálie patria: Fallotova tetralógia vo viacerých anatomických variantoch, spoločný arteriálny trunkus, interrupcia aortálneho oblúka, D-transpozícia veľkých ciev, kongenitálne korigovaná transpozícia veľkých ciev a dvojitý výtok z pravej komory⁽¹⁾.

Zradné je, že pri konotrunkálnych anomáliách je vo väčšine prípadov normálny obraz vo štvordutinovej (four chamber – 4ch) projekcii (**obrázok 1a**). Preto pokiaľ sa v rámci prenatálneho echokardiografického skríningu srdca nezrealizuje aj dôsledné zobrazenie výtokových traktov oboch komôr, významne narastá riziko prehliadnutia konotrunkálnych anomálií⁽²⁾.

Päťdutinová (five chamber – 5ch) projekcia sa dosiahne kraniálnou anguláciou sondy zo 4ch projekcie, pričom náklon sa robí zo strany apexu srdca. Pri fyziologickej anatómii srdca sa tak dosiahne zobrazenie výtokového traktu ľavej komory. Pokračujúcim náklonom sondy smerom k hlave plodu sa postupne zobrazuje aj výtokový trakt pravej komory. Pri fyziologickom náleze by sa mali výtokové trakty oboch komôr krížiť a obe veľké cievy by mali mať proporčnú veľkosť. Ani vo výtokovej časti komorového septa by nemal byť prítomný komorový defekt.

S cieľom exaktného zobrazenia výtokových traktov oboch veľkých ciev sa okrem 5ch projekcie využíva projekcia rovnobežná s 4ch projekciou, tzv. trojcievna (three vessel view – 3VV) projekcia, ktorá sa dosiahne postupným posunom sondy zo 4ch projekcie kraniálnym smerom až do oblasti pravostrannej hornej dutej žily, kmeňa pľúcnice a ascendentnej aorty^(3,4). Uvedené cievy sú za normálnych okolností usporiadané v poradí sprava doľava s aortou uloženou v strede, pričom najposteriórnejšou cievou je pravostranná horná dutá žila.

Kombináciou realizácie 5ch a 3VV projekcie tak možno pri konotrunkálnych anomáliách komplexne zhodnotiť: výtokovú oblasť komorového septa, odstupy aorty a pľúcnice z pravej a ľavej komory, priestorový vzťah veľkých ciev k prípadnému defektu komorového septa, rozmer veľkých ciev, ich priebeh a vzájomné postavenie, vetvenie kmeňa pľúcnice, arteriálny ductus (DA) a aortálny oblúk.

FALLOTOVA TETRALÓGIA (TETRALOGY OF FALLOT, TOF)

TOF je najčastejšou cyanotickou VCC s incidenciou 1/3 600 živonarodených detí. Na celkovom počte vrodených chýb srdca sa podieľa 3 až 7 %⁽⁵⁾. Klasická TOF, tvoriaca asi 80 % prípadov, je charakterizovaná anteriorným posunom konálneho septa, subaortálnym defektom komorového septa (ventricular septal defect – VSD) aj nasadením aorty nad VSD. Hypertrofia pravej komory – ako štvrtá zložka TOF – je prenatálne fyziologická, a preto sa nedá hodnotiť. U 25 % pacientov s klasickou TOF je navyše prítomný pravostranný aortálny oblúk. U 30 % pacientov je TOF asociovaný s chromozómovými aberáciami (trizómie chromozómov 21, 13, 18) a 15 % s mikrodéliou 22q11, ktorá sa často vyskytuje s apláziou alebo hypopláziou týmusu a/alebo s rászštepni pery a podnebia⁽⁶⁾.

Prenatálny obraz

Pomocným nešpecifickým znakom prenatálneho obrazu pri TOF môže byť výraznejšia angulácia osi srdca v 4ch projekcii smerom doľava.

Typickým nálezom v 5ch projekcii je subaortálny VSD s dilatovanou nasadajúcou aortou⁽⁷⁾ (**obrázok 1b**). Na rozdiel od vychýlenej pozdĺžnej osi ascendentnej aorty od komorového septa pri fyziologickom srdci je pozdĺžna os ascendentnej aorty rovnobežná s komorovým septom.

Pľúcnica je v porovnaní s aortou užšia, no pri menej závažných formách TOF môže byť šírka pľúcnice takmer identická so šírkou aorty (**obrázok 1c**). Rýchlosť toku krvi cez pľúcnicu nemusí byť zrýchlená. Pri ľahších formách TOF môže byť aj kaliber ramien pľúcnice primeraný. Zároveň je v 3VV projekcii prítomný normálny antegrádny tok v DA (**obrázok 1d**).

Naproti tomu pri závažných formách TOF s významnou stenózou pľúcnice sú ramená pľúcnice hypoplastické. V týchto prípadoch v dôsledku nízkeho antegrádneho toku cez pľúcnicu býva prítomný retrográdny tok v DA z aorty do pľúcnice (**obrázok 2a**).

Perinatálny a postnatálny manažment

Klinická manifestácia a závažnosť TOF závisia od morfológie pľúcnice a závažnosti pľúcnej stenózy.

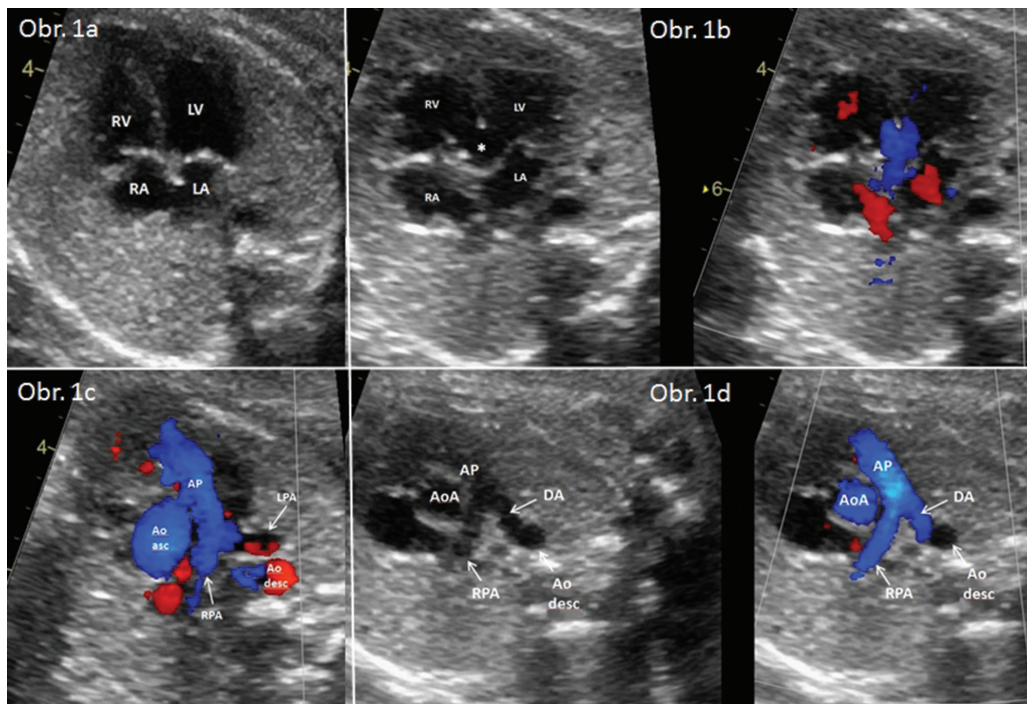
Klasická TOF s normálne vyvinutými ramenami pľúcnice a antegrádnym prietokom v DA ako jedna z mála konotrunkálnych chýb nepatrí medzi kritické VCC. Kompletná klinická manifestácia súvisí s progresiou pľúcnej stenózy a vyvíja sa spravidla niekoľko týždňov po narodení. Rodičkám očakávajúcim pôrod takého novorodenca sa preto môže odporučiť pôrod v sekundárnom centre. Diagnóza je v prvých dňoch po narodení verifikovaná rajónnym pediatrickým kardiológom a následne vo veku 2 – 8 týždňov v detskom kardiocentre. Chirurgicky sa TOF rieši kompletnou korekciou (uzáver VSD, resekcia subpulmonálnej stenózy, rozšírenie pľúcnice pomocou transanulárnej záplaty) vo veku asi 4 – 6 mesiacov.

