

Wady serca u dzieci dla pediatrów i lekarzy rodzinnych

Wydanie II

**Redakcja naukowa:
prof. dr hab. n. med. Bożena Werner**

Minęło 8 lat, od czasu, kiedy ukazało się I wydanie książki „Wady serca u dzieci dla pediatrów i lekarzy rodzinnych”. Publikacja spotkała się z bardzo dużym zainteresowaniem, a krąg odbiorców okazał się szerszy niż ten, do którego była adresowana. Korzystali z niej lekarze szkolący się w kardiologii dziecięcej, a także lekarze innych specjalizacji. Nakład wyczerpał się w szybkim tempie. Na każdym kursie czy konferencji, w której czynnie uczestniczyłam, dostawałam zapytania o kolejne wydanie. Lekarze podkreślali, że trudne zagadnienia wad serca zostały w książce przedstawione w sposób niezwykle przystępny oraz że jest ona cenną pomocą w codziennej praktyce. Książka została też doceniona przez ministra zdrowia, który w 2016 roku uhonorował autorów nagrodą zespołową.

Równocześnie, z upływem czasu, zmieniły się niektóre zalecenia towarzystw naukowych odnośnie diagnostyki i leczenia wad serca. Upowszechniły się nowoczesne badania obrazowe. Ukazały się zaktualizowane wydania podręczników angielskojęzycznych z dziedziny kardiologii dziecięcej oraz liczne ciekawe artykuły. Podążając za dynamicznym postępem nauk medycznych, zespół autorów przygotował nowe, uaktualnione wydanie książki. Ogólna koncepcja publikacji została zachowana. Niektóre rozdziały dotyczące ogólnych zagadnień pozostały niezmienione. Część szczegółowa została wzbogacona o opis najnowszych osiągnięć diagnostyczno-terapeutycznych wad serca u dzieci i najnowsze zalecenia. Piśmiennictwo zostało uaktualnione, ze szczególnym zwróceniem uwagi na kluczowe pozycje wzbogacające współczesną wiedzę. Przygotowano dwa nowe rozdziały dotyczące zaburzeń rytmu u dzieci z wadami serca, oraz arytmii pooperacyjnych. Całość stanowi kompleksowe, nowoczesne opracowanie, adresowane do szerokiej rzeszy personelu medycznego zaangażowanego w opiekę nad dziećmi i młodzieżą z wadami serca.



Zdjęcie ze zbiorów WUM

Prof. Bożena Werner

Kierownik Kliniki Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej
Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Redaktor naukowy

prof. dr hab. n. med. Bożena Werner
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

Autorzy

dr n. med. Agnieszka Adameczek-Stolarska
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

dr n. med. Tomasz Floriańczyk

dr n. med. Krzysztof Godlewski
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

dr n. med. Małgorzata Gołąbek-Dylewska
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

dr n. med. Izabela Janiec
*Oddział Kliniczny Kardiologii i Pediatrii,
Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital
Kliniczny, Warszawa*

dr n. med. Halszka Kamińska
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

prof. dr hab. n. med. Maciej A. Karolczak

dr n. med. Zbigniew Kordon

dr n. med. i n. o zdr. Tomasz Książczyk
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

dr n. med. Beata Kucińska
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny*

dr n. o zdr. Karolina Łobodda
*Oddział Dzienny Psychiatryczny
Rehabilitacyjny dla Dzieci i Młodzieży
Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego
dla Dzieci i Młodzieży EZRA, UKSW*

dr n. med. Anna Mazurek-Kula
*Klinika Kardiologii Instytutu „Centrum
Zdrowia Matki Polki” w Łodzi*

dr hab. n. med. Krzysztof W. Michalak,
prof. ICZMP
*Klinika Kardiologii Instytutu „Centrum
Zdrowia Matki Polki”*

prof. dr hab. n. med. Jadwiga A. Moll
Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki”

dr n. med. Radosław Pietrzak
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii
Ogólnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny*

dr n. med. Anna Piórecka-Makuła
*Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii
Ogólnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny*

prof. dr hab. n. med. Maria Respondek-Liberska
*Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad
Wrodzonych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi,
Wydział Nauk o Zdrowiu i Wydział Pielęgniarstwa
Zakład Kardiologii Prenatalnej, Instytut
„Centrum Zdrowia Matki Polki”*

prof. dr hab. n. med. Andrzej Rudziński
*Klinika Kardiologii Dziecięcej, Collegium
Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego*

prof. dr hab. n. med. Aldona Siwińska
*I Katedra Pediatrii, Klinika Kardiologii
Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Karola
Marcinkowskiego w Poznaniu*

dr n. med. Jacek Skiendzielewski
Szpital Specjalistyczny im. Świętej Rodziny
Oddział Noworodkowy

dr n. med. Agnieszka Tomik
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii
Ogólnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

prof. dr hab. n. med. Bożena Werner
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny

dr n. med. Piotr Weryński
Klinika Kardiologii Dziecięcej, Collegium
Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego

mgr Edyta Wesołowska
Klinika Kardiologii Dziecięcej i Pediatrii,
Uniwersyteckie Centrum
Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu
Medycznego, Dziecięcy Szpital Kliniczny

dr n. med. Piotr Wieniawski
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet
Medyczny

dr n. med. Barbara Wójcicka-Urbańska
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Spis treści

