

# Vrodené chyby srdca

## Prednášky z patologickej fyziológie

Študijné materiály z patologickej fyziológie, školský rok 2005/2006

© Oliver Rácz, 2. 2. 2006

### Výskyt a klinický význam vrodených chýb srdca

- 0,6 – 0,7 % živo narodených detí (SR: cca 300 za rok)
- Prenatálna a/alebo včasná diagnostika
- Včasná alebo neskoršia chirurgická korekcia
- Dve tretiny sa dožijú dospelého veku (môžu mať reziduálne abnormality)
- Niekedy sú objavené až v dospelosti\* (ASD)
- Spolu je to v SR asi 10 000 ľudí

*\*foramen ovale nie je uzavretý*

*u 25 % ľudí, ale bez následkov*

# Klasifikácia vrodených chýb srdca

- ❖ Staré delenie: cyanotické a necyanotické
- ❖ Novšie:
  1. Chyby so skratom  
Defekt predsieňového a komorového septa, otvorený ductus Botalli (ASD, VSD, DBA)
  2. Chyby so stenózou  
aortálna a pulmonálna stenóza, koarktácia aorty
  3. Dislokačné chyby  
dextrokardia, transpozícia veľkých ciev
  4. Kombinované – Fallotova tetralógia a i.

# Klasifikácia vrodených chýb srdca

1. Chyby so skratom  
zľava doprava, s možnosťou neskorej cyanózy
2. Kombinované – Fallotova tetralógia a i.

## Chyby so stenózou

aortálna a pulmonálna stenóza, koarktácia aorty

## Dislokačné chyby

dextrokardia, transpozícia veľkých ciev

Sú to vrodené (a spravidla nie) dedičné chyby  
Ale v širšom zmysle slova – niektoré kardiomyopatie  
a arytmie (hereditárne)

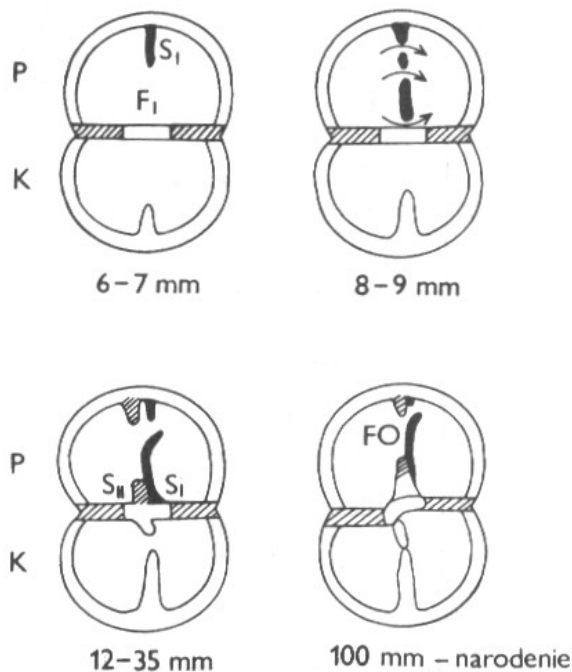
# Embryologický vývoj srdca a intrauterinný krvný obeh

- 4. týždeň: pôvodná trubica sa delí na 5 segmentov:
  - sinus venosus, spoločná predsieň, spoločná komora, bulbus cordis a truncus arteriosus
- 5. – 8. týždeň: vznik septa medzi pravou a ľavou polovicou srdca, vznik základov AV chlopní z endokardu – najviac citlivé obdobie
- ...
- Pľúcnou cirkuláciou plodu tečie len 5 % krvi  
Obidve komory pumpujú krv do jedného obehu, kyslík ide z veľkého obehu

