

DIAGNOSTYKA KRYTYCZNYCH WAD WRODZONYCH SERCA – MOŻLIWOŚCI I OGRANICZENIA OŚRODKÓW NEONATOLOGICZNYCH

DIAGNOSIS OF CRITICAL CONGENITAL HEART DEFECTS – POSSIBILITIES AND LIMITATIONS OF NEONATAL DEPARTMENTS

Monika Wójtowicz-Marzec^{1,2}

STRESZCZENIE

Krytyczne wady wrodzone serca są to wady układu sercowo-naczyniowego wymagające pilnej interwencji w okresie noworodkowym celem zapewnienia dziecku przeżycia. Oddziały noworodkowe są zobowiązane do wykonywania przesiewowych badań w kierunku rozpoznania krytycznych wad wrodzonych serca, a jeśli jest podejrzenie takiej wady, zastosowania wlewu prostaglandyny celem utrzymania drożności przewodu tętniczego. Każda metoda przesiewowa ma pewne ograniczenia związane z techniką i czułością badania. Idealnym dla pacjenta scenariuszem jest diagnoza prenatalna, następnie przygotowanie do porodu w ośrodku mającym możliwość interwencji kardiologicznych. Sztafeta specjalistów: położnik – kardiolog prenatalny – neonatolog – kardiolog interwencyjny – kardiochirurg zwiększa szanse na przeżycie pacjentów z krytycznymi wadami serca.

SŁOWA KLUCZOWE: krytyczne wady wrodzone serca, pulsoksymetria, noworodek

ABSTRACT

Critical congenital heart defects are a group of cardiovascular defects that require urgent intervention in the neonatal period to ensure the survival of the child. Neonatal departments are required to perform screening tests for critical congenital heart defects, and in the event of a suspected critical defect, use a prostaglandin infusion to maintain the patency of the ductus arteriosus. Each screening method has some limitations related to the technique and sensitivity of the test. The ideal scenario for the patient is prenatal diagnosis, preparation for childbirth in a center with cardiological interventions. A relay team of specialists, obstetrician-prenatal cardiologist-neonatologist-neonatologist-interventional cardiologist-cardiac surgeon, increases the chances of survival of patients with critical heart defects.

KEY WORDS: critical congenital heart defects, puls oxymetry, neonate

WSTĘP

Wady wrodzone serca należą do najczęstszych anomalii wrodzonych w okresie płodowym oraz są najczęstszą przyczyną zgonów w pierwszym roku życia. W okresie noworodkowym wady serca stanowią około ośmiu przypadków na 1000 żywo urodzonych noworodków. Krytyczne wrodzone wady serca (ang. critical congenital heart disease – CCHD) to takie nieprawidłowości struktury układu sercowo-naczyniowego, które po urodzeniu nieuchronnie prowadzą do śmierci, jeśli brak odpowiedniej interwencji. Wady krytyczne (CCHD) występują w 2–3 przypadkach na 1000 porodów. Wady ciężkie serca wymagające interwencji w pierwszym roku życia dziecka to około sześciu przypadków na 1000 porodów. W statystykach często pomija się wady łagodne pod postacią zwężeń zastawkowych lub niewielkich ubytków przegród.

Te łagodne anomalie mogą stanowić nawet 9–20 przypadków na 1000 żywo urodzonych noworodków [1].

Większość wad wrodzonych serca nie ma podłoża genetycznego, a u matek oczekujących narodzin dziecka nie występują czynniki ryzyka wad układu sercowo-naczyniowego. W przypadku urodzenia jednego dziecka z wadą wrodzoną serca ryzyko urodzenia kolejnego dziecka z wadą serca u tych rodziców wzrasta od 4% do 8%, szczególnie jeżeli wada serca dotyczyła lewej połowy serca (np. HLHS, koarktacja aorty). Około 10–15% przypadków wad wrodzonych serca ma podłożę genetyczne (trisomia 21, 13, 18). W związku z równie dużym ryzykiem urodzenia się dziecka z wadą serca w rodzinach obciążonych jak i zdrowych badania przesiewowe w kierunku wykrywania anomalii układu sercowo-naczyniowego przeprowadza się zarówno w okresie prenatalnym, jak i u noworodka.

¹Zakład Pediatrii i Pielęgniarstwa Pediatricznego, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

²Oddział Noworodkowy, Klinika Położnictwa i Patologii Ciąży SPSK1 w Lublinie

Adres do korespondencji: Monika Wójtowicz-Marzec, Oddział Noworodkowy, Klinika Położnictwa i Patologii Ciąży SPSK 1, ul. Staszica 16, 20-081 Lublin, tel. 81 532 66 12, e-mail: monika.wojtowicz-marzec@umlub.pl