POWSTAWIANIE WRODZONYCH WAD SERCA U DZIECI. DIAGNOSTYKA PRENATALNA	13
<i>Maria Respondek-Liberska</i>	
SYMPTOMATOLOGIA WRODZONYCH WAD SERCA U DZIECI	27
<i>Bożena Werner</i>	
POSTĘPOWANIE DIAGNOSTYCZNE U DZIECKA Z PODEJRZENIEM WADY SERCA	39
<i>Bożena Werner</i>	
ODRĘBNOŚCI I INTERPRETACJA EKG U DZIECI	45
<i>Anna Piórecka-Makula, Agnieszka Tomik</i>	
UBYTEK PRZEGRODY MIĘDZYPRZEDSIONKOWEJ	60
<i>Beata Kucińska</i>	
UBYTEK PRZEGRODY MIĘDZYKOMOROWEJ	71
<i>Jacek Skiendzielewski</i>	
UBYTEK PRZEGRODY PRZEDSIONKOWO-KOMOROWEJ	84
<i>Radosław Pietrzak</i>	
PRZETRWAŁY PRZEWÓD TĘTNICZY	100
<i>Halszka Kamińska</i>	
OKIENKO AORTALNO-PŁUCNE	112
<i>Małgorzata Gołąbek-Dylewska</i>	
CAŁKOWITY NIEPRAWIDŁOWY SPŁYW ŻYŁ PŁUCNYCH	119
<i>Małgorzata Gołąbek-Dylewska</i>	
WADY ZASTAWKI PŁUCNEJ	129
<i>Jacek Skiendzielewski</i>	
WADY ZASTAWKI AORTY	138
<i>Bożena Werner, Anna Piórecka-Makula</i>	
WADY ŁUKU AORTY	155
<i>Tomasz Floriańczyk</i>	
WRODZONE ANOMALIE TĘTNIC WIEŃCOWYCH	174
<i>Bożena Werner</i>	
WADY ZASTAWKI DWUDZIELNEJ	188
<i>Aldona Siwińska, Bożena Werner</i>	
ZESPÓŁ NIEDOROZWOJU LEWEGO SERCA	212
<i>Anna Mazurek-Kula, Jadwiga A. Moll</i>	
PRZEŁOŻENIE WIELKICH PNI TĘTNICZYCH	230
<i>Jadwiga A. Moll, Krzysztof W. Michalak</i>	

SKORYGOWANE PRZEŁOŻENIE WIELKICH PNI TĘTNICZYCH	242
<i>Andrzej Rudziński, Piotr Weryński, Zbigniew Kordon</i>	
WSPÓLNY PIEŃ TĘTNICZY	252
<i>Agnieszka Tomik</i>	
TETRALOGIA FALLOTA	265
<i>Radosław Pietrzak</i>	
ATREZJA PŁUCNA	281
<i>Barbara Wójcicka-Urbańska</i>	
ODEJŚCIE OBU PNI TĘTNICZYCH Z PRAWYJ KOMORY SERCA (DWUODPŁYWOWA PRAWA KOMORA)	296
<i>Aldona Siwińska</i>	
ATREZJA ZASTAWKI TRÓJDZIELNEJ	305
<i>Anna Piórecka-Makula</i>	
ANOMALIA EBSTEINA	312
<i>Bożena Werner</i>	
POJEDYNCZA KOMORA	321
<i>Beata Kucińska</i>	
NAJCZĘSTSZE ZABURZENIA RYTMU U PACJENTÓW Z WRODZONYMI WADAMI SERCA	333
<i>Piotr Wieniawski, Tomasz Książczyk</i>	
LECZENIE INTERWENCYJNE WRODZONYCH WAD SERCA U DZIECI	342
<i>Krzysztof Godlewski</i>	
LECZENIE KARDIOCHIRURGICZNE WRODZONYCH WAD SERCA	379
<i>Maciej Aleksander Karolczak</i>	
POSTĘPOWANIE PO LECZENIU INTERWENCYJNYM I KARDIOCHIRURGICZNYM WAD SERCA	414
<i>Bożena Werner</i>	
NAJCZĘSTSZE ZABURZENIA RYTMU SERCA PO LECZENIU KARDIOCHIRURGICZNYM WAD SERCA	419
<i>Tomasz Książczyk, Piotr Wieniawski</i>	
OPIEKA PEDIATRY I LEKARZA RODZINNEGO NAD DZIECKIEM Z WRODZONĄ WADĄ SERCA	426
<i>Bożena Werner</i>	
PIELĘGNOWANIE DZIECKA Z WRODZONĄ WADĄ SERCA W DOMU	430
<i>Edyta Wesółowska, Beata Kucińska</i>	
FIZJOTERAPIA DZIECI Z WRODZONYMI WADAMI SERCA	437
<i>Agnieszka Adameczek-Stolarska</i>	
WYSIŁEK FIZYCZNY U DZIECI Z WRODZONYMI WADAMI SERCA PRZED I PO LECZENIU INTERWENCYJNYM I KARDIOCHIRURGICZNYM	452
<i>Barbara Wójcicka-Urbańska</i>	
PROBLEMY PSYCHOLOGICZNE I JAKOŚĆ ŻYCIA DZIECI Z WRODZONYMI WADAMI SERCA	469
<i>Karolina Łobodda, Izabela Janiec</i>	

Powstawanie wrodzonych wad serca. Diagnostyka prenatalna

MARIA RESPONDEK-LIBERSKA

WSTĘP

Rodzice dziecka z wadą serca często zadają lekarzowi pytania: Dlaczego nasze dziecko ma wadę serca? Czy można było temu zapobiec? Czy wcześniejsze rozpoznanie coś by zmieniło?

Takich pytań na pewno będzie przybywać ze względu na rozwój i upowszechnienie prenatalnej diagnostyki obrazowej. Równocześnie dzięki osiągnięciom medycyny zmniejszyła się częstość występowania nabytych wad serca.

DEFINICJA WADY SERCA

Wada serca (łac. vitium cordis) to wrodzona lub nabyta nieprawidłowość anatomiczna serca lub dużych naczyń i/lub nieprawidłowe połączenia pomiędzy jamami serca lub dużymi naczyniami bezpośrednio do nich uchodzącymi. Wrodzone wady serca powstają na skutek nieprawidłowej organogenezy w okresie embrionalnym, czyli do 8 tygodnia ciąży, lub zmian zachodzących w okresie rozwoju wewnątrzmacicznego płodu, czyli od 10 do 39 tygodnia ciąży.

