

Obraz, przebieg kliniczny i rokowanie w zespole Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej

Zbigniew Kordon, Andrzej Rudziński, Piotr Weryński, Wanda Król-Jawień,
Andrzej Jawień, Krystyna Paruch i Elżbieta Olczykowska-Siara

Klinika Kardiologii Dziecięcej Polsko-Amerykańskiego Instytutu Pediatrii Wydziału Lekarskiego
Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie

Clinical presentation, course and prognosis in children with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve

The aim of the study: *The aim of the study was to present our own observations on clinical presentation and surgical results in children with tetralogy of Fallot (TOF) and absent pulmonary valve (APV).*

Material and methods: *Data on seven patients (4 male, 3 female) with TOF, APV treated between 1981 and 2000, at the age from 1 day to 25 months were retrospectively reviewed. Clinical signs, Chest X-ray (CXR), electrocardiographic (ECG) and echocardiographic data in all as well as hemodynamic study in 5 and autopsy examinations in 3 were evaluated. Three patients underwent total correction, and other two half-siblings were disqualified because of multi-organ and chromosomal defects (deletion of long arm of 6 chromosome in female and unbalanced 6 to 11 chromosome translocation in male).*

Results: *The study revealed that clinical signs (loud systolic-diastolic murmur, right ventricular pulsation, moderate cyanosis and respiratory distress) in comparison with cardiomegaly due to enormous right ventricular dilation in CXR and features of severe right ventricular hypertrophy with strain pattern in ECG were sufficient to make an initial diagnosis of TOF and APV. Based on clinical presentation and course 2 group of patients: I — with dominant signs of respiratory distress due to bronchial tree compression by dilated pulmonary arteries (4 pts), and II — with prevalence of cardiac symptoms (3 pts) were distinguished with worse prognosis for the first group.*

Four pts died (three unoperated from group I and one late after total correction from group II). One pt 1.5 month of age is currently awaited for total repair.

Conclusions: *Clinical signs and symptoms, chest X-ray and ECG data are sufficient for proper initial diagnosis of TOF with APV syndrome. Clinical course depends on hemodynamic and progressive respiratory disorders with worse prognosis for patients with severe respiratory distress since first days of life. (Folia Cardiol. 2001; 8: 439–445)*

tetralogy of Fallot, absent pulmonary valve, clinical manifestation, prognosis

Adres do korespondencji: Dr med. Zbigniew Kordon
Klinika Kardiologii Dziecięcej
Polsko-Amerykańskiego Instytutu Pediatrii
Wydziału Lekarskiego UJ
ul. Wielicka 265, 30–663 Kraków
Nadesłano: 24.04.2001 r. Przyjęto do druku: 28.05.2001 r.

Wstęp

Brak zastawki tętnicy płucnej (APV, *absent pulmonary valve*) jest bardzo rzadką anomalią występującą w formie izolowanej lub w skojarzeniu z innymi wadami wrodzonymi serca [1]. Najczęściej APV stwierdzano w zespole Fallota (TOF, *tetralogy of Fallot*) [2]. Obraz i przebieg kliniczny oraz rokowanie u dzieci z takim układem nieprawidłowości zasadniczo odbiegają od obserwowanego w przypadkach klasycznych postaci TOF. Rozpoznanie wady oraz rodzaju i nasilenia zaburzeń hemodynamicznych, a także towarzyszących schorzeń innych narządów warunkują wdrożenie swoistego leczenia. Ze względu na rzadkość występowania TOF z APV nadal brakuje jednolitej metody terapeutycznej stosowanej w wypadku tej wady, a wczesne i odległe wyniki leczenia różnią się zależnie od ośrodka [3–6]. Wskazane jest zatem podsumowanie własnych doświadczeń związanych z diagnostyką i leczeniem dzieci z TOF i APV.

Celem pracy jest przedstawienie własnych obserwacji obrazu i przebiegu klinicznego oraz losów dzieci z TOF i brakiem zastawki tętnicy płucnej.

