

VRODENÉ VÝVOJOVÉ A ZÍSKANÉ VADY SRDCA

MUDR. MAREK BRENIŠIN, PHD.

ÚSTAV PATOLOGICKEJ
FYZIOLOGIE LF UPJŠ

2024/2025

DISCLAIMER – „FAIR USE“

- Táto prezentácia je len na účely vzdelávania študentov medicíny v súlade so sekciou 107 zákona o copyrighte z roku 1976 (Section 107, Copyright Act of 1976: Allowance is made for “fair use” for purposes such as criticism, comment, news reporting, teaching, scholarship, education, and research. Fair use is a use permitted by copyright statute that might otherwise be infringing. All rights and credit go directly to its rightful owners. No copyright infringement is intended.) a autorským zákonom 185/2015 Z. z.
- Autorské práva sú uznané autorom publikácií a obrázkom použitých v texte
- Zdroje sú pod príslušným obrázkom.
- „Fair use“ umožňuje použitie materiálov chránených autorskými právami aj bez získania súhlasu autorov v limitovanom rozsahu a to na účely komentovania, kritiky, správ, výskumu alebo pre pedagogické/akademické účely

VRODENÉ VÝVOJOVÉ VADY (ANOMÁLIE) SRDCA

- Definícia – ide o štrukturálnu anomáliu spôsobenú chybným formovaním oddielov srdca a/alebo veľkých ciev
- Prítomné pri narodení
 - Asi 1 % detí (8 – 9/1000 za rok 2023)
 - Vplyv genetiky vs. enviromentálne faktory (napr. TORCH infekcie, fajčenie, alkohol, etc.)
- Rôzny stupeň klinickej signifikancie
 - Klinicky nemé až život ohrozujúce stavy
- Najčastejšie srdcové vady
 - Defekt septa komôr (35,6 %), defekt predsiení (15,4 %), ductus Botalli apertus (10,2%)
 - Fallotova tetralógia (4,4 %), transpozícia veľkých artérií (TGA; 3,9 %), trikuspidálna atézia (cca 1 – 2 %)

KLASIFIKÁCIA VVCH SRDCA

Acyanotické		Cyanotické	
Bez skratu	Ľavo-pravý skrat	Pravo-ľavý skrat	
Aortálna stenóza	Defekt komorového septa	Fallotova tetralógia	Atrézia trikuspidálnej chlopne
Stenóza a. pulmonalis*	Defekt predsieňového septa	Transpozícia veľkých tepien (ciev)	Jediná funkčná srdcová komora
Koarktácia aorty	Ductus arteriosus Botalli	Ebsteinova anomália	Interrupcia aortálneho oblúku
Anomálne polohy srdca (<i>ectopia cordis a dextrokardia</i>)	Defekt atrioventrikulárneho septa	Hypoplastické ľavé srdce	<i>Eisenmengerov syndróm**</i>
	Parciálny anomálny návrat pľúcnych žíl	Atrézia a. pulmonalis	
	Lutembacherov syndróm	Truncus arteriosus	

*obvykle acyanotická, ale môže pri závažnej viesť k cyanóze (ak je defekt atriálneho septa), **obvykle sa nejedná o vrodenú anomáliu, ale vzhľadom na mechanizmus skratu je uvedený v klasifikácii (viď príslušné slajdy)



ACYANOTICKÉ VADY BEZ SKRATU



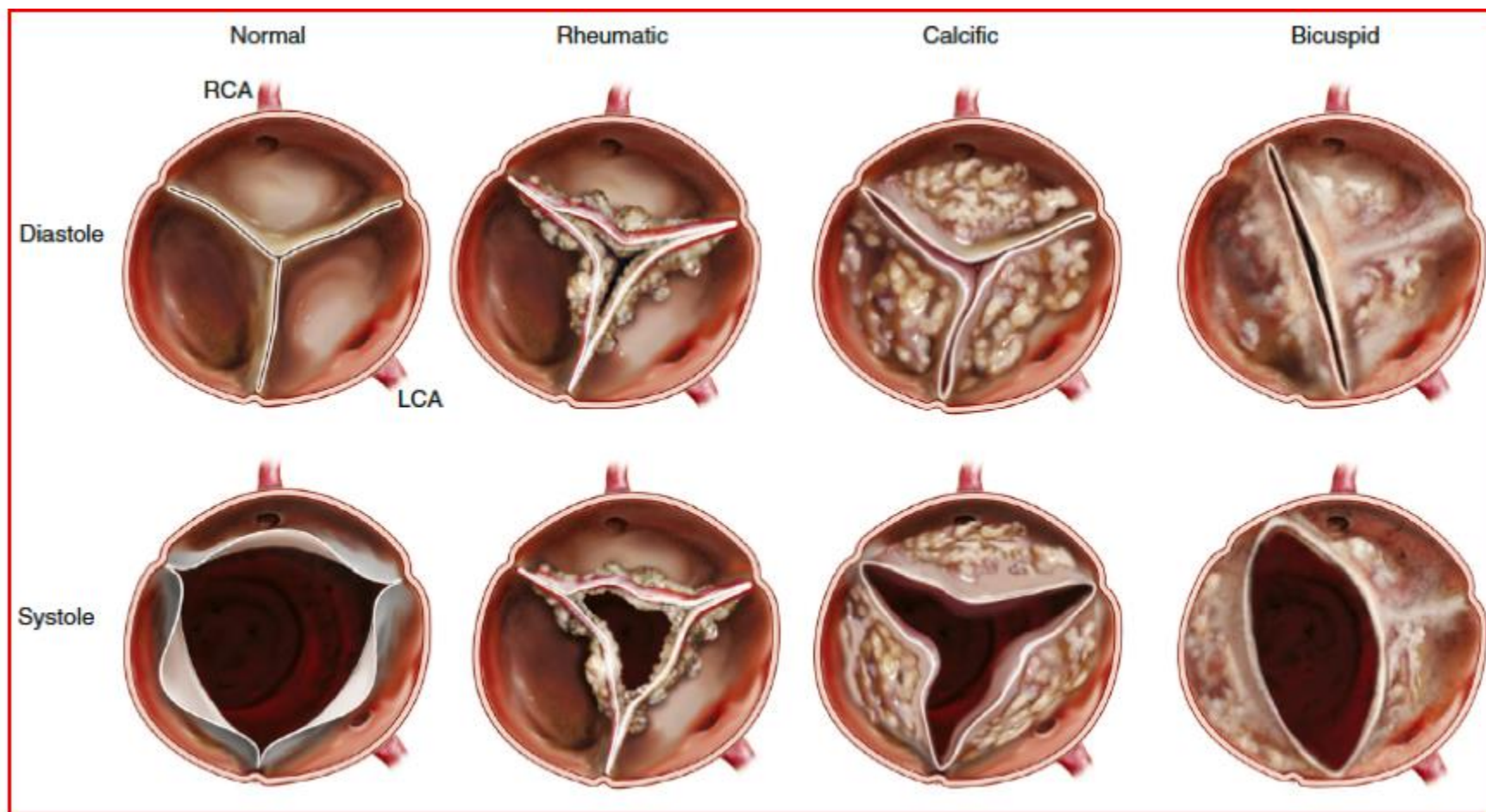
AORTÁLNA STENÓZA

- Zúženie ústia aortálnej chlopne v dôsledku anatomickej anomálie alebo zápalového procesu
- Príčiny
 - Zmenený počet cípov chlopne (vrodené) – bikuspidálna (cca 0,5 – 1,4 % populácie), monokuspidálna
 - Získané – reumatická horúčka (rozvojové krajiny), systémový lupus erythematosus, hyperurikémia, infekcie
 - Iné – Pagetova choroba, Fabryho choroba
- Epidemiológia a štatistika
 - 6/1000 pôrodov (viac chlapci)
 - Asi 5 % populácie nad 65 rokov (exponenciálny nárast s vekom, 0,2 – (50 – 59 rokov) vs. 9,8 (80 – 89 rokov))

AORTÁLNA STENÓZA - DELENIE

I. Valvulárna stenóza

- Reumatická horúčka
- Degeneratívny proces chlopne
 - Prítomnosť bikuspidálnej (zriedkavo monokuspidálnej chlopne)
 - Kalcifikácia trikuspidálnej chlopne (poškodenie asociované s rastúcim vekom, kumulatívny proces)
- Valvulárna trombóza



Aortic stenosis etiology: morphology of calcific AS, bicuspid valve, and rheumatic AS (Adapted from C. Otto, Principles of Echocardiography, 2017).

AORTÁLNA STENÓZA - DELENIE

2. Subvalválarna stenóza

- Fixovaná obštrukcia – napr. diskretná fibrotická subaortálna membrána
- Dynamická obštrukcia – napr. hypertrofická kardiomyopatia -> obštrukcia výtokovej časti ľavej komory („left ventricle outflow tract obstruction – LVOTO)

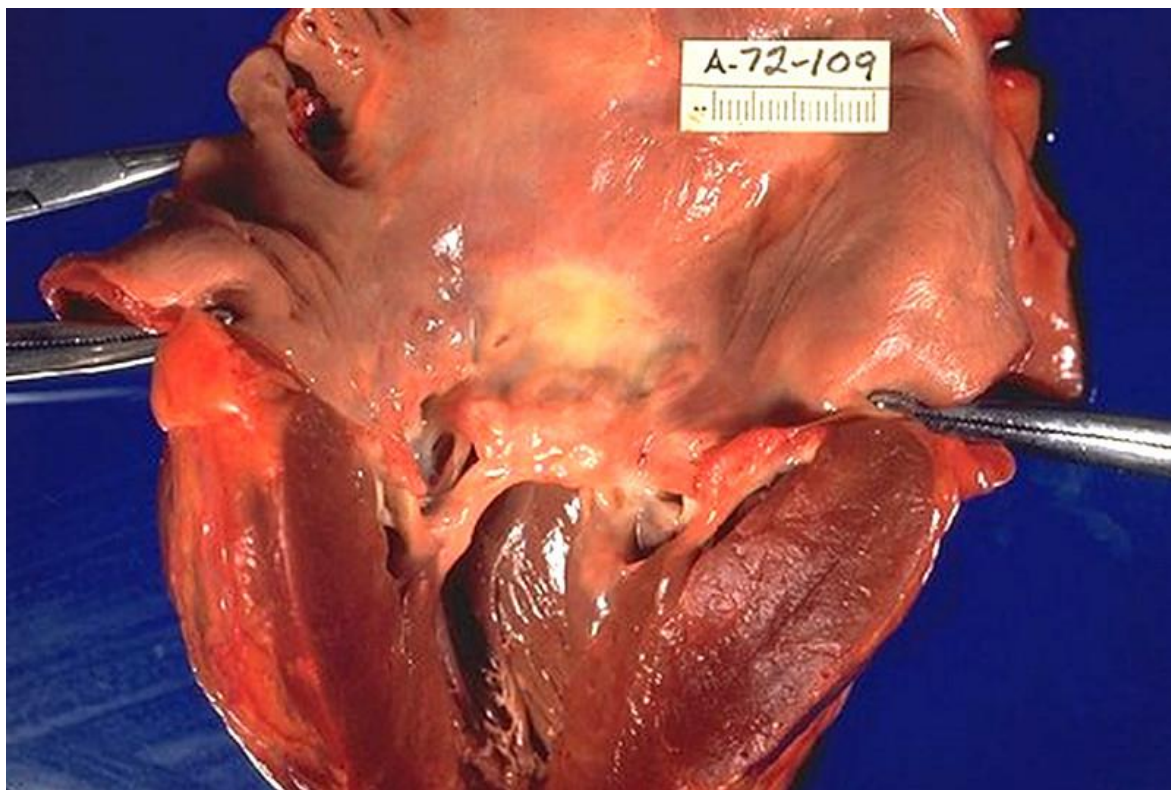
3. Supravalválarna stenóza

- Zriedkavo – systémová elastínová artériopátia -> „hourglass“ variant -> anulárny prstenec na hornom okraji Valsalvových sínusov

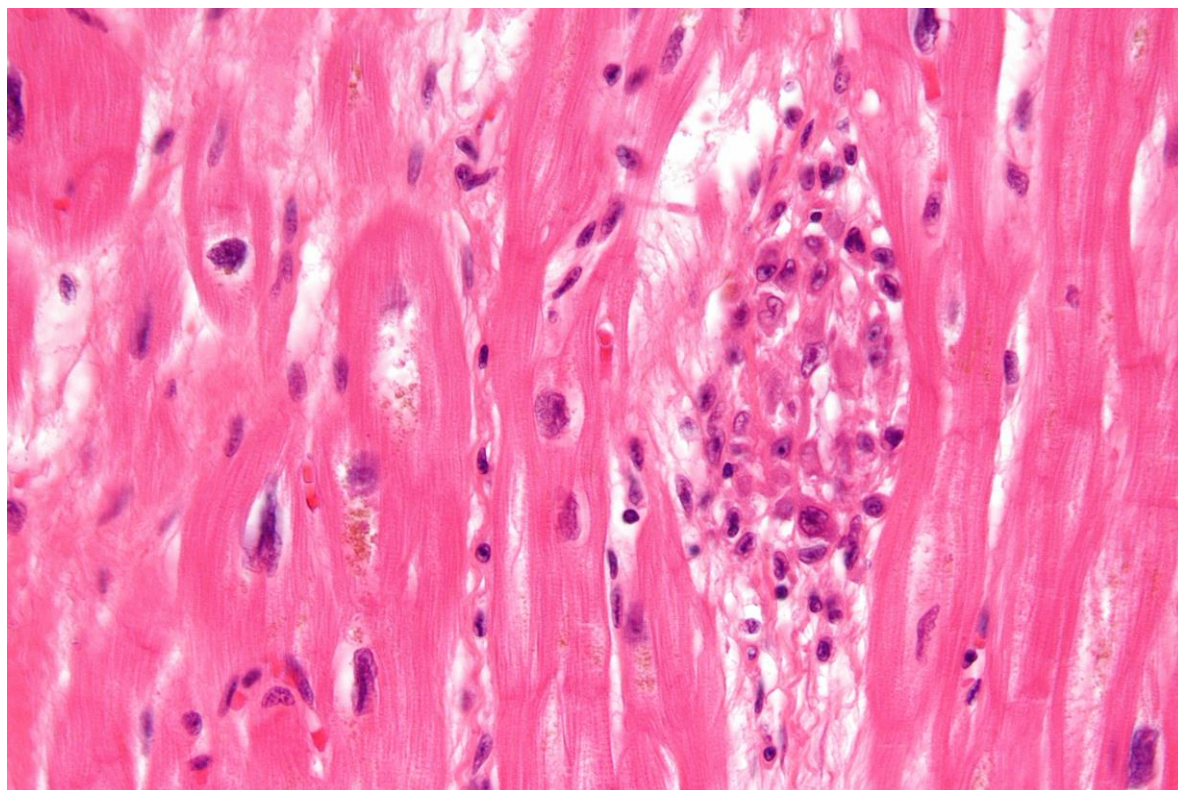
PATOMECHANIZMUS AORTÁLNEJ STENÓZY

I. Reumatická horúčka (rozvojové krajiny)

- Infekcie horného dýchacieho traktu (*Streptococcus pyogenes*) -> ? -> typ II hypersensitivity
 - M-proteín bakteriálnej steny alebo membrány vykazuje podobnosť s myokardiálnymi antigénmi
- Tvorba protilátok proti kardiálnym antigénom -> lýza buniek komplementom alebo interakcia s fagocytmi (deštrukcia proteolytickými enzýmami) -> vznik trhlín na povrchu chlopní -> bakteriálne vegetácie
 - MacCallumove plaky na povrchu chlopní – mapovité, zhrubnuté a drsné časti endokardu (hlavne predsieň)
 - Aschoffove uzlíky – granulomatózne štruktúry – fibrinoidné zmeny, Ly, Ma (-> mnohojadrové bb., Aničkovove bb.) -> nekróza v centre -> prítomné vo všetkých vrstvách srdca (pankarditída)
- T-lymfocyty a fagocyty -> \uparrow IL-1 β a TGF- β -> migrácia fibroblastov -> premena na osteoblastom podobné bb -> tvorba kostnej matrix -> depozícia Ca²⁺ (alkalickou fosfatázou)



MacCallumov plak (ľavá predsieň)



Aschoffov uzlík (šípky)

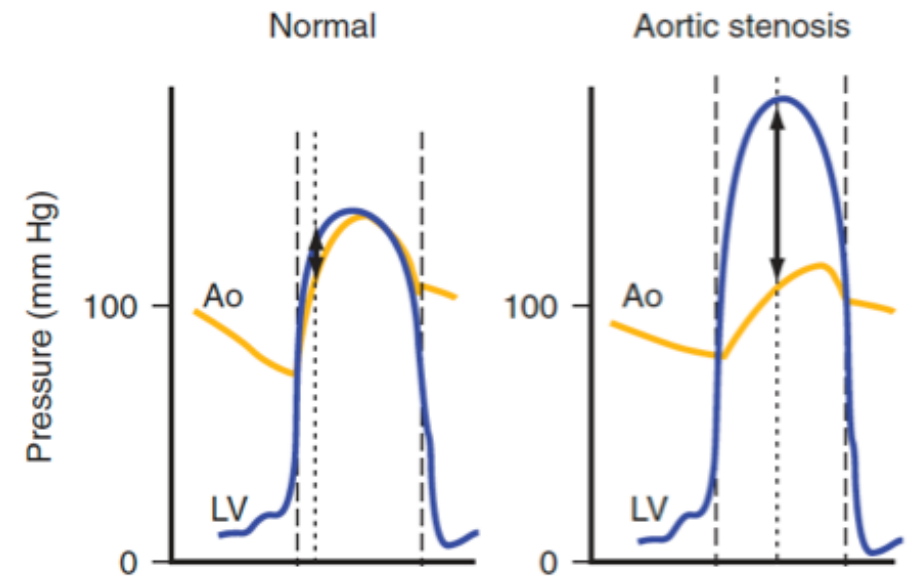
PATOMECHANIZMUS AORTÁLNEJ STENÓZY

2. Kalcifikácia aortálnej chlopne („calcification aortic valve disease“ – CAVD)

- Mechanický stres (nepriamo úmerný počtu chlopní) -> poškodenie povrchu chlopní
- T-lymfocyty a fagocyty -> \uparrow IL-1 β a TGF- β -> migrácia fibroblastov -> premena na osteoblastom podobné bb -> tvorba kostnej matrix -> depozícia Ca²⁺ (alkalickou fosfatázou)

NÁSLEDKY AORTÁLNEJ STENÓZY - ADAPTÁCIA

- ↑afterload -> remodelácia ľavej komory -> koncentrická hypertrofia -> diastolická dysfunkcia
 - Stenóza vedie k ↑transvalvulárneho tlakového gradientu
 - Dlhodobé zachovanie ejekčnej frakcie -> asymptomatická
 - Progresívna hypertrofia vedie k maladaptácii
 - ↓koronárnej perfúzie (kvôli ↑LVEDP a ↓trvania diastoly - tachykardia)
 - ↓koronárnej prietokovej rezervy
 - ↑nároky na dodávku O₂
 - Rozvoj myokardiálnej ischemie



Illustrating the transvalvular pressure gradient in normal and severe aortic stenosis. Aortic pressure changes is represented as yellow curve, and left ventricular pressure as blue curve. The maximum pressure gradient (double-headed arrow) is increased in aortic stenosis. Ao, aorta; LV, left ventricle.

NÁSLEDKY AORTÁLNEJ STENÓZY - MALADAPTÁCIA

- Nutnosť neustáleho zvyšovania preloadu na udržanie funkcie srdca

1. Diastolická dysfunkcia

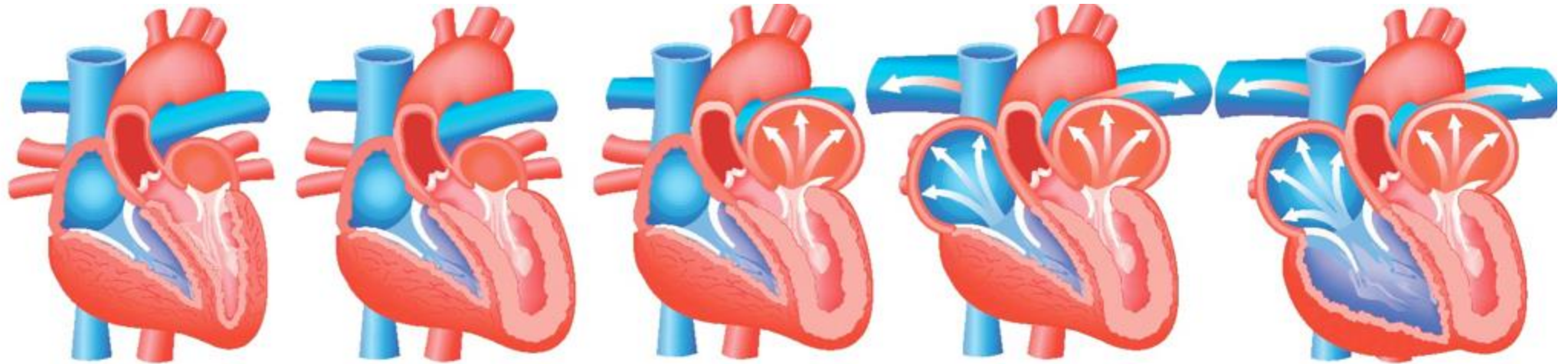
- Remodelácia komory -> koncentrická hypertrofia
 - Sekundárna mitrálna regurgitácia -> prenos tlakov do predsene -> dilatácia predsene -> atriálna fibrilácia
 - Pulmonárna hypertenzia typu II -> ↑PCWP -> dysfunkcia pravej komory (*cor translutum*)

2. Systolická dysfunkcia

- Prolongovaná expozícia vysokému tlaku v komore -> fibróza ľavej komory
- Vznik subendokardiálnej ischémie -> ↓ATP pre kontrakcie myokardu, dysfunkcia iónových púmp



Poruchy
kontraktibility



	Stage 0	Stage 1	Stage 2	Stage 3	Stage 4
Stages/Criteria	No Cardiac Damage	LV Damage	LA or Mitral Damage	Pulmonary Vasculature or Tricuspid Damage	RV Damage
Echocardiogram		Increased LV Mass Index >115 g/m ² (Male) >95 g/m ² (Female)	Indexed left atrial volume >34mL/m ²	Systolic Pulmonary hypertension ≥60 mmhg	Moderate-Severe right ventricular dysfunction
		E/e' >14	Moderate-Severe mitral regurgitation	Moderate-Severe tricuspid regurgitation	
		LV Ejection Fraction <50%	Atrial Fibrillation		

Cardiac stratification of aortic stenosis based on the extent of cardiac damage. LA, left atrial; LV, left ventricular; RV, right ventricular. PMID: 29020232

STAGING AORTÁLNEJ STENÓZY (AS) – VČASNÉ ŠTÁDIÁ

Štádium	Definícia	Anatómia chlopne	Hemodynamika chlopne	Hemodyn. následky	Príznaky
A	Riziko AS	Bikuspidálna chlopňa, Skleróza chlopne	Aortálna $V_{\max} < 2$ m/s, Normálny pohyb chlopní	Žiadne	Žiadne
B	Progresívna AS	Mierna až stredná kalcifikácia chlopne, Reumatické zmeny s fúziou komisurálnej fisúry	Mierna AS – Aort. V_{\max} 2,0 – 2,9 m/s alebo $\overline{\Delta P} < 20$ mmHg	Môže byť včasná diastolická dysfunkcia ľavej komory, Ejekčná frakcia v norme	Žiadne
			Stredná AS – Aort. V_{\max} 2,0 – 2,9 m/s alebo $\overline{\Delta P} 20 – 39$ mmHg		

STAGING AORTÁLNEJ STENÓZY – ASYMPTOMATICKÁ ZÁVAŽNÁ AS

Štádium	Definícia	Anatómia chlopne	Hemodynamika chlopne	Hemodyn. následky	Príznaky
C1	Asymptom. Závažná AS	Závažná kalficikácia/fibróza, ev. Kongentinálna stenóza s výrazným zúžením	Aort. $V_{max} \geq 4$ m/s ev. $\overline{\Delta P} \geq 40$ mmHg $AVA \leq 1$ cm ² (ev. $AVA_i \leq 0,6$ cm ² /m ²)*	Diastolická dysfunkcia ĽK, Mierna hypertrofia ĽK LVEF v norme	Žiadne, Zátťažové testy môžu vyvolať manifestáciu
C2	Asymptom. Závažná AS s diastolickou dysfunkciou ĽK	Závažná kalficikácia/fibróza, ev. Kongentinálna stenóza s výrazným zúžením	Veľmi závažná stenóza: Aort. $V_{max} \geq 5 - 5,5$ m/s ev. $\overline{\Delta P} \geq 60$ mmHg	LVEF <50 %	

*AVA a AVA_i sú typické zmeny, ale nevyžadujú sa pre definíciu

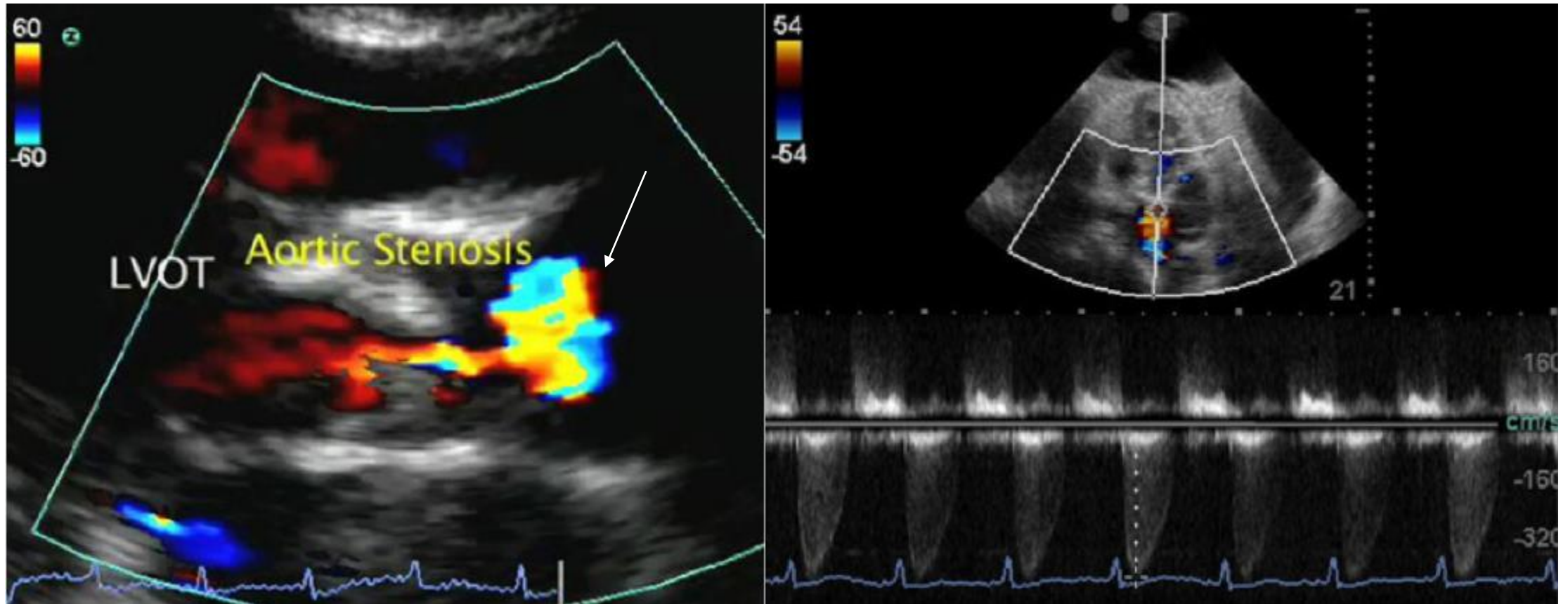
$\overline{\Delta P}$ - tlakový gradient medzi ľavou komorou a aortou, $AVA(i)$ – plocha ústia aortálnej chlopne (index), LVEF – ejekčná frakcia ľavej komory

STAGING AORTÁLNEJ STENÓZY – SYMPTOMATICKÁ ZÁVAŽNÁ AS

Štád.	Definícia	Anatómia chlopne	Hemodynamika chlopne	Hemodyn. následky	Príznaky
D1	Závažná AS s ↑gradientom	Závažná kalficikácia/fibróza ev. Kongentinálna stenóza s výrazným zúžením	Aort. $V_{\max} \geq 4$ m/s ev. $\overline{\Delta P} \geq 40$ mmHg AVA ≤ 1 cm ² (ev. AVAi $\leq 0,6$ cm ² /m ²) ale ak je AS/AR môže ↑	Diast. dysfunkcia ĽK, Hypertrofia ĽK, Môže byť pulmonárna hypertenzia	Námah. dyspnoe, ↓tolerancia fyz. aktiv., Zlyhanie srdca, Námah. Angína Námah. pre-/synkopa
D2	Závažná AS s ↓prietokom, ev. ↓gradient a ↓LVEF	Závažná kalficikácia/fibróza s redukciou otvárania cípov chlopne	AVA ≤ 1 cm ² (ev. AVAi $\leq 0,6$ cm ² /m ²) Aort. $V_{\max} < 4$ m/s / $\overline{\Delta P} < 40$ mmHg	Diast. dysfunkcia ĽK, Hypertrofia ĽK, LVEF < 50 %	Zlyhanie srdca Angína Pre-/synkopa
			Dobutamín-stres echo: AVA ≤ 1 cm ² Aort. $V_{\max} > 4$ m/s		
D3	Závažná AS s ↓gradientom a LVEF v norme, ev. Paradoxná závažná AS s ↓prietokom		AVA ≤ 1 cm ² (ev. AVAi $\leq 0,6$ cm ² /m ²) Aort. $V_{\max} < 4$ m/s $\overline{\Delta P} < 40$ mmHg Stroke-volume index < 35 ml/m ² (pri sBP < 140mmHg)	↑hrúbka steny ĽK, ↓ĽK a ↓vývrh. objem, ↓diast. plnenie ĽK, LVEF ≥ 50 %	

MANIFESTÁCIA AORTÁLNEJ STENÓZY

- Dlho asymptomatická -> dekompenzácia na základe iného ochorenia/stavu
 - Akútny MI, arytmia – atriálna fibrilácia, systémová infekcia/sepsa, hypovolémia, krvácanie z GIT, nekontrolovaná hypertenzia, infekčná endokarditída, pľúcna embólia
- Zlatý štandard diagnostiky -> echokardiografia
 - EKG -> hypertrofia ľavej komory
 - Stanovenie BNP sa neodporúča (echo je presnejšie)
- Manifestácia
 - Námahové dyspnoe
 - Presynkopa/synkopa
 - Bolesť za sternom
 - Systolický šelest -> propagácia do a. carotis
 - Pulsus parvus et tardus
 - Znamky hemolytickej anémie -> ↓Hb, ↑Ery-LDH
 - Troponíny T a I -> známka akútneho koronárneho syndrómu
 - AST,ALT -> šoková pečeň pri chabom výdaji srdca



Echokardiogram aortálnej stenózy – za zúženým ústím sa prúdenie mení z laminárneho na turbulentné (šípka)

KOARKTÁCIA AORTY

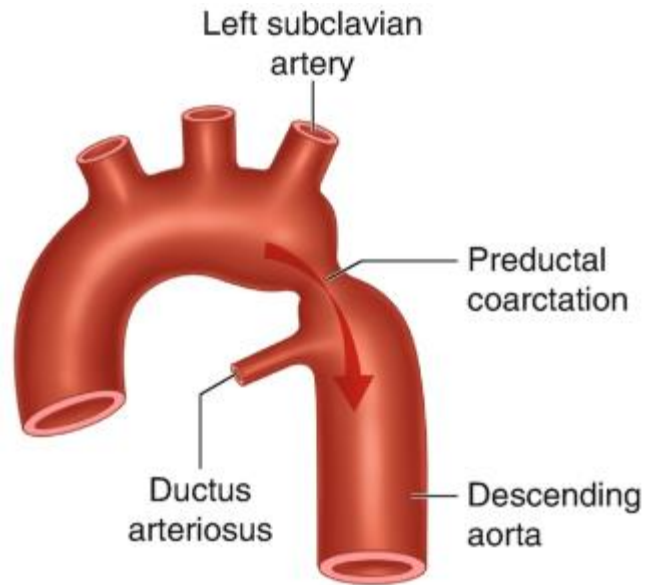
- Definícia – zúženie priesvitu aorty, najčastejšie prítomné na aortálnom oblúku
- Príčiny
 - Vrodené
 - Turnerov sy. (45, X-), Williams-Beurenov sy. (46, XX/XY, del(7)(pter-q11.23-dter), 22q11.2 sy (DiGeorgeov sy.)
 - Získané
 - Trauma, ateroskleróza, operácie na aorte, vaskulitídy – Takayasuová arteritída, Kawasakiho choroba
- Epidemiológia a štatistika
 - 40/100000 živonarodených detí/rok (USA, 2020); 4 – 5 % VVCH srdca, zriedkavá v dospelosti (1 z 1000 prípadov koarktácie)
 - Mierne častejšia u mužov (1,5 – 2:1)

MECHANIZMY VZNIKU KOARKTÁCIE AORTY

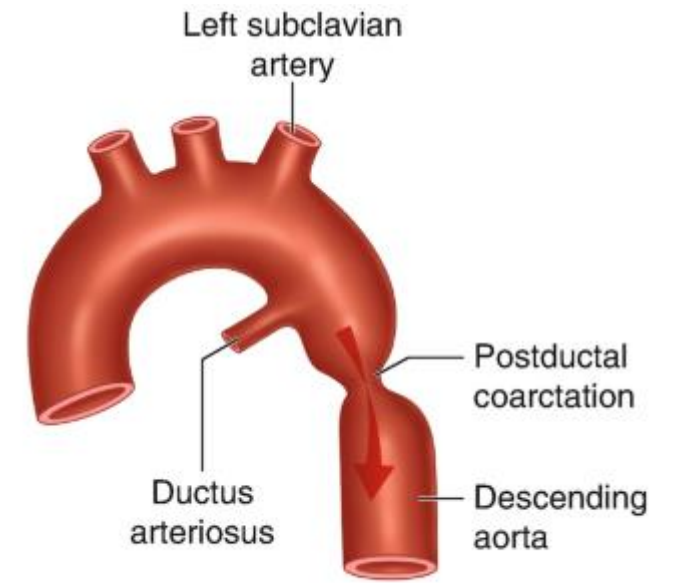
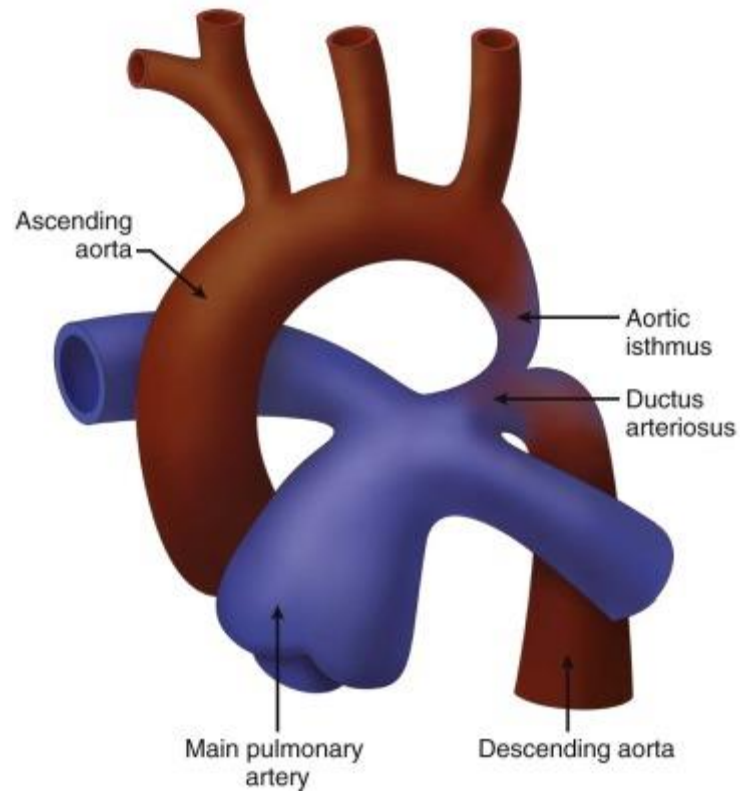
- Uzatváranie *ductus arteriosus* fyziologicky – obvykle v smere *a. pulmonalis* -> aorta
 - Po narodení - $\uparrow p_a O_2$, $\downarrow PGE_2$, \downarrow rezistencie pľúcnej cirkulácie
 - 12 - 24 hod. – „funkčný uzáver“ – konstriktia hladkosvalových buniek
 - 2 – 3 týždne – „definitívny uzáver“ -> hypoxia -> fibrózna proliferácia tunica intima -> *ligamentum arteriosum (Botalli)*
- Nejasné, hypotézy
 1. Postnatálna konstriktia duktu
 2. Migrácia duktálneho tkaniva do aorty
 3. Alterácia prietoku počas fetálneho obdobia umožňujúca rozvoj koarktácie