ORGANOGENEZA

Organogeneza jest niezwykle złożonym procesem. Jej częścią jest kardiogeneza (tab. 1). Prawie na każdym chromosomie występują geny biorące udział w tworzeniu serca. Mogą to być kaskady genów i ich kofaktorów, czynników transkrypcyjnych. Głównymi genami kontrolującymi rozwój embrionalny (w tym wytworzenie cewy serca oraz formowanie drogi odpływu lewej i prawej komory) są pierwotne geny homeotypyczne zgrupowane w 4 grupach tzw. homeoboksu:

- *HOX1* na chromosomie 7
- *HOX2* na chromosomie 17q,21-22
- *HOX3* na chromosomie 12q,11-21
- *HOX4* na chromosomie 2q,31-37.

Kontrolują one sekwencyjnie wzrost i podziały odpowiednich grup komórek, a następnie ich apoptozę. Geny często podlegają tzw. kaskadzie sygnałowej, np. *NOTCH1*, uczestniczącej w kształtowaniu zastawek, lub tworzą kompleksy genów, np. *Tbx* i *Tbx20* biorące udział w formowaniu jam serca. Na rozwój serca ma także wpływ zjawisko imprintingu (znanych jest około 30 genów) oraz inaktywacji chromosomu X na wczesnym etapie (21 dzień) rozwoju embrionalnego, aktywujące lub dezaktywujące pewne grupy genów. W wielu miejscach każdego genu mogą wystąpić nowe mutacje, których liczba jest nieskończona.

Tabela 1. Geny uczestniczące w embriogenezie serca

Etapy rozwoju serca	Dotychczas poznane geny kardiogenezy
Wyodrębnienie mezodermy pierwotnej cewy sercowej	<i>Mesp1, Mesp2, Cryptic, Wht3a, DKK1, BMP2, BMP4, BMP7, Carp, Irx4</i>
Wyodrębnienie jam serca	<i>dHAND, eHAND, Mef2C, COUP-TFII, GATA4, NKX2, NKX5</i>
Pierwszy skręt cewy sercowej i ustalenie asymetrii R-L	<i>NODAL, PITX2</i>
Ostateczny skręt cewy sercowej	<i>ZIC3, ACVR2B, LEFTYA, Cryptic, NKX2, NKX5, CRELD1</i>
Różnicowanie jam serca	<i>eHand, ERBB2, ERBB4, RARA, TEF1</i>
Kierunkowy wzrost żył płucnych	<i>TBX5, DHCR7</i>
Rozwój łuku aorty	<i>TBX1, PAX3, PIX2, SEMA3C, HEY2</i>
Wyodrębnienie przegród i zastawek: <ul style="list-style-type: none"> • przedsionki • komory • zastawki 	<i>GATA4, TBX5, NKX2, NKX5, TII1, FOG2, PTPN11, MKKS, EVC, DHCR7, CREBBP RARA, TEF1, N-Myc, Sox4, CRELD1, TBX5, SALL1, GATA4, CREBBP, GPC3 NFATc, EGFR/PTPN11, eNOS, PTPN11, MGP, GPC3, GLI3</i>
Wyodrębnienie przegrody aorta-pień płucny	<i>Fog2, RARA1, RARb, Rxra, FGF8, JAG1</i>
Wytworzenie systemu przewodzącego	<i>NKX2, NKX5, HF-1b, Cx40</i>
Modelowanie dróg wypływu i przewodu tętniczego	<i>ELN1, TFAP2B</i>

Uwarunkowania genetyczne powstawania serca to niezwykle skomplikowane zjawisko. Znalezienie jednej konkretnej przyczyny powstania wady serca jest trudne i nadal mimo rozwoju wiedzy pytanie, dlaczego w danym przypadku powstała wada serca, często pozostaje bez odpowiedzi.

CZYNNIKI WPLYWAJĄCE NA POWSTANIE WRODZONYCH WAD SERCA

Pomimo znajomości wielu potencjalnych czynników ryzyka wady serca w 90% przypadków przyczyna powstania izolowanej wrodzonej wady serca jest nieznaną.

W przypadku współistnienia z wadą serca anomalii pozasercowych (u płodu, noworodka albo dziecka) należy brać pod uwagę czynniki genetyczne. W populacji płodów z wadami serca odsetek pacjentów z anomaliami pozasercowymi sięga 40-50%. Natomiast u noworodków anomalie genetyczne dotyczą nie więcej niż 10% pacjentów (populacja płodów jest znacznie większa niż populacja żywo urodzonych noworodków).

Czynniki działające przed zajściem w ciążę

Do czynników ryzyka wrodzonych wad serca przed zajściem w ciążę zalicza się:

- leki i substancje przyjmowane przez kobietę (np. środki antykoncepcyjne, fenytoina, sole litu, talidomid)
- choroby matki (m.in. cukrzyca, astma, fenylketonuria, gorączkowe choroby infekcyjne lub o przebiegu subklinicznym, choroby tarczycy, toczeń rumieniowaty układowy)
- niskie stężenie kwasu foliowego
- wysokie stężenie retinolu
- niepłodność w wywiadzie
- przebyte poronienia
- zaawansowany wiek pierworódki
- zaawansowany wiek ojca.

Czynniki działające w okresie zapłodnienia

Do czynników wpływających na powstawanie wad serca w okresie zapłodnienia zaliczają się:

- aberracje chromosomowe
 - trisomia 21 pary chromosomów (zespół Downa)
 - trisomia 13 pary chromosomów (zespół Patau)
 - trisomia 18 pary chromosomów (zespół Edwardsa)
 - zespół Turnera (45, X0)
- zespoły genetyczne przebiegające z prawidłowym kariotypem jako zespoły mikrodelecyjne lub choroby monogenowe, m.in.:
 - zespół Noonan
 - zespół Alagille'a
 - zespół Marfana
 - zespół Ehlersa-Danlosa
 - zespół Hurler
 - zespół Klippela-Feila
 - zespół Rubinsteina-Taybiego
 - asocjacja VACTERL
 - zespół CHARGE.