DIAGNOSTYKA PRENATALNA

Optymalną sytuacją dla pacjenta z krytyczną wadą wrodzoną serca jest prenatalne rozpoznanie wady. Wykrywalność w gabinecie lekarza położnika wad wrodzonych serca u kobiet ciężarnych z małym ryzykiem wynosi 8–48%, w zależności od rodzaju wady serca. W ośrodku kardiologii prenatalnej wykrywalność anomalii układu sercowo-naczyniowego wynosi ponad 90%. Płód pod opieką kardiologów prenatalnych jest regularnie monitorowany pod kątem wydolności układu krążenia. Jeśli stwierdzi się niekorzystną ewolucję zmian w sercu płodu, to w przypadkach niewydolności serca czy zaburzeń rytmu serca jest możliwość zastosowania odpowiedniej terapii. Nieliczne ośrodki w kraju przeprowadzają również interwencje wewnątrzpłodowe (np. balonoplastykę zastawek serca). Pacjent pod opieką zespołu diagnostów prenatalnych zostaje przygotowany do porodu w wyspospecjalistycznych ośrodkach dysponujących salą cewnikowań oraz możliwością wykonania zabiegów kardiologicznych. W Polsce istnieją dwa ośrodki, w których pod jednym dachem odbywa się poród oraz interwencja kardiologiczna lub kardiologiczna (ICZMP w Łodzi oraz UCKWUM w Warszawie). W tych ośrodkach szanse na przeżycie mają noworodki z takimi krytycznymi wadami serca, jak HLHS z restrykcją FO, D-TGA z restrykcją FO, krytyczna stenoza aortalna, krytyczna stenoza płucna, całkowity nieprawidłowy spływ żył płucnych ze złożoną wadą serca czy ektopia serca z nieprawidłową budową serca. Rozpoznanie tych wad po urodzeniu w ośrodku neonatologicznym oddalonym od ośrodka kardiologii wiąże się, niestety, z niepowodzeniem leczenia i pacjenci umierają w pierwszych godzinach życia pomimo zastosowania intensywnej terapii [2].

Kolejną grupą pacjentów z wadami serca są pacjenci z ciężkimi wadami serca planowymi. Okres noworodkowy początkowo jest bezobjawowy z powodu utrzymywania się przecieków z okresu płodowego. Zazwyczaj po porodzie pacjenci nie manifestują żadnych niepokojących objawów, mają prawidłową masę ciała, są wydolni oddechow i krążeniowo, często też otrzymują maksymalną ocenę w skali Apgar. Właśnie ta grupa pacjentów skorzysta z badań przesiewowych w kierunku rozpoznania krytycznych wad wrodzonych serca. Rozpoznanie wady serca nawet na oddziale noworodkowym daje szansę na przeżycie, pod warunkiem podania wlewu ciągłego prostinu i ciągłego nadzoru w ramach intensywnej terapii. Do ciężkich planowych wad serca są zaliczane: HLHS bez restrykcji, D-TGA bez restrykcji, koarkcja aorty. Pacjenci z takimi wadami wymagają wczesnej operacji w pierwszych dniach lub tygodniach życia. Należy podkreślić, że transport takiego pacjenta jest niezależnym czynnikiem ryzyka pogorszenia się jego stanu zdrowia, dlatego najlepszym rozwiązaniem byłby planowy poród w ośrodku kardiologicznym. Wykazano, iż u pacjentów z ciężkimi wadami serca po diagnostyce prenatalnej i porodzie w ośrodku dysponującym możliwościami kardiologii interwencyjnej ryzyko zgonu jest mniejsze oraz krótszy jest czas hospitalizacji [2].

Największa populacja noworodków z wadami wrodzonymi serca to dzieci z bezobjawowym okresem noworodkowym, często również ze skąpoobjawowym okresem niemowlęcym. Badania przesiewowe w kierunku wad serca mogą być prawidłowe i dopiero diagnostyka echokardiograficzna potwierdza rozpoznanie. Taki pacjent może się rodzić w każdym ośrodku neonatologicznym, lecz wymaga planowej konsultacji kardiologa dziecięcego oraz monitorowania stanu w trybie ambulatoryjnym. Do tych wad można zaliczyć ubytki przegród serca (VSD, AVSD), łagodne zmiany zastawkowe, klasyczną postać tetralogii Fallota z łagodnym zwężeniem. Tacy pacjenci wymagają operacji kardiologicznej w pierwszym roku życia [3].

Większość przypadków krytycznych wad wrodzonych serca jest jawna klinicznie. Jednak w razie wczesnego wypisu do domu istnieje ryzyko niedostrzeżenia objawów dekomensacji układu krążenia. Dlatego tak ważne jest wykonywanie procedur przesiewowych w kierunku krytycznych wad wrodzonych serca zgodnie z rekomendacjami.

