

FALLOTOVA TETRALOGIE OD NAROZENÍ K DOSPĚLOSTI

Seminář VSV I, 4.11.2022 Brno

Tomáš Zatočil, Daniela Žáková, Anna Nečasová, Lumír Koc, Šárka Bohatá

Ambulance VSV v dospělosti, IKK FN Brno Bohunice



Centrum komplexní péče o VSV v dospělosti – BRNO



Table 1. Prevalence of congenital heart diseases at birth: Boss

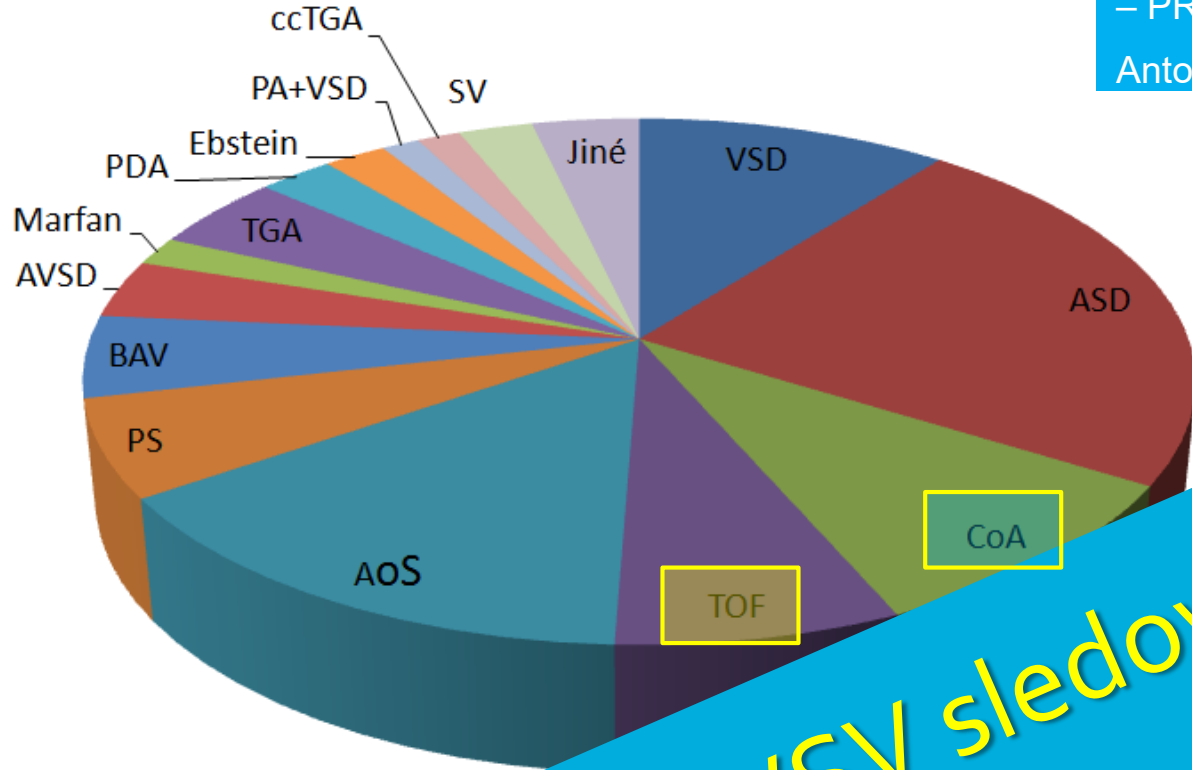
Heart malformation	No. of patients	Prevalence per 1000 live births	% of all heart malformations
Ventricular septal defect	2092	2.56	41.59
Atrial septal defect	436	0.53	8.67
Aortic stenosis	391	0.48	7.77
Pulmonary stenosis	292	0.36	5.81
Transposition of the great arteries	271	0.33	5.39
Coarctation of the aorta	266	0.33	5.29
Persistent ductus arteriosus	255	0.31	5.07
Atrioventricular septal defect	201	0.25	4.00
Hypoplastic left heart	172	0.21	3.42
Tetralogy of Fallot	169	0.21	3.36
Double-outlet right ventricle	69	0.08	1.37
Single ventricle	67	0.08	1.33
Persistent truncus arteriosus	55	0.07	1.09
Pulmonary atresia with ventricular septal defect	55	0.07	1.09
Pulmonary atresia with intact ventricular septum	53	0.06	1.05
Total anomalous pulmonary venous drainage	40	0.05	0.80
Tricuspid atresia	39	0.05	0.78
Ebstein's anomaly of the tricuspid valve	22	0.03	0.04
Interrupted aortic arch	19	0.02	0.38
Anomalous origin of the left coronary artery	11	0.01	0.22
Others	27	0.03	0.53
Total	5030	6.16	100.00

Pacienti v centrech VSV v ČR



VROZENÉ SRDEČNÍ VADY V DOSPĚLOSTI
– PŘEHLED, EPIDEMIOLOGIE,

Antonová, sjezd ČKS Brno 15.5.2016



VSD	895
ASD	1970
CoA	816
TOF	606
AoS	1254
PS	509
BAV	428
AVSD	303
Marfan	148
Ebstein	390
PDA	218
PA+VSD	180
ccTGA	109
SV	124
Jiné	214
VSD	308
ASD	8472

