

Falotova tetralogie - diagnostika

Jana Rubáčková Popelová

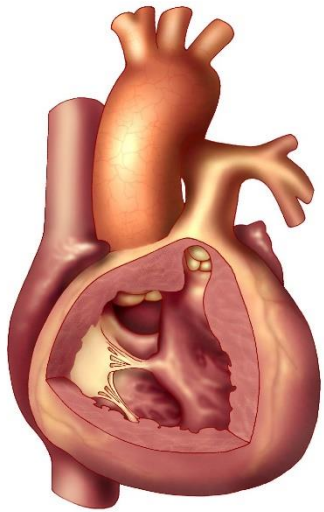
Centrum pro vrozené srdeční vady v dospělosti
Nemocnice Na Homolce, Praha 5



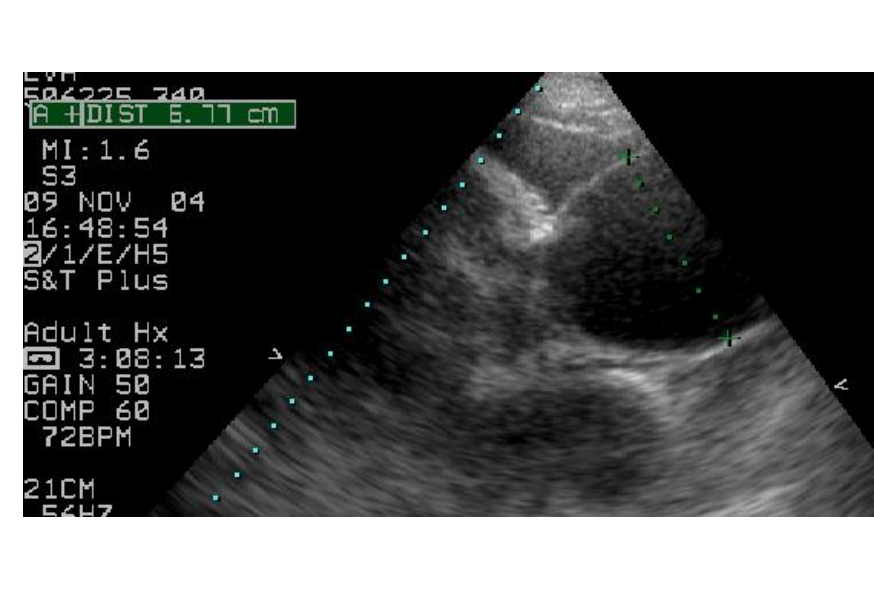
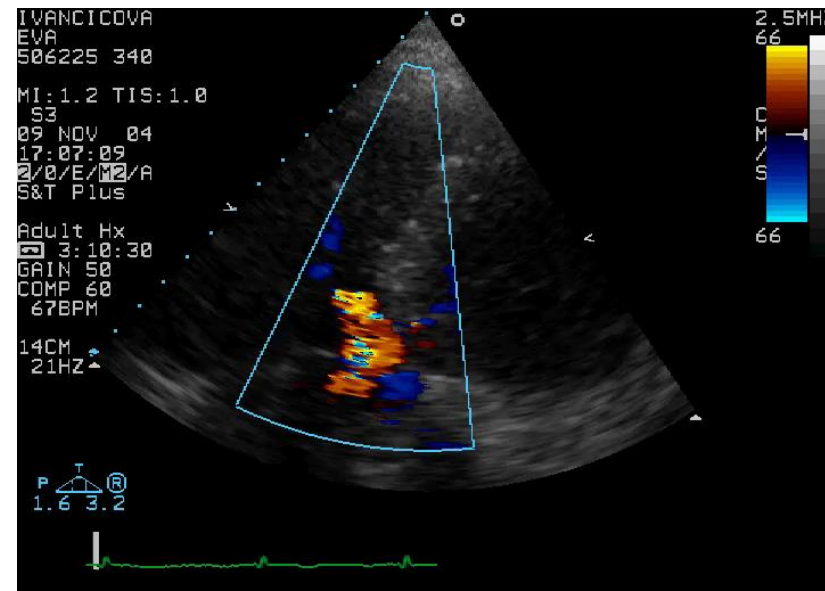
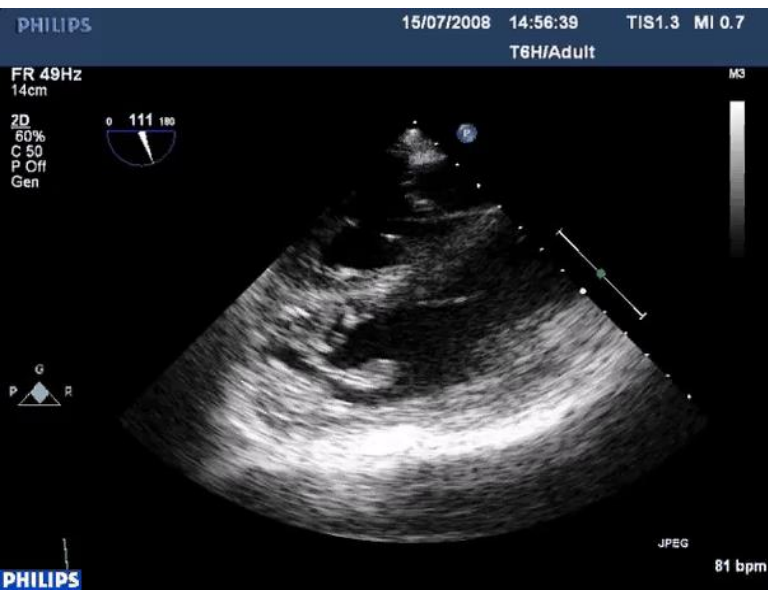
Deklarace konfliktu zájmů

	Nemám konflikt zájmů	Mám konflikt zájmů	Specifikace konfliktu (vyjmenujte subjekty, firmy či institutce, se kterými Vaše spolupráce může vést ke konfliktu zájmů)
Zaměstnanecký poměr	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Vlastník / akcionář	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Konzultant	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Přednášková činnost	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Člen poradních sborů (advisory boards)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Podpora výzkumu / granty	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Jiné honoráře (např. za klinické studie či registry)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

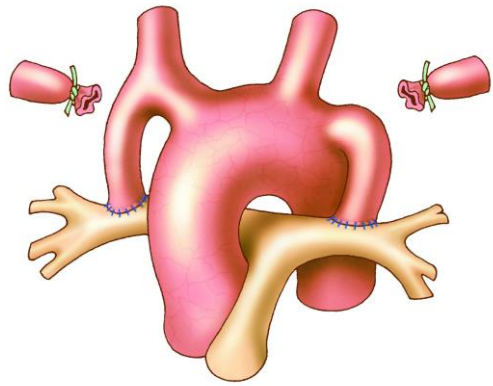
Neoperovaná Fallotova tetralogie v dospělosti = vzácnost



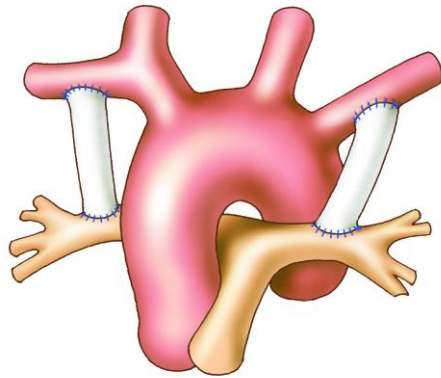
- dušnost, synkopy, u dětí dřepání
- centrální cyanóza,
- paličkovité prsty
- systol. šel./AP
- těžká PS, někdy až sekundární pulmonální atrézie,
- dilatace nasedající aorty,
- těžká AR do obou komor,



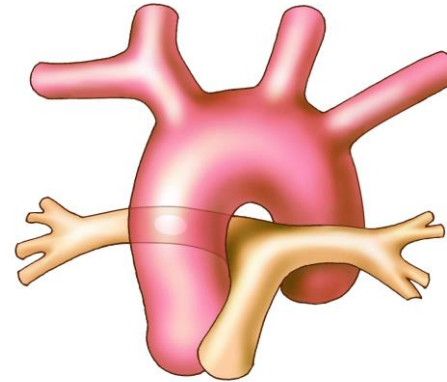
Paliativní řešení TOF: spojkové operace



Klasická Blalock-Taussigové spojka
od roku 1944

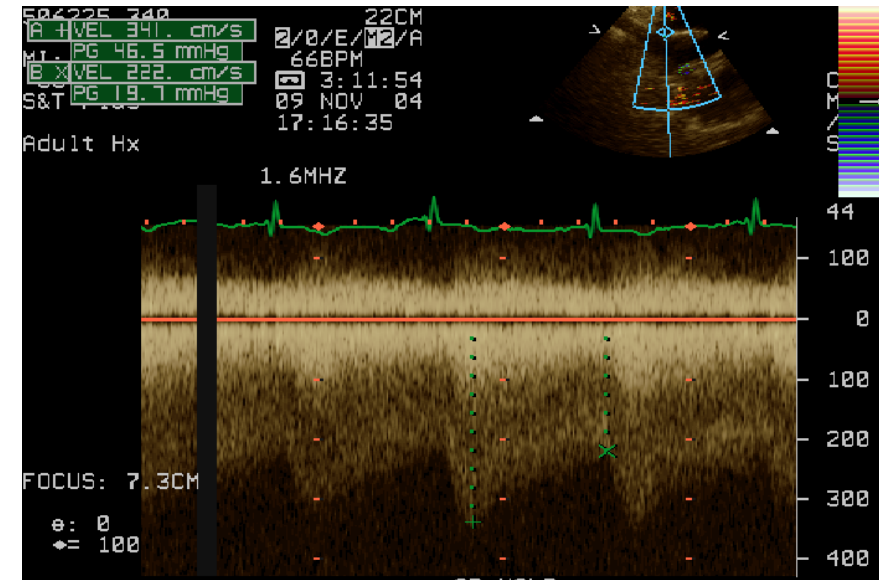


Modifikovaná BT spojka



Waterstonova centrální
aorto-pulmonální spojka

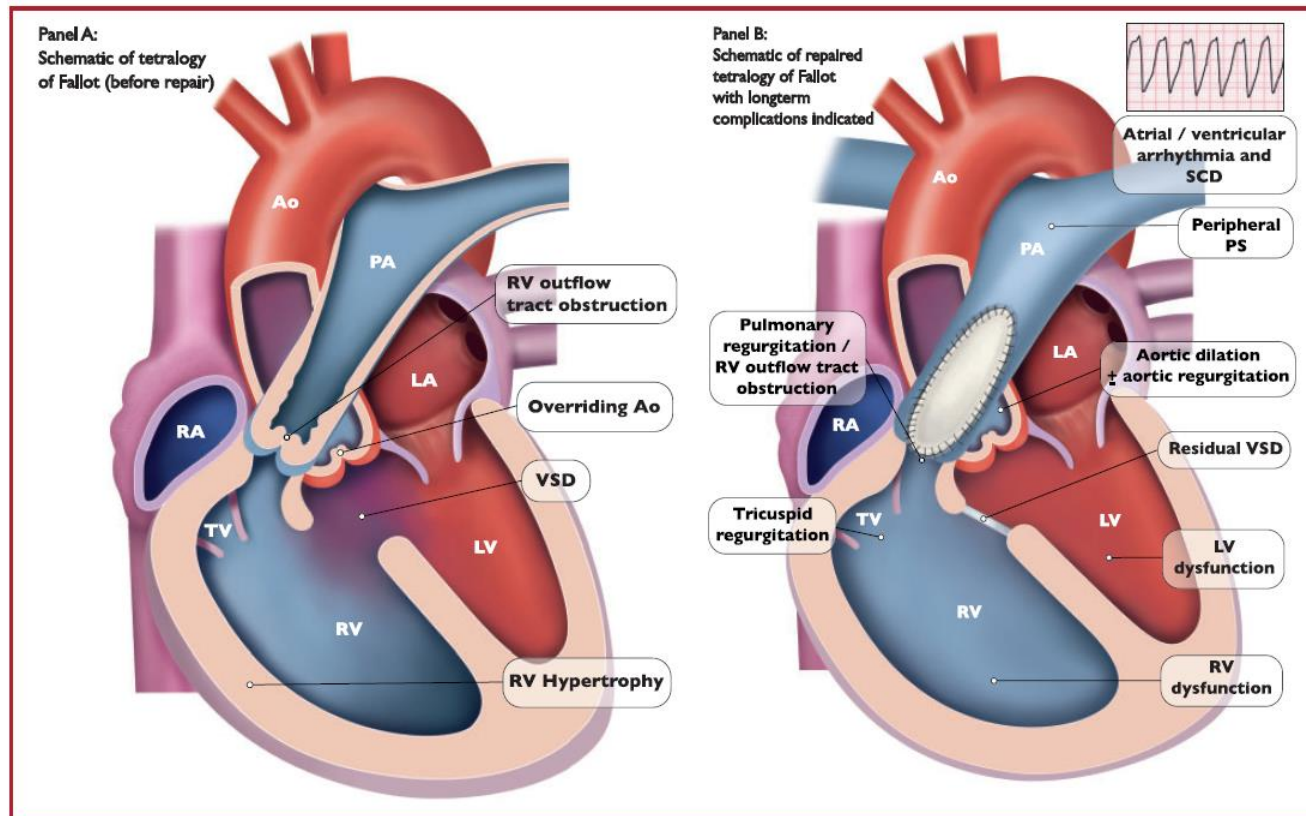
- Spojky zvýší plicní průtok a zmenší cyanózu
- Mohou vést k deformaci, stenóze až uzávěru příslušné větve plicnice
- Průchodná spojka má **typický systolicko-diastolický šelest** (BT pod klíčkem)
- Na straně klasické BT spojky může být podhodnocený až neměřitelný TK



Dopplerovský systolicko-diastolický tok ve spojce

Radikální korekce – téměř všichni dospělí pacienti s TOF

- Diagnostika TOF v současnosti = diagnostika reziduálních nálezů a komplikací po radikální korekci



TOF po radikální korekci – reziduální nálezy

- **pulmonální regurgitace !!! zvláště při použití transanulární záplaty (TAP)**
- **pulmonální stenóza, degenerace pulmonálního homograftu, u dospělých pulmonální bioprotézy**
- stenózy větví plicnice, deformace i uzávěry po BT spojkách
- aneurysma RVOT (záplata)
- reziduální defekt komorového septa (s L-P zkratem)
- dilatace aorty a aortální regurgitace
- dilatace a dysfunkce PK při reziduální pulmonální vadě, nejčastěji PR
- sekundární trikuspidální regurgitace
- Systolická dysfunkce LK při poranění koronární tepny, diastolická dysfunkce LK
- Arytmie: **monomorfní komorové tachykardie**, méně často **SVT (IART)**
- BPRT – šíře QRS!
- **Náhlá smrt ve 2 - 6 %** v dlouhodobém sledování po úspěšné korekci (2,5 % za 10 let)

Anamnéza a subjektivní obtíže

Anamnéza:

- Kdy, kde a jaká byla provedena operace ? Spojkové operace? **Operační protokoly!**
- Upřesnění diagnózy (TOF x DORV, VSD s PS, „Fallotova trilogie“ = ASD + PS, Fallotova pentalogie = TOF+ ASD, sekundární PA u TOF)

Současné obtíže:

- velmi často v mladém věku **žádné**
- nespecifické obtíže, zvýšená únavnost, lehce snížená výkonnost, méně často námahová dušnost
- pacienti mívali v dětství a mládí zákaz tělesné výchovy a sportů, jsou na nižší výkonnost adaptováni
- palpitace při arytmiích
- pozdní známky pravostranné dekompenzace, nemívají otoky DK.