KLASIFIKÁCIA KOARKTÁCIE AORTY

- Podľa pozície koarktácie voči *ductus arteriosus*
 1. Preduktálny typ (infantilný)
 - Intrauterinná redukcia prietoku aortou -> hypoplastická aorta
 - Napr. 5 % pacientov s Turnerovým sy.
 2. Duktálny typ (infantilný)
 - ?Malformácia uzáveru
 3. Postduktálny typ (adultný)



Preductal coarctation



Postductal coarctation

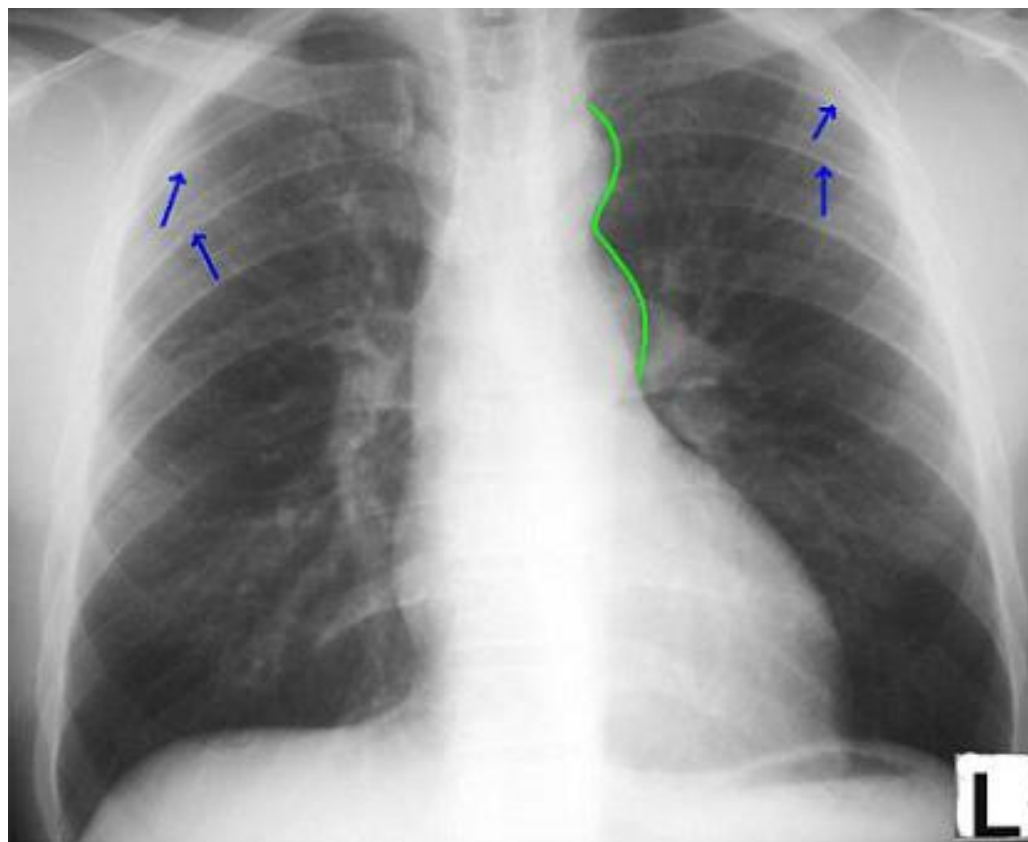
Upravené podľa:

https://media.springernature.com/lw685/springer-static/image/chp%3A10.1007%2F978-3-030-55660-0_20/MediaObjects/331590_1_En_20_Fig9_HTML.png

<https://radiologykey.com/wp-content/uploads/2019/09/f020-001-9781416031727.jpg>

PATOMECHANIZMUS PREJAVOV KOARKTÁCIE AORTY

- ↑tlaku krvi pred koarktáciou, ↓tlaku krvi po koarktácii
 - Remodelácia ľavej komory -> koncentrická hypertrofia
 - Rozvoj hypertenzie (horná polovica tela)
 - Hypotéza mechanickej obštrukcie
 - Humorálna hypotéza – RAAS a sympatikový NS
 - Kardiomegália a hypertrofia pravej komory
 - Závažná koarktácia -> otvorenie foramen ovale -> objemové preťaženie -> dilatácia pravej predsene a komory



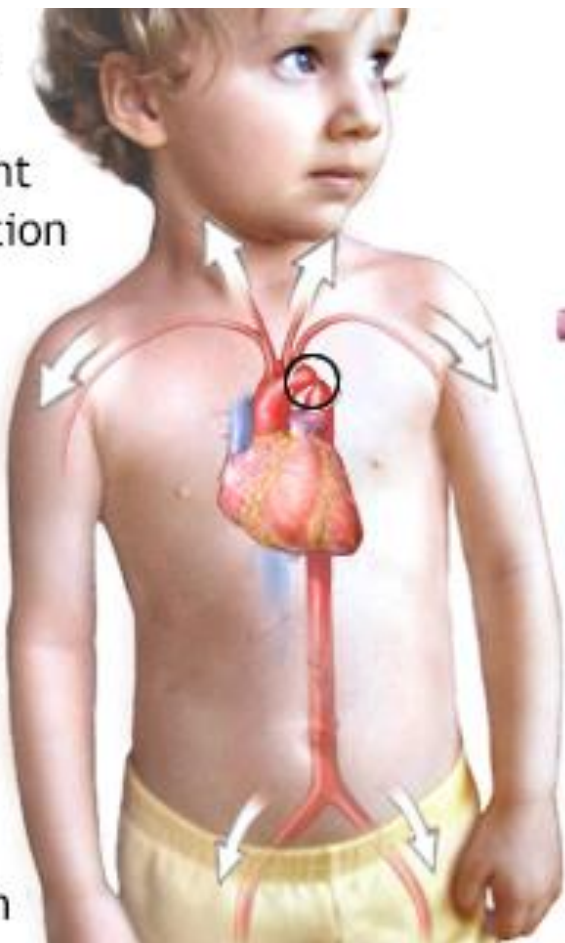
Príznak „3“ na RTG (zelená čiara), šípky naznačujú vrúbkovanie rebier (rozvoj kolaterálnej cirkulácie)

MANIFESTÁCIA KOARKTÁCIE AORTY

- Mierna forma
 - Novorodenci, dojčatá - ťažkosti s dýchaním, príjmom potravy (počas dojčenia), chabý apetít, neprospievanie
 - Neskôr – príznaky abnormálneho prietoku krvi a remodelácie srdca -> dyspnoe, synkopa, únava, bolesť na hrudi, bolesti hlavy a spontánne krvácanie z nosa, (epistaxis, oba v dôsledku hypertenzie), tinnitus (hypertenzia)
 - Chladné dolné končatiny, intermitentné klaudikácie počas námahy („pink upper part, cyanotic lower part“)
- Závažná
 - Rýchla manifestácia príznakov -> znížený prietok aortou do zvyšku tela

High blood pressure before point of coarctation

Low blood pressure beyond point of coarctation

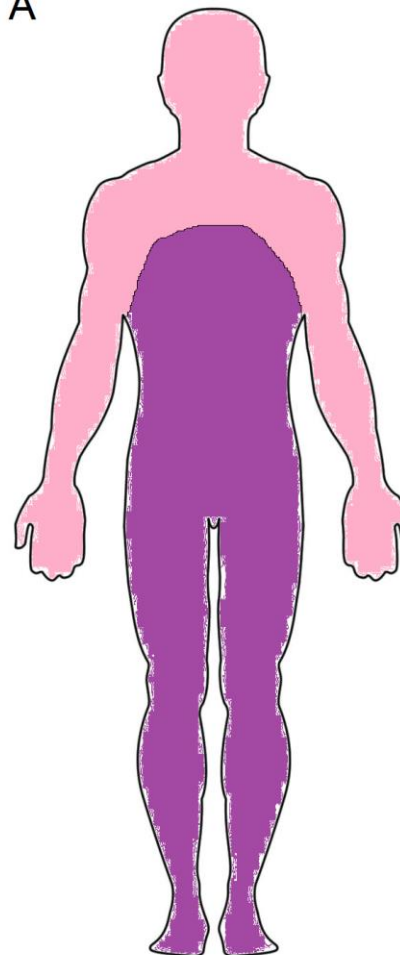


Coarctation of the aorta

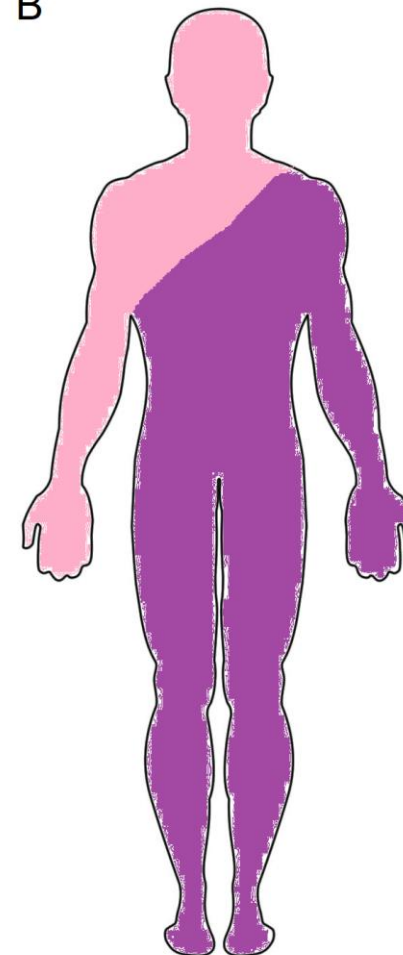


ADAM.

A



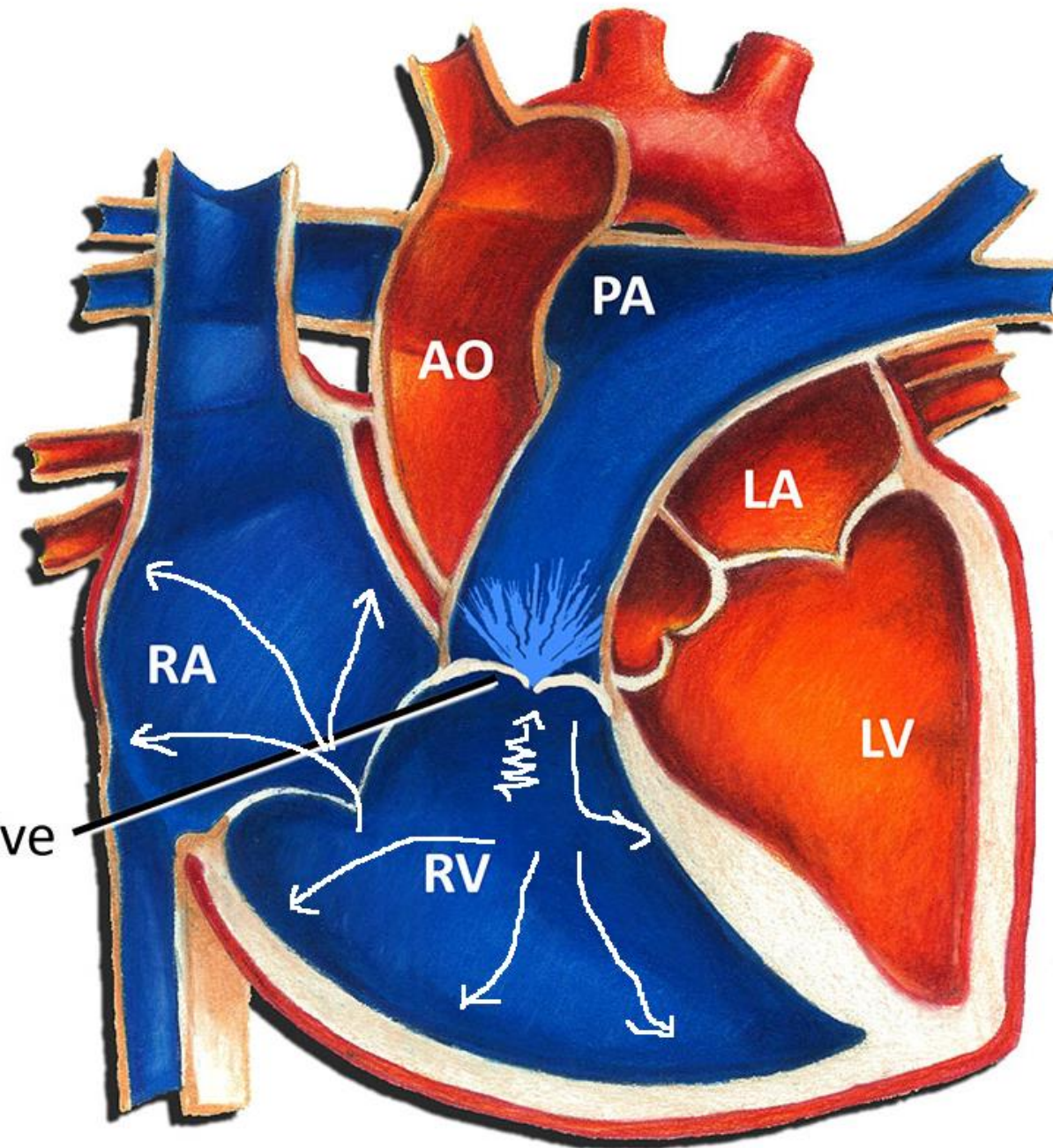
B



A – koarktácia za *a. subclavia sin.*,
B – koarktácia pred *a. subclavia sin.*

STENÓZA ARTERIA PULMONALIS (VALVULÁRNA, PVS)

- Definícia – zúženie ústia chlopne *a. pulmonalis*, spôsobujúce nárast afterloadu a s tým spojenú remodeláciu pravej komory (PK)
 - Stenóza *a. pulmonalis* môže nastať aj mimo ústia chlopne – non-valvulárna stenóza (cca. 20 % prípadov tejto stenózy)
- Príčiny – nejasné
 - Vrodené – Noonanovej syndróm (AD), Williams-Breuer sy., hypoplázia chlopne (?)
 - Získané – reumatická horúčka, karcinoid (?)
 - PVS môže byť súčasťou iných VVCH srdca – Fallotova tetralógia, kompletný atrioventrikulárny kanál, PK s dvojitým výtokom, jednokomorové srdce
- Epidemiológia
 - 1 na 2000 živonarodených detí na svete (2023), M:Ž – 1:1

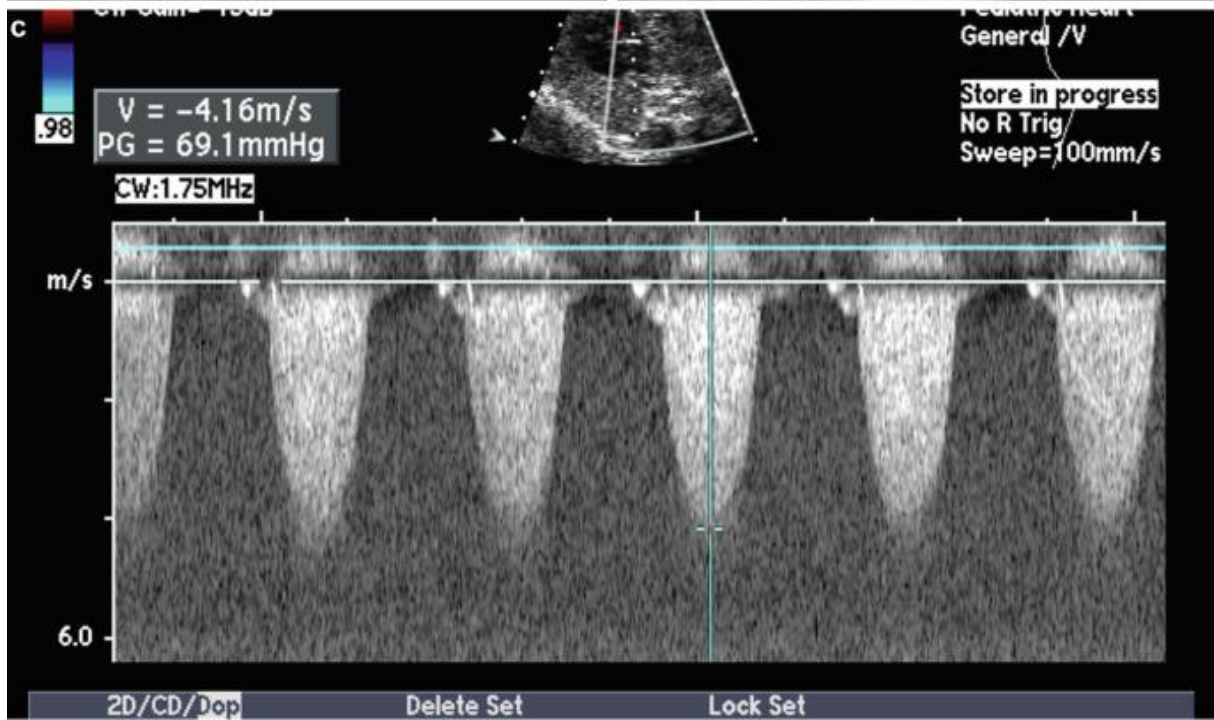
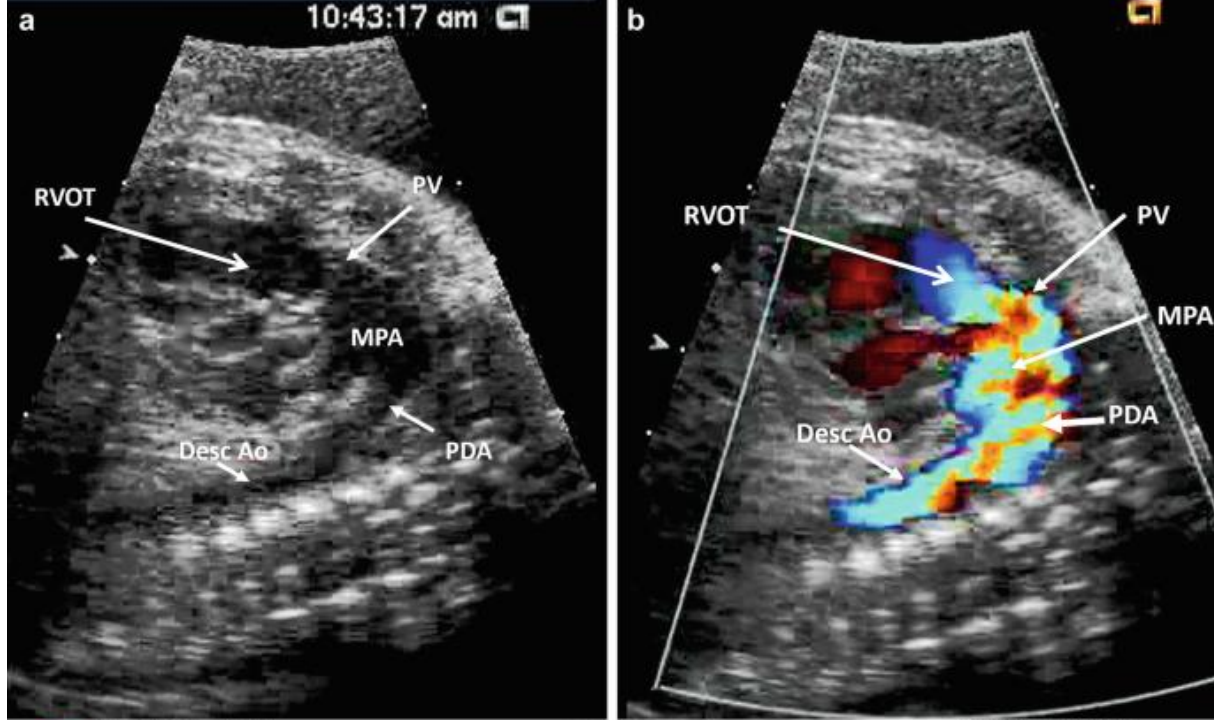


Pulmonary Valve
Stenosis

Šípky znázorňujú prenos
tlakových gradientov vedúcich
k remodelácii komory

PATOMECHANIZMUS NÁSLEDKOV PVS

- Stenóza chlopne -> ↑afterload PK -> remodelácia PK -> koncentrická hypertrofia
 - Iničiálne diastolická dysfunkcia -> EF zachovaná -> progres zmien -> systolická dysfunkcia (pokles objemov PK – fibróza, etc.)
- Propagácia do pravej predsieni -> hypertrofia a dilatácia -> arytmogénny potenciál
- Propagácia do systémovej cirkulácie
 - ↑náplň jugulárnych žíl
 - ↑hydrostatický tlak v systémovej cirkulácii -> periférne edémy, ascites, hydrotorax, hydroperikard (zriedkavo), dyspepsia
 - ↑TK v systémovej cirkulácii -> sekundárna remodelácia ĽK
- Izolovaná PVS je principiálne acyanotická vada
 - Potenciálny rozvoj cyanózy pri závažnej PVS -> stagnácia krvi (↑extrakcia O₂ tkanivami) + zlyhanie dopredu PK (znížený prietok pulmonárnou cirkuláciou -> ↓oxygenácia krvi)



Stenóza pulmonárnej chlopne u dospelého pacienta (hore)
 Stenóza pulmonárnej chlopne počas fetálneho obdobia
 (vľavo) – laminárne prúdenie v komore pred chlopňou,
 turbulentné v pľúcnici za stenózou

https://media.springernature.com/lw685/springer-static/image/chp%3A10.1007%2F978-3-030-42937-9_19-1/MediaObjects/486865_0_En_19-1_Fig1_HTML.png
https://encrypted-tbn0.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcTRhee43_GAVR3Wc-TwsXqjNgpo_arhgZLwgg&s

ABNORMÁLNE POLOHY SRDCA

- *Ectopia cordis*
 - Zriedkavá anomália, pri ktorej sa srdce vyvíja mimo hrudnej dutiny – 1 na 8 000 000 živonarodených detí
 - Krk, hrudník, brušná dutina
 - Prognóza závisí najmä od prítomnosti ostatných vrodených vývojových väd (mnohopočetné vady)
- Dextrokardia
 - Vývojová vada s orientáciou hrotu napravo – 1 na 12 000 živonarodených detí
 - Môže/nemusí byť zmena uloženia orgánov (ev. prítomnosť/nepriítomnosť iných VVCH)
 - **Technická dextrokardia** – chybné nasadenie elektród pri EKG (ľavé zvody nad pravú komoru a p.) 😊



Ectopia cordis

https://image.tuasaude.com/media/article/js/ib/tratamento-para-ectopia-cordis_31884.jpg

https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/d/d7/Situs_inversus_chest_Nevit.jpg/330px-Situs_inversus_chest_Nevit.jpg



Dextrokardia so situs inversus (zrkadlové uloženie orgánov oproti fyziologickému stavu)

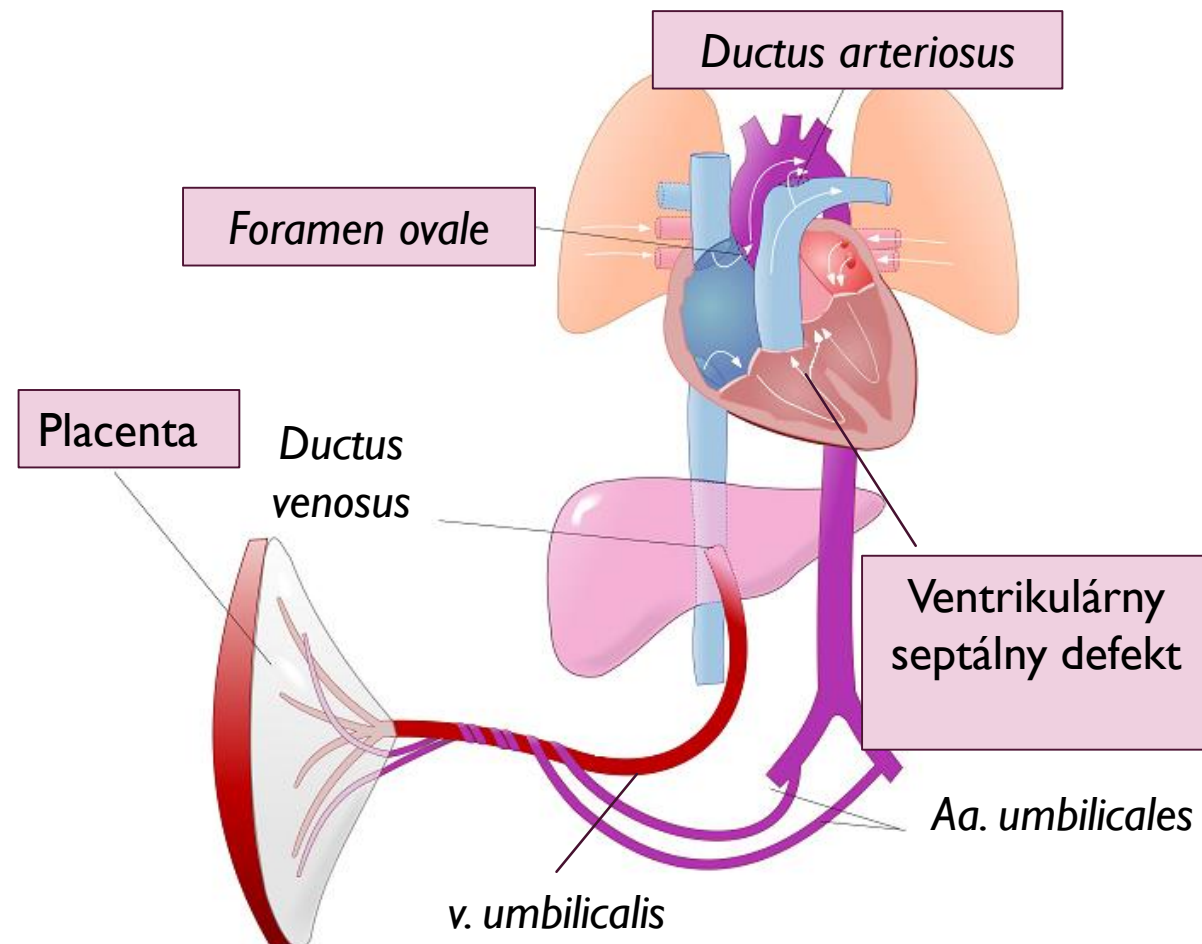


ACYANOTICKÉ VADY S ĽAVO-PRAVÝM SKRATOM



FYZIOLOGICKÉ ROZDIELY MEDZI FETÁLNOU A ADULTNOU CIRKULÁCIOU – SKRATY („SHUNTS“)

- Oxygenácia krvi
 - placenta -> v. umbilicalis -> ductus venosus (obchádza pečeň) -> v. cava inferior -> pravá predsieň
- Parametre vo v. umbilicalis (18 – 38 gest. tt.)
 - SpO₂ 62,1 – 70,4 %, pO₂ 24 – 29 mmHg, pCO₂ 35 – 46 mmHg, pH 7,35 – 7,40
 - Vždy pulzatilný charakter prúdenia
- Skraty na úrovni srdca
 - Ventrikulárny septálny defekt (uzavretie intrauterinne – dospelosť)
 - Atriálny septálny defekt (hl. foramen ovale, uzavretie narodenie – 3 roky)
 - Ductus arteriosus patens (uzavretie 12 – 48 hod. po nar.)



VENTRIKULÁRNY SEPTÁLNY DEFEKT

- Definícia – malformácia septa umožňujúca komunikáciu ľavej komory a pravej (ev. pravej predsene) vedúca iničiálne k ľavo-pravému skratu (bez cyanózy!)
 - Môže sa vyskytovať aj s inými VVCH alebo v rámci nich – koarktácia aorty, aortálna stenóza, Fallotova tetralógia, transpozícia veľkých ciev
- Príčiny
 - Genetika – mutácie v TBX5 géne (formovanie septa komôr a končatín), napr. Holt-Oramov syndróm
 - Enviromentálne faktory
 - Infekcie – TORCH, chrípka, horúčky
 - Toxíny, návykové látky a lieky – alkohol, metronidazol, ibuprofén, marihuana, kokain
 - Ochorenia počas tehotenstva – epilepsia (th. karbamazepín), migrény, systémová hypertenzia, fenylketonúria
- Incidencia – 2 – 6/1000 živonarodených detí/rok (2024, M:Ž – 44 vs. 56 %), 90 % sa spontánne uzatvára

- Ventrikulárne septum je asymetrické, zakrivené v dôsledku tlakových gradientov

- Poruchy fúzie počas intrauterinného vývoja?

- Klasifikácia VSD

1. Infundibulárny

- Pod chlopňami veľkých ciev, nad *crista supraventricularis*
- 6 % z VSD (až 30 % z VSD v Ázii), obvykle spontánne uzavretie

2. Perimembranózny

- Pod *crista supraventricularis* v *pars membranacea*
- 80 % z VSD, obvykle spontánne uzavretie

3. Defekt atrioventrikulárneho kanálu (vtoková časť komôr)

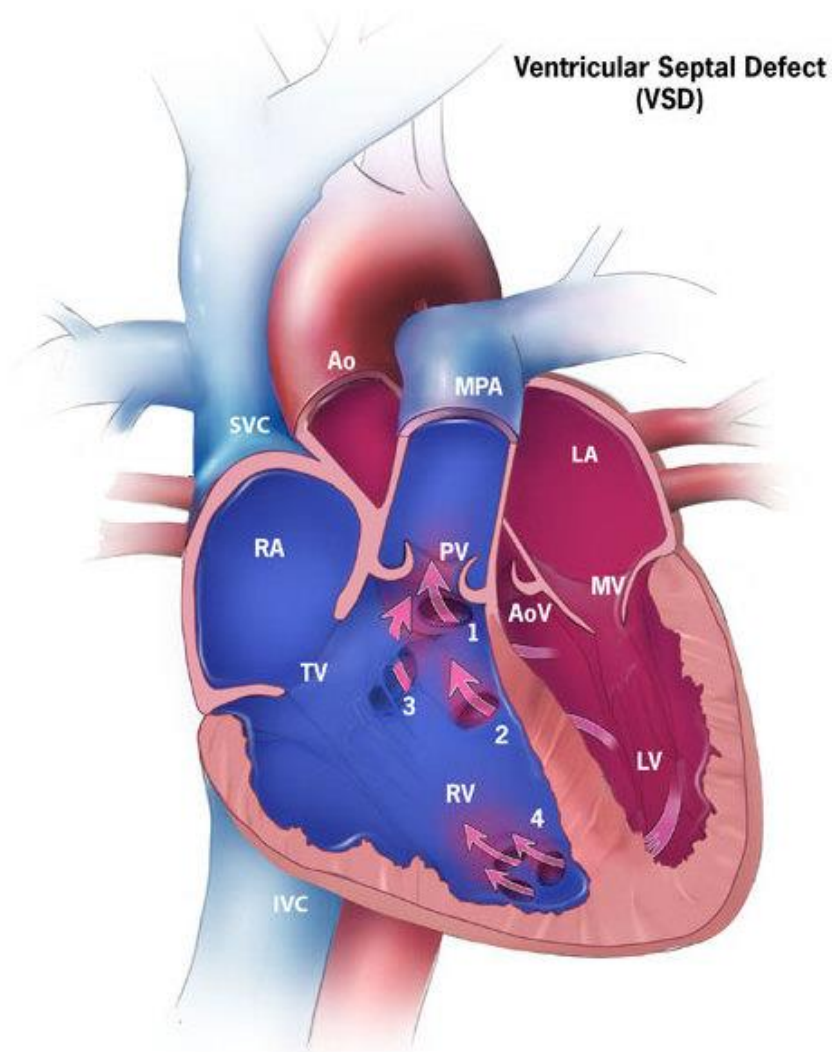
- 8 % z VSD, Typicky pri Downovom syndróme

4. Muskulárny

- Viaceré defekty, obraz „švajčiarskeho syra“
- 20 % z VSD u detí, neskôr obvykle spontánne uzavretie

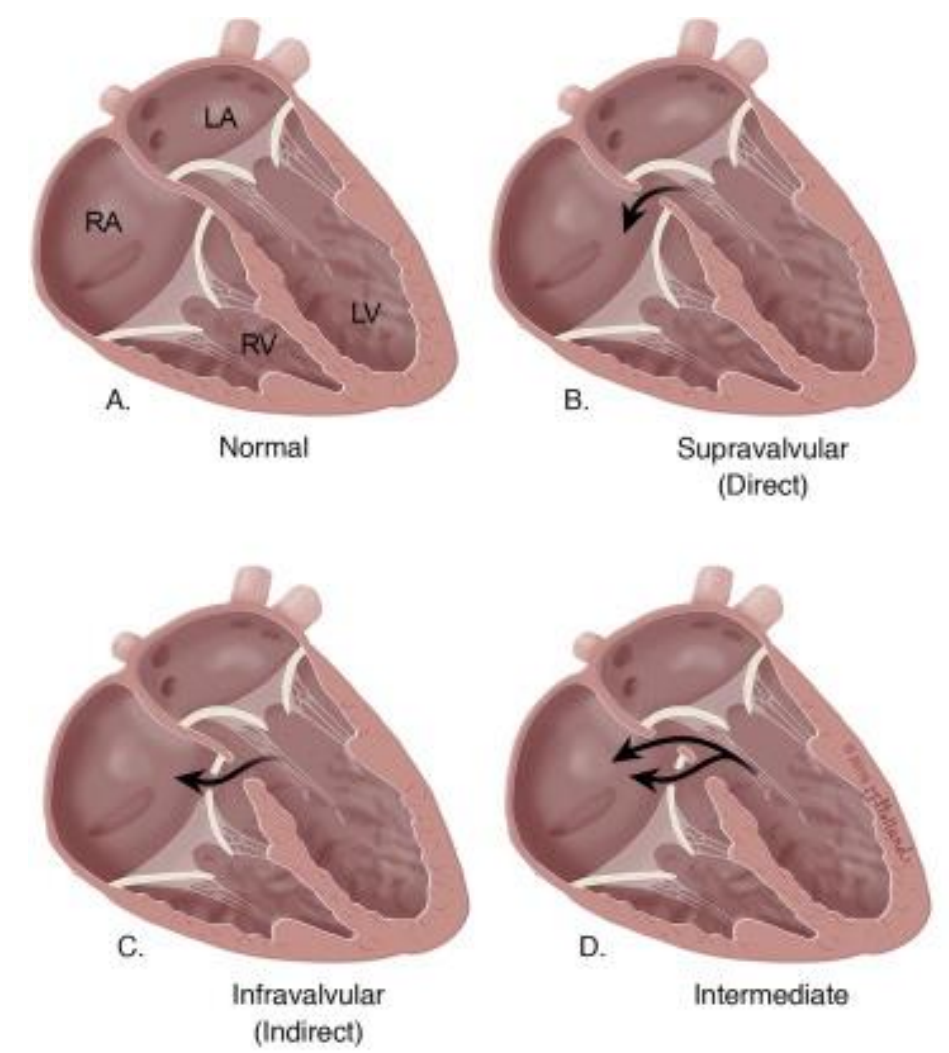
5. Gerbodeho

- Komunikácia medzi ĽK a PP (zriedkavý)
- Supravalvulárny vs. infravalvulárny, vs. kombinovaný



