

Selhání srdce v terénu koarktace aorty jako příčina úmrtí u šestiměsíčního kojence

MUDr. Alžběta Blanková¹, MUDr. Jan David, Ph.D.², MUDr. MUDr. Tomáš Adámek¹

¹Oddělení soudního lékařství a toxikologie, Krajská nemocnice Liberec, a. s.

²Pediatrická klinika 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Koarktace aorty je významná vrozená srdeční vada, která se může manifestovat v kterémkoliv věku. Její včasná diagnostika je klíčová pro dobrou prognózu zdravotního stavu dítěte. V prezentované kazuistice představujeme případ šestiměsíčního kojence, který po dobu dvou týdnů projevoval známky zvýšené spavosti s postupně se rozvíjejícími otoky měkkých tkání lokalizovaných především na dolních končetinách. I přes vývoj příznaků srdečního selhání nebyla příčina včas odhalena a pacient umírá v domácím prostředí.

Klíčová slova: vrozená srdeční vada, srdeční selhání, kojeneček.

Heart failure due to coarctation of the aorta as a cause of death in a six-month-old infant

Coarctation of the aorta is a significant congenital heart defect with a risk of developing symptomatology at any age. Its early diagnosis is crucial for good prognosis and progression of disease. In this case report, we present a six-month-old infant who, for two weeks, showed signs of somnolence with progressive swelling of the soft tissue located primarily on the lower limbs. Despite these obvious signs of heart failure, the cause was not detected early and the patient eventually died while still at home.

Key words: congenital heart defect, heart failure, infant.

Úvod

Vrozené srdeční vady představují přibližně 4 % ze všech příčin neočekávaného úmrtí u dětí do jednoho roku života (1). Koarktace aorty (CoA) je jednou z těchto morfologických patologií. CoA je častá srdeční malformace s incidencí 0,57/1 000 živě narozených dětí (2). K rozvoji klinické symptomatologie může dojít v kterémkoliv věku a její včasná diagnostika je klíčová pro dobrou prognózu zdravotního stavu dítěte.

CoA je charakterizována zúžením nejčastěji aortálního isthmu. Jde o vyklenutí lišty ze zadní stěny aorty naproti ústí tepenné dučeje (3). Podle vztahu k dučeji se pak CoA člení na preduktální, nejčastější juxta-duktální nebo postduktální. CoA představuje šestou nejčastější vrozenou srdeční vadu a třetí nejčastější vadu kritickou (2). Etiologie je prav-

děpodobně multifaktoriální. CoA se častěji vyskytuje u chlapců, u dívek může být asociována s Turnerovým syndromem (4).

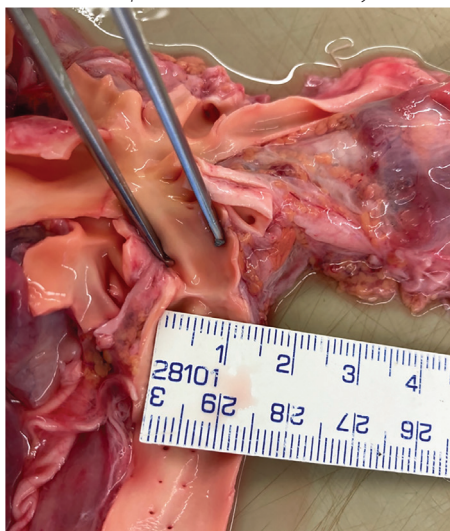
V níže prezentované kazuistice popisujeme případ šestiměsíčního kojence, který po dobu dvou týdnů projevoval známky zvýšené spavosti s postupně se rozvíjejícími otoky měkkých tkání lokalizovaných především na dolních končetinách. I přes zjevné příznaky srdečního selhání nebyla příčina odhalena a pacient zemřel v domácím prostředí.

Kazuistika

Jednalo se o původně eutrofické a donošené dítě z druhé fyziologické gravidity. Chlapec se narodil v 38. gestačním týdnu spontánně záhlavím s porodní hmotností 2 850 g (17. percentil) a délkou 46 cm (3. percentil). Poporodní adaptace byla bez kom-

plikací. Dle matky byl krátce po narození detekován srdeční šelest, který vymizel, a proto chlapec nebyl kardiologicky vyšetřen. Dále prospíval dobře a psychomotoricky se vyvíjel normálně. Alergické projevy neměl. Z léků užíval jen profylakticky vitamin D. Byl v pravidelné péči praktického lékaře pro děti a dorost, u jiného specialisty sledován nebyl. Očkování proběhlo řádně podle očkovacího kalendáře. Sociální anamnéza byla nenápadná, žil v úplné rodině. Otec i matka pacienta byli zdraví. Chlapec měl jednu maternální zdravou sestru, ostatní rodinná anamnéza byla bez pozoruhodností (bez údaje náhlého úmrtí či kardiologického onemocnění).