Materiał i metody

Materiał kliniczny obejmował 7 dzieci, 4 płci męskiej (M) i 3 żeńskiej (Ż), leczonych w Klinice Kardiologicznej Instytutu Pediatrii w Krakowie w okresie od 1981 do 2000 roku, w wieku od 1 doby do 25 miesięcy, w tym 4 pacjentów objęto leczeniem w pierwszym miesiącu ich życia, 2 — w drugim półroczu i 1 — w wieku 25 miesięcy.

W badanej grupie analizowano dane z wywiadu okołoporodowego (kolejność i przebieg ciąży oraz

porodu, urodzeniową masę ciała, stan kliniczny po urodzeniu wg skali Apgar), obraz i przebieg kliniczny przed i w trakcie leczenia w Klinice, wyniki badań EKG i RTG klatki piersiowej oraz diagnostyki echokardiograficznej, a u 5 pacjentów także hemodynamicznej i angiokardiograficznej. Dwoje dzieci (1M i 1Ż) z zaznaczoną dysmorfia budowy ciała pochodziło ze związku jednego mężczyzny i dwóch kobiet.

Rozpoznanie przyżyciowe zweryfikowano śródoperacyjnie u 3 i pośmiertnie u 3 dzieci, z których 2 nie zakwalifikowano do korekcji wady z powodu współistniejących anomalii chromosomalnych i wad innych narządów. Jedno dziecko w wieku 1,5 miesiąca czeka na leczenie operacyjne. Przeanalizowano również dalszy przebieg klinicznej sytuacji dzieci po korekcji wady.

Wyniki

Jak wykazano w tabeli 1, po troje dzieci z badanej grupy pochodziło z pierwszej lub drugiej ciąży; w 5 przypadkach przebieg ciąży był niepowikłany. U dwojga przyrodniego rodzeństwa ciąża była powikłana małowodziem w pierwszym przypadku, a wielowodziem w drugim. Wszystkie dzieci urodziły się w wyznaczonym terminie, w tym tylko 1 przez cięcie cesarskie. Cechy dystrofii wewnątrzmacicznej z niską masą urodzeniową stwierdzono w 2 przypadkach, a w 3 urodzeniowa masa ciała wynosiła poniżej średniej dla płci. Czworo dzieci urodziło się w ciężkiej zamartwicy (skala Apgar 1–5 punktów) w tym 2 wymagało przedłużonej resuscytacji oddechowo-kръżeniowej i długotrwałego sztucznego wspomaganie oddechu z powodu utrzymującej się niewydolności oddechowej. U wszystkich dzieci

Tabela 1. Okres okołoporodowy u dzieci z zespołem Fallota i brakiem zastawki tętnicy płucnej

Table 1. Perinatal period in children with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve

Przypadek	Płeć	Ciąża Kolejność	Przebieg	Poród	Urodzeniowa masa ciała [g]	Skala Apgar (5 min)	Pierwsze objawy
1	M	II	P	Siłami natury, w domu, dziecko okręcone pępowiną	2150	1	ZO, S, SZ
2	M	II	P	Siłami natury	3450	3	D, S, SZ
3	Ż	I	Małowodzie	Cesarskie cięcie	2100	5	ZO, S, SZ
4	M	II	Wielowodzie	Siłami natury	2900	1	D, S, SZ
5	M	III	P	Siłami natury	2700	9	S, SZ
6	Ż	I	P	Siłami natury	2800	7	S, SZ
7	Ż	I	P	Siłami natury	3100	7	D, S, SZ

M — męska; Ż — żeńska; P — prawidłowy; ZO — zaburzenia oddechowe; D — duszność; S — sinica, SZ — głośny (> 3/6) szmer nad sercem

stwierdzono obecność głośnego szmeru w okolicy przedsercowej oraz umiarkowanie nasiloną sinicę.