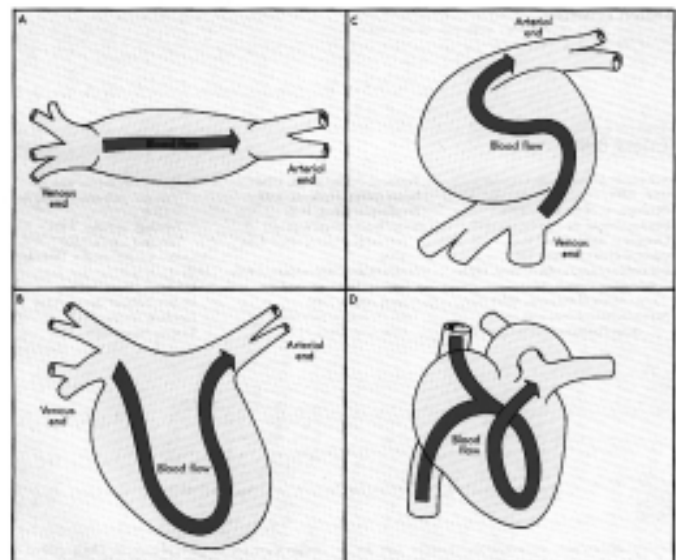
6.2.2006

kvs3.ppt

5



Embryologický vývoj srdca a intrauterinný krvný obeh



6.2.2006

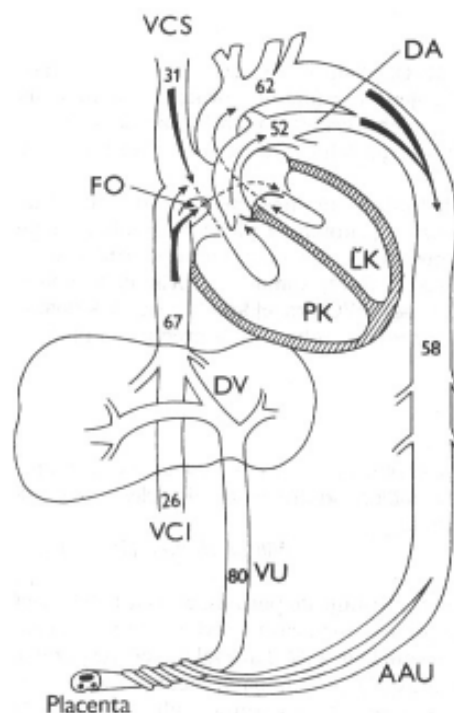
kvs3.ppt

6

# Embryologický vývoj srdca a intrauterinný krvný obeh

- U plodu, kým krv neprechádza cez pľúca, tečie cez foramen ovale a ductus arteriosus priamo z v. cava do aorty. Obidve komory vykonávajú tú istú úlohu

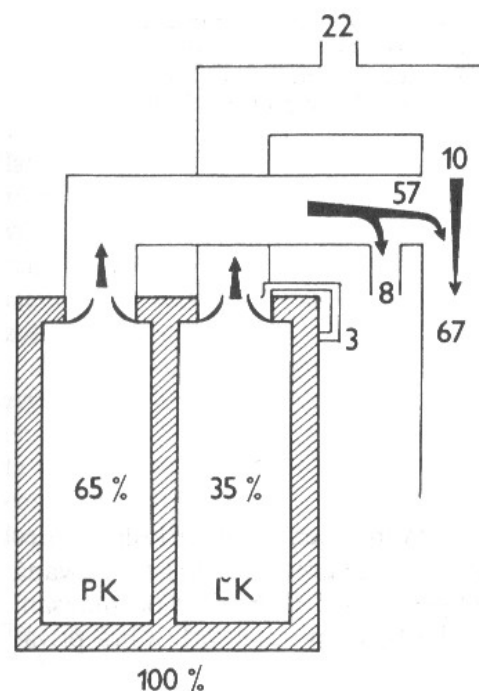
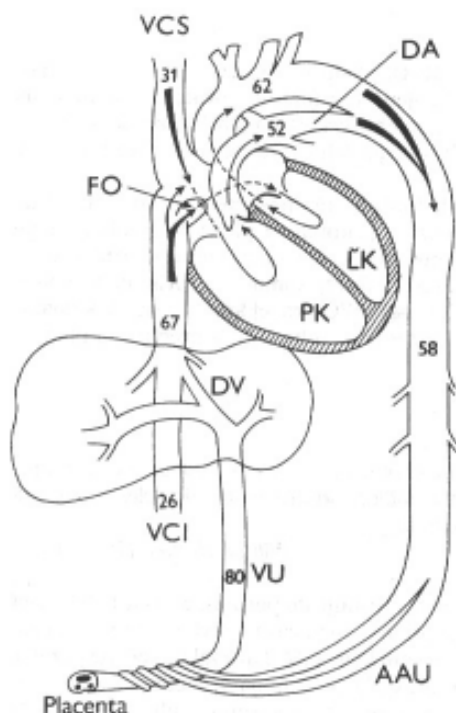
- *W. Harvey, 1578 - 1657*