> 9000 VSV sledováno v centrech

Centrum pro dospělou kardiologii

Centrum Nemocnice na Homolce,

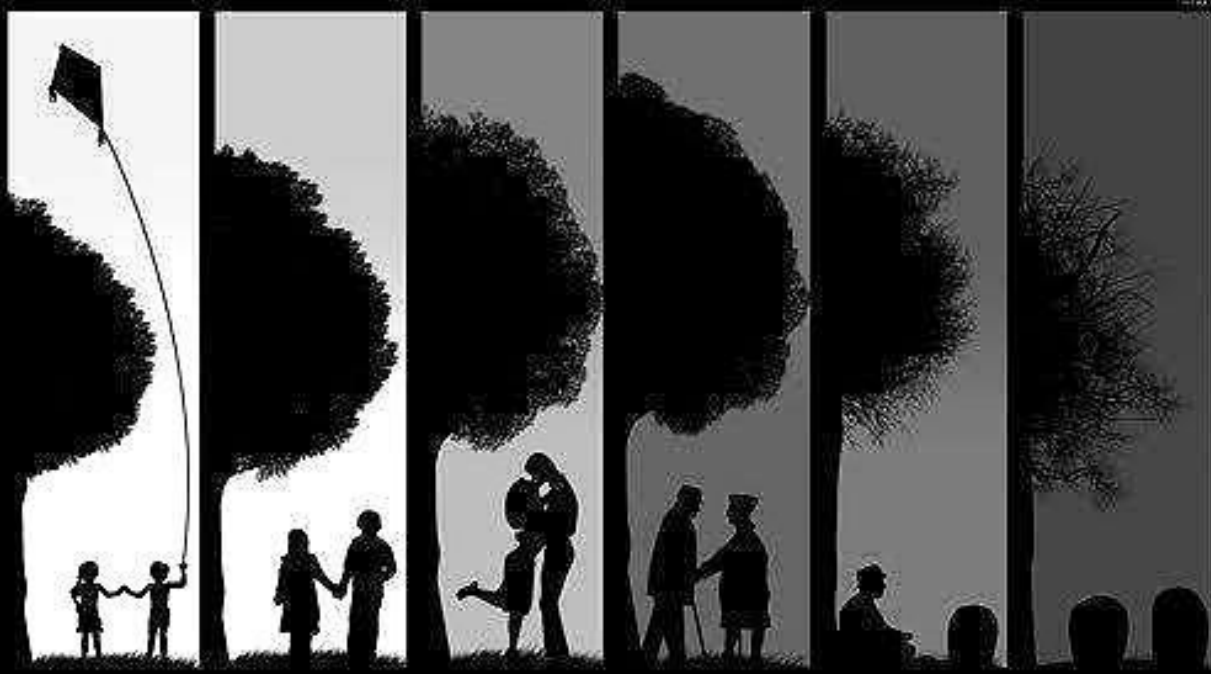
Centrum pro dospělou kardiologii a kardiokirurgii, Klinika kardiologické a kardiokardiologické chirurgie, 2. Lékařská Fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole),

akultní nemocnice v Motole (Klinika kardiologické a kardiokardiologické chirurgie, 2. Lékařská Fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole),

Centrum komplexní péče o pacienty s vrozenými srdečními vadami v dospělosti **BRNO** v rámci Fakultní nemocnice Brno (Bohunice) a Centra kardiokardiologické a kardiokardiologické chirurgie Brno.

Život s TOF

- *genetika*
- *embryologie*
- *prenatálně*
- *postnatálně*
- *paliativní korekce – Ao-AP spojky*
- *radikální korekce*
- *po korekci*

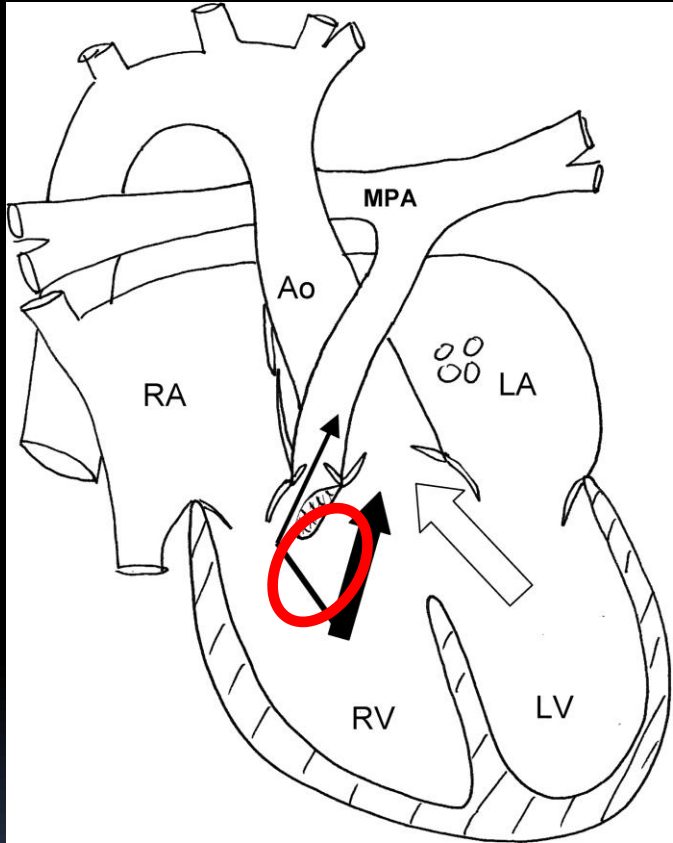


Epidemiologie a genetika

- **většina sporadický výskyt** (↓ dědičnost 3%)
 - 15% delece 22q11 (50% dědičnost) , DiGeorge
 - častější u Down, Alagille, CHARGE, někdy u bodových mutací jako NKX2.5...
-
- prevalence 30-60 na 100.000 narozených
 - 5-10% VSV
 - nejčastější cyanotická VSV