Objawy kliniczne i wyniki badań EKG u badanych dzieci przedstawiono w tabeli 2. W 3 przypadkach występowały zauważalne zmiany dysmorficzne twarzoczaszki, w tym u 1 dziecka — małogłowia. U dwojga (przyrodnie rodzeństwo płci obojga) stwierdzono ponadto znaczne obniżenie napięcia mięśniowego oraz wady OUN u dziewczynki z małogłowiem (wodogłowiem wewnętrznym, niedorozwój mózgu i mózdzku) i wnetrostwo u chłopca. Nieznaczna sinica występowała u 3, a umiarkowana u 4 pacjentów. Duszność spoczynkową stwierdzano w 3 przypadkach. U dwojga bronchoskopowo potwierdzono istotny ucisk z zewnątrz na prawe w pierwszym przypadku i obydwa główne oskrzela w drugim. U wszystkich badanych występował głośny szmer skurczowo-rozkurczowy nad podstawą serca oraz wzmożony impuls prawokomorowy. Objawy prawokomorowej niewydolności krążenia występowały u większości (5–71,4%) chorych.

W zapisie EKG objawy znacznego przerostu i przeciążenia prawej komory wystąpiły u 5, a obydwu komór u 2 dzieci.

W badaniach gazometrycznych arterializowanej krwi włosniczkowej pO_2 było umiarkowanie obniżone (37–58 mm Hg) u 3, a nieznacznie (44–69 mm Hg) u pozostałych dzieci. Retencję CO_2 (> 50 mm Hg) obserwowano u 4 pacjentów.

Wyniki badań RTG klatki piersiowej oraz wybrane parametry diagnostyki echokardiograficznej i hemodynamicznej przedstawia tabela 3. W obrazie radiologicznym u wszystkich dzieci stwierdzono znaczną kardiomegalię z uwypukleniem górno-lewego obrysu odpowiadającego drodze odpływu z prawej komory i poszerzenie wnęk z relatywnie zredukowanym obwodowym rysunkiem naczyń. W badaniach echokardiograficznych cechy zespołu Fallota współistniały ze znacznym poszerzeniem światła prawej komory, zaznaczonym przewężeniem początkowego odcinka oraz dalszym poszerzeniem i wydłużeniem jej drogi wypływu. We wszystkich przypadkach pierścień zastawki tętnicy płucnej był hipoplastyczny (4,8–7,5 mm; średnio 5,9 mm) w tym u 4 pacjentów znacznie (< 0,5 średnicy pierścienia aorty), a tylko u 1 chorego umiarkowanie (0,8 średnicy pierścienia aorty). Pień i gałęzie tętnicy płucnej były poszerzone u wszystkich chorych, z tętnia-

Tabela 2. Objawy kliniczne i elektrokardiograficzne u dzieci z zespołem Fallota i brakiem zastawki tętnicy płucnej

Table 2. Clinical and electrocardiographic signs in children with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve

Przypadek	Płeć	Wiek	Objawy kliniczne						EKG	
			Sinica (pO_2)*	Duszność (pCO_2)*	Szmer (>3/6)	NK	IPK	Inne	Oś elektr.	Cechy przerostu
1	M	25/12	Nieznaczna	–	S-R	+	+	Dysmorfia twarzy	P	PP, OK
2	M	3/52	Umiarkowana (37–51)	+ (> 50)	S-R	+	+		P	PK
3	Ż	1/365	Umiarkowana (49–58)	+ (40–55)	S-R	+	+	Dysmorfia Anomalia chromosomalna**	P	PK
4	M	3/365	Umiarkowana (44–67)	+ (42–52)	S-R	+	+	Dysmorfia** Anomalia chromosomalna	P	PK
5	M	6/12	Nieznaczna (54–69)	– (33–41)	S-R	–	+		P	OK
6	Ż	12/12	Nieznaczna (52–61)	– (36–41)	S-R	–	+		P	PK
7	Ż	1/365	Umiarkowana (46–53)	– (38–40)	S-R	–	+		P	PK

— brak; + — obecna; S-R — skurczowo-rozkurczowy w II/III międzyżebrowo po lewej stronie mostka; NK — objawy niewydolności serca; IPK — impuls prawej komory; P — prawogram; PP — cechy przerostu prawego przedsionka; PK — cechy przerostu prawej komory; OK — cechy przerostu obydwu komór;

