

## 4. Wykrywanie wad serca po urodzeniu — rola diagnostyki neonatalnej i postnatalnej

Zbigniew Kordon

W Polsce u większości dzieci wada serca zostaje wykryta i rozpoznana dopiero po urodzeniu, w trakcie rutynowych badań pediatrycznych lub w przypadku nasilających się objawów. Powszechnie wykonywane, a w wielu krajach wręcz obowiązkowe, ultrasonograficzne (USG) badania prenatalne od 18. tygodnia ciąży nie są u nas ogólnodostępne. Wiele matek nie widzi ponadto potrzeby przeprowadzania USG w okresie ciąży, gdyż w ich odczuciu błędnie kojarzy się ono ze zgodą na ewentualną aborcję. Z drugiej strony jest również zbyt wielu lekarzy położników, którzy nie potrafią bądź nie mają możliwości dokonania poprawnej oceny serca płodu (zły sprzęt lub jego brak).

Rozwój fizyczny płodów z wadami wrodzonymi serca jest w większości przypadków prawidłowy. Diagnostyka po narodzinach jest więc trudna, ponieważ w chwili urodzenia dzieci z wieloma, nawet bardzo złożonymi wadami serca są w bardzo dobrym stanie ogólnym i otrzymują maksymalną liczbę punktów w 10-punktowej skali Apgar. W niektórych przypadkach nie występują widoczne symptomy, pediatra może więc źle ocenić źródło szmerów w sercu, uważając, że są „niewinne”.

W części przypadków, szczególnie tych, w których krążenie systemowe uzależnione jest od przepływu krwi przez przewód tętniczy Botalla, do tragedii może dojść już kilka lub kilkanaście godzin po urodzeniu, kiedy następuje jego zamykanie się. Z minuty na minutę pogarsza się wówczas stan zdrowia dziecka. Jeśli nie znajduje się ono w specjalistycznym ośrodku medycznym lub w jego pobliżu, w większości przypadków na ratunek może być za późno.

Rodzice, którzy to przeżyli, nigdy nie zapomną ogarniającego ich uczucia bezradności i rozpacz. Obserwowali jedynie działania lekarzy, którzy nie wiedząc nawet, czy podobne wady serca można leczyć, próbowali się skontaktować ze specjalistami z różnych rejonów Polski. Często dzieci po wielu godzinach transportu trafiały do ośrodków referencyjnych w stanie ogólnym bardzo ciężkim, co znacznie zmniejszało ich szanse.

## Najczęstsze symptomy wad serca

### **Charakterystyczne szmery skurczowe**

Stwierdzone bezpośrednio po urodzeniu szmery wiążą się zazwyczaj ze zwężeniem ujść tętniczych, niedomykalnością zastawek przedsionkowo-komorowych lub małym ubytkiem w przegrodzie międzykomorowej. Wykrywane w pierwszych dniach życia są następstwem dużych ubytków międzykomorowych lub drożnego przewodu tętniczego.

Jeśli po raz pierwszy stwierdzono je u dzieci starszych, są to najczęściej szmery czynnościowe lub patologiczne, związane z umiarkowanym zwężeniem ujść tętniczych, ubytkiem międzyprzedsionkowym, zespołem wypadania płatków zastawki mitralnej lub kardiomiopatią przerostową.

### **Sinica ośrodkowa**

Jest najlepiej widoczna na koniuszkach palców, pod paznokciami, na spojówkach i ustach.

Sinica występująca bezpośrednio po urodzeniu towarzyszy przełożeniu wielkich pni tętniczych, a stwierdzana w pierwszych godzinach i dniach życia – skrajnym formom zespołu Fallota, atrezji zastawki pnia płucnego czy zastawki trójdzielną lub czynnościowo pojedynczej komorze z istotnie ograniczonym napływem krwi do krążenia płucnego.

W wadach z wewnątrzsercowym mieszaniem się krwi żyłnej i tętniczej sinica występuje wcześniej po urodzeniu, choć w mniejszym nasileniu niż w wyżej wymienionej grupie wad.

Sinica pojawiająca się u niemowlęcia może wskazywać na rozwojową formę zespołu Fallota, u starszego dziecka najczęściej jest wynikiem rozwoju nadciśnienia płucnego (zespół Eisenmengera) na podłożu nieleczonych wcześniej wad z wysokociśnieniowymi przeciekami wewnątrzsercowymi lub naczyniowymi.

### **Niewydolność krążenia**

Bezpośrednio po urodzeniu niewydolność krążenia stwierdzana jest rzadko – pod postacią ogólnego obrzęku noworodka – który najczęściej powstaje w wyniku przetrwałego w życiu płodowym częstoskurczu nadkomorowego, a sporadycznie wady strukturalnej serca.

Pojawiająca się do 2. tygodnia życia ostra niewydolność krążenia wskazuje na wadę z przewodozależnym przepływem systemowym (przepływ krwi do organizmu uzależniony od drożnego przewodu tętniczego Botalla). Niewydolność stanowi następstwo spontanicznego zamykania się przewodu tętniczego – jedyne (skrajne zwężenie lub atrezja zastawki aorty, zespół niedorozwoju lewego serca)

lub dominującego (znacznego stopnia zwężenie cieśni aorty lub przerwanie ciągłości łuku aorty) źródła umożliwiającego przepływ krwi do krążenia systemowego.

