

Prirodene bolesti srca
Congenital heart disease

13.1.

CARDIOVASCULAR SYSTEM INVOLVEMENT IN MARPHAN SYNDROME

Lj. Kos, T. Kovacevic-Preradovic, V. Katic, S. Srdic, M. Kozic, D. Uncanin, Lj. Keric, N. Dobrijevic

Clinic of cardiovascular diseases, Clinical center Banja Luka, Banja Luka, Bosnia and Herzegovina

Introduction: Marphan syndrome has wide range of expressions. The most serious complications are associated with cardiovascular system: cystic medial degeneration resulting in prolaps and regurgitation of the mitral or aortic valves, and aortic aneurysm or dissection.

Methods: We present the case of the patients with major complications after mitral valve replacement.

Results: Male, age 42, with Marphan syndrome with known mitral valve prolapse of both leaflets and previously rejected surgery, comes with complaints of fatigue, dyspnea and chest discomfort. On admission typically multiple deformities including arachnodactyly, dolichostenomelia, pectus excavatum and scoliosis; auscultation revealed holosystolic murmur best heard over the apex. ECG shows permanent atrial fibrillation. Transthoracic echocardiography revealed severe mitral regurgitation, with ERO 0,6cm², systolic function EF 48% biplane, endsystolic dimension of left ventricle of 49mm, right ventricular systolic pressure of 40mmHg. Coronarography showed no stenosis. Surgery was performed: replacement valvulae mitralis cum Edwards mechanical valve 31mm. Postoperatively we registered mild to moderate paravalvular leak. Due to unspecific complaints, one year later we performed CT aortography that has shown aortic dissection Stanford typ B and abdominal aortic aneurysm, partially thrombosed. Medically treatment was continued.

Conclusion: Marfan syndrome is a spectrum disorder caused by genetic defect. For cardiovascular system involvement major and minor criteria are defined. The most important aspect in the preoperative evaluation of patients with Marphan is to rule out any imminent cardiac compromise. Complete cardiac workup pre- and postoperatively is mandatory.

13.2.

FABRYEVA BOLEST U ODRASLIH – NAŠA ISKUSTVA

M. Merkler

Zavod za bolesti metabolizma, KBC Zagreb, Zagreb, Hrvatska

Anderson Fabryjeva bolest koja spada u grupu lizosomskih bolesti nakupljanja, rijetki je metabolički poremećaj vezan uz X-kromosom te se očituje manjkom enzima alfa-galaktozidaze A i nakupljanjem glukosfingolipida, primarno globotriazilceremida (GL3) u organizmu. Bolesnici, najčešće muškarci, s klasičnom Fabryjevom bolešću razvijaju rane simptome najčešće akroparesteziju i hipohidrozu uz nepodnošenje fizičkih napora već do dvadesetih godina života. Napredovanje bolesti uključuje ozbiljne komplikacije od strane srca, bubrega i središnjeg živčanog sustava što su i glavni uzroci morbiditeta i rane smrtnosti tih bolesnika. Bolest vrlo često ostane neprepoznata a na nju treba misliti kod svih hipertrofija miokarda nejasnog uzroka u mladih ljudi. Žene koje su heterozigoti mogu imati jednako tešku sliku bolesti kao i muškarci, ali često mogu proći i potpuno bez znakova bolesti. Kronična enzimaska nadomjesna terapija (ENT) koja se primljenjuje od 2001.g usporava progresiju bolesti i pojavu komplikacija tako što sprečava nakupljanje GL3 a i smanjenje postojećih nakupna u tkivima. U nas su registrirana dva preparata ENT agalzidaza alfa i agalzidaza beta. Bitno je da terapija započne što ranije po utvrđivanju bolesti kako bi se spriječilo ireverzibilno oštećenje organa.

Zavod za bolesti metaboliza kao referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za rijetke i metaboličke bolesti je ustanova u kojoj se liječi i kontrolira najveći broj od do sada pronađenih odraslih bolesnika sa Fabryevom bolešću u Hrvatskoj. Zbog malog broja bolesnika u pojedinim zemljama osnovani su međunarodni registri za praćenje bolesnika i izmjenjivanje iskustava liječnika koji se bave ovim bolestima kao što je Fabry Registry kojega je član i naš Zavod.