* w arterializowanej krwi włosniczkowej [mm Hg]; ** przypadek 3. i 4. — dzieci dwóch kobiet i jednego mężczyzny; karyotypy kolejno 46,XX, del 6 (q15q21) i 46,XY,der /6/t/6;11/ /q21;p14/pat

Tabela 3. Objawy radiologiczne, echo- i angiograficzne u dzieci z zespołem Fallota i brakiem zastawki tętnicy płucnej**Table 3.** Chest X-ray, ECHO and angiographic signs in children with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve

Przypadek	Powiększenie serca w RTG	Morfologia wady (ECHO, ANGIO)				Hemodynamicznie		
		PK	pP/pAo mm (%)	PG/LG mm (%)	Łuk aorty PDA	Gradient skurczowy	AoSO ₂	Qp:Qs
1	+	ZP	6,4/14,5 (44,1)	21/15 (140)	L / /Brak	50	87	0,95
2	+	ZP	4,8/12,5 (38,4)	19,2/13,5 (142)	L / /Brak	64	84	1,2
3	+	ZP	7,5/9,3 (80,6)	15,3/14,4 (106)	L / /Brak	18*	80	
4	+	ZP	4,9/10,0 (49)	17,0/13,3 (128)	P / /Brak	56*		
5	+	ZP	6,2/10,0 (62)	14,8/9,0 (164)	L / /Brak	57	97	2,2
6	+	ZP	5,7/15,0 (38)	12,7/9,4 (135)	P / /Brak	91	95	1,45
7	+	ZP	5,8/11,0 (52,7)	18,3/10,0 (183)	P / /Brak	46*	89	

ECHO — badanie echokardiograficzne; ANGIO — badanie angiograficzne; PK — prawa komora; ZP — znacznie powiększona; pP/pAo — stosunek szerokości pierścienia tętnicy płucnej do pierścienia aortalnego; PG/LG — stosunek szerokości prawej do lewej gałęzi tętnicy płucnej; Łuk aorty: L — lewostronny, P — prawostronny; PDA — drożny przewód tętniczy; Gradient skurczowy — skurczowy gradient ciśnień między prawą komorą i tętnicą płucną (w mm Hg), AoSO₂ — utlenowanie krwi w aorcie; Qp:Qs — stosunek przepływu płucnego do systemowego; * echokardiograficznie

kiem prawej gałęzi u 6 osób i tętniakiem obydwu gałęzi w przypadku umiarkowanej hipoplazji pierścienia płucnego. U wszystkich dzieci występowały szczątkowe płatki zastawki tętnicy płucnej i znaczna jej niedomykalność. U żadnego z badanych nie stwierdzono obecności drożnego przewodu tętniczego, a u 3 dzieci występował prawostronny łuk aorty. W badaniach hemodynamicznych gradient ciśnień skurczowych przez drogę odpływu z prawej komory wynosił 18–91 mm Hg, utlenowanie krwi w krążeniu systemowym 80–97%, a stosunek przepływu płucnego do systemowego (Qp:Qs) u 4 z nich 0,95–2,2.

W badaniach genetycznych przyrodniego rodzeństwa stwierdzono istotne zaburzenia chromosomalne, tj. delecję dłuższego ramienia chromosomu 6 u dziewczynki i niezrównoważoną translokację z chromosomu 6. na 11. u chłopca.

Dalsze losy chorych przedstawia tabela 4. Całkowitej korekcji wady poddano 3 dzieci (zamknięcie ubytku międzykomorowego, rekonstrukcja przepierścieniowa drogi wypływu z prawej komory u 3, częściowa resekcja prawej gałęzi tętnicy płucnej u 1) w wieku 10, 13 i 38 miesięcy. Jedno dziecko w wieku 1,5 miesiąca czeka na zabieg. Rodzeństwa z licznymi wadami i anomaliami chromosomalnymi nie zakwalifikowano do leczenia operacyjnego.