Embryologie

- **PS+ VSD + nasedání Ao+ hypertrofie PK** *Fallot 1888*



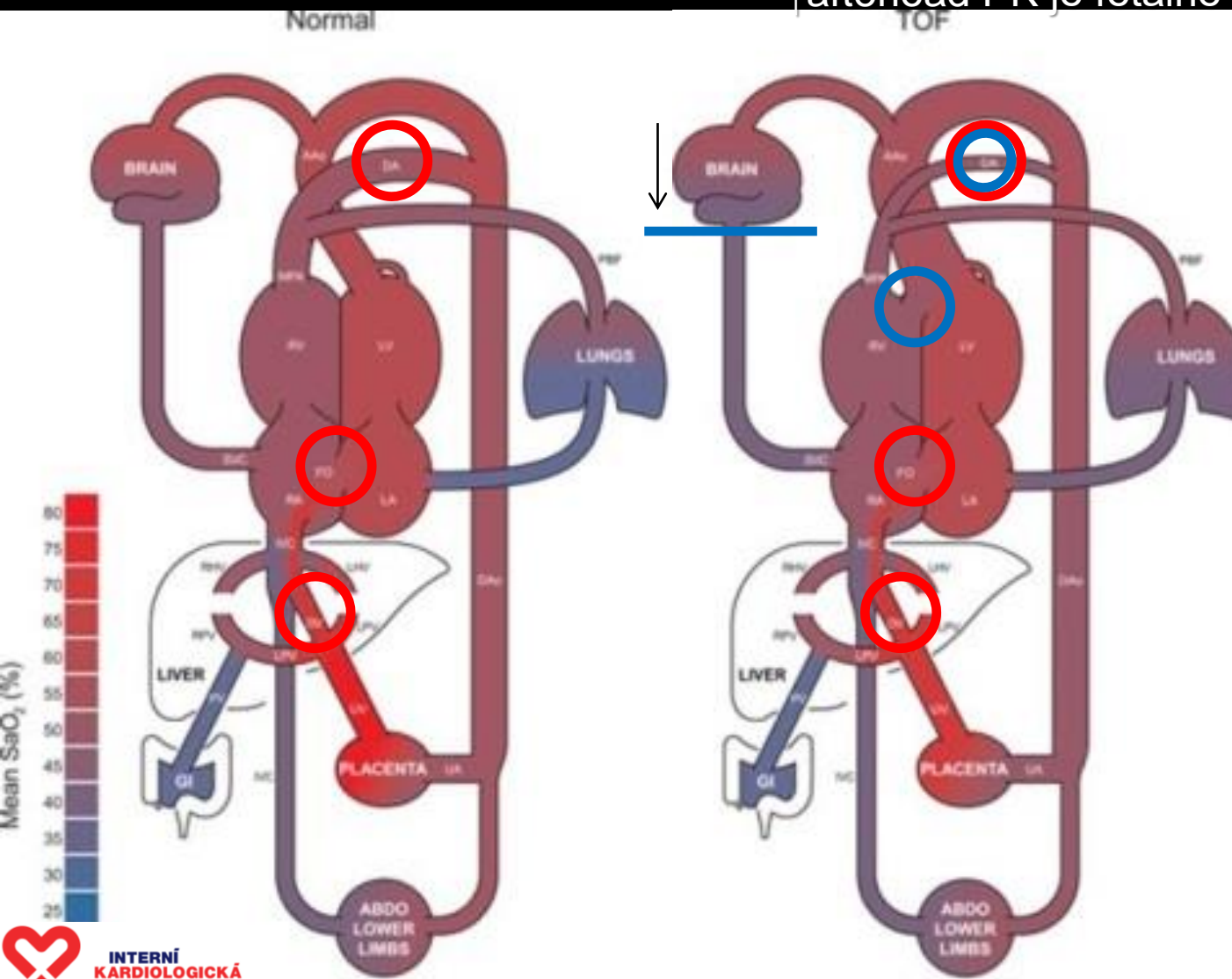
Ne spíše Fallotova „monologie“?

Porucha vývoje infundibula a **výtokové části septa** při rozdělování tepenného trunku

Hypoplastické, posouvá se dopředu doprava, septum se tak nespojí (→ **VSD**), tím se zúží RVOT a sníží plicní průtok (→ **PS**), tím se **Ao** octne vpravo a rozšíří se, vysoký afterload PK vede k **hypertrofii PK**.

Prenatálně

- většinou se neprojeví (↓rozdíl saturací mezi zkratovanou PK a LK
↑afterload PK je fetálně fyziologický)



-větší příměs neokysličené krve díky VSD v Ao

-menší až chybějící dučeť

-potrat někdy (↑↑↑PS, absence Pu chlopně, PR, TR...)

Hypoxie vede k menším fetálním mozům!

Sun 2015 Circulation

Postnatálně

- doba manifestace různá, dle tíže komponent TOF

PS → ↓ plicní průtok → HYPOXIE
→ ↑ afterload pro PK → PL zkrat přes VSD →

- obvykle ale nejvíce kolem 1 roku života (chůze)

↑ zátěž → ↑ CO → ↑ dynam. PS (RVOTO) → ↑ ↑ afterload pro PK →
↑ PL zkrat přes VSD → ↑ HYPOXIE, hypox. záchvaty



