

3. Wykrywanie wad serca przed urodzeniem – rola diagnostyki prenatalnej

Joanna Dangel

Badania ultrasonograficzne i echokardiograficzne

W 1998 roku pojawiły się pierwsze doniesienia wskazujące na to, że prenatalne rozpoznanie wady serca poprawia wyniki leczenia kardiochirurgicznego. Początkowo badano kobiety obciążone większym ryzykiem urodzenia dziecka z wadą serca (patrz rozdział 2., s. 33.), ale dość szybko zorientowano się, że jedynym sposobem poprawy prenatalnego wykrywania wad serca są rzetelnie wykonane przesiewowe położnicze badania ultrasonograficzne u kobiet ciężarnych.

Serce płodu należy ocenić podczas każdego badania USG ciężarnej od około 18. tygodnia ciąży. Określa się:

- położenie i wielkość serca
- rytm serca (ocenić: ile uderzeń na minutę)
- obraz czterech jam serca
- obraz śródpiersia płodu.

Celem badania jest odróżnienie serca prawidłowego od nieprawidłowego, a nie **USTALENIE ROZPOZNANIA**.

Przed urodzeniem badanie USG jest jedynym badaniem, na podstawie którego można postawić diagnozę. Dotychczas nie ma danych wskazujących na szkodliwy wpływ tego badania na rozwijający się płód, jeśli jest ono wykonywane zgodnie z obowiązującymi standardami. Bardzo ważne jest uświadomienie sobie, że celem badania nie jest nakręcenie filmu o dziecku, ale przeprowadzenie badania lekarskiego. Bardzo modne ostatnio badania 3D (obraz trójwymiarowy) i 4D (obraz trójwymiarowy w ruchu) są pomocne w ustaleniu rozpoznania w niektórych bardzo złożonych wadach, ale wyłącznie po stwierdzeniu w badaniu 2D (obraz dwuwymiarowy)



Ryc. 1. Profil (2D)



Ryc. 2. Twarz (3D)

istotnej patologii płodu. Nie są to bardziej diagnostyczne badania, ponieważ uzyskany obraz 3D lub 4D jest komputerową rekonstrukcją i niedoświadczone osoby mogą na ich podstawie rozpoznawać nieistniejące patologie (ryc. 1. i 2.).

Pierwsze USG

Pierwsze USG to bardzo ważne badanie, które powinno być wykonane między 11. a 14. tygodniem ciąży – wielkość płodu 45–85 mm CRL (długości głowowo-ciemieniowej, ryc. 3.). Tego badania nie można wykonać w żadnym innym okresie ciąży.

Należy w nim ocenić wszystkie narządy płodu; już wówczas można wykluczyć większość poważnych wad rozwojowych. Mierzona jest przezierność karku,



Ryc. 3. Pomiar CRL



Ryc. 4. Pomiar przezierności karku

tw. *nuchal translucency* (NT), czyli zbiorniczek płynu w okolicy karku płodu (ryc. 4.). Jego poszerzenie (powyżej 2,5 mm, ale najwyższe wartości są różne, zależnie od wielkości płodu) może wskazywać na choroby płodu, z czego najczęstszymi są aberracje chromosomowe lub wady wrodzone serca.

Na podstawie tego badania lekarz, który posługuje się programem komputerowym Fetal Medicine Foundation (FMF), może określić ryzyko urodzenia dziecka z aberracją chromosomową dla danej kobiety. Certyfikat można uzyskać po uzyskaniu akceptacji wykonanych obrazów pomiaru NT przez komisję FMF oraz odbyciu szkolenia w referencyjnym ośrodku, uznanym przez FMF, czyli spełniającym międzynarodowe standardy.