Narastanie objawów niewydolności krążenia po okresie noworodkowym cechuje wady z przeciekami na poziomie komór lub wielkich tętnic (np. duży ubytek międzykomorowy, przetrwały przewód tętniczy, okienko aortalno-płucne). Niewydolność krążenia u niemowląt może również występować w następstwie wad przeciążających ciśnieniowo lewą komorę (zwężenie zastawki lub cieśni aorty), wywołujących zaburzenia ukrwienia mięśnia sercowego (nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od pnia płucnego) lub w chorobach zapalno-zwyrodnieniowych mięśnia sercowego (zapalenie mięśnia sercowego, kardiomiopatie).

U starszych dzieci przyczyną niewydolności krążenia jest głównie zapalenie mięśnia sercowego lub kardiomiopatia, a rzadziej nabyte wady serca.

### **Świst powstający w momencie wdechu**

Stridor wdechowy i zaburzenia połykania (dysfagia) u niemowląt wynikają niekiedy z zewnętrznego ucisku na przełyk i tchawicę, a towarzyszą pierścieniom naczyniowym. Zaburzenia połykania pojawiają się zwykle u starszych niemowląt wraz z wprowadzeniem do diety pokarmów stałych.

### **Ból wieńcowy**

Występuje rzadko u starszych dzieci z wadami wrodzonymi serca; zwykle ma charakter zbliżony do opisywanego u dorosłych. Może towarzyszyć znacznemu zwężeniu zastawkowemu lub nadzastawkowemu aorty, ale występuje też w kardiomiopatiach przerostowych lub w przebiegu pierwotnego nadciśnienia płucnego.

### **Omdlenia spowodowane wysiłkiem i(lub) stresem psychicznym**

Mogą wskazywać na istotne zwężenia w drodze wypływu z lewej komory; stanowią też objaw zaawansowanego pierwotnego nadciśnienia płucnego oraz istotnych zaburzeń rytmu serca lub przewodzenia. Omdlenia powysiłkowe lub zależne od pozycji ciała dziecka niekiedy się wiążą z guzem (tzw. śluzakiem) lewego przedsionka lub lewej komory serca.

### **Objawy dodatkowe**

Na istnienie choroby serca lub wrodzonej wady serca mogą ponadto wskazywać wymienione niżej objawy.

- **Zaburzenia rozwoju fizycznego dziecka**, które często towarzyszą przewlekłej niewydolności krążenia i(lub) niedotlenieniu organizmu: głównie zmniejszony przyrost masy ciała oraz w niektórych przypadkach opóźnienie rozwoju motorycznego – opóźnienie pionizacji niemowląt i mniejsza sprawność ruchowa oraz nietolerancja wysiłku w każdym wieku.

- **Deformacja klatki piersiowej** – nadmierne uwypuklenie okolicy podsercowej (tzw. garb sercowy) oraz **nieprawidłowe tętnienia i drżenia** przedniej ściany klatki piersiowej wskazują na długotrwałe powiększenie serca lub jednej z jego komór.
- **Powiększenie wątroby** obserwowane w przebiegu zastoinowej niewydolności krążenia u dzieci.
- **Nieprawidłowości wypełnienia, napięcia i symetrii tętna obwodowego** mierzonego na kończynach.

### Konieczne badania

Wszystkie opisane powyżej objawy mogą wskazywać na wadę serca, ale oczywiście nie przesadzają o jej istnieniu. Dlatego u dziecka, u którego wystąpią, należy przeprowadzić **dotatkowe badania**. Najczęściej przeprowadza się następujące badania (szczegółowe opisy badań znajdują się w rozdziale im poświęconym):

1. **Test hiperoksji** – pozwalający na zróżnicowanie płucnych i sercowych przyczyn sinicy ośrodkowej u noworodków i niemowląt.
2. **Badanie elektrokardiograficzne (EKG)** – dostarcza tylko uzupełniających informacji do diagnostyki wad wrodzonych. Niezależnie bowiem od wieku dziecka badanie elektrokardiograficzne może jedynie potwierdzić wadę serca, a nie może jej wykluczyć.
3. **Badanie radiologiczne (RTG) klatki piersiowej** – umożliwia ocenę położenia, wielkości i kształtu serca oraz rysunku naczyniowego pól płucnych.
4. **Badanie echokardiograficzne**, czyli nieinwazyjne dwu- lub trójwymiarowe obrazowanie – pozwala na dokładne odwzorowanie anatomii serca, a uzupełnione badaniem dopplerowskim, w tym znakowanym kolorem, pozwala na wiarygodną ocenę pracy serca.
5. **Cewnikowanie serca** – badanie nieodzowne wówczas, gdy metody nieinwazyjne, w tym badanie echokardiograficzne, nie dostarczają pełnych informacji diagnostycznych, niezbędnych do podjęcia leczenia. Dotyczy to zwłaszcza okresu przed operacjami (najczęściej w przypadku złożonych, wrodzonych wad serca).

### Rada rodziców dla rodziców

Jeżeli zauważysz któryś z opisanych powyżej symptomów lub stan zdrowia Twojego dziecka budzi wątpliwości, natychmiast zasygnalizuj to lekarzowi prowadzącemu. Poproś o dodatkowe badania pozwalające wykluczyć wadę serca lub inną wadę. Od Twojej postawy i wnikliwej obserwacji dziecka bardzo wiele zależy.