Czynniki wpływające na rozwój zarodka lub płodu

Do czynników wpływających na rozwój zarodka lub płodu zaliczają się:

- alkohol
- narkotyki
- palenie tytoniu
- niedoborowa dieta ciężarnej
- podwyższona temperatura ciała ciężarnej w czasie kardiogenezy
- infekcja matczyna podczas ciąży lub zakażenie wirusem różyczki, cytomegalii, Ebsteina-Barr
- infekcja dróg moczowych ciężarnej
- infekcja dróg rodnych ciężarnej
- leki (np. karbamazepina, fenobarbital, fenytoina, kwas walproinowy, lit, retinol, warfaryna, amfetamina, antybiotyki, inhibitory konwertazy angiotensyny, leki immunosupresyjne)
- zapłodnienie in vitro.

RYZIKO ROZWOJU WADY SERCA U RODZEŃSTWA

Jeżeli u potomstwa młodej zdrowej kobiety, która dotychczas kwalifikowana była do grupy niskiego ryzyka (prawdopodobieństwo wystąpienia wady serca u płodu lub noworodka wynosiło 1–3%), rozwinęła się wada serca, to następną ciążą jest ciążą wysokiego ryzyka. Oznacza to, że ryzyko wady serca u kolejnego dziecka zwiększa się średnio dwukrotnie i wynosi około 6%.

W przypadku, kiedy wadę serca ma matka, ryzyko wady serca u potomka zwiększa się nawet do 10%, choć nadal oznacza to 90% szans na rozwój zdrowego serca. W przypadku ojca z wadą serca ryzyko pojawienia się wady u potomka ocenia się na 5%.

Oceniając ryzyko ponownego wystąpienia wady serca, trzeba brać pod uwagę jej rodzaj. W przypadku wad prawej części serca jest ono statystycznie mniejsze, a w przypadku wad lewej części serca większe, przy czym ekspresja tych anomalii może być różna. Na przykład u jednego członka rodziny może rozwinąć się dwupłatkowa zastawka aortalna, a u innego zespół niedorozwoju lewego serca (HLHS – hypoplastic left heart syndrome).

DIAGNOSTYKA PRENATALNA WAD SERCA

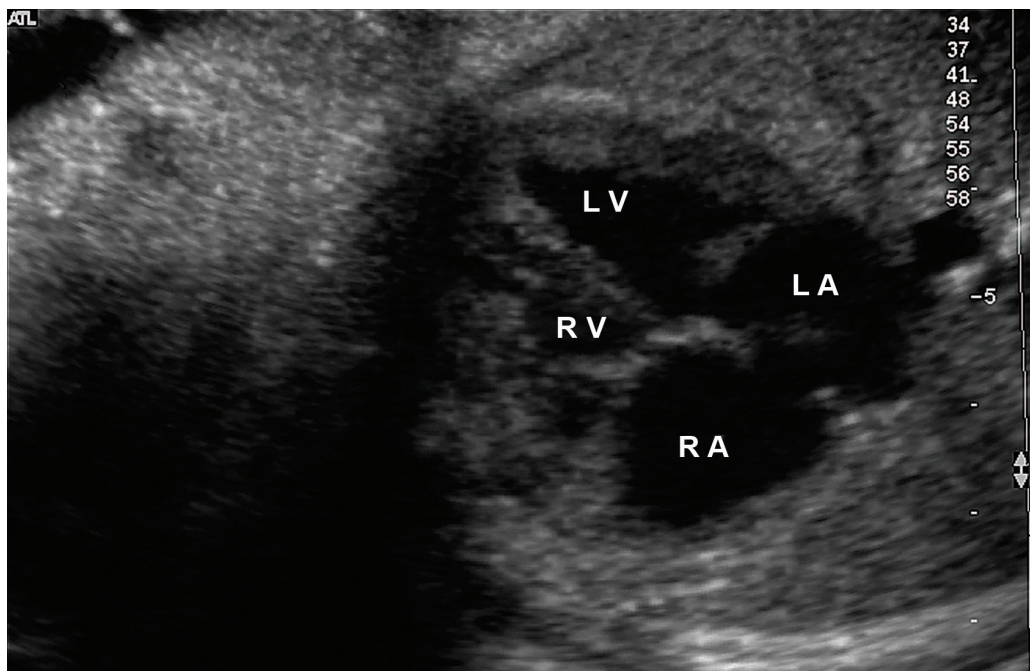
Nie mamy jeszcze narzędzi pozwalających na śledzenie tego, co dzieje się od momentu zapłodnienia aż do zakończenia rozwoju embrionalnego serca, czyli do 6-7 tygodnia ciąży. Już jednak w 8 tygodniu ciąży można uwidocznnić przepływ krwi w klatce piersiowej płodu badaniem dopplerowskim lub techniką M-mode (obrazowanie jednowymiarowe w badaniu echokardiograficznym), świadczący o czynności serca. Po kolejnych 4-6 tygodniach obrazowanie płodu za pomocą ultradźwięków przez powłoki ciążarnej umożliwia pomiar nie tylko wielkości struktur anatomicznych, ale także – po raz pierwszy – pokazuje obraz 6-8 mm serca. Technika kolorowego doplera pozwala najczęściej na obrazowanie napływu krwi z przedsionków do komór oraz połączeń komorowo-tętniczych. Zwykle możliwa jest także ocena łuku aorty, przewodu tętniczego i przewodu żylnego.

Jeśli obrazowanie i osłuchiwanie serca płodu przez powłoki ciążarnej są niewystarczające, można wykonać obrazowanie za pomocą sondy endowaginalnej.