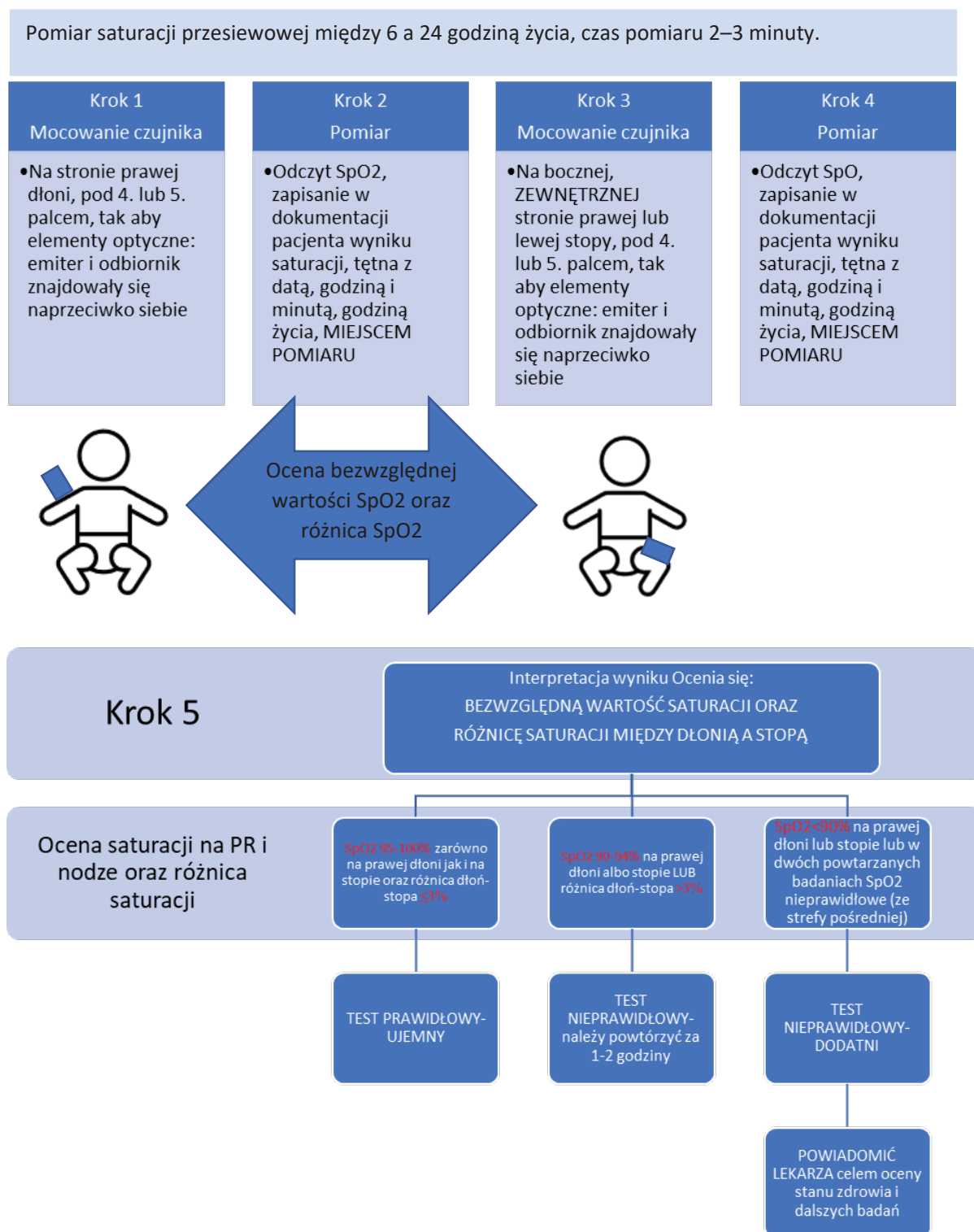
DIAGNOSTYKA POURODZENIOWA

Często bezpośrednio po urodzeniu krytyczne wady serca (ang. critical congenital heart disease – CCHD) są bezobjawowe. Zazwyczaj noworodki rodzą się w terminie porodu, mają prawidłowe wymiary i dopóki przeciek utrzymuje się na poziomie przewodu tętniczego, dopóty nie obserwuje się niepokojących objawów. Wraz z zamykaniem się przecieku przez przewód tętniczy u pacjenta zaczynają występować objawy prowadzące nieuchronnie do wstrząsu kardiogenego. Do nieprawidłowości stwierdzanych u noworodków z CCHD

Tab. 1. Klasyfikacja wad krytycznych serca (CCHD).

<ul style="list-style-type: none">• Wady serca z przewodozależnym przepływem płucnym<ul style="list-style-type: none">• atrezja tętnicy płucnej bez ubytku przegrody międzykomorowej• krytyczna stenoza płucna• tetralogia Fallota z atrezią tętnicy płucnej• atrezja zastawki trójdzielnej (TA)• ciężka postać anomalii Ebsteina
<ul style="list-style-type: none">• Wady serca z przewodozależnym przepływem systemowym<ul style="list-style-type: none">• zespół hipoplazji lewej komory serca (HLHS)• krytyczna stenoza zastawki aortalnej (AS)• koarkcja aorty (typ niemowlęcy nadprzewodowy) (CoA)• przerwany łuk aorty (IAA)
<ul style="list-style-type: none">• Wady serca z przewodozależnym mieszanym przepływem krwi<ul style="list-style-type: none">• przełożenie wielkich pni tętniczych (TGA)
<ul style="list-style-type: none">• Wady serca przewodnie niezależne<ul style="list-style-type: none">• całkowicie nieprawidłowy spływ żył płucnych (TAPVC)• wspólny pień tętniczy (TAC)

Ryc. 1. Schemat wykonywania przesiewu pulsoksymetrycznego w kierunku krytycznych wad wrodzonych serca.



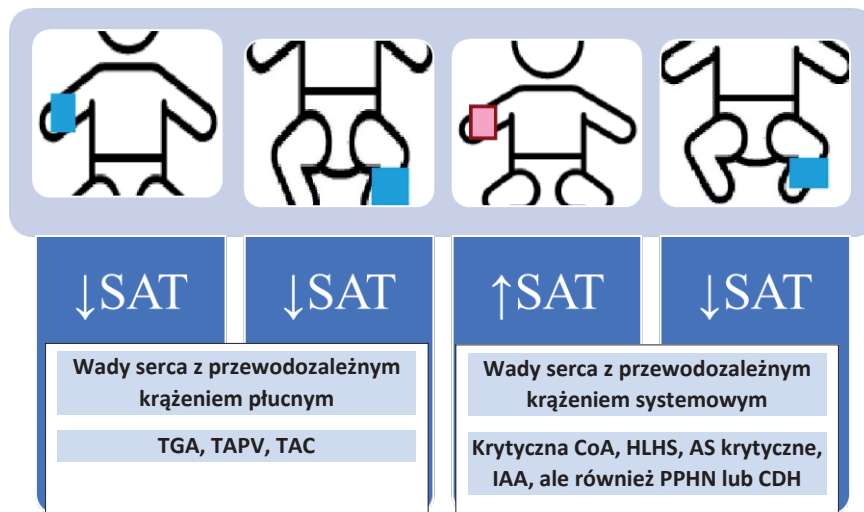
w chwili dekompensacji należą: ciężka kwasica metaboliczna, hipoksja, cechy uszkodzenia centralnego układu nerwowego i przewodu pokarmowego (martwicze zapalenie jelit), niewydolność serca [3].

