

WADY WRODZONE

Operacja Norwooda u noworodka z zespołem niedorozwoju lewego serca i zespołem Turnera. Opis pomyślnego przebiegu leczenia



Modified Norwood operation for the newborn with hypoplastic left heart syndrome and Turner syndrome. A report of successful surgical treatment

Elżbieta Wójcik¹, Janusz H. Skalski¹, Tomasz Mroczek¹, Jacek Kołcz¹, Mirosława Dudyńska¹, Jerzy Jarosz¹, Zbigniew Kordon², Andrzej Rudziński²

¹Klinika Kardiologii Dziecięcej UJ Collegium Medicum, Polsko-Amerykański Instytut Pediatrii, Wydział Lekarski UJ Collegium Medicum, Kraków

²Klinika Kardiologii Dziecięcej UJ Collegium Medicum, Polsko-Amerykański Instytut Pediatrii, Wydział Lekarski UJ Collegium Medicum, Kraków

Kardiologia i Torakochirurgia Polska 2009; 6 (2): 135–137

Streszczenie

Zespół niedorozwoju lewego serca (ang. *hypoplastic left heart syndrome* – HLHS) to złożona sinicza wada serca o dużej różnorodności anatomicznej, wymagająca wieloetapowego leczenia operacyjnego, począwszy od przeprowadzonej w okresie noworodkowym operacji Norwooda, a następnie postępowania według zasad Fontana dla serca jednokomorowego. Współistnienie zespołów genetycznych, w tym zespołu Turnera, jest istotnym niezależnym czynnikiem ryzyka operacji Norwooda. W pracy przedstawiono opis pomyślnego przebiegu leczenia noworodka z rozpoznaniem prenatalnie zespołu Turnera i niedorozwojem lewego serca.

Słowa kluczowe: kardiologia dziecięca, wrodzone wady serca, zespół niedorozwoju lewego serca, zespół Turnera, operacja Norwooda.

Abstract

Hypoplastic left heart syndrome (HLHS) is a complex cyanotic congenital heart defect with wide anatomical variability. HLHS requires multi-stage operative treatment according to the Fontan principle for single ventricle CHD. The first stage of treatment is Norwood operation performed in newborn age. Coexistence of genetic syndromes, including Turner syndrome, is an independent risk factor for the first stage of HLHS treatment by Norwood operation. The report presents the course of a successful treatment of the first stage with the modified Norwood operation of a newborn with prenatal diagnosis of Turner syndrome and CHD of type HLHS.

Key words: paediatric cardiac surgery, congenital heart defects, hypoplastic left heart syndrome, Turner syndrome, Norwood operation.

Wstęp

Zespół niedorozwoju lewego serca (ang. *hypoplastic left heart syndrome* – HLHS) to złożona sinicza wada serca o dużej różnorodności anatomicznej, z przewodozależnym przepływem systemowym, wymagająca wieloetapowego leczenia operacyjnego według zasad Fontana. Zespół niedorozwoju lewego serca występuje u 0,016–0,036% żywo urodzonych noworodków i stanowi 1,4–8,6% wrodzonych wad serca (WWS). W I etapie leczenia HLHS w wieku noworodkowym przeprowadzana jest operacja Norwooda. Wykonywane w klasycznej operacji Norwooda zespolenie sp. Blacklock-Taussig jest ostatnio w wielu ośrodkach zastępowane

wszywaniem protezy naczyniowej pomiędzy prawą komorą i tętnicą płucną (konduit RV-PA), zapewniającą kontrolowany napływ krwi do łożyska płucnego (modyfikacja Sano) [1–3].

Do czynników ryzyka operacji Norwooda należą: wcześniactwo, niska masa urodzeniowa, istotne wady pozasercowe, współistnienie zespołów genetycznych (w tym: zespołu Turnera czy trisomii 21), uprzednia sztuczna wentylacja i uporczywa kwasica metaboliczna [2, 4].