6.2.2006

kvs3.ppt

# Embryologický vývoj srdca a intrauterinný krvný obeh



6.2.

vs3.ppt

# Etiológia vrodených chýb srdca

- Virózy v 5. – 8. týždni gravidity (rubeola a iné)
- Chemické noxy: alkohol, imunosupresíva, thalidomid, antimetabolity a iné
- Dedičné\* (vrodené chyby v širšom zmysle slova – arytmie, kardiomyopatie, bikuspidálna aortálne chlopne a i.)
- Ako súčasť chromozómových aberácií a hereditárnych ochorení
  - m. Down, sy. Turner, Marfan a i.
- Je to teória - objasnené príčiny len v 10%

6.2.2006

*\*ale účasť génov v celom vývoji a činnosti srdca!*

kvs3.ppt

9

# Etiológia vrodených chýb srdca

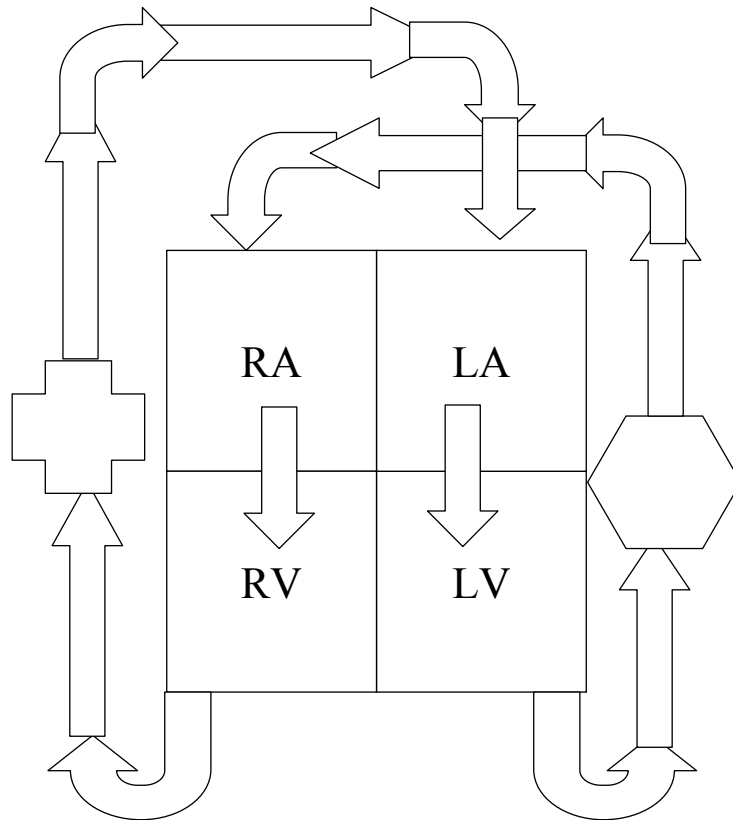
## Dedičné

- Holt-Oram sy. = ASD, poruchy vývoja hornej končatiny
  - Gén pre jeden z transkripčných faktorov, TBX5
- Mutácia transkripčného faktora NKX2-5
  - Heterozygoti: ASD, riziko náhlej smrti (arytmie)
  - Homozygotné drozofily = tinman, nemajú srdce