Ventricular Septal Defect (VSD)

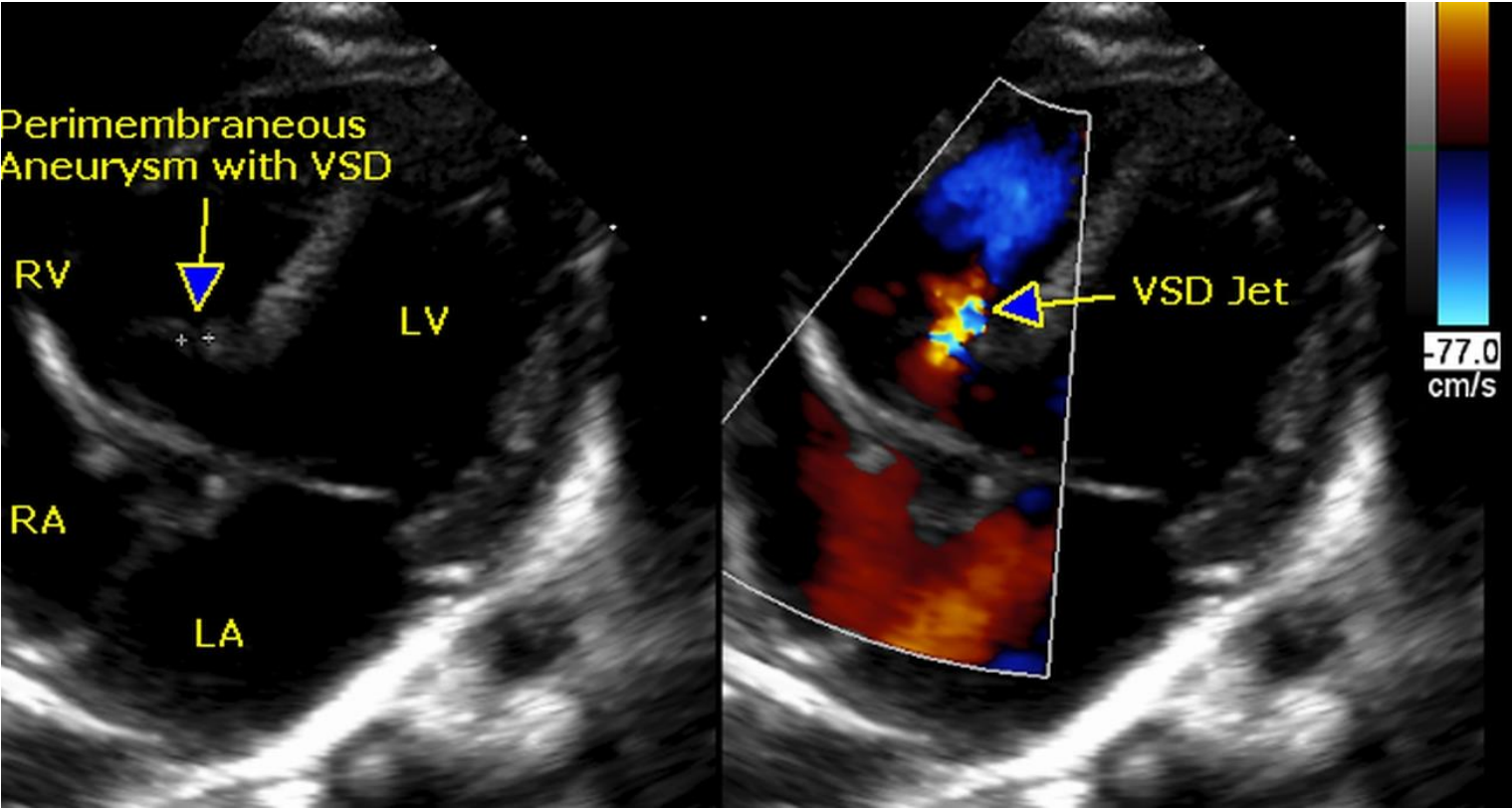
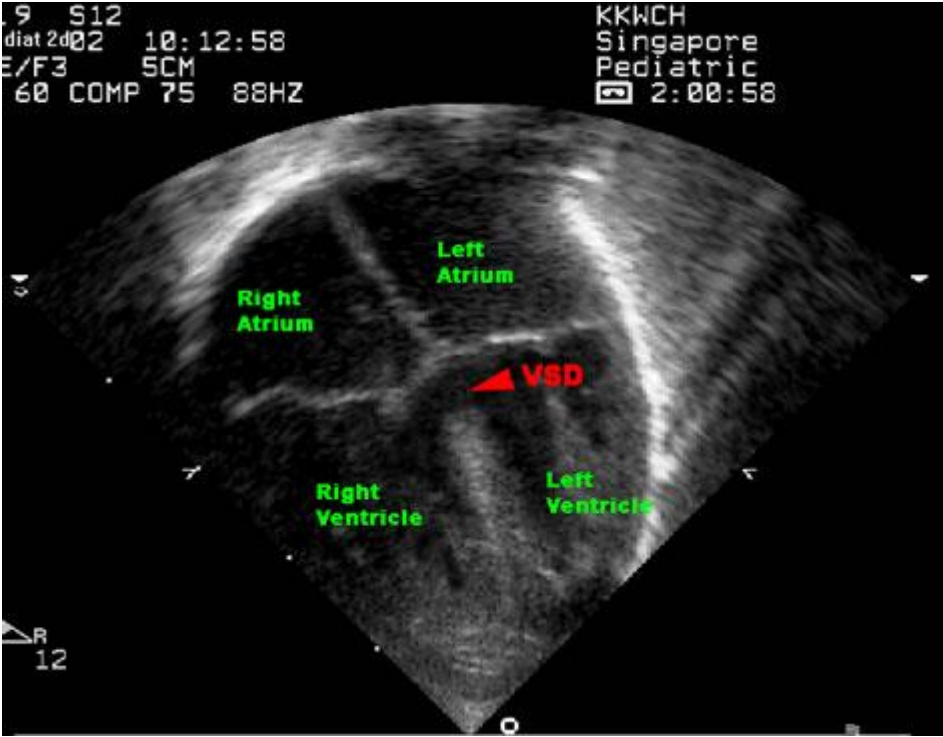
- | | | | |
|---------------------|----------------------------|---------------------|--------------------------------|
| RA. Right Atrium | SVC. Superior Vena Cava | TV. Tricuspid Valve | 1. Conoventricular, malaligned |
| RV. Right Ventricle | IVC. Inferior Vena Cava | MV. Mitral Valve | 2. perimembranous |
| LA. Left Atrium | MPA. Main Pulmonary Artery | PV. Pulmonary Valve | 3. inlet |
| LV. Left Ventricle | Ao. Aorta | AoV. Aortic Valve | 4. muscular |



Gerbodeho defekt ventrikulárneho septa

PATOMECHANIZMUS VSD A PREJAVY

- Iniciálne ľavo-pravý skrat – kvôli vyššiemu tlaku v ĽK (120 mmHg vs cca 20 mmHg v PK)
 - Závažnosť podľa veľkosti – malé (< 25 % priemeru aortálneho anulu), stredné (25 – 75 %) a veľké (>75 %)
- Prietok krvi do PP -> hyperkinetická cirkulácia vo funkčnom obehu pľúc -> pľúcna hypertenzia
- Propagácia tlaku naspäť do PK -> hrozí obrátenie skratu (chronická remodelácia PK)
 - Eisenmengerov syndróm – „cyanotizácia“ ľavo-pravého skratu (zmena na pravo-ľavý)
 - Kedysi Eisenmengerov sy. ako kontraindikácia operácie -> dnes už možná korekcia
- Pansystolický šelest
 - Diastolický decrescendo šelest naznačuje +aortálnu regurgitáciu
- CAVE! – profylaxia proti infekčnej endokarditíde sa už neodporúča (benefit vs. riziko)



ATRIÁLNY SEPTÁLNY DEFEKT (ASD)

- Definícia – prítomnosť komunikácie medzi ľavou a pravou predsieňou v dôsledku malformácie tvorby prediseňového septa
- Príčiny
 - Genetika – Downov sy., Turnerov sy., Noonanovej sy., trombocytopenia-absentujúca os radialis
 - GATA4, NKX2-5, TBX5 (Holt-Oramov sy.) -> zodpovedné za formovanie srdcového septa
 - Enviromentálne faktory – fajčenie, fetálny alkoholový syndróm, valproát, metotrexát, kokaín
 - Súčasť iných VVCH – Ebsteinova anomália, Lutembacherov sy.
- Epidemiológia a štatistika
 - Cca 9 na 1000 živonarodených detí/rok (2024) -> nárast prípadov vďaka lepšej diagnostike
 - 25 % z defektov srdca u detí, M:Ž – 1:2

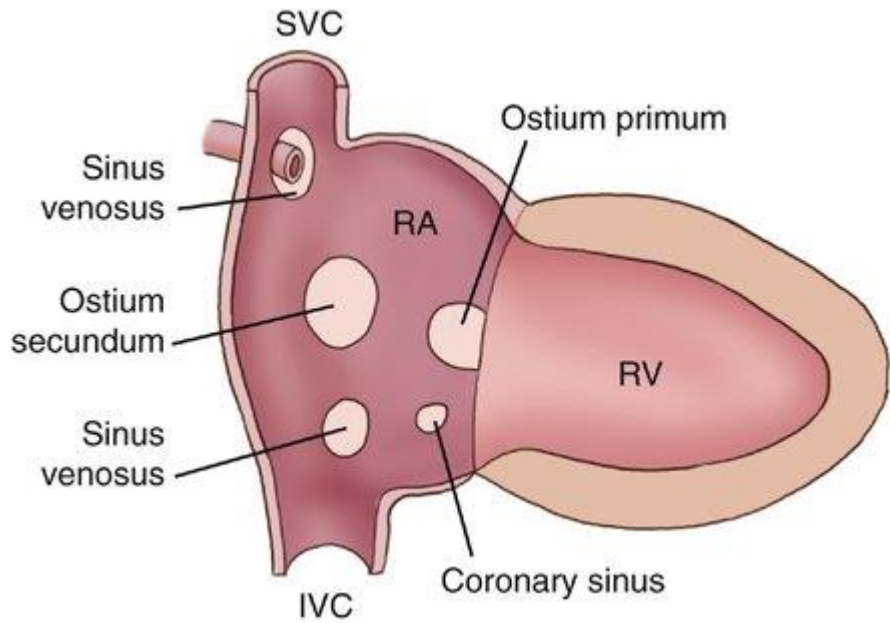
FYZIOLÓGIA VÝVOJA SEPTA

- Vývoj atriálneho septa
 - Od 4. gest. tt -> vývoj *septum primum* -> kaudálny rast -> prekrytie mezenchymálnymi bb. -> apoptóza v dist. časti -> *ostium primum*
 - Od 5 gest. tt. -> *septum secundum* z ventrálnej strany napravo od *septum primum* -> prekrytie *ostium primum* -> formovanie chlopne -> *ostium secundum (foramen ovale)*
 - Po narodení -> vtok okysličenej krvi do ľavej predsene -> zaklopenie „chlopne“ nad *foramen ovale* -> fibrotizácia a uzáver

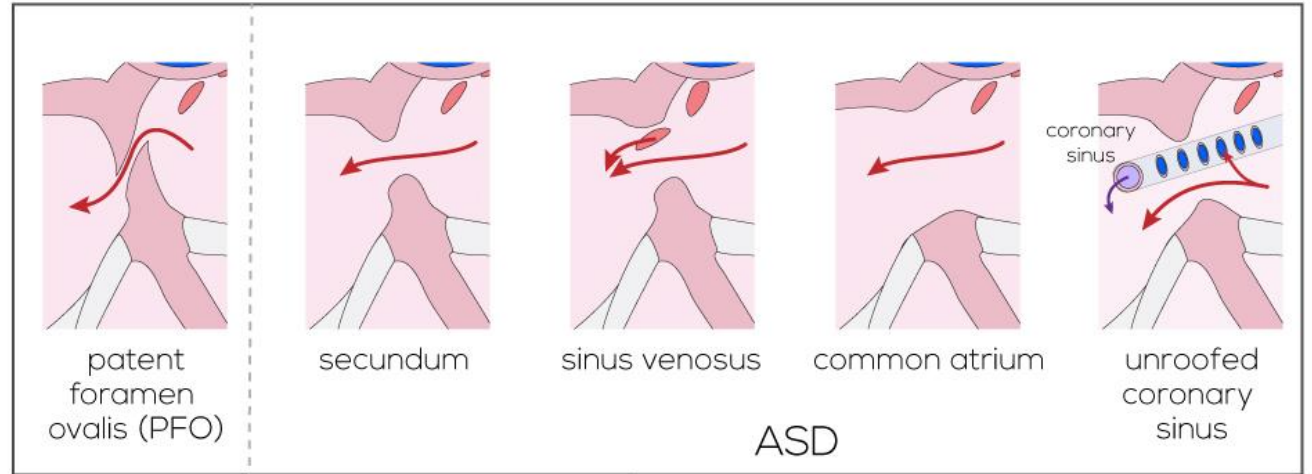
KLASIFIKÁCIA DEFEKTOV SEPTA

- Podľa lokalizácie a vzťahu k *ostium primum/secundum*
 1. Defekt ostium secundum (80 %)
 2. Defekt ostium primum (15 – 20 %)
 3. Defekt sinus venosus (5 – 6 %)
 4. Defekt koronárnych sínusov (<1 %)

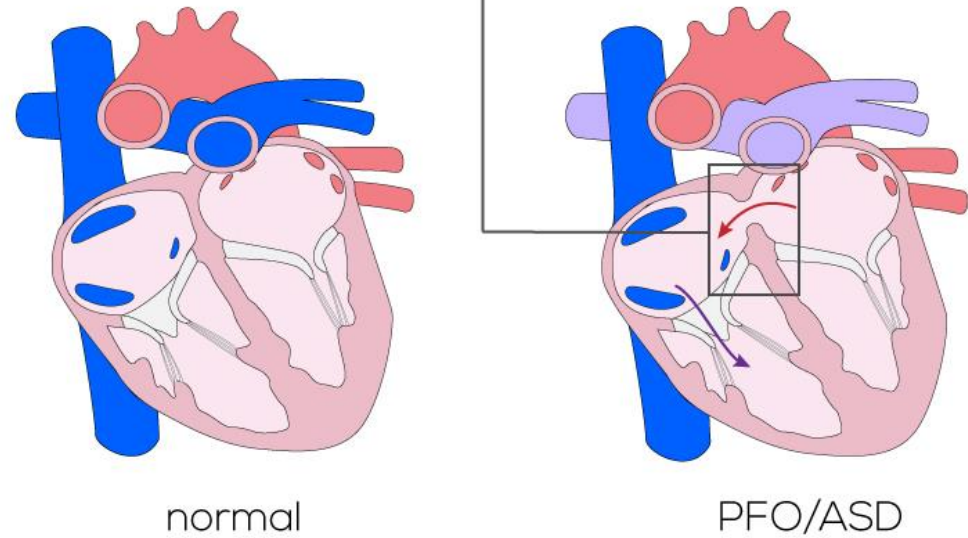
- Za signifikantný sa považuje defekt, pri ktorom je pomer $Q_p/Q_s > 1,5$



ANATOMY

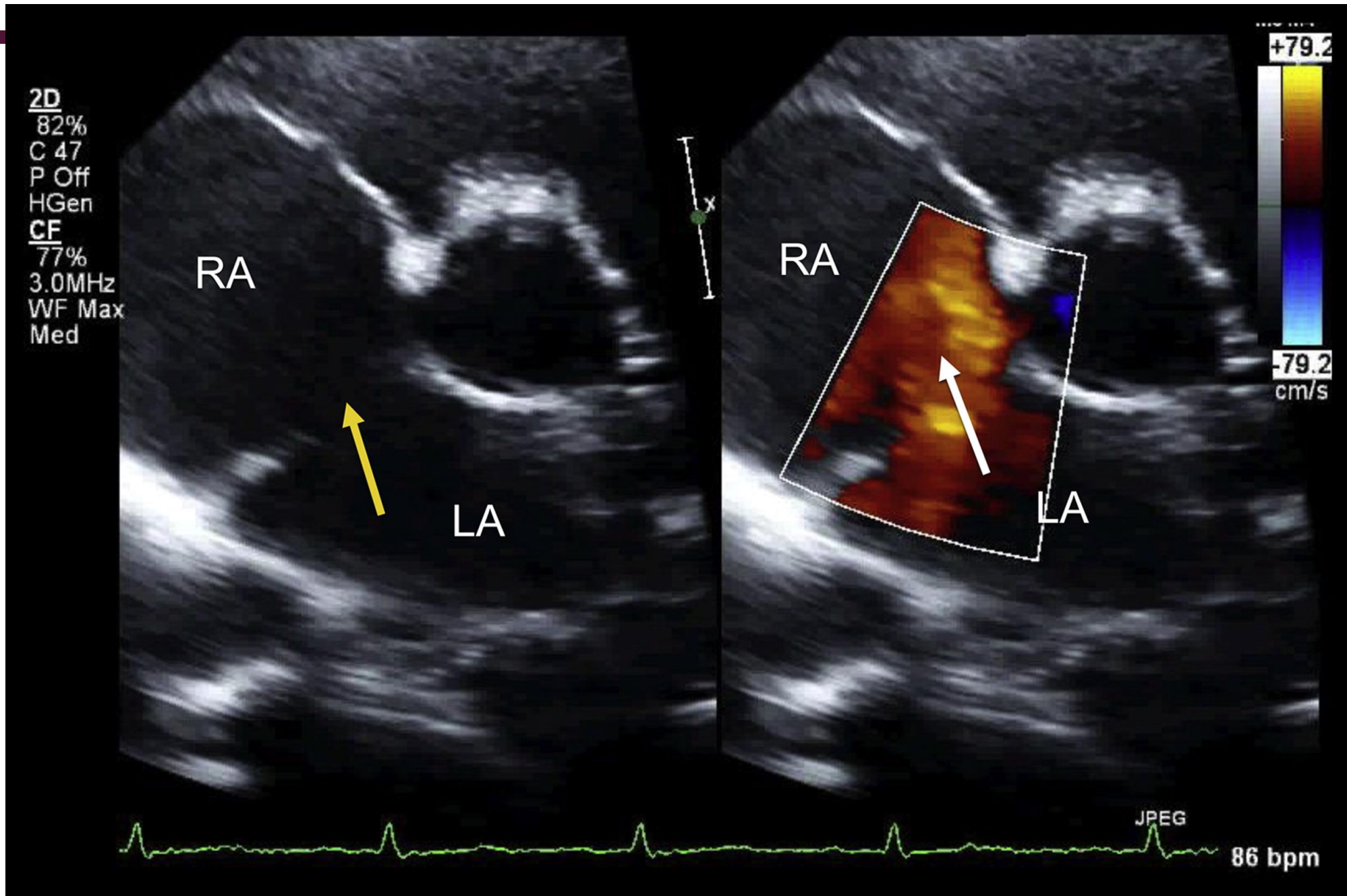


BLOODFLOW



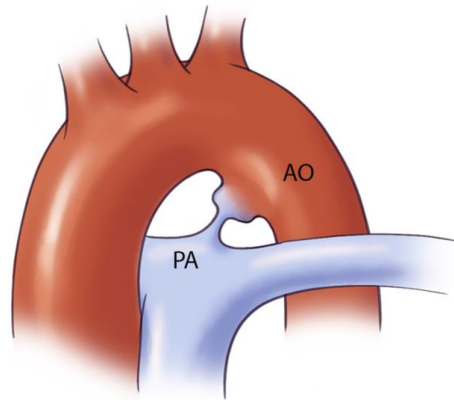
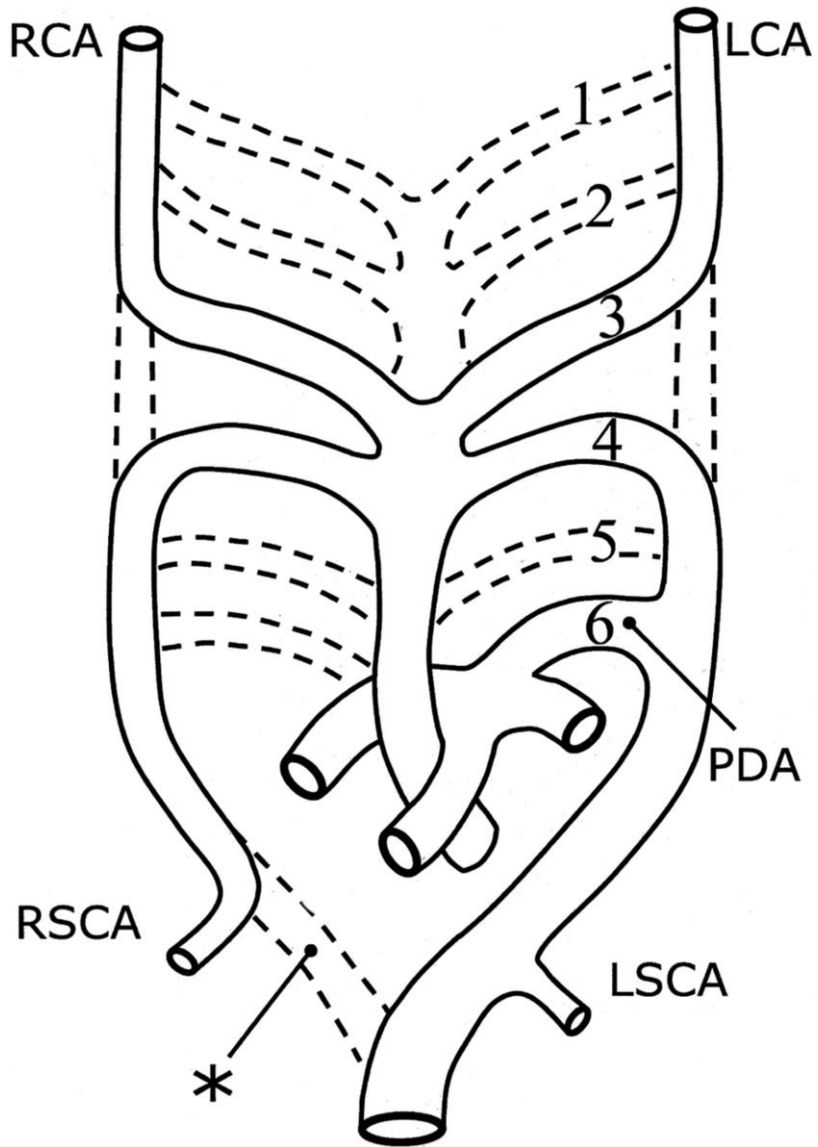
PATOMECHANIZMUS ASD

- Ľavo-pravý skrat
- Objemové preťaženie pravej predsieňe -> objemové preťaženie PK -> remodelácia pulmonárnych ciev -> pulmonárna hypertenzia
- Neskoré štádiá -> remodelácia PK -> propagácia tlaku spätne -> Eisenmengerov syndróm (otočenie smeru skratu na pravo-ľavý, „cyanotizácia“)
- Mnohé ASD môžu byť asymptomatické (patologický stav)
 - Pitie energy drinkov môže umocniť arytmogénny potenciál defektu, ev. viesť k rozvoju zlyhania srdca pri prítomnosti ASD

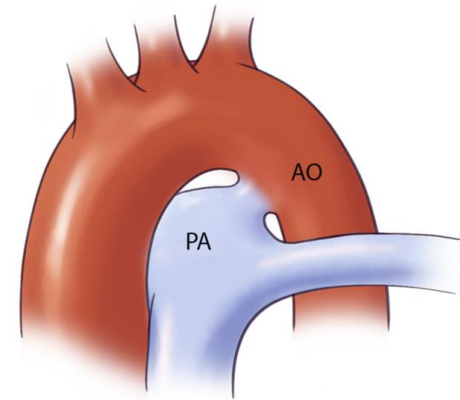


DUCTUS ARTERIOSUS (BOTALLI) PATENS (APERTUS) - PDA

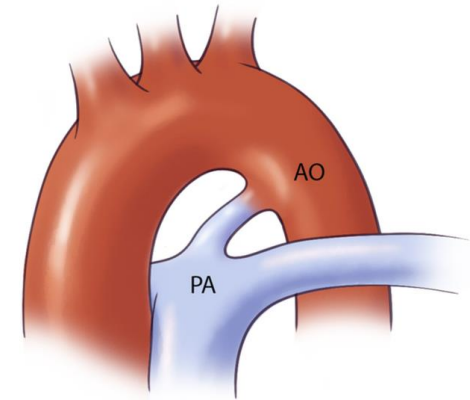
- Definícia – vada srdca spojená s existenciou skratu na úrovni veľkých ciev (obvykle ľavo-pravý skrat), ak k uzavretiu nedôjde do 72 hodín
- Príčiny
 - Genetika – trizómie +13, +18, +21; Holt-Oramov sy., CHARGE sy., Noonanovej sy., TAAD/PDA, 22q11.2 (DiGeorgeov sy.), sy. familiárneho PDA
 - Environmentálne – gestačný DM, podávanie Mg^{2+} počas gravidity, kokaín, Ca^{2+} -blokátory
 - Neonatálne – prematurita (váha pri pôrode <1000 g), syndróm respiračnej tiesne (IRDS), neonatálna sepsa, vysoká nadmorská výška, i.v. veľké množstvá tekutín, slučkové diuretiká, aminoglykozidy, cimetidín a heparín
- Epidemiológia a štatistika
 - 1 na 1000 živonarodených detí (2022), 5 – 10 % VVCH srdca pri narodení, M:Ž 1:3



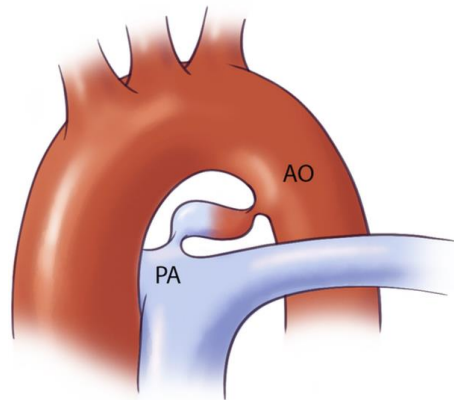
A Conical



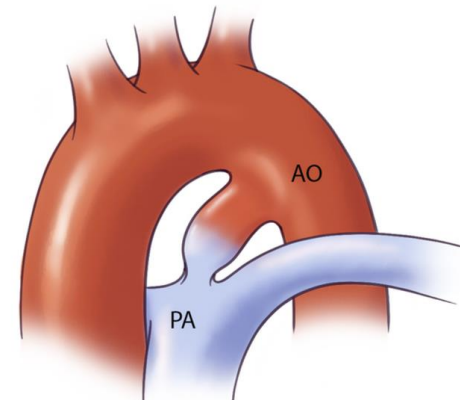
B Window



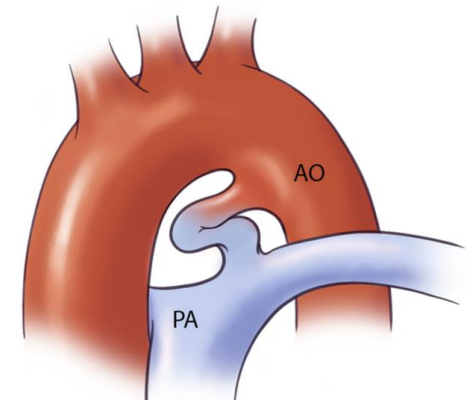
C Tubular



D Complex



E Elongated

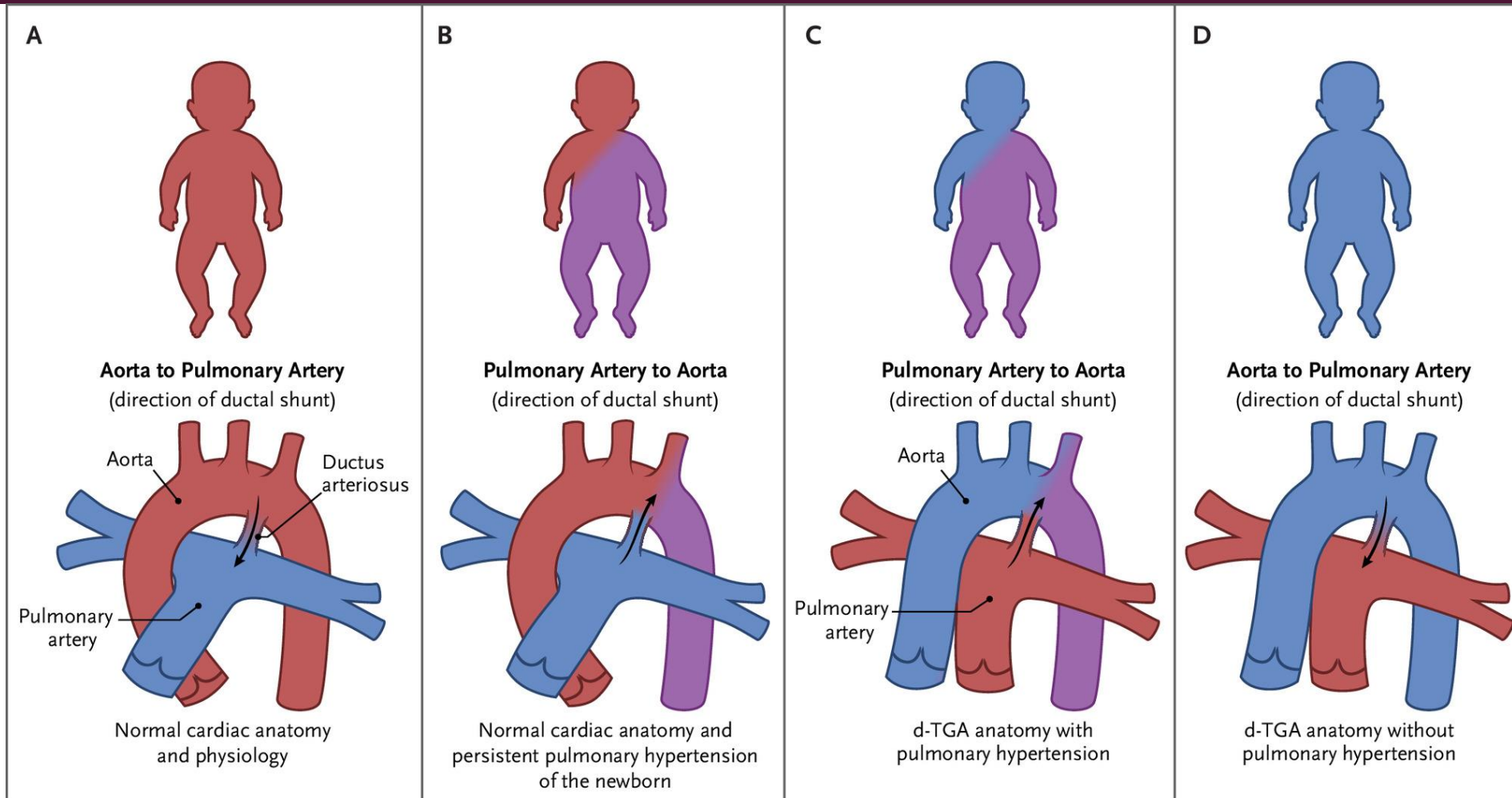


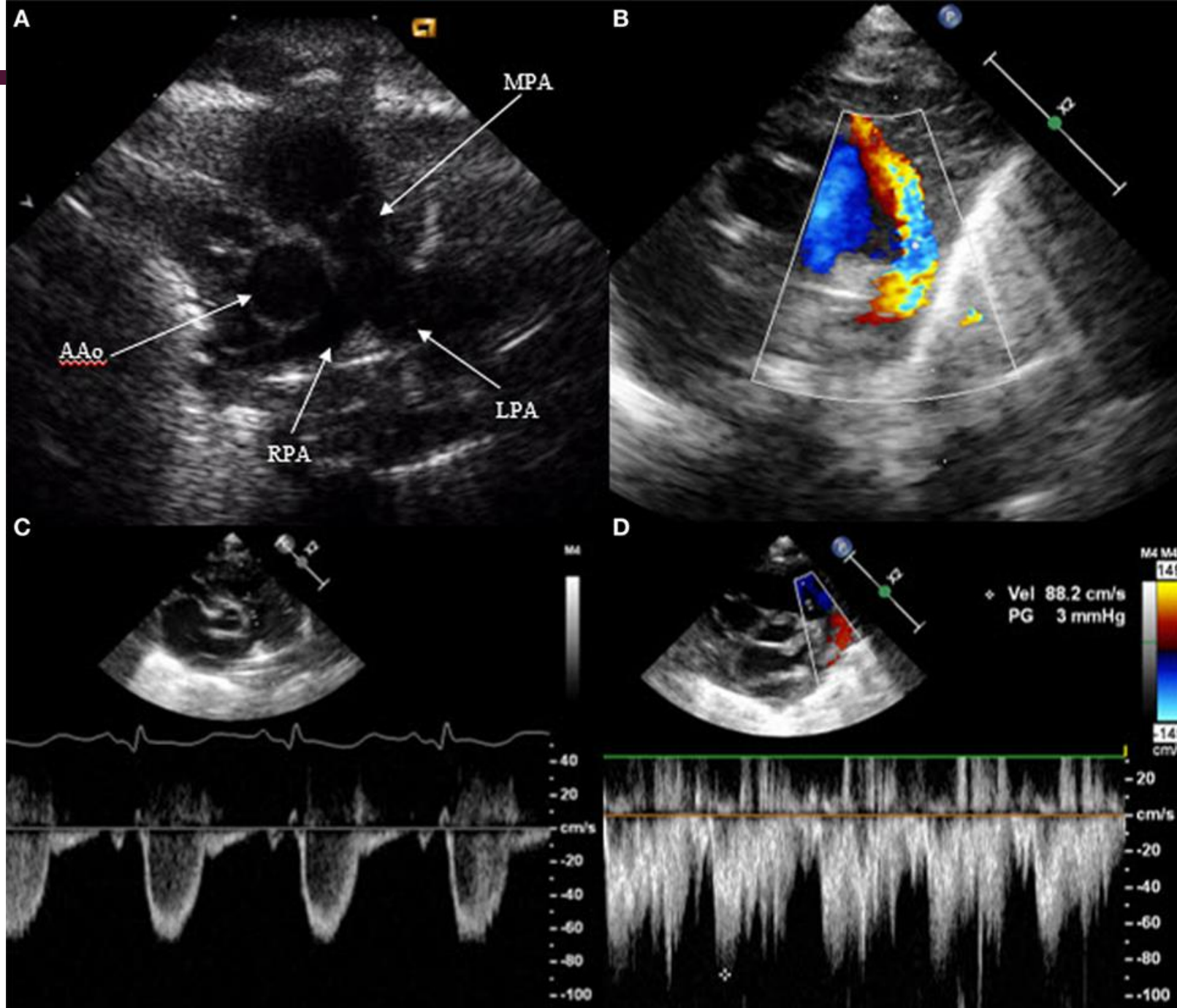
F Fetal

PATOMECHANIZMUS PDA

- Obvykle iniciálne ľavo-pravý skrat -> bez cyanózy
 - Systémová vaskulárna rezistencia (SVR) > pulmonálnu vaskulárnu rezistenciu (PVR)
- Objemové preťaženie pľúcnej cirkulácie -> pulmonárna hypertenzia
 - Otočenie skratu (Eisenmengerov sy.)
 - Remodelácia PK -> cor pulmonale chronicum
- Uzavrieť, či neuzavrieť? -> prostaglandín $E_{1,2}$ udržiava ductus otvorený
 - Ľ->P skraty – indometacín alebo ibuprofén (inhibícia syntézy PGE_2) -> uzavretie -> prevencia pulmonárnej hypertenzie
 - P->Ľ skraty (Fallotova tetralógia, TGA) ev. interrupcia aortálneho oblúka -> podávanie PGE_2 -> zachraňuje život pacienta