Częstość występowania zespołu Turnera (ZT) szacowana jest na 1 : 2000 żywo urodzonych noworodków płci żeńskiej, natomiast częstość rozpoznania ZT w okresie prenatalnym jest znacznie wyższa. Zwiększona umieralność płodów z ZT

Adres do korespondencji: dr n. med. Elżbieta Wójcik, ul. Wielicka 265, 30-663 Kraków, tel. +48 12 658 10 23, +48 12 658 20 11 wewn. 1591, e-mail: janusz_skalski@poczta.onet.pl, wojcikelzbieta@wp.pl

tłumaczona jest obecnością wad układu sercowo-naczyniowego, głównie tzw. lewego serca, takich jak HLHS, przerwany łuk aorty lub koarktacja aorty [5–8]. Współistnienie HLHS i ZT u noworodka stwarza szczególnie niekorzystne rokowanie, leczenie obciążone jest wysokim odsetkiem powikłań i wysoką śmiertelnością [4, 6, 9]. W pracy przedstawiono opis leczenia noworodka z zespołem Turnera z HLHS, u którego przeprowadzono zmodyfikowaną operację Norwooda z pomyślnym wynikiem.

Opis przypadku

Noworodek płci żeńskiej z CII PII s.n. w 40. Hbd, z urodzeniową masą ciała 3330 g, 9 pkt w skali Apgar w 1. i 5. minucie, z rozpoznaniem w okresie prenatalnym na podstawie amniopunkcji zespołem Turnera i niedorozwojem lewego serca. Wrodzoną wadę serca w postaci HLHS potwierdzono po urodzeniu. Dziecko przez 12 godzin wymagało wentylacji mechanicznej, w 10. dobie życia zostało przekazane do Kliniki Kardiologii Dziecięcej *Collegium Medicum* Uniwersytetu Jagiellońskiego. Przy przyjęciu: stan dziecka umiarkowanie ciężki, tachypnoe 60/min, sinica centralna (pO_2 39,7 mm Hg, saturacja O_2 72,6%). Cechy dysmorfii: dyskretnie antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych, głęboko osadzona nasada nosa, krótka szyja z fałdem na karku, szerokie dłonie, na opuszkach palców rąk i stóp typowe dla ZT dermatoglify, obrzęki limfatyczne na twarzy i na podudziach oraz wydętne „poduszeczki” na grzbietach stóp. Akcja serca miarowa 160/min, pojedynczy II ton, przy lbn niecharakterystyczny szmer skurczowy 2–3/6 w skali Levinea; tętnienie w dołku podsercowym; wątroba 3,5 cm poniżej pr.łż., tętno obwodowe symetryczne, słabo wypełnione. W badaniu cytogenetycznym potwierdzono mozaikową postać zespołu Turnera z kariotypem 45, X (75%) /46, Xi (X) (Xq10) (25%).

W RTG klatki piersiowej: powiększona sylwetka serca (CTR = 0,65), zaokrąglony uniesiony ku górze koniuszek, cechy wzmożonego przepływu płucnego. W EKG: rzm 130/min, PQ = 0,12, dekstrogram, cechy przerostu komory prawej. W badaniu USG serca: kardiotyp {S, D, S}, zespół HLHS w postaci atrezji zastawki aorty i hipoplazji zastawki mitralnej, hipoplazja aorty wstępującej (AoAsc = 2,2 mm); umiarkowana restrykcja międzyprzedsionkowa, nieistotna niedomykalność zastawki trójdzielnej, lewostronny łuk aorty, szeroki przewód tętniczy. Włączono ciągły wlew Prostinu VR. Na podstawie diagnostyki nieinwazyjnej zakwalifikowano dziecko do operacji Norwooda.

W 15. dobie życia przeprowadzono zabieg operacyjny w krążeniu pozaustrojowym i głębokiej hipotermii z zastosowaniem modyfikacji Sano. Po sternotomii środkowej skaniulowano pień płucny oraz uszko prawego przedsionka. Zaciśnięto gałęzie płucne na turnikietach i rozpoczęto krążenie pozaustrojowe wraz z ochładzaniem dziecka. Po osiągnięciu głębokiej hipotermii zaklemowano aortę i podano kardioplegię krystaliczną, a następnie zatrzymano krążenie pozaustrojowe. Podwiązano przewód tętniczy i przecięto go dystalnie od podwiązki. Poprzecznie przecięto pień tętnicy płucnej i zasklepiono jego dystalny kikut przygotowaną wcześniej łatką z homograftu płucnego