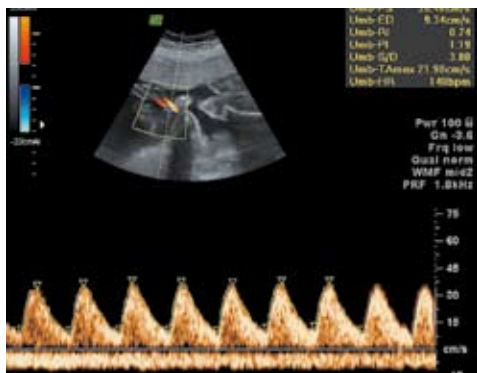
Ryc. 5. Przekrój poprzeczny jamy brzusznej „czarna plama” – żołądek płodu



Ryc. 6. Koniuszek serca zwrócony w lewą stronę, prawidłowy obraz czterech jam serca



Ryc. 7. Obraz naczyń w śródpiersiu, od góry: tętnica płucna, aorta, żyła główna górna



Ryc. 8. Rytm serca (przepływ w tętnicy pępkowej)

Doświadczony specjalista już wówczas może wstępnie ocenić budowę serca płodu, nie jest to jednak badanie ani konieczne, ani w pełni miarodajne.

Drugie USG

Serce płodu lekarz położnik musi ocenić podczas tzw. połówkowego badania USG, wykonanego około **20. tygodnia ciąży (18.–22.)**.

W trakcie badania należy skontrolować:

- położenie serca i żołądka płodu (ryc. 5.)
- obraz czterech jam serca (ryc. 6.)
- obraz trzech naczyń w śródpiersiu oraz odejście aorty i tętnicy płucnej (ryc. 7.)
- rytm serca, np. na podstawie przepływu w naczyniach pępowiny (ryc. 8.).

Badanie to może być wykonane każdym aparatem ultrasonograficznym, nie ma konieczności oceny przepływu krwi metodą dopplerowską.

Kiedy i w jakim celu kobietę w ciąży należy skierować do kardiologa prenatalnego?

1. Jeśli pacjentka należy do grupy wysokiego ryzyka (czynniki zwiększonego ryzyka omówiono w roz. 2). W tych przypadkach, jeśli lekarz położnik potrafi ocenić serce i jest pewien, że nie popełnia błędów, można poprzestać na badaniu przesiewowym, zostawiając prenatalną konsultację dla przypadków, w których są wątpliwości dotyczące budowy płodu. Pacjentki, które już mają dziecko ze złożoną wadą serca, mogą się zgłosić do referencyjnego ośrodka kardiologii prenatalnej między 11. a 14. tygodniem ciąży.

2. Jeśli pacjentka należy do grupy niskiego ryzyka (bez obciążającego wywiadu rodzinnego i położniczego) w następujących przypadkach:

- nieprawidłowy wynik położniczego badania USG
 - nieprawidłowy obraz serca płodu
 - zaburzenia rytmu serca płodu
 - obrzęk płodu
 - wada innego narządu płodu
 - zwiększona przezierność karku stwierdzona między 10. a 14. tygodniem ciąży (CRL 45–85 mm)
 - nieprawidłowe przepływy pępowinowe
 - nieprawidłowa objętość płynu owodniowego
- aberracje chromosomowe u płodu
- w badaniu między 18. a 22. tygodniem ciąży lekarz nie może uzyskać prawidłowego obrazu serca.

Specjalista z dziedziny kardiologii prenatalnej potwierdza nieprawidłową budowę serca płodu lub ją wyklucza. Do tego badania konieczny już jest sprzęt najwyższej jakości. Poza budową serca oceniana jest jego funkcja i wydolność układu krążenia (analogicznie do badań dziecka czy osoby dorosłej z chorobą serca).

Na podstawie badania echokardiograficznego można dokładnie ocenić rodzaj wady, możliwości terapii, jak również wydolność układu krążenia. Badanie takie trwa długo, najczęściej około 60 minut. Po jego wykonaniu przeprowadza się konsultację, w czasie której rodziców należy poinformować o możliwościach i wynikach leczenia danej wady serca i planowanym miejscu porodu. Zależnie od miejsca zamieszkania organizowana jest również opieka położnicza.