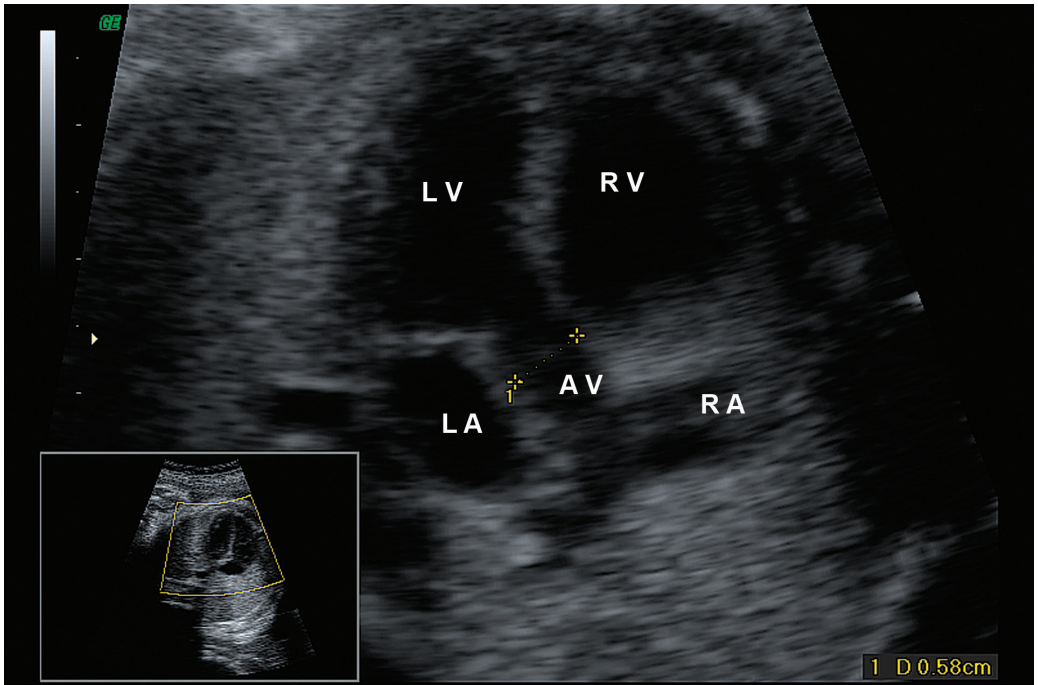
Na tym etapie ciąży można potwierdzić prawidłowy rozwój serca lub wykryć duże anomalie wrodzone (np. serce jednokomorowe, wspólny przedsionek czy skrajną postać anomalii Ebsteina).

Prawidłowy obraz serca płodu w 14 tygodniu (wielkość serca nie przekracza wówczas 10 mm) nie wyklucza wykrycia wady serca w późniejszym okresie. W 20 tygodniu serce płodu ma już 18-20 mm i wówczas badanie jest najłatwiejsze technicznie (ryc. 1-5). Na tym etapie po raz pierwszy może się ujawnić wada serca pod postacią zespołu niedorozwoju lewego serca – HLHS (ryc. 6-7). Zawodne jest badanie 3D (obrazowanie trójwymiarowe) (ryc. 8-9), którego wynik pozornie może być prawidłowy u płodu z wadą serca będącą składową zespołu wad genetycznych.

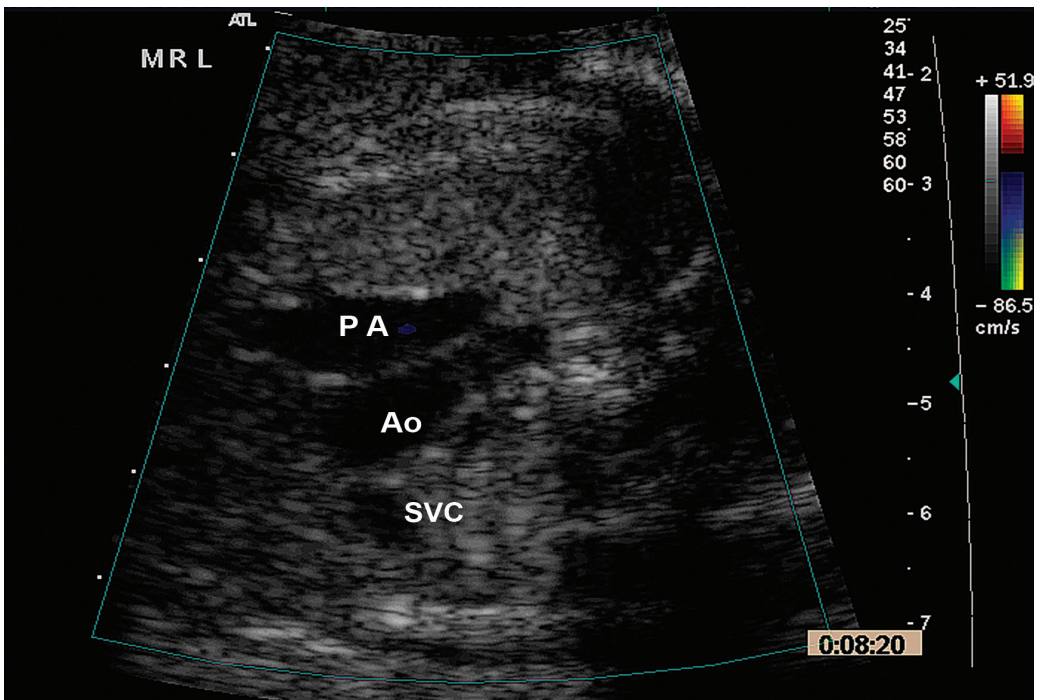
Prawidłowy wynik badania serca płodu w 14 oraz 20 tygodniu ciąży nie wyklucza, że po upływie kolejnych 16 tygodni może dojść np. do przedwczesnego przymknięcia lub całkowitego zamknięcia przewodu tętniczego, co zmienia dotychczasową sytuację hemodynamiczną układu krążenia.