Krytyczne wady wrodzone serca obejmują trzy główne grupy: wady serca z przewodozależnym przepływem płucnym, wady serca z przewodozależnym przepływem systemowym oraz wady serca z mieszanym się krwi (tab. 1).

POMIAR SATURACJI PRZESIEWOWEJ

Wykonanie pulsoksymetrii u bezobjawowych noworodków w pierwszych dobach życia charakteryzuje się dużą swoistością, ale umiarkowaną czułością we wczesnym wykrywaniu krytycznych wad wrodzonych serca. W Polsce przydatność tej metody została zweryfikowana w ramach Programu POLKARD 2006–2008 przez zespół Kliniki Kardiologicznej

Ryc. 2. Interpretacja wyniku badania przesiewowego w kierunku krytycznych wad wrodzonych serca.



Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, pod kierunkiem prof. dr hab. med. Wandy Kawalec. Czulość badania wynosiła 78,9%, swoistość 99,9%, wartość predykcyjna wyniku dodatniego 51,7%, a wartość predykcyjna wyniku ujemnego 99,9% [4].

Procedura pulsoksymetrii przesiewowej składa się z kilku etapów analizy (ryc. 1, ryc. 2).

Należy podkreślić, że ważne jest zachowanie czasu wykonania badania, gdyż wynik badania wykonanego krótko po urodzeniu często jest fałszywie dodatni. Zaleca się, aby badanie przeprowadzić między 6 a 24 godziną życia, po ustabilizowaniu układu krążenia i wyrównaniu ewentualnych zaburzeń adaptacyjnych po urodzeniu. Czujnik pulsoksymetru należy umieścić na prawej kończynie górnej, odczytany wynik pomiaru stanowi wartość saturacji mierzonej dystalnie od serca i proksymalnie od przewodu tętniczego. Drugi pomiar saturacji powinien być wykonany na dowolnej kończynie dolnej. Elementy optyczne pulsoksymetru, czyli emiter i odbiornik, powinny się znajdować naprzeciwko siebie. Pomiar na każdej kończynie powinien trwać 2–3 minuty. Jeżeli pacjent płacze, jest niespokojny, występują drżenia mięśniowe czy zaburzenia termoregulacji, należy powtórzyć pomiar po ustabilizowaniu pacjenta. W ocenie wyniku przesiewowego badania pulsoksymetrycznego należy wziąć pod uwagę zarówno wartości bezwzględne, jak i różnicę saturacji między kończynami. Test pulsoksymetryczny interpretujemy jako prawidłowy, jeżeli wartość saturacji na kończynach wynosi $\geq 95\%$, a różnica saturacji między prawą kończyną górną a kończyną dolną nie przekracza 3%. W przypadku wyników strefy pośredniej (saturacja mieści się w granicach 90–94%, a różnica saturacji dłoń-stopą przekracza 3%) badanie należy powtórzyć po 1–2 godzinach. Test określamy jako nieprawidłowy, jeżeli saturacja utrzymuje się poniżej 90% na prawej dłoni lub stopie albo kontrolne badanie potwierdza wynik ze strefy pośredniej. W tej sytuacji pacjent wymaga pilnej konsultacji kardiologicznej i poszerzenia diagnostyki o badanie echokardiograficzne [5].

OGRANICZENIA PRZESIEWOWEGO BADANIA PULSOKSYMetrycznego

Badanie pulsoksymetryczne jest uznaną metodą przesiewową wykrywania krytycznych wad wrodzonych serca. Należy jednak mieć na względzie ograniczenia tej metody. Niedokrwistość powoduje zawyżony odczyt saturacji, natomiast policytomia wiąże się z ryzykiem niższych wartości saturacji. Stan ten wynika z metody pomiaru, gdyż saturacja informuje o procencie wysyczonej tlenem hemoglobiny, natomiast nie uwzględnia liczby erytrocytów. Zaburzona perfuzja, wyziębienie kończyn czy obrzęki poporodowe w pierwszych godzinach życia noworodka zazwyczaj nie są objawem wad serca, tylko opóźnionego procesu adaptacji układu krążenia. Wówczas obniżone wartości saturacji nie są miarodajne i badanie wymaga powtórzenia. Zaburzenia rytmu serca u noworodka to kolejna sytuacja kliniczna, w której nieprawidłowy przebieg krzywej tętna wpływa na wynik pomiaru. Zawyżony pomiar może wystąpić u noworodków z zespołem brązowego dziecka po fototerapii lub przy ciemnej pigmentacji skóry. Pomiar utrudniają również intensywne źródła światła (np. lampy do fototerapii, oświetlenie punktowe w salach zabiegowych). Duża aktywność dziecka, płacz, drżenia kończyn mogą zaburzać pomiar absorpcji i wówczas na monitorze pulsoksymetru pojawia się komunikat o słabym sygnale lub braku sygnału.