→ komprese žil DKK i splachniku → ↑ preload PK → ↑ plicního průtoku (spolu s poklesem dynam. PS v klidu) → ↓ HYPOXIE
→ komprese tepen DKK → ↑ afterload LK → ↓ PL zkratu přes VSD ↑

přežití: 1 rok 64% , 5 let 49%, 10 let 23%, 15 let 4%

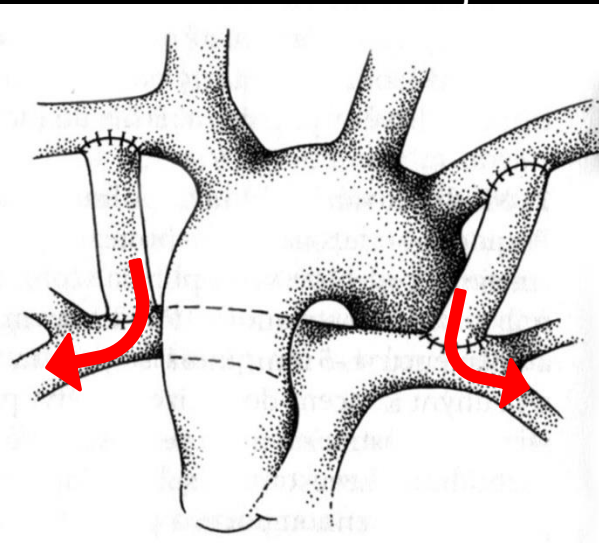
Šamánek *Pediatr Cardiol* 1992

hypoxie → erythrocytoza → TEN, CMP
Mozkové abscesy, IE
SS, NSS

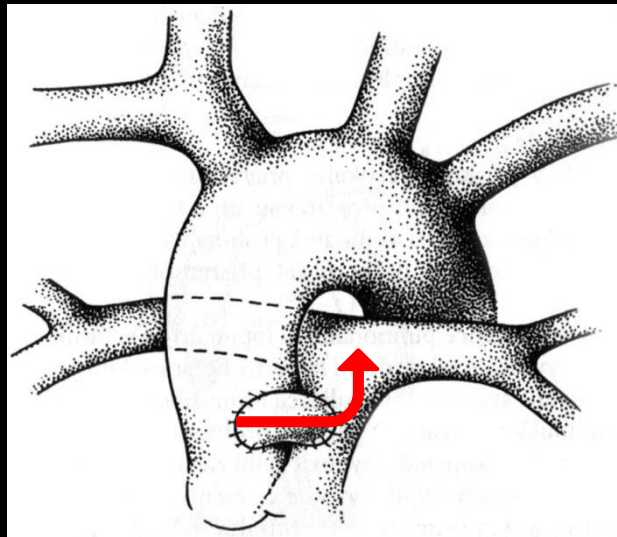


Ao-AP spojka - paliace

modif. Blalock – Taussigové



centrální



obr. Hučín, Žáček, Dětská kardiochirurgie 2012

LP zkrat → ↑ plicní perfúze „obejitím“ PS → ↑ saturace (↓ hypoxie)



→ ↑ preload LK



→ přenesení systémového TK do AP → regionální plicní hypertenze

- **krátkodobá paliace u ↑↑ cyanotických TOF aby dožili radiální korekce, popř. „dorostlo“ plicní řečiště**
- **pár pacientů stále přežívá jen na spojce!**

Pacienti na spojce

- hypoxičtí, NYHA \geq II-III, komplikace...

- přežívání: ??? , kazuistiky 87 let *Subhawang 2009*

- Ambulance VSV 1998-2022



**INTERNÍ
KARDIOLOGICKÁ
KLINIKA** FN BRNO a LF MU

**FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO**

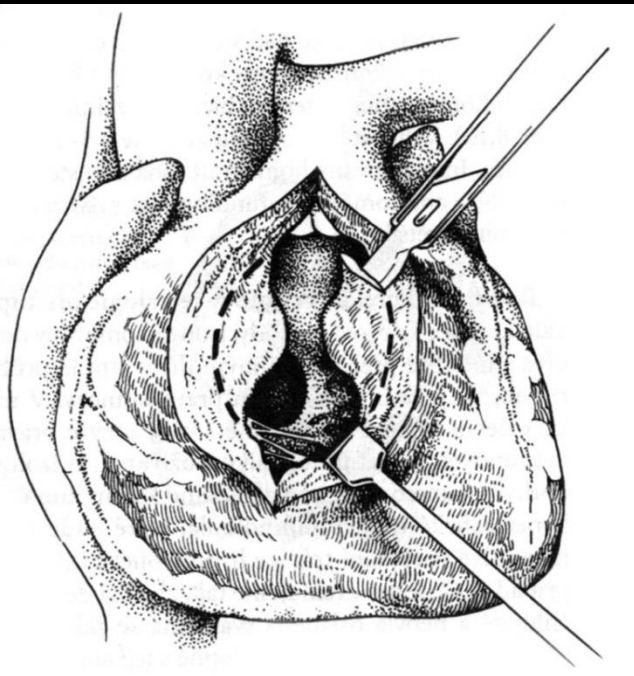
- 5 pacientů
- 4 zemřeli (bez spojky v 32 a 38 na?, se spojkou v 28 na SS a v 52 na pneumonii)
- 1 žije r.n.1959 (63 let) , radikální operaci 2018 odmítl

- TOF po BT spojce dx. 1965
- NYHA II-III, 6MWT 352 m, sat. O₂ 86%, HGB 197, HCT 0.58
- 2013 2x TIA s L-hemiparézou
- 2013 pravostranná kongesce
- 2015 mírná námah. AP
- 2017 lehká cyanotická nefropatie s lehkou proteinurií

