

## Nadzastawkowe zwężenie aorty — przegląd piśmiennictwa i własne obserwacje

Janina Aleszewicz-Baranowska, Iwona Fryze, Joanna Kwiatkowska, Maciej Chojnicki, Robert Sabiniewicz, Jan Ereciński

Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Akademii Medycznej w Gdańsku

**Nadzastawkowe zwężenie aorty jest rzadką anomalią rozwojową, często występującą rodzinnie i w zespole Williamsa-Beurena. Wada ta obarczona jest wysokim ryzykiem nagłego zgonu. Autorzy przedstawiają przegląd piśmiennictwa i własne obserwacje u 17 pacjentów, w tym 8 z zespołem Williamsa-Beurena. Trzech pacjentów zmarło nagle. Nie notowano zgonów okołoperacyjnych ani odległych wśród 8 pacjentów poddanych zabiegom kardiologicznym. Jeden pacjent wymagał reoperacji z powodu nawrotu zwężenia.**

**Słowa kluczowe:** nadzastawkowe zwężenie aorty, zespół Williamsa-Beurena

Wśród licznych wad wrodzonych serca przebiegających z utrudnieniem odpływu z lewej komory nadzastawkowe zwężenie aorty (SVAS, *supravalvular aortic stenosis*) należy do form najrzadszych. Nadzastawkowe zwężenie aorty definiuje się jako zwężenie powstające tuż powyżej zatok Valsalvy. Wyróżnia się 3 anatomiczne formy SVAS:

- zwężenie klepsydrowate pojawiające się dystalnie w stosunku do odejścia tętnic wieńcowych; najczęstsza postać — 50–75% przypadków;
- włóknista membrana powyżej odejścia tętnic wieńcowych — do 25% przypadków;
- rozległe zwężenie aorty wstępującej na różnej długości — do 25% przypadków.

#### Adres do korespondencji:

dr med. Janina Aleszewicz-Baranowska  
Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca  
ul. Dębinki 7 blok 18, 80–211 Gdańsk  
tel.: (0 58) 349 28 89, kom.: 0 600 878 202  
e-mail: jalesz@amg.gda.pl

Częstość SVAS ocenia się na 0,05% wszystkich wad wrodzonych serca, co znaczy, że występuje ono u 1/50 000–1/20 000 noworodków [1]. Nadzastawkowe zwężenie aorty może być wadą izolowaną, może współistnieć ze zwężeniami innych tętnic systemowych. Bardzo często również współistnieje z utrudnieniem odpływu z prawej komory, spowodowanym obwodowymi zwężeniami tętnicy płucnej oraz z zespołem Williamsa-Beurena [2–5].

W niniejszym artykule przedstawiono problemy dotyczące diagnostyki i leczenia pacjentów z tą rzadką anomalią rozwojową. Omówiono również własne doświadczenia w prowadzeniu pacjentów z SVAS.

W latach 2000–2005 opieką Kliniki Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca AM w Gdańsku oraz przyklinicznej Poradni Kardiologicznej objętych było 16 pacjentów, w tym 10 mężczyzn i 6 kobiet, z rozpoznaniem nadzastawkowego zwężenia aorty. Dodatkowo u 5 z nich rozpoznano zwężenie tętnicy płucnej. U 8 na 16 pacjentów rozpoznano zespół Williamsa-Beurena, było nim obciążonych 6 pacjentów płci męskiej i 2 płci żeńskiej. U 3 spośród 8 osób z tym zespołem stwierdzono współistnienie nadzastawkowego zwężenia aorty ze zwężeniem tętnicy płucnej. Dwóch pacjentów zmarło nagle: 2-miesięczna dziewczynka ze SVAS z towarzyszącym zwężeniem tętnicy płucnej i zespołem Williamsa-Beurena w trakcie znieczulenia przed cewnikowaniem serca (w badaniu metodą Dopplera gradient przez zwężenie aortalne wynosił 92 mm Hg, a przez zastawkę tętnicy płucnej 70 mm Hg) oraz 8-miesięczny chłopiec z zespołem Williamsa i izolowanym nadzastawkowym zwężeniem aorty — w czasie diagnostycznego cewnikowania serca (gradient przez miejsce zwężenia w badaniu metodą Dopplera wynosił 85 mm Hg, a w pomiarze bezpośrednim 100 mm Hg).