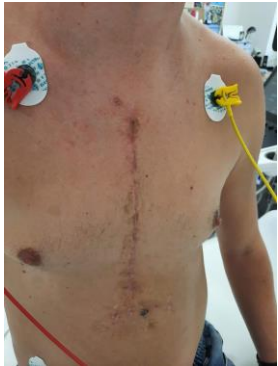
Genetické vyšetření

- Asi 20 % TOF je v rámci syndromů
- **diGeorge syndrom** (nejčastější, asi v 15 %), autosomálně dominantní, mikrodelece 22q11, mívá pravostranný oblouk aorty, aplázii chlopně plicnice, poruchy imunity, psychické poruchy (zvláštnosti), aj.
- **Downův sy** : trisomie 21, může mít TOF a současně AVSD
- **Allagillův sy**
- **sy Noonanové**, aj.

Aspekce:

Fyzikální vyšetření

- jizvy
- Znamky pravostranné subkompenzace? Krční žíly? Hepar? Otoky DK?
- Reziduální cyanóza? Hyperemie spojivek?



Sternotomie
radikální korekce
centrální spojka



Pravostranná thorakotomie
dx BT spojka



levostranná thorakotomie
sin BT spojka
operace COA



oboustranná thorakotomie
dx + sin BT spojka

Auskultace:

- Diastolický šelest vlevo parasternálně při PR,
- Diastolický šelest nad aortou - AR,
- systolický šelest při PS, reziduální VSD, TR, MR
- Kontinuální šelest ze spojky pod klíčkem? Nebo jen systolický šelest při stenóze spojky.

EKG

Holter- ekg, ekg záznamník, EFV

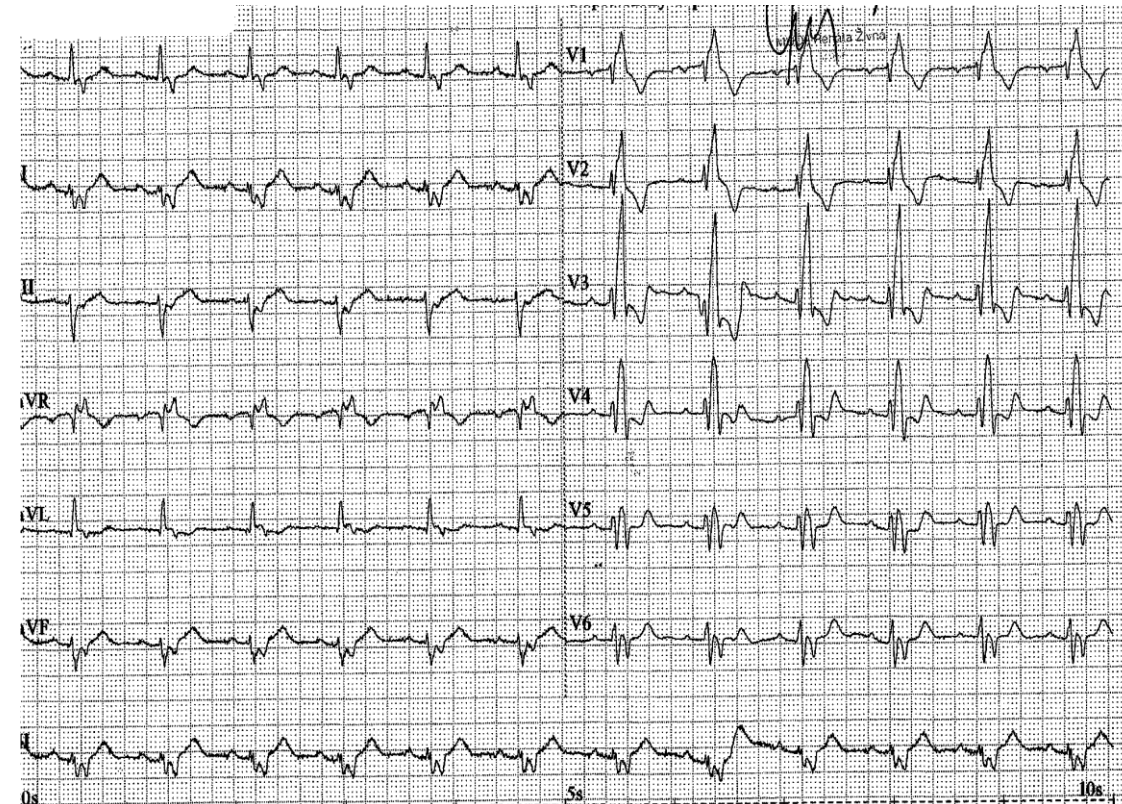
- Velmi častý **BPRT**
- Rizikový faktor = **šíře QRS ≥ 180 msec**, asociace s náhlou srdeční smrtí a s komorovými arytmiemi, bývá u těžké pulmonální regurgitace
- Arytmie supraventrikulární i komorové
- Deblokovaný flutter síní může vést k náhlé smrti
- Polymorfní komorové tachykardie a fibrilace komor – při těžké dysfunkci pravé nebo levé komory
- **Monomorfní komorové tachykardie** typické pro TOF – re-entry mechanismus, anatomicky definované můstky (zóny kriticky pomalého vedení)
- Kdy a u koho provádět elektro-anatomické mapování a ablaci ?

AHA SCIENTIFIC STATEMENT

Arrhythmias in Repaired Tetralogy of Fallot: A Scientific Statement From the American Heart Association

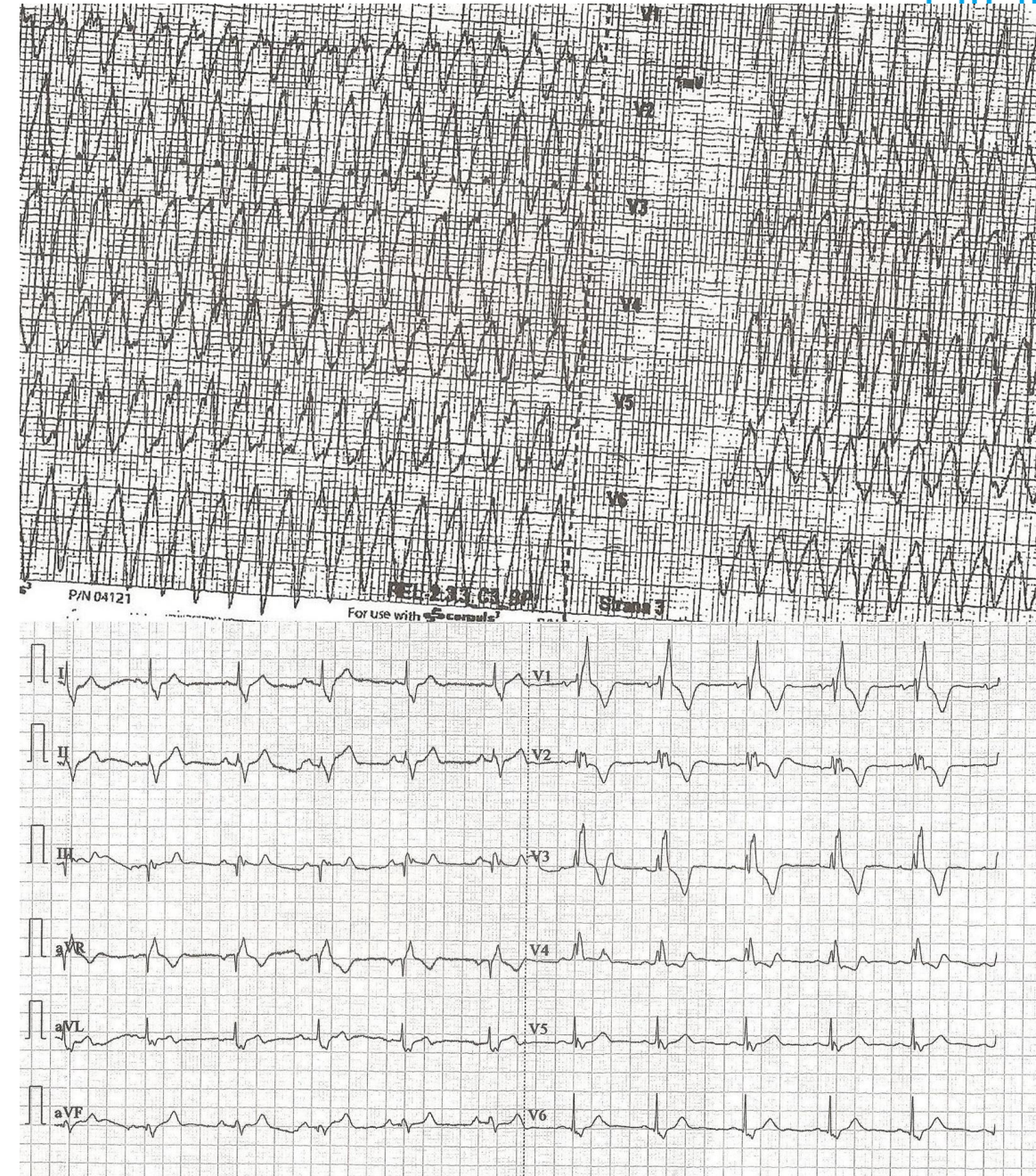
Eric V. Krieger, MD, Chair; Katja Zeppenfeld, MD, PhD, Vice Chair; Elizabeth S. DeWitt, MD; Valeria E. Duarte, MD; Alexander C. Egbe, MD; Christiane Haefele, MD; Kimberly Y. Lin, MD, FAHA; Melissa R. Robinson, MD; Christy Sillman, NP; Shailendra Upadhyay, MD; on behalf of the American Heart Association Adults With Congenital Heart Disease Committee of the Council on Lifelong Congenital Heart Disease and Heart Health in the Young and Council on Clinical Cardiology