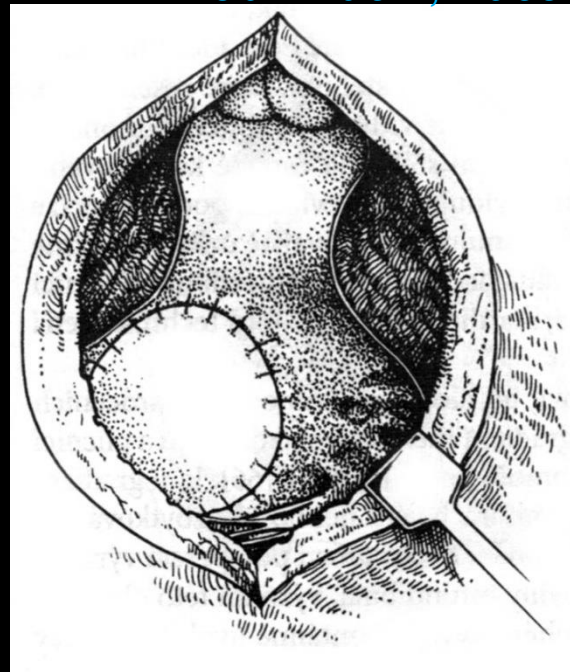


Radikální korekce

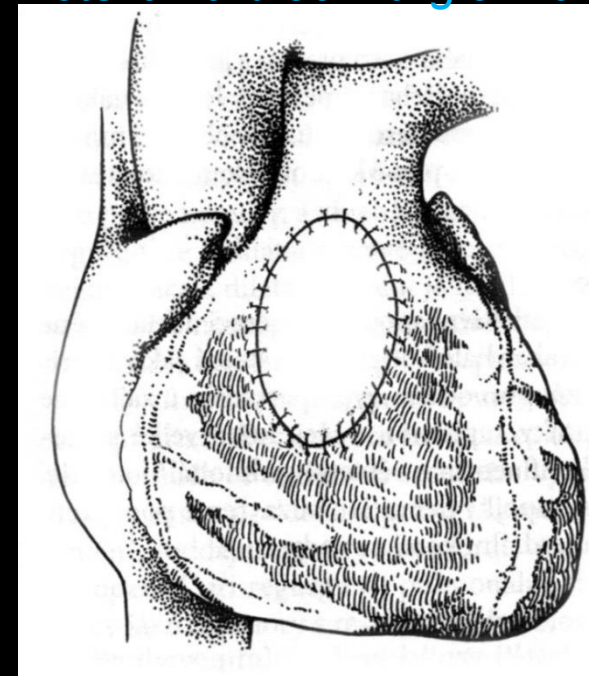
obr. Hučín, Žáček, Dětská kardiochirurgie 2012



Infundibulektomie



záplata VSD



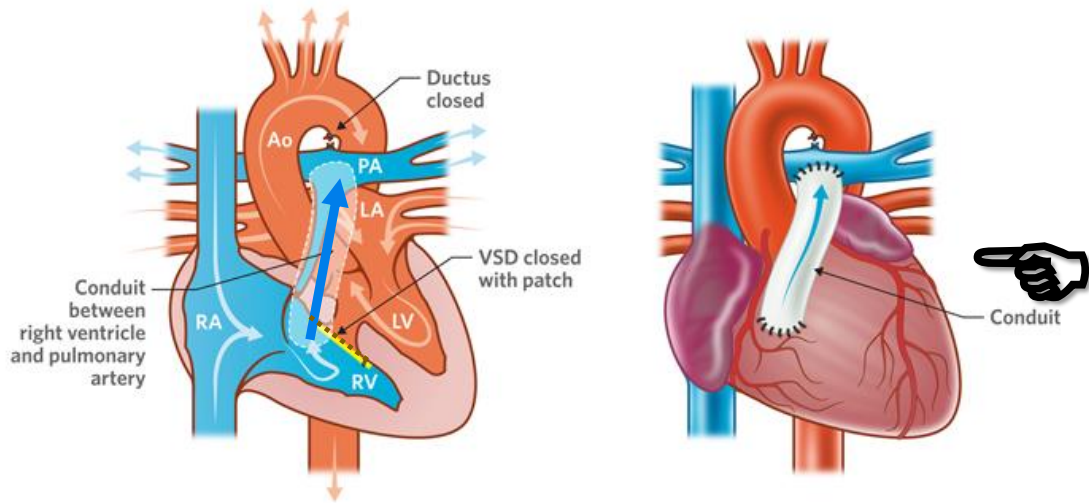
rozšiřující plastika
infundibula

■ znamená normalizaci hemodynamiky

- transanulární záplata = více reoperací [Lindberg 2011, Eur J Cardiothorac Surg](#)
- transatriální přístup (↓ventrikulotomie) zachování P chlopně = lepší pro PK a ↓arytmií [Syfridis Eur J Cardiothorac Surg 2013, Stewart Ann Thorac Surg 2005](#)
- TIMING? novorozenci ↓mortalita ale ↑ morbidita a téměř vždy transanul. záplata
obvykle kojenci ale nevystavení rizik dlouhodobé hypoxie