Teoretycznie występowanie błędzącej prawej tętnicy podobojczykowej (ARSA) może zaburzyć detekcję zarówno różnicy saturacji, jak i ciśnienia tętniczego, jeżeli ARSA odchodzi poniżej miejsca koarktacji. W praktyce taka sytuacja dotyczy mniej niż 3% przypadków koarktacji. Wówczas bardziej wiarygodny byłby pomiar saturacji na prawym płątku usznym, lecz w codziennej praktyce nie dokonuje się takich pomiarów [6].

TEST HIPEROKSJI

U pacjentów w stanie ciężkim z sinicą można wykonać test hiperoksji celem przeprowadzenia diagnostyki różnicowej sinicy pochodzenia płucnego i sinicy pochodzenia sercowego. Test polega na dokonaniu oceny gazometrii z krwi tętniczej przy wentylacji tlenem atmosferycznym oraz po 10 minutach wentylacji 100% tlenem. Jeżeli sinica wynika z zaburzeń wentylacji, to po podaniu 100% tlenu należy spodziewać się wzrostu ciśnienia parcjalnego tlenu (pO_2) powyżej 150 mmHg. Jeżeli pO_2 utrzymuje się poniżej 100 mmHg, sinica najprawdopodobniej jest wynikiem przepływu krwi z pominięciem krążenia płucnego. Najczęstszą przyczyną takiej sytuacji są krytyczne wady wrodzone serca oraz PPHN o ciężkim przebiegu (ryc. 3).

Test hiperoksygenacyjny powinien być wykonywany ostrożnie, ponieważ stuprocentowy tlen silnie rozszerza naczynia płucne i może zaostrzyć niewydolność oddechową u niemowląt ze zmianami przewodowozależnymi. Jest to wynikiem zmniejszenia oporu naczyniowego płuc i zwiększenia przepływu krwi w płucach, co prowadzi do nadmiernego krążenia płucnego [7].

POMIAR CIŚNIENIA TĘTNICZEGO

Pomiar ciśnienia tętniczego na czterech kończynach może być pomocny w diagnostyce między innymi koarktacji aorty. W istotnym zwężeniu lub przerwaniu łuku aorty różnica ciśnienia tętniczego między górną i dolną kończyną wynosi > 20 mmHg. Oprócz tego wyczuwa się słabszy puls na kończynie dolnej, a saturacja na kończynie dolnej jest poniżej 95%. Jeżeli puls jest słabo wyczuwalny zarówno na kończynie górnej, jak i dolnej, to należy przeprowadzić diagnostykę w kierunku słabego rzutu serca w mechanizmie wstrząsu septycznego lub ciężkiej postaci nadciśnienia płucnego [3].

RENTGEN KLATKI PIERSIOWEJ

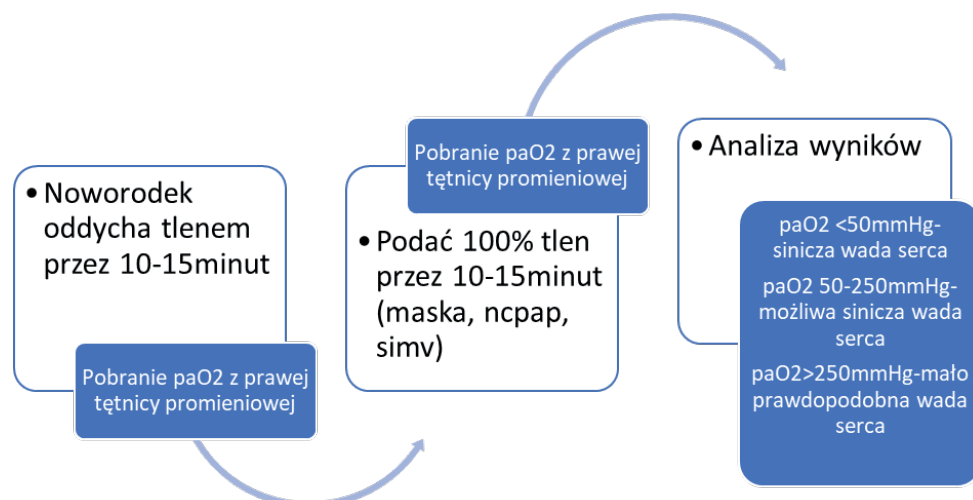
Zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej może posłużyć do oceny wielkości lub kształtu serca i unaczynienia płuc. Kardiomegalia może wskazywać na wadę wrodzoną serca (CHD). Niektóre CHD na zdjęciu rentgenowskim klatki piersiowej mają charakterystyczne cechy, np.: kształt jajka na sznurku w TGA, kształt buta w TOF, wygląd bałwana w TAPVR, wneka-wodospad w truncus arteriosus i kształt pudełka w przypadku anomalii Ebsteina. Unaczynienie płuc może być zwiększone w zmianach mieszanych, to jest TGA, TAPVR. Natomiast unaczynienie płuc może być zmniejszone w zmianach obturacyjnych, takich jak atrezja zastawki trójdzielnej i ciężka postać anomalii Ebsteina [3].

