

Obsah

Předmluva	3
Poděkování	5
Úvod	6
OBECNÁ ČÁST	9
1 Epidemiologie vrozených srdečních vad	11
1.1 Incidence a prevalence	12
1.2 Úvod do epidemiologie vrozených srdečních vad	12
1.3 Výskyt vrozených srdečních vad ve světě	13
1.4 Výskyt vrozených srdečních vad v České republice	14
1.5 Výskyt VSV a vztah k prenatální diagnostice	17
1.6 Trendy a perspektiva	18
2 Etiologie – genetika vrozených srdečních vad	21
2.1 Základní aspekty molekulární genetiky	22
2.2 Typy dědičnosti a specifické mechanismy relevantní pro srdeční vady	23
2.2.1 Autozomálně dominantní dědičnost	24
2.2.2 Autozomálně recesivní dědičnost	25
2.2.3 X-vázaná recesivní dědičnost	25
2.2.4 X-vázaná dominantní dědičnost	26
2.2.5 Mitochondriální dědičnost	27
2.2.6 Digenní a multifaktoriální dědičnost	28
2.2.7 Vzácné mechanismy a atypické přenosy genetického materiálu	29
2.3 Genetické příčiny vrozených srdečních vad	32
2.3.1 Chromozomální abnormality	35
2.3.2 Mikrodeleční syndromy	42
2.3.3 Monogenní poruchy	48
2.3.4 Metabolické a peroxizomální poruchy se srdečním postižením	59
2.3.5 Genetika kardiomyopatií – přehledový komentář	60
2.4 Genetická diagnostika u vrozených srdečních vad	61
2.4.1 Indikace ke genetickému vyšetření u VSV	62
2.4.2 Základní typy genetických vyšetření u VSV	62
2.4.3 Diagnostické algoritmy u VSV	73
2.4.4 Limitace a interpretace genetických nálezů u VSV	74
2.5 Prenatální genetická diagnostika a poradenství u VSV	76
2.5.1 Indikace k prenatálnímu genetickému vyšetření u VSV	77
2.5.2 Genetické metody používané v prenatální diagnostice VSV	77
2.5.3 Genetické poradenství v rámci mezioborové spolupráce	78
2.6 Genetické poradenství v postnatální praxi	80
3 Negenetické rizikové faktory vzniku vrozených srdečních vad	85
3.1 Věk matky	85

3.2	Infekce matky	91
3.3	Maternální onemocnění	93
3.4	Léky jako teratogenní faktory	101
3.5	Toxiny jako teratogenní faktory	113
3.6	Nutriční faktory	115
3.7	Environmentální expozice	117
3.8	Sociální a geografické determinanty expozice	120
3.9	Rizikové faktory ze strany otce	121
3.10	Rizikové faktory gravidity a plodu	122
3.11	Pozitivní rodinná anamnéza	123
4	Vývoj kardiovaskulárního systému	125
4.1	Časný vývoj srdce	125
4.2	Vývoj srdečních přepážek a chlopní	129
4.3	Vývoj arterií a vén	134
5	Základy anatomie srdce	139

PROPEDEUTIKA A VYŠETŘOVACÍ METODY 149

6	Propedeutika vrozených srdečních vad	151
6.1	Anamnestické údaje a jejich význam	152
6.1.1	Rodinná anamnéza	153
6.1.2	Prenatální a perinatální anamnéza	153
6.1.3	Osobní anamnéza	154
6.1.4	Nynější onemocnění	154
6.2	Fyzikální vyšetření – tradiční propedeutika	154
6.2.1	Pohled (inspekce)	155
6.2.2	Pohmat (palpace)	155
6.2.3	Poklep (perkuse)	156
6.2.4	Poslech (auskultace)	156
6.3	Vedoucí příznaky kardiálních onemocnění u dětí	164
6.3.1	Cyanóza	164
6.3.2	Dušnost	169
6.3.3	Palpitace	173
6.3.4	Bolesti na hrudi	177
6.3.5	Synkopa u dětí	181
6.4	Další příznaky kardiálních onemocnění	186
6.4.1	Hepatomegalie	187
6.4.2	Otoky	187
6.4.3	Pocení	187
6.4.4	Další méně časté projevy	187
6.5	Klinická propedeutika VSV v kontextu věkových období	188
6.6	Souhrn pro primární péči	189
6.7	Indikace k urgentnímu odeslání ke kardiologovi	190
7	Paraklinická a zobrazovací diagnostika u VSV	193
7.1	Obecná laboratorní diagnostika u dětí s podezřením na VSV	194
7.2	Laboratorní metody u VSV – biomarkery	198