Cele badania echokardiograficznego płodu

- ocena anatomii serca
- ocena wydolności płodowego układu krążenia
- określenie ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych i przedstawienie rodzicom wskazań do określenia kariotypu płodu
- przedstawienie możliwości leczenia rozpoznanej wady serca
- przedstawienie wyników leczenia operacyjnego na podstawie doświadczeń ośrodka, w którym dziecko będzie leczone
- określenie rokowania co do zdrowia i życia na podstawie wszystkich dostępnych wyników badań (echokardiograficzne i kariotyp)
- ustalenie wskazań (włącznie z lekarzem położnikiem) dotyczących czasu i miejsca porodu
- ustalenie sposobu postępowania z noworodkiem

Najważniejsze zadanie, które stoi przed lekarzem wykonującym badanie echokardiograficzne płodu, to określenie rodzaju wady wrodzonej serca. Istotne jest stwierdzenie, czy w przyszłości wada może być skorygowana „anatomicznie” (możliwe jest przywrócenie prawidłowej budowy serca). Na przykład w przypadku przełożenia wielkich pni tętniczych serce można w pełni skorygować: dwa przedsionki, dwie komory, dwa prawidłowo odchodzące naczynia. Przywrócenie „dwukomorowej” budowy serca jest również możliwe m.in. w przypadkach zespołu Fallota, wspólnego pnia tętniczego, ubytku w przegrodzie międzykomorowej, koarktacji aorty i całkowitego kanału przedsionkowo-komorowego.

Zupełnie inne jest rokowanie u dzieci, u których rozpoznano tzw. serce jednokomorowe. Liczba wad, w których pracuje tylko jedna komora serca, jest bardzo duża, mogą one również stanowić część zespołów wad wrodzonych.

To wszystko należy brać pod uwagę, przedstawiając rodzicom możliwości leczenia i rokowanie. Pacjenci z tzw. sercem jednokomorowym zawsze wymagają kilkuetapowego leczenia chirurgicznego (sposób leczenia dokładnie opisano w kolejnych rozdziałach książki).

Ponieważ wiele wad serca stwierdzanych u płodów jest częścią zespołów genetycznych, po wykonaniu badania echokardiograficznego podejmuje się też decyzję dotyczącą wskazań i konieczności oznaczenia kariotypu, czyli „mapy

chromosomów”, na podstawie której można ustalić dokładniejsze rozpoznanie całego zespołu. Wiadomo, że niektóre aberracje chromosomowe, takie jak zespół Edwardsa (trisomia 18) lub zespół Patau (trisomia 13), nie dają szans na przeżycie. W takich przypadkach można podjąć decyzję o niepodejmowaniu intensywnej terapii już przed urodzeniem. Są to najtrudniejsze rozmowy z rodzicami, ale do obowiązków lekarzy należy uczciwe przedstawienie rokowania i zapewnienie noworodkowi odpowiedniej w tej sytuacji opieki, czyli opieki paliatywnej.

Trudniejsza sytuacja jest, gdy występuje rzadka lub nowa aberracja chromosomowa; wówczas określenie rokowania może być bardzo trudne. W takich przypadkach czas, który pozostał do urodzenia dziecka, można wykorzystać na konsultacje i podjęcie optymalnej decyzji, o ile to możliwe, jeszcze przed urodzeniem.

Należy jednak podkreślić, że nie wszystkie zespoły genetyczne udaje się rozpoznać w czasie ciąży i prawidłowy wynik kariotypu nie wyklucza rzadkich chorób genetycznych u dziecka.

Na podstawie obowiązującego w Polsce prawa („Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży” z dnia 7.01.1993 r., Dz. U. z 1993 r. Nr 17, poz. 78) rodzice mogą podjąć decyzje o przerywaniu ciąży w przypadkach, gdy 1) ciąża stanowi zagrożenie dla życia lub zdrowia kobiety ciężarnej lub 2) badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu, do czasu uzyskania przez płód możliwości życia pozałożonowego.