ELEKTROKARDIOGRAFIA

Wyłącznie na podstawie EKG nie można rozpoznać wady serca, natomiast badanie to może ułatwić takie rozpoznanie. Odchylenie lewej osi z przerostem lewej komory wskazuje na atrezję zastawki trójdzielnej. Lewogram oraz wydłużone przewodnictwo przedsiolkowo-komorowe występuje u dzieci ze wspólnym kanałem przedsiolkowo-komorowym (ryc. 4).

Odchylenie prawej osi z przerostem prawej komory można znaleźć w TOF. Pośrednią oś serca z przewagą lewej komory u noworodka stwierdza się w przypadku VSD, przetrwałego przewodu tętniczego i wad z utrudnionym odpływem z lewej komory: zwężeniu zastawki aortalnej, koarktacji aorty, kardiomiopatii przerostowej. Prawogramowa oś serca z przerostem prawej komory występuje przy nadciśnieniu płucnym, jak również w zwężeniu tętnicy płucnej czy zespole Fallota. Przeciążenie prawego przedsionka można stwierdzić u pacjentów z atrezją zastawki trójdzielnej, z zespołem Ebsteina. P mitrale rejestruje się w istotnych hemodynamicznie wadach zastawki mitralnej, jak również w wadach z dużym przepływem płucnym [6, 7].

Ryc. 3. Schemat wykonywania testu hiperoksygenacyjnego w kierunku krytycznych wad wrodzonych serca.



ULTRASONOGRAFIA

Ultrasonografia coraz częściej jest podstawowym narzędziem pracy w neonatologii i narzędziem umożliwiającym uzupełnienie procesu diagnostycznego, jeśli nie jest możliwa konsultacja kardiologiczna.

W projekcji czterojamowej można uwidocznnić typowy dla HLHS niedorozwój struktur lewej połowy serca (ryc. 5). Natomiast niedorozwój prawej komory serca sugeruje atrezię zastawki trójdzielnej.

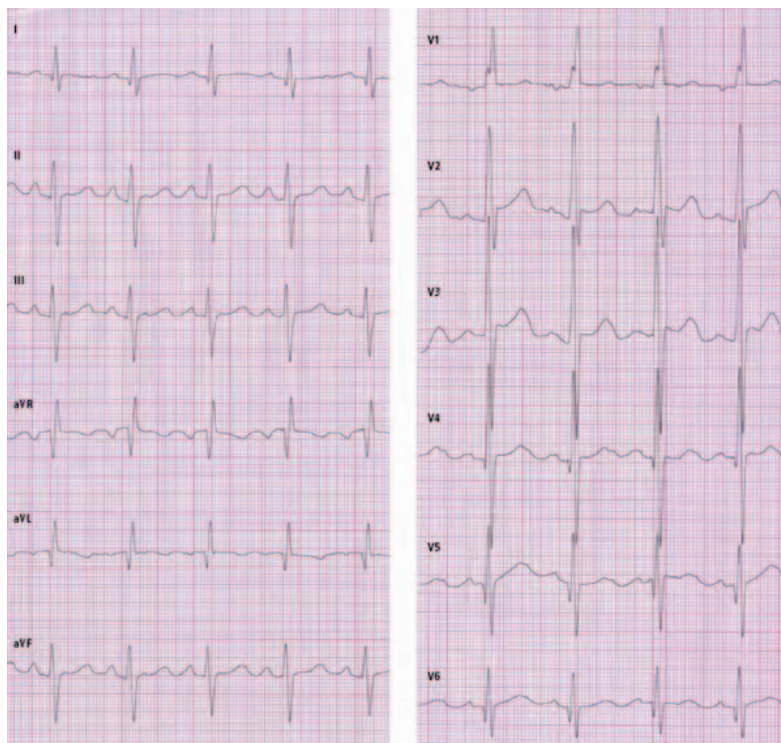
Powiększenie prawego przedsionka z dokoniuszkowym umiejscowieniem płatków zastawki trójdzielnej to z kolei obraz anomalii Ebsteina. Łatwą projekcją wykorzystywaną również w ultrasonografii płuc jest projekcja śródpiersia górnego. Obraz śródpiersia jest prawidłowy, jeśli są uwidocznione trzy naczynia w konfiguracji (od prawej do lewej): mała żyła główna górna, nieco większa aorta oraz pień płucny o wielkości podobnej do aorty, rozgałęziający się na dwa naczynia (prawą i lewą gałąź płucną). Kolejność naczyń w śródpiersiu umożliwia wykluczenie TGA, porównywalna szerokość aorty i pnia płucnego to ważna informacja nie tylko o porównywalnym przepływie w tych naczyniach, ale również o prawidłowej budowie struktur naczyń głównych (ryc. 6). Hipoplazja lub aplazja grasicy sugeruje zespół diGeorga, często wiążący się z anomaliami budowy struktur aorty, w tym przerwaniem łukiem aorty typ B (ryc. 7).

Ultrasonografia płuc w pierwszych godzinach życia jest mniej przydatna do różnicowania przepływu płucnego w wadach wrodzonych serca. Seryjne badania artefaktów opłucnej mogą sugerować wadę serca z nadmiernym przepływem płucnym, jeśli obraz nie ulega poprawie [8].