Na druhej strane, pri prenatálnom náleze užšej pľúcnice a s retrográdnym tokom v DA sa dá predpokladať potreba skoršej intervencie, väčšinou už v novorodeneckom veku. V týchto prípadoch je rodičom odporúčaný pôrod dieťaťa v terciárnom centre s nutnosťou rýchleho transportu novorodenca do detského kardiocentra na intravenózne infúzii prostaglandínu E1 (s cieľom udržania otvoreného DA, umožňujúceho potrebný prietok krvi do pľúc).

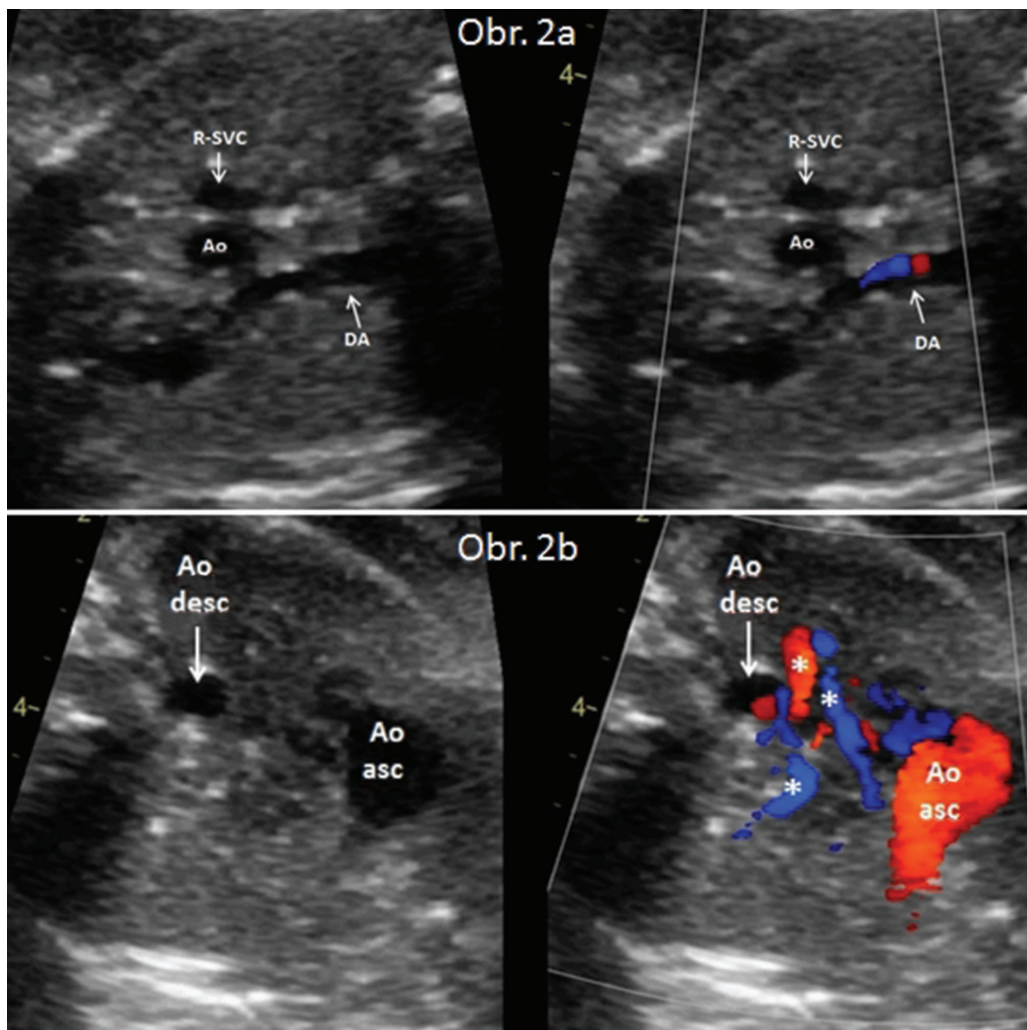
Dlhodobé prežívanie detí do dospelosti s klasickým TOF je > 95 %⁽⁸⁾. Nález retrográdneho toku v DA sa považuje za rizikový faktor morbidita a mortality, keďže je asociovaný s nálezom hypoplastického cievneho riečiska^(8,9).

FALLOTOVA TETRALÓGIA S ATRÉZIOU PĽÚCNICE

TOF s atréziou pľúcnice je menej častým variantom, ktorý tvorí asi 20 % z celkového počtu TOF. Incidencia mikrodélie 22q11 pri tomto type TOF je 25 %.



Obrázok 1.



Obrázok 2.

Prenatálny obraz

Od klasického TOF sa líši atréziou pľúcnej chlopne. Typicky sú prítomné aj hypoplastické ramená pľúcnice. Tie sú perfundované buď retrográdne cez tortuózne DA, alebo prostredníctvom aortopulmonálnych kolaterál, najčastejšie odstupujúcich z descendentnej aorty⁽¹⁰⁾ (**obrázok 2b**). V druhom prípade v 5ch aj v 3VV projekcii absentuje DA. Niekedy je však prenatálne ťažké jednoznačne odlíšiť anomálny DA od kolaterály. Aorta je pri tejto VCC väčšinou významnejšie dilatovaná.

Perinatálny a postnatálny manažment

Vzhľadom na riziko závažnej hypoxémie novorodenca po narodení je matkám očakávajúcim pôrod dieťaťa s týmto typom VCC odporúčaný pôrod v terciárnom gynekologickom centre s následným urgentným transportom do detského kardiocentra. Pacientovi by sa mala neodkladne aplikovať infúzia prostaglandínu E1 s cieľom udržať otvorený DA a zachovať tak perfúziu pľúc. Napriek tomu, že v prípade aortopulmonálnych kolaterál nie je infúzia prostaglandínu E1 indikovaná, pri nejednoznačnom náleze je vždy lepšie prostaglandín E1 podávať až do spresnenia nálezu.

Operačné riešenie tejto chyby spočíva vo viacstupňových operáciách vedúcich k dosiahnutiu dostatočného antegrádneho prietoku cez pľúcnicu spolu s uzatvorením VSD. Hypoplastické ramená pľúcnice aj aortopulmonálne kolaterály sú významnými rizikovými faktormi. Dlhodobé prežívanie pacientov sa pohybuje v rozmedzí 61 – 75 %⁽¹¹⁾.

FALLOTOVA TETRALÓGIA S ABSENTNOU PĽÚCNOU CHLOPŇOU

Táto ojedinelá forma tvorí asi 3 – 6 % z celkového počtu TOF. Incidencia mikrodélacie 22q11 pri tomto type je prítomná u 25 – 50 % pacientov.