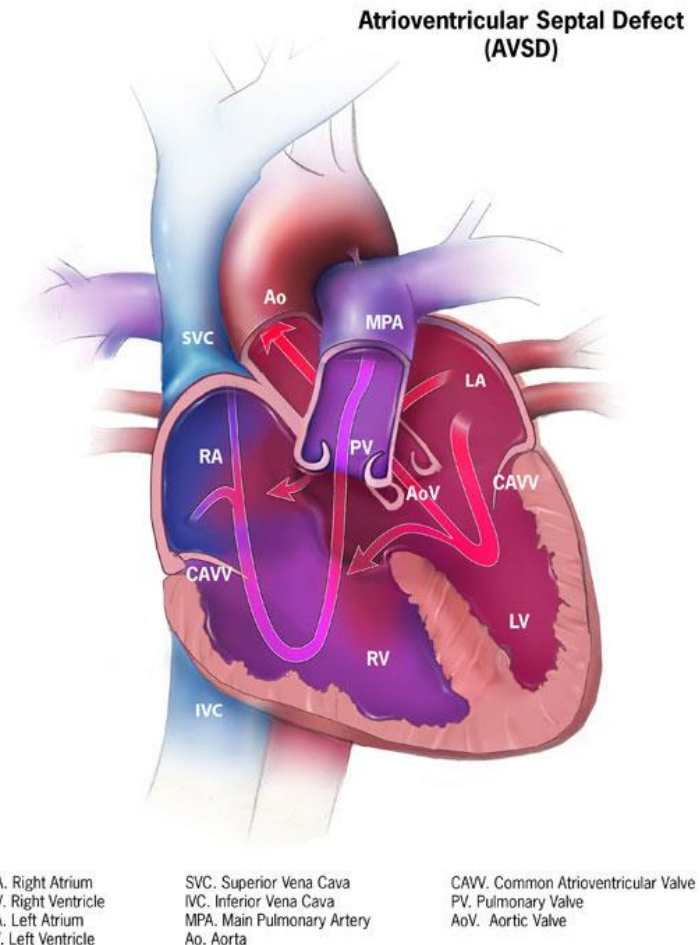
VARIANTY PRIETOKU KRVI PRI DUCTUS ARTERIOSUS PATENS PODĽA TYPU PRIDRUŽENEJ ANOMÁLIE





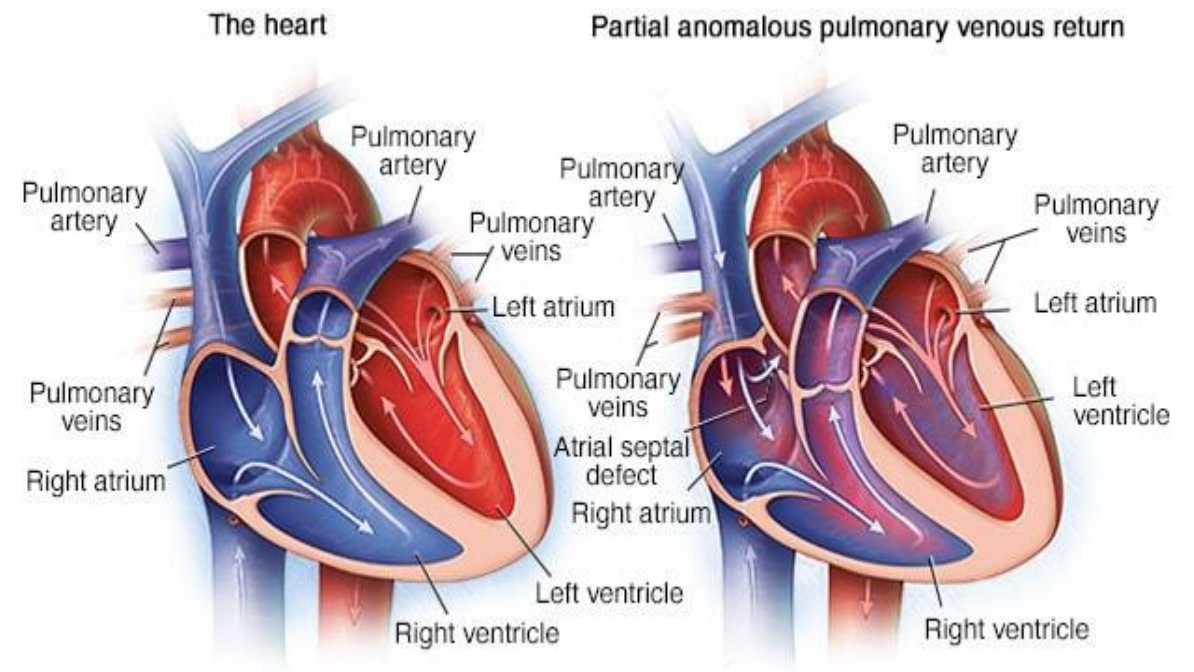
DEFEKT ATRIOVENTRIKULÁRNEHO SEPTA

- Zriedkavá anomália spojená s malformáciou atrioventrikulárneho septa
 - Kombinácia ASD + VSD + anomálií mitrálnej a trikuspidálnej chlopne
- Incidencia – 2,4 – 3,1/10000/rok
- Spojená často s genetickými príčinami
 - Downov sy., Noonanovej sy., 22q11.2 (DiGeorgeov sy.)
- Závažné defekty môžu viesť k včasnej cyanotizácii
 - Chabá – 50 % umrie do 1 roka (zlyhanie srdca, infekcie), rýchly rozvoj pulmonárnej hypertenzie



PARCIÁLNY ANOMÁLNY NÁVRAT PĽÚCNYCH ŽÍL (PAPVR, PAPVC)

- Zriedkavá vada -> časť vv. *pulmonales* ústi do pravej predsene
- Incidencia – 2 – 7/10000/rok
- Príčiny
 - Genetika – Downov sy., Turnerov sy.,
 - Environmentálne – Diabetes, rubeola, fajčenie, alkohol
- Prognóza
 - Obvykle dobrá, mnohé prípady asymptomatické
 - Závažné prípady vyžadujú korekciu, neistý výsledok

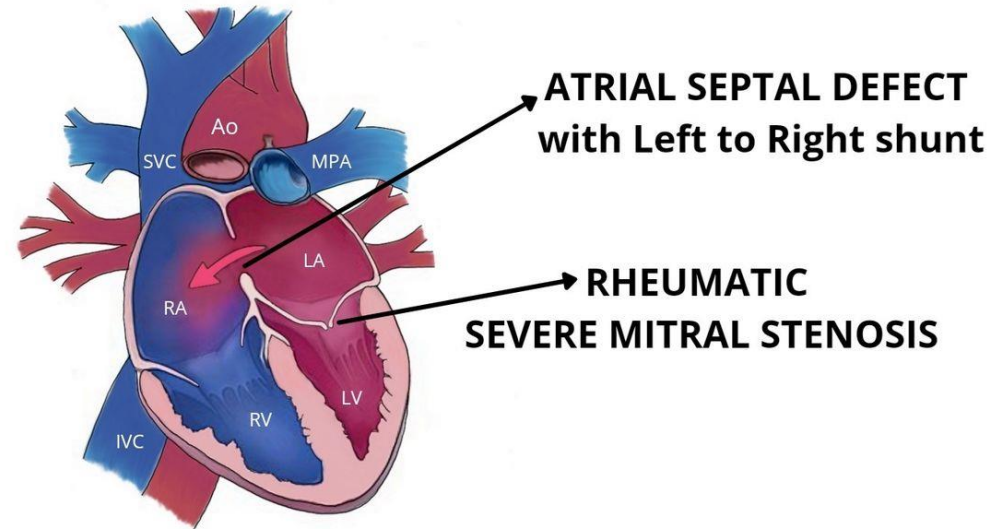


© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

LUTEMBACHEROV SYNDRÓM

- Extrémne zriedkavá vada - kombinácia vrodeného/získaného ASD a vrodenej/získanej mitrálnej stenózy
- Príčiny - ? (faktory vedúce k jednotlivým defektom?)
- Incidencia – 0,001/1000000/ročne
- Prognóza a manifestácia
 - Podľa jednotlivých defektov
 - Dlho asymptomatické

LUTEMBACHER SYNDROME



LA- LEFT ATRIUM
LV- LEFT VENTRICLE
RV- RIGHT VENTRICLE
RA- RIGHT ATRIUM
Ao- AORTA
SVC- SUPERIOR VENA CAVA
IVC- INFERIOR VENA CAVA
MPA- MAIN PULMONARY ARTERY



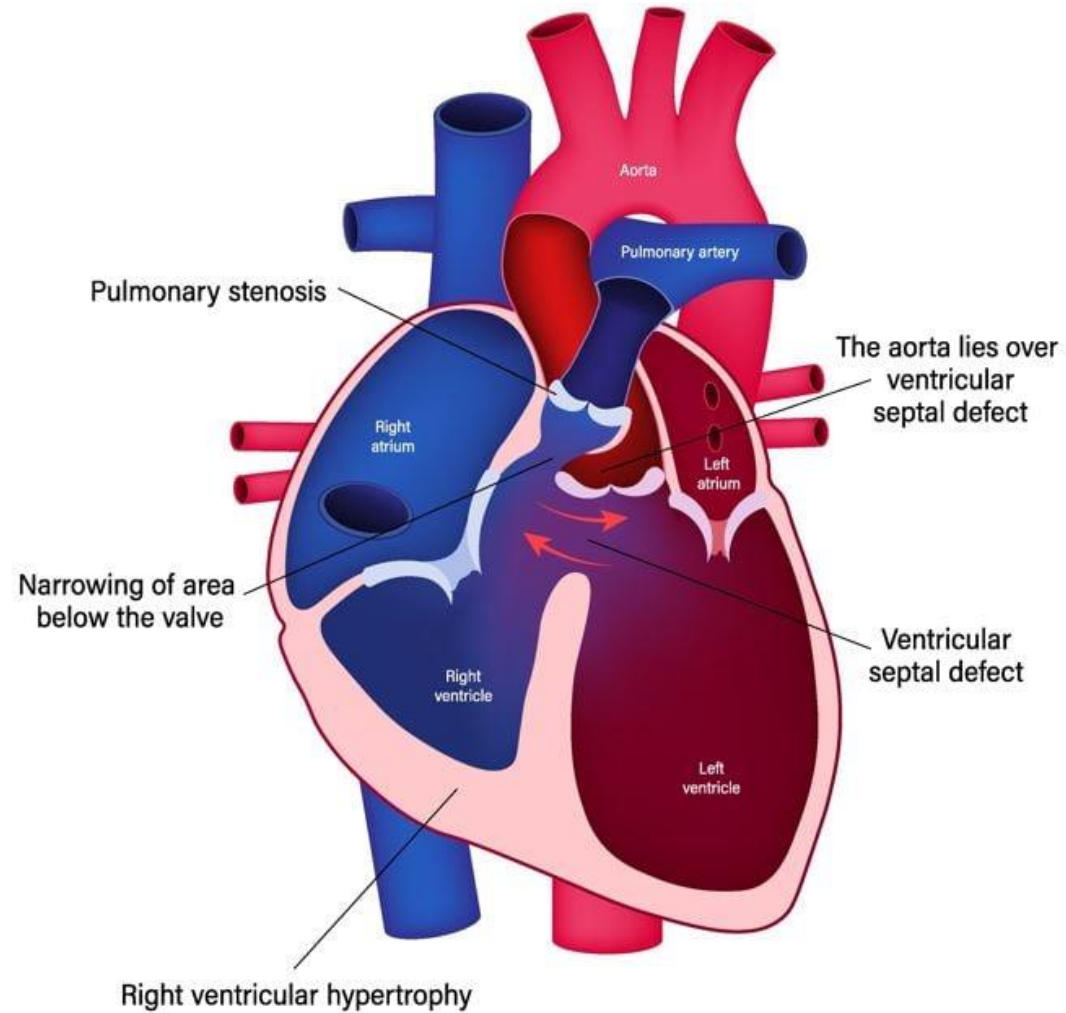
CYANOTICKÉ VADY S PRAVO-ĽAVÝM SKRATOM



FALLOTOVA TETRALÓGIA

- Definícia - vrodená anomália srdca (konotrunkálny defekt) spojená s existenciou mnohopočetných chýb a výrazným rozvojom cyanózy (centrálny typ v dôsledku pravo-ľavého skratu)
 1. Anteriórny a veľký defekt ventrikulárneho septa
 2. Nasadajúca aorta (transpozícia)
 3. Zúženie v oblasti pulmonálnej chlopne a subvalvulárnej oblasti
 4. Hypertrofia pravej komory (sekundárne kvôli stenóze v oblasti chlopne a. pulmonalis)
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 5 – 7/10000 živonarodených detí/rok, M:Ž – 1:1, 5 – 7% všetkých VVCH
 - Prežívanie (nekorigovaná) – 1 rok – 66 %, 3 roky – 40 %, 20 rokov – 11 %, 30 rokov – 6 %, 40 rokov – 3 %

Tetralogy of Fallot

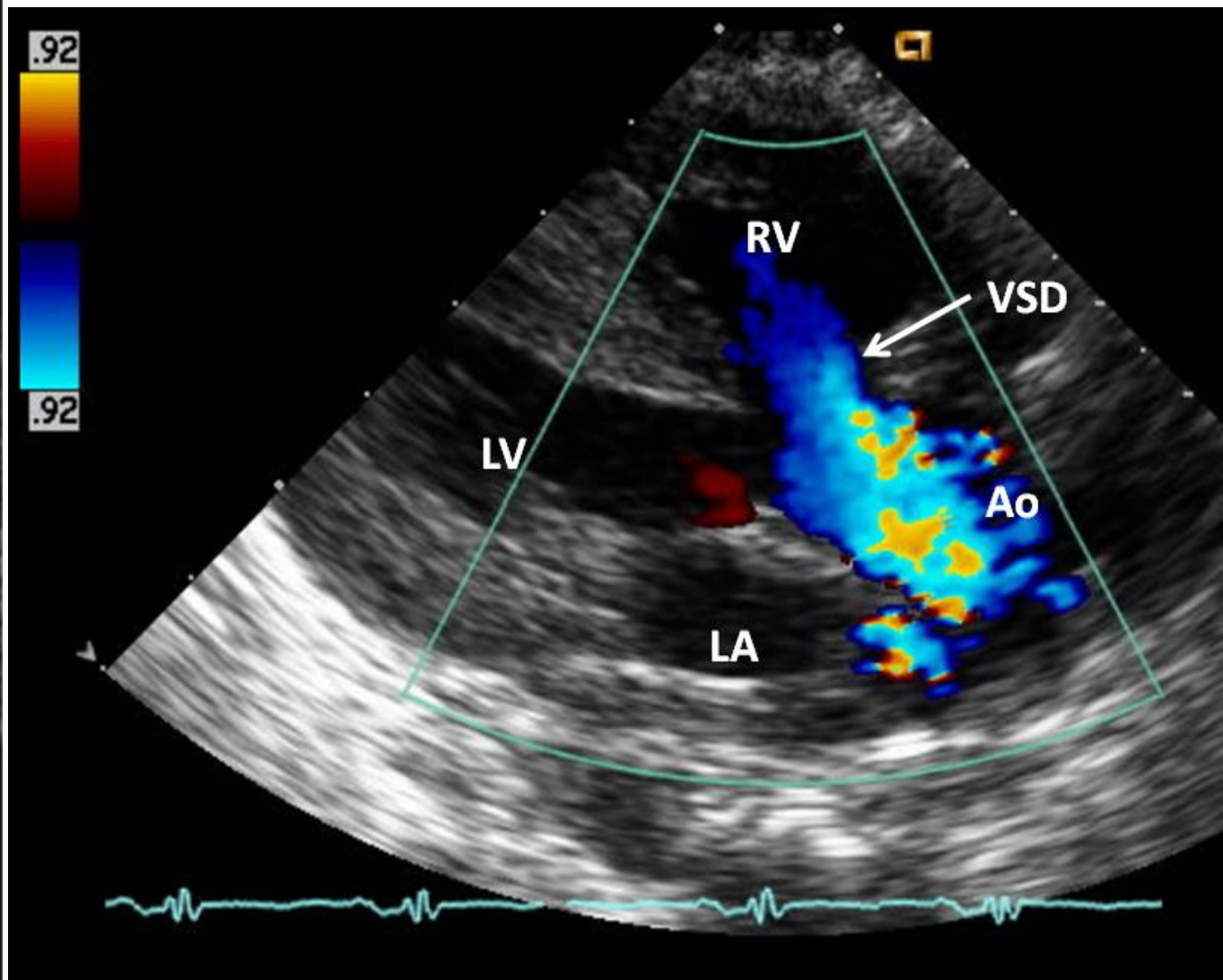
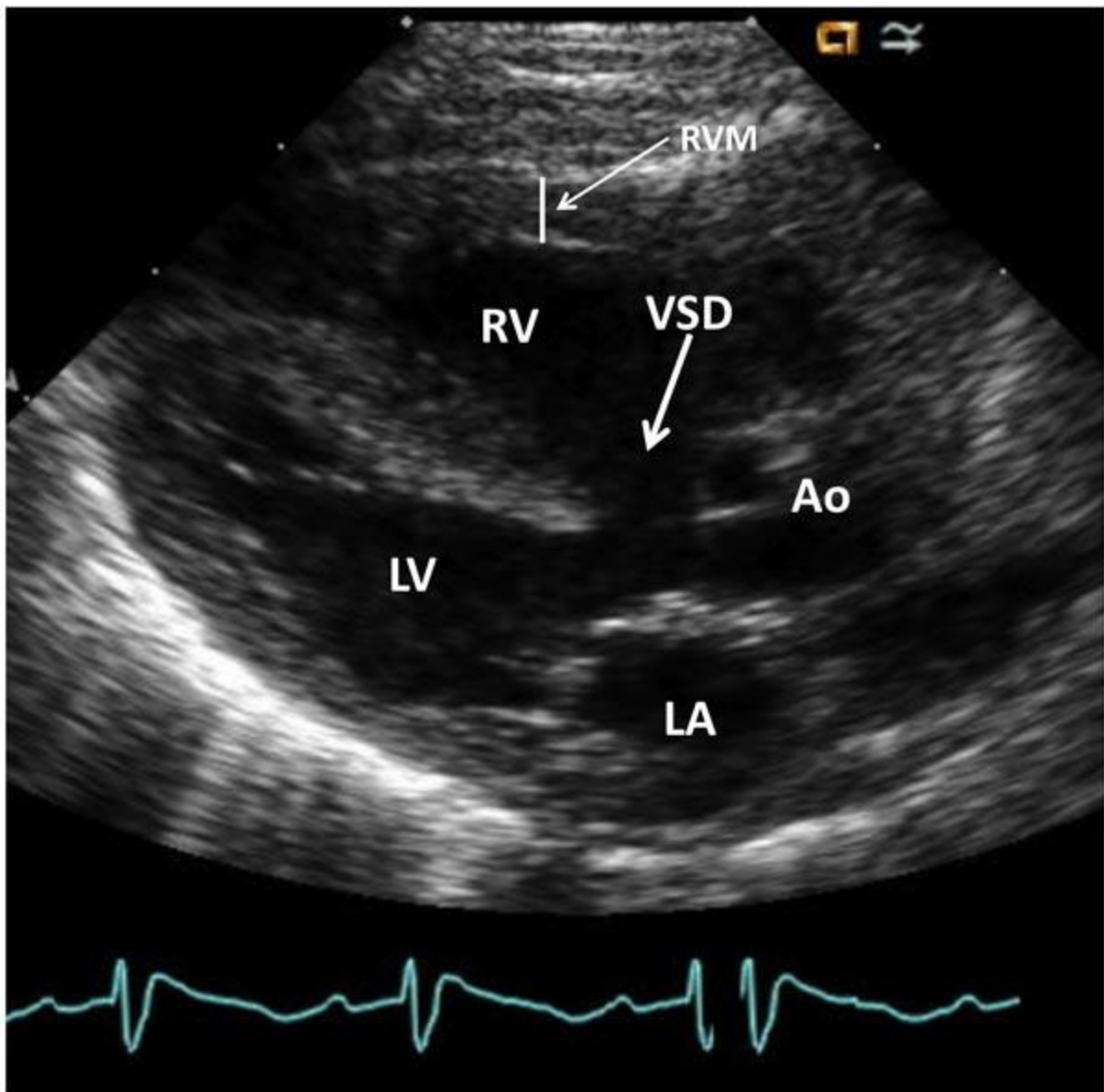


FALLOTOVA TETRALÓGIA

- Príčiny
 - Mutácie v kaskádach NOTCH a WNT
 - NOTCH1, FLT4 a TBX1 (spojený s deléciou 22q11.2)
 - Mutácie vo faktoroch zapojených v morfogénéze srdca - NKX2.5, GATA-6, GATA-4, HAND1, HAND2, ZFPM2, and NF-ATC
 - NKX2.5 – detekcia pri familiárnom výskyte VVCH srdca
 - Trizómie a poruchy chromozómov – Down sy., p-del-22q11.2, Alagilleov sy., Kabuki sy., CHARGE sy., Noonanovej sy., VACTERL a Goldenharov sy. (neznáme mutácie)

PATOMECHANIZMUS FALLOTOVEJ TETRALÓGIE

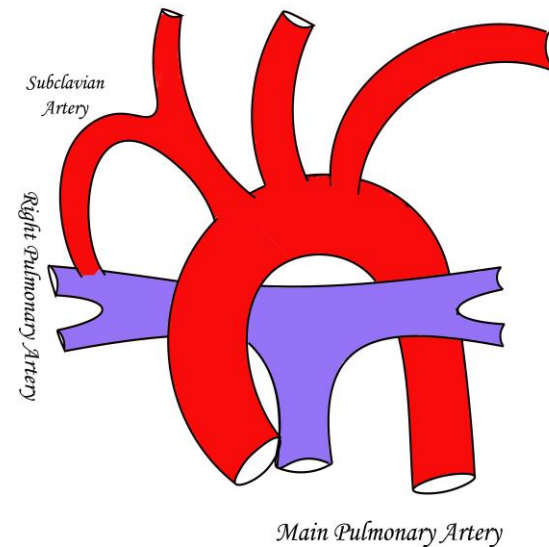
- Rozhodujúcim faktorom je obštrukcia výtokovej oblasti pravej komory (RVOTO)
- Vyrovnanie tlakov v komorách a redirekcia prúdenia krvi do aorty -> $\downarrow S_p O_2$ v aortálnej krvi -> cyanóza
 - Ak je RVOTO minimálna -> prúdenie do pľúcnej cirkulácie -> defekt môže byť acyanotický
- RVOTO môže byť dynamická
 - „Tet spells“ alebo hypercyanotické epizódy (spazmus RVOTO)
 - Plač, kŕmenie pri dojčení zhoršuje cyanózu, tachypnoe, dyspnoe, intenzita šelestu klesá
 - Môže viesť k arytmiám, až zástave srdca
 - Akútne vyžadujú intervenciu, môžu spontánne vymiznúť okolo 4 – 5 roku života (drepy a pohyby končatín zlepšia preload a kompenzujú epizódu)
 - „Pink tets“
 - RVOTO nestačí na manifestáciu symptómov, typický je intenzívny šelest
- Anomália vetiev pľúcnych artérií (zväčšenie) -> kompresia bronchov -> obštrukčná respir. Choroba („air trapping“)



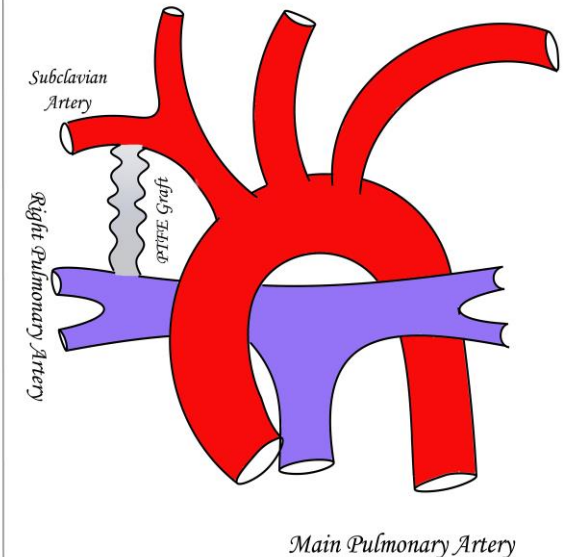
FALLOTOVA PENTALÓGIA – JE SKUTOČNE LEPŠIA PRE PACIENTA?

- Definícia (historizmus) – výskyt Fallotovej tetralógie a pridruženej vady – ASD alebo PDA
- Prognóza varíruje podľa kombinácie defektov
 - ASD nezmierni cyanózu -> obchádzanie pľúcnej cirkulácie
 - PDA môže skrz tlakové gradienty presmerovať časť krvi do pľúcnej cirkulácie -> zmiernenie cyanózy -> dlhšie prežívanie
- Blalock-Thomas-Taussigovej shunt (dočasná stabil.)
 - Pôvodný – anastomóza *a. subclavia* alebo *a. carotis* (preklopenie cievy) a vetvou *a. pulmonalis*
 - Modifikovaný – polytetrafluóretylénový štep

Classical Blalock-Taussig Shunt



Modified Blalock-Taussig-Thomas Shunt



TRANSPOZÍCIA VEĽKÝCH TEPIEN (TGA)

- Definícia – zriedkavá vrodená vývojová vada srdca pri ktorej dochádza k nesprávnemu priestorovému usporiadaniu veľkých tepien, resp. ciev (TGV - +v. *cava inferior & superior*, vv. *pulmonales*)
- Príčiny
 - Nejasné, susp. multifaktoriálna etiológia – gestačný diabetes mellitus, rodenticídy, herbicídy, antiepileptiká v tehotenstve
- Epidemiológia a štatistika
 - D(dextro)-TGA – 1 na 4000 živonarodených detí/rok (2024)
 - L(levo)/CC (kongenitálne korigovaná)- TGA – 1 na 33000 živonarodených detí rok (2024)

KLASIFIKÁCIA TGA

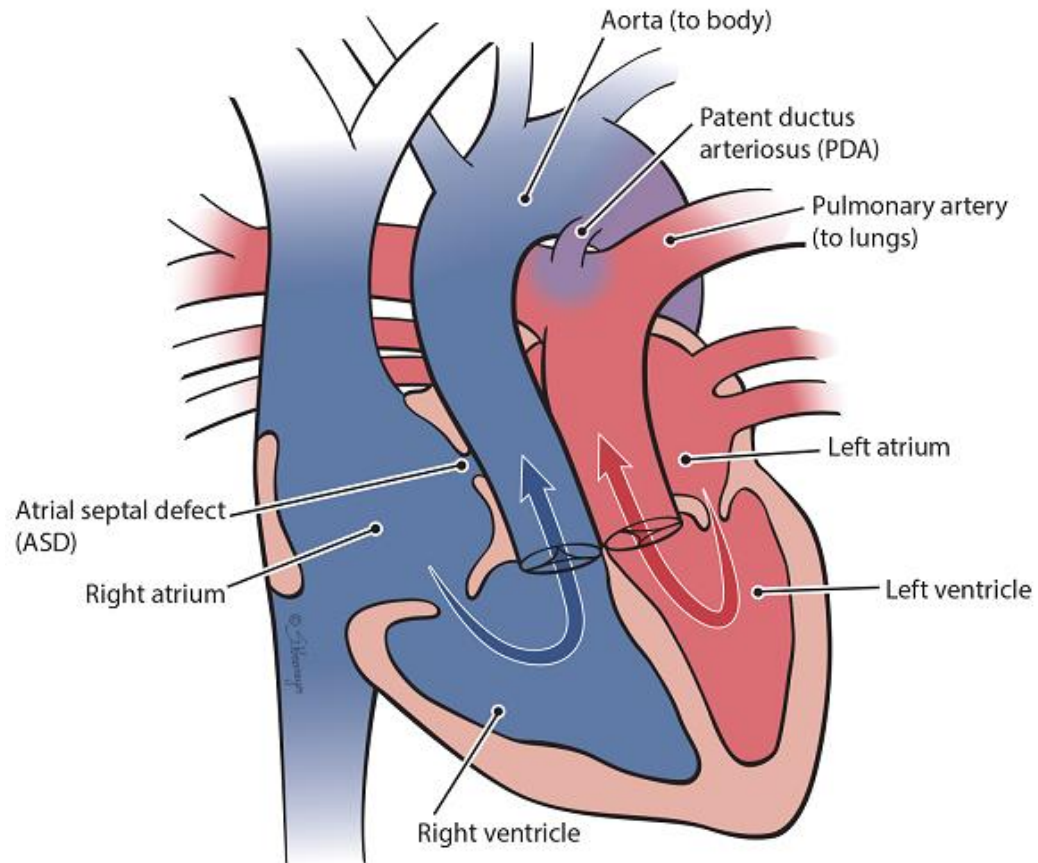
1. D-TGA

- Chybný odstup veľkých ciev
- Aorta z PK, *a. pulmonalis* z ĽK -> oddelenie pľúcnej a systémovej cirkulácie (paralelné obehý namiesto sériového)-> ťažká cyanóza

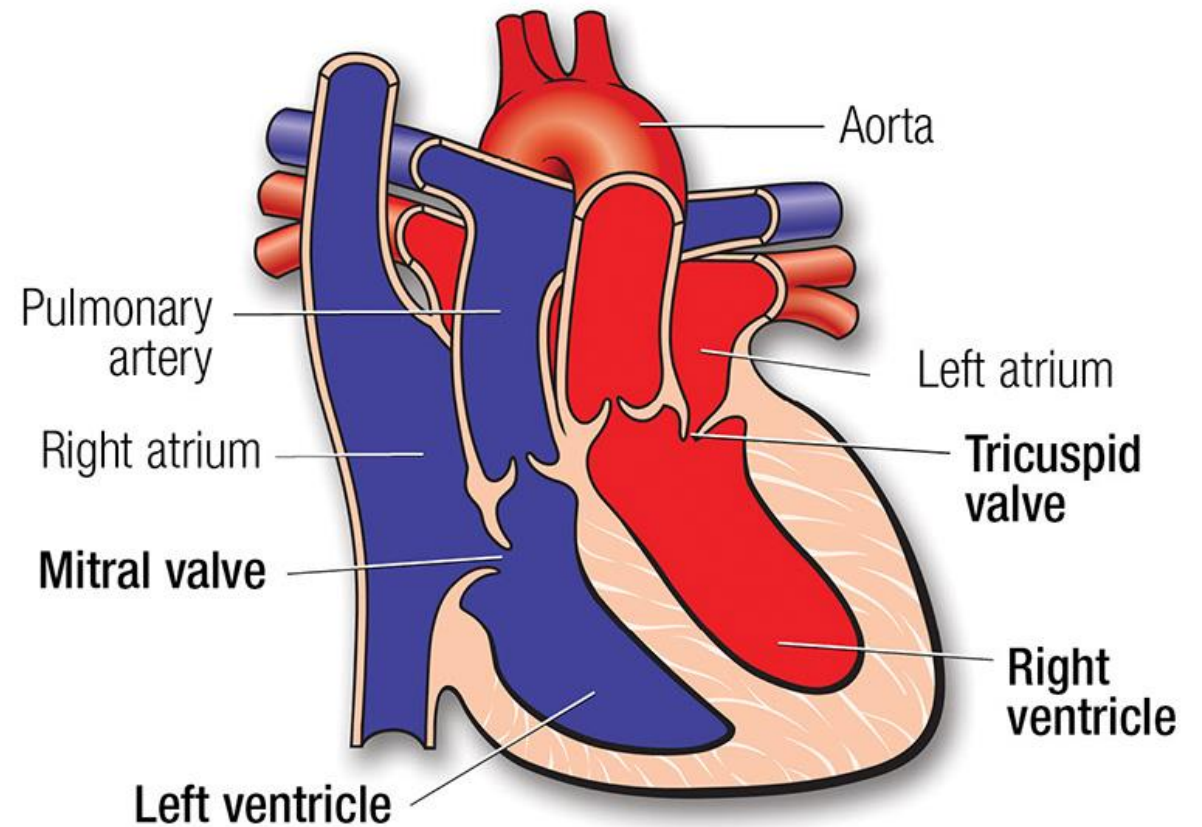
2. L/CC-TGA

- Chybné priestorové usporiadanie veľkých ciev a ich chlopní, ale odstupujú správne
- Výmena pozície komôr – ĽK a PK
 - Deoxygenovaná krv -> PP -> mitrálna chlopňa -> ĽK -> pulmonárna cirkulácia -> *vv. pulmonales* -> ĽP -> trikuspidálna chlopňa -> PK -> systémová cirkulácia
- Acyanotická vada

D-Transposition of the Great Arteries



L-Transposition of the Great Arteries (Congenitally Corrected Transposition)