6.2.2006

kvs3.ppt

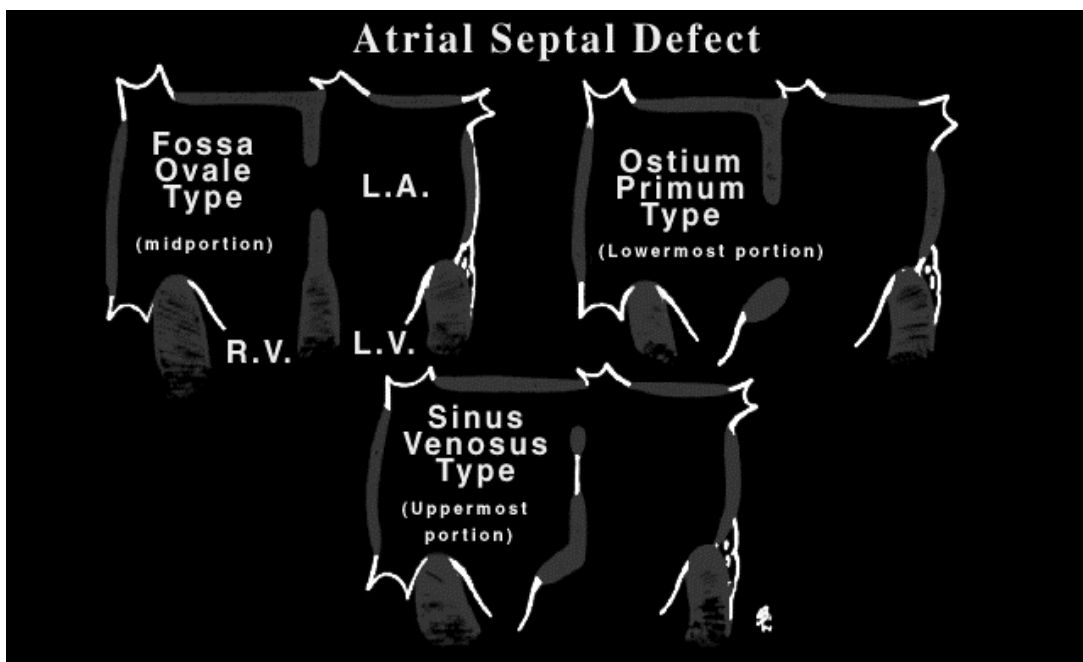
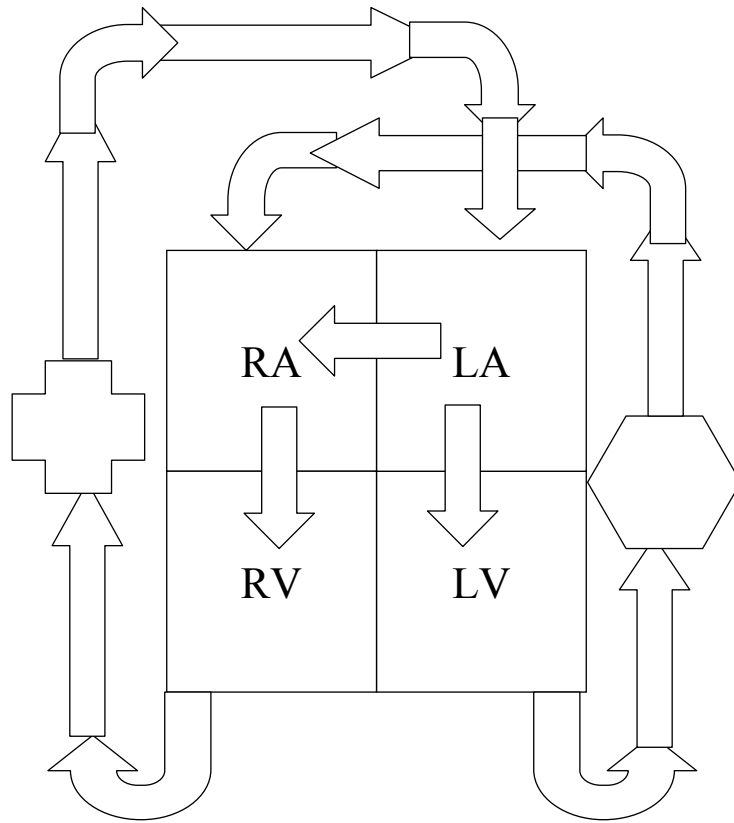
10