Prenatálny obraz

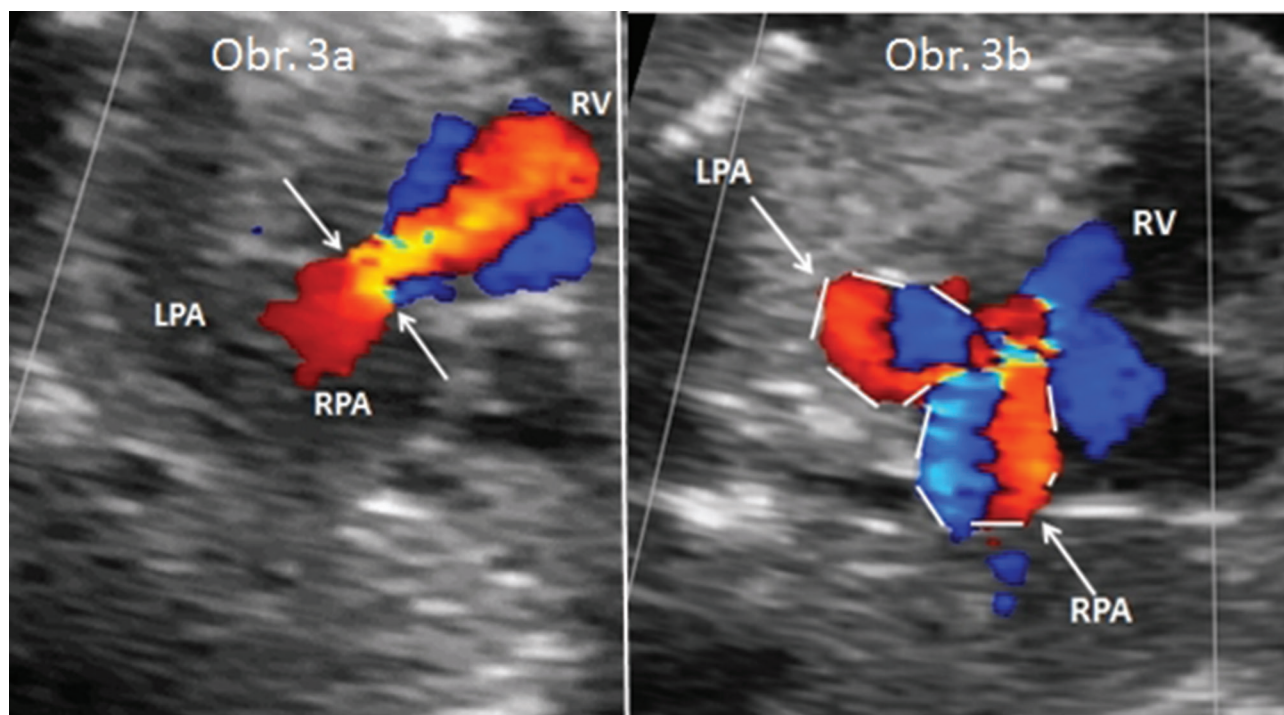
Špecifickým prenatálnym echokardiografickým nálezom pri TOF s absentnou, respektíve dysplastickou pľúcnou chlopňou je závažná pulmonálna regurgitácia. Táto hemodynamika vedie k významnej dilatácii pľúcnice (kmeň a ramená pľúcnice môžu dosiahnuť rozmer až 18 mm) aj k dilatácii pravej komory (**obrázok 3a, 3b**). Aorta na rozdiel od iných typov TOF nie je dilatovaná. Typickým nálezom je taktiež absencia DA⁽¹²⁾.

Perinatálny a postnatálny manažment

Ako jedna z mála VCC môže byť kritická už prenatálne. Najzávažnejšie formy tejto chyby môžu viesť ku kardiálnemu hydrpsu plodu s následným exitom.

Najväčším rizikom po narodení je závažná hypoxémia novorodenca, spôsobená útlakom bronchov dilatovanými ramenami pľúcnice. V najťažších prípadoch respiračnej insuficiencie je nutná okamžite po pôrode urgentná intubácia s umelou pľúcnou ventiláciou.

Vzhľadom na závažnosť tejto VCC je matkám odporúčaný pôrod v terciárnom centre, s následným urgentným transportom do detského kardiocentra. Prostaglandín E1 sa pri tejto VCC nepodáva.



Obrázok 3.

Operačná korekcia je u najťažších pacientov potrebná už v priebehu prvých dní po narodení. Pozostáva z uzáveru VSD, implantácie cievnej protézy (konduitu) medzi pravú komoru a pľúcnicu a zo zmenšenia dilatovaných ramien pľúcnice.

Dlhodobé prežívanie pacientov, ktorí prežili fetálne obdobie a boli adekvátne liečení postnatálne, je asi 85 %. U pacientov s perzistujúcou respiračnou kompromitáciou je však iba 70 %⁽¹³⁾.

SPOLOČNÝ ARTERIÁLNY TRUNKUS (TRUNCUS ARTERIOSUS COMMUNIS, COMMON ARTERIAL TRUNCUS, TAC)

TAC sa vyskytuje v incidencii 1/10 000 živonarodených detí⁽¹⁴⁾. Predstavuje asi 1,6 % zo všetkých vrodených chýb srdca. V 30 – 40 % je asociovaná s mikrodéliciou 22q11.

TAC je charakterizovaný jedinou veľkou cievou odstupujúcou zo srdca, ktorá nasadá nad VSD a zabezpečuje systémovú, pľúcnu aj koronárnu perfúziu. Semilunárna (trunkálna) chlopňa môže mať 2 – 4 cípy a je často deformovaná (so stenózou a/alebo s regurgitáciou).

TAC sa klasifikuje na viacero podtypov – a to podľa morfológie ramien pľúcnice a podľa toho, či je sprevádzaný interrupciou aortálneho oblúka. V poslednom prípade je ascendentná aorta v porovnaní s kmeňom pľúcnice hypoplastická. Je to jediný typ TAC, pri ktorom je DA otvorený a je v ňom prítomný antegrádny tok. V ostatných častejšie sa vyskytujúcich podtypoch je aorta v porovnaní s kmeňom pľúcnice či jej ramenami podstatne širšia a DA nie je prítomný. TAC je tiež v 30 % asociovaná s pravostranným aortálnym oblúkom.⁽¹⁴⁾

Prenatálny obraz

Pre 4ch projekciu je typický nález levorotácie srdca, ostatný nález môže byť normálny. Echokardiografický obraz získaný v 5ch projekcii je podobný nálezu pri TOF. Zobrazuje sa výtokový VSD s nasadajúcou širokou cievou. Na rozdiel od TOF sa však pri kraniálnej angulácii sondy vo výtokovom trakte pravej komory nezobrazuje samostatný odstup pľúcnice. Pomocou farebného dopplerovského zobrazovania je tiež potrebné zhodnotiť závažnosť prípadnej stenózy a/alebo regurgitácie spoločnej trunkálnej chlopne.

Kombináciou 5ch a trojcievnej projekcie možno – podľa typu TAC – zobrazit:

- krátky kmeň pľúcnice (s následnou bifurkáciou) odstupujúci zo spoločnej veľkej cievy;
- samostatne odstupujúce ramená pľúcnice z ascendentnej aorty s variabilným kalibrom (**obrázok 4**);
- typ TAC s interrupciou aortálneho oblúka – slepo končiaci hypoplastický aortálny oblúk a prítomný DA, ktorý antegrádne plní descendentnú aortu.

Perinatálny a postnatálny manažment

Najzávažnejšie formy TAC so závažnou regurgitáciou či stenózou spoločnej trunkálnej chlopne môžu až v 68 % prípadov viesť k hydropsu plodu s následným odumretím plodu⁽¹⁵⁾.

Rodičkám očakávajúcim pôrod novorodenca s TAC sa vždy odporúča pôrod v terciárnom centre s čo najskorším transportom do detského kardiocentra. Dôvodom je vysoká neonatálna úmrtnosť v prípade neriešeného TAC.