7.2.1	Natriuretické peptidy: BNP a NT-proBNP	198
7.2.2	Natriuretické peptidy u specifických klinických stavů	200
7.2.3	Troponiny v diagnostice a sledování VSV	206
7.2.4	Využití troponinu u VSV.	208
7.3	EKG a vrozené srdeční vady	214
7.4	Zobrazovací vyšetřovací metody v kardiologii.	221
7.4.1	Rentgenové vyšetření hrudníku	222
7.4.2	Echokardiografie	228
7.4.3	Magnetická rezonance srdce	236
7.4.4	Výpočetní tomografie srdce	238
7.4.5	Radionuklidová vyšetření srdce u dětí	243
7.4.6	Endomyokardiální biopsie	244
7.4.7	Diagnostická srdeční katetrizace	245

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA. 249

8	Prenatální detekce VSV	251
8.1	Prenatální detekce VSV – pohled dětského kardiologa	252
8.1.1	Historie prenatální kardiologie	252
8.1.2	Současnost.	253
8.1.3	Organizace prenatální diagnostiky v ČR	253
8.1.4	Diagnostické postupy a metodiky.	255
8.1.5	Indikace k vyšetření a rizikové faktory	258
8.1.6	Limitace systému a etické otázky	259
8.1.7	Česká republika a svět, mezinárodní srovnání.	260
8.2	Prenatální detekce VSV – pohled gynekologa	263
8.2.1	Ultrazvukové vyšetření do 14. týdne	264
8.2.2	Ultrazvukové vyšetření ve 20.–22. týdnu	266
8.2.3	Ultrazvukové vyšetření ve 30.–32. týdnu	268
8.3	Došetření gravidity a plánování porodu	268
8.4	Ukončení gravidity a role patologa	269
8.4.1	Cíle autopsie a její příprava	269
8.4.2	Fixace a vedení autopsie	271
8.4.3	Korelace nálezů a interpretace.	272

SPECIÁLNÍ ČÁST I 277

9	Vrozené srdeční vady – jednotlivé typy.	279
9.1	Defekt komorového septa	283
9.2	Defekt síňového septa	290
9.3	Perzistující ductus arteriosus (otevřená tepenná dučej)	296
9.4	Defekt atrioventrikulárního septa.	301
9.5	Aortální stenóza a další aortální postižení	307
9.5.1	Aortální stenóza.	307
9.5.2	Méně časté formy aortální stenózy	313
9.5.3	Aortální regurgitace	314
9.5.4	Anomálie kořene aorty.	315