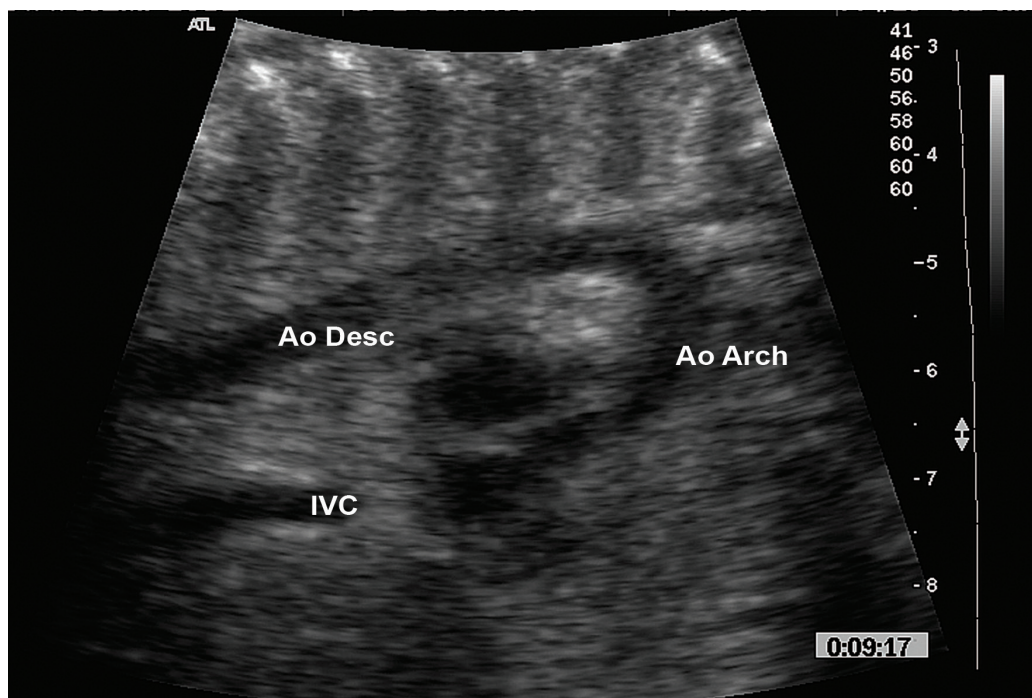
Rycina 1. Prawidłowy obraz 4 jam serca płodu. U każdego płodu konieczne jest uwidocznienie otworu owalnego zapewniającego swobodny przepływ krwi prawo-lewy na poziomie przegrody międzyprzedsionkowej. LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora, RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora



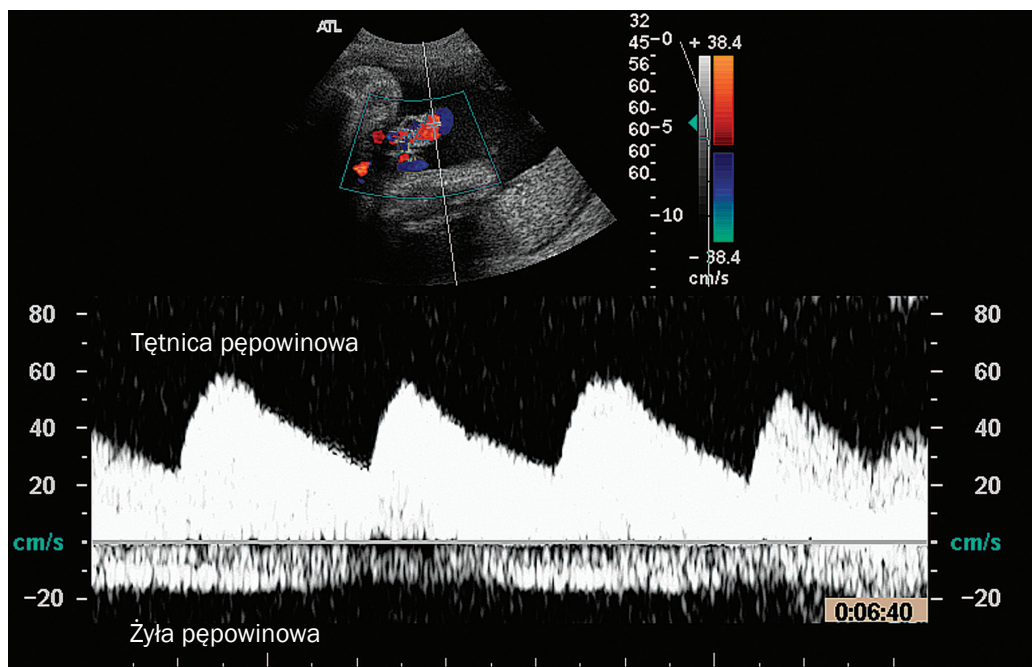
Rycina 2. Prawidłowy obraz drogi wypływu z lewej komory serca płodu w 34 tygodniu; pomiar średnicy pierścienia zastawki aortalnej 5,8 mm. AV – zastawka aorty, LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora, RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora



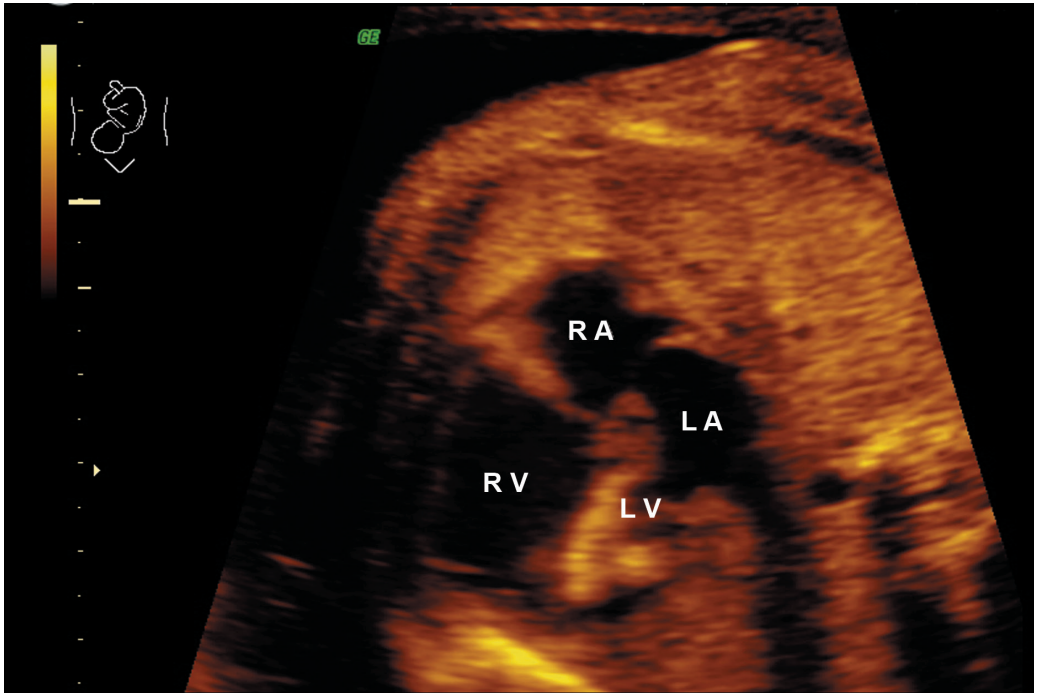
Rycina 3. Prawidłowy obraz śródpiersia płodu: 3 naczynia o podobnej średnicy, ułożone w jednej linii. Ao – aorta, PA – pień płucny, SVC – żyła główna górna