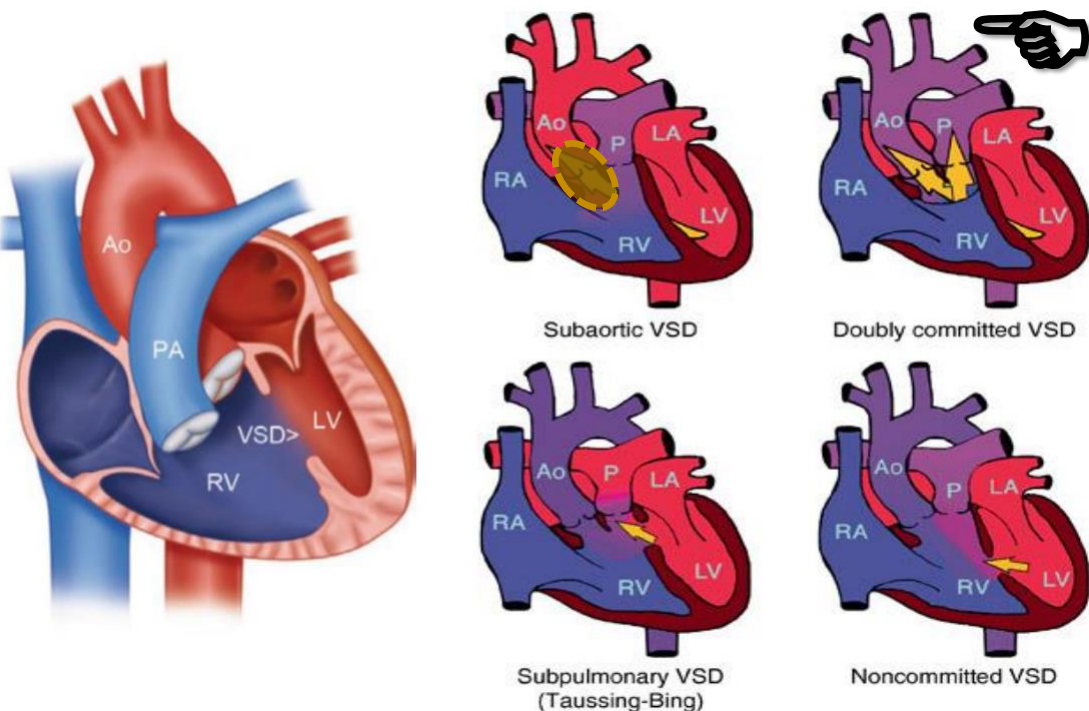


Anatomické varianty



© The Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia

široké spektrum od „Pink Fallot“ ... po atrézii plicnici s defektem komorového septa



dvojvýtoková pravá komora (DORV)

Po korekci

- fyziol. cirkulace

korekce → normalizace plicního průtoku a odstranění zkratu

- pozdní komplikace !

- PR

- dilatace a dysfce PK a následně LK
- Arytmie a NSS
- PS
- VSD
- dilatace Ao, AoR
- TriR

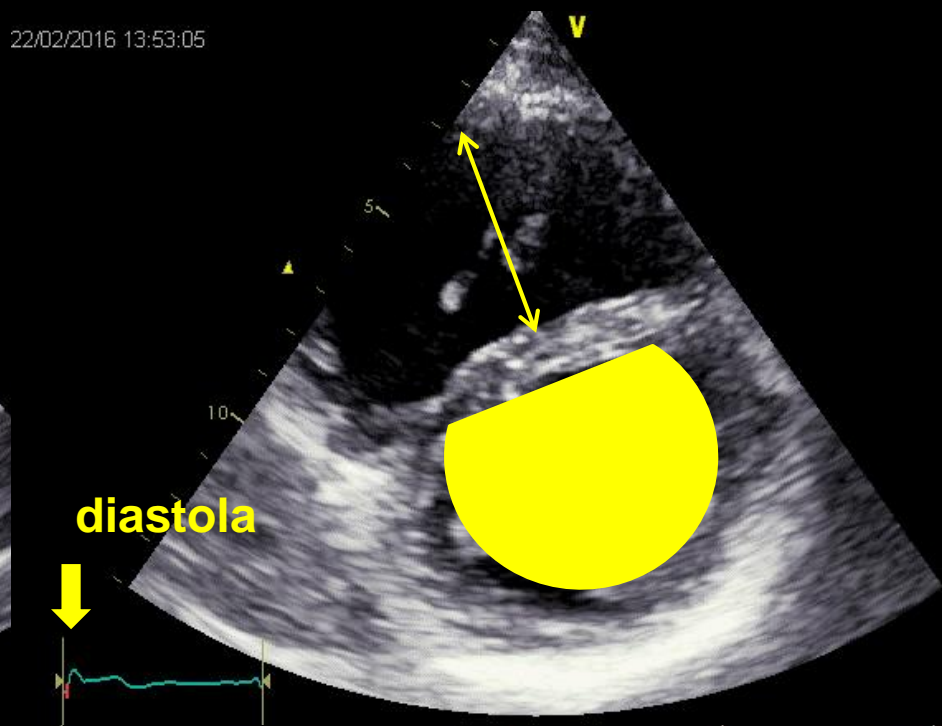
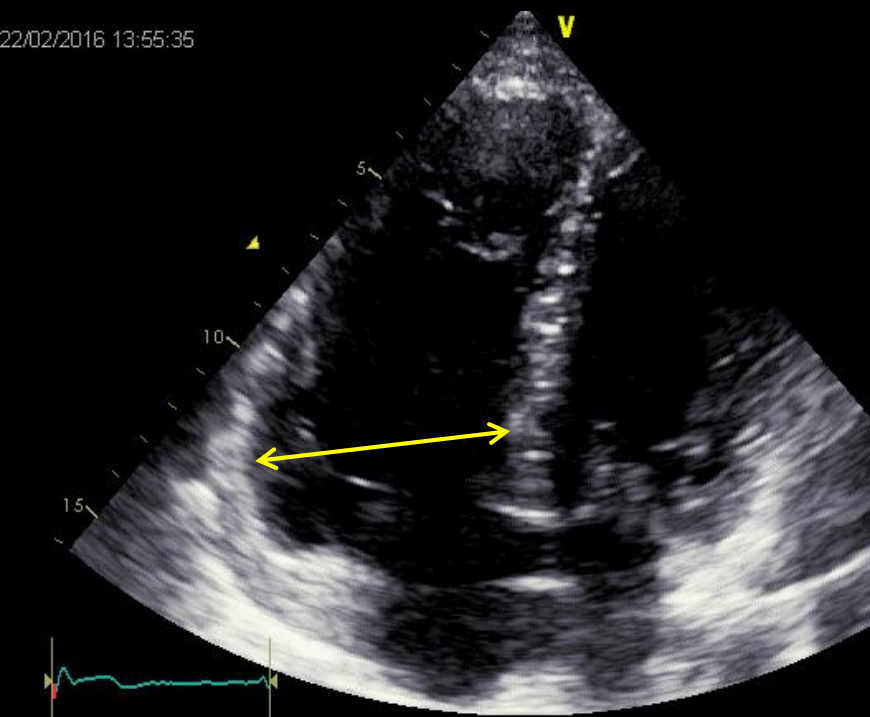
Významná PR po korekci TOF