Obecny wiek żyjących pacjentów wynosi od 8 miesięcy do 34 lat; średnio 12 lat.

Stwierdzono bliskie pokrewieństwo u 4 pacjentów (1 mężczyzny i 3 kobiet) z nadzastawkowym zwężeniem aorty bez współistniejącego zespołu Williama-Beurena. U piątego członka tej rodziny w wieku 2 miesięcy rozpoznano zastawkowe zwężenie aorty z gradientem 70 mm Hg. Dziecko to zmarło nagle w domu w 3. miesiącu życia, przed planowanym przyjęciem do kliniki w celu wykonania balonoplastyki.

Ośmiu pacjentów, w tym 4 z zespołem Williama-Beurena, poddano leczeniu kardiochirurgicznemu — wszyscy żyją.

Wiek chorych w chwili zabiegu kardiochirurgicznego wynosił od 5 miesięcy do 18 lat; średnio 8,8 lat. Najmłodszego 5-miesięcznego pacjenta reoperowano w wieku 14 miesięcy z powodu utrzymywania się wysokiego gradientu bezpośrednio po zabiegu i narastania w trakcie obserwacji do 120 mm Hg w badaniu metodą dopplerowską. Po reoperacji nie stwierdzono gradientu. U 6 osób uzyskano dobry bezpośredni wynik zabiegu — gradient wynoszący 0–36 mm Hg — i nie stwierdzono narastania w obserwacji ambulatoryjnej trwającej 2–15 lat. U jednego pacjenta operowanego w wieku 3 lat uzyskano obniżenie gradientu z 91 mm Hg do 55 mm Hg, ocenianego w badaniu metodą Dopplera. W rocznej obserwacji pooperacyjnej stan ogólny tego obecnie 4-letniego chorego jest dobry; dobrze toleruje on wysiłek fizyczny, nie zgłasza bólów w klatce piersiowej.

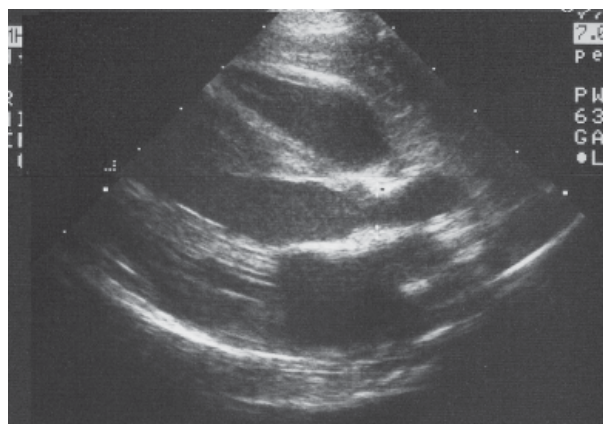
U 4 żyjących pacjentów za pomocą badania metodą Dopplera rejestruje się niewielki gradient między prawą komorą a tętnicą płucną w granicach 19–42 mm Hg, obecnie bez wskazań do leczenia.

Objawy kliniczne nadzastawkowego zwężenia aorty są zbliżone do zwężenia zastawkowego. Dzięki starannemu badaniu przedmiotowemu można wykazać niewielkie różnice między tymi wadami. W odróżnieniu od zwężenia zastawkowego u pacjentów z SVAS nie stwierdza się zazwyczaj w badaniu przedmiotowym wczesnoskurczowego tonu wyrzutowego w polu aortalnym. W badaniu przedmiotowym częstym objawem jest wyższe ciśnienie na kończynie górnej prawej niż na lewej — tak zwany objaw Coanda. U znacznej części pacjentów, wśród badanych przez autorów, u 50% SVAS współistniało z zespołem Williama-Beurena, charakteryzującym się łatwo zauważalnymi dla pediatry zmianami w budowie twarzy, opisywanymi jako twarz elfa: wypukłe czoło, hipertelorizm, niezgrabny nos, obwisłe policzki, szerokie usta, pełne wargi, wystający podbródek, dysplastyczne uzębienie. Dzieci z tym zespołem charakteryzują się upośledzeniem