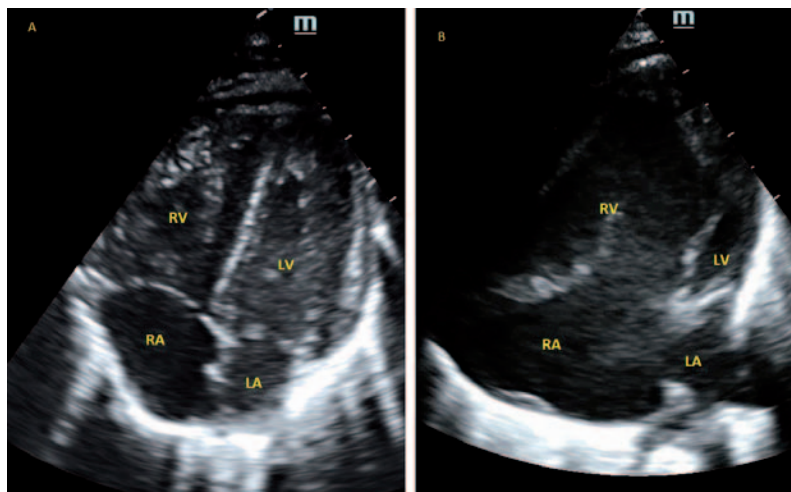
WADY GENETYCZNE

Cechy dysmorfii u noworodka są wskazaniem do diagnostyki kardiologicznej oraz monitorowania układu krążenia. U pacjentów podejrzanych o zespoły uwarunkowane genetycznie dekompenacja

Ryc. 4. Elektrokardiogram noworodka z ubytkiem przedsionkowo-komorowym. Lewogram, czas PQ 130 ms (n < 120 ms).

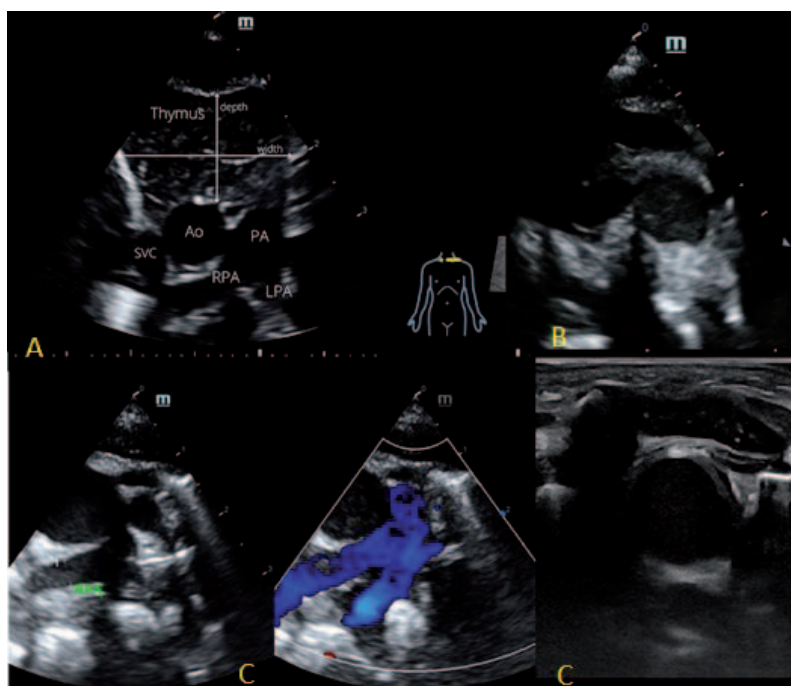


Ryc. 5. Projekcja 4-jamowa serca: A – obraz prawidłowy jam serca noworodka w pierwszej dobie życia, B – obraz zespołu hipoplazji lewego serca noworodka w pierwszej dobie życia (klinicznie noworodek bez cech niewydolności serca w pierwszej dobie życia). RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora, LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora. (Materiał własny autorki).

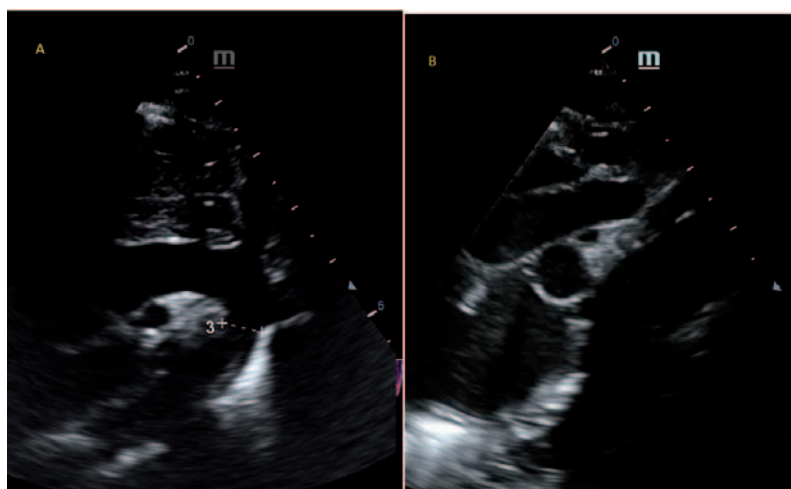


układu krążenia może mieć bardziej dramatyczny przebieg. Dzieci z trisomią 21 i wadą przeciekową częściej rozwijają nadciśnienie płucne. Natomiast noworodki z zespołem diGeorga znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka zakażeń i zgonów w okresie pooperacyjnym [7, 9].