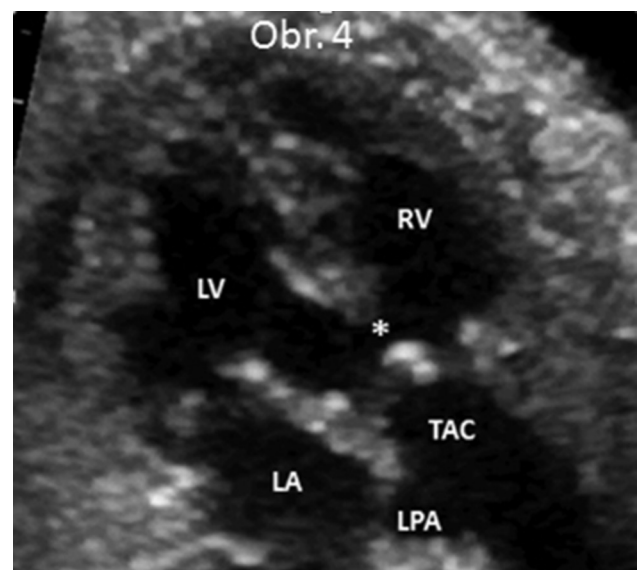
- Pri TAC so širokými neobštrukčnými ramenami pľúcnice už v prvých dňoch po narodení klesá pľúcna vaskulárna rezistencia, čo vedie k zvýšenému pľúcnemu prietoku s kardiálnou a respiračnou dekompenzáciou.
- Formy TAC s úzkymi ramenami pľúcnice sa bezprostredne po narodení, naopak, manifestujú závažnou hypoxémiou.
- Pri TAC s asociovanou interrupciou aortálneho oblúka je nevyhnutná neodkladná intravenózna aplikácia prostaglandínu E1 s cieľom zachovania otvoreného DA a zabezpečenia dostatočnej systémovej perfúzie dolnej polovice tela (vrátane obličiek, čreva či pečene).

Bez ohľadu na formu TAC nález závažnej stenózy a/alebo regurgitácie spoločnej trunkálnej chlopne klinickú situáciu pacienta výrazne deterioruje.

Skorý kardiokirurgický zákrok (v priebehu niekoľkých dní po narodení) spočíva v uzatvorení VSD, odňatí pľúcnice a/alebo jej ramien z aorty a našití na pravú komoru buď priamou anastomózou, alebo pomocou cievneho konduitu. Pri forme s interrupciou aortálneho oblúka je zároveň nevyhnutné spojiť aortálny oblúk s descendentnou aortou. Šesťročné prežívanie detí s TAC je > 90 %, avšak s vysokou (až u 50 %) potrebou chirurgickej alebo katetizačnej reintervencie v oblasti pľúcnic⁽¹⁶⁾. Závažná regurgitácia alebo stenóza trunkálnej chlopne je tiež významným rizikovým faktorom mortality.

INTERRUPCIA AORTÁLNEHO OBLÚKA (INTERRUPTION OF THE AORTIC ARCH, IAA)

IAA je definovaná diskontinuitou lúmenu ascendentnej a descendentnej časti aorty. Tvorí asi 1 % vrodených chýb srdca. Mikrodélicia 22q11 je s IAA asociovaná až u 50 % pacientov.



Obrázok 4.

IAA sa patologickoanatomicky klasifikuje v 3 typoch:

- najčastejší typ B má lúmen prerušený medzi ľavou karotickou tepnou a ľavou podklúčnou tepnou;
- typ A je prerušený za odstupom ľavej podklúčnej tepny;
- najmenej častý je typ C, prerušený je medzi brachiocefalickým trunkom a ľavou karotickou artériou.

IAA býva často asociovaný s inými VCC – najčastejšie s VSD (až v 90 % prípadov), s obštrukciou výtokového traktu ľavej komory (podmienenu posteriorným posunom konálneho septa) alebo s aortopulmonálnym oknom.

Prenatálny obraz

Na rozdiel od koarktácie aorty, pri ktorej sa pri prenatálnej echokardiografii v 4ch projekcii zobrazuje veľkostná disproporcía komôr v neprospech ľavej komory, sa pri IAA typu B v 4ch projekcii zobrazujú komory bez veľkostnej disproporcie⁽¹⁷⁾.

Výtokový VSD s posteriorným posunom konálneho septa sa zobrazí až po náklone sondy z 4ch do 5ch projekcie. Zároveň sa v tejto projekcii verifikuje užší kaliber aorty v porovnaní s pľúcnou.

Kraniálnym posunom sondy sa zobrazuje užšia ascendentná aorta vetviaca sa na brachiocefalický trunkus a ľavú karotickú artériu. Aortálny oblúk po vydaní krčných vetiev sa slepo končí (**obrázok 5**). V sagitálnej projekcii nemožno zobraziť typický zaoblený aortálny oblúk, ale rovnú, slepo sa končiacu ascendentnú aortu, ktorej tvar môže pripomínať hornú dutú žilu. Na rozdiel od nej však vychádza zo stredu srdca a nie z pravej predsiene. V 3VV projekcii sa zobrazuje širšia pľúcnica, ktorá širokým DA plní descendentnú aortu.

Perinatálny a postnatálny manažment

Pôrod novorodencom s prenatálne diagnostikovanou IAA je odporúčaný v terciárnom centre v blízkosti detského kardiocentra. S cieľom zachovania perfúzie descendentnej aorty je pacientom neodkladne indikovaná intravenózna aplikácia prostaglandínu E1.

Chirurgická korekcia IAA spočíva v anastomóze proximálneho a distálneho pahýľa aorty a riešení asociovaných anomálií.

Dlhodobá prognóza pacientov s IAA je významne závislá od pridružených anomálií.

D-TRANSPOZÍCIA VEĽKÝCH CIEV

(D-TRANSPOSITION OF THE GREAT ARTERIES, D-TGA)

D-TGA je najčastejšou kritickou cyanotickou VCC. Vyskytuje sa v incidencii 0,3/1 000 živonarodených detí. Na celkovom počte vrodených chýb srdca sa podieľa 5 – 7 %.

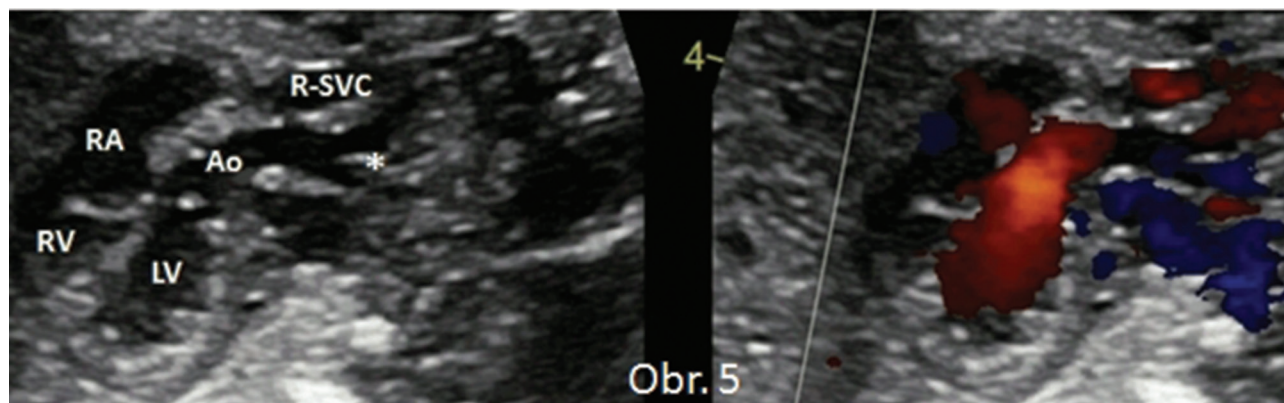
Je charakterizovaná diskordantným spojením komôr a veľkých ciev. Aorta odstupuje z pravej a pľúcnica z ľavej komory, pričom obe veľké tepny majú neštandardný, paralelný priebeh. U 50 % pacientov s D-TGA možno nájsť asociovaný VSD. Ďalšími asociovanými anomáliami sú subvalvulárna alebo valvulárna pľúcna stenóza či koarktácia aorty.