Ogółem zmarło 4 dzieci, w tym 3 przed upływem 3 miesiąca życia, natomiast jedno w odległym okresie (4 lata) po zabiegu. Przyczyną zgonu nieleczonych dzieci były powikłania infekcyjne, niewydolność oddechowa i narastająca prawokomorowa niewydolność krążenia. Dziecko po korekcji wady zmarło w wieku 7,5 lat z powodu reumatycznego zapalenia mięśnia sercowego i zwężenia zastawki dwudzielnej. Pod okresową obserwacją pozostaje

Tabela 4. Leczenie operacyjne i rokowanie u dzieci z zespołem Fallota i brakiem zastawki tętnicy płucnej**Table 4.** Surgical treatment and prognosis in children with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve

Liczba przypadków ogółem	Nielezione operacyjnie			Korekcja wady	
	Liczba	Zgony	Oczekiwanie operacji	Liczba	Zgony
7	4	3*	1	3	1**

*Dwoje niezakwalifikowanych do operacji; **Zgon w okresie odległym po operacji

3 dzieci w dobrym stanie ogólnym, w tym 2 po leczeniu operacyjnym.

Dyskusja

Brak zastawki tętnicy płucnej jest rzadką anomalią wrodzoną, sporadycznie występującą w formie izolowanej albo z prostymi wadami wewnątrzsercowymi (ubytek międzykomorowy lub międzyprzedsiolkowy) albo naczyniowymi (drożny przewód tętniczy). Najczęściej brak zastawki stwierdzano w wadach złożonych, szczególnie w zespole Fallota [1, 2]. W materiale Kliniki Kardiologicznej w Krakowie w ciągu 20 lat leczono 9 dzieci z APV, w tym w 7 przypadkach anomalia ta kojarzyła się z TOF. Szescioro z badanych dzieci pochodziło z pierwszej lub drugiej ciąży o przebiegu prawidłowym, z wyjątkiem dwóch powikłanych mało- i wielowodziem. U przyrodniego rodzeństwa z ciąż powikłanych udokumentowano obecność złożonych anomalii chromosomalnych (delecję długiego ramienia chromosomu 6 w jednym i niezrównoważoną translokację z chromosomu 6 na 11 w drugim przypadku). Przyczyną zaburzeń genetycznych u dzieci było nosicielstwo zrównoważonej translokacji chromosomalnej (z 6 na 11) u ojca. Obserwacja ta może wskazywać na lokalizację w dłuższych ramionach 6 chromosomu genów, których brak lub mutacja mogą odpowiadać za APV lub współistnienie TOF z APV, potwierdzając wcześniejsze doniesienie Horigome i wsp. [7]. Etiologia tego układu wad nie jest jednak jasna, gdyż w większości przypadków (w tym u innego dziecka badanego przez autorów) nie stwierdza się ani rodzinnego występowania, ani zaburzeń chromosomalnych, co nie wyklucza jednak mutacji pojedynczego lub grupy odpowiedzialnych genów. Prawdopodobnie inna grupa genów zlokalizowanych w długich ramionach 22 chromosomu może odgrywać rolę w powstawaniu TOF z APV [8, 9]. Nadzieje na ustalenie rzeczywistej etiologii powstawania wad wrodzonych serca, w tym TOF i APV, stwarzają prace nad mapą ludzkiego genomu.

Brak w pełni wykształconej zastawki tętnicy płucnej i w następstwie jej znaczna niedomykalność wpływają na odmienny obraz i przebieg kliniczny zespołu Fallota. We wszystkich przypadkach wadę charakteryzowało znaczne poszerzenie światła komory prawej, niewielkie zwężenie w początkowym odcinku drogi odpływu, jej dalsze poszerzenie i wydłużenie, różnego stopnia niedorozwój pierścienia zastawki oraz poszerzenie pnia i gałęzi tętnicy płucnej, z przewagą poszerzenia prawej u 6 pacjentów i równomiernym powiększeniem obydwu gałęzi u 1 dziecka. Stopień niedorozwoju pierścienia za-