Ryc. 6. Obraz śródpiersia górnego: A – prawidłowy obraz śródpiersia górnego na przekroju trzech naczyń: SVC – żyła główna górna, Ao – przekrój aorty, PA – pień płucny rozgałęziający się na prawą tętnicę płucną (RPA) i lewą tętnicę płucną (LPA), Thymus – grasicca ze schematem pomiaru gruczołu; B – obraz śródpiersia górnego u noworodka z zespołem diGeorga, hipoplastyczną grasicą oraz przerwanym łukiem aorty (aorta w przekroju o mniejszej średnicy niż pień płucny); C – obraz śródpiersia górnego u noworodka z zespołem diGeorga, aplazją grasicy i wspólnym pniem tętniczym typu I Colleta. Piktogram przedstawiający ułożenie sondy usg. (Materiał własny autorki).



Ryc. 7. Obraz echokardiograficzny łuku aorty z projekcji nadrostkowej: A – prawidłowy obraz łuku aorty, B – obraz wady serca pod postacią przerwanego łuku aorty typ B u pacjenta z aplazją grasicy. (Materiał własny autorki).



Tab. 2. Krytyczne wady wrodzone serca w zespołach genetycznych.

Zespół genetyczny	Krytyczne wady serca (CCHD)	Inne wady serca (CHD)
Zespół Downa	Zespół Fallota z atrezią tętnicy płucnej	AVSD, PDA
Zespół Turnera	Koarktacja aorty, stenoz aortalna	Dwupłatkowa zastawka aortalna
Zespół Williamsa	Koarktacja aorty, hipoplazja aorty	Obwodowe zwężenie tętnic płucnych
Zespół diGeorga	Przerwanie łuku aorty, wspólny pień tętniczy	Zespół Fallota
Zespół Noonan	Stenoza zastawki płucnej	ASD, kardiomiopatia przerostowa
Zespół Kartagenera	TGA	Zespół Fallota, VSD

Diagnostyka przesiewowa w kierunku krytycznych wad wrodzonych serca opiera się na badaniu pulsoksymetrycznym. Niezwykle ważne jest dokładne wykonywanie procedury z zachowaniem czasu badania oraz odpowiednich warunków technicznych. Badania dodatkowe, takie jak: rentgenodiagnostyka, pomiar ciśnienia tętniczego i test hiperoksji, należy traktować jako techniki pomocnicze. Badanie echokardiograficzne wykonywane przez neonatologa stanowi cenną wartość w procesie diagnostycznym i leczniczym. Jeśli nie ma możliwości wykonania echokardiografii oraz uzyskania konsultacji kardiologicznej, to w przypadku wystąpienia objawów klinicznych dekomensacji układu krążenia należy zastosować wlew ciągły prostaglandyny oraz przekazać pacjenta do ośrodka kardiologii interwencyjnej.

SKRÓTY:

AS – zwężenie zastawki aortalnej
 AVSD – ubytek przedsionkowo-komorowy
 CCHD (ang. critical congenital heart disease) – krytyczne wady wrodzone serca
 CDH – wrodzona przepuklina przeponowa
 D-TGA (transposition of great arteries) – przełożenie dużych naczyń
 FO (ang. foramen ovale) – otwór owalny
 HLHS (ang. hypoplastic left heart syndrome) – zespół hipoplazji lewego serca
 PPHN – przetrwałe nadciśnienie płucne noworodków
 PS – zwężenie zastawki płucnej
 TAPVR – całkowity nieprawidłowy spływ żył płucnych
 TOF – tetralogia Fallota
 VSD – ubytek przegrody międzykomorowej

1. Van der Linde D, Konings EE, Slager MA i wsp.: Birth prevalence of congenital heart disease worldwide. A systematic review and meta-analysis. *JACC* 2011;58:2241–2247.
2. Respondek-Liberska M. Wady serca płodu. Diagnostyka i postępowanie. PZWL. Łódź 2022.
3. Werner B. Wady serca u dzieci dla pediatrów i lekarzy rodzinnych, Warszawa, Medical Tribune 2015.
4. Turska-Kmieć A, Borszewska-Kornacka MK, Błaż W i wsp. Wczesne przesiewowe wykrywanie krytycznych wad wrodzonych serca u bezobjawowych noworodków w województwie mazowieckim: doświadczenia Programu Pulsoksymetrii w ramach POLKARD 2006–2008. *Kardiologia Polska* 2012;4:370–376.
5. Standardy opieki medycznej nad noworodkiem w Polsce – Zalecenia PTN (wydanie IV zaktualizowane i uzupełnione), Warszawa, PTN i Media-Press 2021.
6. Krishna MR, Kumar RK. Diagnosis and management of critical congenital heart diseases in the newborn. *Indian J Pediatr* 2020 May;87(5):365–371. doi: 10.1007/s12098-019-03163-4. Epub 2020 Jan 28. PMID: 31989462
7. Aleszewicz-Baranowska J, Komorowska W. Podstawy diagnostyki kardiologicznej u dzieci. *Forum Medycyny Rodzinnej* 2007;1(3):242–249.
8. Vijayalakshmi IB, Syamasundar Rao P, Chugh R. A comprehensive approach to congenital heart diseases. Jaypee Brothers Medical Publishers Pvt. Limited 2019.
9. Khalil M, Jux C, Rueblinger L, Behrje J, Esmaeili A, Schranz D. Acute therapy of newborns with critical congenital heart disease. *Transl Pediatr* 2019 Apr;8(2):114–126. doi: 10.21037/tp.2019.04.06. PMID: 31161078; PMCID: PMC6514285

data przyjęcia pracy - 3.01.2023

data akceptacji - 2.02.2023