PATOMECHANIZMUS VÝVOJA TGA

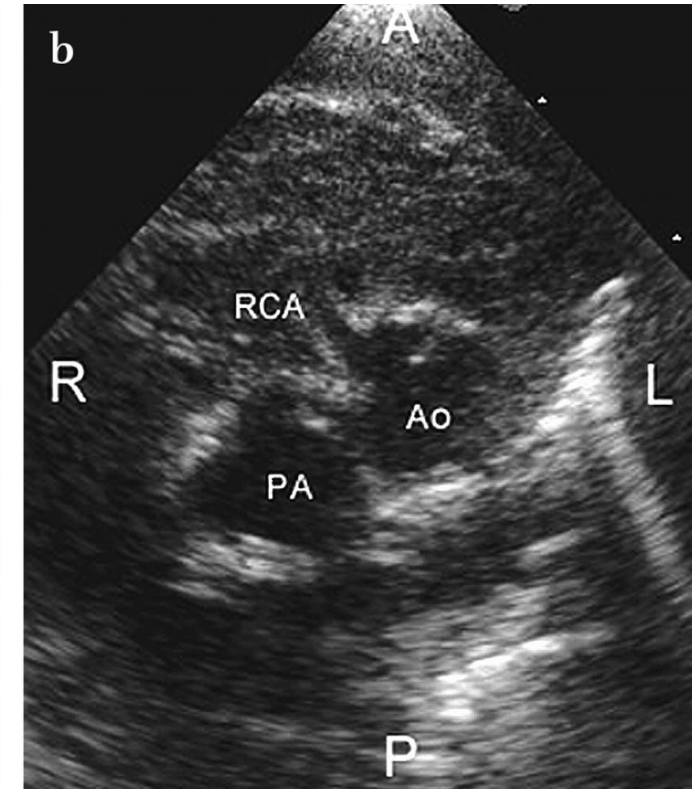
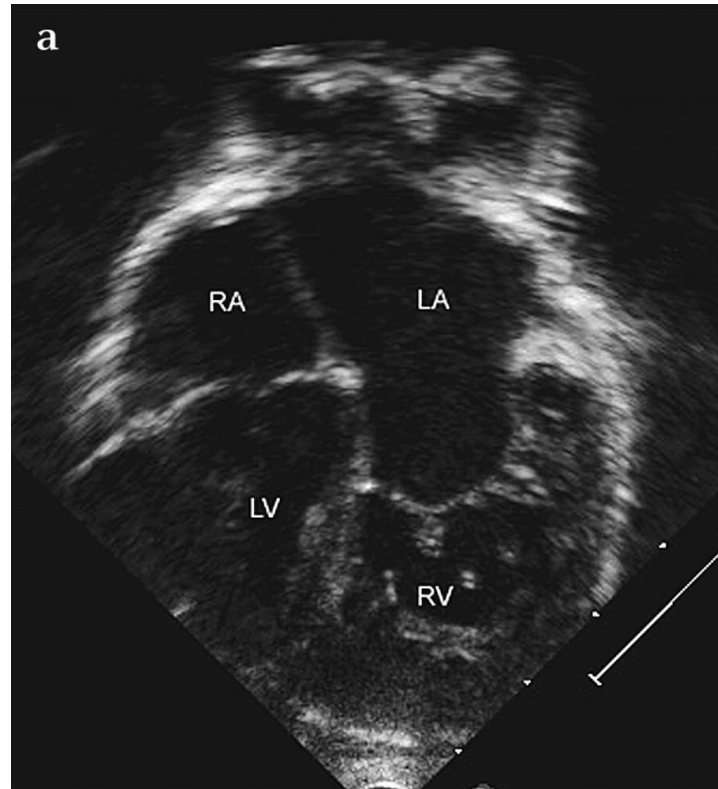
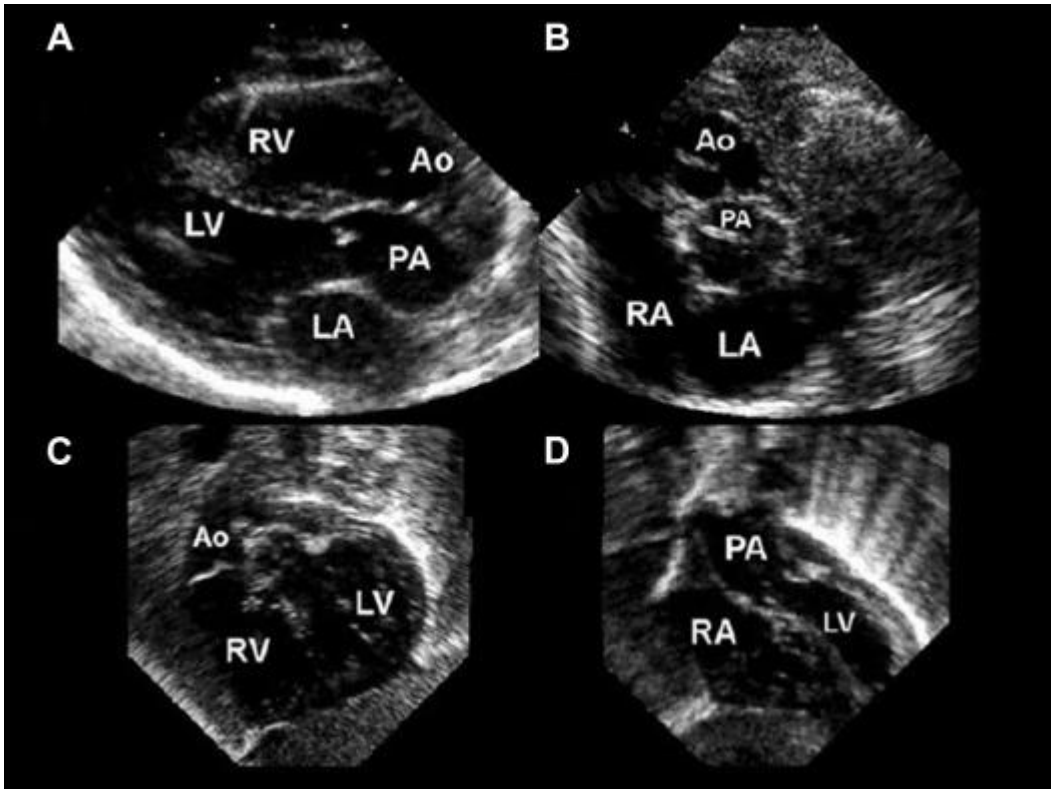
- Nejasný mechanizmus, hypotézy vývoja vady
 1. „Extrakardiálna“ hypotéza
 - Konotrunkálne septum rozdeľujúce truncus pulmonalis ide priamo (patologicky) a nie špirálovito (fyziologicky)
 2. „Infundibulárna“ hypotéza
 - Chybná resorpcia alebo nedostatočný vývoj *conus subpulmonaris* a perzistencia *conus subaorticus*
 - Prepojenie aorty na PK -> *a. pulmonalis* na ĽK
- Často prítomné iné VVCH -> ASD, ev. PDA
- Vývoj L/CC-TGA nejasný -> ? nutný ďalší krok („chyba koriguje chybu“)

MANIFESTÁCIE TGA

- D-TGA
 - Včasná a ťažká cyanóza centrálného typu (bez shuntov fatálna)
 - Dyspnoe, neprospievanie, problémy s dojčením, slabosť, letargia
 - Kolaterálna cirkulácia a defekty korigujú priebeh – ASD, VSD, PDA, bronchopulmonálne kolaterály
 - Balóniková atriálna septostómia -> život zachraňujúci úkon pri TGA bez skratov
- L-TGA
 - Pomerne dlho asymptomatická
 - Prítomnosť P->Ľ skratu môže cyanotizovať
 - Dlhodobé následky pľúcnej hypertenzie
 - Pulmonárna cirkulácia zásobovaná ĽK -> vyšší tlak krvi -> remodelácia ciev

D-TGA

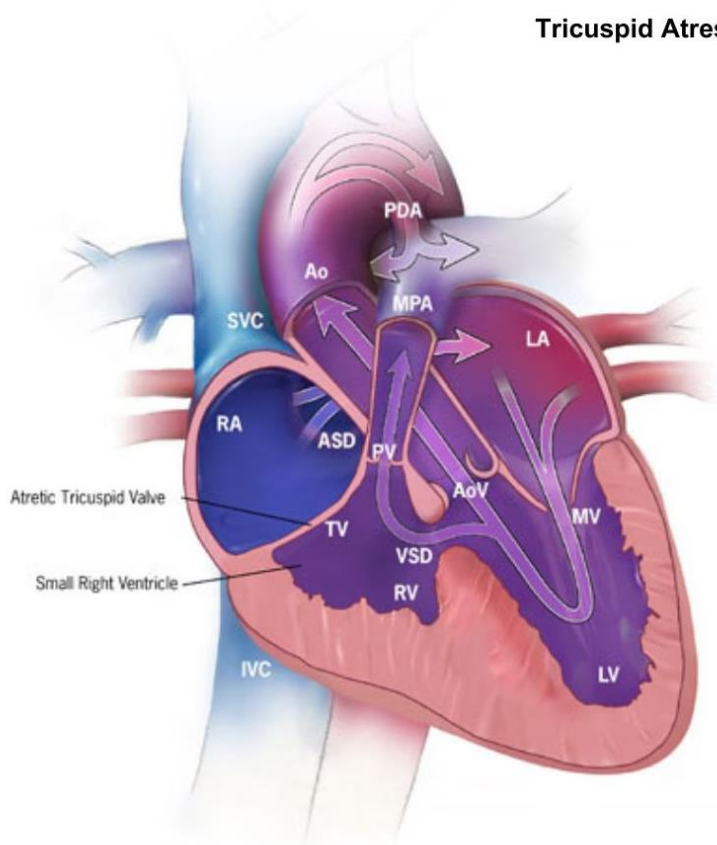
CC-TGA



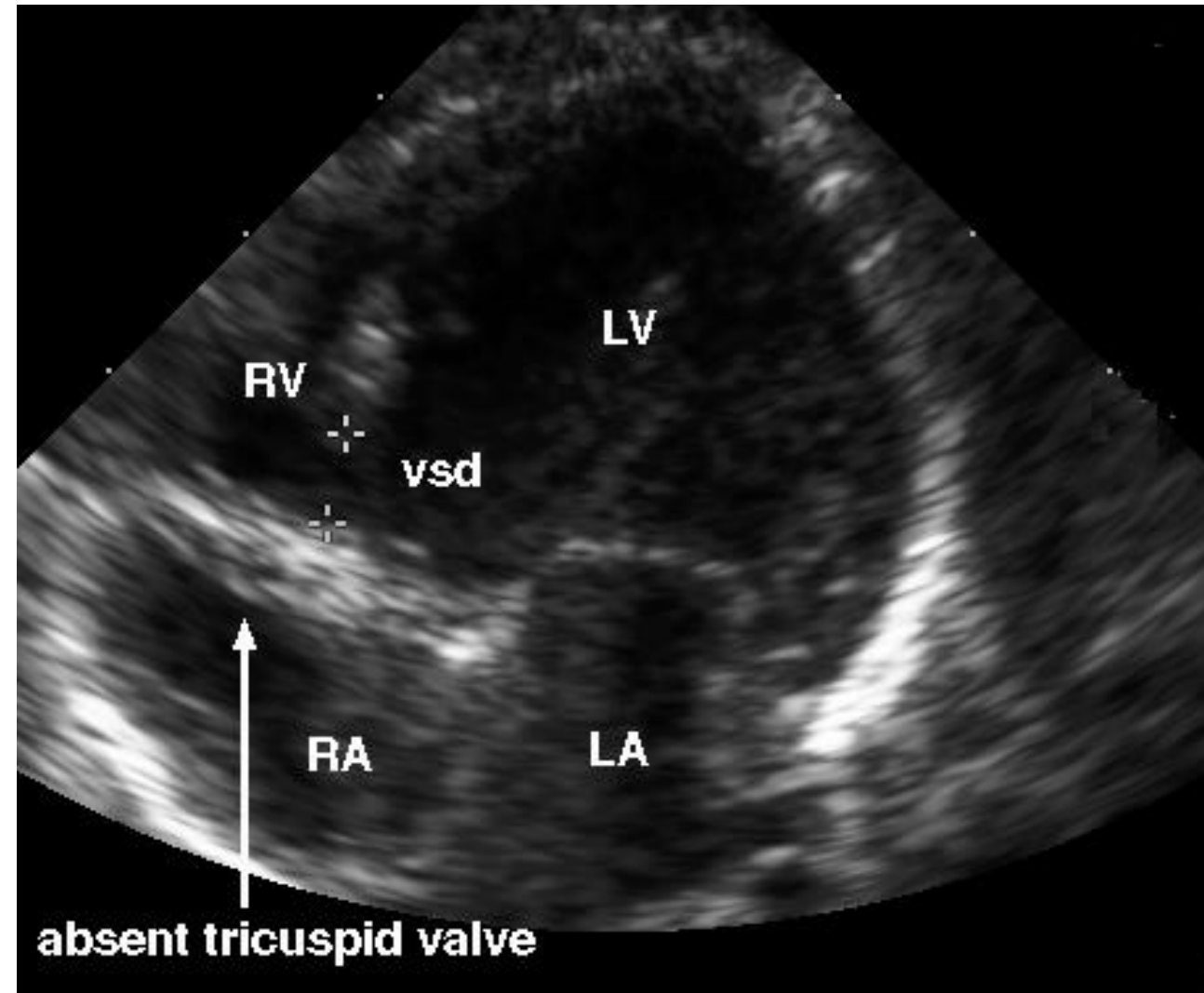
ATRÉZIA TRIKUSPIDÁLNEJ CHLOPNE

- Definícia – Zriedkavá vrodená vývojová vada srdca s malformáciou trikuspidálnej chlopne vedúcej k jej uzáveru a hypoplázii pravej komory -> obmedzenie prietoku pľúcami -> cyanóza
- Príčiny - ?
- Patomechanizmus
 - Atrézia trikuspidálnej chlopne in utero -> hypoplázia PK
 - Prítomnosť ďalších defektov (ev. kombinácia)
 - VSD -> determinant prietoku pľúcnou cirkuláciou
 - Pulmonárna stenóza -> redukcia prietoku pľúcnou cirkuláciou -> cyanóza
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 1,2/10000/rok
 - Bez chirurgie fatálna do 1 roka života, po korekcii 61 % prežíva 20 rokov

Tricuspid Atresia



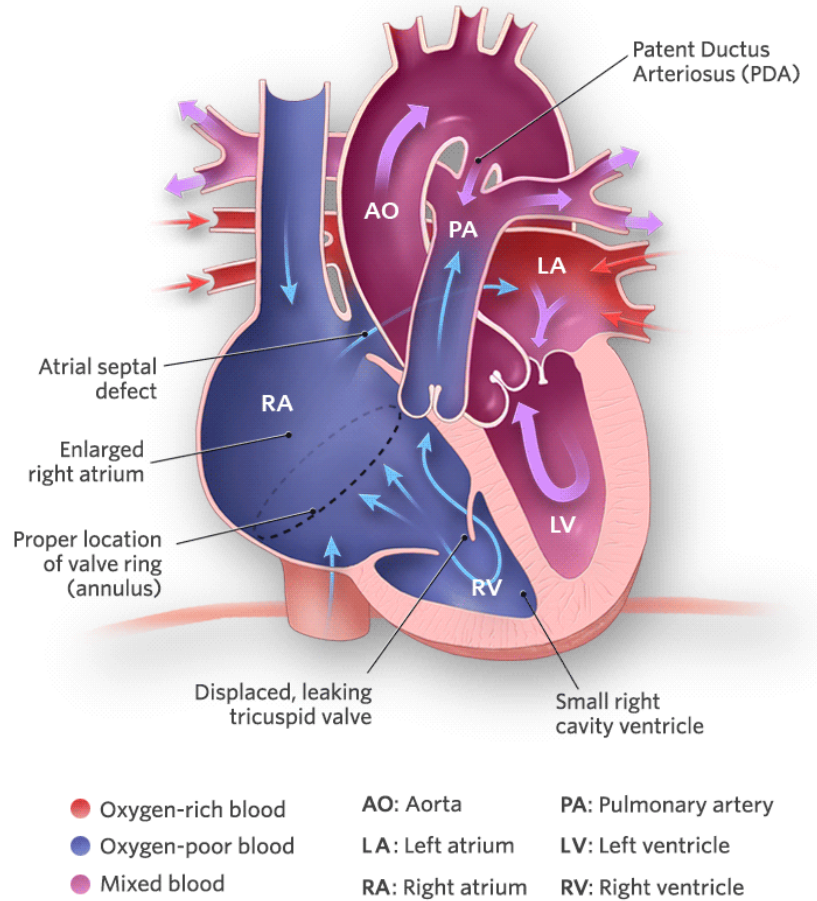
RA: Right Atrium
RV: Right Ventricle
LA: Left Atrium
LV: Left Ventricle
SVC: Superior Vena Cava
IVC: Inferior Vena Cava
MPA: Main Pulmonary Artery
Ao: Aorta
TV: Tricuspid Valve
MV: Mitral Valve
PV: Pulmonary Valve
AoV: Aortic Valve
ASD: Atrial Septal Defect
VSD: Ventricular Septal Defect
PDA: Patent Ductus Arteriosus



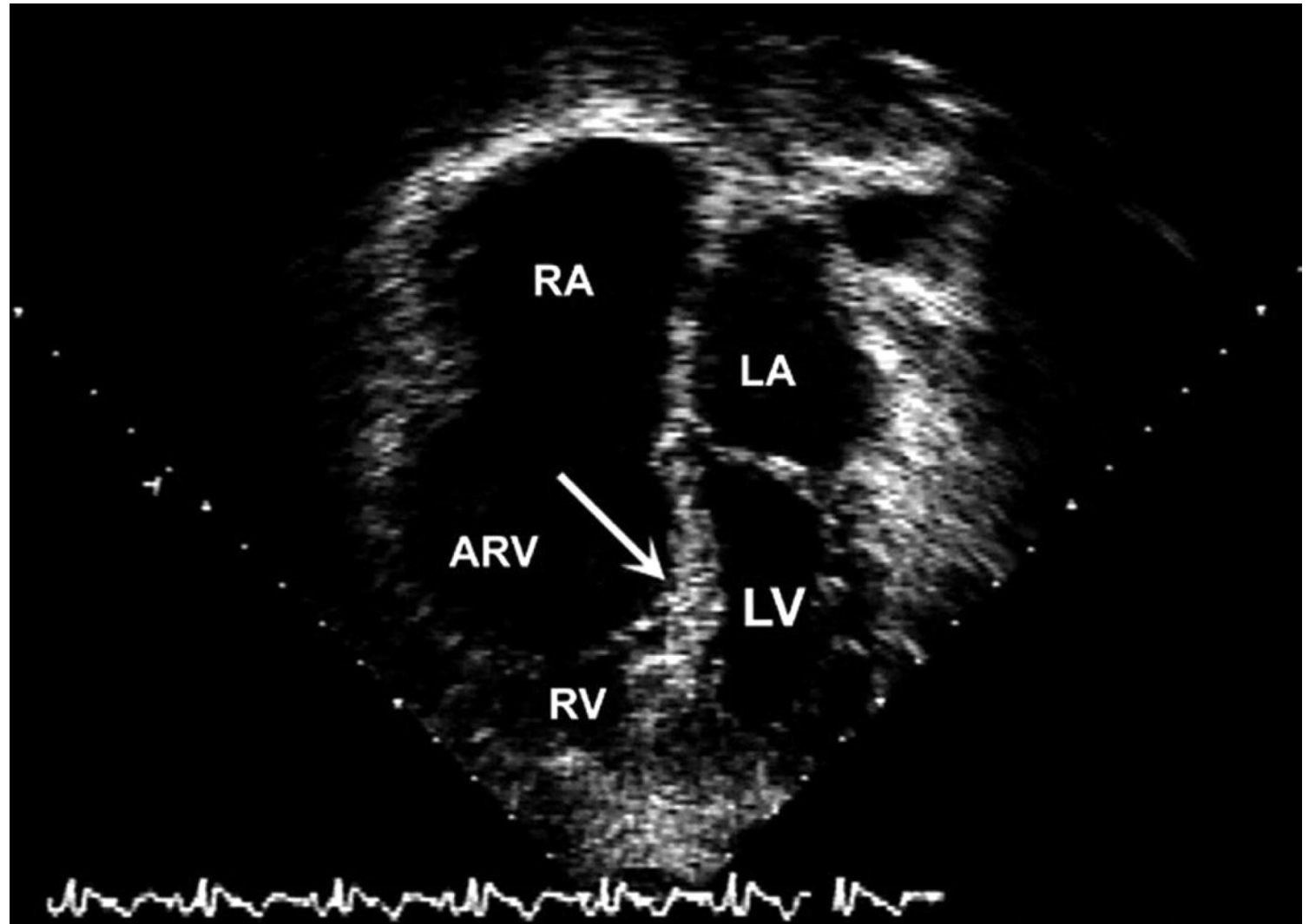
EBSTEINOVA ANOMÁLIA

- Definícia – zriedkavá vrodená vývojová vada spojená s patologickou formáciou trikuspidálnej chlopne a jej umiestnením smerom apikálne do pravej komory
- Príčiny - ?, dupl. 15q, anomálie 11q, mutácie v MYH7, NKX2.5
- Incidencia - 2 – 7 na 100000/rok (2024)
- Patomechanizmus
 - Chybná delaminácia trikuspidálnej chlopne z interventrikulárneho septa -> „apikalizácia“ trikuspidálnej chlopne
 - PK rozdelená na dve časti
 - „Atrializovaná“ PK -> často myopatia, fibróza -> akinéza, arytmie (napr. Wolff-Parkinson-Whiteov syndróm)
 - „Funkčná“ PK -> vplyv trikuspidálnej regurgitácie -> remodelácia PK (excentrická hypertrofia) -> vyhladenie ventrikulárneho septa -> dysfunkcia ľavej komory
 - Častá prítomnosť skratov -> napr. foramen ovale -> P-Ľ skrat -> cyanóza (20 % úmrtí plodu in utero, 45 % perinatálna mortalita)

Ebstein's Anomaly of the Tricuspid Valve



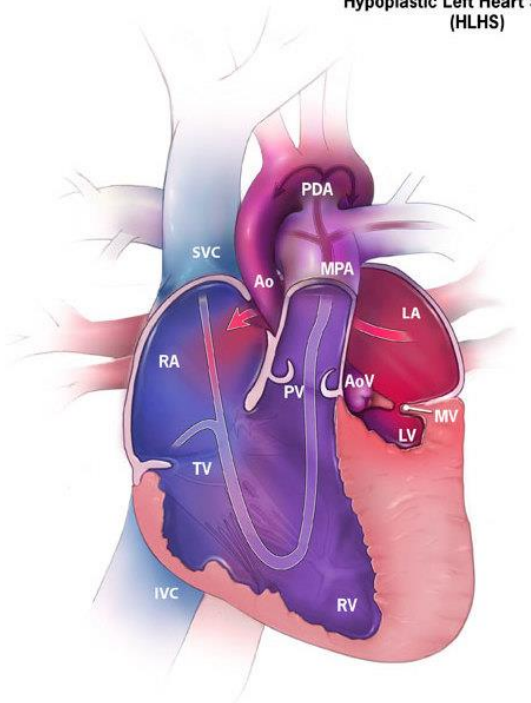
© 2014 The Children's Hospital of Philadelphia®



HYPOPLASTICKÉ ĽAVÉ SRDCE

- Definícia – vrodená vývojová vada spojená so závažnou malvolúciou ľavej komory a hypoperfúziou systémovej cirkulácie
 - ASD a PDA -> vytvorenie P->Ľ skratu -> cyanóza
- Príčiny - ?
 - Genetika – mutácie v NOTCH-kaskáde (NOTCH1), trizómia +13, +18
 - Vývinová patofyziológia – multifaktoriálna atrézia mitrálnej alebo aortálnej chlopne -> hypoplázia ĽK, *aorta ascendens*, aortálna oblúk
 - Nedostatok nutrientov – deficit folátu
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 1,6 – 3,6/10000/rok; M:Ž – 1,5:1, zložitá korekcia (operácie Norwood (dni) -> Glenn (3 – 6 mes) -> Fontan (2 - 5 rokov), neistá prognóza

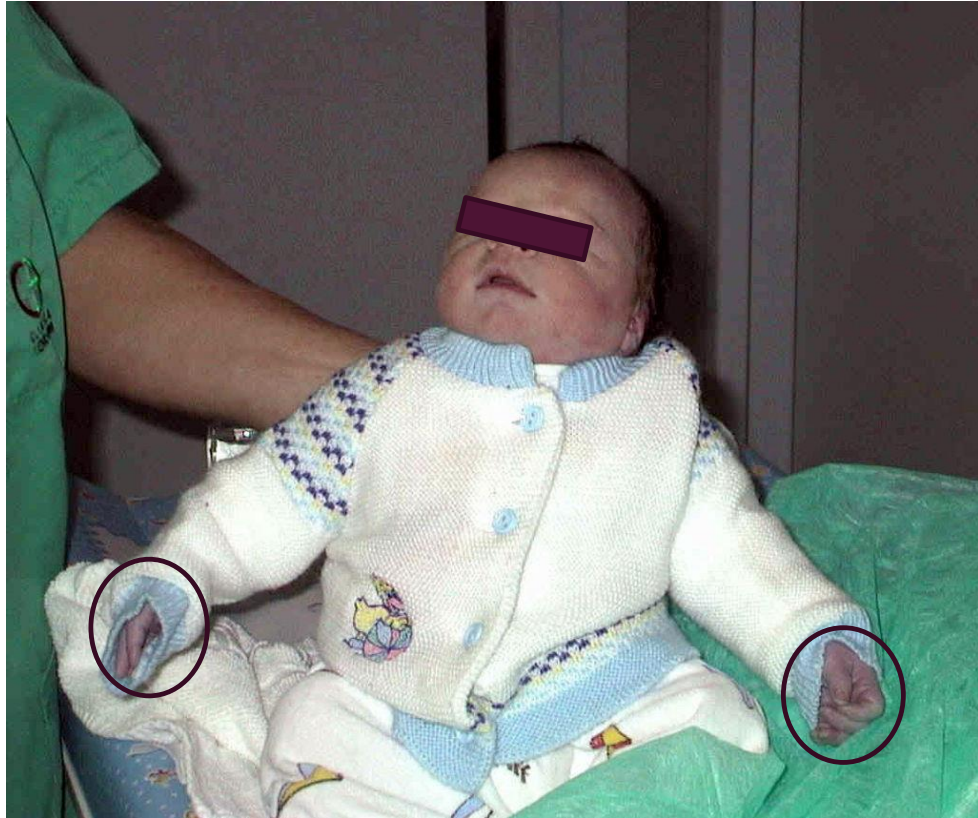
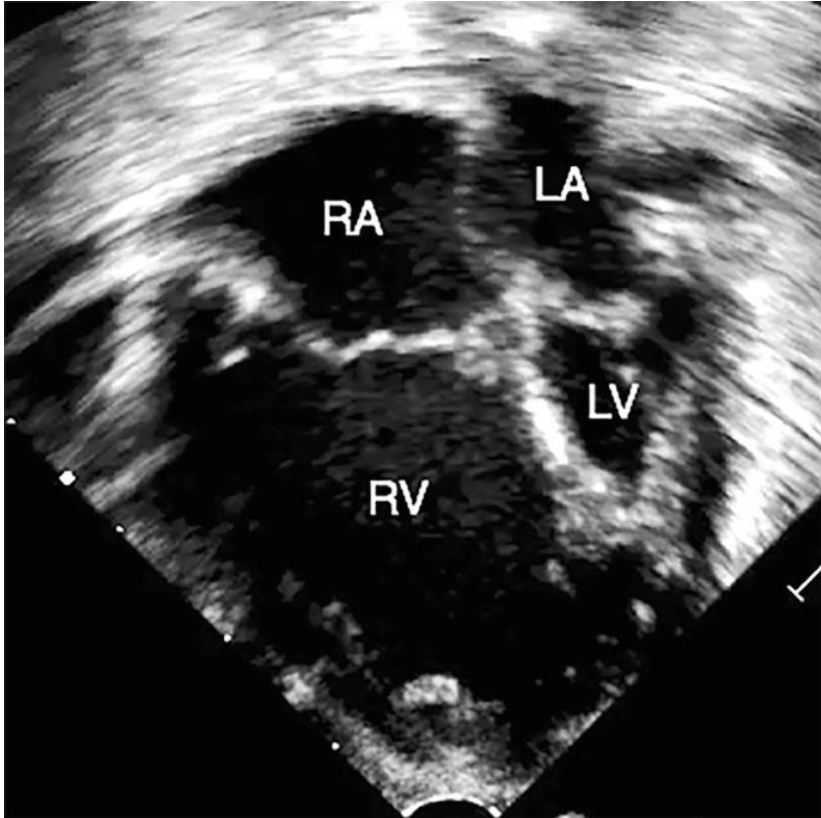
Hypoplastic Left Heart Syndrome (HLHS)



RA. Right Atrium
 RV. Right Ventricle
 LA. Left Atrium
 LV. Left Ventricle

SVC. Superior Vena Cava
 IVC. Inferior Vena Cava
 MPA. Main Pulmonary Artery
 Ao. Aorta
 PDA. Patent Ductus Arteriosus

TV. Tricuspid Valve
 MV. Mitral Valve
 PV. Pulmonary Valve
 AoV. Aortic Valve



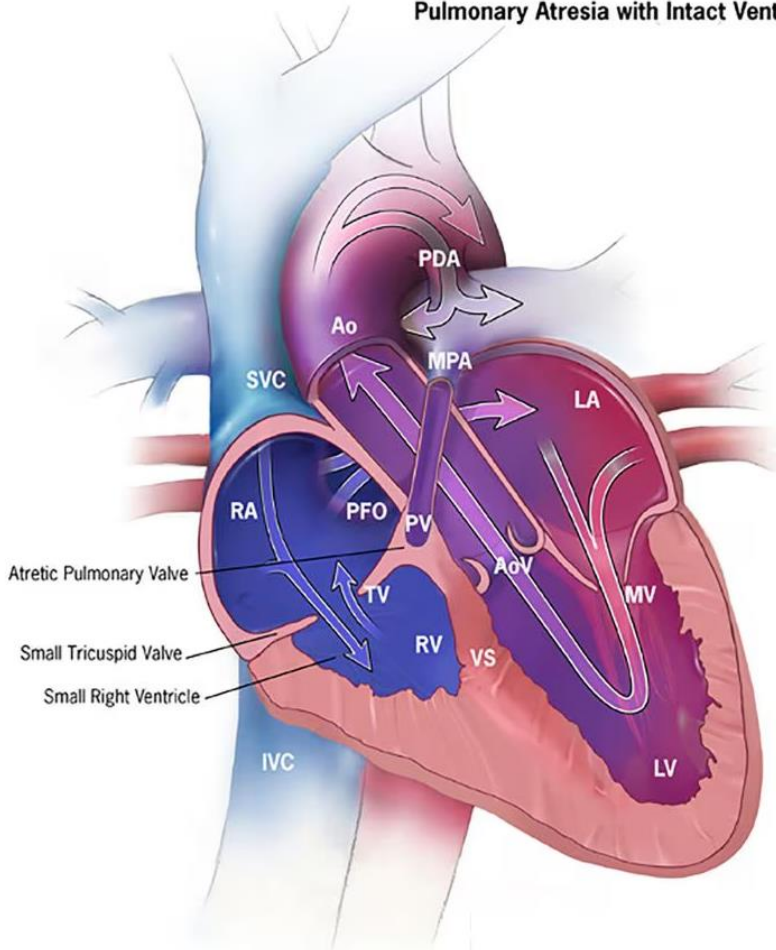
ATRÉZIA A. PULMONALIS

- Definícia – vzácna vrodená vývojová vada srdca spojená s úplným uzáverom chlopne a. pulmonalis a jej kmeňa -> ťažká cyanotická vada
- Príčiny
 - Genetika – p-del-22q11.2, VACTERL sy., Alagilleov sy., mutácie génov WFDC8 a WFDC9?
 - Enviromentálne faktory - ? fajčenie, ? lieky
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 4 – 5/100000/rok (intaktné septum), 4 – 10/100000/rok (s defektom ventrikulárneho septa)

ATRÉZIA A. PULMONALIS

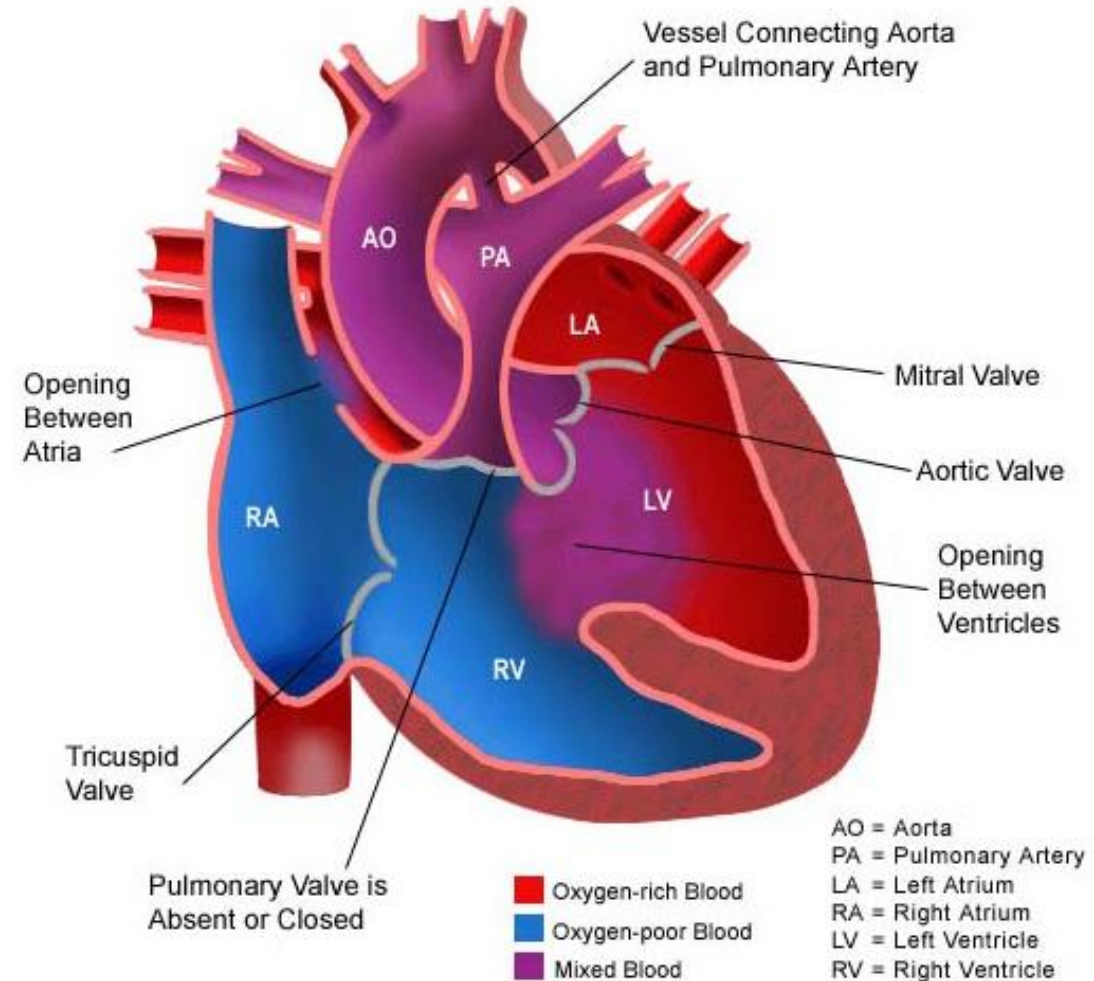
- Klasifikácia
 1. Pulmonárna atrézia s intaktným ventrikulárnym septom (PA-IVS)
 - Typická prítomnosť anomálnej koronárnej cirkulácie – „right ventricle dependent coronary circulation (RVDCC)“
 - PDA umožňuje prežívanie -> nutnosť podávania prostaglandínu E₁
 - Uzáver PDA vedie k desaturácii a rýchlej manifestácii príznakov
 2. Pulmonárna atrézia s defektom ventrikulárneho septa (PA-VDS, ev. Fallotova tetralógia s PA)
 - Zásobovanie pľúcnej cirkulácie cez MAPCA (veľké aortoplumonálne kolaterálne artérie) alebo PDA (ev. kombinácia s *hemitruncus* alebo duálne zásobenie)
 - MAPCA môžu viesť k hypoplázii pľúcnej cirkulácie -> pľúcna hypertenzia
 - Duálne zásobenie môže predísť rozvoju pľúcnej hypertenzie -> operácia na vytvorenie aortopulmonálneho okna
- Prejavy – cyanóza, neprospeivanie, slabosť, problémy pri dojčení, pri PA-VDS tzv. „cyanotic spells“

Pulmonary Atresia with Intact Ventricular Septum



- RA: Right Atrium
- RV: Right Ventricle
- LA: Left Atrium
- LV: Left Ventricle
- SVC: Superior Vena Cava
- IVC: Inferior Vena Cava
- MPA: Main Pulmonary Artery
- Ao: Aorta
- VS: Ventricular Septum
- TV: Tricuspid Valve
- MV: Mitral Valve
- PV: Pulmonary Valve
- AoV: Aortic Valve
- PDA: Patent Ductus Arteriosus
- PFO: Patent Foramen Ovale

Pulmonary Atresia with VSD



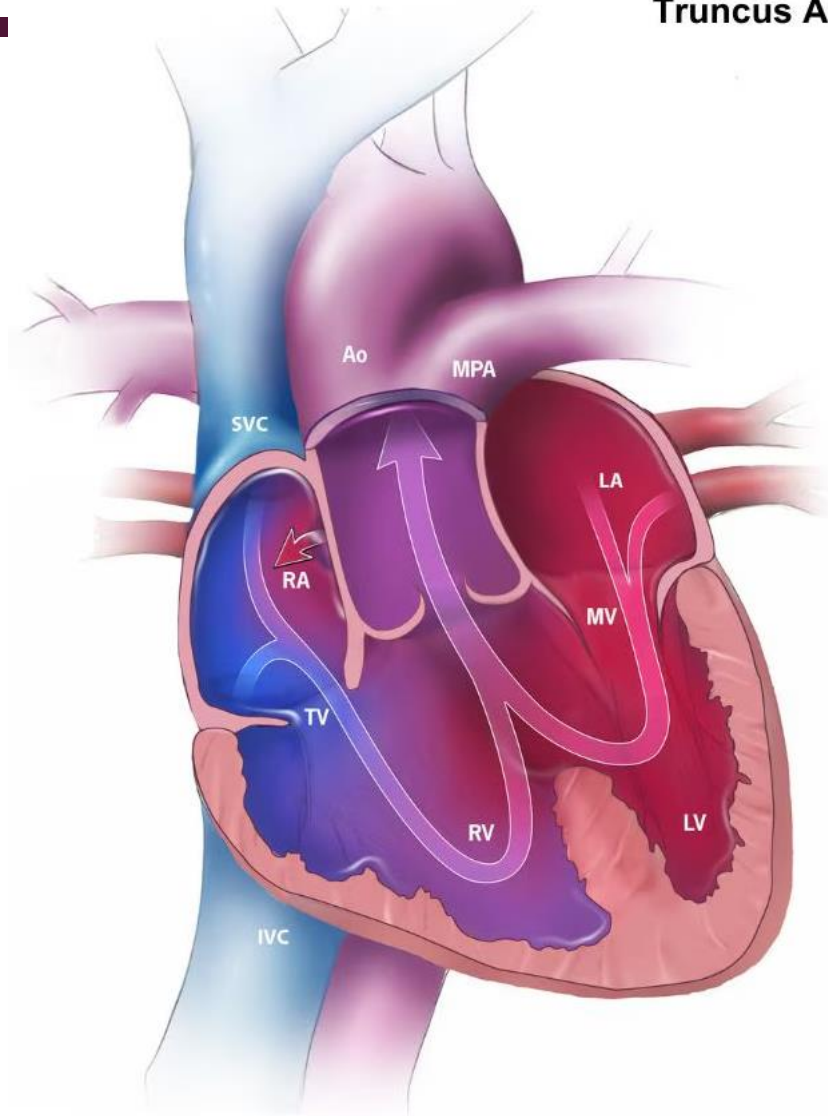
- Oxygen-rich Blood
- Oxygen-poor Blood
- Mixed Blood

- AO = Aorta
- PA = Pulmonary Artery
- LA = Left Atrium
- RA = Right Atrium
- LV = Left Ventricle
- RV = Right Ventricle

TRUNCUS ARTERIOSUS

- Definícia – vzácna vrodená vada srdca typická s nerozdeleným truncus arteriosus a ventrikulárnym septálnym defektom (môžu byť prítomné aj ďalšie anomálie napr. odstupy *aa. pulmonales*) -> ťažká cyanóza
- Príčiny
 - Genetika – p-del-22q11.2, mutácie v NKX2.5, GATA-6, etc.
 - Enviromentálne - ? fajčenie, ? niektoré lieky
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia - 7/1000000/rok (2024), 1 % z všetkých VVCH (4 % z kritických VVCH)
 - Bez chirurgie obvykle fatálna, operačná korekcia závisí od pridružených abnormalít
- Patomechanizmus
 - Zmiešavanie oxygenovanej a deoxygenovanej krvi -> cyanóza
 - Iničiálne \uparrow PVR, \downarrow PBF -> neskôr \downarrow PVR, \uparrow PBF -> kongestívne zlyhanie srdca, pľúcna hypertenzia, resp. Eisenmengerov sy.