PROLAPS MITRALNOG ZALISTKA U SPORTAŠA

K. Novak, D. Glavaš, I. Vuković

KBC Split, Split, Hrvatska

Uvod: Prolaps mitralne valvule je je najčešća srčana mana, koja zahvaća 5–10% stanovništva, neovisno o spolu. Može biti izolirana ili udružena s nekim drugim kardiopatijama ili torakalnim deformacijama. Najčešći simptomi bolesti su bol u prsima, dispneja, vrtoglavica i palpitacija, iako u najvećem broju slučajeva nalaz je slučajan. U većini slučajeva promjene na srcu se ehokardiografski. Angiografija s kateterizacijom srca omogućava sigurno dijagnosticiranje ove bolesti, ali se ova pretraga rijetko preporučuje zbog komplikacija postupka koji ne utječe na liječenje. Ova pretraga se indicira samo bolesnicima koji su kandidati za kirurški zahvat. Ukoliko su ovi bolesnici asimptomatski nije potrebno nikakvo liječenje samo redovite kontrole. Komplikacije prolapsa su: poremećaja srčanog ritma, hemodinamski značajne mitralne insuficijencije i endokarditis.

Prikaz slučaja: 26-godišnji veslač primljen u Jedinicu koronarne skrbi zbog paroksizma supraventrikulske tahikardije. Učinjenom ehokardiografijom nađe se zadebljani prednji mitralni zalistak (8 mm) s prolapsom uz mitralnu insuficijenciju angio 2+. Odmah po dolasku od terapije počeo dobivati bisoprolol. Za vrijeme ergometrijskog testiranja dolazi do depresije ST spojnice u inferiornim odvodima uz inverziju T vala. Učinjenom MSCT koronarografijom prikazu se uredne koronarne arterije. U 48-satnom monitoriranju EKG-a po Holteru u dva navrata zabilježe se VT nonsustain zbog čega se ugradije loop recorder. Otpušta se uz preporuku da se za sada prestane aktivno baviti sportom te da nastavi uzimati bisoprolol uz redovite kontrole zapisa loop recordera.

VENTRIKULARNI SEPTALNI DEFEKT I NEKOMPAKCIJA LIJEVOG VENTRIKLA: RIJEDAK I ZANIMLJIV DUO

I. Šakić, S. Biočić, M. Stipčević, J. Vincelj, J. Čatić, D. Šebetić, M. Udovičić, M. Sičaja, Ž. Đurašević, B. Starčević

Zavod za bolesti srca i krvnih žila, KB Dubrava, Zagreb, Hrvatska

Nekompakcija lijevog ventrikla rijedak je poremećaj za koji se smatra kako je uzrokovan poremećajem morfogeneze miokarda. Može biti izolirana ili povezana sa drugim kongenitalnim anomalijama. Prikazat ćemo slučaj osamnaestogodišnjeg bolesnika sa ventrikularnim septalnim defektom, aortalnom regurgitacijom i nekompakcijom lijevog ventrikla.

Osamnaestogodišnji bolesnik koji do tada nije imao značajnijih tegoba, javio se na pregled zbog bolova u prsima i zaduhe. Ehokardiografski nalaz ukazao je recesuse smještene apikolateralno u dilatiranom lijevom ventriklu sa očuvanom sistoličkom funkcijom, značajnu aortnu regurgitaciju uzrokovanu malkoaptacijom kuspisa i mogućim prolapsom lijevog koronarnog kuuspisa, ventrikularni septalni defekt u membranoznom dijelu IVS-a te malkoaptaciju trikuspidnih zalistaka sa značajnom regurgitacijom. Kateterizacijom desnog srca verificira se blaga do umjerena plućna hipertenzija. Kod bolesnika je učinjena rekonstrukcija korijena aorte, zatvaranje perimembranoznog VSD-a, zamjena aortnog zaliska mehaničkom protezom te anuloplastika trikuspidnog zaliska. Rani postoperativni tijek kompliciran je kardiorespiratornim arestom te je bolesniku implantiran ICD. Bolesnik je do danas hemodinamski i ritmološki stabilan.