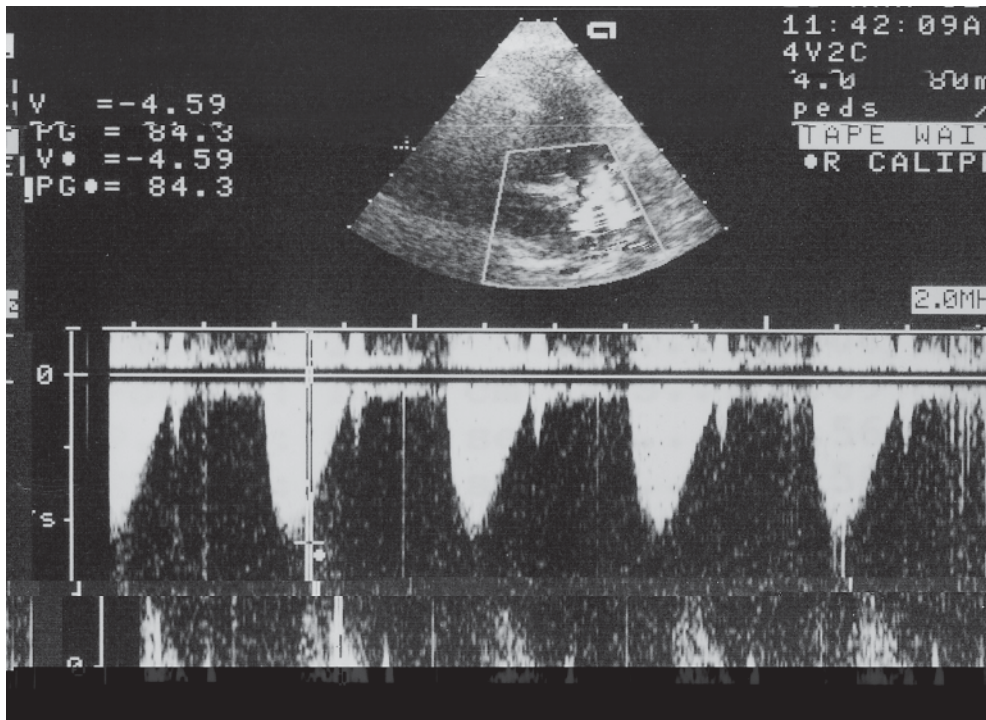
rozwoju umysłowego. U podłoża zespołu Williama-Beurena leży mutacja genu kodującego elastynę zlokalizowanego w ramieniu długim chromosomu 7 [1]. Sugeruje się, że defekt budowy tkanki łącznej jest odpowiedzialny za SVAS. U pacjentów z zespołem Williama-Beurena mogą występować zwężenia w wielu tętnicach, łącznie ze zmianami w naczyniach mózgowych [5–7].

Rozpoznanie SVAS powinno być wskazaniem do diagnostyki kardiologicznej całej rodziny ze względu na częste rodzinne występowanie tej wady. U 4 pacjentów spośród badanych autorzy stwierdzili rodzinne występowanie wady. Nadzastawkowe zwężenie aorty dziedziczone jest w sposób autosomalny dominujący [8].