Istnieją również wady, których nie można rozpoznać u płodu. Do nich należy przewód tętniczy Botalla oraz ubytek przegrody międzyprzedsionkowej – są to fizjologiczne połączenia u płodu. Należy pamiętać, że rozwój łuku aorty kończy się dopiero po porodzie, po zamknięciu przewodu tętniczego, i czasami w badaniach prenatalnych jedna z najczęstszych wad u noworodków – koarktacja aorty – może nie być widoczna. Dlatego też pomimo prawidłowego wyniku badania echokardiograficznego wykonanego w połowie ciąży nie wolno lekceważyć objawów klinicznych u dziecka.

Ponadto istnieją patologie układu krążenia występujące wyłącznie w życiu płodowym. Zalicza się do nich zmiany w przebiegu zespołu transfuzji między płodami, przedwczesne zamknięcie przewodu tętniczego lub otworu owalnego.

Rozpoznawanie i leczenie zaburzeń rytmu serca płodu

Poza wadami wrodzonymi serca u płodów mogą występować tzw. zaburzenia czynnościowe, tzn. zaburzenia rytmu serca i niewydolność krążenia. Są to choroby, które w wielu przypadkach mogą być leczone w czasie ciąży. W przypadku stwierdzenia nieregularnego rytmu serca płodu konieczna jest konsultacja kardiologa prenatalnego i uzyskanie decyzji, co należy dalej robić. Trzeba jednak pamiętać, że rytm serca zmienia się podczas ciąży, i groźne są jedynie odchylenia, które wykraczają poza normy.

Zaburzenia rytmu serca zmieniają zapis KTG i zawsze są widoczne w badaniu USG. Przed podjęciem decyzji o wcześniejszym rozwiązaniu ciąży, zwłaszcza jeśli dotyczy to jej wczesnego okresu i grozi urodzeniem bardzo niedojrzałego noworodka, trzeba zdecydować, co będzie korzystniejsze dla dalszego rozwoju dziecka.

Najczęstszy rodzaj zaburzeń rytmu, tzw. skurcze dodatkowe (opisywane przez lekarzy położników jako „wypadanie”), zaburzają zapis KTG. Jeśli są wątpliwości dotyczące interpretacji zapisu KTG, konieczne jest wykonanie badania USG, a najlepiej badania echokardiograficznego.

Kolejny rodzaj wolnego rytmu serca, który należy odróżnić od bradykardii (bardzo wolnej czynności serca) spowodowanej niedotlenieniem płodu, to blok całkowity. Na podstawie międzynarodowych doniesień wiadomo, że blok całkowity bez wady serca występuje z częstością około 1/20 000 urodzeń żywych. Z tego wynika, że w Polsce rocznie rodzi się około 30 noworodków z blokiem całkowitym bez strukturalnej wady serca. We wszystkich ośrodkach kardiologii prenatalnej w ciągu roku liczba takich dzieci nie przekracza 10, można więc uznać, że większość tego typu patologii nie jest rozpoznawana przed urodzeniem. Wydaje się, że część dzieci rodzi się przedwcześnie z powodu złej interpretacji zapisu KTG jako „zagrożającej zamartwicy wewnątrzmacicznej”. W tych przypadkach prawidłowe ustalenie rozpoznania ma ogromne znaczenie, gdyż noworodek z całkowitym blokiem przedsionkowo-komorowym (CCHB – *complete congenital heart block*) przedwcześnie urodzony ma bardzo małe szanse wyleczenia. W większości przypadków CCHB przyczyna jest znana: są to przeciwciała anty-Ro lub anty-LE, które występują zarówno u kobiet z chorobami układowymi tkanki łącznej (np. toczeń rumieniowaty układowy, zespół Sjögrena), jak i bez klinicznych objawów choroby. Przeciwciała te uszkadzają układ bodźcoprzewodzący u płodu od około 14. tygodnia, ale tylko u około 10% kobiet z dodatnimi przeciwciałami. Można te płody leczyć, więc kobiety z dodatnimi przeciwciałami anty-Ro powinny być objęte regularną kontrolą lekarską, obejmującą kontrolę rytmu serca płodu raz w tygodniu między 16. a 20. tygodniem ciąży.