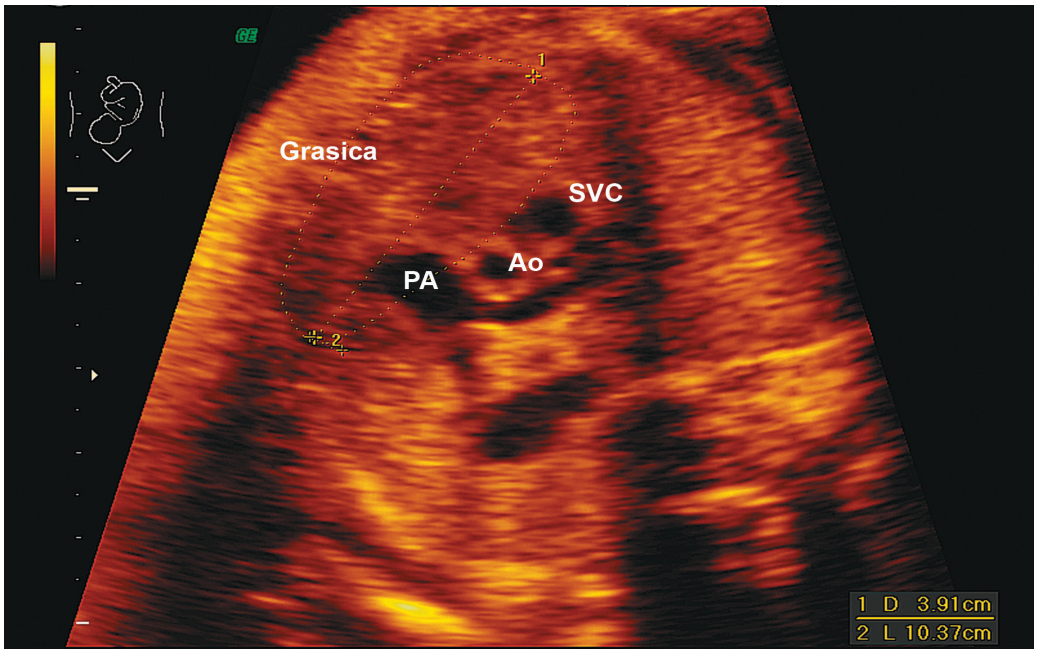
Rycina 4. Prawidłowy obraz łuku aorty płodu (w osi długiej) z 3 naczyniami dogłowymi. Ao Desc – aorta zstępująca, Ao Arch – łuk aorty, IVC – żyła główna dolna



Rycina 5. Prawidłowy przepływ krwi w tętnicy i żyłe pępowinowej płodu (niezależny od budowy serca płodu)



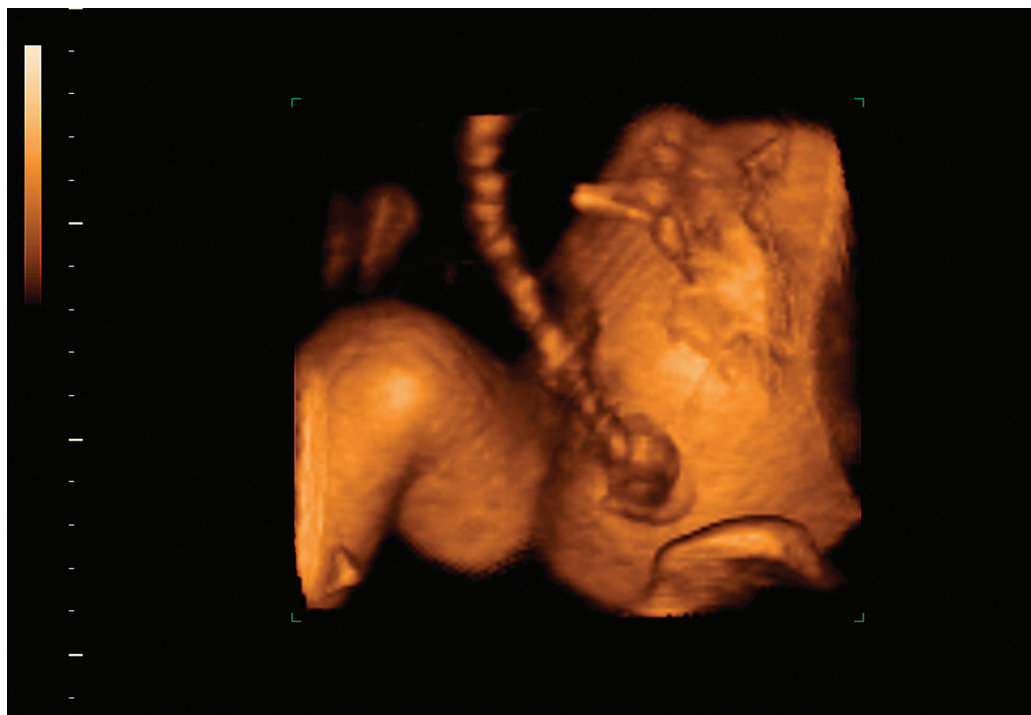
Rycina 6. Nieprawidłowy obraz 4 jam serca płodu z małą lewą komorą oraz jej fibroelastozą (prawidłowy kariotyp płodu 46, XY). LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora, RA – prawy przedsionek RV – prawa komora