stawki może mieć istotne znaczenie w kształtowaniu naczyń płucnych w tej wadzie, gdyż w dwóch skrajnych przypadkach zaobserwowano proporcjonalną zależność między tymi parametrami (tab. 3). Preferencja poszerzenia prawej gałęzi wynika z kierowania w jej stronę większości rzutu prawej komory przez osiowo z nią ustawioną drogę odpływu z komory prawej [10]. Agenezja przewodu tętniczego ma podstawowe znaczenie w rozwoju tętniakowatych poszerzeń tętnicy płucnej i prawdopodobnie może również ujemnie wpływać na kształtowanie się płatków zastawki [11]. Fakt poszerzenia tętnic płucnych od urodzenia oraz brak przewodu tętniczego u wszystkich pacjentów badanych przez autorów niniejszej pracy potwierdza powyższą tezę. Nie tłumaczy natomiast zróżnicowania rozwoju pierścienia zastawki tętnicy płucnej, którego rozmiar decydował o wielkości ciśnienia i przepływu krwi przez krążenie płucne po urodzeniu, a w konsekwencji o stopniu utlenowania krwi w krążeniu systemowym. Nasilenie sinicy oraz stopień saturacji krwi systemowej wskazywały na niewielkie niedotlenienie badanych dzieci, co nie stanowiło dominującego problemu klinicznego. Najważniejszym problemem były natomiast zaburzenia wentylacji płuc i objawy niedomogi oddechowej, narastające od urodzenia w 4 przypadkach, jak też narastająca z wiekiem niewydolność krążenia. W dwóch z powyższych przypadków bronchoskopowo udokumentowano obecność znacznego ucisku drzewa oskrzelowego przez poszerzone tętnice płucne. Problem ten, choć w mniejszym stopniu, prawdopodobnie dotyczył także dzieci bez objawowych zaburzeń wentylacji, u których stwierdzono skłonność do nawracających zapaleń oskrzeli z odczynem spastycznym i odoskrzelowych zapaleń płuc w dalszym przebiegu. Zewnętrzny ucisk na drogi oddechowe mógł również być powodem zaburzeń adaptacyjnych po urodzeniu, obserwowanych u 5 dzieci, w tym u 4 urodzonych w zamartwicy.

Wykrycie i rozpoznanie tego układu wad ma zasadnicze znaczenie dla wdrożenia doraźnego leczenia oraz ustalenia metod dalszego postępowania.

Objawy kliniczne oraz wyniki badań EKG i RTG klatki piersiowej mogą sugerować rozpoznanie zespołu Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej. Głośny ($\geq 4/6$) skurczowo-rozkurczowy szmer w II/III międzyżebrowo po lewej stronie mostka, stwierdzany w pierwszych godzinach życia, świadczy o obecności zwężenia w drodze wypływu prawej komory i niedomykalności zastawki tętnicy płucnej. Silnie dodatni impuls prawokomorowy w badaniu przedmiotowym oraz poszerzona z uniesionym koniuszkiem sylwetka serca w RTG, jak też

cechy znacznego przerostu prawej komory z obniżeniem odcinka ST w EKG, odzwierciedlają poszerzenie światła i przerost ścian skurczowo i objętościowo przecięzionej prawej komory. Umiarkowana sinica, przy braku zaburzeń oddechowych, sugeruje obecność prawo-lewego przecieku. Zaburzenia wentylacyjne natomiast, w połączeniu z powyższymi objawami, mogą świadczyć o spowodowanym uciskiem przez tętnicę płucną ograniczeniu drożności dróg oddechowych.