Obtíže pacienta se objevily v šesti měsících věku, dva týdny před úmrtím. Matka pozorovala intermitentní otoky zejména v oblasti dolních končetin, které přisuzova-

Obr. 1. Autopsie, detail koarktace aorty**Obr. 2.** Autopsie, hypertrofie srdce, tečkovité krevní výrony pod osrdečníkem**Obr. 3.** Autopsie, otevřená levá komora, hypertrofie myokardu

la častějšímu umístění dítěte v autosedačce. Dále popisovala větší spavost chlapce a menší objem produkované moči – podle slov matky mělo dítě „lehčí plenky“. Známký infekčního onemocnění neměl, ani v kontaktu s nikým nemocným nebyl. Během tohoto období byl chlapec jednou vyšetřen praktickým lékařem s doporučením odběru moči k vyloučení proteinurie, která se však následně neprokázala.

K významnému zhoršení stavu došlo od ranních hodin v den úmrtí. Chlapec postupně odmítal tekutiny, byl více spavější. Ve večerních hodinách nalezla matka dítě, které bylo prošetřeno s periorální cyanózou s ještě zachovalou spontánní dechovou aktivitou. Stav se velmi rychle zhoršoval s progresí k zástavě dýchání. Rodiče kontaktovali tísňovou linku a byla zahájena telefonicky asistovaná neodkladná resuscitace nepřímou masáží srdce i dýcháním z úst do úst.

Po příjezdu posádky zdravotnické záchranné služby zahájili profesionální zdravotníci rozšířenou neodkladnou resuscitaci. Obraz vstupního elektrokardiogramu ukázal sinusovou bradykardii s frekvencí do 60/min s úzkými QRS komplexy. Zdravotníci pokračovali v nepřímé srdeční masáži, umělé plicní ventilaci a farmakoterapii s adrenalinem. Situace byla při centralizaci oběhu a masivním podkožním otokem komplikovaná opakovaným neúspěchem se zajištěním periferního žilního vstupu. Stav si nakonec vyžádal zavedení přístupu intraoseálního. Navzdory rozšířenému resuscitačnímu úsilí progredovala bezpulsová elektrická aktivita s postupně se rozšiřujícími QRS komplexy a následně přecházející do asystolie. Po patnácti minutách asystolie ukončil lékař resuscitaci, konstatoval úmrtí a nařídil provedení zdravotní pitvy.

Hmotnost zemřelého byla 6050 g (3. percentil), délka 64 cm (3–10. percentil). Při autopsii byla zjištěna juxtaduktální stenóza oblouku aorty s uzavřenou tepennou dučejí. Aorta měřila na svém obvodu v úrovni nad aortální chlopní 18 mm, v oblouku těsně před CoA 17 mm, v místě CoA 7 mm (obr. 1). Odstupy velkých cév v aortálním oblouku byly normální. Dále byla zjištěna významná koncentrická hypertrofie levé komory (obr. 2, 3, šířka zadní stěny 7 mm) a dilatace celého srdce (hmotnost 94 g, pro srovnání – průměrná hmotnost je 39 g). Další nálezy představovaly otok moz-

ku (hmotnost 677 g, průměrná hmotnost je 673 g), mírný otok plic a výrazná splenomegalie a steatóza jater. Měkké tkáně retroperitoneálního prostoru stejně jako závěsy střev byly silně prosáklé. Peritoneální dutina obsahovala 50 ml volné čiré tekutiny, každá pohrudniční dutina 150 ml čiré tekutiny. Dále byl zjištěn výskyt tečkovitých krevních výronů pod pleurou obou plic a subperikardiálně v pravé komoře (obr. 2).