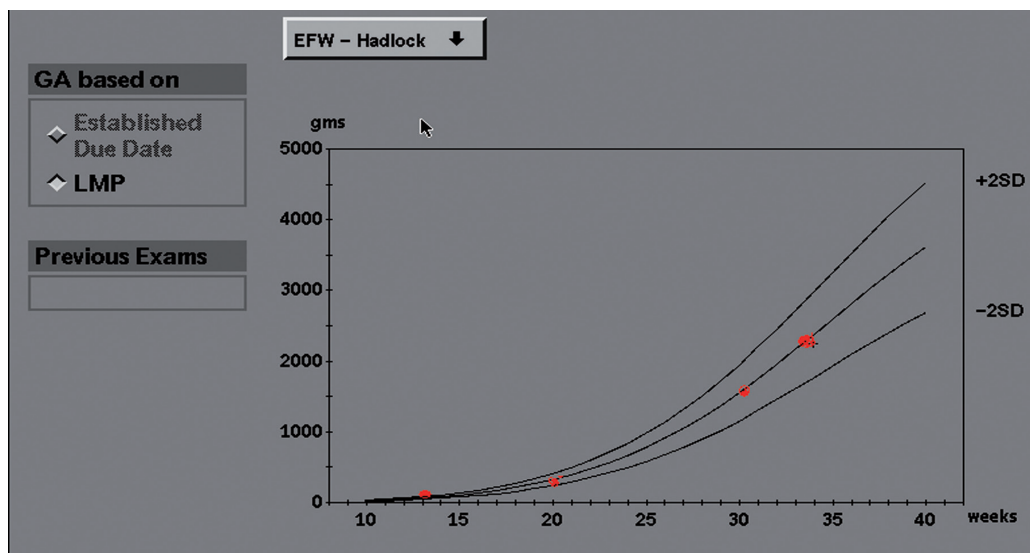
Rycina 7. Nieprawidłowy obraz śródpiersia płodu z hipoplastyczną aortą (środkowe naczynie), prawidłową grasicą (ten sam płód co na ryc. 6). Ao – aorta, PA – pień płucny, SVC – poszerzona żyła główna górna



Rycina 8. Pozornie prawidłowy obraz twarzoczaszki w prezentacji 3D u płodu z wadą serca – ubytkiem przegrody przedsionkowo-komorowej, postać całkowita (wynik kariotypu płodu – zespół Downa)



Rycina 9. Prawidłowy przyręcz płodowy pępowiny w prezentacji 3D



Rycina 10. Prawidłowy wykres przyrostu masy ciała płodu (tzw. biometria), niezależny od budowy serca płodu

Zamknięcie się przewodu tętniczego u płodu prowadzi do niewydolności serca, a w konsekwencji nawet do obumarcia płodu. Z kolei przedwczesne zamknięcie lub restrykcja otworu owalnego może prowadzić do niedostatecznego napełnienia lewej komory i do powstania zespołu niedorozwoju lewego serca. W 3 trymestrze ciąży, nawet pomimo prawidłowej budowy serca płodu i prawidłowego przyrostu masy ciała (ryc. 10), mogą się ujawnić inne nieprawidłowości, takie jak niewydolność serca (np. w przebiegu konfliktu serologicznego lub zapalenia mięśnia serca – ryc. 11), zaburzenia rytmu i przewodzenia (ryc. 12-13) albo zmiany czynnościowe pod postacią niedomykalności zastawek przedsionkowo-komorowych (ryc. 14). Z tego względu ocena serca płodu to jedno z najważniejszych badań prenatalnych.

Prawidłowa budowa serca najczęściej umożliwia przeżycie płodu i noworodka, nawet jeśli występują inne anomalie. Nieprawidłowa budowa serca płodu współistniejąca z innymi markerami zespołów wad genetycznych jest czynnikiem złego rokowania dla płodu lub noworodka.

ZAŁECANE POSTĘPOWANIE W PRZYPADKU WYKRYCIA WADY SERCA PRZEZ POŁOŻNIKA

Wada serca u płodu wykryta przez położniczkę, np. ubytek przegrody międzykomorowej (VSD – ventricular septal defect), wymaga szczegółowej analizy budowy i funkcji serca płodu w jednym z ośrodków kardiologii prenatalnej (lista ośrodków znajduje się na stronie internetowej Ogólnopolskiego Rejestru Patologii Kardiologicznych u Płodów: www.orpkp.pl).

Badanie echokardiograficzne polega na segmentarnej ocenie serca płodu: budowy przedsionków, kształtu uszek przedsionków, budowy i funkcji otworu owalnego, budowy i funkcji zastawek przedsionkowo-komorowych, połączeń komorowo-tętniczych, oceny ciągłości łuku aorty, jego położenia (czy jest to łuk lewostronny, prawostronny czy podwójny), splywu żył systemowych oraz splywu żył płucnych. Odrębnie oceniany jest rytm serca i wydolność układu krążenia (tab. 2).

W ośrodku kardiologii prenatalnej ciężarna może uzyskać m.in. odpowiedź, czy wada serca jest wadą izolowaną, czy też pierwszą dostrzeżoną anomalią.

Inne problemy wymagające wyjaśnienia to budowa i funkcja pozostałych narządów, budowa i funkcja pępowiny, budowa i funkcja łożyska, objętość płynu owodniowego, długość szyjki macicy, przepływy krwi w tętnicach macicznych.