Jeśli już na przełomie pierwszego i drugiego trymestru ciąży występuje bradykardia płodu poniżej 100/min, może to wskazywać na blok całkowity współistniejący ze złożoną wadą serca płodu. W takich przypadkach skuteczne leczenie przezłożyskowe nie jest możliwe i rokowanie najczęściej jest niepomyślne.

Kolejny rodzaj arytmii, która jest zagrożeniem życia płodu, stanowią szybkie rytmy serca, powyżej 200/minutę (częstoskurcze), które również zaburzają zapis KTG. Niekiedy jest on interpretowany jako „brak możliwości zapisu z powodu nadmiernych ruchów płodu”. W przeszłości zaburzenia rytmu serca stwierdzane w badaniu KTG były wskazaniem do wcześniejszego rozwiązania ciąży. Obecnie lekarz mając do dyspozycji inne metody diagnostyczne, powinien najpierw przeprowadzić pełną diagnostykę, zapobiegając w ten sposób możliwym powikłaniom wcześniactwa. Na podstawie zarówno doświadczeń własnych, jak

i piśmiennictwa wiadomo, że przezłożyskowe leczenie szybkich rytmów serca płodu jest skuteczne. Można całkowicie wyleczyć płód i doprowadzić do urodzenia zdrowego noworodka.

Ważne!

- Nieprawidłowy zapis KTG nie zawsze wskazuje na niedotlenienie wewnątrzmaciczne – w przypadku podejrzenia zaburzeń rytmu serca konieczna jest konsultacja kardiologiczna i uzupełnienie badań diagnostycznych o badanie USG i echokardiograficzne płodu.
- Istnieją możliwości przezłożyskowego leczenia zaburzeń rytmu serca płodów – terapia taka jest zdecydowanie bardziej korzystna dla dziecka niż przedwczesne rozwiązanie ciąży, a jej zastosowanie wymaga bliskiej współpracy lekarza położnika i kardiologa.
- Ocena stanu wydolności układu krążenia płodu jest możliwa w położniczym badaniu USG i ułatwia podjęcie decyzji dotyczących dalszego postępowania i rokowania.

Uwaga!

Gdzie w Polsce można wykonać badanie echokardiograficzne płodu?

W Polsce specjalistyczne badania echokardiograficzne płodu wykonywane są w nielicznych ośrodkach. Wykonanie ich wymaga od lekarzy ogromnej wiedzy teoretycznej i praktycznej oraz umiejętności sonograficznych z kilku dziedzin: kardiologii dziecięcej, echokardiografii dziecięcej, neonatologii i położnictwa. Ośrodki kardiologicznej diagnostyki płodu w Polsce (podobnie jak na świecie) podzielone są na trzy poziomy A, B i C. Listę ośrodków typu C (najwyższej klasy) zamieszczono w aneksie 1. do książki.

Podsumowanie

Prenatalne rozpoznanie wady wrodzonej serca umożliwia przygotowanie rodziców do urodzenia obciążonego nią dziecka. W większości przypadków są to wady złożone, wymagające często wieloetapowych operacji, o bardzo poważnym rokowaniu. Rozmowę z rodzicami przed urodzeniem dzieci powinien przeprowadzić kardiolog, po uprzednim omówieniu przypadku z kardiochirurgami. Należy przedstawić możliwości leczenia i przewidywane odległe wyniki.