U większości chorych badanie echokardiograficzne, tak zwane echo, umożliwia rozpoznanie nadzastawkowego zwężenia aorty i ocenę stopnia utrudnienia odpływu z lewej komory definiowanego wielkością gradientu przez miejsce zwężenia (ryc. 1, 2). Badanie echo pozwala również na rozpoznanie często współistniejącego ze SVAS utrudnienia odpływu z prawej komory. Miejsce zwężenia tętnicy płucnej może nie zostać zidentyfikowane w badaniu echo w przypadku zwężeń obwodowych. Cewnikowanie serca i kineangiografia umożliwiają weryfikację gradientu i lepszą, niż w badaniu echo, wizualizację miejsca i rozległości zwężenia aorty (ryc. 3). W badaniu tym można uwidoczniać tętnice wieńcowe, które mogą również być zwężone w SVAS [9, 10]. W materiale własnym autorów u 10 pacjentów poddanych cewnikowaniu nie stwierdzono zwężenia tętnic wieńcowych, które u tych chorych były szerokie, co wynikało z wysokiego ciśnienia w odcinku aorty poniżej miejsca zwężenia [11].



**Rycina 1.** Badanie echo: przekrój w osi długiej przymostkowej; widoczne zwężenie światła aorty powyżej zatok Valsalvy



**Rycina 2.** Badanie echo metodą Dopplera: przyspieszenie przepływu krwi w miejscu zwężenia aorty; gradient ciśnień przez miejsce zwężenia — 92 mm Hg



**Rycina 3.** Wentrykulografia lewokomorowa; widoczna jama lewej komory i aorta wstępująca ze zwężeniem nadzastawkowym

Wczesne rozpoznanie wady i stopnia zaburzeń hemodynamicznych jest niezwykle ważne ze względu na wysokie ryzyko nagłych zgonów w dzieciństwie u nieoperowanych pacjentów [11]. Wśród badanych przez autorów pacjentów zmarło dwoje niemowląt — jedno w czasie znieczulenia

przed cewnikowaniem serca, a drugie w trakcie diagnostycznego cewnikowania. W obu przypadkach rozpoznanie potwierdzono w badaniu autopsyjnym. U zmarłych chorych stwierdzono zwężenie znacznego stopnia — gradient ciśnień przez miejsce zwężenia wynosił powyżej 70 mm Hg.

Do leczenia operacyjnego SVAS kierowani są pacjenci z objawami, z upośledzoną tolerancją wysiłku, omdleniami i bólami w klatce piersiowej, u których gradient przez miejsce zwężenia przekraczał 50 mm Hg, ze współistniejącą niedomykalnością zastawek aorty i/lub zmniejszoną perfuzją wieńcową. W opinii wielu autorów obecnie [2, 3, 11] ryzyko operacyjne jest niewielkie; w materiale Browna [2] był tylko jeden wczesny i dwa późne zgony wśród 101 operowanych. Równie optymistyczne wyniki zabiegów interwencyjnych i kardiochirurgicznych u pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena przedstawili Eronem i wsp. [5]. U 17 jego pacjentów nie było zgonów wczesnych jak i w obserwacji pooperacyjnej trwającej średnio 6,9 roku. Natomiast w opracowaniu 41-letnich doświadczeń w chirurgicznym leczeniu SVAS przedstawionym przez Stamma i wsp. [3] odnotowano 7 zgonów okołoperacyjnych wśród 75 pacjentów. Wśród tych, którzy przeżyli operację, 100% żyło 5 lat, 96% przeżyło 10 lat i 77% przeżyło 20 lat. Najczęstszą formą SVAS i dobrze poddającą się leczeniu kardiochirurgicznemu [3, 11] jest klepsy-

drowate przewężenie światła aorty w niewielkiej odległości od zatok Valsalvy. Taki typ zwężenia autorzy rozpoznali u 14 badanych. Zwężenie na dłuższym odcinku aorty wstępującej odnotowano u 2 chorych. Jeden z nich, operowany w wieku 5 miesięcy, wymagał reoperacji w 14. miesiącu życia z powodu szybkiego narastania gradientu do wartości wyższych niż przedoperacyjne. Uzyskano dobry wynik po wszczępieniu u tego chłopca graftu aortalnego. Krótkoterminowe rokowanie w omawianym przypadku jest dobre, jednak należy się liczyć z problemami wynikającymi z możliwością zwapnienia wszczępionego graftu u tak młodego dziecka w obserwacji odległej.

Rozległe zwężenie aorty wstępującej jest trudniejsze do korekcji chirurgicznej, stwarza większe ryzyko zgonu, reoperacji i krótszego czasu przeżycia [3, 11].