Truncus Arteriosus

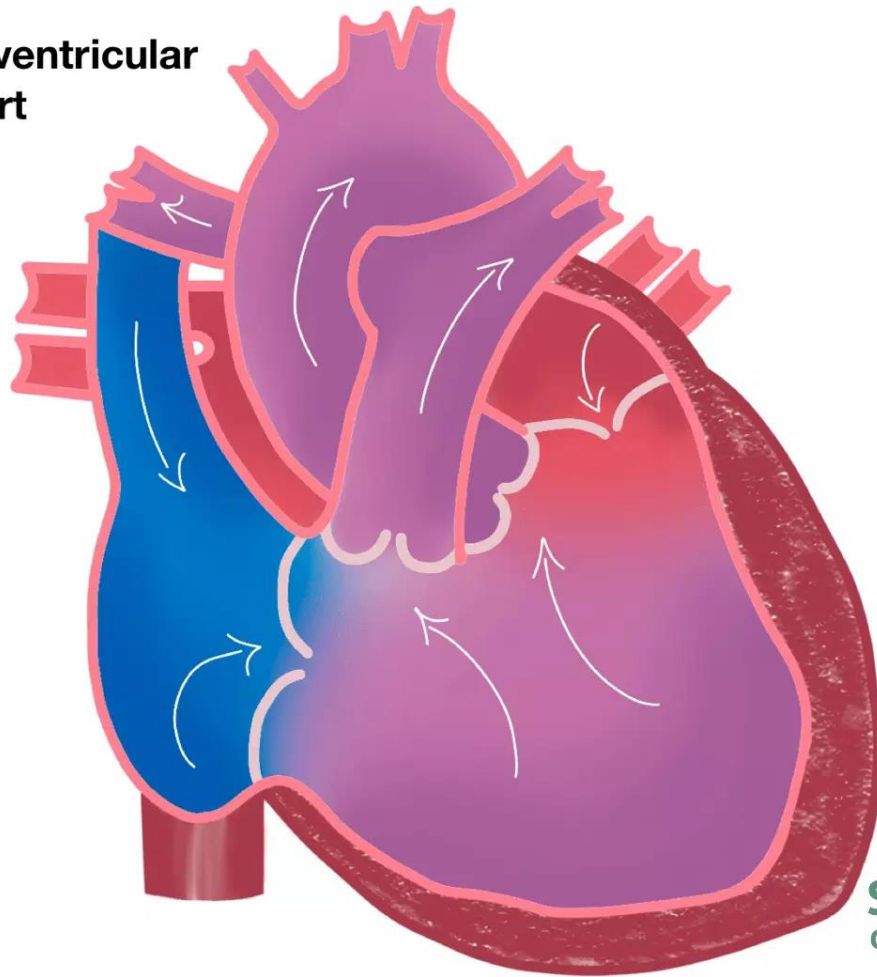


RA: Right Atrium
RV: Right Ventricle
LA: Left Atrium
LV: Left Ventricle
SVC: Superior Vena Cava
IVC: Inferior Vena Cava
MPA: Main Pulmonary Artery
Ao: Aorta
TV: Tricuspid Valve
MV: Mitral Valve

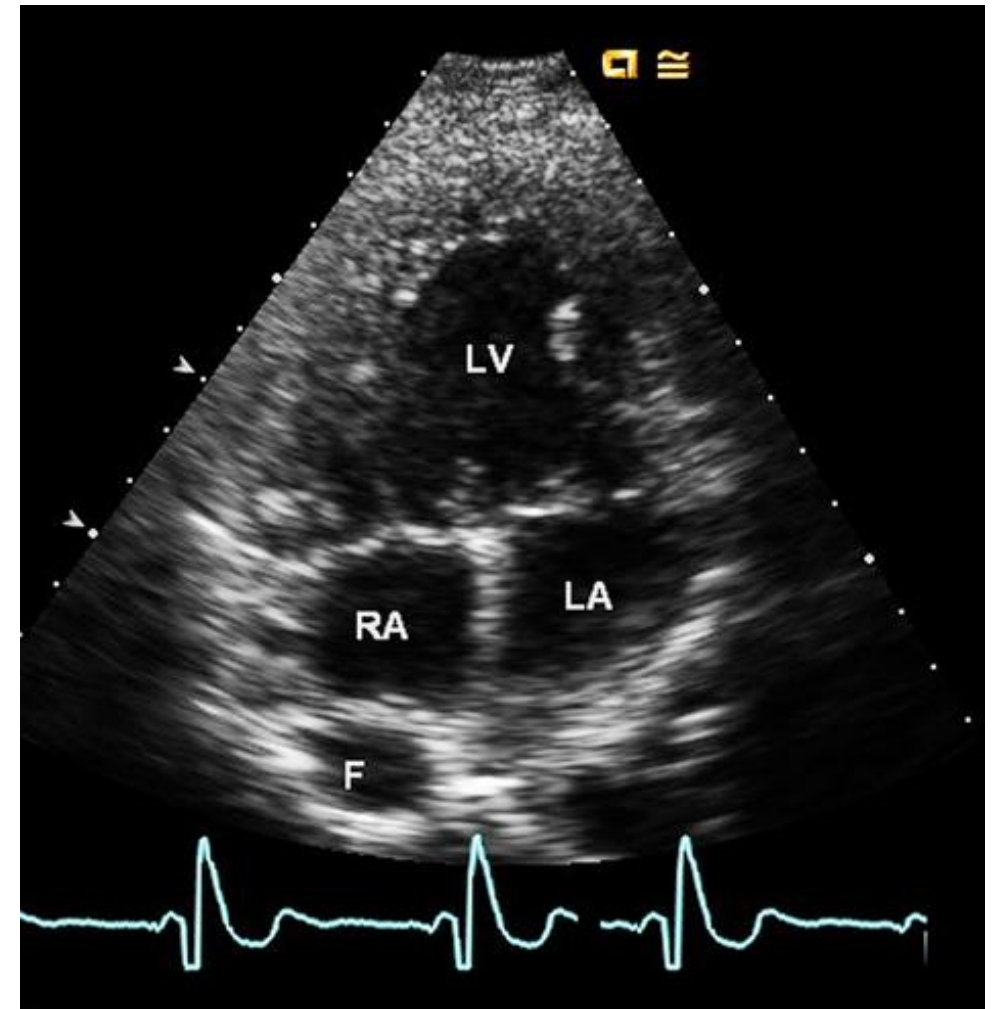
JEDINÁ FUNKČNÁ SRDCOVÁ KOMORA („SINGLE VENTRICLE HEART“)

- Definícia – vrodená vývojová vada spojená s vývojom jedinej komory srdca (druhá hypoplastická/nefunkčná) -> zmiešavanie oxygenovanej a deoxygenovanej krvi -> cyanóza
- Príčiny
 - Genetika – mutácie v TBX5, GATA4
 - Environmentálne – vek rodičov; fenylketonúria, diabetes mellitus, chrípka, rubeola, antikonvulzíva, ibuprofen, sulfasalazín, trimetoprim+sulfonamid, retinoidy, marihuana, lítium
- Patomechanizmus
 - Jedna komora dokáže zásobovať obe cirkulácie (? postupne pľúcna remodelácia)
 - Aj napriek korekcii – 50 % dospeje do kolapsu cirkulácie; nutnosť transplantácie srdca, proteíny strácajúca enteropatia, etc.
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 2 – 3/10000/rok

**Univentricular
heart**



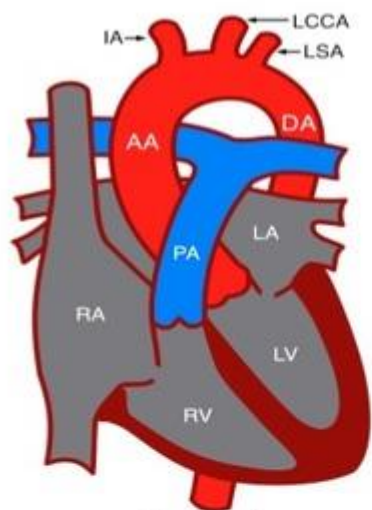
SimpleMed
Original Image ©
www.simplemed.co.uk



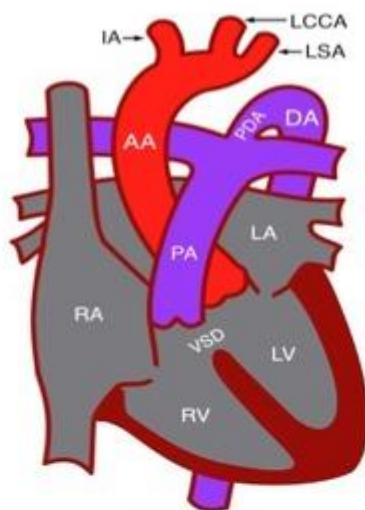
INTERRUPCIA AORTÁLNEHO OBLÚKA

- Definícia – veľmi zriedkavá anomália vedúca k prerušeniu spojenia hrudnej a abdominálnej aorty
- Príčiny – nejasné, 22q11.2 sy. (DiGeorgeov sy. – typ B podľa Celoria-Pattonovej klasifikácie)
- Incidencia – 2 na 100 000 živonarodených detí (2023)
- Patomechanizmus – extrémna apoptóza počas formovania aorty v rámci intrauterinného vývoja
- Klasifikácia – vid' nasledujúci slajd
 - Každý z podtypov môže byť navyše klasifikovaný do podtypov
 - Normálna *a. subclavia*
 - Abnormálna *a. subclavia*
 - *A. subclavia* odstupujúca z *ductus arteriosus*

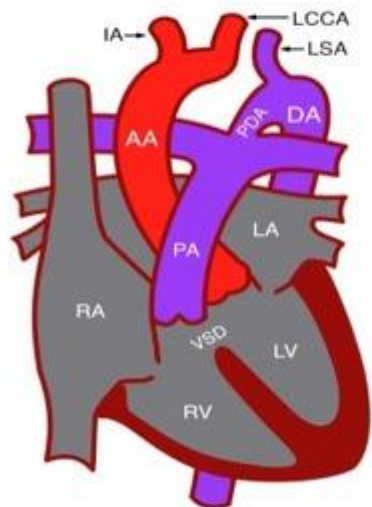
Celoria-Patton classification of interrupted aortic arch



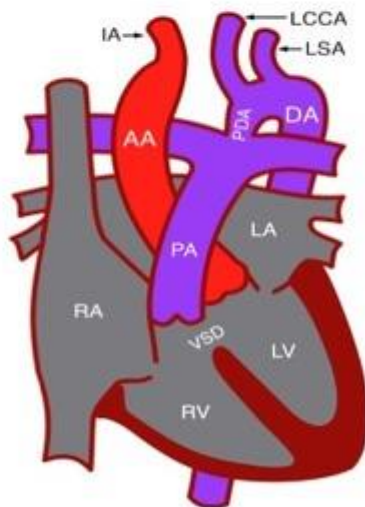
Normal



Type A



Type B



Type C

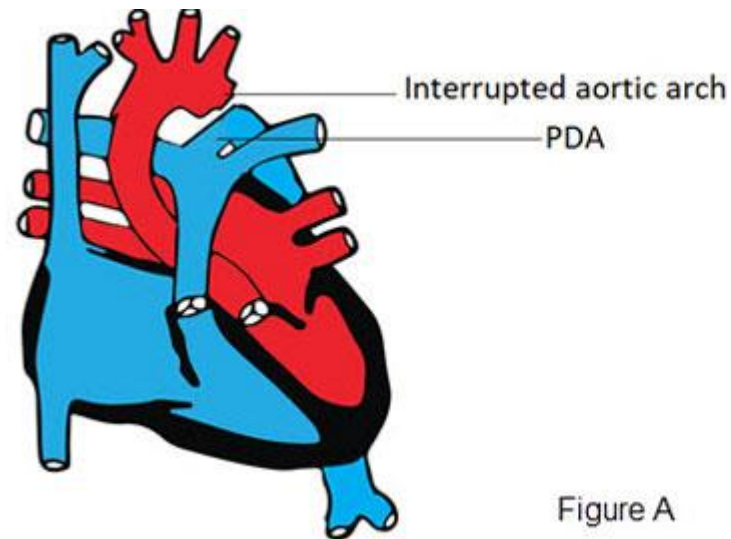
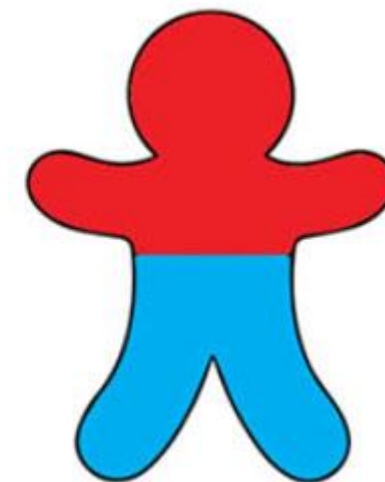


Figure A



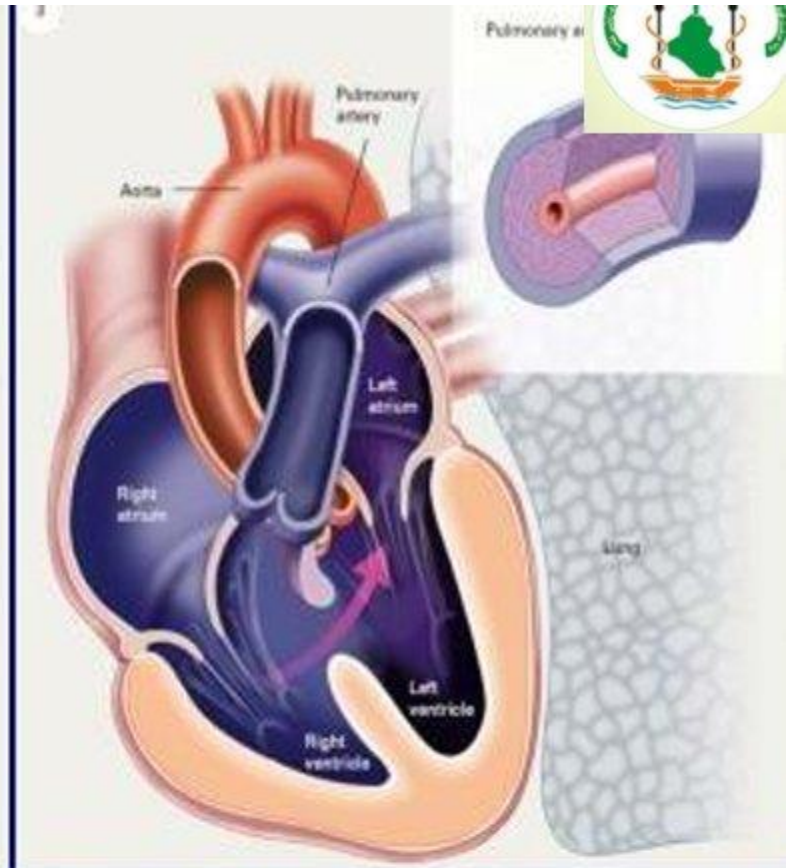
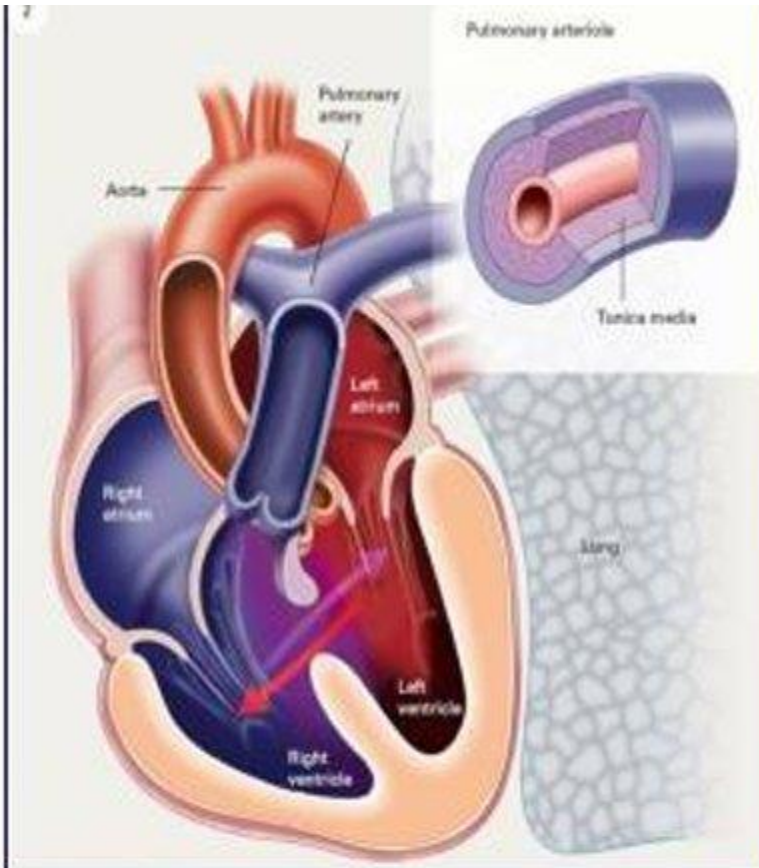
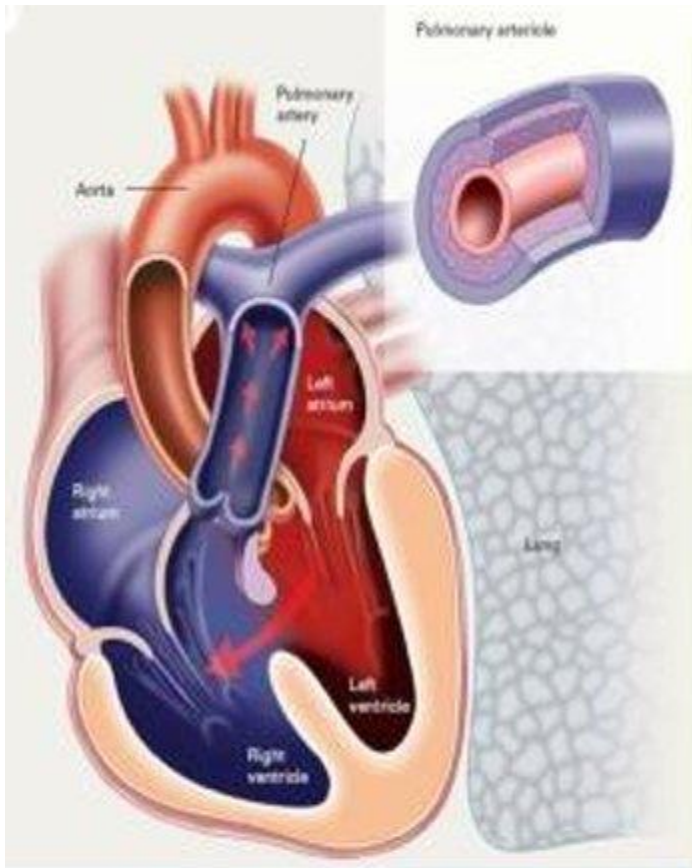
Diferenciálna cyanóza – schéma (hore)
 Celoria-Pattonova klasifikácia – (vľavo)
 Vysvetlivky – LSA – *a. subclavia sin.*, LCCA – *a. carotis communis sin.*, IA – *a. innominata* (neskôr truncus brachiocephalicus)

INTERRUPCIA AORTÁLNEHO OBLÚKA

- Manifestácia
 - Slabosť dieťaťa, neprospievanie
 - Diferenciálna cyanóza („pink upper part, blue lower part“) – šedé až cyanotické dolné končatiny, hrudník, dyspepsia
- Prognóza
 - Nutné podávanie PGE₁, PGE₂ + urgentná korekcia
 - Medián prežívania bez korekcie sú 4 dni po narodení
 - Prítomnosť ďalších defektov môže komplikovať situáciu (ventrikulárny septálny defekt, atriálny septálny defekt,

EISENMENGEROV SYNDRÓM

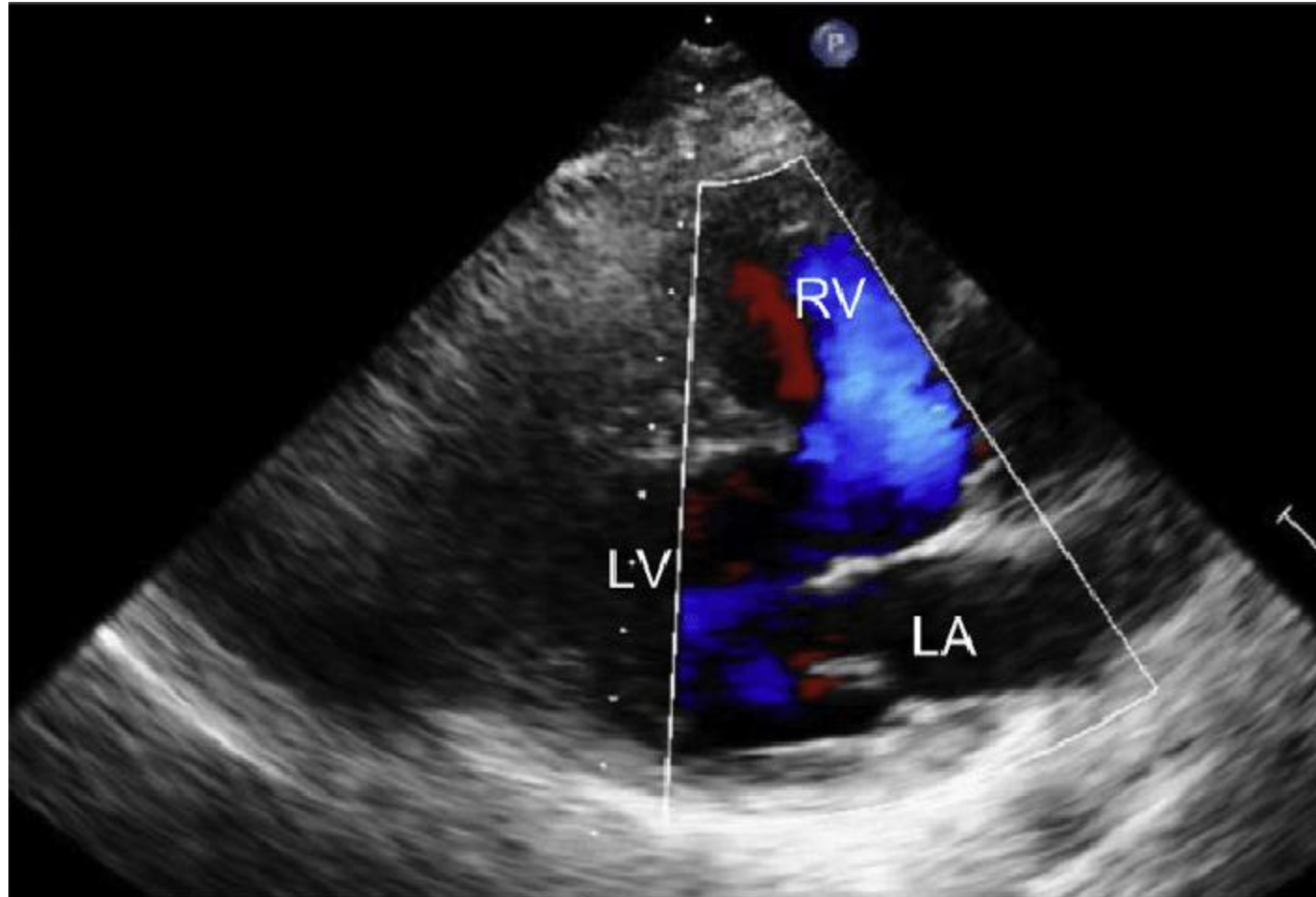
- Definícia – patologický stav, následok veľkých skratov vedúcich k rozvoju pľúcnej hypertenzie -> zmena ľavo-pravého na pravo-ľavý skrat („cyanotizácia“ acyanotickej vady)
- Príčiny – nekorigované defekty – ASD, VSD, PDA, Fallotova tetralógia
 - Pľúcna hypertenzia -> vyrovnanie tlakov v PK a ĽK -> obrátenie skratu
- Patomechanizmus
 - Pulmonárna vazokonstrikcia -> remodelácia pľúcnych ciev (zhrubnutie *tunica media*) -> trombóza v dôsledku zvýšenej rezistencie prietoku
- Incidencia – 8 % z všetkých VVCH
 - Najmä krajiny so zlou dostupnosťou zdravotnej starostlivosti
- Chabá prognóza – prežívanie 30 – 40 rokov života, riešenie transplantácia srdca (a čo pľúcna hypertenzia?)



ASD, VSD or complex defect increases pulmonary blood flow via left-to-right shunt

Pulmonary resistance rises and results in bi-directional flow

Reversal of shunt: right-to-left → Eisenmenger syndrome



Dopplerovská ultrasonografia – prietok krvi z pravej komory do ľavej (diagnostovaný Eisenmengerov sy.)

<https://www.researchgate.net/publication/236641706/figure/fig19/AS:668213281042453@1536325869755/e-2d-echocardiography-with-parasternal-long-axis-view-of-a-case-of-doubly-committed-VSD.png>



CHLOPŇOVÉ VADY A DEFEKTY



MITRÁLNA STENÓZA

- Definícia – chlopňová chyba vedúca k zúženiu ústia mitrálnej chlopne a zníženiu prietoku z ľavej predsieni do ľavej komory počas diastoly
- Príčiny
 - Vrodené – dysplázia, hypoplázia chlopne, supramitrálny prstenec, padákovitá chlopňa (často dg. až v dospelosti)
 - Získané
 - Rozvojové krajiny – reumatická horúčka
 - Rozvinuté krajiny – infekčná endokarditída, anulárna kalcifikácia v okolí chlopne, endomyokardiálna fibroelastóza, malígny karcinoidový syndróm, systémové zápalové stavy – Whippleho choroba, reumatoidná artritída, glykogenózy – Fabryho choroba
- Epidemiológia a štatistika
 - Prevalencia – 1/100000/rok (rozvinuté krajiny) vs. 35/100000/rok (rozvojové krajiny)(2023)

MITRÁLNA STENÓZA

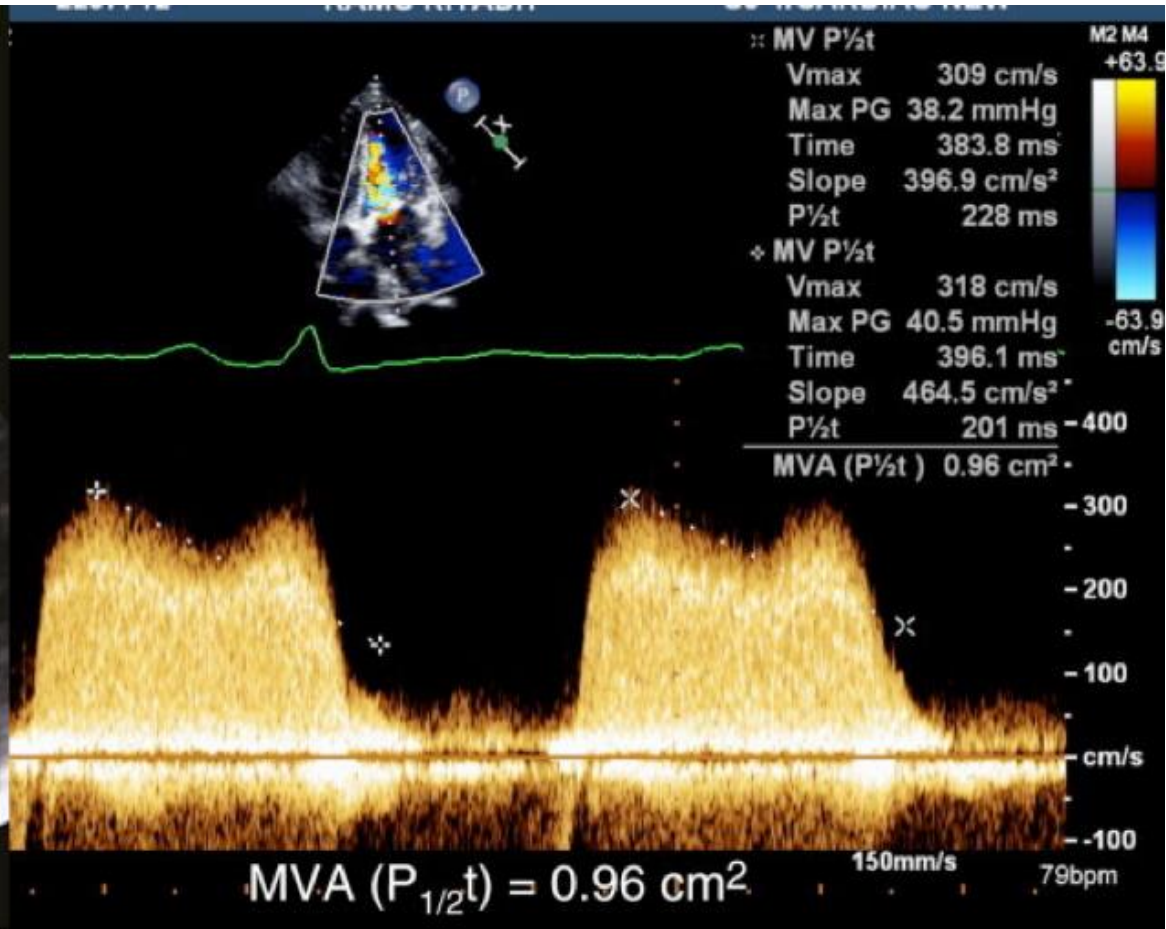
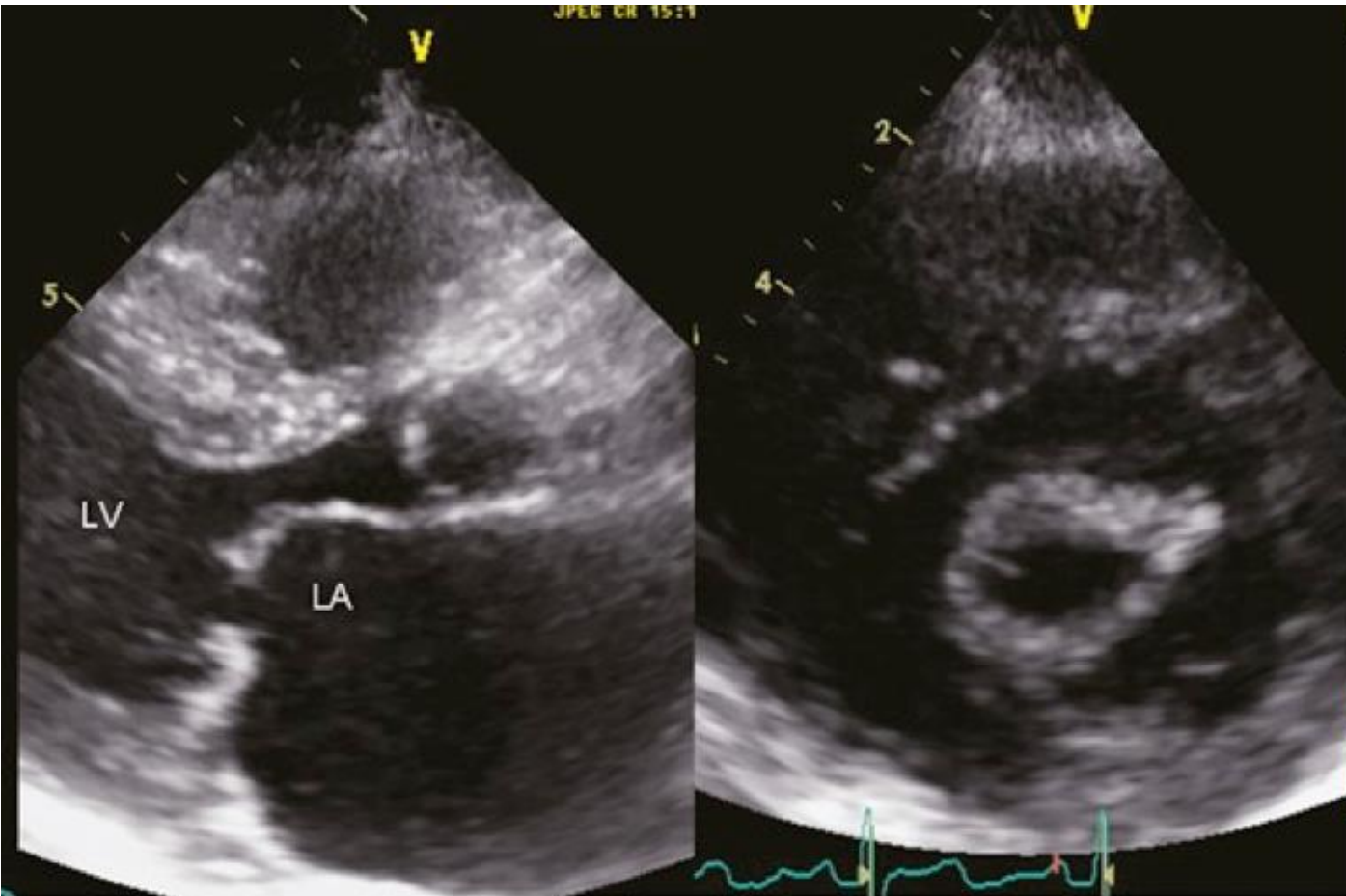
- Fyziologické predpoklady
 - Dvojcípa chlopňa (náchylnejšia na mechanický stres)
 - Ústie chlopne – 4 – 6 cm²
 - Systola – uzavretá vs. diastola otvorená
- Klasifikácia – vid' nasledujúci slajd
- Patomechanizmus
 - Reumatická horúčka -> M-proteín na povrchu bunkovej steny a cytopl. membrány streptokokov podobné myokardiálnym antigénom -> imunitné poškodenie povrchu chlopní -> T-lymfocyty a fagocyty -> ↑IL-1 β a TGF- β -> migrácia fibroblastov -> premena na osteoblastom podobné bb -> tvorba kostnej matrix -> depozícia Ca²⁺ (alkalickou fosfatázou)
 - Podobný mechanizmus aj pri príčinách v rozvinutých krajinách -> pomalý progres -> manifestácia až po rokoch (komplikácie)