Na podstawie obserwowanych przypadków można wyodrębnić dwie grupy chorych charakteryzujące się różnym obrazem i przebiegiem klinicznym. Pierwszą (4 pacjentów) z narastającymi od pierwszych dni i tygodni życia zaburzeniami oddechowymi oraz drugą (3 pacjentów) z dominacją objawów kardiologicznych. Rokowanie w pierwszej grupie było złe. Zmarło 3 dzieci, w tym 2 niezakwalifikowanych do leczenia operacyjnego, w wieku 1,5–3 miesięcy. Czwarte dziecko, aktualnie w wieku 1,5 miesiąca, czeka na operację. W drugiej grupie korekcję wady wykonano u wszystkich chorych w wieku 10, 13 i 38 miesięcy z bardzo dobrym efektem wczesnym i odległym w 2 przypadkach. Z powodu reumatycznego zapalenia mięśnia sercowego i zwężenia zastawki mitralnej w późnym okresie po operacji zmarło 1 dziecko. Z powyższej analizy wynika, że ucisk drzewa oskrzelowego przez tętnicę płucną ma podstawowe znaczenie rokownicze, dlatego leczenie operacyjne należy przeprowadzić, zanim rozwiną się zaburzenia wentylacji i niewydolność oddechowa oraz wtórne powikłania infekcyjne. Obecnie uważa się przeprowadzenie jednoetapowej korekcji wady z zamknięciem ubytku i użyciem zastawkowego homograftu płucnego lub z plastyką drogi wypływu z prawej komory, przy użyciu łaty oraz częściową plastyką nadmiernie poszerzonych gałęzi tętnicy płucnej, za postępowanie z wyboru, nawet w okresie noworodkowym [4, 5]. Skuteczne wykonanie korekcji wady nie gwarantuje jednak ustąpienia zaburzeń oddechowych

u części dzieci. Nieprawidłowy podział i przebieg wewnątrzplucnych odgałęzień tętnicy płucnej w tych przypadkach może wywierać nadal ucisk na drogi oddechowe [12, 13], pogarszając rokowanie pooperacyjne. U innych dzieci stwierdzano obecność zmian malacyjnych w ścianach głównych oskrzeli, co powoduje zapadanie się ich światła w czasie wdechu, nawet po operacyjnym usunięciu zewnętrznego ucisku. Powikłania te mogą być skutecznie leczone przez implantację stentów do oskrzeli [14]. Użycie homogennych naczyń z zastawką do plastyki drogi wypływu z prawej komory normalizuje stan hemodynamiczny po operacji i stosuje się je w wielu ośrodkach [4, 5, 14]. Takie postępowanie jest jednak obarczone koniecznością wymiany homograftów średnio 3 lata po korekcji [4]. Przy ograniczonej dostępności odpowiedniego rozmiaru naczyń homogennych plastyka drogi wypływu z prawej komory przy użyciu łaty z materiału sztucznego jest bardzo dobrze tolerowana przez pacjentów, mimo obecności niedomykalności zastawki tętnicy płucnej po zabiegu [3, 6]. U 2 żyjących dzieci z badanej grupy zastosowano ten typ korekcji, czują się one dobrze i w 3–5 lat po operacji pozostają bez leczenia, będąc w I czynnościowej klasie NYHA.

Wnioski

1. Szczegółowa analiza wyników badania przedmiotowego, przy zgodnych wynikach badania RTG klatki piersiowej i EKG, pozwala na wstępne rozpoznanie zespołu Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej u niemowląt.
2. Obraz i przebieg kliniczny w tym zespole zależy od zaburzeń krążeniowych oraz leżących u podłoża i nasilających się z wiekiem zmian w układzie oddechowym.
3. Dominacja zaburzeń oddechowych od pierwszych dni życia ma w tym układzie wad złe znaczenie rokownicze.

Streszczenie

Zespół Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej

Cel pracy: Przedstawienie obserwacji własnych obrazu i przebiegu klinicznego oraz wyników leczenia dzieci z zespołem Fallota i brakiem zastawki tętnicy płucnej.

Materiał i metody: Badaniem objęto 7 dzieci (4 chłopców i 3 dziewczynki), w wieku od 1 doby do 25 miesięcy leczonych w latach 1981–2000. U wszystkich poza badaniami podstawowymi, badaniem RTG klatki piersiowej i badaniem elektrokardiograficznym wykonano bada-

nia echokardiograficzne, u 5 angiokardiograficzne, zaś u 3 diagnozę zweryfikowano badaniem pośmiertnym. U 2 dzieci (przyrodniego rodzeństwa obojga płci) z mnogimi wadami stwierdzono zaburzenia chromosomalne, tj. delecję długiego ramienia chromosomu 6 u dziewczynki i niezrównoważoną translokację chromosomu z 6. na 11. u chłopca.