SERCE PŁODU W BADANIU POŁOŻNICZYM

<http://fetus.szpitalkarowa.pl>

**WSKAZANIA DO WYKONANIA BADANIA
echokardiograficznego płodu
(poza grupami ryzyka)**

1. Nieprawidłowy wynik położniczego badania USG

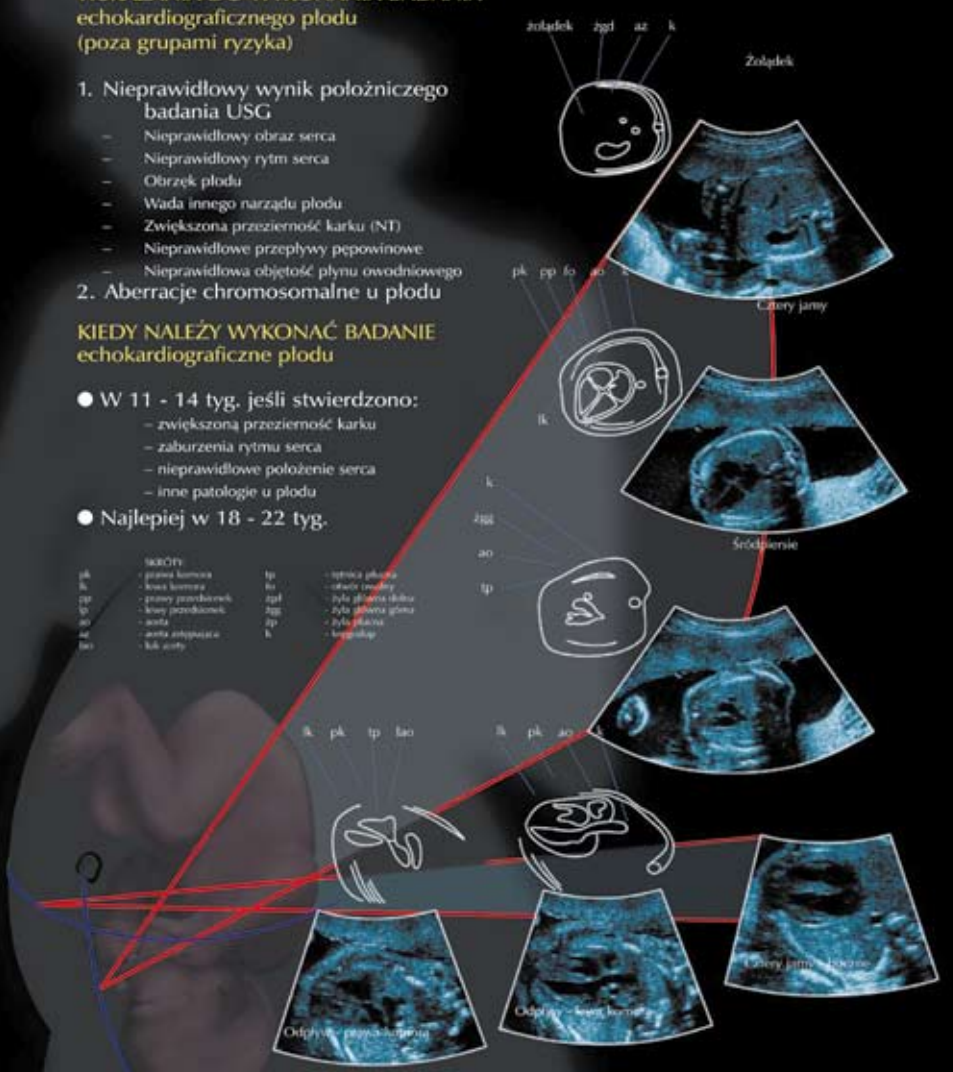
- Nieprawidłowy obraz serca
- Nieprawidłowy rytm serca
- Obrzęk płodu
- Wada innego narządu płodu
- Zwiększona przezierność karku (NT)
- Nieprawidłowe przepływy pepowinowe
- Nieprawidłowa objętość płynu owodniowego