## Defekt predsieňového septa

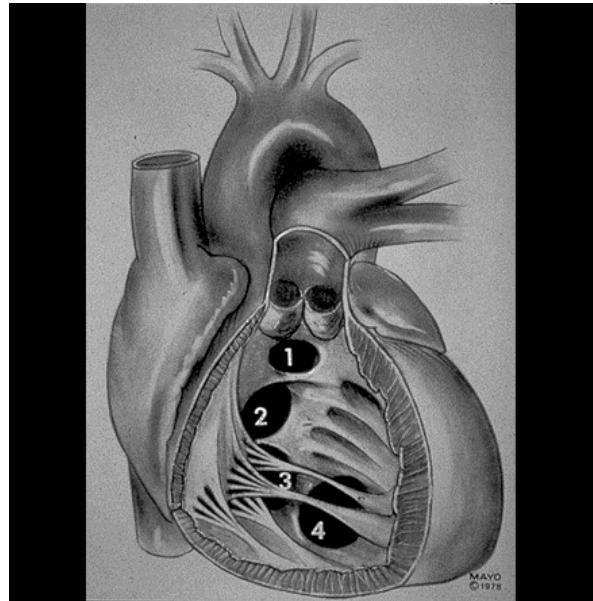
- Najčastejšia,  $ž > m$
- 2 základné typy so skratom zľava doprava
  - ostium secundum
  - ostium primum (+ abnormality AV chlopní)
  - *abnormálne ústenie pľúcnych žíl (dislokačná chyba s ASD)*
- Malý rozdiel tlakov, ale veľký otvor
- Výrazné zvýšenie prietoku malým obehom, po rokoch pľúcna hypertenzia
- Často je dg. až v dospelosti – dyspnoe, únavnosť, supraventrikulárne tachyarytmie

neuzavretý foramen ovale nemá hemodynamické následky (okrem možnosti paradoxnej embolizácie)



# Defekt komorového septa

- 80 % p. Membranacea (2)
- 15 % p. muscularis (4) m. Roger – malý otvor, silný šelest
- preťaženie malého obehu, postupný rast pľúcnej cievnej rezistencie

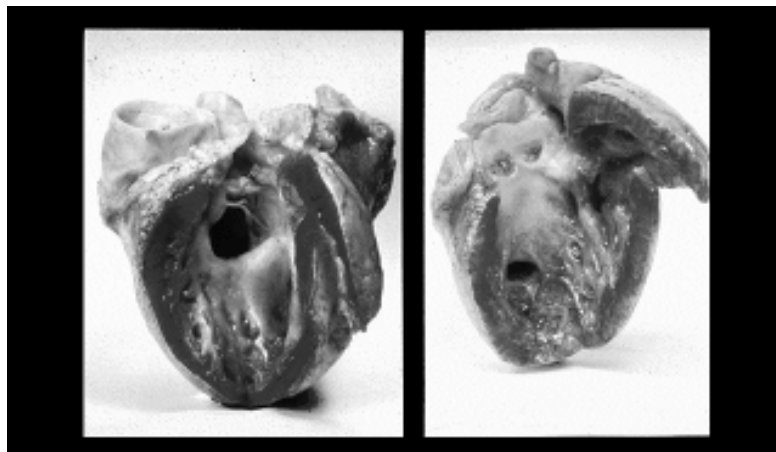


6.2.2006

kvs3.ppt

15

- 25 % kongenitálnych malformácií srdca
- Z toho 25 % zomrelo do veku 20 rokov a dve tretiny do veku 60 rokov
- Ale väčšina malých defektov sa uzavrie do veku 10 rokov spontánne