z wszytą centralnie protezą naczyniową z PTFE. Przecięto niedorozwinięty łuk aorty po jego wewnętrznej krzywiźnie, przedłużając cięcie proksymalnie na lewy brzeg aorty wstępującej. Wycięto pozostałości ściany przewodu tętniczego w miejscu jego połączenia z aortą zstępującą, po czym zrekonstruowano aortę z zastosowaniem homogennej tętnicy płucnej. Wykonano septektomię przegrody międzyprzedsionkowej w zakresie przegrody pierwotnej. Po wszczęciu krążenia pozaustrojowego wykonano zespolenie prawej komory z tętnicą płucną (połączenie RV-PA) zgodnie z modyfikacją Sano, z użyciem protezy naczyniowej z PTFE o średnicy 5 mm. Sztuczne naczynie z PTFE ułożono po prawej stronie w odniesieniu do pozycji „neoaorty”. Wyjątkowy wybór dla prawostronnego usytuowania graftu wynikał ze szczególnych warunków anatomicznych, w odróżnieniu od standardowego układania konduitu RV-PA po stronie lewej. Dziecko ogrzano, po uzyskaniu stabilnego stanu hemodynamicznego i zadawalających dla tego etapu leczenia wartości utlenowania krwi tętniczej (pO_2 32–34 mm Hg) odłączono krążenie pozaustrojowe. Ze względu na ciasnotę w worku osierdziowym w końcowej fazie operacji zastosowano odroczone zamknięcie mostka – definitywnie zespolono mostek w 2. dobie po operacji. Wentylację mechaniczną prowadzono do 8. doby, w 14. dobie konieczne było odbarczenie worka osierdziowego z powodu dużej ilości nagromadzonego płynu przesiękowego. W 16. dobie po operacji wystąpiły incydenty drgawkowe, w USG przeziemiączkowym: układ komorowy z dyskretną asymetrią komór bocznych. W badaniu neurologicznym nie stwierdzano objawów ogniskowych, w EEG ujawniły się elementy napadowe, w TK głowy – układ komorowy o prawidłowej szerokości, symetryczny, torbiel pajęczynówki w środkowym dole czaszki, poszerzony zbiornik wielki mózgu, opisany jako wariant zespołu Dandy-Walkera, niewymagający leczenia neurochirurgicznego. Zalecono dalszą systematyczną kontrolę neuropediatryczną. W 25. dobie pooperacyjnej dziecko w stabilnym stanie układu krążenia zostało wypisane z oddziału intensywnej terapii kardiologicznej, a w 42. dobie przekazane zostało do rejonowego oddziału kardiologicznego w stanie ogólnym dobrym, z masą ciała 3900 g. Po trzech miesiącach od dnia wypisu z kliniki stan układu krążenia dziecka jest stabilny, saturacja O_2 84%, niemowlę rozwija się dość dobrze, masa ciała 5200 g, planowany jest kolejny etap leczenia operacyjnego.

Dyskusja

Zespół niedorozwoju lewego serca może występować w zespołach genetycznych, np. zespole Turnera lub trisomii 21, które należą do niezależnych czynników ryzyka pierwszego etapu leczenia tej wady [2, 4]. Dalsze leczenie kardiologiczne HLHS prowadzone jest typowo według zasad Fontana dla serca jednokomorowego. Panuje dość powszechnie przekonanie, że współistnienie zespołu Turnera i HLHS istotnie pogarsza wyniki leczenia i rokowanie.

Stosowana obecnie najczęściej modyfikacja Sano dla zapewnienia napływu do tożyska płucnego, lepszej stabilności układu krążenia oraz uniknięcia zaburzeń perfuzji wieńcowej, a także lepsza opieka okołoperacyjna istotnie

poprawiły przeżywalność po operacji Norwooda określaną na około 90%. Odnotowywano lepsze wyniki leczenia również w grupie pacjentów z większym ryzykiem zgonu, w tym z zespołami genetycznymi [1–3].

Pizzaro i wsp. w badaniach własnych wykazali istotną redukcję śmiertelności w grupie niemowląt z HLHS po zespoleniach RV-PA w porównaniu z grupą po klasycznej operacji Norwooda z zespoleniem BT. W obu grupach uwzględnieni byli pacjenci z anomaliami chromosomalnymi, w tym ZT. Śmiertelność przed drugim etapem leczenia metodą hemi-Fontana wynosiła w grupach z anomaliami chromosomalnymi odpowiednio 2% i 13% [2].