Polański i Jenson [12] operowali 8 pacjentów z włóknistym pierścieniem nadzastawkowym, stosując tubularną protezę z dacronu — wszyscy pacjenci przeżyli zabieg.

Pięciu naszych pacjentów z gradientem przez miejsce zwężenia wynoszącym 21–41 mm Hg w badaniu dople-

rowskim pozostaje pod opieką ambulatoryjną. U jednej, obecnie 34-letniej, pacjentki z izolowanym SVAS gradient wynosi 60 mm Hg; nie wyraża ona zgody na zabieg. Wszyscy pacjenci wymagają systematycznej kontroli kardiologicznej ze względu na wysoce prawdopodobną progresję wady.

## PODSUMOWANIE

1. Nadzastawkowe zwężenie aorty stwarza wysokie ryzyko nagłego zgonu u nieoperowanych pacjentów z wysokim gradientem przez miejsce zwężenia.
2. Stwierdzenie nadzastawkowego zwężenia aorty jest wskazaniem do badania kardiologicznego całej rodziny pacjenta.
3. Każdy pacjent z zespołem Williama-Beurena wymaga obserwacji kardiologicznej ze względu na częste występowanie w tym zespole nadzastawkowego zwężenia aorty i obwodowych zwężeń tętnicy płucnej.
4. Wyniki leczenia operacyjnego pacjentów z nadzastawkowym zwężeniem aorty są dobre.

## PIŚMIENNICTWO

1. Duba H.C., Doll A., Neyer M. i wsp. The elastin gene is disrupted in a family with a balanced translocation t(7;16)(q11.23;q13) associated with variable expression of the Williams-Beuren syndrome. *Eur. J. Hum. Genet.* 2002; 10: 351–361.
2. Brown J.W., Ruzmetor M., Vijay P., Turrentine M.W. Surgical repair of congenital supravalvular aortic stenosis in children. *Euro. J. Cardiothorac. Surg.* 2002; 21: 50–56.
3. Stamm C., Kreutzem C., Zurakowski D. i wsp. Forty-one years of surgical experience with congenital supravalvular aortic stenosis. *J. Thorac. Surg.* 1999; 118: 874–885.
4. Stamm C., Friehs I., Ho Y.S., Maran A.M., del Nido P.J. Congenital supravalvular aortic stenosis: a simple lesion? *Euro. J. Cardiothorac. Surg.* 2001; 19: 195–202.
5. Eronem M., Peippo M., Hiippala A. i wsp. Cardiovascular manifestation in 75 patients with Williams syndrome. *J. Med. Gen.* 2002; 39: 554–558.
6. Kaplan P., Levinson M., Kaplan B.S. Cerebral artery stenoses in Williams syndrome causa strokes in childhood. *J. Pediatr.* 1995; 126: 943–944.
7. Zalstein E., Moes C.A.F., Musowe N.N., Fredom R.M. Spectrum of cardiovascular anomalies in Williams-Beuren syndrome. *Pediatr. Cardiol.* 1991; 12: 219–223.
8. Kwiatkowska J., Sabiniewicz R., Ereciński J., Bielińska B. Rodzinne występowanie nadzastawkowego zwężenia aorty. *Postępy Neonatologii* 2000; (supl. I): 164–166.
9. Nakanishi T., Iwaszki Y., Somma K., Imai Y. Supravalvular aortic stenosis, pulmonary stenosis, and coronary stenosis in twins. *Pediatr. Cardiol.* 1996; 17: 125–128.
10. Solomon E. Mild supravalvular aortic stenosis with left coronary in neonate. *Ann. Thorac. Surg.* 2005; 79: 2153–2155.
11. Kirklin J.W., Barrat-Boyes B.G. *Cardiac surgery*. Tom II. Wyd 1. Churchill Livingstone, New York 1993: 1224–1232.
12. Polansky D.B.D., Jenson C.B. Supravalvular aortic stenosis by extender aortoplasty. *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.* 1977; 74: 361–371.