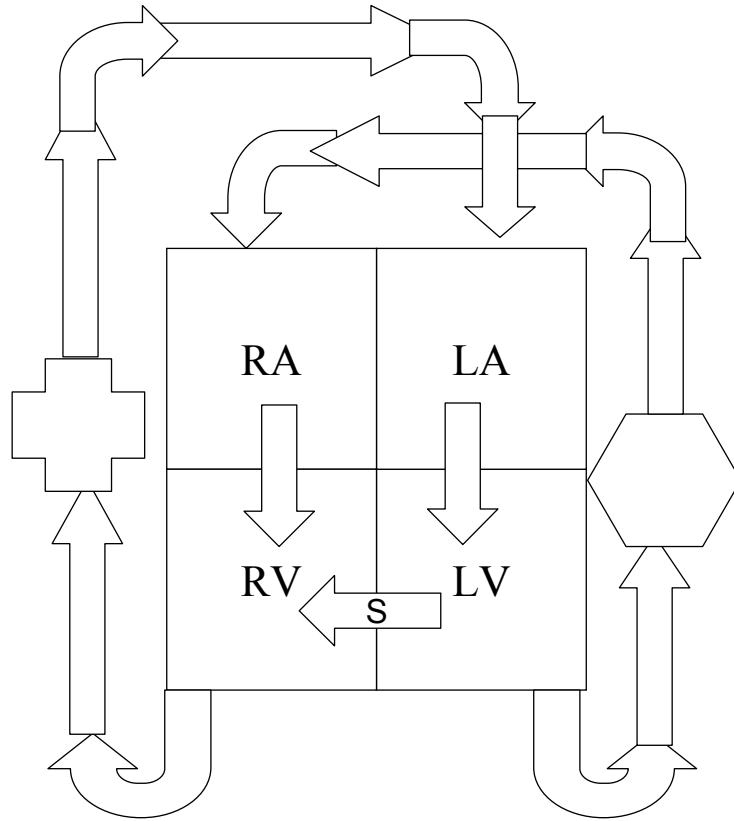


6.2.2006

kvs3.ppt

16

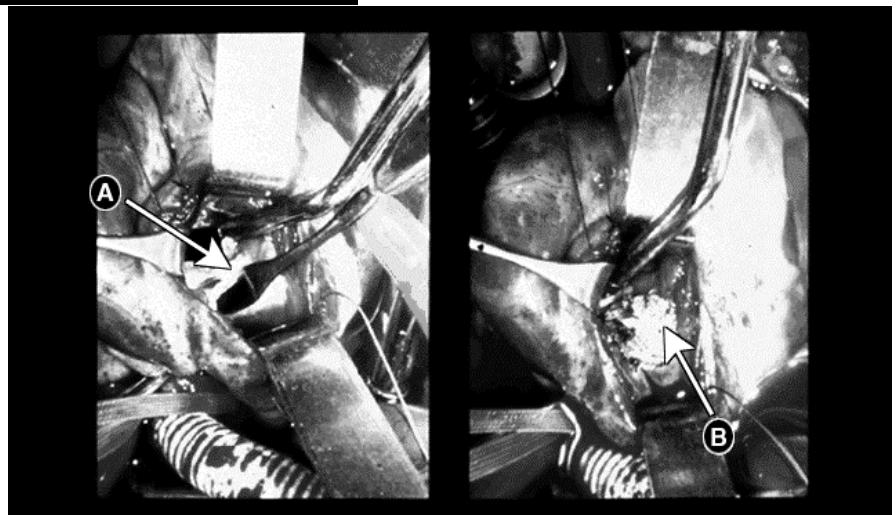
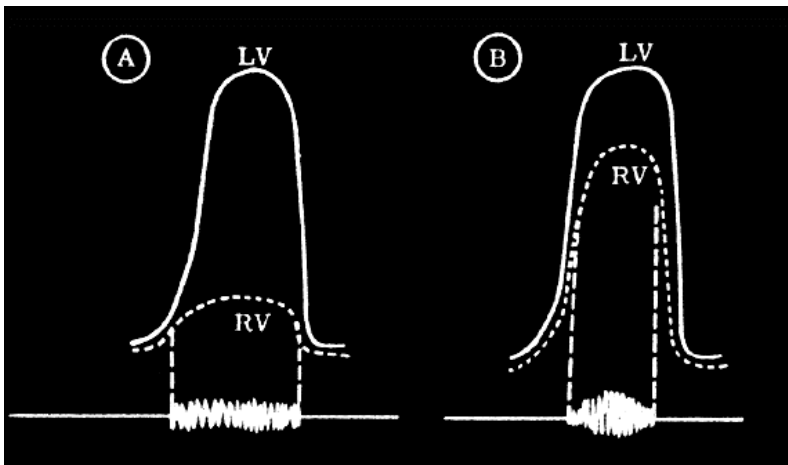