Prenatálny obraz

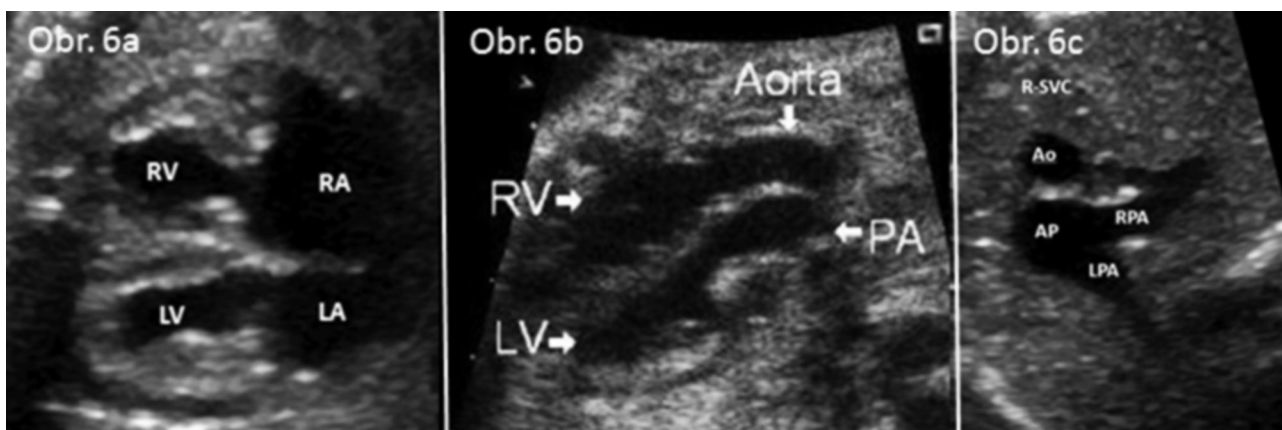
Prenatálny echokardiografický nález v 4ch projekcii je pri D-TGA väčšinou normálny (**obrázok 6a**). V 5ch projekcii sa však zobrazí odstup pľúcnice z ľavej komory aj aorty z pravej komory, pričom aorta je od pľúcnice uložená vpravo a vpredu⁽¹⁸⁾ (**obrázok 6b**). Kraniálnejšou anguláciou sondy možno vidieť paralelný priebeh ciev aj bifurkáciu pľúcnice (**obrázok 6c**). Pri 3VV projekcii v hornom mediastíne sa na rozdiel od fyziologického nálezu zobrazujú iba dve cievy, a to aorta s dlhším anteroposteriorným priebehom a pravostranná horná dutá žila reprezentovaná jej kruhovým prierezom. Pľúcnicu s jej vetvením aj DA možno zobraziť pri jemnom kaudálnom posune sondy. Prípadná subvalvulárna/valvulárna pľúcna stenóza je zobraziiteľná z 5ch projekcie.

Perinatálny a postnatálny manažment

Prenatálna diagnostika D-TGA je pre prognózu pacienta extrémne dôležitá. Je dokázané, že včasná postnatálna aj 1-ročná pooperačná mortalita je významne vyššia u pacientov, ktorí neboli prenatálne diagnostikovaní⁽¹⁹⁾.



Obrázok 5.



Obrázok 6.

Vzhľadom na rýchlu progresiu hypoxémie po narodení je vždy odporúčaný pôrod v terciárnom centre s čo najskorším transportom do detského kardiocentra so súčasťou intravenóznou aplikáciou prostaglandínu E1. Cieľom je udržanie otvoreného DA ako skratu umožňujúceho prietok neokysličenej krvi do pľúc.

V prípadoch malej komunikácie medzi predsieňami sa pacientom urgentne (ale až v detskom kardiocentre) realizuje katetrizačná balóniková atrioseptostómia s cieľom zlepšenia primiešavania okysličenej krvi do pravej strany srdca a následne do aorty.

Chirurgickým riešením D-TGA je operácia, pri ktorej sa transsekuje ascendentná aorta a kmeň pľúcnice. Distálne časti aorty a pľúcnice sa našijú tak, aby boli spojené s konkordantnými komorami, t. j. aorta s ľavou a pľúcnicca s pravou komorou. Zároveň sa koronárne artérie prešijú do novovzniknutej aorty.

Dlhodobé prežívanie pacientov s izolovanou D-TGA je v špičkových centrách > 95 %. U pacientov s asociovanou pľúcnou stenózou či koarktáciou aorty sú realizované komplexné operácie. Tieto asociované chyby zvyšujú morbiditu a mortalitu pacientov s D-TGA.

KONGENITÁLNE KORIGOVANÁ TRANSPOZÍCIA VEĽKÝCH CIEV (CONGENITALLY CORRECTED TRANSPOSITION OF THE GREAT ARTERIES, CCTGA)

CcTGA je charakterizovaná diskordantným spojením predsiení a komôr aj diskordantným spojením komôr a veľkých ciev. Ľavá komora je spojená trikuspidálnou chlopňou s pravou predsieňou a pravá komora mitrálnou chlopňou s ľavou predsieňou. Zároveň, aorta odstupuje z pravej a pľúcnicca z ľavej komory, pričom obe veľké tepny majú paralelný priebeh. Vyskytuje sa v incidencii 0,03/1 000 živonarodených detí. Na celkovom počte vrodených chýb srdca sa podieľa < 1 %. CcTGA je často asociovaná s dextrokardiou, VSD, so stenózou pľúcnice, s abnormalitami trikuspidálnej chlopne či poruchami rytmu – najčastejšie (a najzávažnejšie) s kompletnou atrioventrikulárnou blokádou (K-AVB)⁽²⁰⁾. Na rozdiel od D-TGA však ccTGA nie je cyanotickou VCC.