EKG u TOF po radikální korekci

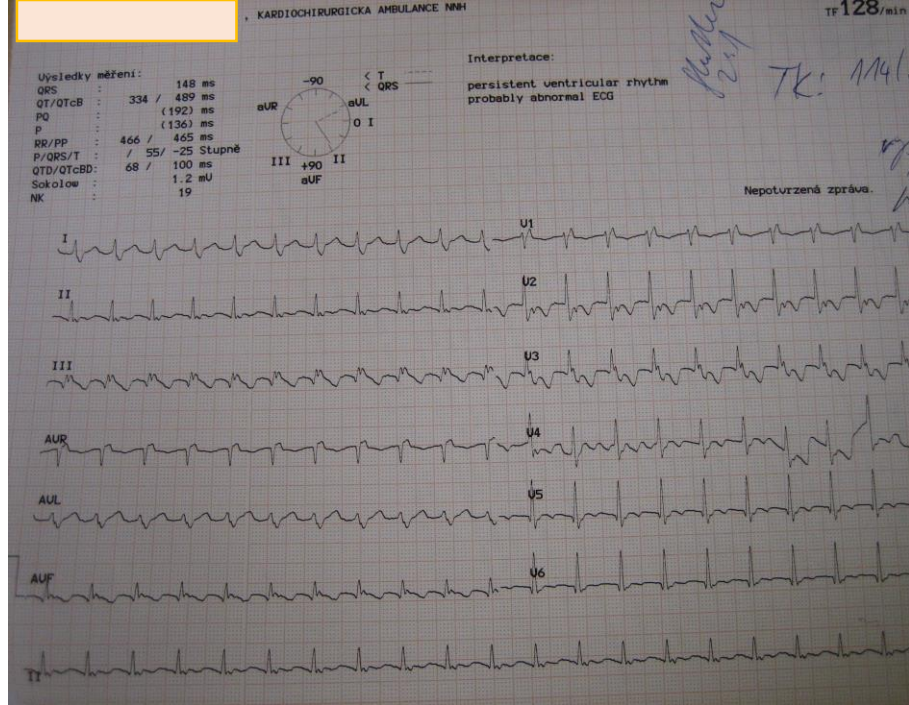


EKG u TOF

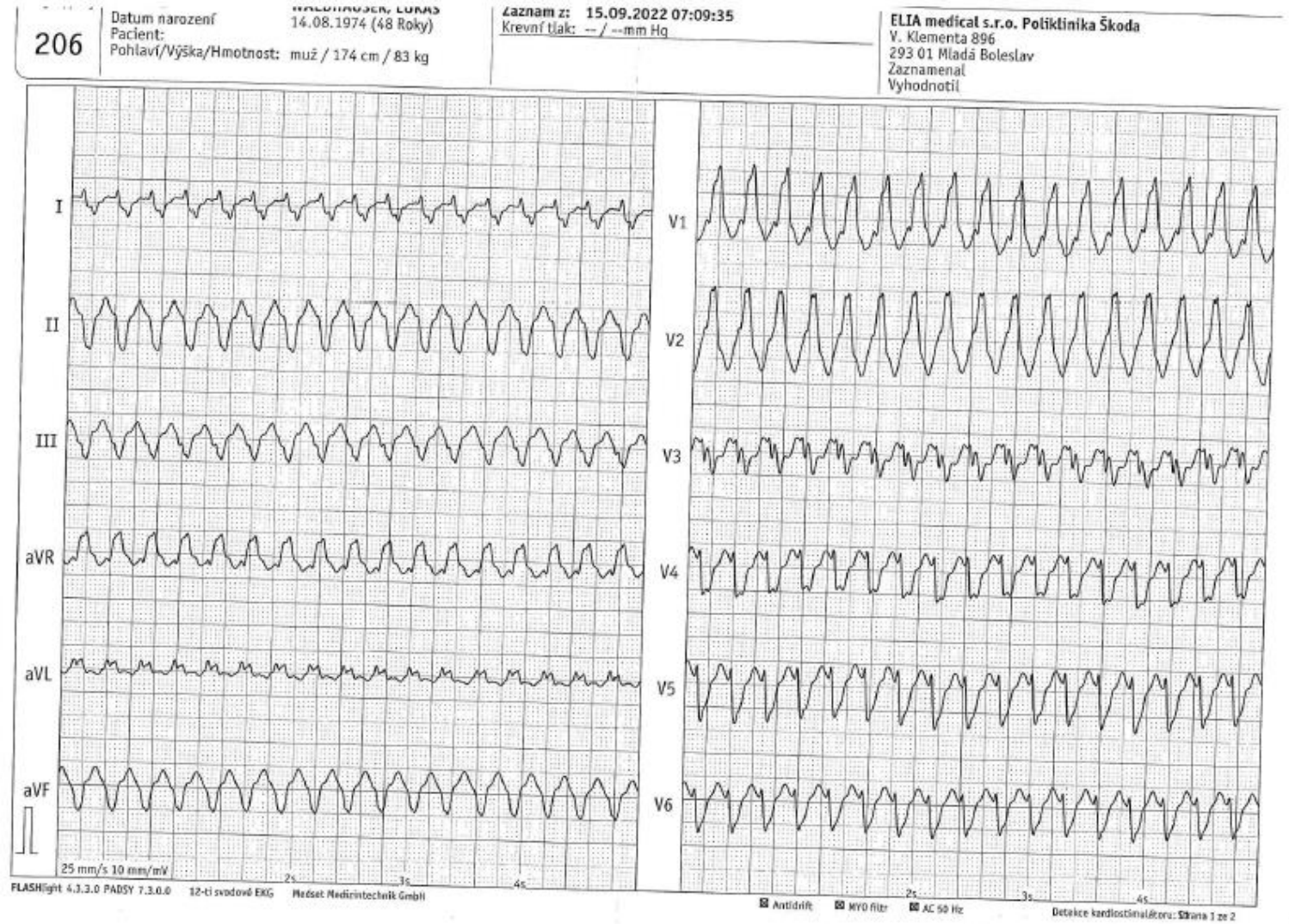
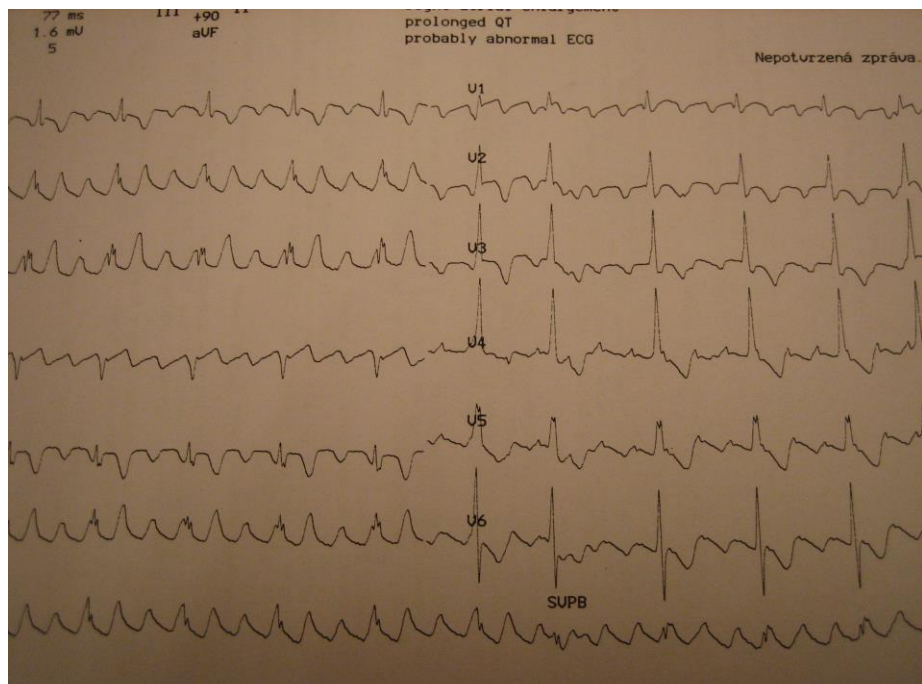
- 36-letá pacientka po radikální korekci TOF před 32 lety
- bez obtíží, NYHA I,
- EKG BPRT s QRS 160 msec
- Po námaze měla presynkopální stav se **setrvalou monomorfní komorovou tachykardií 300 tepů/min.**
- KPR, po elektrické verzi má sinus 66/min a BPRT
- Echokardiograficky jen lehká dilatace pravé komory s dobrou systolickou funkcí.
- Těžká pulmonální regurgitace 4.st.
- Podle guidelines neměla před příhodou indikaci k PVR



EKG u TOF – BPRT a SVT



IART s blokem 2:1 a 3:1



IART s blokem 1:1 (delší délka cyklu po předchozí RFA, stihne se převádět 1:1)

Zátěžové vyšetření – objektivizace tolerance zátěže

- Spiroergometrie**

VO₂ max ≥ 30 ml/kg/min - uspokojivé

VO₂ max ≥ 25 ml/kg/min – možná gravidita

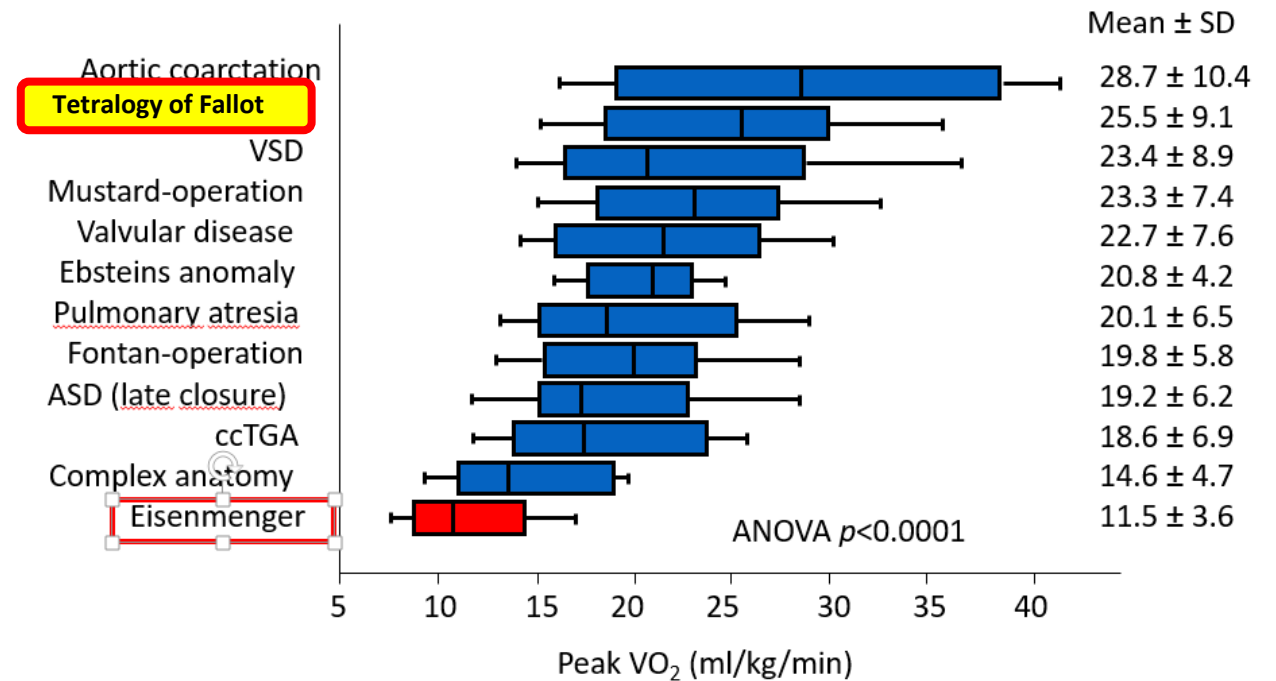
Srovnání nejen se zdravou populací, ale i v rámci populace s danou VSV

Longitudinální vývoj výkonnosti

- 6-minutový test chůzí**

nad 600 m – příznivý nález

pod 450 m – snížená výkonnost, špatná prognóza



Diller GP, et al. [Circulation 2005; 112:828-35.](#)

Laboratorní nálezy

- Základní laboratoř
- **NT-proBNP: prognostický význam**

Clinical Research Range and Distribution of NT-proBNP Values in Stable Corrected Congenital Heart Disease of Various Types

Jana Popelová, MD, PhD,^a Karel Kotaška, PhD,^b Štěpán Černý, MD, PhD,^a
Milena Prokopová, MD,^c and Miroslav Rubáček, MD^a

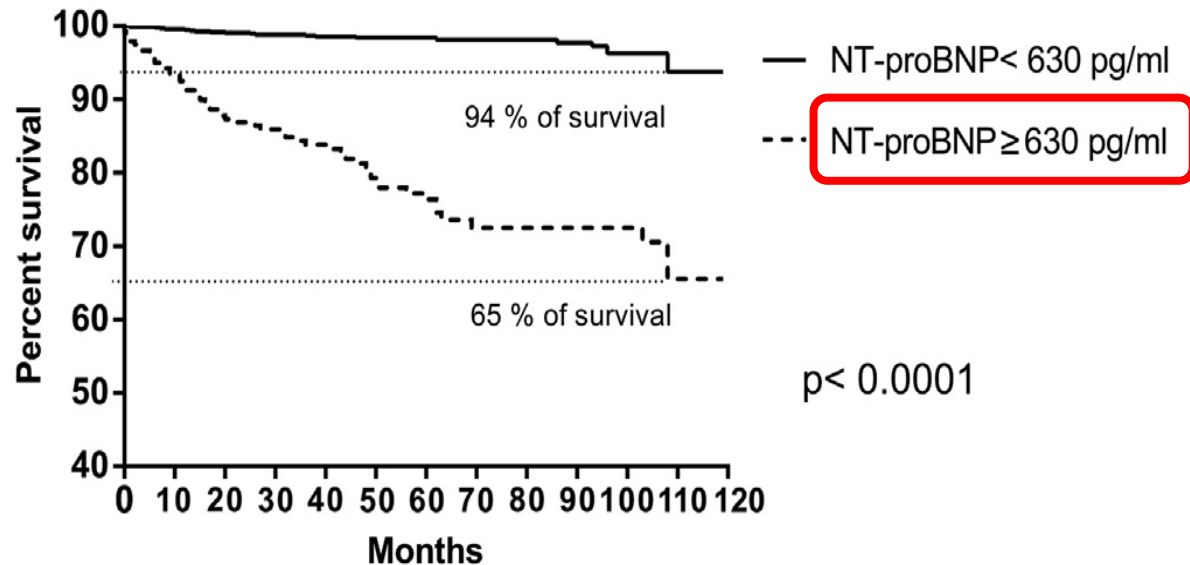
^a Department of Cardiac Surgery, Hospital Na Homolce, Prague, Czech Republic

^b Department of Clinical Biochemistry and Pathobiochemistry, 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Faculty Hospital Motol, Prague, Czech Republic

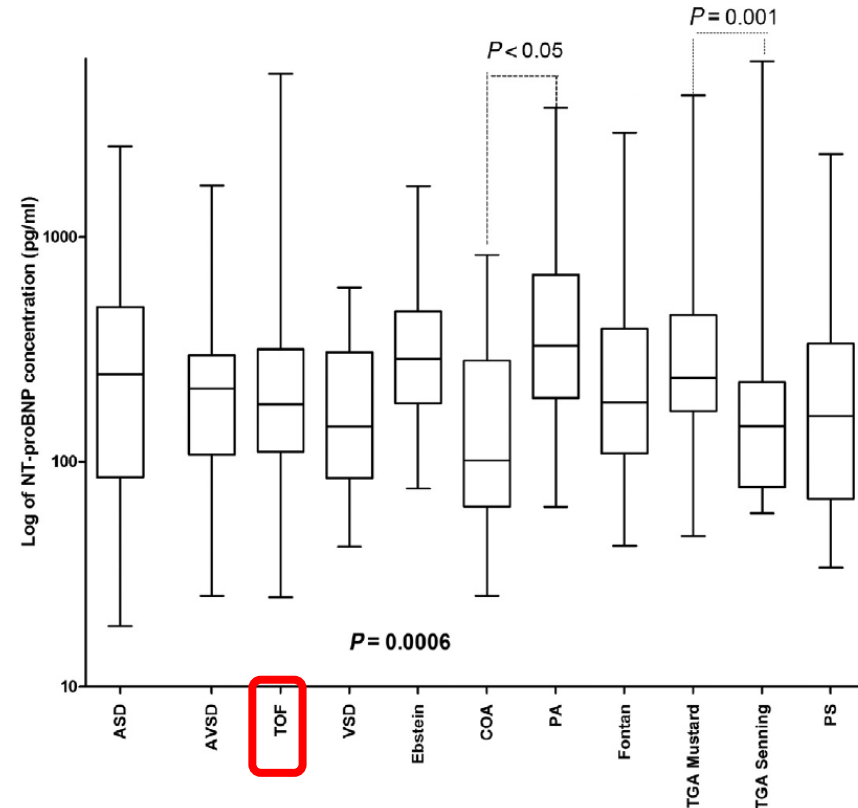
^c Department of Cardiology, Hospital Na Homolce, Prague, Czech Republic

Usefulness of N-Terminal Pro-Brain Natriuretic Peptide to Predict Mortality in Adults With Congenital Heart Disease

Jana Rubáčková Popelová, MD, PhD^{a,b,*}, Karel Kotaška, PhD^c, Markéta Tomková, Mgr^{a,d},
and Jakub Tomek, Mgr^e