Wyniki: Wykazano, że szczegółowa ocena wyników badania fizycznego (obecność skurczowo-rozkurczowego szmeru nad sercem, tętnienia prawokomorowego, umiarkowanej sinicy i zaburzeń wentylacji) przy powiększonej sylwetce serca z uwypuklonym górnym lewym obrysem w obrazie RTG klatki piersiowej wraz z cechami przerostu i przeciążenia prawej komory w EKG pozwalają na postawienie prawidłowej wstępnej diagnozy. Wśród badanych wyróżniono 2 grupy, zależnie od dominacji objawów ze strony układów krążenia lub oddechowego.

Wnioski: Wcześnie występujące zaburzenia wentylacyjne płuc, wywołane uciskiem drzewa oskrzelowego przez tętniakowato poszerzone tętnice płucne, stanowią ryzyko wczesnego zgonu w tej wadzie. Wykonanie korekcji wady serca z plastyką tętnic płucnych w tych przypadkach może istotnie poprawić dalsze rokowanie. (Folia Cardiol. 2001; 8: 439–445)

zespół Fallota, brak zastawki tętnicy płucnej, objawy kliniczne, rokowanie

Piśmiennictwo

1. Fyler D.C. Report of the New England Regional Infant Cardiac Program. *Pediatrics* 1980; 65 (supl.): 376–461.
2. Fischer D.R., Neches W.H., Beerman L.B., Fricker F.J., Siewers R.D., Lenox C.C., Park S.C. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve: Analysis of 17 patients. *Am. J. Cardiol.* 1984; 53: 1433–1437.
3. Chowdhury U.K., Airan B., Kumar A.S., Sharma R., Bhan A., Kothari S.S., Saxena A., Juncja R., Venugopal R. Management of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve: early and mid-term results of a uniform approach. *Indian Heart J.* 2000; 52: 54–59.
4. Perron J., Moran A.M., Gauvreau K., del-Nido P.J., Mayer J.E., Jonas R.A. Valved homograft conduit repair of the right heart in early infancy. *Ann. Thorac. Surg.* 1999; 68: 542–548.
5. Mc Donnell B.E., Raff G.W., Gaynor J.W., Rychik J., Godinez R.I., De Campli W.M., Spray T.L. Outcome after repair of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. *Ann. Thorac. Surg.* 1999; 67: 1391–1395.
6. Jekel L., Benator A., Bennink G.B., Woolley SR, Van de Wal H.J. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. A continuing challenge. *Scand. Cardiovasc. J.* 1998; 32: 213–217.
7. Horigome H., Takano T., Hirano T., Kajima T., Ohtani S. Interstitial deletion of the long arm of chromosome 6 associated with absent pulmonary valve. *Am. J. Human. Genet.* 1991; 38: 608–611.
8. Lindsay E.A., Baldini A. Congenital heart defects and 22 q 11 deletions: which genes count? *Mol. Med. Today* 1998; 4: 350–357.
9. Raymond F.L., Simpson J.M., Mackie C.M., Sharland G.K. Prenatal diagnosis of 22 q 11 deletions: a series of five cases with congenital heart defects. *J. Med. Genet.* 1997; 34: 679–682.
10. Donofrio M.T., Jacobs M.L., Rychik J. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve: echocardiographic morphometric features of the right-sided structures and their relationship to presentation and outcome. *J. Am. Soc. Echocardiogr.* 1997; 10: 556–561.
11. Emmanouilides G.C., Thanopoulos B., Siassi B., Fishbein M. „Agenesis” of ductus arteriosus associated with the syndrome of tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve. *Am. J. Cardiol.* 1976; 37: 403–409.
12. Rabinovitch M., Grady S., David J. i wsp. Compression of intrapulmonary bronchi by abnormally branching pulmonary arteries associated with absent pulmonary valves. *Am. J. Cardiol.* 1982; 50: 804–813.
13. Milanesi O., Talenti E., Pallegriano P. A., Thiene G. Abnormal pulmonary artery branching in tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. *Int. J. Cardiol.* 1984; 6: 375–380.
14. Dodge Khatami A., Backer C. L., Holinger L. D., Baden H. P., Mavroudis C. Complete repair of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve including the role of airway stenting. *J. Card. Surg.* 1999; 14: 82–91.