- Důsledek augmentace RVOT a zákroku na Pu chlopni
- Dlouho asymptom. proto považována dříve za „benigní“
- Symptomy u 6% ve 20 letech ale u 29% ve 40 letech

Shimazaki 1984

- *Proč tolerována v dětství?*
 - přetrvávající hypertrofie PK (brání \uparrow PK)
 - menší rozměry a kapacitance plicního řečiště společně s vyšší TF (krátkou diastolou) snižují PR

PR → objem. přetížení PK → dilatace PK → dysfce PK → dysfce LK



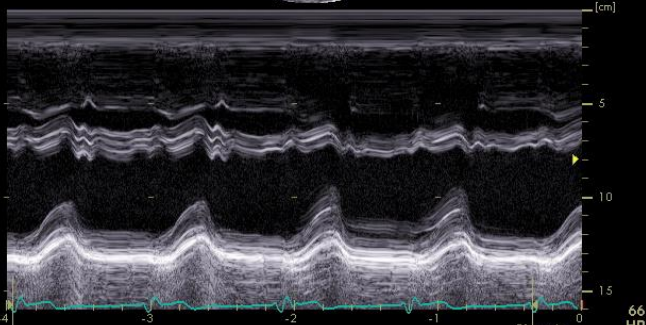
diastola



A4CH

PLAX mode

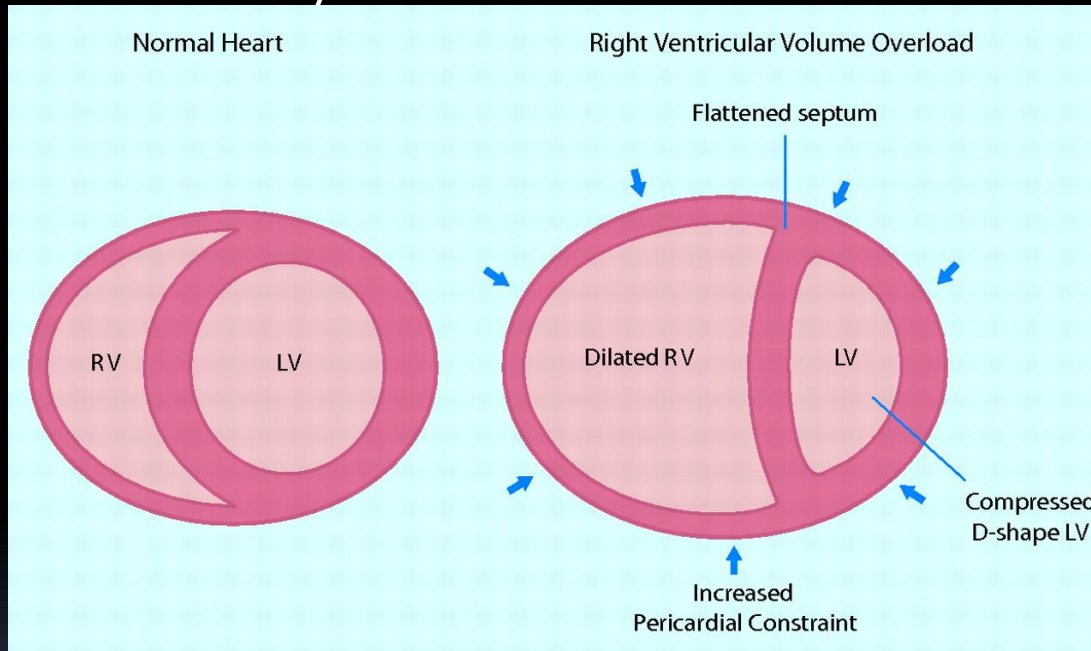
64 HR



diastolický D-shape LK –
důsledek ventrikulární interdependence

Ventrikulární interdependence

- LK i PK sdílí myofibrily, celé septum, koronární zásobení a omezený prostor perikardem
- Obě komory navíc v sérii za sebou



Hadda Circ 2008

Obdobně interakce PK/LK při:
-tlakovém přetížení PK (PS,PH)
-patologii perikardu
-fysiol. při respiraci

- z experim. >50 % fce PK je dáno kontrakcí LK *Santamore J Appl Physiol 1976*

- zejména volum PK ovlivňuje nepřímo úměrně volum a později fci LK, EF PK koreluje s EF LK *Davlouros 2002*

- Významná PR dlouhodobě vede k \uparrow PK, \downarrow EF PK, \downarrow tolerance zátěže, \uparrow fibroze PK, \uparrow aneurysmata RVOT, \uparrow arytmií a NSS, diastol. dysfci PK, \downarrow EF LK



Gatzoulis 1995 a 2000, Geva 2006, Kuehne 2003, Davlouros 2002, Babu-Narayan 2006

- \uparrow TK v AP, dilatace PK, posun IVS \rightarrow dyssynchronie PK i PK/LK \rightarrow arytmie a \downarrow tolerance zátěže \rightarrow \downarrow EF PK i LK

Kalogeropoulos 2008, Lopéz-Candales 2005, Vonk-Noordegraaf 2005, Feneley 1985, Marcus 2008, D'Andrea 2004, Hui 2014

- TOF po radikální korekci v dětství = kandidát reoperace v dospělosti

- nejčastější reoperace u VSV v dospělosti vůbec!