Nekompakcija miokarda rijedak je poremećaj uzrokovan poremećajem normalne morfogeneze miokarda čija se prevalencija, prema literaturi, kreće od 0.06 do 0.24%. Najčešće se bolest manifestira srčanim zatajivanjem, aritmijama ili tromboembolijskim incidentima. Ehokardiografija ima vrlo važnu ulogu u postavljanju dijagnoze. Postoje tri dijagnostička kriterija za nekompakciju miokarda lijevog ventrikla, a oni

uključuju: tri ili više prominentna trabekula sa dubokim intratrabekularnim recesusima, vizualizacija protoka krvi u intratrabekularne recesuse iz šupljine ventrikla uz pomoć color Dopplera te omjer nekompakcijskih i kompakcijskih slojeva ≥ 2 . Najčešće liječenje, a i prognoza ovisi o pratećim srčanim anomalijama

13.5.

VIŠESTRUKA ZAMJENA AORTALNE I PULMONALNE VALVULE IMPLANTACIJOM KARDIOVASKULARNOG TKIVA: PRIKAZ SLUČAJA

D. Rakic ¹, V. Coric ², D. Fabijanac ³, I. Cvitkovic ¹

¹ Poliklinika za internu medicinu i pedijatriju Dr Rakić, Split, Hrvatska

² Kardiokirurgija, KBC Zagreb, Zagreb, Hrvatska

³ Klinika za unutarnje bolesti, KBC Split, Split, Hrvatska

Kardiokirurgija je u stanju rekonstruirati gotovo sve prirođene mane srca, ali konačna korekcija često nije moguća zbog rasta djeteta i kratkog trajanja umetnutog grafta s valvulom, pa su nužne reoperacije. Prikazujemo bolesnika kojeg u 25. godini života očekuje, do prije 15-ak godina nemoguća, četvrta operaciju srca.

25-godišnji muškarac na kardiološkoj kontroli je bez tegoba, klinički dominiraju fenomeni teške aortalne regurgitacije (AR) i pulmonalne stenozе (PS), bez znakova zatajenja srca, uz pravilan srčani ritam 80/min i normalne vrijednosti arterijskog tlaka (120/70 mmHg). Ehokardiografski se bilježi teški stupanj AR i srednje teška PS (vršni gradijent je 55 mmHg).

Prema medicinskoj dokumentaciji, u dobi od 8 godina podvrgnut je zatvaranju značajnog ventrikulskog septalnog defekta, a 2 godine potom, zbog teške AR, (novonastale?) operaciji po Rossu, kojom je korijen s valvulom njegove pulmonalne arterije (PA) transplantiran na aortalnu poziciju uz ugradnju koronarnih arterija, a PA nadomještена homograftom. Osam godina kasnije (2005. godine) u dječakovoj 16. godini, zbog teške stenozе homografta na PA i teške AR, podvrgnut je operaciji kojom je zamijenjen stenozirani homograft PA, a zahvatom po Tyrone Davidu zamjenjen je alograft na aortalnoj poziciji, ali samo stijenka uz poštedu anulusa i kuspisa alografta PA koji na aortalnoj poziciji nastavljaju funkcionirati kao aortalni. Ovim operacijama se izbjeglo antikoagulantno liječenje i omogućio rast anulusa aorte do veličine i dobi kada treba pribjeći trajnom rješenju, npr. zahvatu po Bentallu (zamjena valvule, korjena aorte i ascendentne aorte, te re-implantacija koronarnih arterija), uz istovremenu zamjenu homografta PA homograftom, ksenograftom, umjetnim graftom ili nekom endovaskularnom intervencijom.

U svakodnevnom radu kardiološka, kardiokirurška i anesteziološka služba se sve češće susrećemo s ovakvim (adult – kongenital) bolesnicima koji imaju vrlo specifične zahtjeve (oprema, stručnost, organizacija).