2. Aberracje chromosomalne u płodu

**KIEDY NALEŻY WYKONAĆ BADANIE
echokardiograficzne płodu**

- W 11 - 14 tyg. jeśli stwierdzono:
 - zwiększoną przezierność karku
 - zaburzenia rytmu serca
 - nieprawidłowe położenie serca
 - inne patologie u płodu
- Najlepiej w 18 - 22 tyg.

pk	skłodcy	tp	- opłacz płaczący
ik	- prawa komora	ko	- obrzęk (owodniowy)
pp	- lewa komora	apl	- żyła płacząca dolna
fp	- przegroda przelotowa	zpp	- żyła płacząca górna
ao	- aorta	zp	- żyła płacząca
af	- aorta z przegrzędą	k	- brzoświat
ao	- kółko aorty		



Ośrodki referencyjne kardiologii prenatalnej: Poradnia Perinatologii i Kardiologii Perinatalnej w Szpitalu Klinicznym im. Ks. Anny Mazowieckiej, Warszawa, Joanna Szymkiewicz - Dangel, fetus@szpitalkarowa.pl; tel: (022) 826 00 51-55 www.167.pl
 Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Półki, Łódź, Maria Rospondek - Libeńska, tel: (042) 271 11 35
 Powiadnia Kardiologii Prenatalnej przy Katedrze i Klinice Kardiologii Dziecięcej ŚLMM, Katowice, Agata Włoch, tel: (032) 789 47 06

Copyright: J. Dangel ■ 2012 grafika: April ■ 1. Lich ■ 2. Fotomaker - Program wydawniczy Uniwersytetu Zdrowa • 2004 rok ■ Nr 11368-PRZ01195049154211

Ryc. 9. Serce płodu w badaniu położniczym

Najczęściej rodzice pytają o możliwości korekcji wady, przebieg operacji i okresu pooperacyjnego, jakość życia w przyszłości. Rozmowy z rodzicami są bardzo długie i bardzo dokładne, z uwzględnieniem możliwości leczenia i jego powikłań.

W Polsce (podobnie jak w pozostałych krajach) prenatalne rozpoznanie wady serca stanowi ze względu na ciężkość rozpoznawanych patologii czynnik ryzyka dla dziecka. Nie wszystkie matki decydują się na urodzenie dziecka z poważnym obciążeniem, często również z powodu braku rzetelnej informacji na temat możliwości rozwoju i życia dziecka z taką wadą.

Z drugiej jednak strony na oddziały kardiologii trafiają noworodki z bardzo ciężkimi wadami serca, które zginęłyby przed podjęciem jakiegokolwiek diagnostyki, gdyby urodziły się w nieprzygotowanym ośrodku.

Myślę, że jesteśmy na początku drogi, która powinna doprowadzić do poprawy wyników leczenia operacyjnego wad wrodzonych serca m.in. dzięki diagnostyce prenatalnej, która umożliwi noworodkom dotarcie do specjalistycznych ośrodków kardiologicznych tuż po urodzeniu, w dobrym stanie klinicznym.

Pełne badanie echokardiograficzne płodu ma na celu:

- pełną ocenę anatomii i funkcji płodowego układu krążenia
- ustalenie rozpoznania
- zaplanowanie koniecznych badań dodatkowych
- wdrożenie leczenia w koniecznych przypadkach
- udzielenie pełnej konsultacji, z przedstawieniem możliwości, sposobów i wyników leczenia zarówno krótko-, jak i długoterminowego.

Do wykonania badania konieczny jest najwyższej jakości sprzęt USG, a konsultacji może udzielać lekarz mający doświadczenie w dziedzinie kardiologii dziecięcej i prenatalnej (powinien być to kardiolog dziecięcy lub pediatra przeszkolony w tej dziedzinie).