Popelová, Am J Cardiol, 2015



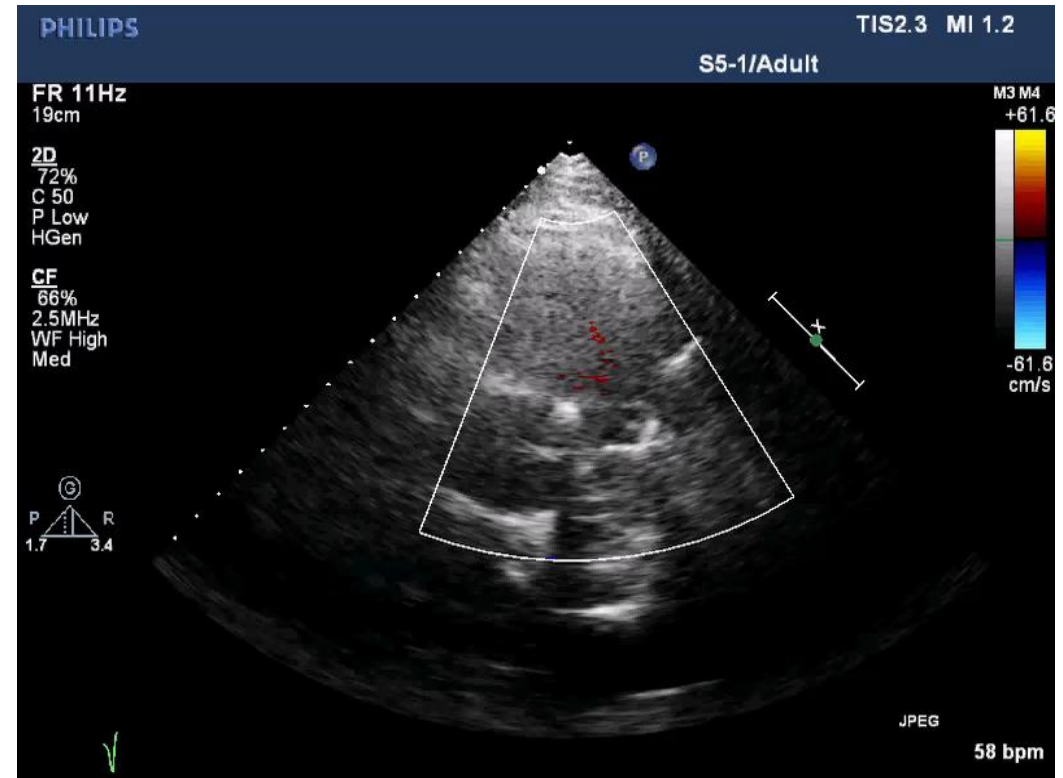
TOF: medián NT-proBNP 177 pg/ml
38% TOF mělo normální hodnoty

Popelová, Can J Cardiol, 2012

Echokardiografie transtorakální a jícnová

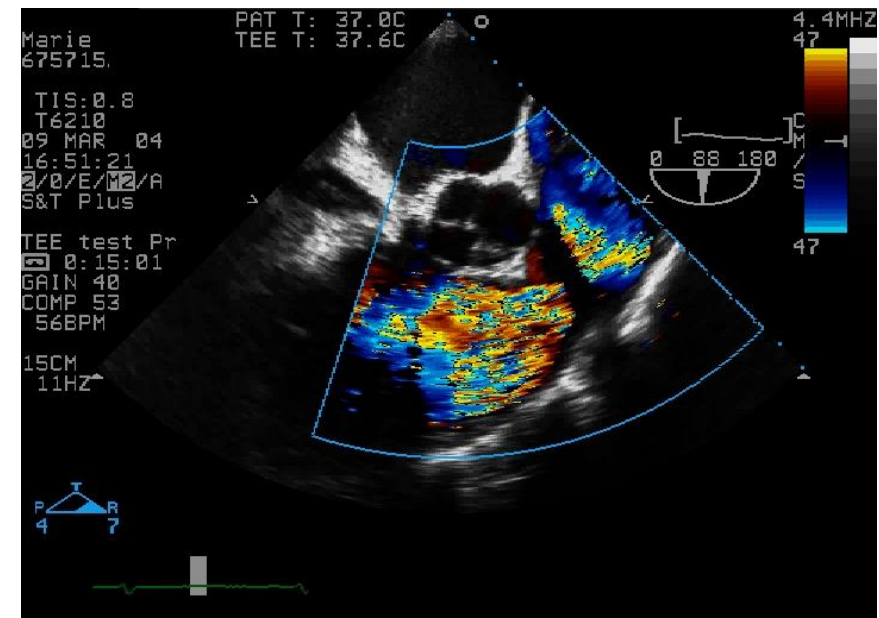
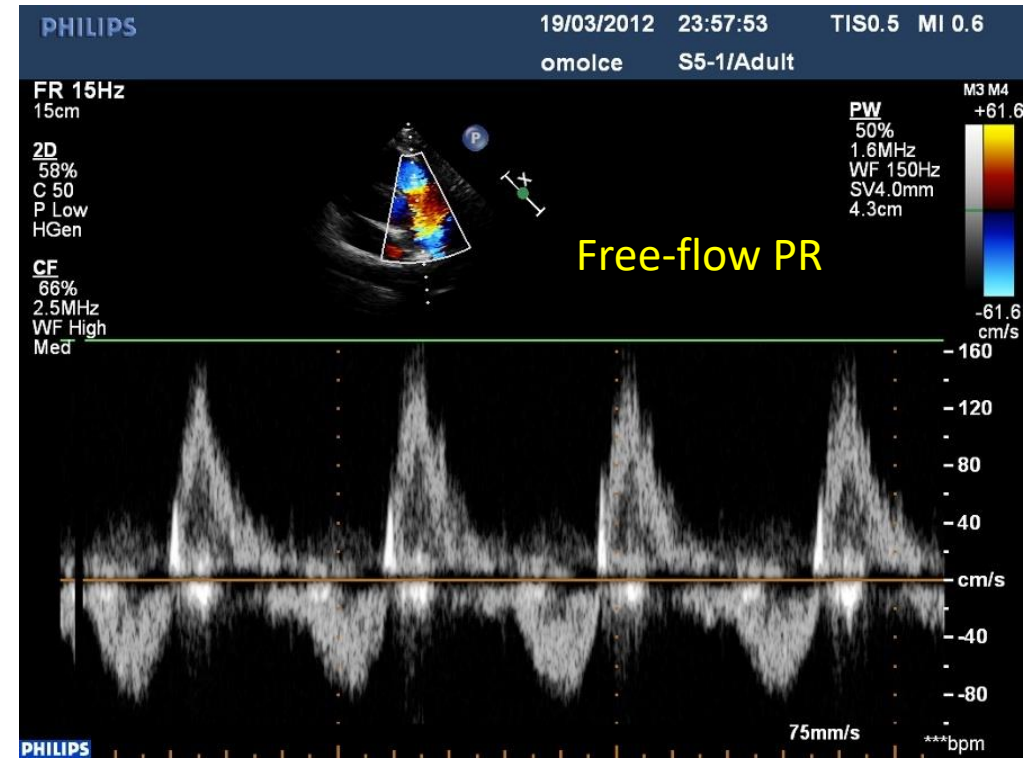
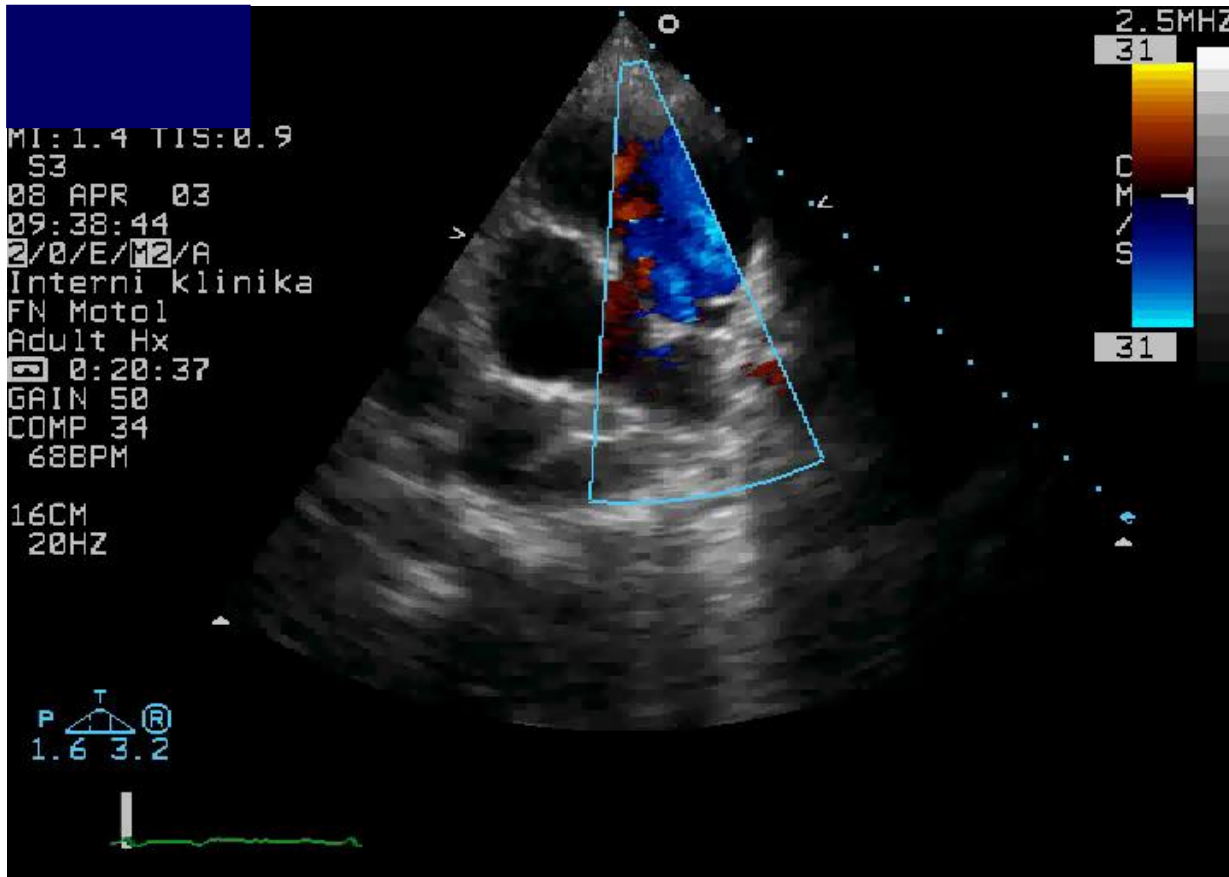
Co očekáváme od echokardiografie?

- Diagnostiku reziduálních nálezů: reziduální PR, PS, VSD, dilatace aorty, AR, nepoznaný ASD, známky IE, aj.
- Velikost a funkci obou komor: EFPK, FAC, 3DE volumetrie PK, LK, longitudinální strain (GLS)
- **Morfologie pulmonální chlopně:** TTE modifikovaná hrotová a parasternální projekce