6.2.2006

kvs3.ppt

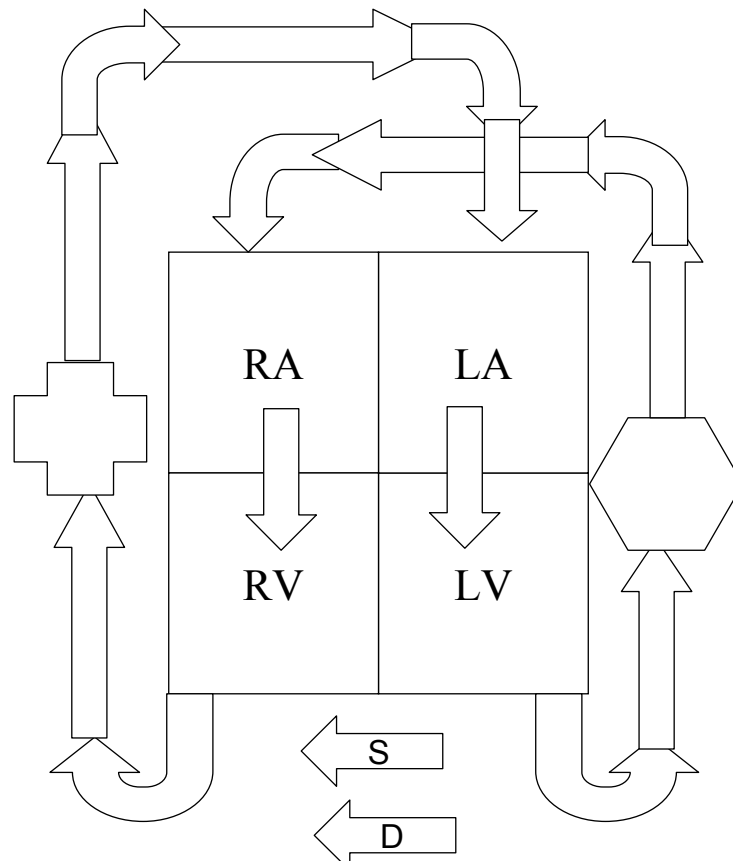
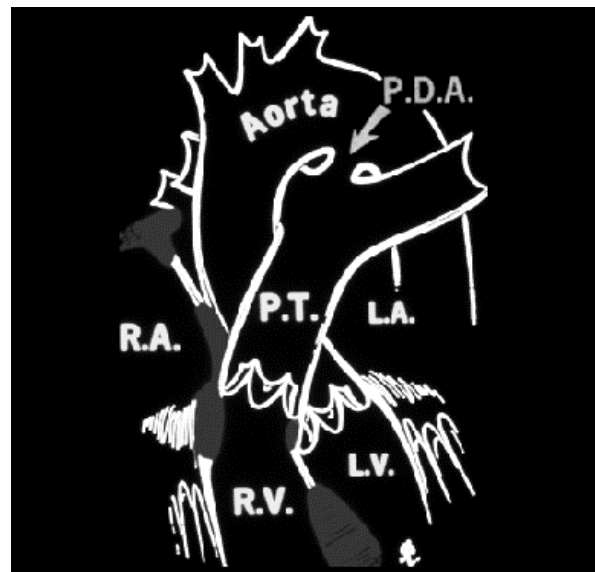
17



6.2.2006

# Otvorený ductus Botalli

- Uzavretie u donosených novorodencov do 24h
- Často u nedonosených a nezralých novorodencov
- Preťaženie malého obehu, atď.
- Veľký skrat môže viesť k zlyhaniu srdca
- Riziko infekčnej endokarditídy

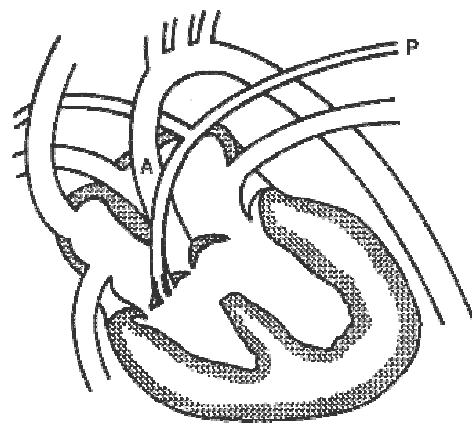


# Eisenmengerov syndróm

- ASD, VSD, DBA s pľúcnou hypertenziou a skratom *sprava doľava*
- Cyanóza a paličkovité prsty
- Dyspnoe, únavnosť, synkopy, edémy
- Chirurgická liečba už nie je možná

# Fallotova tetralógia

- Pulmonálna stenóza
- subaortálny VSD
- nasadajúca aorta
- hypertrofia pravej komory
- ťažká cyanóza a hypoxia
- zaostávanie v raste, paličkovité prsty
- Htk, Hb, Er – vysoké – vysoká viskozita krvi



Dvojstupňová operácia:  
Blalock a Taussigová  
„pentalógia“ a neskôr  
definitívna korekcia