KLASIFIKÁCIA MITRÁLNEJ STENÓZY (MS)

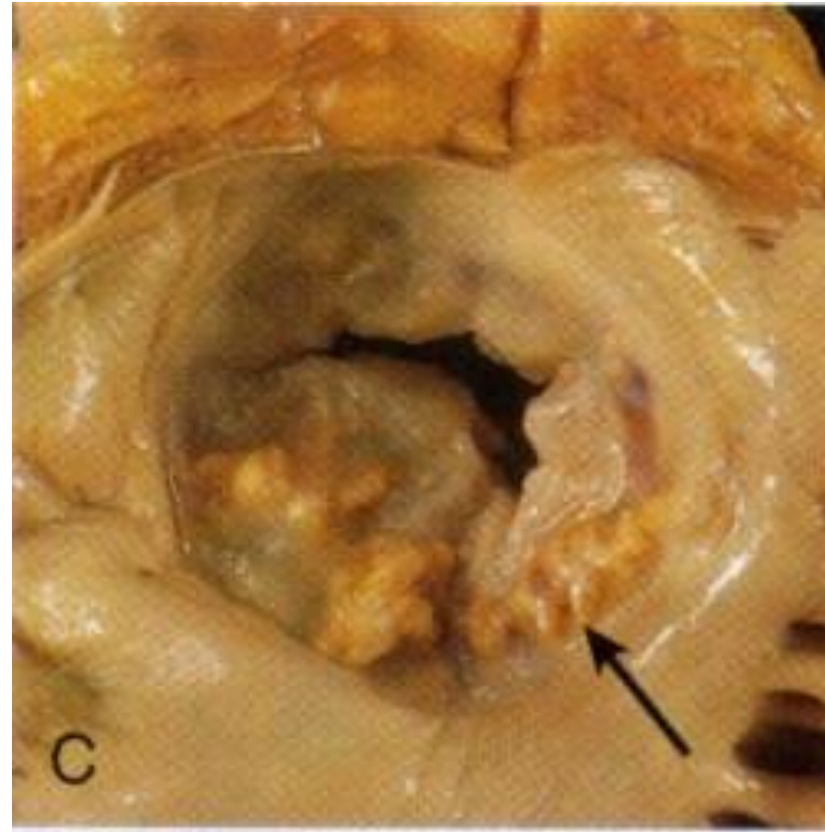
Štád.	Definícia	Anatómia chlopne	Hemodynamika chlopne	Hemodynamické zmeny	Symptómy
A	Riziko MS	Mierne vyklopenie chlopne (oblúk)	Normálna rýchlosť prietoku	Žiadne	Žiadne
B	Progresívna MS	Reumatické zmeny, fúzia komisúr, diastolické vyklopenie („doming) Plocha ústia >1,5 cm ²	↑rýchlosť prietoku Plocha ústia >1,5 cm ² Diastolický tlakový polčas <150 ms	Mierna až stredná hypertrofia ľavej predsene PASP v norme	Žiadne
C	Asymptomatická závažná MS	Ako stupeň B Plocha ústia ≤1,5 cm ²	Plocha ústia ≤1,5 cm ² Diastolický tlakový polčas ≥150 ms	Závažná hypertrofia ľavej predsene PASP >50 mmHg	Žiadne
D	Symptomatická závažná MS	Ako stupeň C	Plocha ústia ≤1,5 cm ² Diastolický tlakový polčas ≥150 ms	Závažná hypertrofia ľavej predsene PASP >50 mmHg	↓tolerancia fyzickej námahy, námah. dyspnoe

SYMPTOMATOLÓGIA MITRÁLNEJ STENÓZY

- Diastolický šelest -> zúženie mitrálnej chlopne -> zvýšenie rýchlosti prietoku krvi, menšie plnenie komory
- Dilatácia ľavej predsene -> arytmie
- Propagácia tlaku do pľúcnej cirkulácie
 - Remodelácia ciev -> pľúcna hypertenzia -> cor pulmonale
 - Juxtakapilárne receptory stimulujú rýchlejšie dýchanie
 - ↑TK v pľúcnej cirkulácii -> ↑hydrostatický tlak v cievach -> intersticiálny edém pľúc -> alveolárny edém pľúc -> praskoty
 - Dyspnoe
- Hrozí malígna arytmia alebo embolizácia (atriálna fibrilácia) – systémová/paradoxná (ak je prítomný ASD)



KALCIFIKÁCIA MITRÁLNEJ CHLOPNE (ŠÍPKY) – RTG A PATOLOGICKO-ANATOMICKÝ NÁLEZ



MITRÁLNA INSUFICIENCIA (REGURGITÁCIA) A PROLAPS MITRÁLNEJ CHLOPNE

- Definícia – chlopňová vada (vrodená alebo získaná), ktorá vedie k regurgitácii krvi z ľavej komory do ľavej predsene počas systoly
- Klasifikácia
 - Primárna mitrálna regurgitácia (+prolaps mitrálnej chlopne)
 - Sekundárna mitrálna regurgitácia
- Epidemiológia a štatistika
 - Prevalencia – cca. 10 % populácie
 - Prolaps mitrálnej chlopne – 2-3 % populácie (najčastejšia vada mitrálnej chlopne)
 - Prognóza
 - Dlhodobo asymptomatická, manifestná – 5-ročné prežívanie – 63 % (prim.) vs 46 % (sek.), 10-ročné – 41 % (prim.) vs. 23 % (sek.) (2018)

PRIMÁRNA MITRÁLNA REGURGITÁCIA

- Zvaná aj degeneratívna alebo organická
- Degeneratívna
 1. Prolaps mitrálnej chlopne – myxomatózna degenerácia chlopne (ukladanie mukopolysacharidov, remodelácia a syntéza kolagénu typu VI) – zhrubnutie a vyklenutie chlopne -> ruptúra chordae tendinae -> regurgitácia
 - Podobný mechanizmus aj Marfanov a Ehlers-Danlosov sy.
 2. Kongenitálne – dvojité ústie mitrálnej chlopne, padákovitá mitrálna chlopňa
 3. Infekčná/reumatoidná – pankarditída -> jazvenie chlopne a závesného aparátu -> 100 % riziko rozvoja regurgitácie

SEKUNDÁRNA MITRÁLNA REGURGITÁCIA

- Zvaná ak funkčná alebo ischemická
- Dilatácia ľavej komory kvôli ischemickej/non-ischemickej kardiomyopatii
- Ruptúra papilárnych svalov
- Ischemická regurgitácia
 - Ischémia -> alterácia umiestnenia papilárnych svalov -> apikalizácia chlopne („seagull“ príznak)
- Asociovaná s kongestívnym zlyhaním srdca (a poklesom EF)
- Asociovaná s atriálnou fibriláciou -> zväčšovanie predsiene a anulus chlopne
- Hypertrofická kardiomyopatia -> zhrubnutie papilárnych svalov -> elongácia chlopní a posun k výtokovej časti

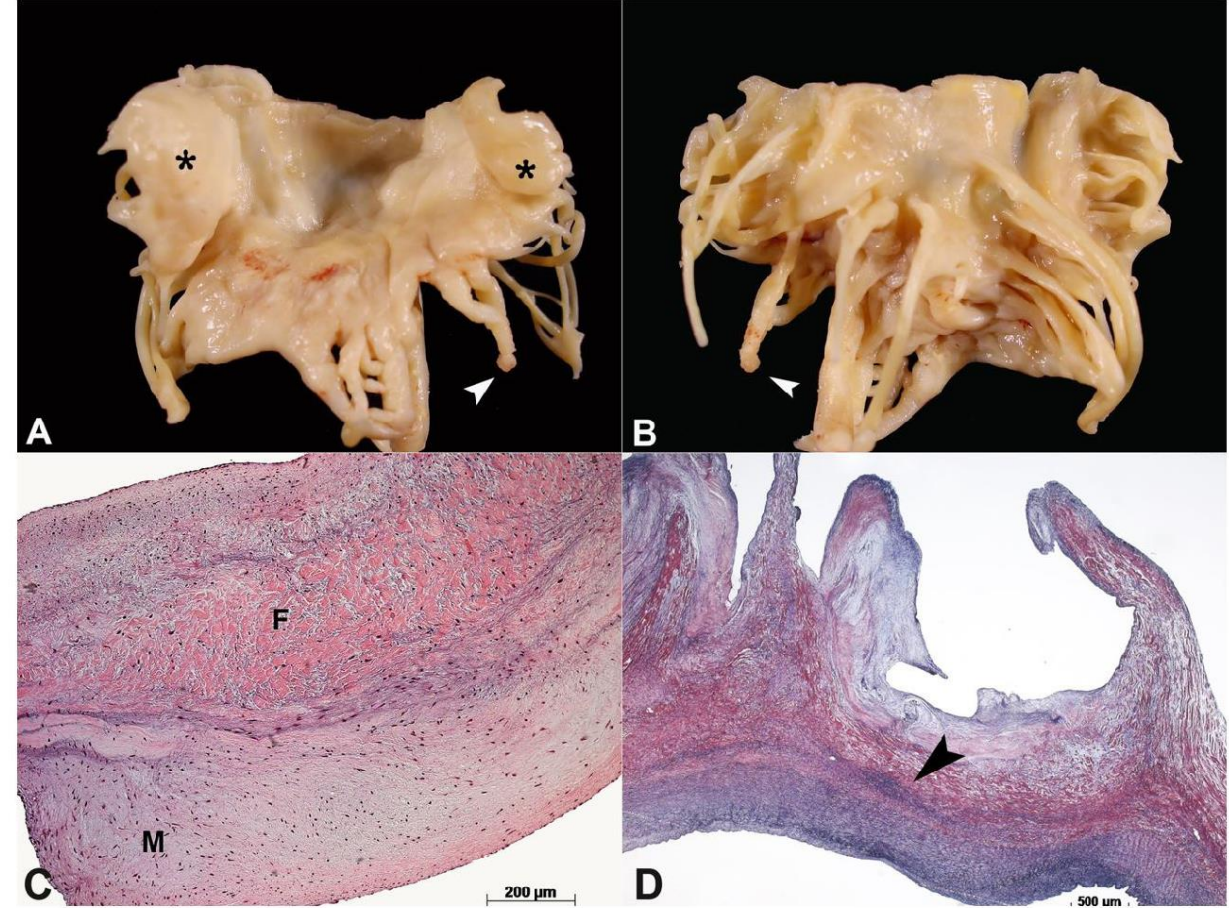
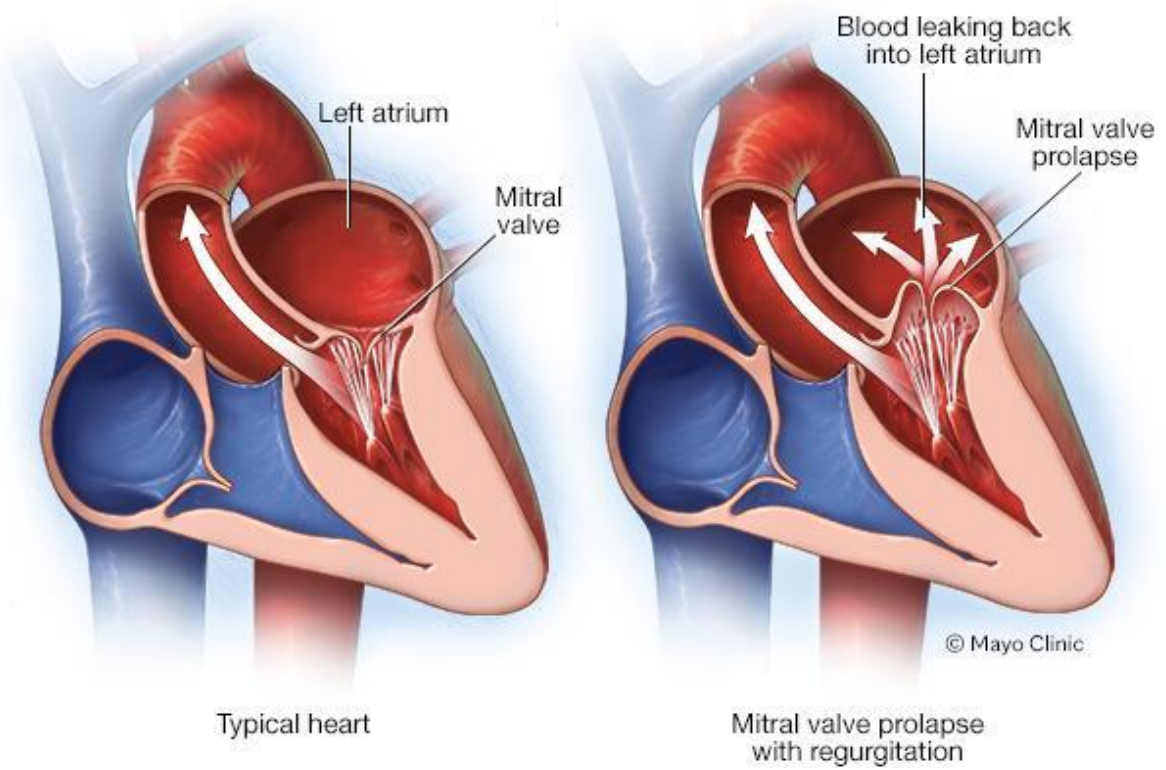


Fig. 1. Gross view of the surgical specimen from an insufficient mitral valve represented by the anterior leaflet.

Myxomatózna degenerácia – šípky označujú depozity, remodeláciu (písm. F)

CARPENTIEROVA KLASIFIKÁCIA MITRÁLNEJ REGURGITÁCIE

Typ	Podtyp	Definícia	Popis	Prúd regurgitácie
I	-	Normálny pohyb chlopní	Spôsobená dilatáciou anulus alebo perforáciou cípov chlopne	Centrálne
II	-	Excesívny pohyb chlopní	Spôsobená ruptúrou papilárnych svalov, ruptúrov chordy, redundantné chordy	Excentricky, smeruje od poškodenej chlopne
III	IIIa	Obmedzenie pohybu chlopní aj v systole aj v diastole	Spôsobený reumatickou horúčkou, papilárne svaly v norme	Centrálne alebo excentricky
	IIIb	Obmedzenie pohybu chlopní v systole	Spôsobený dilatáciou ĽK alebo dysfunkciou papilárnych svalov, papilárne svaly abnormálne zmenené	Centrálne alebo excentricky

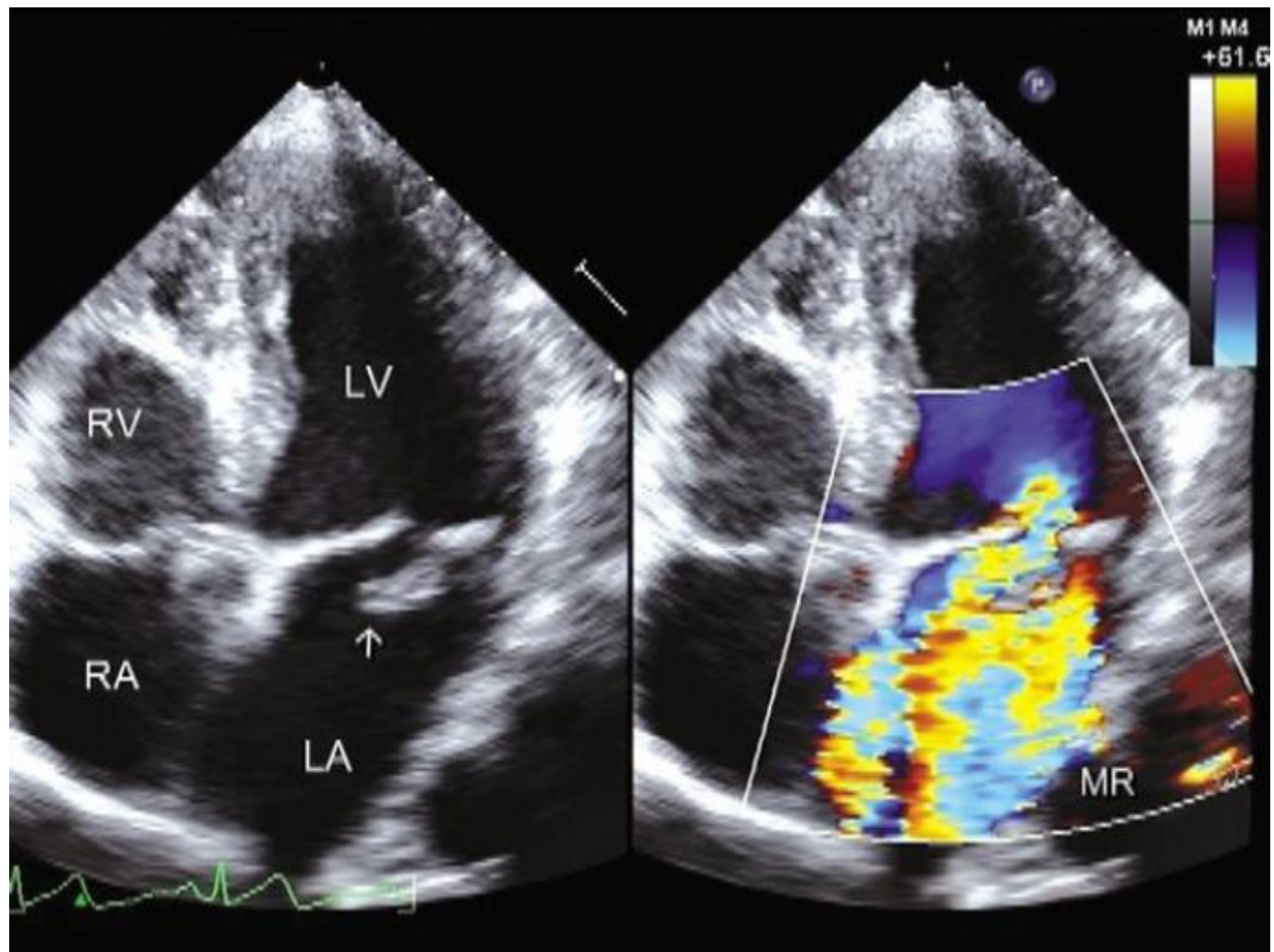
PATOMECHANIZMUS MITRÁLNEJ REGURGITÁCIE

- Regurgitácia do ĽP -> objemové preťaženie ĽP -> dilatácia ĽP -> atriálna fibrilácia a tvorba trombov
- ↑objem ĽP -> ↑preload pre ĽK -> objemové preťaženie ĽK -> excentrická hypertrofia -> ↓EF ľavej komory
- Pri chronickej regurgitácii remodelácia dokáže dlho udržiavať stabilnú EF
 - Regurgitácia znižuje účinnosť kompenzácie EF
 - Dilatácia *anulus mitralis* -> progresívne zhoršovanie a stabilizácia mitrálnej regurgitácie
- ↓EF ľavej komory -> akumulácia krvi v ĽK -> akumulácia krvi v ĽP -> propagácia do pľúcnej cirkulácie
 - Pľúcna hypertenzia, edém pľúc, ev. hemoptýza, *cor pulmonale (translatum)*

MANIFESTÁCIA A SYMPTOMATOLÓGIA MITRÁLNEJ REGURGITÁCIE

- Nepravidelný pulz (často kvôli atriálnej fibrilácii)
- Pocity búšenia srdca
- Dyspnoe, najmä v ľahu (zlyhanie ĽK smerom dozadu)
- Slabosť, zhoršená tolerancia fyzickej aktivity
- Opuchy chodidiel, členkov
- (Pan)systolický šelest – na hrote srdca a v ľavej axile

- Na základe manifestácie
 - Akútne -> prudký prejav príznakov, 5-ročné prežívanie asi 70 % pacientov
 - Chronická -> dlho asymptomatická 5-ročné prežívanie asi 27 – 50 % pacientov



AORTÁLNA STENÓZA

- Vid' acyanotické vady bez skratu
- Slajdy 5 - 19

AOTRÁLNA INSUFICIENCIA (REGURGITÁCIA)

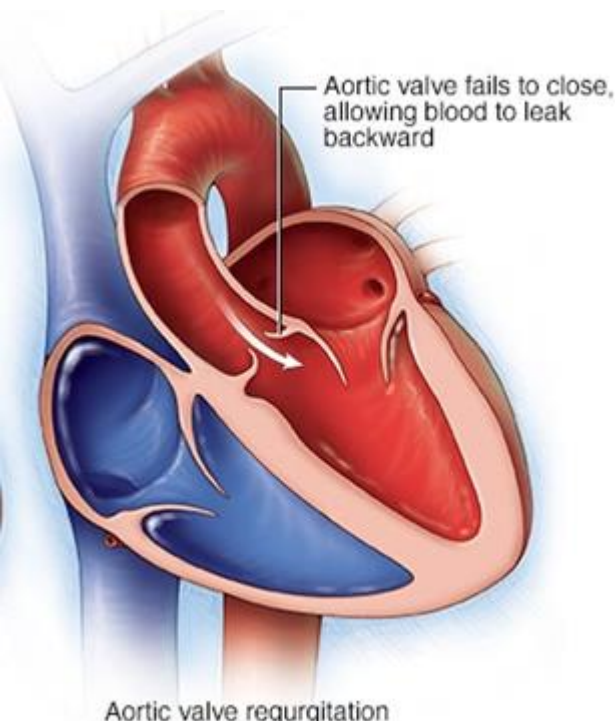
- Definícia – chlopňová chyba (väčšinou získaná, ev. veľmi zriedkavo vrodená), ktorá umožňuje spätný tok krvi z aorty do ľavej komory počas diastoly
- Príčiny
 - Akútna
 - Infekčná endokarditída, traumatická/non-traumatická ruptúra ascendentnej aorty s poklesom aspoň jedného cípu, iatrogénne – perkutánná balóniková valvuloplastika, dysfunkcia prostetickej chlopne, dehiscencia prostetickej chlopne ev. perivaskulárny únik krvi
 - Lieky – bromokriptín -> intenzívnejšie kontrakcie srdca -> mechanický stres -> fibróza chlopne
 - Chronická
 - Reumatická horúčka, infekčná endokarditída, myxomatózna degenerácia chlopne, kongenitálne (bikuspidálna), senilná degenerácia a kalcifikácia, disekcia aorty, dilatácia aorty a prstenca chlopne (kvôli sekundárnemu syfilisu, hypertenzii, liekmi indukovaná, Whippleho choroba, osteogenesis imperfecta), Marfanov sy., Ehlers-Danlov sy., Behcetova choroba
 - Autoimunita – antifosfolipidový sy., SLE, reumatoidná artritída, Crohnova choroba, etc.
 - Turnerov sy?

EPIDEMIOLOGIA A PATOMECHANIZMUS AORTÁLNEJ REGURGITÁCIE

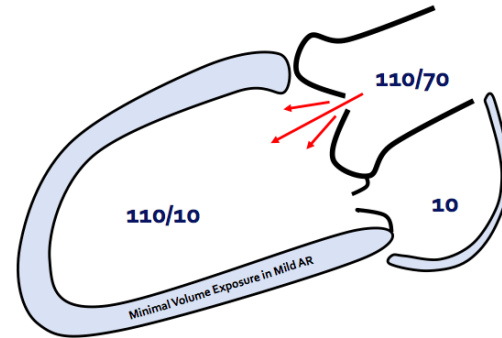
- Epidemiológia a štatistika
 - Muži – 19,7/100000/ročne, ženy – 10,8/100000/ročne (2024)
 - 10-ročné prežívanie 80 – 95 %, bez korekcie progresia do zlyhania srdca (systolická dysfunkcia)
- Patomechanizmus
 - Neúplné uzavretie chlopní -> spätný tok krvi do ĽK počas diastoly -> objemové preťaženie ĽK
 - Akútne -> prudký nárast tlaku v ĽK -> mitrálne regurgitácia -> propagácia tlaku do ľavej predsene a pľúcnej cirkulácie -> kompenzatórna tachykardia
 - Chronická -> remodelácia ľavej komory -> excentrická hypertrofia
 - Frank-Starlingov mechanizmus -> zachovanie LVEF
 - Neskôr dilatácia a fibróza -> strata LVEF -> akumulácia krvi v ĽK a ĽA -> pľúcna hypertenzia -> cor pulmonale chronicum (translatum)



PATHOPHYSIOLOGY OF AORTIC REGURGITATION

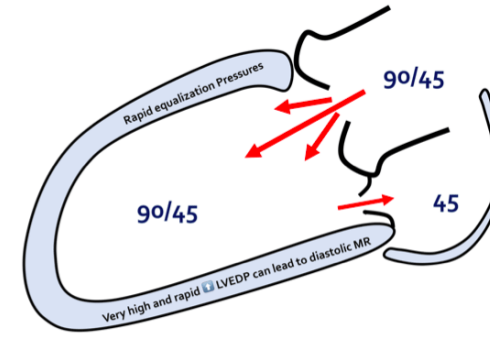


Early Mild Aortic Regurgitation



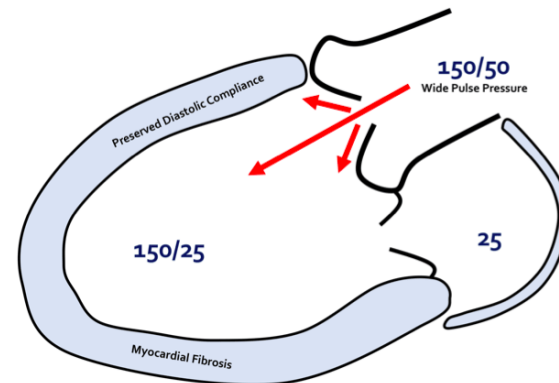
Aortic Regurgitation can lead to **LV Volume Overload** (↑ LVEDV)...
...And **LV Pressure Overload** (as ↑ LVEDV leads to Systolic Aortic HTN)
But if only Mild AR: not exposed to significant Regurgitant Volume and patients are generally asymptomatic

Acute Severe Aortic Regurgitation



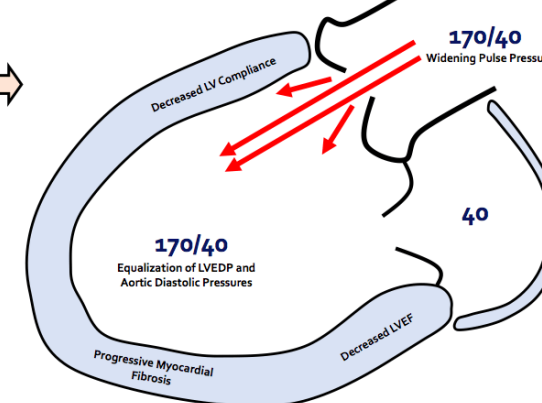
Acute Aortic Regurgitation → sudden and **severe clinical deterioration**
The LV: ⚠ time to compensate for rapid ↑ LV volume
Cardiac Output decreases rapidly → **Cardiogenic Shock**
↑↑ LVEDP and LV decompensation can lead to **diastolic MR** → Pulmonary Edema

Chronic Severe Aortic Regurgitation



↑ LVEDV leads to ↑ **LV Wall Stress** [LaPlace Law - (Pressure * Radius)/(2 * Thickness)]
So to compensate, there is LV remodeling with **eccentric hypertrophy**
This helps maintain LV compliance and LV Volume/Mass Ratio
LVEF Preserved in this Stage

Decompensated Aortic Regurgitation



Over time: ↑ LV Volume Overload, ↑ Myocardial Fibrosis, and ↓ LV Compliance
This will lead to LV Dilation, ↓ LVEF and a **chronic decompensated state**
More likely to see **CHF symptoms** and **exertional dyspnea** at this stage

Produced by @EvelynSong | @karanpdesai

#CNCR
www.cardionerds.com

KLASIFIKÁCIE AORTÁLNEJ REGURGITÁCIE (AMERICAN SOCIETY OF ECHOCARDIOGRAPHY, 2017)

Typ	Popis	Podtypy
I	Normálna funkcia chlopní, prítomná dilatácia alebo perforácia	Ia – dilatácia a zväčšenie sinotubulárnej junkcie a aorty
		Ib – dilatácia Valsalvových sinusov a sinotubulárnej junkcie
		Ic – dilatácia <i>anulus aorticus</i>
		Id – perforácia cípov chlopne
II	Nadbytok tkaniva chlopne alebo komisurálna fisúra	
III	Poruchy hybnosti cípov	

KLASIFIKÁCIA CHRONICKEJ AORTÁLNEJ REGURGITÁCIE

Typ	Názov	Popis
A	Riziko AR	Prítomnosť rizikových faktorov napr. bikuspidálna chlopňa, dilatácia sinusov
B	Mierna až stredná AR	Mierne zmeny v prietoku krvi, pretrváva anterográdne prúdenie
C1	Asymptomatická závažná AR	Signifikantná alterácia prietoku krvi LVEF >50 % LVESD <50 mm
C2		LVEF postupne klesá <50 % LVESD >50 mm LVESDi >25 mm/m ²
D	Symptomatická závažná AR	Holodiastolická regurgitácia, nárast amplitúdy

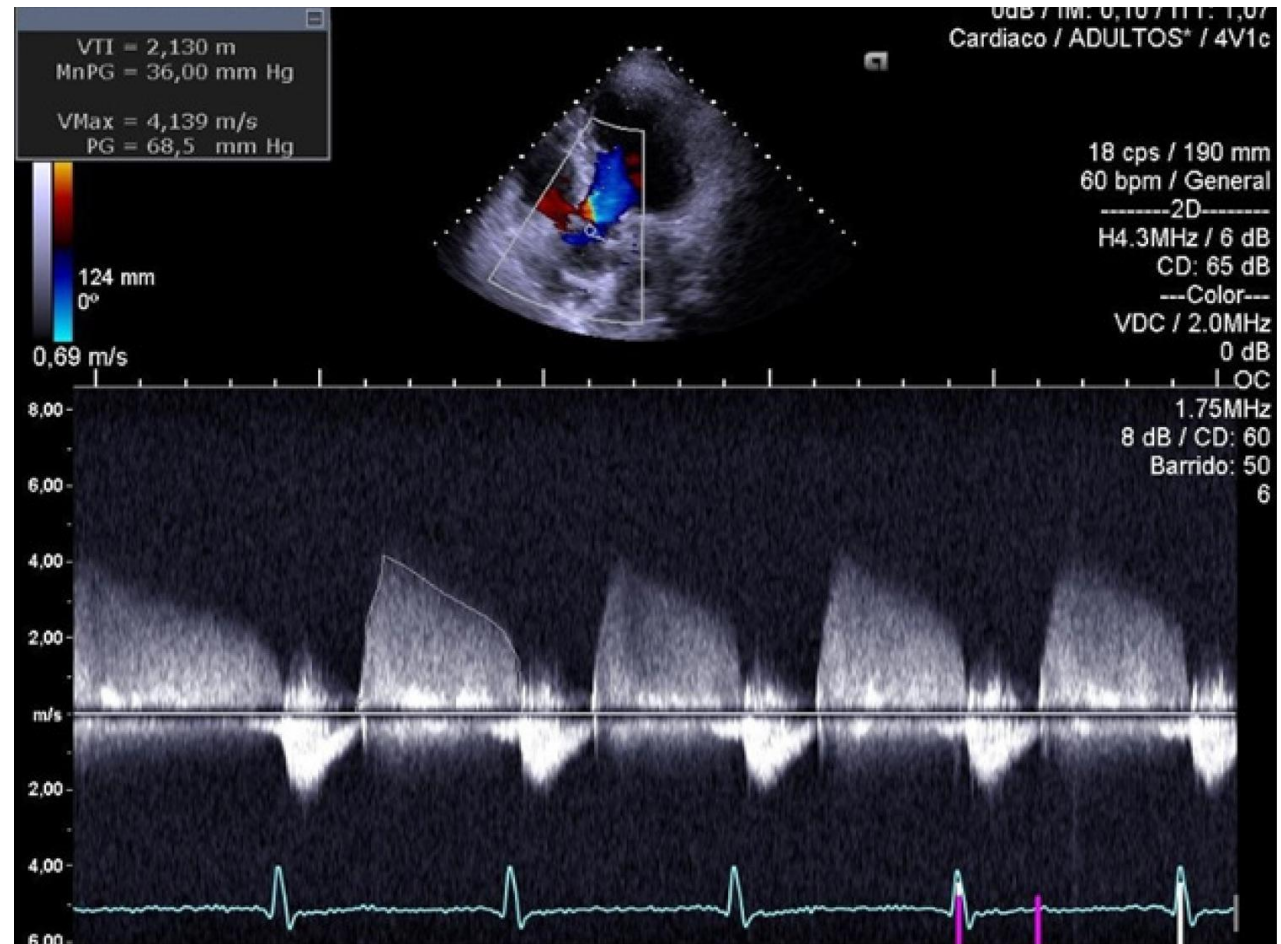
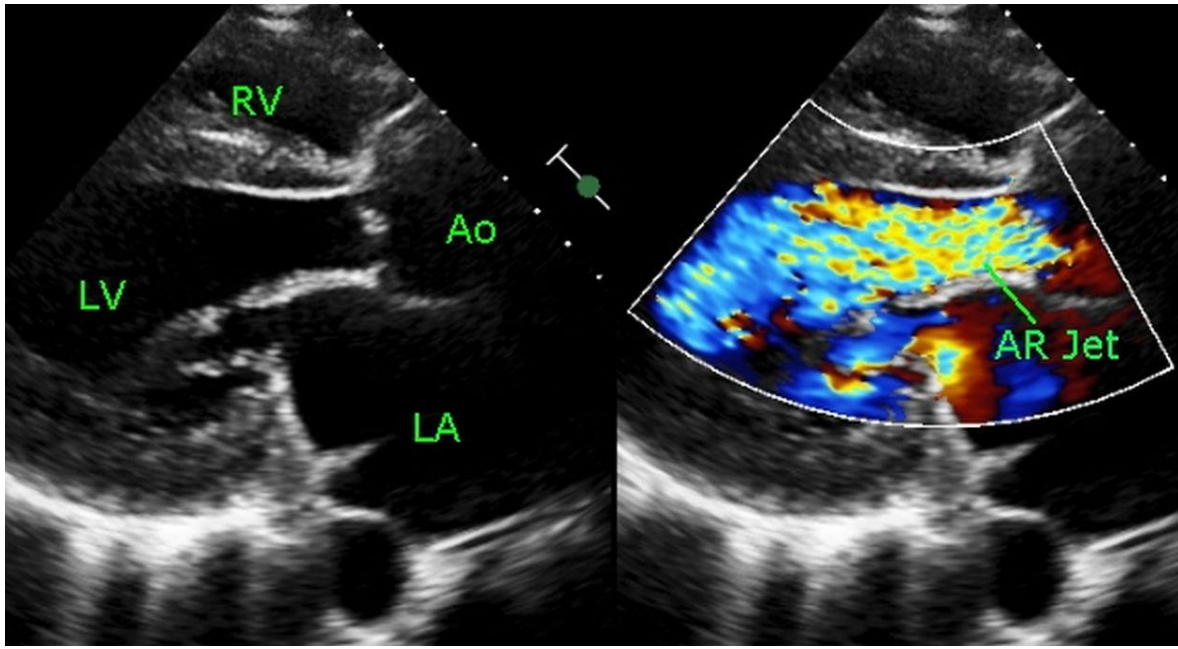
Parameter	Caveats	Mild	Moderate	Severe
2D imaging of LV at end diastole: (Normal <5.6 cm or 3.2 cm/M ²)	Enlarged in other conditions Normal in acute AR	Normal	Variable	Dilated (chronic)
2D aortic leaflets	Inaccurate	Variable	Variable	Possible flail, coaptation defect, variable
^a Color Doppler: Jet height/LVOT height % % jet diameter in LVOT/ Area of LVOT	Inaccurate with eccentric jets Inaccurate with eccentric jets	<25% <5%	25–64% 5–20% (mild to moderate)	≥65% 21–59% (mod to severe); >59% severe
^a Vena contracta width (cm)	Accuracy with multiple jets	<0.3 cm	0.3–0.6 cm	>0.6 cm
Diastolic flow reversal in descending aorta	Stiff aorta, brief is normal	Brief, early (NI)	Holodiastolic, variable height	Holodiastolic, increased amplitude
Slope of the regurgitant jet	Onset velocity ~ to diastolic/ LV by 4V ²	Slow	≥2 m/s	≥3 m/s
Pressure half-time of regurgitant jet	Effected by aorta and LV compliance	>500 ms	200–500 ms	<200 ms
Regurgitant volume (mL/beat)	Maximum	<30 mL	30–44 mL (mild to moderate)	45–59 mL (mod to severe); ≥60 mL severe
Regurgitant fraction (%)	Maximum	<30%	30–39% (mild to moderate)	40–49% (mod to severe); ≥50 mL severe
EROA (cm ²)	Maximum; good with eccentric jets	<0.10 cm ²	0.10–0.29 cm ²	≥0.30 cm ²
CW Doppler spectral density	Qualitative; mod to severe overlap	Faint	Variable	Dense

^aAliasing velocity set at 50–60 cm/s.