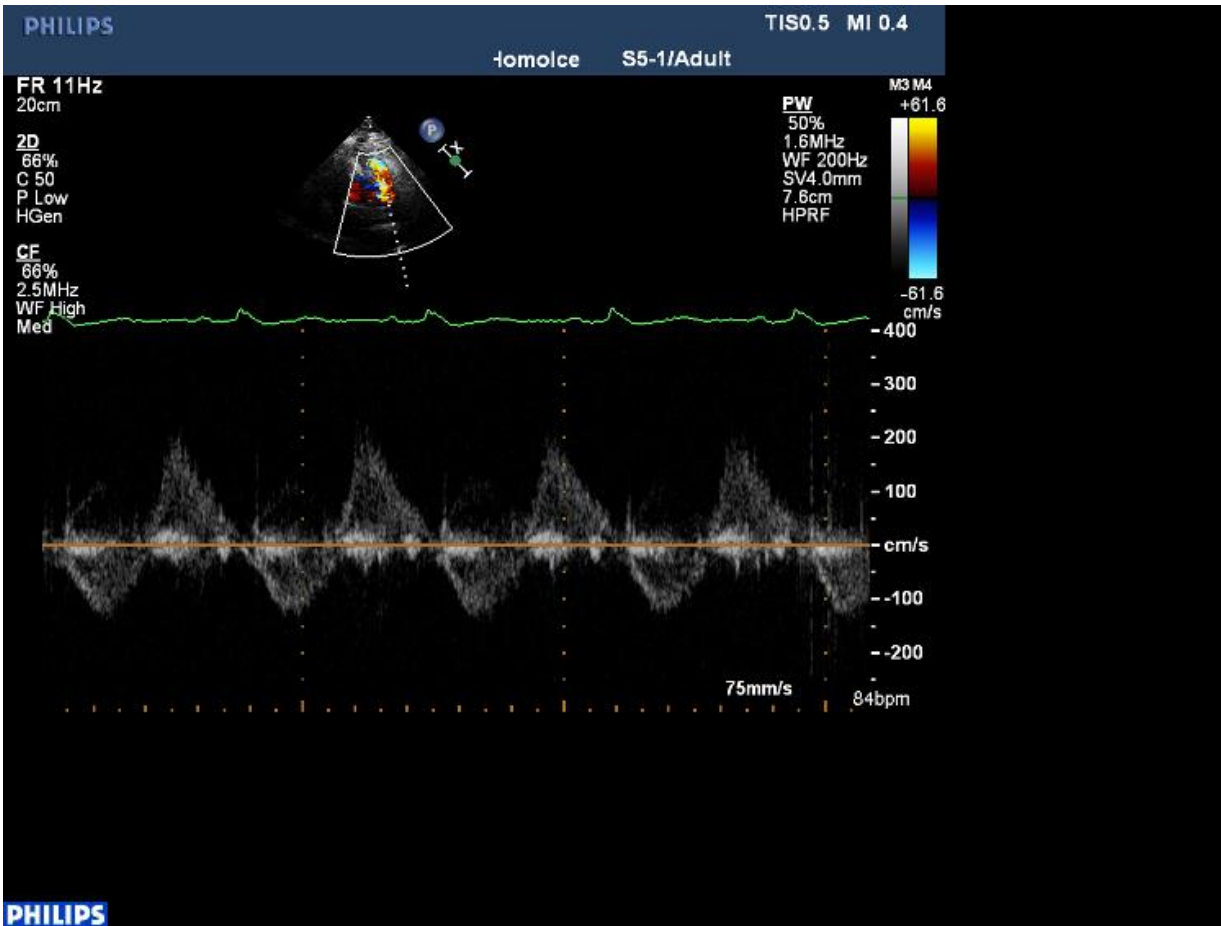




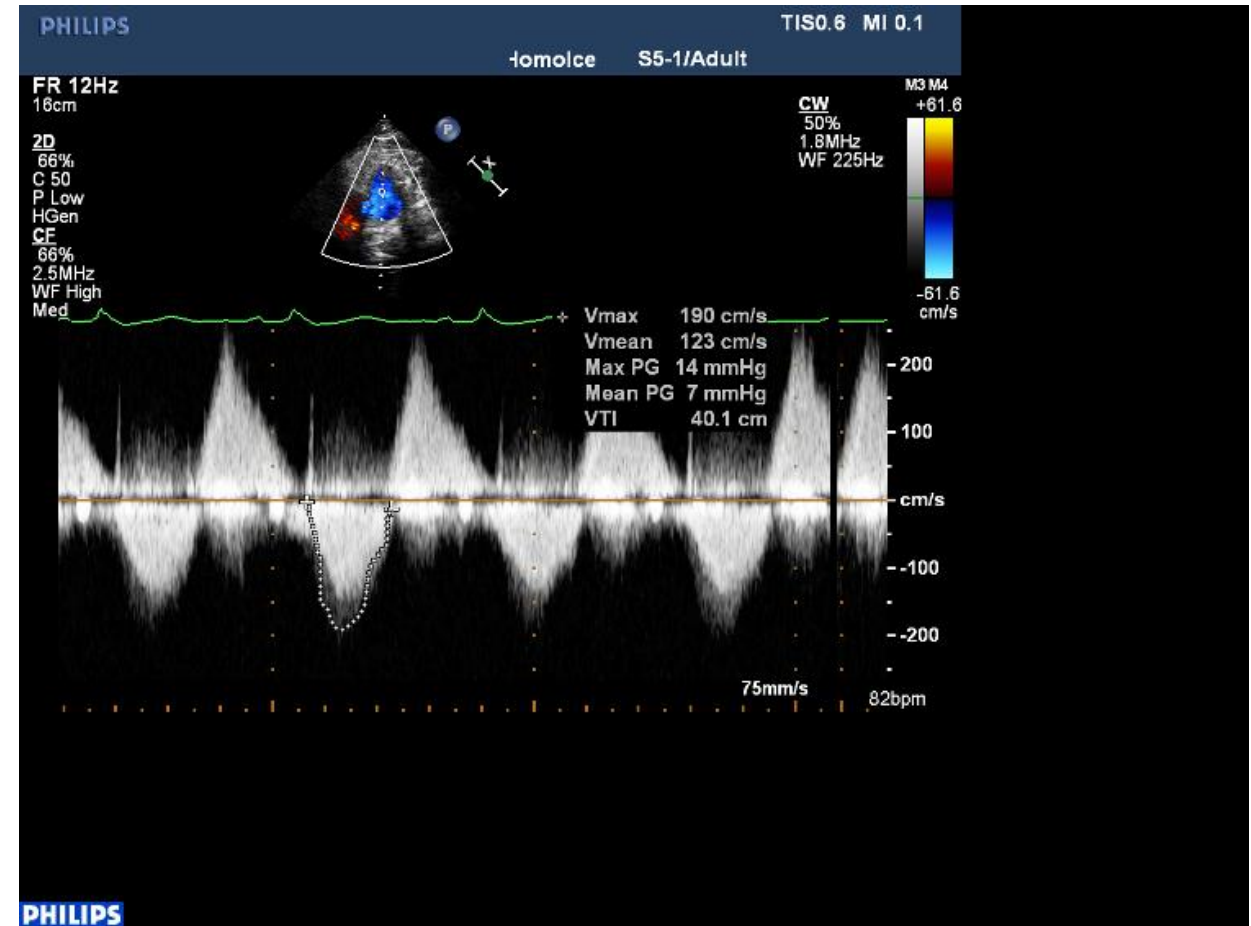
Těžká pulmonální regurgitace u Fallotovy tetralogie TTE a TEE



Dopplerovská echokardiografie u těžké pulmonální regurgitace (PW a CW)

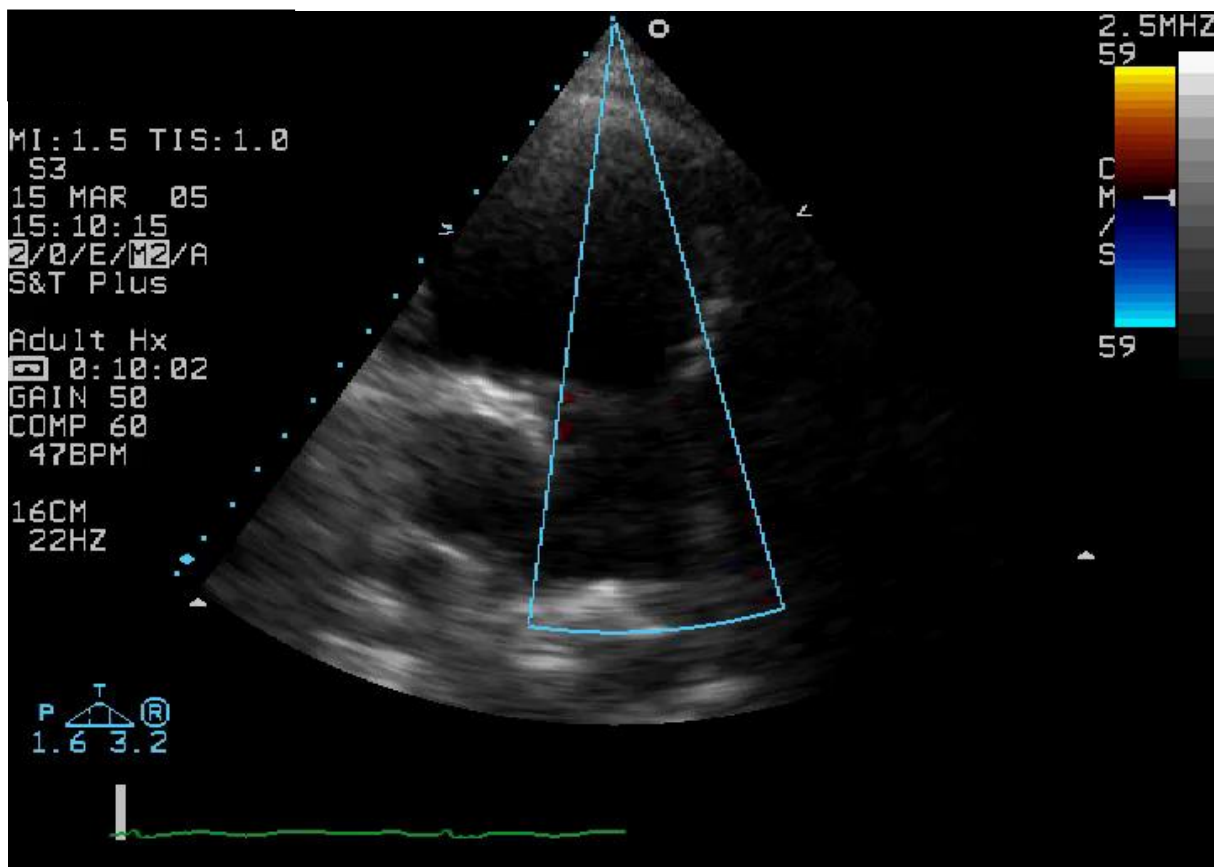


PW: free-flow, laminární zpětný tok



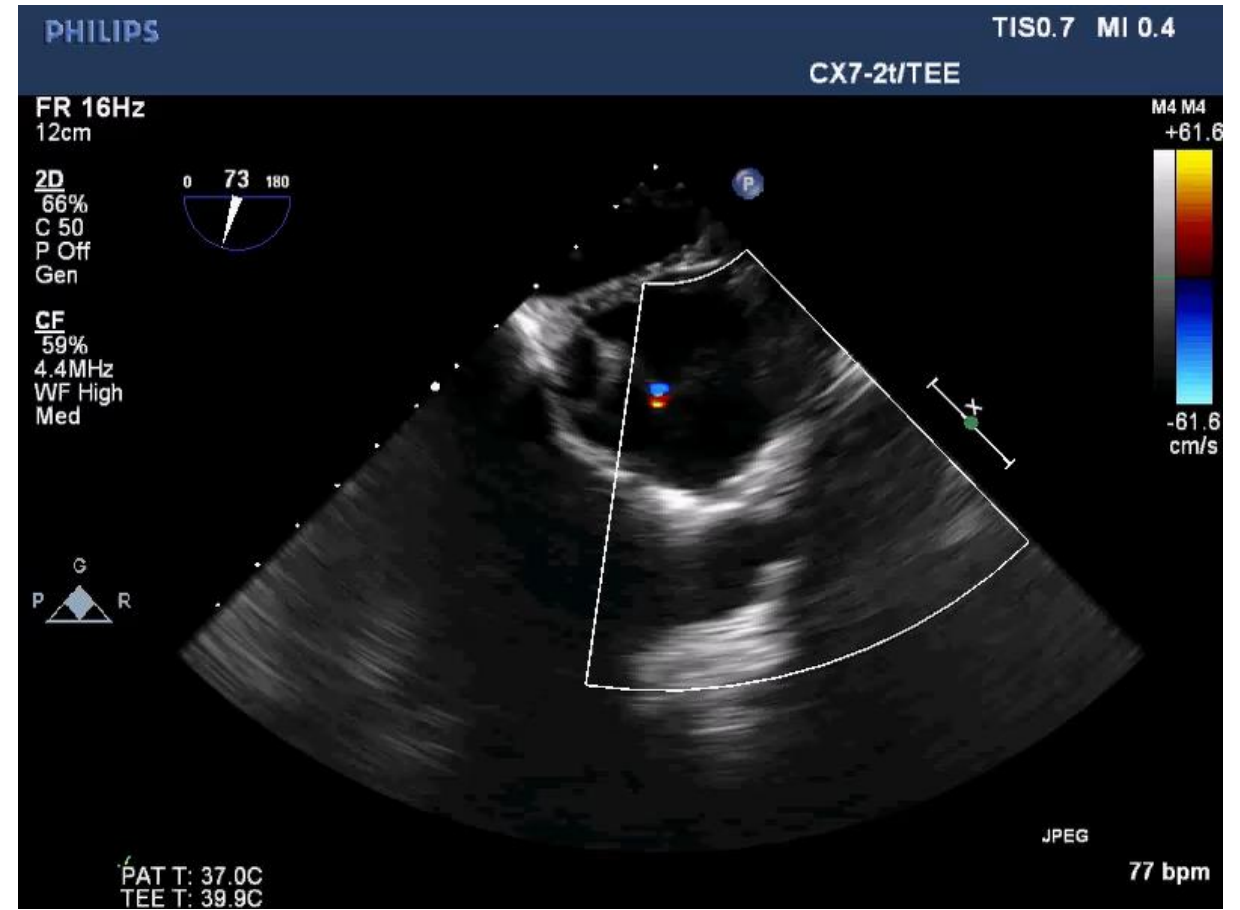
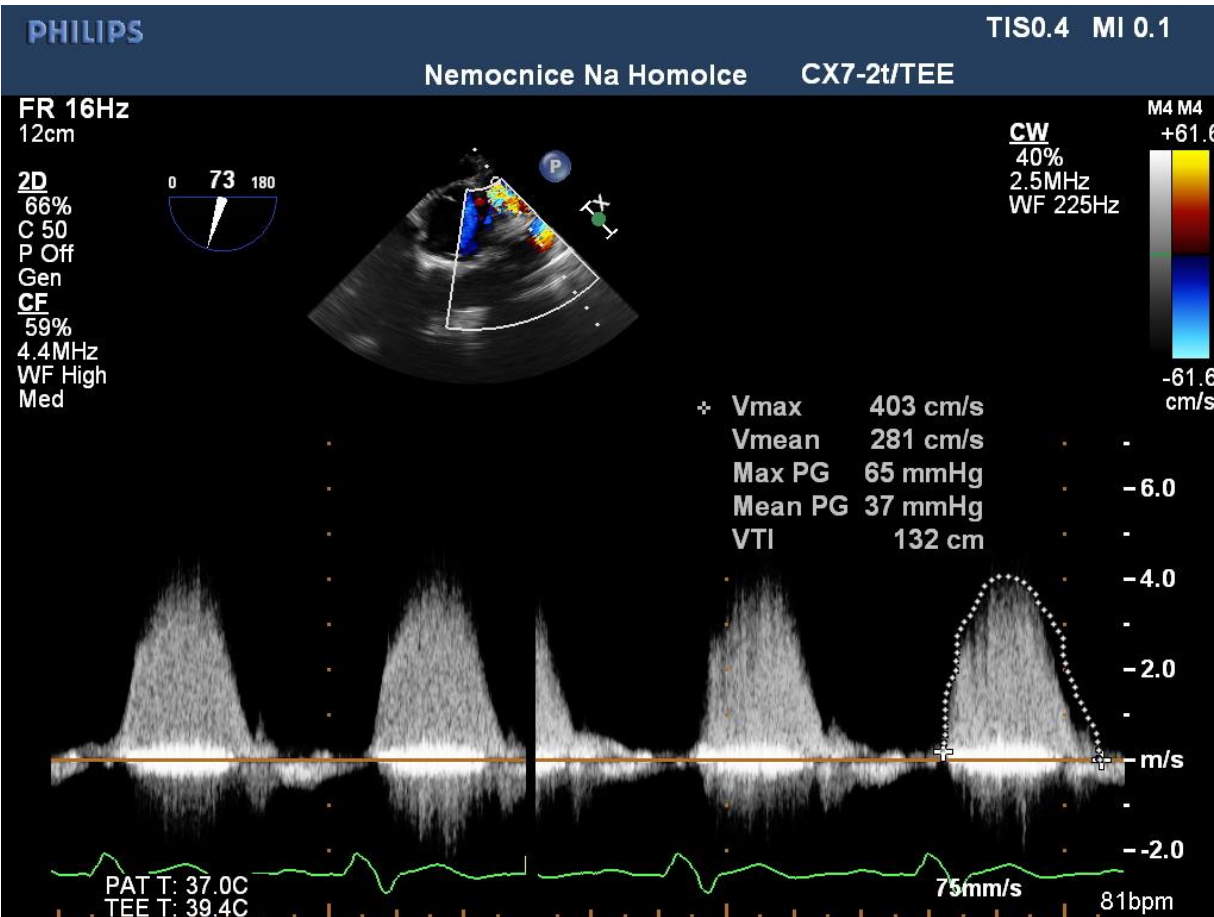
CW rychlá decelerace