Mikroskopické vyšetření upřesnilo makroskopicky stanovené nálezy. V zachycených řezech byl prokázán perivaskulární otok mozku. Mezi další nálezy patřila plicní ložiska sekundárních atelektáz s masivní venostázou jak septálně, tak kapilárně. V okolí atelektáz byl místy zachycen kompenzatorní emfyzém. Mikroskopický obraz změn plicní tkáně v rámci základní choroby se pravděpodobně změnil v důsledku prováděné umělé plicní ventilace při resuscitaci. V jaterní tkáni byla nalezena difúzní těžká venostáza s drahami městnání, difúzní spíše malokapénková steatóza a splyvající zonální nekrózy jaterní tkáně. Tento obraz spolu s histologickým nálezem na slezině odpovídal významnému a déletrvajícímu městnání krve v orgánech. Mikroskopické vyšetření srdeční svaloviny prokázalo lehké zmnožení glykogenu v kardiomyocytech, nebylo možné se však vyjádřit k případné strukturální přestavbě srdeční stěny. Vyšetření stěny aorty v místě CoA ukázalo subintimálně uložená depozita minerálního materiálu – s největší pravděpodobností se jednalo o dystrofickou kalcifikaci. Mikroskopicky se potvrdil kompletní uzávěr tepenné dučeje. Současně byl proveden odběr tkání zemřelého pro případné molekulární genetické vyšetření metodou sekvenování nové generace pro zjištění přítomnosti genů asociovaných s primárními poruchami srdečního rytmu. Toto vyšetření rodiče odmítli.

Diskuze

CoA se může vyskytovat izolovaně nebo jako součást komplexní srdeční vady, toto pak modifikuje její klinické projevy. CoA se sdružuje například s bikuspidální aortální chlopní, defektem komorového či atrioventrikulárního septa, transpozicí velkých tepen nebo s dvojitou pravou komorou (2). Klinické projevy CoA se mohou obecně mani-

festovat v kterémkoliv věku. Většina pacientů je detekována až postnatálně, jen 27 % se jich podaří diagnostikovat již v rámci prenatálního ultrazvukového screeningu (2). V případě námi prezentovaného pacienta se jednalo o izolované postižení, které je v případě CoA častější (2, 3).

Mezi typické příznaky v prvních týdnech života po uzavěru tepenné dučeje patří známky selhání srdce – netolerance perorálního příjmu, zvýšená spavost, neprospívání, tachypnoe, otoky, hepatomegalie, splenomegalie, oligoanurie či metabolická acidóza (3). Dle retrospektivní studie autorů *Pavlíček et al.* se CoA postnatálně nejčastěji projevuje srdečním šelestem, kritickou symptomatologií, dušností, arteriální hypertenzí a oslabenou pulzací femorálních arterií – seřazeno sestupně dle četnosti výskytu (2). U našeho pacienta dominovala spavost, otoky a snížená diuréza. Případ také zdůrazňuje význam pravidelného sledování hmotnostních přírůstků kojenců. U prezentovaného pacienta došlo během šesti měsíců jeho života k poklesu hmotnosti ze 17. na 3. percentil. Můžeme též spekulovat, že dle histopatologie na játrech a slezině probíhalo srdeční selhávání dlouhodobě. Přesto v prvních měsících života chlapce bylo možné detekovat jen neprospívání.

Nejčastějším příznakem CoA, a tedy důvodem ke kardiologickému vyšetření, je srdeční šelest (2). Dle retrospektivní studie autorů *Pavlíček et al.* je vždy systolický, do intenzity 3/6 (bez víru) a převažuje v prekordiu, u menší části pacientů je detekovatelný i mezi lopatkami (2). U našeho pacienta byl šelest přítomen jen krátce po narození, následně vymizel, a proto nedošlo ke kardiologickému vyšetření. Zde je nutné připomenout méně typické auskultační místo mezi lopatkami,

kteří není pro pediatrii tak obvyklé. Tato fakta zdůrazňují význam pečlivého fyzikálního pediatrického vyšetření, zejména u neprospívajícího kojence s již dříve dokumentovaným srdečním šelestem.

Samotné vyšetření pulzace femorálních arterií je stanoveno jako klinický screening CoA, jak u novorozenců, tak při prohlídkách pediatrem. Při podezření na oslabení pulzací je prvním krokem změření arteriálního tlaku na horních a dolních končetinách k vyloučení eventuálního tlakového rozdílu. U malých dětí však bývá měření krevního tlaku obtížné, proto se běžně neprovádí. Přesto se zdá, že klinická výtěžnost vyšetření pulzací femorálních arterií je malá (2). Za slibnější přístup se ukazuje pulzní oxymetrie na dolních končetinách před propuštěním novorozence (5, 6). Tato metoda může představovat vhodný screeningový nástroj pro kritické vrozené srdeční vady (včetně CoA) u asymptomatických novorozenců, který již v řadě zahraničních zemí samotnou pulzací femorálních arterií doplňuje či dokonce nahrazuje (7–9). V České republice není tato metoda standardně zavedena, je využívána jen některými neonatologickými pracovišti. U našeho pacienta proběhlo pouze screeningové vyšetření pulzací femorálních arterií s dokumentovaným negativním nálezem.