Prenatálny obraz

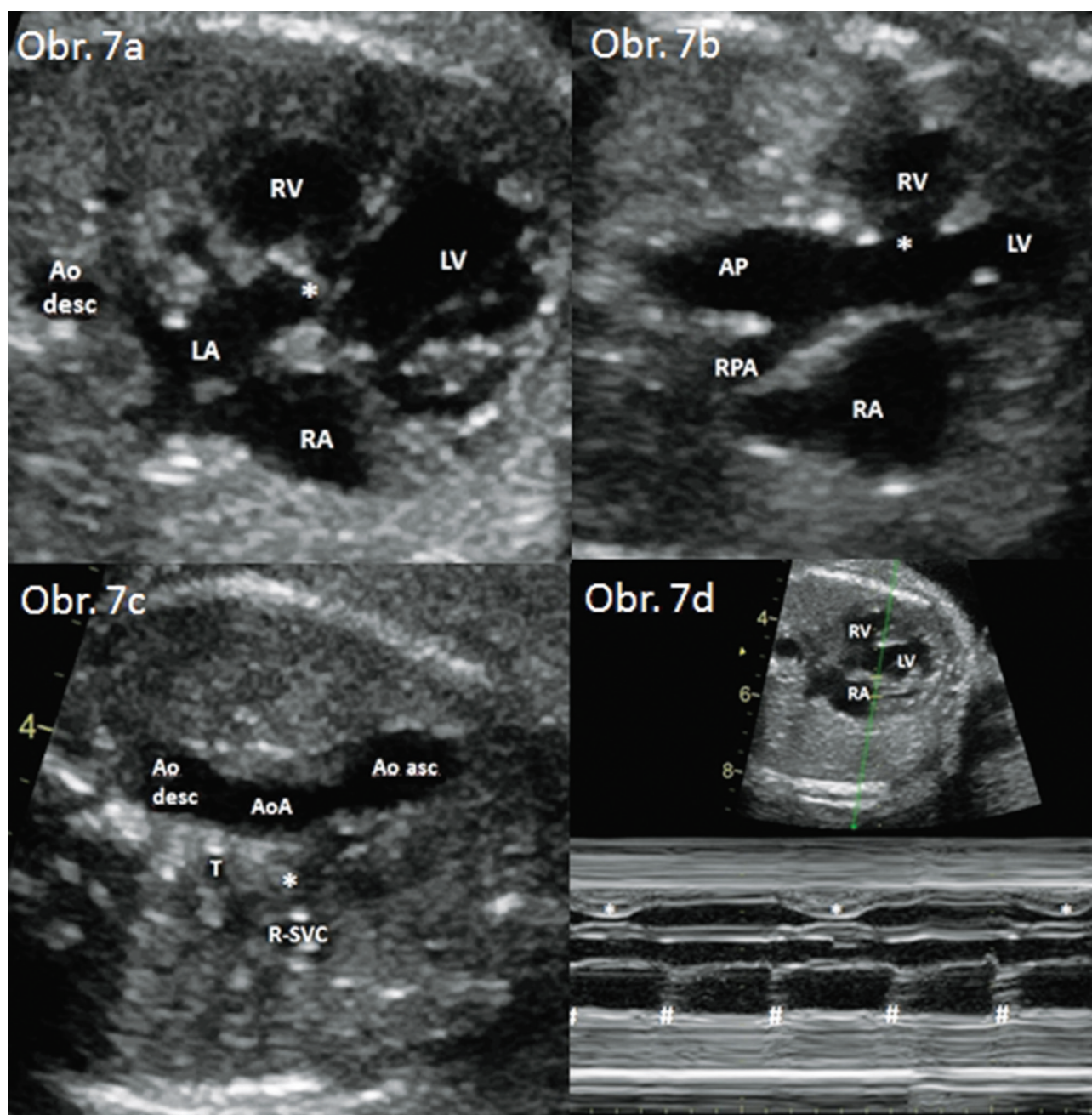
V rámci prenatálnej echokardiografie sa ccTGA najčastejšie identifikuje až nálezom paralelného priebehu ciev v 5ch projekcii pri iniciálne falošne fyziologickom náleze v 4ch projekcii. Až pri detailnom spätnom hodnotení 4ch projekcie vyšetrujúci nachádza diskordantné spojenie predsiení a komôr. Anatomicky pravá komora sa v porovnaní s ľavou komorou definuje prítomnosťou výraznejšej trabekulizácie najmä v apikálnej oblasti, ako aj apikálnym posunom odstupu septálneho cípu trikuspidálnej chlopne (**obrázok 7a**). Častejšie je prítomný aj nález malformovanej systémovej trikuspidálnej chlopne (forma Ebsteinovej anomálie) s rôznym stupňom trikuspidálnej regurgitácie.

V 5ch projekcii sa zobrazí odstup pľúcnice z anatomickej ľavej komory aj odstup aorty z anatomickej pravej komory, pričom aorta je od pľúcnice uložená vľavo a vpredu (**obrázok 7b**). Kraniálnejšou anguláciou sondy možno vidieť spomenutý paralelný priebeh ciev (pričom je potrebné odlíšiť od D-TGA) aj bifurkáciu pľúcnice. Pri 3VV projekcii v hornom mediastíne sa na rozdiel od fyziologického nálezu zobrazujú iba dve cievy; a to aorta s dlhším anteroposteriorným priebehom a pravostranná horná dutá žila reprezentovaná jej kruhovým prierezom (**obrázok 7c**). Pľúcnicu s jej vetvením aj DA možno zobraziť pri jemnom kaudálnom posune sondy.

Perinatálny a postnatálny manažment

Klinický priebeh aj perinatálny manažment sú výrazne závislé od formy ccTGA, resp. pridružených anomálií. Najzávažnejšie formy tejto chyby asociované s K-AVB (**obrázok 7d**) či ebsteinoidne malformovanou trikuspidálnou chlopňou môžu viesť až ku kardiálnemu hydrpsu plodu s následným exitom.

Pri týchto ťažkých formách indikujeme pôrod v terciárnom centre s okamžitým transportom do detského kardiocentra. U novorodencov s K-AVB je nutná urgentná implanácia kardiostimulátora. Pri formách so závažnou regurgitáciou trikuspidálnej chlopne či závažnou pľúcnou stenózou je taktiež realizovaná skorá kardiokirurgická intervencia.



Obrázok 7.

V prípadoch bez pridružených závažných anomálií ide o VCC, ktorá nie je kritická ani cyanotická, a v niektorých optimálnych prípadoch nevyžaduje v priebehu detstva ani operačnú alebo inú intervenciu.

Vzhľadom na nekomplikovaný postnatálny priebeh sa rodičkám očakávajúcim pôrod novorodenca s izolovanou formou ccTGA môže odporučiť pôrod v sekundárnom centre. Diagnózu v prvých dňoch po narodení verifikuje pediatrický kardiológ a ďalší manažment sa realizuje v súlade s klinickým obrazom pacienta.

Dlhodobé 10-ročné prežívanie pacientov s izolovanou ccTGA je udávané > 90 %⁽²¹⁾. Závažnou neskorou komplikáciou je dysfunkcia systémovej pravej komory.

Závažná dysfunkcia pravej komory, závažne malformovaná trikuspidálna chlopňa aj K-AVB sú považované za negatívne prognostické faktory znižujúce dlhodobé prežívanie pacientov s ccTGA⁽²²⁾.

DVOJITÝ VÝTOK Z PRAVEJ KOMORY (DOUBLE OUTLET RIGHT VENTRICLE, DORV)

DORV zahŕňa širšie spektrum vrodených srdcových chýb, ktorých spoločným menovateľom je dominantný odstup oboch veľkých artérií z pravej komory; v absolútnej väčšine prípadov sprevádzaný prítomným VSD⁽²³⁾. Vyskytuje sa v incidencii 0,1/1 000 živonarodených detí.

Na celkovom počte vrodených chýb srdca sa podieľa asi v 1 – 1,5 %.

Hemodynamický nález, klinická manifestácia a manažment DORV je definovaný:

- lokalizáciou VSD vo vzťahu k veľkým artériám;
- prítomnosťou alebo neprítomnosťou subpulmonálnej stenózy alebo koarktácie aorty;
- prípadnými ďalšími anomáliami – ako je atrézia mitrálnej chlopne, závažný straddling atrioventrikulárnej chlopne (anomálny úpon do kontralaterálnej komory) či hypoplázia niektorej komory.

Možné typy DORV sú:

- najčastejšie sa vyskytuje variant pripomínajúci TOF, pri ktorom je VSD lokalizovaný subaortálne, a zároveň je prítomná stenóza pľúcnice;
- v prípade DORV so subaortálnym VSD, ale bez pľúcnej stenózy – klinická symptomatológia, chirurgická liečba aj prognóza zodpovedajú hemodynamicky významnému VSD;
- variant DORV so subpulmonálnym VSD, naopak, hemodynamicky pripomína D-TGA;
- v prípade DORV s VSD vzdialeným od oboch veľkých artérií, prípadne so závažným straddlingom atrioventrikulárnej chlopne, s mitrálnou atréziou či s hypopláziou jednej z komôr – nie je dvojkomorová korekcia realizovateľná a pacienti sú potom riešení cestou jednodukovej cirkulácie s viacstupňovou operačnou intervenciou a s rizikovou dlhodobou prognózou.⁽²³⁾

Prenatálny obraz

5ch projekciou v kombinácii s 3VV a 4ch projekciou možno zobrazit' všetky varianty DORV.

Perinatálny a postnatálny manažment

Manažment závisí od konkrétneho typu DORV a pridružených nálezov. V prípade so subaortálnym defektom, s normálnym vzájomným postavením a primeranou veľkosťou veľkých ciev aj bez ďalších pridružených anomálií (hemodynamicky typ podobný VSD alebo typ podobný TOF) možno pôrod odporučiť v sekundárnom centre, pri ostatných typoch alebo v prípade diagnosticky nejasného

nálezov je pôrod takéhoto plodu odporúčaný v terciárnom centre s následným preložením do detského kardiocentra.