Echokardiografie transtorakální a suprasternální u významné PR u TOF



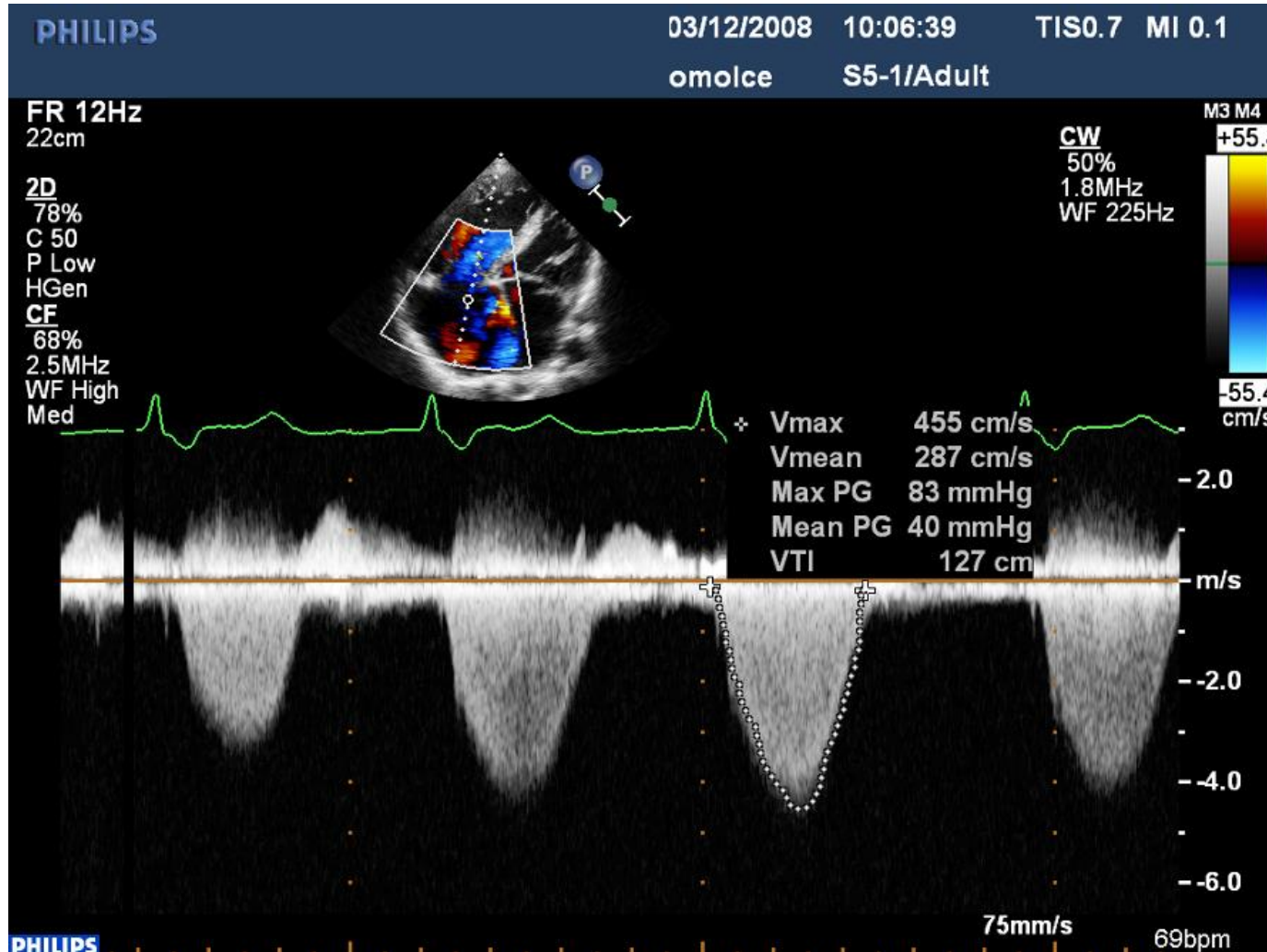
Reverzní diastolický tok ve větvích plicnice

Echokardiografie u reziduální pulmonální stenózy



Gradient na plicnici může být jednoduše podhodnocen – kontrola gradientu na trikuspidální regurgitaci

Vysoký gradient na trikuspidální regurgitaci u TOF

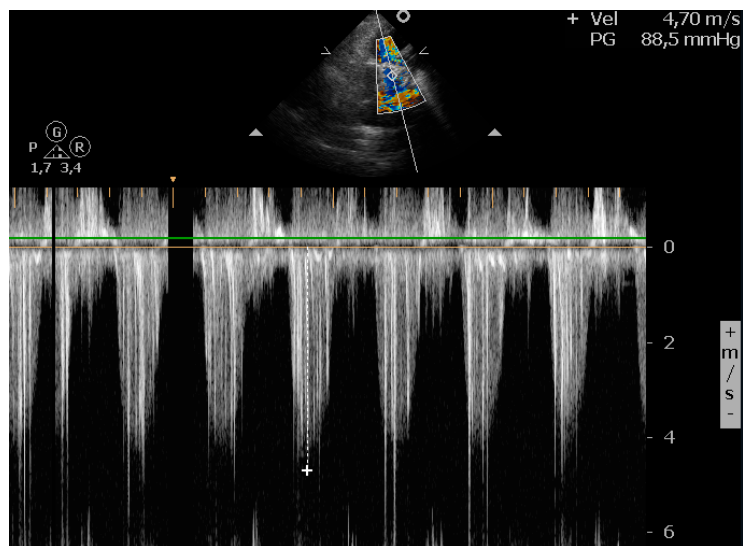
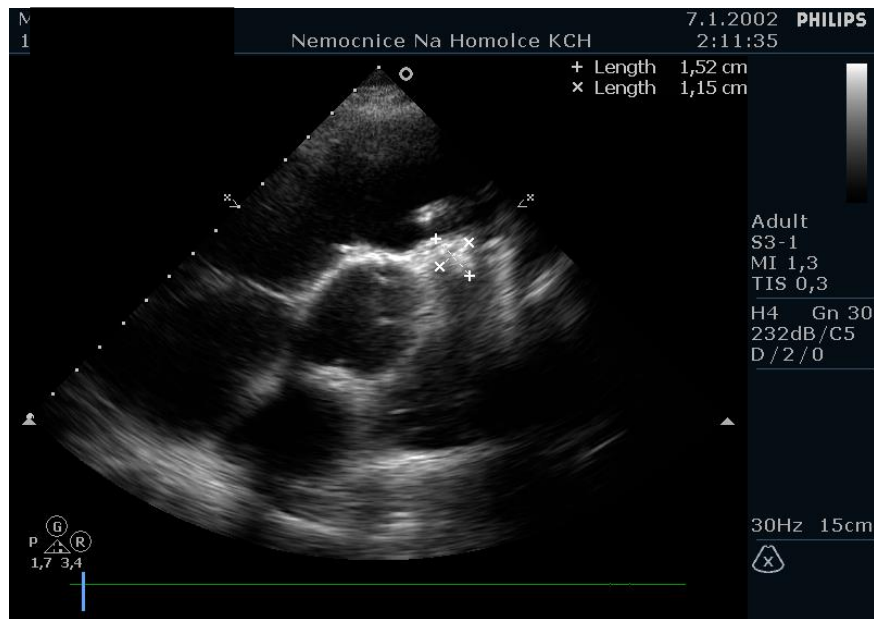


1) Vysoký tlak v PK, nejspíše při pulmonální stenóze,

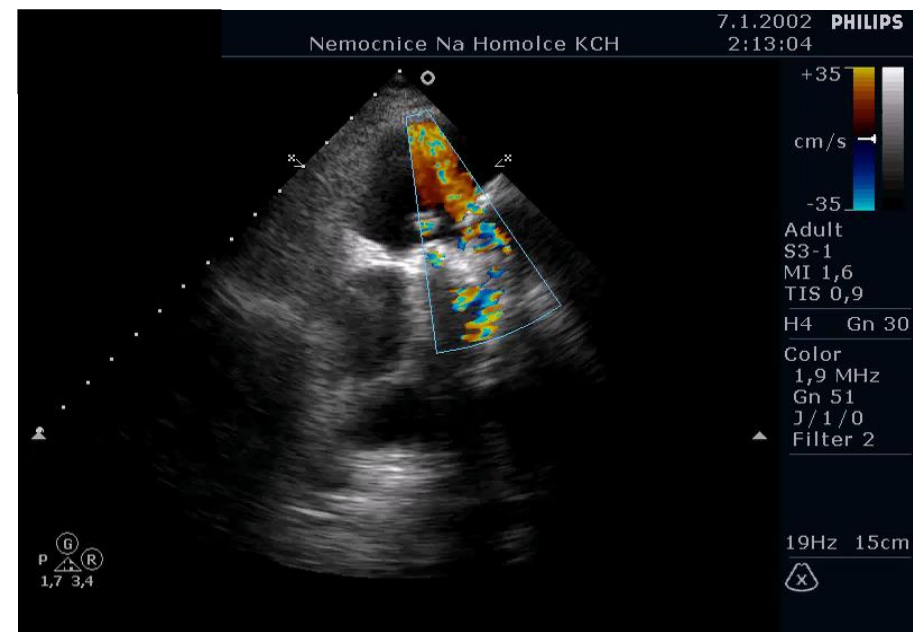
2) Vysoký tlak v PK při plicní hypertenzi u TOF vzácně

Rozlišení pravostrannou katetrizací

Těžká PS u IE na starém pulmonálním HMGR



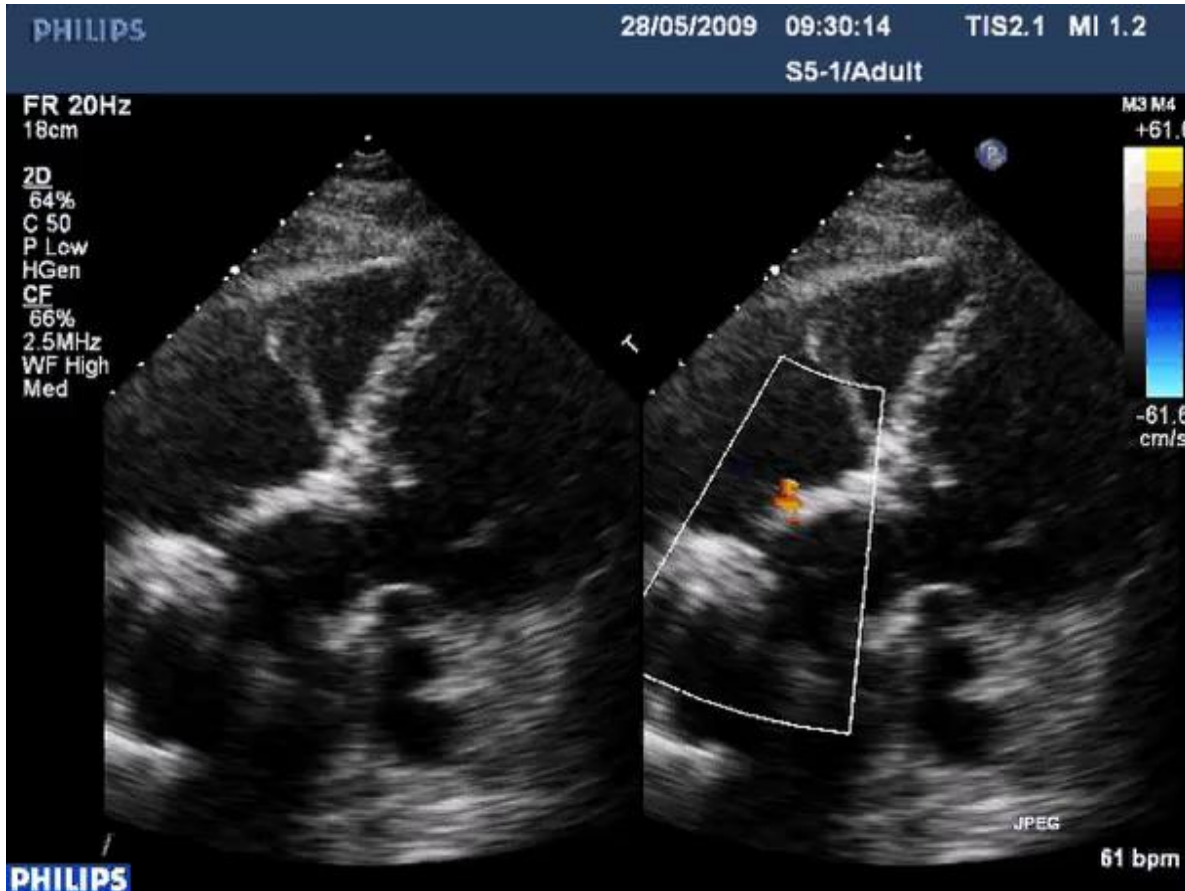
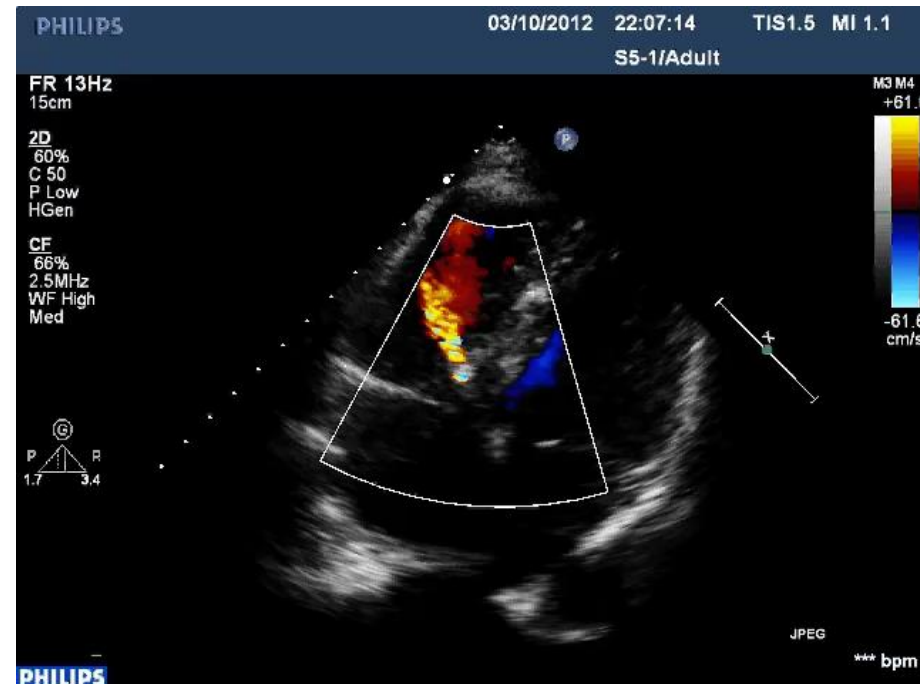
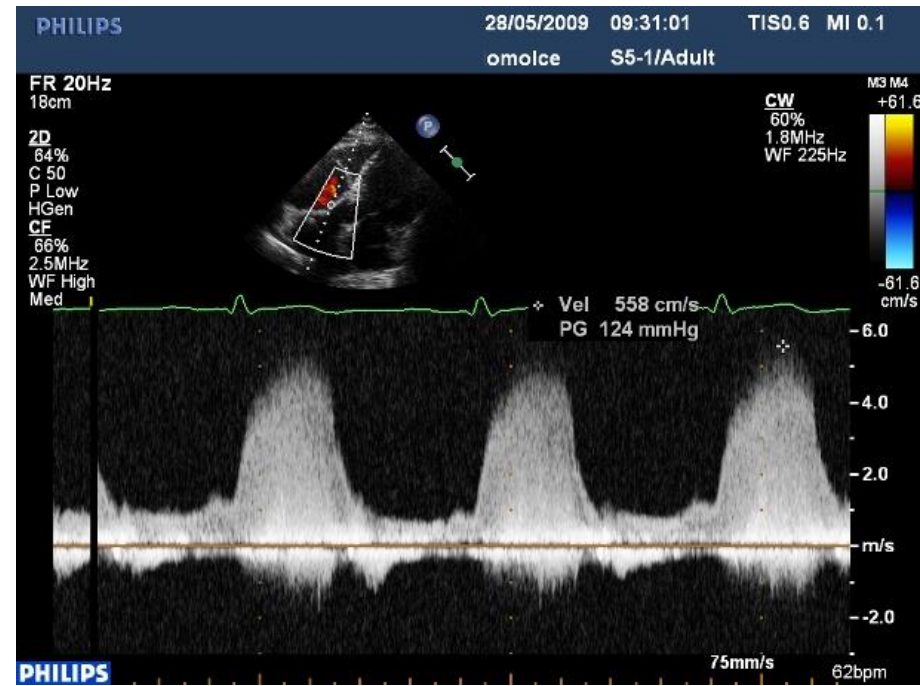
Grad. 89mmHg