LV, left ventricle; AR, aortic regurgitation; LVOT, left ventricular outflow tract; Mod, moderate; EROA, effective regurgitant orifice area; CW, continuous wave.

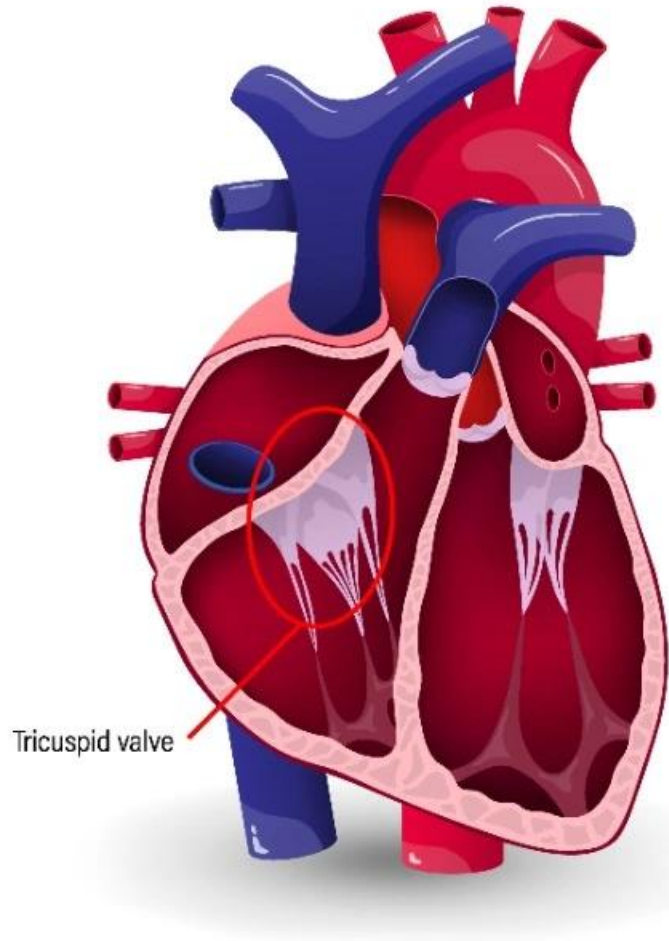
SYMPTOMATOLÓGIA A MANIFESTÁCIA AORTÁLNEJ REGURGITÁCIE

- Austin-Flintov šelest -> prúd počas regurgitácie vedie k predčasnému zatvoreniu mitrálnej chlopne (imituje mitrálnu stenózu) -> diastolický šelest („mid-to-late“) alebo presystolický (auskult. na hrote srdca)
- Príznaky akcentovanej pulzácie (nie vždy prítomné)
 - *Pulsus bisferiens* – dva systolické vrcholy sily pulzovej vlny (prístrojový nález)
 - Corriganov príznak – silné pulzácie v *aa. carotides* (expanzia a kolaps cievy počas pulzovej vlny)
 - De Mussetov – kývanie hlavy v rytme pulzácie
 - Mullerov príznak – systolické pulzácie uvuly
 - Quinckeho príznak – intenzívnejšie pulzácie nechtových lôžok počas palpácie
 - Traubeho príznak – „zvuk výstrelu z pištole“ – auskultácia *a. femoralis*
 - Waterhammerov pulz – rapídne zmiznutie a objavenie sa pulzu (manipulácia s končatinami)
- Príznak srdcového zlyhania a pulmonárnej hypertenzie v pokročilom štádiu



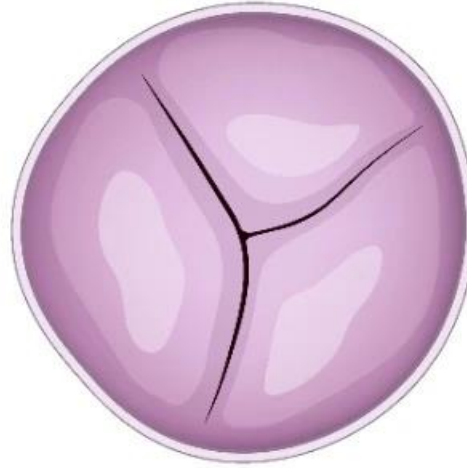
TRIKUSPIDÁLNA STENÓZA

- Definícia – chlopňová vada (získaná, vrodená alebo iatrogénna) vedúca k zúženiu chlopne a zníženiu prietoku krvi z PP do PK -> kongescia v systémovej cirkulácii
- Príčiny
 - Získané – reumatická horúčka, karcinoidový syndróm; SLE, antifosfolipidový sy., hypereozinofilný sy. s endomyokardiálnou fibrózou; myxómy a mts – ca. obličiek, ca. ovária
 - Vrodené – deformity chlopne a závesného aparátu, môžu byť iné VVCH prítomné, Ebsteinova anomália, Fabryho choroba, Whippleho choroba
 - Iatrogénne – implantácia kardiostimulátora-vertera, lieky znižujúce apetít (anorektiká) – fenfluraním, fentermín, metysergid
- Epidemiológia a štatistika
 - Menej ako 1 % pacientov s VVCH srdca, najmä mladé ženy



Normal tricuspid valve

Closed



Open



Tricuspid stenosis

Closed

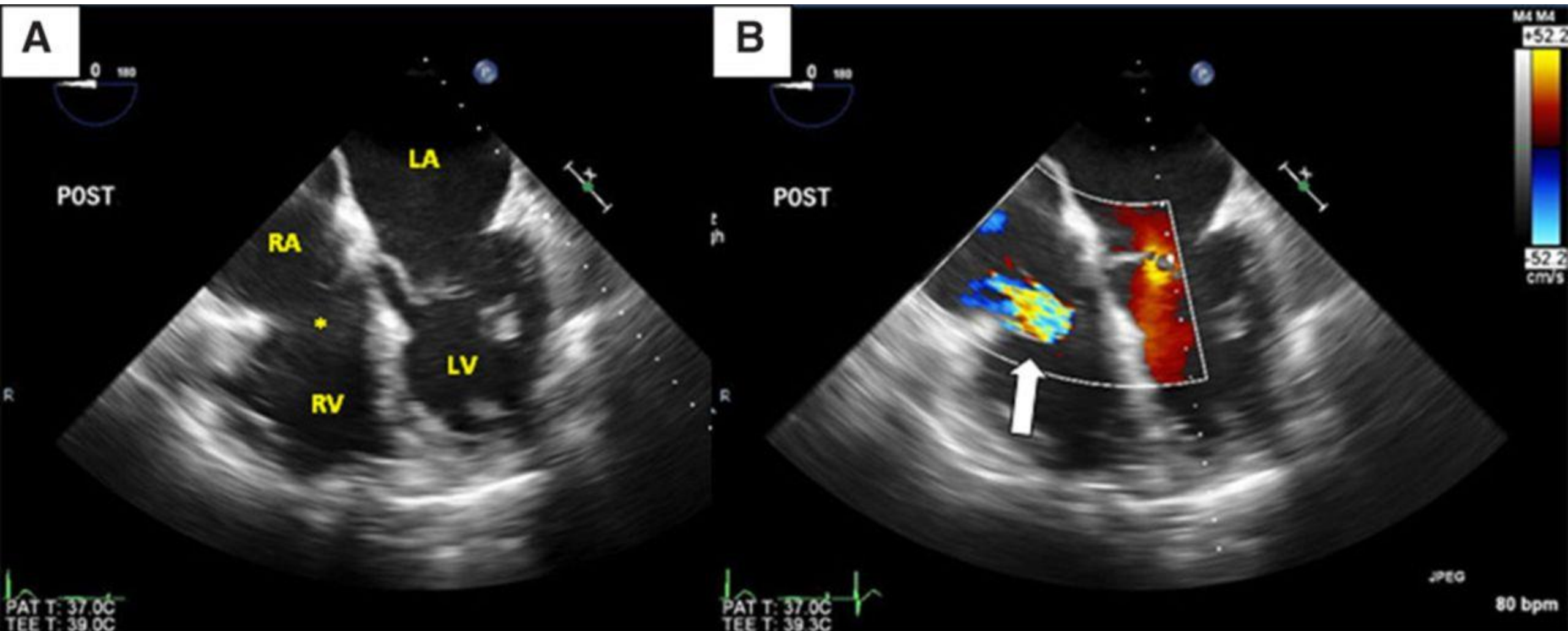


Open



PATOMECHANIZMUS A MANIFESTÁCIA TRIKUSPIDÁLNEJ STENÓZY

- Akumulácia krvi v PP -> manifestácia do systémovej cirkulácie
 - ↑náplň vv. *jugulares* -> pulzácie vv. *jugulares*
 - Kussmaulov príznak -> ↑náplne vv. *jugulares* pri nádychu
 - Hepato- a splenomegália -> pozitívny hepato-jugulárny reflux
 - Kongestívna hepatopatia -> bolesť v hypochondriu -> ev. zlyhanie pečene
 - ↑hydrostatický tlak v syst. cirkulácii -> periférne edémy, ascites, *hydrothorax* a hydroperikard
 - Dyspepsia
- Pokles RVEF -> nedostatočné zásobenie funkčnej pľúcnej cirkulácie
 - Slabosť a únava



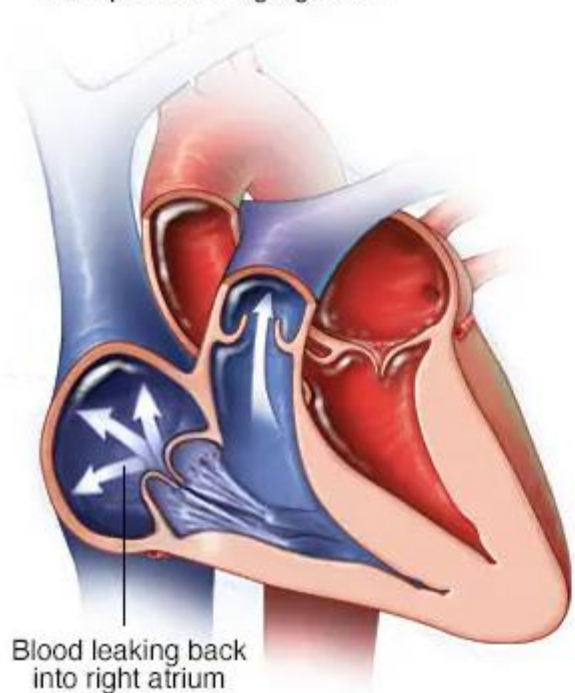
TRIKUSPIDÁLNA REGURGITÁCIA

- Definícia – chlopňová vada (získaná, resp. vrodená) spojená s retrográdnym tokom krvi z PK do PP
- Príčiny
 - Sekundárna – následok ochorenia alebo patologického stavu (vždy získané)
 - Ľavostranné postihnutie srdca vedúce k pulmonárnej hypertenzii, pulmonárna hypertenzia (cor pulmonale, embolizmus), atriálna fibrilácia, pulmonárna stenóza (cievy, chlopňa), hypertyreóza
 - Primárna
 - Získané – infekčná endokarditída (anulárny absces), iatrogénne (implantácia kardiostimulátora-vertera), trauma, reumatická horúčka, myxomatózna degenerácia chlopne, SLE, endomyoardiálna fibróza, liekmi indukovaná – fenfluramín, fentermín (anorektiká)
 - Vrodené – Ebsteinova anomália, ochorenie spojivového tkaniva – Marfanov sy., Ehlers-Danlosov sy. „ukotvenie chlopne“ („tethering“ – nadmerný počet *chordae tendinae*), dysplázia trikuspidálnej chlopne, dilatácia pravej predsene
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 3 – 6 % populácie, viac muži, cca 70 % prežíva 5 rokov

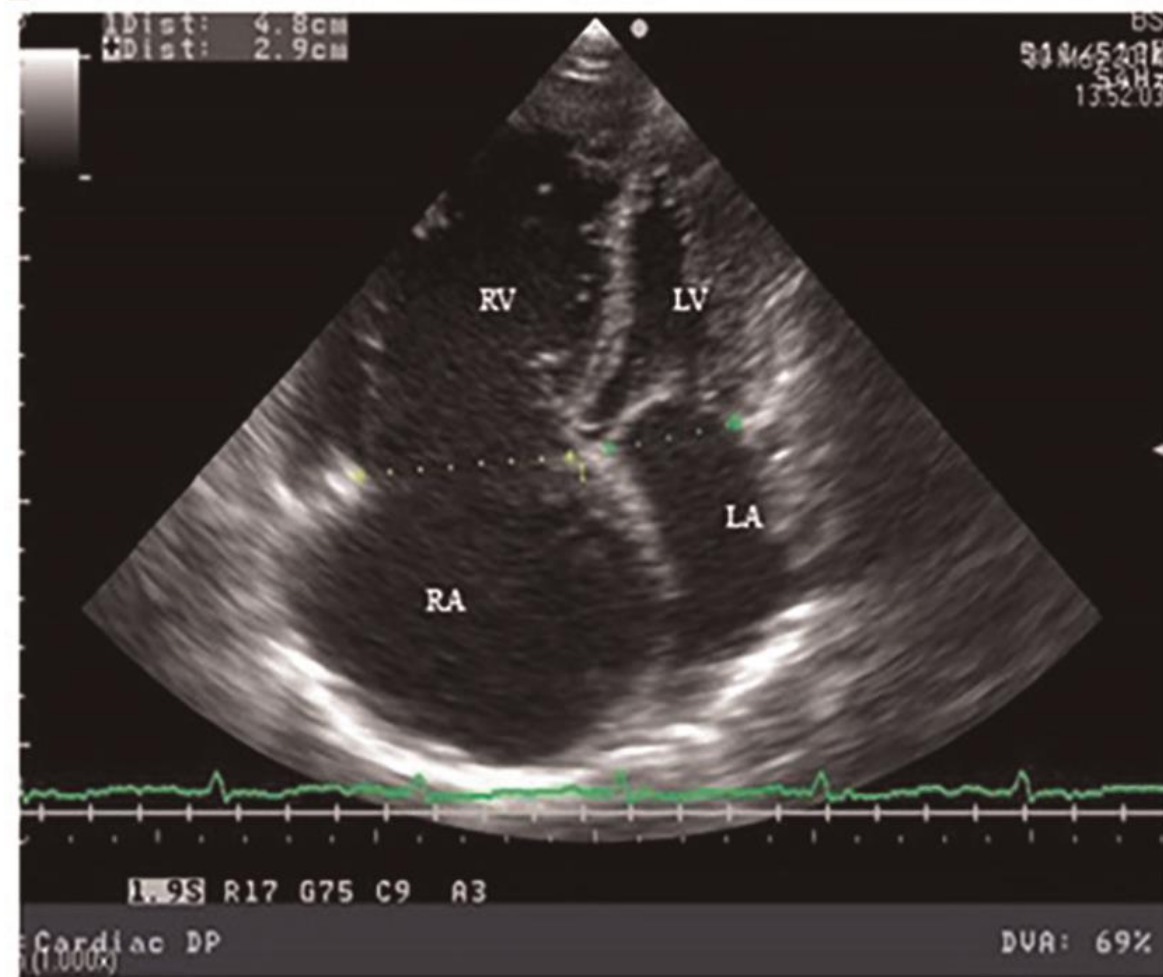
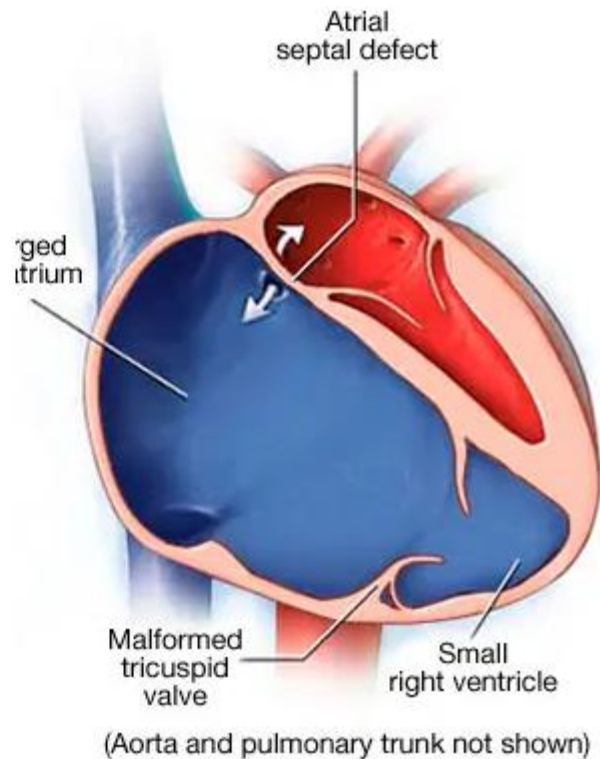
CARPENTIEROVA KLASIFIKÁCIA TRIKUSPIDÁLNEJ REGURGITÁCIE

Typ	Názov	Príčina	Smer regurgitácie
I	Normálny pohyb chlopní	Anulárna dilatácia, perforácia cípu chlopne	Centrálne
II	Zvýšená motilita chlopní	Ruptúra papilárnych svalov, redunantné <i>chordae</i> , chordálna ruptúra	Excentricky od postihnutého cípu
IIIa	Reštrikcia motilita chlopní počas systoly aj diastoly	Reumatická horúčka	Centrálne alebo excentricky
IIIb	Reštrikcia motilita chlopní počas diastoly	Dysfunkcia papilárnych svalov, dysfunkcia ĽK	Centrálne alebo excentricky

Tricuspid valve regurgitation



Ebstein anomaly



Dilatácia pravej predsene a pravej komory

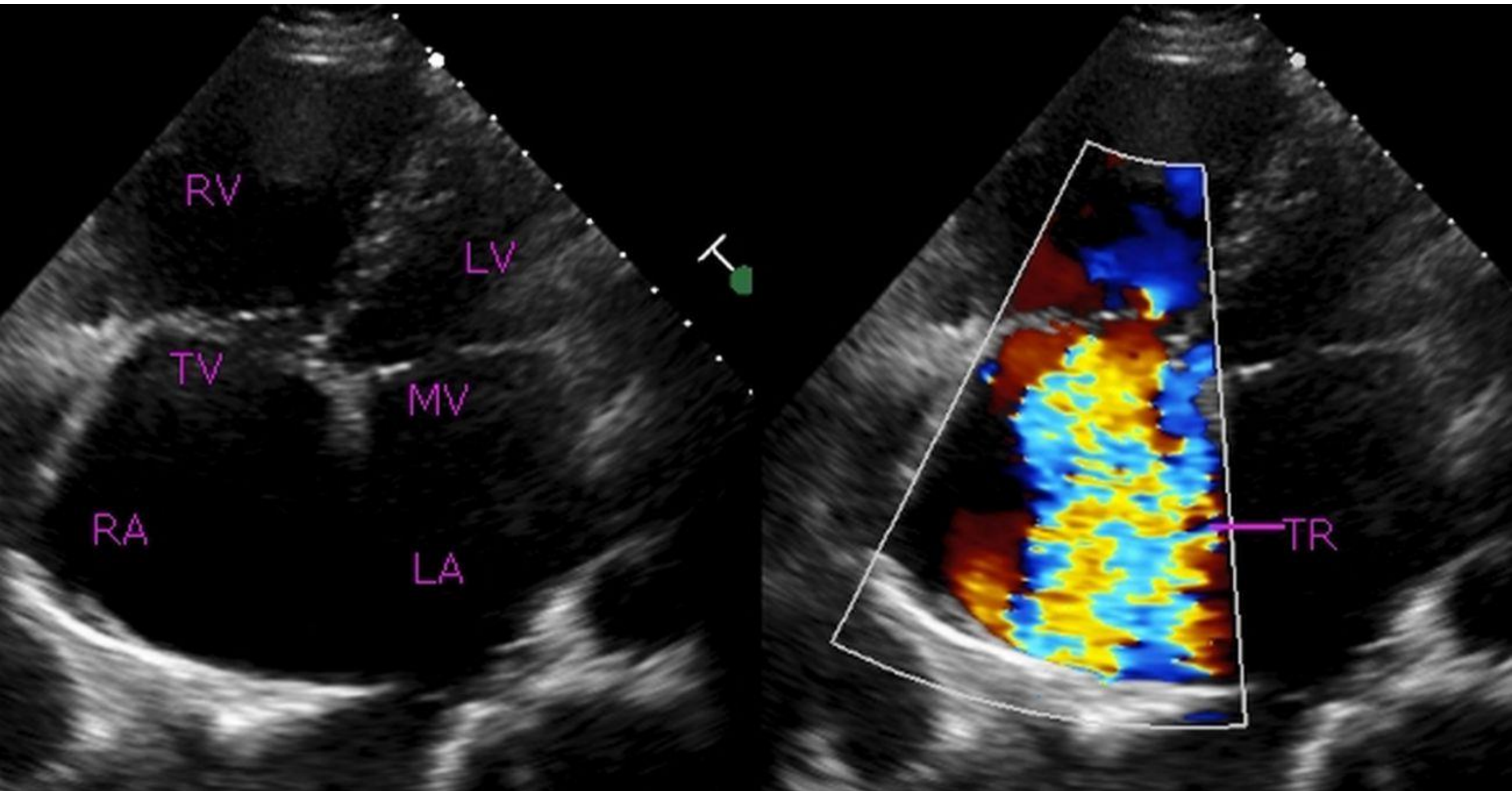
Upravené podľa viacerých autorov

PATOMECHANIZMUS A MANIFESTÁCIA TRIKUSPIDÁLNEJ REGURGITÁCIE

1. Regurgitácia krvi z PK do PP -> manifestácia do systémovej cirkulácie
 - ↑náplň vv. *jugulares* -> pulzácie vv. *jugulares*
 - Kussmaulov príznak -> ↑náplne vv. *jugulares* pri nádychu
 - Hepato- a splenomegália -> pozitívny hepato-jugulárny reflux
 - Kongestívna hepatopatia -> bolesť v hypochondriu -> ev. zlyhanie pečene
 - ↑hydrostatický tlak v syst. cirkulácii -> periférne edémy, ascites, *hydrothorax* a hydroperikard
 - Dyspepsia a kachexia
2. ↑preload pre PK -> objemové pret'azenie PK -> excentrická hypertrofia PK (systolická dysfunkcia)
 - S3 gallop (extrémna dilatácia)
 - Slabosť a únava
 - S4 gallop zvýrazňujúci sa s inšpíriom

PATOMECHANIZMUS A MANIFESTÁCIA TRIKUSPIDÁLNEJ REGURGITÁCIE (TR)

- Remodelácia pravej komory
 - Mierna až stredne závažná trikuspidálna regurgitácia
 - Normálna PK so zachovanou funkciou
 - Dilatácia PK so zachovanou funkciou
 - Normálna PK s redukovanou funkciou
 - Závažná trikuspidálna regurgitácia
 - Dilatácia PK s redukovanou funkciou
- Atriálna funkčná TR -> spojená s atriálnou fibriláciou, lepšia prognóza
- Ventrikulárna funkčná TR -> spojená s pľúcnou hypertenziou, horšia prognóza



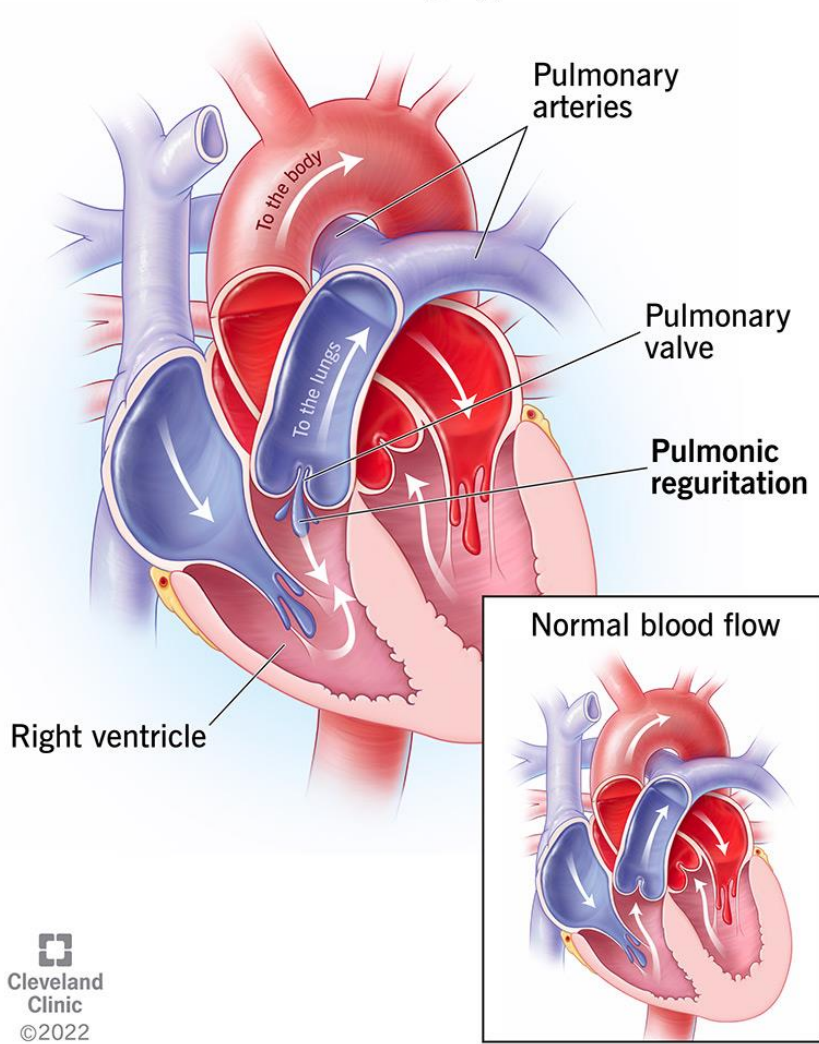
STENÓZA A. PULMONALIS (PULMONÁLNEJ CHLOPNE)

- Vid' acyanotické vady bez skratu
- Slajdy 28 - 31

INSUFICIENCIA (REGURGITÁCIA) PULMONÁLNEJ CHLOPNE

- Definícia – chlopňová chyba (získaná, ev. vrodená) spôsobujúca regurgitáciu krvi z *a. pulmonalis* do pravej komory počas diastoly
- Príčiny
 - Pľúcna hypertenzia
 - Iatrogénne – následok chirurgickej korekcie Fallotovej tetralógie, balónikovitá valvuloplastika
 - Reumatoidná horúčka
 - Karcinoidový syndróm
 - Lieky – metysergid, pergolid, fenfluramín
- Epidemiológia a štatistika
 - Prevalencia – asi 11 prípadov/10 000 (USA, 2023), úzko spojená s výskytom pľucnej hypertenzie

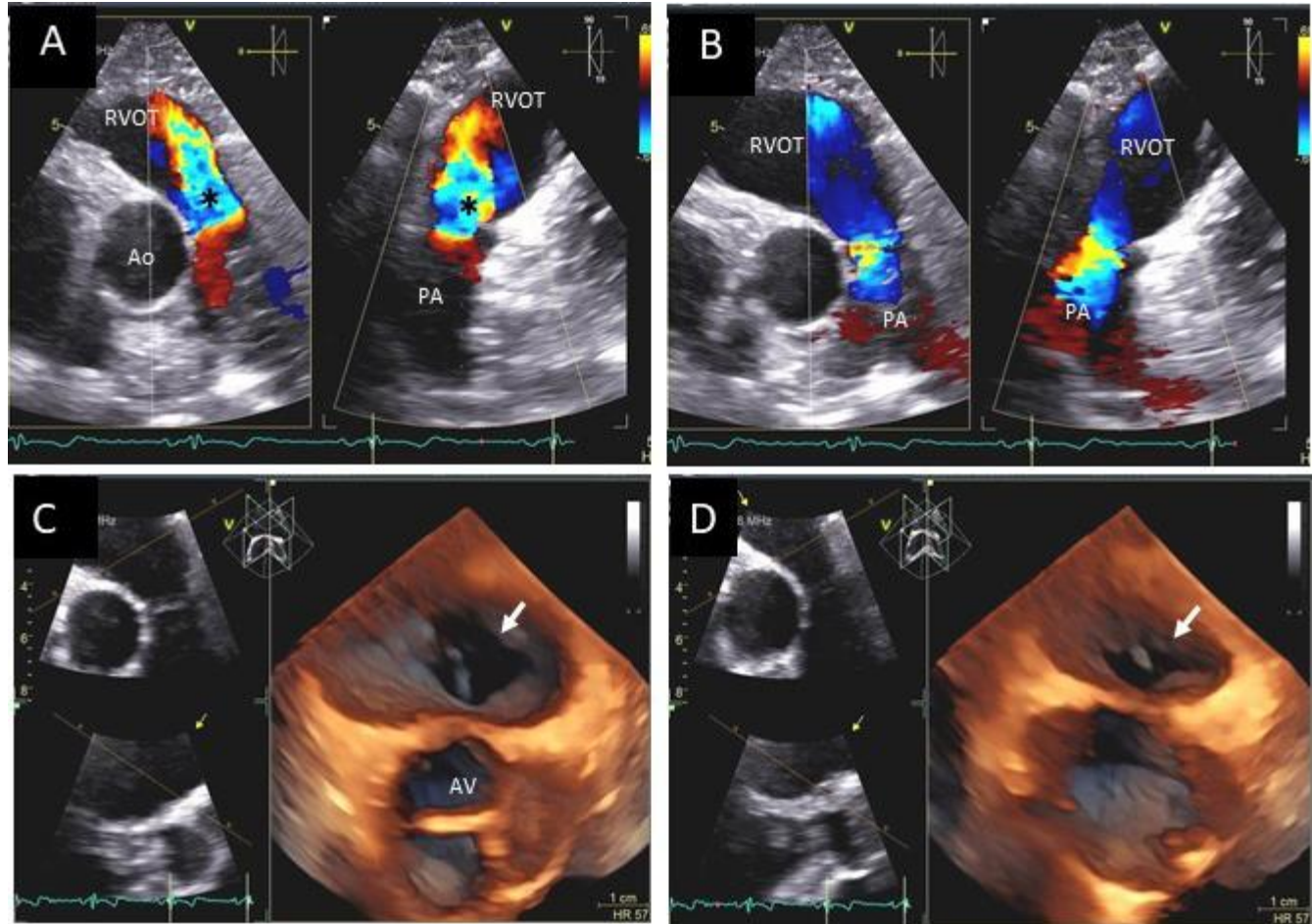
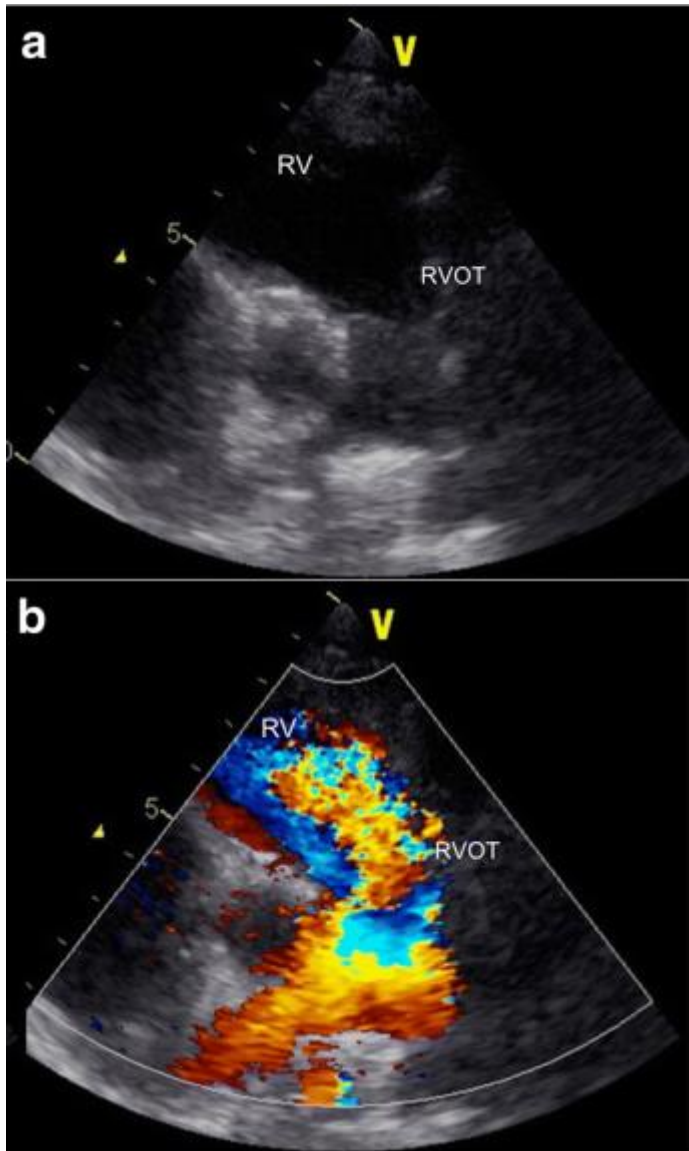
Pulmonic regurgitation



Cleveland
Clinic
©2022

PATOMECHANIZMUS A MANIFESTÁCIA PULMONÁRNEJ REGURGITÁCIE

- Propagácia krvi naspäť do PK a PP -> zväčšenie oddielov srdca -> riziko arytmií
 - Diastolický šelest (Graham-Steelov šelest) – vysoký tón a intenzita + akcentácia druhej ozvy srdca (S2, pulmonárny komponent)
- Iničiálne je kompenzácia dobrá -> remodelácia PK -> excentrická hypertrofia PK -> systolická dysfunkcia PK
 - Príznaky zo stázy krvi v systémovom obehu
- Môžu byť pridružené príznaky ochorení dýchacieho systému alebo poškodenia ľavého srdca
 - COPD, syndróm spánkového apnoe, primárna pulmonárna hypertenzia



OTÁZKY?

Everyone: Talking about Valentine's Day.
The congenital heart disease day:



<https://i.redd.it/7elojh2ogjh6l.jpg>