Význam pre prax

Prenatálna echokardiografická diagnostika konotrunkálnych anomálií zahŕňa aj použitie 5ch a 3VV. Ďalšie podporné a asociované sonografické nálezy, pri ktorých treba myslieť aj na možnosť konotrunkálnych anomálií, sú uvedené v **tabuľke 1**.

Nediagnostikovanie konotrunkálnych anomálií v rámci prenatálneho morfológického skríningu zvyšuje morbiditu a mortalitu týchto pacientov. Klinicky sa závažné konotrunkálne anomálie prejavujú významnou systémovou desaturáciou pacienta po narodení alebo možným rozvojom kardiálneho hydropsu už prenatálne s následným exitom plodu. Je teda potrebné poznať tieto špecifické typy/podtypy VCC a pri ich náleze optimalizovať celkový pre- a perinatálny manažment.

1. Medzi stavy s rizikom rozvoja hydropsu a prenatálneho exitu patria (tabuľka 2):

- ccTGA s K-AVB a/alebo so závažnou regurgitáciou trikuspidálnej chlopne;
- TAC so závažnou stenózou a/alebo s regurgitáciou trunkálnej chlopne;
- TOF s absentnou pľúcnou chlopňou, s významnou pulmonálnou regurgitáciou (ev. aj trikuspidálnou regurgitáciou).

2. Medzi chyby s rozvojom cyanózy alebo systémovej hypoperfúzie po narodení, kde v rámci včasného postnatálneho manažmentu je nevyhnutná potreba udržania fetálnej cirkulácie (potreba perzistencie DA do intervencie) pomocou prostaglandínu E1, patria:

- všetky konotrunkálne VCC, pri ktorých je prenatálne nález retrográdneho toku cez DA – TOF (ev. DORV) s hypopláziou pľúcnice, so závažnou pľúcnou stenózou alebo až atréziou pľúcnej chlopne; pričom pri týchto chybách DA po narodení zabezpečuje prietok pľúcnym riečiskom;
- všetci pacienti s D-TGA, u ktorých DA zabezpečuje životne dôležité miešanie krvi oboch cirkulácií;
- všetci pacienti s IAA (aj v kombinácii s TAC), u ktorých tok krvi cez DA zabezpečuje systémovú perfúziu dolnej polovice tela.

Tabuľka 1. Asociované anomálie podporujúce nález konotrunkálnych anomálií

– Rázštep pery/podnebia
– Aplázia/hyopoplázia týmusu
– Levorotácia srdca
– Pravostranný aortálny oblúk
– Nález absentujúceho DA
✓ TAC (okrem typu s IAA)
✓ TOF s absentnou pľúcnou chlopňou
✓ TOF s atréziou pľúcnice a aortopulmonálnymi kolaterálami

DA – arteriálny duktus, TAC – spoločný arteriálny trunkus, IAA – interrupcia aortálneho oblúka, TOF – Fallotova tetralógia

Tabuľka 2. Konotrunkálne anomálie, ktoré môžu viesť ku kardiálnemu hydropsu plodu

– ccTGA s K-AVB a/alebo so závažnou regurgitáciou trikuspidálnej chlopne
– TOF s absentnou chlopňou so závažnou regurgitáciou pľúcnej chlopne
– TAC so závažnou regurgitáciou a/alebo stenózou trunkálnej chlopne

ccTGA – kongenitálne korigovaná transpozícia veľkých ciev, K-AVB – kompletná atrioventrikulárna blokáda, TOF – Fallotova tetralógia, TAC – spoločný arteriálny trunkus

3. Medzi chyby, ktoré síce nie sú dependentné od duktu, ale sú **s rizikom včasného a progresívneho zhoršovania** klinického stavu pacienta, a teda vyžadujú intenzívnu kardiologickú starostlivosť, ev. aj skorú operačnú intervenciu, patria:
- TAC (aj bez pridružených závažných ďalších náleзов);
 - TOF s pľúcnou atréziou s aortopulmonálnymi kolaterálami.

Pri včasnom stanovení diagnózy VCC by terminácia gravidity mala byť zvažovaná pri konotrunkálnych anomáliách s nepriaznivou dlhodobou prognózou (**tabuľka 3**) aj v prípadoch, v ktorých sú prítomné závažné defekty iných orgánových systémov alebo asociované genetické anomálie.

Miesto, načasovanie a spôsob vedenia pôrodu závisia od morfológického obrazu VCC a konkrétnej hemodynamickej situácie plodu:

- pri VCC s vysokým rizikom hydropsu a exitu (**tabuľka 2**) je potrebné dôsledné a frekventované monitorovanie plodu; v prípade známok klinickej deteriorácie je indikovaný riadený pôrod cisárskym rezom (aj pri nie plnej zrelosti plodu), s následným urgentným preložením novorodenca do detského kardiocentra;
- pri väčšine konotrunkálnych anomálií (**tabuľka 4**) je indikovaný pôrod v terciárnom centre v blízkosti detského kardiocentra. Keď plod nie je ohrozený prenatálne, pôrod môže byť v termíne, vedený prirodzenou cestou, s následným transportom dieťaťa na intenzívnu jednotku detského kardiocentra. Exaktné prenatálne definovanie typu konotrunkálnej anomálie indikuje alebo, naopak, neindikuje neodkladné postnatálne intravenózne podanie prostaglandínu E1.
- V menšej časti konotrunkálnych anomálií, ktoré nie sú kritické v novorodeneckom veku (**tabuľka 5**), môže byť pôrod realizovaný v sekundárnom centre v termíne prirodzenou cestou. U týchto pacientov následne VCC verifikuje rajónový pediatrický kardiológ, väčšinou po postnatálnej adaptácii novorodenca (t. j. od 4. dňa do 2. týždňa života). Rajónový pediatrický kardiológ podľa nálezu a klinického stavu dieťaťa potom stanoví jeho ďalší manažment.

ZÁVER

V rámci prenatálneho echokardiografického vyšetrenia patria konotrunkálne anomálie medzi najčastejšie prehliadané VCC. Dôvodom je fakt, že pri zobrazovaní vo štvorutinovej projekcii je nález vo väčšine týchto chýb fyziologický. Až využitím päťdutinovej projekcie a kraniálnejšej trojcievej projekcie je možná ich jednoznačná verifikácia; preto realizácia aj týchto projekcií by mala byť povinnou súčasťou každého skríningového prenatálneho echokardiografického vyšetrenia srdca.

Stanovenie čo najpresnejšej morfológie a hemodynamickej situácie u pacienta s konotrunkálnou VCC umožňuje predvídať možné komplikácie a optimalizovať ich pre- a perinatálny manažment. Je potrebné odlišiť závažné

Tabuľka 3. Konotrunkálne anomálie s najzávažnejšou prognózou

– ccTGA s K-AVB a/alebo so závažnou regurgitáciou trikuspidálnej chlopne
– TOF/DORV s hypoplastickou pľúcnou a s retrográdnym prietokom v DA
– TOF s pľúcnou atréziou a aortopulmonálnymi kolaterálami
– TOF s absentnou chlopňou so závažnou regurgitáciou pľúcnou chlopne
– TAC so závažnou regurgitáciou a/alebo stenózou trunkálnej chlopne
– TAC s hypoplastickým pľúcnym cievny m riečiskom
– DORV so závažnými pridruženými anomáliami

ccTGA – kongenitálne korigovaná transpozícia veľkých ciev, K-AVB – kompletná atrioventrikulárna blokáda, TOF – Fallotova tetralógia, DORV – dvojitý výtok z pravej komory, DA – arteriálny duktus, TAC – spoločný arteriálny trunks

Tabuľka 4. Konotrunkálne anomálie, pri ktorých má byť pôrod vedený v terciárnom centre v blízkosti detského kardiocentra