Zespół Turnera charakteryzuje się typowym fenotypem, rozpoznawanie ZT w okresie noworodkowym w 97% stawiane jest na podstawie charakterystycznych obrzęków limfatycznych [5]. Uważa się, że za powstawanie wrodzonych wad serca w ZT odpowiedzialna jest obstrukcja odpływu w krążeniu limfatycznym, która ujawnia się już w 10.–12. Hbd jako poszerzenie przezierności karkowej (ang. *nuchal translucency* – NT). Występowanie obrzęków limfatycznych w okresie płodowym zwiększa prawdopodobieństwo wystąpienia WWS [7, 8]. Surerus i wsp. określają częstość WWS u płodów z ZT na 62,2%, a najczęstsze to CoAo (45,3%) i HLHS (13,2%) [7]. Bondy określa częstość ZT u dzieci, które nie przeżyły okresu prenatalnego z powodu HLHS, na 10% [8]. Natomiast w grupie płodów poronionych z powodu HLHS aż 19% stanowił ZT [9]. Zespół niedorozwoju lewego serca wymieniany jest przez Egmonda i wsp. jako wada sporadyczna w ZT [6]. W grupie ZT badanej przez Sybert zespół HLHS stanowił 1,2% wszystkich WWS [10]. Reis i wsp. przeanalizowali grupę 406 niemowląt z HLHS, w której ZT stanowiły 2,5% [9]. W grupie tej 7 niemowląt miało klasyczny kariotyp, prostą monosomię 45, X, natomiast 3 miało postacie mozaikowe. U wszystkich niemowląt przeprowadzono operację Norwooda, aż 8 z nich zmarło we wczesnym okresie pooperacyjnym lub po wypisie z oddziału. Dwójka dzieci z ZT, które przeżyły, miała kariotyp mozaikowy, a średni czas ich hospitalizacji po pierwszym etapie leczenia wynosił 33 i 37,6 dni.

U dzieci tych przeprowadzono operację hemi-Fontana, a obserwacja trwała do 1. i 3. roku życia. Reis i wsp. wskazują na podstawie badań własnych, że pooperacyjny przebieg kliniczny u pacjentów z HLHS i ZT zależy od rodzaju kariotypu, a korzystniejsze rokowanie występuje w postaciach mozaikowych ZT [9].

Wnioski

1. Strategia wieloetapowego leczenia HLHS musi być zawsze wypracowana indywidualnie dla każdego dziecka, z uwzględnieniem różnic w anatomii wady, indywidualnych czynników ryzyka, w tym współistniejących zespołów genetycznych, a także doświadczeń ośrodka leczącego.
2. Zespół Turnera u noworodka z zespołem niedorozwoju lewego serca nie stanowi przeciwwskazania do podjęcia leczenia operacyjnego sposobem Norwooda.

Piśmiennictwo

1. Sano S, Ishino K, Kawada M, Arai S, Kasahara S, Asai T, Masuda Z, Takeuchi M, Ohtsuki S. Right ventricle-pulmonary artery shunt in first-stage palliation of hypoplastic left heart syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2003; 126: 504-509.
2. Pizarro C, Mroczek T, Malec E, Norwood WL. Right ventricle to pulmonary artery conduit reduces interim mortality after stage 1 Norwood for hypoplastic left heart syndrome. *Ann Thorac Surg* 2004; 78: 1959-1963.
3. Reemtsen BL, Pike NA, Starnes VA. Stage I palliation for hypoplastic left heart syndrome: Norwood versus Sano modification. *Curr Opin Cardiol* 2007; 22: 60-65.
4. Jacobs JP, O'Brien SM, Chai PJ, Morell VO, Lindberg HL, Quintessenza JA. Management of 239 patients with hypoplastic left heart syndrome and related malformations from 1993 to 2007. *Ann Thorac Surg* 2008; 85: 1691-1696.
5. Hjerrild BE, Mortensen KH, Gravholt CH. Turner syndrome and clinical treatment. *Br Med Bull* 2008; 86: 77-93.
6. van Egmond H, Orye E, Praet M, Coppens M, Devloo-Blancquaert A. Hypoplastic left heart syndrome and 45X karyotype. *Br Heart J* 1988; 60: 69-71.
7. Surerus E, Huggon IC, Allan LD. Turner's syndrome in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 264-267.
8. Bondy CA. Congenital cardiovascular disease in Turner syndrome. *Congenit Heart Dis* 2008; 3: 2-15.
9. Reis PM, Punch MR, Bove EL, van de Ven CJ. Outcome of infants with hypoplastic left heart and Turner syndromes. *Obstet Gynecol* 1999; 93: 532-535.
10. Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome. *Pediatrics* 1998; 101: E11. <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/reprint/101/1/e11>