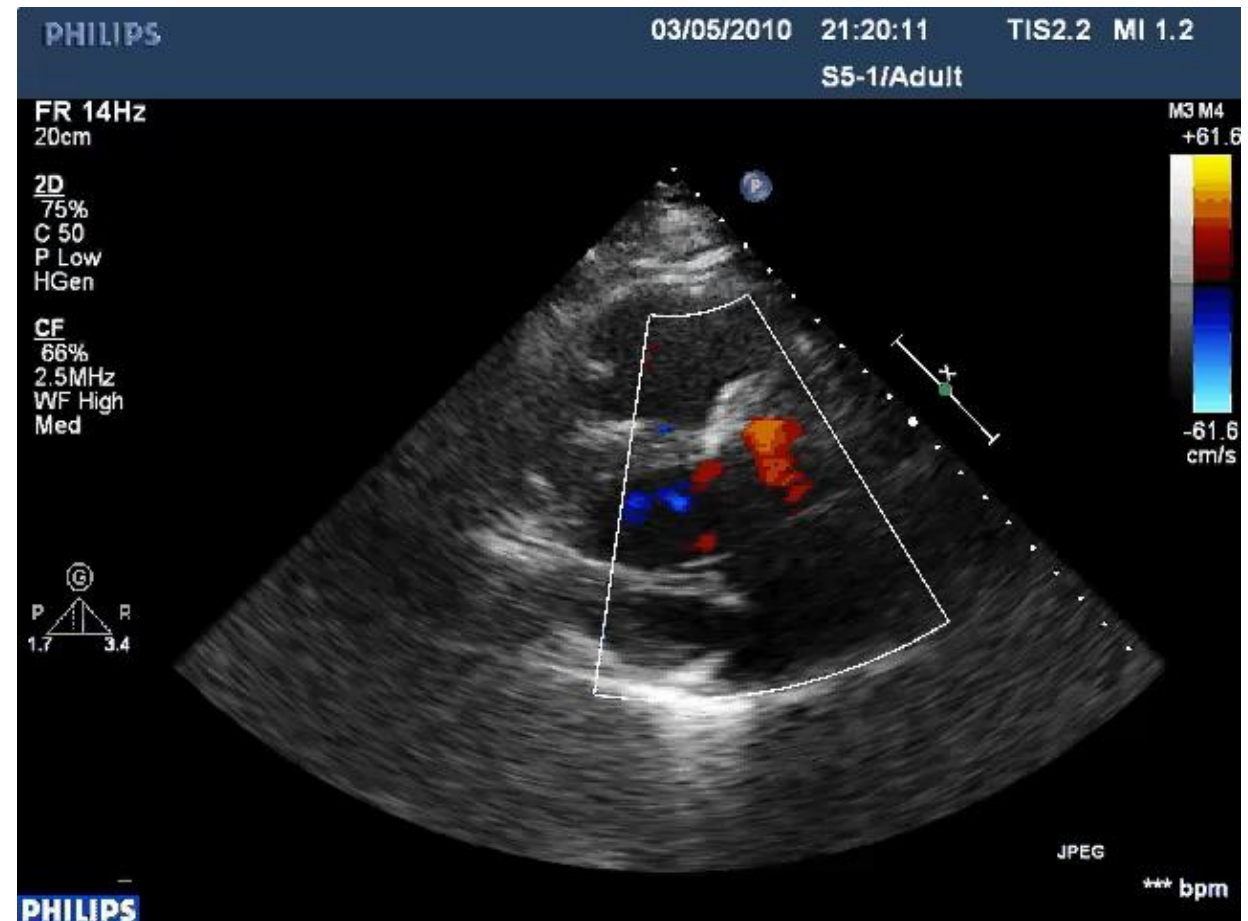
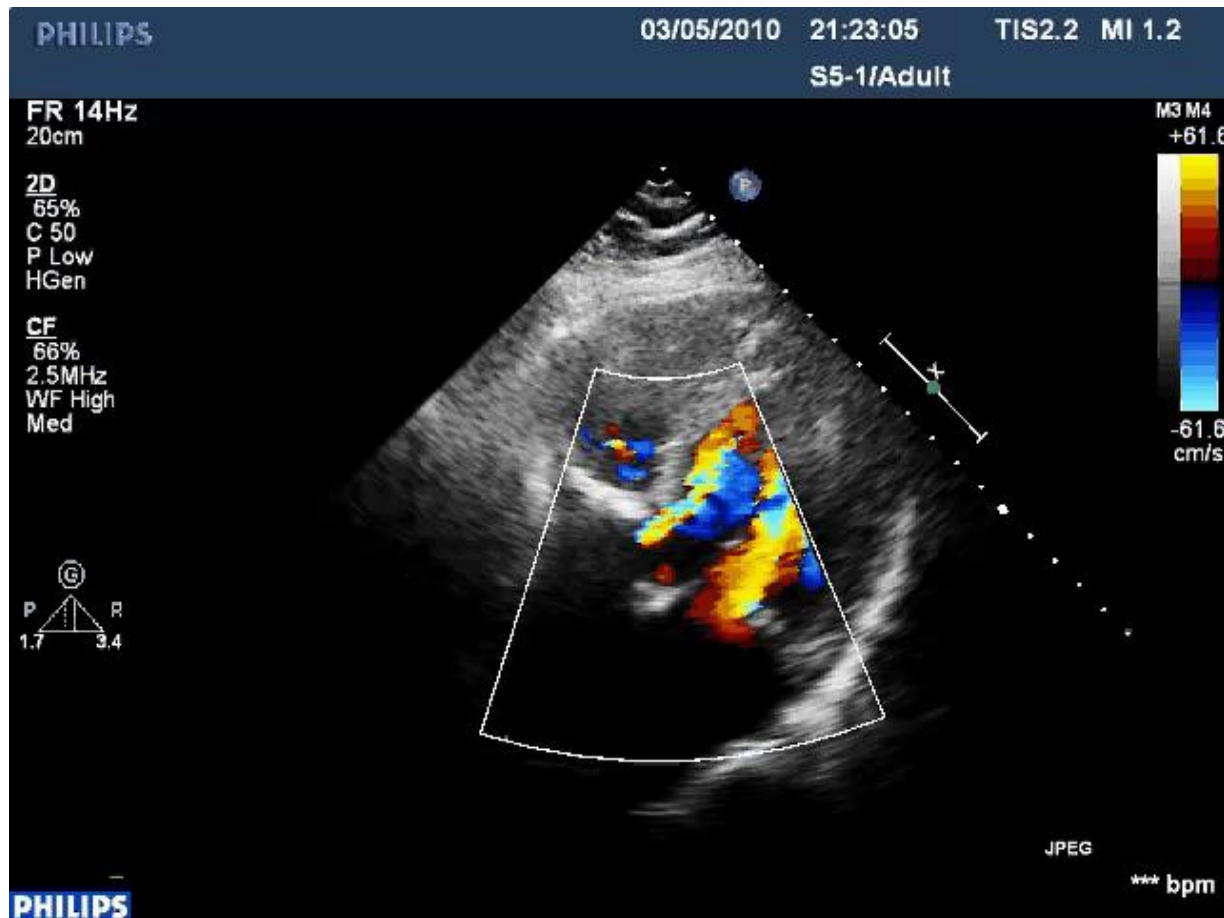
TOF a reziduální VSD

(dehiscence záplaty, druhý nepoznaný VSD)

L-P zkrat, vysoký gradient při nízkém systol. tlaku v PK



Aortální regurgitace u TOF po radikální korekci



Významné zlepšení obtíží po odstranění této AR

Magnetická rezonance



Co očekáváme od MRI u TOF?

- Upřesnění indikace k intervenci u asymptomatické PR
- **Volumetrie a funkce pravé komory**
- Volumetrie a funkce levé komory
- Regurgitační frakce na pulmonální regurgitaci
- Regurgitační frakce na jiné regurgitaci (aortální)
- Reziduální VSD
- Fibróza myokardu (jizvy i difuzní fibróza)
- Jiné nálezy

ESC guidelines, 2020

PVRep should be considered in asymptomatic patients with severe PR and/or RVOTO when one of the following criteria is present.

- Decrease in objective exercise capacity.
- Progressive RV dilation to $RVESVi \geq 80 \text{ mL/m}^2$, and/or $RVEDVi \geq 160 \text{ mL/m}^2$, and/or progression of TR to at least moderate.
- Progressive RV systolic dysfunction.
- RVOTO with $RVSP > 80 \text{ mmHg}$.

IIa

C

MR srdce:

Sekvencemi cine true FISP na kinetiku a fázově kontrastní sekvencí s analýzou toků,

Stav po radikální korekci Fallotovy tetralogie v r.1988 transanulární perikardiální záplatou - nyní s reziduální těžkou pulmonální regurgitací 4.st. volným zpětným tokem, bez pulmonální restenozy.

Pravá komora je dilatovaná a difusně jen mírně hypokinetická. Jednoznačné jety na chlopních nevidím, v oblasti pulmonální chlopně (která v podstatě ale není vůbec přítomna) je však evidentní volná masivní pulmonální regurgitace. Oblast RVOT a nasedající část kmene plicnice jsou aneurysmaticky dilatovány.

Provedena volumetrie obou komor:

LK:

EF 59%,
EDV 117ml, indexovaný na povrch těla 68 ml/m²,
ESV 49ml, indexovaný na povrch těla 28 ml/m².

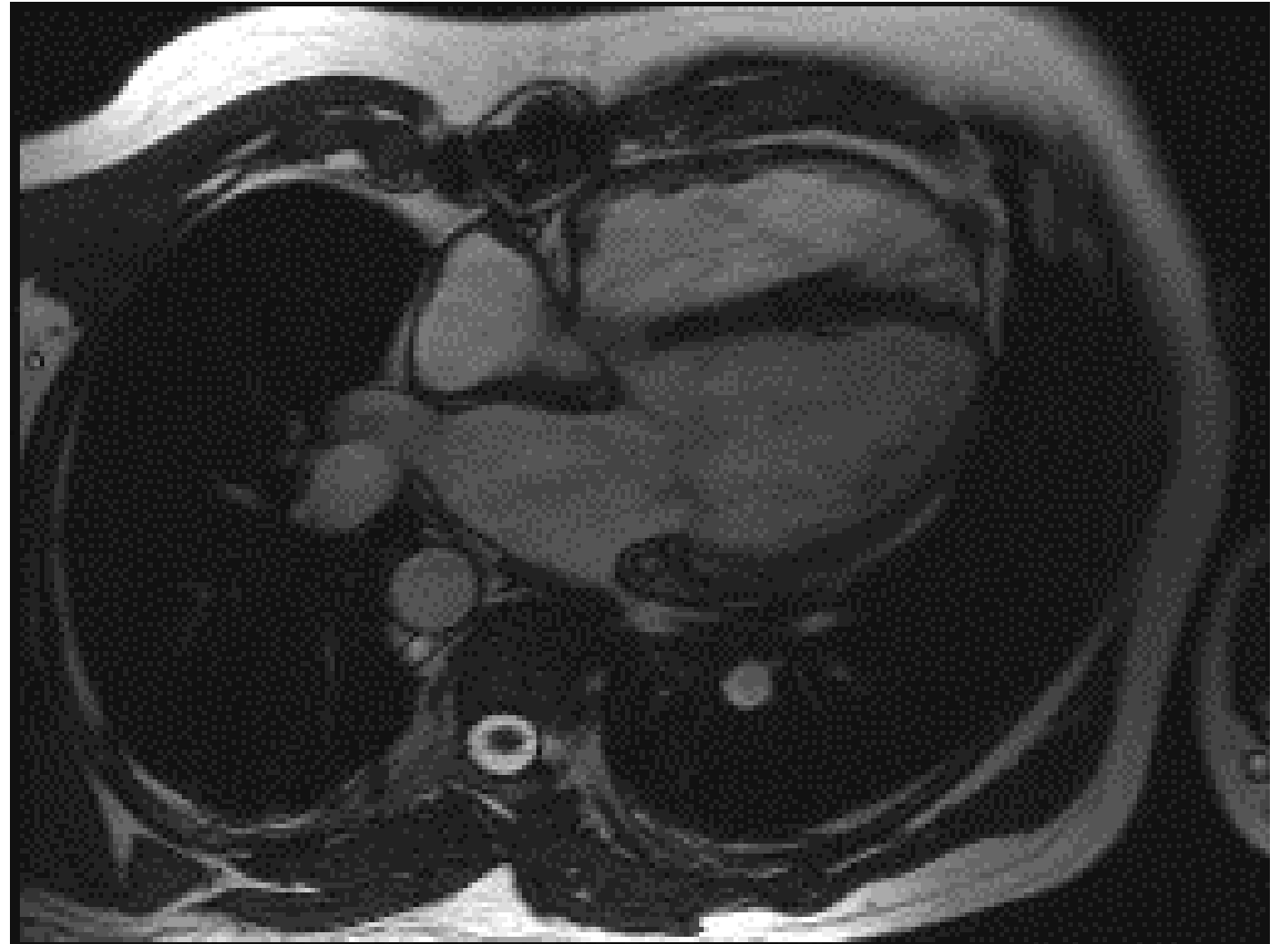
PK:

EFPK 51%,
EDVPK 279ml, indexovaný na povrch těla 163 ml/m²,
ESVPK 136ml, indexovaný na povrch těla 79 ml/m².