– D-TGA všetky typy *
– TOF/DORV s retrográdnym tokom cez DA *
– TOF s atréziou pľúcnice a retrográdnym tokom cez DA * alebo aortopulmonálnymi kolaterálami
– TOF s absentnou pľúcnou chlopňou so závažnou regurgitáciou pľúcnou chlopne
– IAA všetky typy */TAC + IAA *
– TAC s primerane vyvinutou pľúcnou a ramenami
– ccTGA s K-AVB/so závažnou regurgitáciou trikuspidálnej chlopne/so závažnými pridruženými anomáliami

* **nutná neodkladná intravenózna aplikácia prostaglandínu E1 (s cieľom udržať otvorený DA)**, D-TGA – D-transpozícia veľkých ciev, TOF – Fallotova tetralógia, DORV – dvojitý výtok z pravej komory, DA – arteriálny duktus, IAA – interrupcia aortálneho oblúka, TAC – spoločný arteriálny trunks, ccTGA – kongenitálne korigovaná transpozícia veľkých ciev, K-AVB – kompletná atrioventrikulárna blokáda

Tabuľka 5. Konotrunkálne anomálie, ktoré nie sú kritické v neonatálnom období a ich pôrod môže byť vedený v sekundárnom centre

– TOF/DORV s primeranou pľúcnou a antegrádnym prietokom v DA
– ccTGA izolovaná, bez závažnejších pridružených anomálií

TOF – Fallotova tetralógia, DORV – dvojitý výtok z pravej komory, DA – arteriálny duktus, ccTGA – kongenitálne korigovaná transpozícia veľkých ciev

situácie s rizikom už prenatálnej deteriorácie plodu aj rozpoznať tie VCC, ktoré sa stávajú kritickými bezprostredne po narodení a vyžadujú urgentnú intenzívnu starostlivosť a preloženie do detského kardiocentra.

Na druhej strane podrobná a správna analýza nálezu plodu dáva priestor na vyčlenenie aj pacientov s priaznivou hemodynamickou situáciou, u ktorých VCC nie je kritická bezprostredne v novorodeneckom veku. Perinatálny manažment takýchto pacientov potom môže byť realizovaný v sekundárnom centre bližšie k bydlisku rodičov.

LITERATÚRA

1. VAIDYANATHAN, B., KUMAR, S., SUDHAKAR, A., et al.: Conotruncal anomalies in the fetus: Referral patterns and pregnancy outcomes in a dedicated fetal cardiology unit in South India. *Ann. Pediatr. Cardiol.*, 2013, 6, 15-20.
2. INTERNATIONAL SOCIETY OF ULTRASOUND OBSTETRICS AND GYNECOLOGY, CARVALHO, J.S., ALLAN, L.D., et al: ISUOG practice guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet. Gynecol.*, 2013, 41, 348-359.
3. GARDINER, H., CHAOUI, R.: The fetal three-vessel and tracheal view revisited. *Semin. Fetal. Neonatal. Med.*, 2013, 18, 261-268.
4. YOO, S.J., LEE, Y.H., KIM, E.S., et al.: Three-vessel view of the fetal upper mediastinum: an easy means of detecting abnormalities of the ventricular outflow tracts and great arteries during obstetric screening. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.*, 1997, 9, 173-182.
5. APITZ, B., ANDERSON, R.H., REDINGTON, A.: Tetralogy of Fallot with pulmonary stenosis. In: Anderson R.H., ed. *Pediatric Cardiology*. 3rd Ed. Philadelphia, PA, Elsevier, 2010, 100-135.
6. BOUDJEMLINE, Y., FERMONT, L., LE BIDIOS, J., et al.: Prevalence of 22q11 deletion in fetuses with conotruncal cardiac defects: a 6-year prospective study. *J. Pediatr.*, 2001, 138, 520-524.
7. DeVORE, G.R., SIASSI, B., PLATT, L.D.: Fetal echocardiography. VIII. Aortic root dilatation – a marker for tetralogy of Fallot. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 1988, 159, 129-136.
8. GIBBS, J.L., MONRO, J.L., CUNNINGHAM, D., et al.: Survival after surgery of therapeutic catheterisation for congenital heart disease in children in the United Kingdom: analysis of the central cardiac audit database for 2000-1. *Br. Med. J.*, 2004, 328, 611.
9. HORNBERGER, L.K., SANDERS, S.P., SAHN, D.J., et al.: In utero pulmonary artery and aortic growth and potential for progression of pulmonary outflow tract obstruction in tetralogy of Fallot. *J. Am. Coll. Cardiol.*, 1995, 25, 739-745.
10. VESEL, S., ROLLINGS, S., JONES, A., et al.: Prenatally diagnosed pulmonary atresia with ventricular septal defect: echocardiography, genetics, associated anomalies and outcome. *Heart.*, 2006, 92, 1501-1505.
11. CHO, J.M., PUGA, F.J., DANIELSON, G.K., et al.: Early and long-term results of the surgical treatment of tetralogy of Fallot with pulmonary atresia, with or without major aortopulmonary collateral arteries. *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 2002, 124, 70-81.
12. WERTASCHNIGG, D., JAEGGI, M., CHITAYAT, D., et al.: Prenatal diagnosis and outcome of absent pulmonary valve syndrome: contemporary single-center experience and review of the literature. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.*, 2013, 41, 162-167.
13. HU, R., ZHANG, H., XU, Z., et al.: Late outcomes for the surgical management of absent pulmonary valve syndrome in infants. *Interact. Cardiovasc. Thorac. Surg.*, 2013, 16, 792-796.
14. HOFFMAN, J.I., KAPLAN, S.: The incidence of congenital heart disease. *J. Am. Coll. Cardiol.*, 2002, 39, 1890-1900.
15. SWANSON, T.M., SELAMET TIERNEY, E.S., TWORETZKY, W., et al.: Truncus arteriosus: diagnostic accuracy, outcomes, and impact of prenatal diagnosis. *Pediatr. Cardiol.*, 2009, 30, 256-261.
16. KALAVROUZIOS, G., PUROHIT, M., CIOTTI, G., et al.: Truncus arteriosus communis: early and midterm results of early primary repair. *Ann. Thorac. Surg.*, 2006, 82, 2200-2206.
17. HORNBERGER, L.K.: Aortic arch anomalies. In: ALLAN, L.D., HORNBERGER, L.K., SHARLAND, G.K., eds. *Textbook of Fetal Cardiology*. London, England, Greenwich Medical Media, 2000, 305-322.
18. AMERICAN INSTITUTE OF ULTRASOUND IN MEDICINE. AIUM practise guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. *J. Ultrasound. Med.*, 2013, 32, 1083-1101.
19. VaN VELZEN, C.L., HAAK, M.C., REIJNDERS, G., et al.: Prenatal detection of transposition of the great arteries reduces mortality and morbidity. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.*, 2015, 45, 320-325.
20. PALADINI, D., VOLPE, P., MARASINI, M., et al.: Diagnosis, characterization and outcome of congenitally corrected transposition of great arteries in the fetus: a multicenter series of 30 cases. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.*, 2006, 27, 281-285.
21. ATALLAH, J., RUTLEDGE, J.M., DYCK, J.D.: Congenitally corrected transposition of the great arteries (atrioventricular and ventriculoarterial discordance). In: Allen, H.D., Driscoll, D.J., Shaddy, R.E., et al, eds. *Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents*. 8th ed. Baltimore, MD: Williams & Wilkins, 2012, 147-1160.
22. RUTLEDGE, J.M., NIHILL, M.R., FRASER, C.D., et al.: Outcome of 121 patients with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Pediatr. Cardiol.*, 2002, 23, 137-145.
23. WALTERS, H.L., MAVROUDIS, C., TCHERVENKOV, C.I. et al.: Congenital heart surgery nomenclature and database project: double outlet right ventricle. *Ann. Thorac. Surg.*, 2000, 69, 249-263.

Adresa:

MUDr. Peter Olejník, PhD.
 Rozvodná 17, 831 01 Bratislava
 e-mail: petoolejnik@gmail.com