Diagnóza CoA je založena na echokardiografickém vyšetření. Většina nálezů vyžaduje operační řešení a má velmi dobrou prognózu. U kritické CoA, manifestující se těžkým oběhovým selháním, se novorozencům podává infuze prostaglandinu E_k k udržení průchodnosti tepenné dučeje, koriguje se vnitřní prostředí a provádí se urgentní výkon. Ten spočívá v resekci koarktace a následné anastomóze *end-to-end*. U hemodynamicky významné, avšak zatím méně symptomatické CoA je také

nutná časná intervence. Indikací k zákroku je rozdíl 20 mmHg arteriálního tlaku mezi horními a dolními končetinami, významná arteriální hypertenze nebo deformace aorty v istmické části (3). U hemodynamicky méně významné CoA se kvůli riziku rekoarktace výkon odkládá až do pozdějšího věku (mezi 2–5 roky života). U rekoarktace aorty je metodou volby balonková angioplastika. Při včasné diagnóze se provedení operačního řešení vyznačuje nízkou morbiditou a mortalitou. Problémem zůstávají pacienti s nerozpoznanou CoA. U těch dochází k zátěži levostranných srdečních oddílů, hypertrofii levé komory a vývoji srdečního selhání včetně rizika náhlého úmrtí v domácím prostředí (2), jak popisuje výše předkládaná kazuistika.

Závěr

Koarktace aorty je častá a potenciálně kritická vrozená srdeční vada s manifestací v kterémkoliv věku. Pacienti, kteří nejsou časně diagnostikováni, se projevují známkami selhání srdce s rizikem náhlého úmrtí v domácím prostředí. Varovné příznaky, jako netolerance perorálního příjmu, spavost, neprospívání, snížená diuréza či otoky by měly v diferenciální diagnostice vzbudit podezření na srdeční selhání a vést k urgentnímu kardiologickému vyšetření.

Stojí za zapamatování

- Koarktace aorty je častá a potenciálně kritická vrozená srdeční vada s manifestací v kterémkoliv věku.
- Příznaky jako netolerance perorálního příjmu, spavost, neprospívání, otoky a nízká diuréza by měly vést k promptnímu echokardiografickému vyšetření k objektivizaci srdeční anatomie a funkce.

LITERATURA

1. Råsten-Almqvist P, Rajs J. Cardiovascular malformations and sudden death in infancy. *Am J Forensic Med Pathol* 2004; 25(2): 134–140.
2. Pavlíček J, Klásková E, Kaprálová S, et al. Je koarktace aorty v pediatrii rizikovou diagnózou? *Čes-slov Pediat* 2019; 74(8): 458–464.
3. Urbanová Z, Šamánek M. Dětská kardiologie. Praha: Mladá fronta, 2013: 144 s.
4. Klásková E, Tüdös Z, Wiedermann J, et al. Postižení kardiovaskulárního systému u Turnerova syndromu. *Čes-slov Pe-*

diat 2012; 67(2): 103–111.

5. Danworapong S, Nakwan N, Napapongsuriya C, et al. Assessing the use of pulse oximetry screening for critical congenital heart disease in asymptomatic term newborns. *J Clin Neonatol* 2019; 8(1): 28.
6. Maťašová K, Bukovinská Z, Jánoš M, et al. Skríning kritických vrozených chyb srdca u novorodencov pulznou oxymetriou v regióne severného Slovenska. *Čes-slov Pediat* 2011; 66(3): 146–152.
7. Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, et al. Role of pul-

se oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the AHA and AAP. *Circulation* 2009; 120: 447–458.

8. Valmari P. Should pulse oximetry be used to screen for congenital heart disease? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 2007; 92: F219–F224.
9. Kuellert B, Arlettaz Mieth R, Bauersfeld U, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in Switzerland: most but not all maternity units screen their neonates. *Swiss Med Wkly* 2009; 139: 699–704.