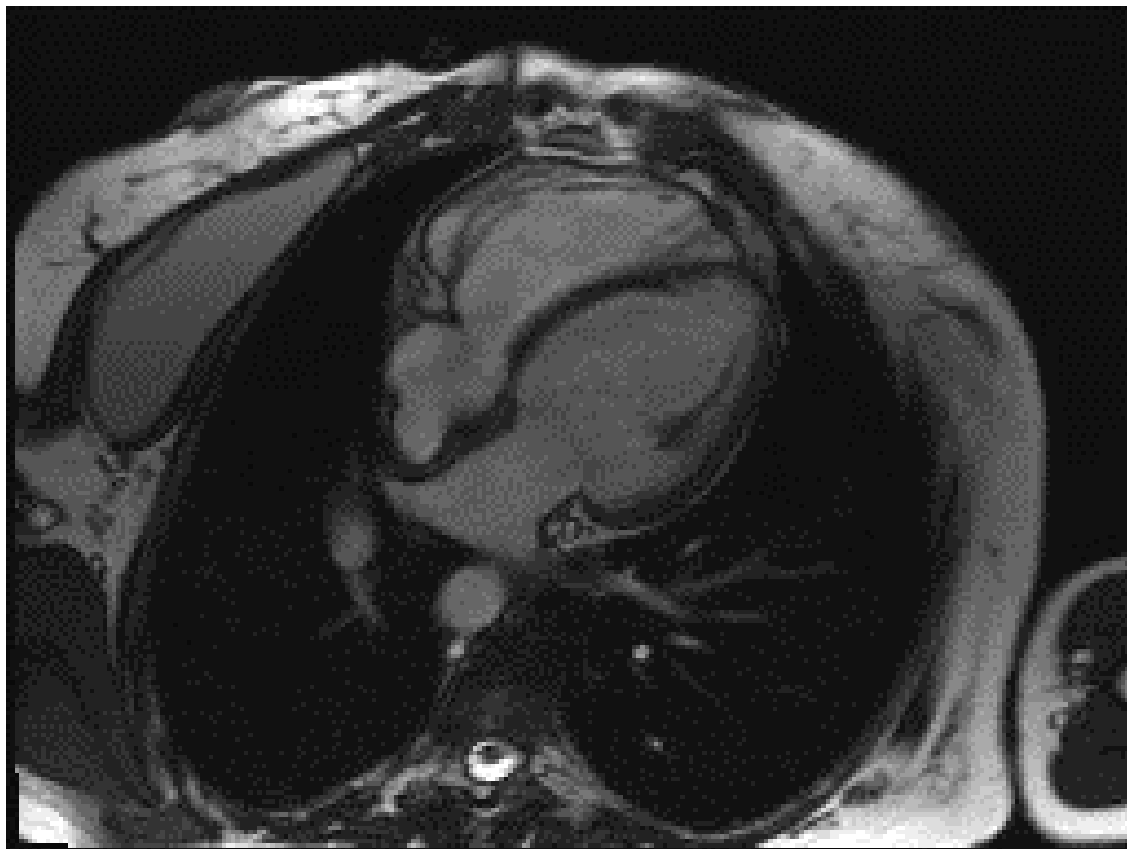
Na pulmonální chlopní je patrna těžká regurgitace (forward volume: 141ml, reverse volume 69 ml, regurgitační frakce cca 48%). Na aortální chlopní bez významnější regurgitace.

Ve srovnání s MR z roku 2010 je nález bez podstatnější změny.

Magnetická rezonance



Magnetická rezonance – zlatý standard pro zhodnocení funkce PK



Magnetická rezonance



Atrézie levé větve plicnice, stav po BT spojce vlevo

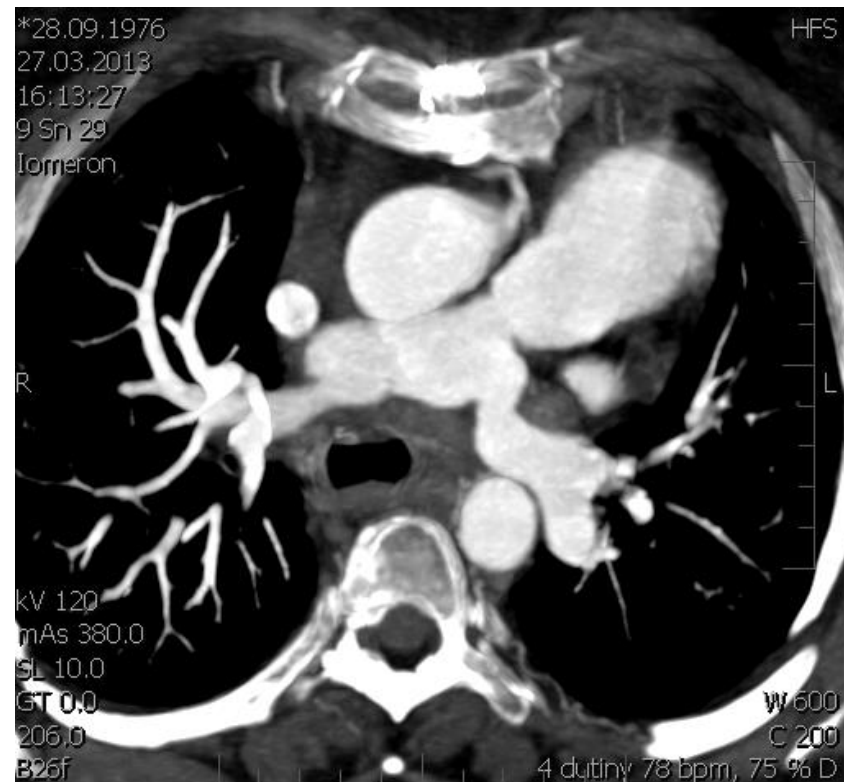


stenóza na Hancockově konduitu

CT angiografie – přesná morfologie

- **Co očekáváme od CT angiografie u TOF?**
- **Před reoperací** - vztah pravé komory ke sternu před resternotomií
- CT koronarografie k vyloučení koronárních stenóz před operací u málo rizikových pacientů
- Zobrazení koronárních anomálií (anomální RIA křížující RVOT, píštěle, aneurysmata, anomální odstupy, aj.)
- Patologické nálezy na velkých cévách, (periferní stenózy větví plicnice, dilatace aorty, MAPCAs, LHDŽ a jiné)
- zkratové vady
- Spojky – průchodnost ?
- Rozsah kalcifikací extrakardiálně i intrakardiálně
- Otevřená tepenná dučej a další anomálie
- **Před katetrizační implantací pulmonální chlopně (PPVI):**
- Podrobná morfologie RVOT i LVOT, chlopně a kmene plicnice
- Vztah bioprotézy ke koronárním tepnám (riziko útlaku)

CT angiografie



*TOF, stenóza levé větve plicnice na 8x8mm,
anomální odstup ACD, LHDŽ do CS*



PK těsně pod sternem



Kalcifikovaný stenotický pulmonální homograft

CT angiografie u TOF



Kalcifikovaná nefunkční Waterstonova aorto-pulmonální spojka



Velké 2cm aneurysma kmene levé koronární tepny - náhodný nález

Co očekáváme od diagnostické katetrizace u TOF?

- Zobrazení koronárních tepen před operací u rizikových pacientů
- Zhodnocení významnosti sériové stenózy plicnice
- Odlišení obstrukce RVOT od komorového defektu při rychlém turbulentním Dopplerovském toku v RVOT
- Zobrazení VSD (je-li třeba)
- Zhodnocení plicní hypertenze, je-li přítomna (vzácně)
- Zobrazení větví plicnice

Katetrizační léčba

- Katetrizační implantace pulmonální chlopně (PPVI, TPVI)
- Balonková valvuloplastika PS,
- Dilatace a stenting periferních stenóz větví plicnice
- Uzávěr případných MAPCAs (aorto-pulmonálních kolaterál)
- PCI případných koronárních stenóz,
- Uzávěr koronárních píštělí
- Uzávěr reziduálních VSD, případně ASD
- Uzávěr leaku na mechanické protéze, aj....



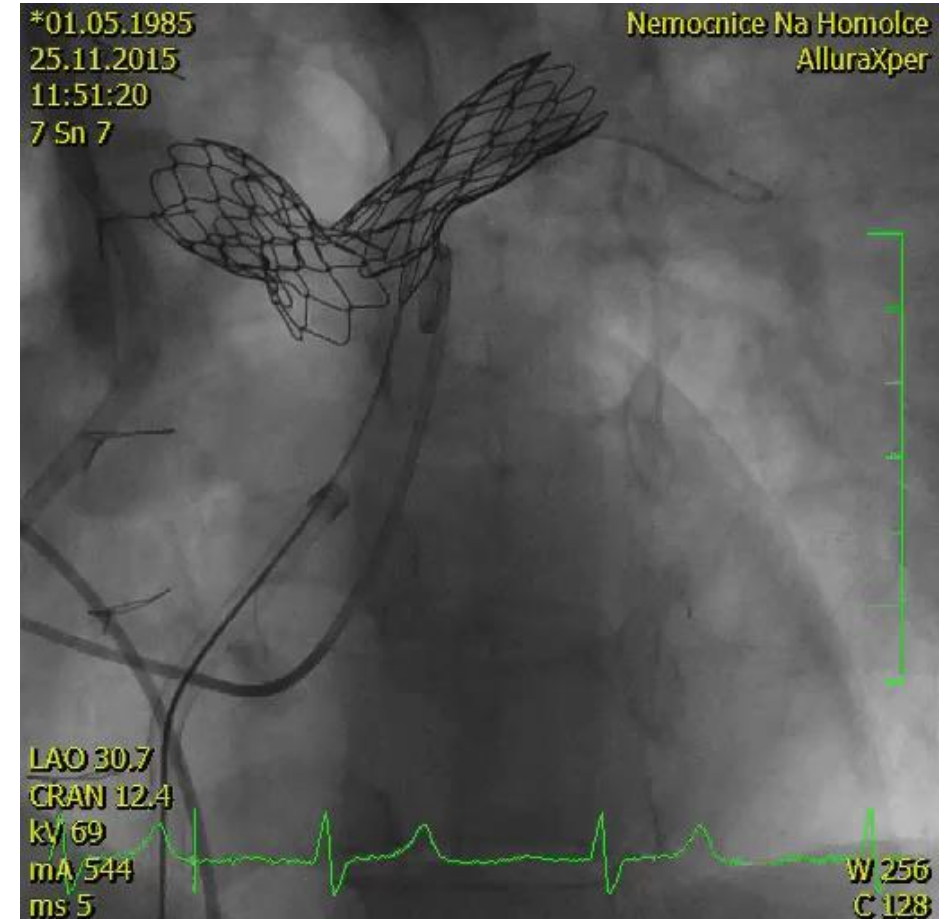
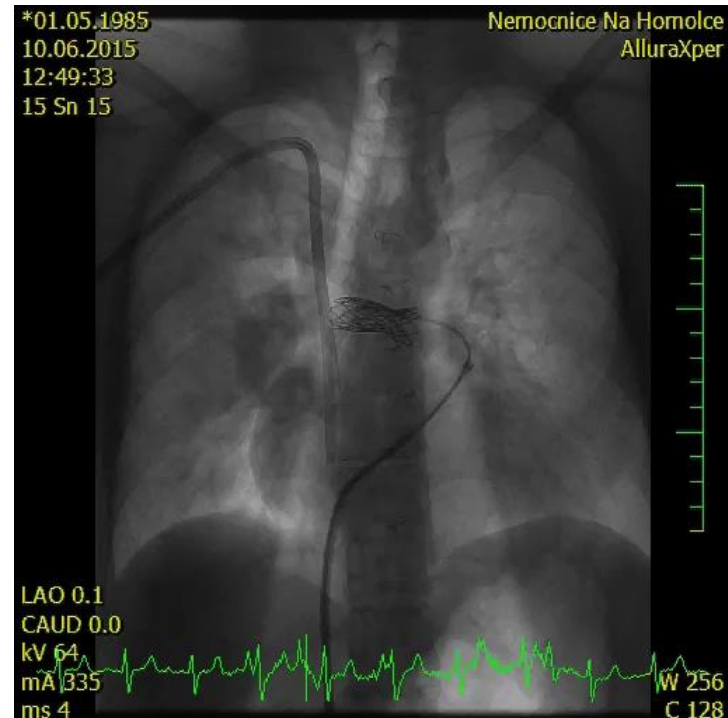
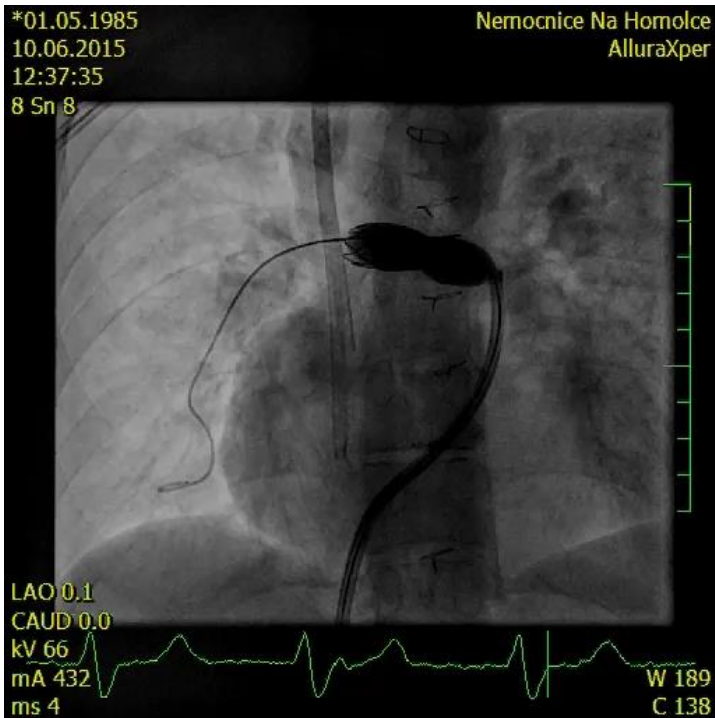
Chlopeň Melody



Chlopeň Edwards Sapien

Katetrizace

TOF, Allagilův sy, stenóza odstupu obou větví plicnice - stenting



Závěr

- Pro diagnostiku TOF jsou nutné:
- pečlivá anamnéza
- komplementární použití všech vyšetřovacích metod
- dostatečné praktické zkušenosti
- kvalitní vyšetření pulmonální chlopně
- literární znalosti, znalost guidelines
- pečlivost při vyšetření, odhalení nečekaných nálezů
- dostatek času na vyšetření



Dříve nepoznaný defekt koronárního sinu u pacienta s TOF s anamnézou 2 operací

An aerial photograph of a city during a vibrant sunset. The sky is filled with horizontal bands of orange, red, and yellow, transitioning into a dark blue-grey at the top. The city below is silhouetted against the bright horizon, with buildings, trees, and a road visible. A few cars are on the road, and streetlights are visible. The overall mood is serene and dramatic.

Děkuji za pozornost