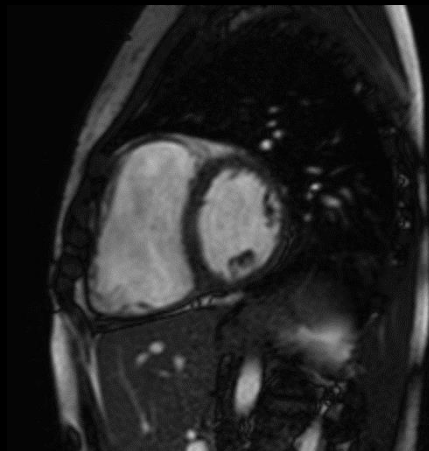
Timing PVR: *Proč ne příliš pozdě?*

- Normalizace velikosti PK pokud PVR u **MRI RVED**

- $<170 \text{ ml/m}^2$ *Therrien 2005*

- $<170 \text{ ml/m}^2$ *Oosterehof*

- $<150 \text{ ml/m}^2$ *Buechel 2005*



- K normalizaci nedošlo u pac. u nichž **MRI RVED**

- $>200 \text{ ml/m}^2$ *Buechel 2005*

- $>150 \text{ ml/m}^2$ i funkce PK (nejlépe $<17,5$ rok věku) *Frigiola 2008*

- RVED $<163 \text{ ml/m}^2$ RVES $<80 \text{ ml/m}^2$ cut-off pro zlepšení

- velikosti i funkce PK *Lee 2012*

Timing PVR: *Proč ne příliš brzy?*

- PVR = „poukázka na reoperaci“

- | 5 | 10 | 15 | let bez reoperace po PVR |
|--------|--------|--------|--------------------------|
| 81-97% | 50-85% | 41-75% | |

- PVR zlepšuje velikost funkci PK a zátěžovou toleranci, ale ne mortalitu *Gengsakul 2007, Harrild 2009*

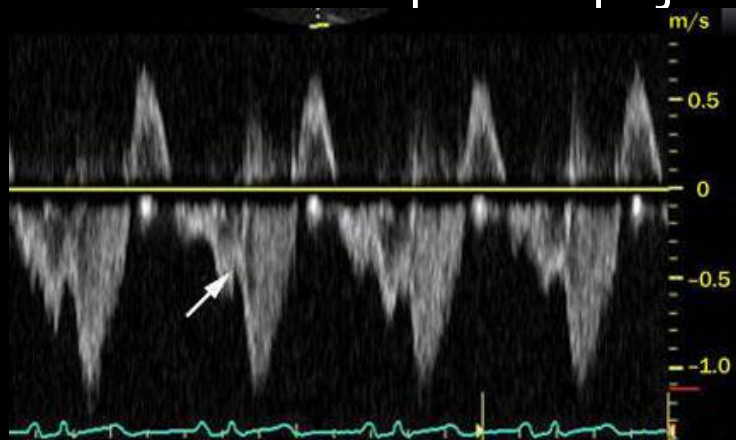
- Celkový počet operací je nezávislým rizikovým faktorem arytmií (IART i VT) *Khairy 2010*

- Transatriální a transpulm. záchovný přístup k anulu i chlopni → ↓periop. mortalita i pozdější morbidita *Bacha, Saeis 2017*

Restriktivní fyziologie PK

Lee 2013, Mori 2016

- dána tuhostí hypertrofické fibrotické PK /ale někdy také u ↑↑↑PK! ☹️
- dopředný laminární pozdně diastol. tok plicnicí během systoly sílí nezávisle na respiraci spojený se zpětným tokem v HDŽ *Gatzoulis Circ 1995*



PCW plicnice

diastolický TK v tuhé PK převyšší v enddiastole tlak v AP a zastaví regurgitaci

- Časně po operaci: ☹️

↑hypertrofie PK → ↓plnění PK → ↓CO PK i LK → ↑intenzivní poop. péče

Cullen Circ 1995

Rathore 2004

- Pozdně v dosp.: 😊 anticipuje účinek PR

↑hypertrofie PK → brání dilataci PK → ↑tolerance zátěže, ↓QRS
→ ↓trvání PR
→ *Gatzoulis 1995, Norgard 1998,96, Eroglu 99, Munkhamar 98*

přežívání: 25 let 94,5% *Smith, JAMA 2019*

Arytmie a náhlá srdeční smrt

- incidence NSS u TOF: 0,2 %/rok *Silka 1998, Diller 2015*
- incidence NSS v populaci: 0,04-0,09%/rok *Hua 2009, Byrna 2009*

absolutní riziko NSS ve srovnání s riziky vyplývající z ICD (neadekvátní ter., IE...) je malé → nutnost rizikové stratifikace pro primární prevenci

x

populace TOF je výrazně mladší!

ZÁVĚRY –TOF od narození k dospělosti

EMBRYOLOGIE –tetralogie? Spíš monologie!

PRENATÁLNĚ –většinou se neprojeví, PK má zvýšený afterload i fysiolog., desaturace je kompenzována

POSTNATÁLNĚ –PS →tlakové přetížení PK→ nízký plicní průtok a PL zkrat → cyanoza

PALIACE (Ao-P spojka) – bypass na PS, zlepšuje plicní průtok za cenu objem. přetížení LK a rizika PH

KOREKCE –normalizace hemodynamiky i prognózy

PO KOREKCI – POZDNÍ KOMPLIKACE –hlavně **PR!**

PR →objem. přetížení PK → ventrikulární interdependence
→selhání PK i LK → **arytmie, NSS**

TOF V DOSPĚLOSTI = KANDIDÁT ČASOVANÉ PVR!