9.5.5	Anomálie aorty u syndromologických postižení	316
9.6	Pulmonální stenóza a izolovaná postižení chlopně plicnice	317
9.6.1	Pulmonální stenóza.	317
9.6.2	Pulmonální insuficience	322
9.6.3	Syndrom aplazie chlopně plicnice.	324
9.7	Fallotova tetralogie	325
9.8	Koarktace aorty	332
9.9	Transpozice velkých tepen	338
9.10	Syndrom hypoplastického levého srdce	343
9.11	Dvojvýtoková pravá komora.	349
9.12	Arteriální trunkus.	354
9.13	Trikuspidální atrezie	359
9.14	Pulmonální atrezie bez defektu komorového septa	364
9.15	Pulmonální atrezie s defektem komorového septa	369
9.16	Dvojvtoková levá komora	376
9.17	Funkčně jediná komora, fontanovská cirkulace	381
9.18	Totální anomální návrat plicních žil	390
9.19	Parciální anomální návrat plicních žil	396
9.19.1	Scimitar syndrom	400
9.20	Ebsteinova anomálie	401
9.21	Interrupce aortálního oblouku	406
9.22	Korigovaná transpozice velkých tepen	412
9.23	Izolované vady atrioventrikulárních chlopní.	417
9.23.1	Trikuspidální stenóza.	417
9.23.2	Trikuspidální insuficience	420
9.23.3	Mitrální stenóza.	423
9.23.4	Mitrální insuficience	426
9.23.5	Prolaps mitrální chlopně.	429
9.23.6	Double-orifice mitral valve	433
9.24	Anomálie koronárních arterií	436
9.24.1	Anomální odstup levé koronární arterie z plicnice	437
9.24.2	Anomální odstup pravé koronární arterie z plicnice	440
9.24.3	Anomální odstup koronární arterie z nesprávného koronárního sinu	441
9.24.4	Jediná koronární arterie	441
9.24.5	Koronární píštěle	442
9.24.6	Anomální koronární arterie u VSV	442
9.25	Cévní prstence	444
9.25.1	Zdvojený aortální oblouk	446
9.25.2	Pravostranný aortální oblouk s levostranným ductus arteriosus nebo ligamentum arteriosum	446
9.25.3	Levostranný aortální oblouk s pravostranně sestupnou aortou a pravostranným ductus arteriosus (nebo ligamentum arteriosum)	446
9.25.4	Pravostranný aortální oblouk s aberantní levou subklaviální tepnou a ligamentum arteriosum.	447

9.25.5	Aberantní pravá arteria subclavia („arteria lusoria“)	447
9.25.6	Abnormální průběh ductus arteriosus / ligamentum arteriosum nebo zbytkové embryonální struktury (např. Kommerellův divertikl)	447
9.25.7	Pulmonální sling (aberantní levá plicní tepna)	448
9.25.8	Další varianty cévních prstenců	448
9.26	Anomálie systémových žil	453
9.26.1	Perzistující levostranná horní dutá žíla	453
9.26.2	Další varianty anomálií horní duté žíly	456
9.26.3	Anomálie žil dolního povodí	456
9.27	VSV vzácné nebo neuvedené v předchozích kapitolách	459
9.27.1	Cor triatriatum	460
9.27.2	Dvojvýtoková levá komora	461
9.27.3	Aortopulmonální okno	462
9.27.4	Uhlova anomálie	463
9.27.5	Aortoventrikulární tunel	464
9.28	Polohové anomálie a uspořádání orgánů	465
9.28.1	Situs viscerum	465
9.28.2	Termíny uložení srdce a ostatních orgánů (tab. 9.1)	465
9.28.3	Vertikální (superoinferiorní) postavení komor	466
9.28.4	Ektopie srdce (ectopia cordis)	466
9.28.5	Dextrokardie, dextroverze a dextropozice	467
9.29	Heterotaxe a izomerismus	468
9.29.1	Kardiální anomálie	469
9.29.2	Extrakardiální postižení	471
10	Vrozené srdeční vady v kontextu věkových období dítěte	479
10.1	Vrozené srdeční vady u novorozence	479
10.1.1	Klinické příznaky	479
10.1.2	Diagnostický postup	483
10.1.3	Stabilizace novorozence a léčba	488
10.1.4	Vrozené srdeční vady a nezralý novorozenec	497
10.2	Vrozené srdeční vady v jednotlivých věkových obdobích	499
10.2.1	Prenatální období	500
10.2.2	Kojenecké období	500
10.2.3	Batoletí období	505
10.2.4	Předškolní věk	508
10.2.5	Školní věk	510
10.2.6	VSV v adolescenci	512
SPECIÁLNÍ ČÁST 2		515
11	Vrozené srdeční vady a genetické postižení	517
11.1	Downův syndrom	518
11.2	Edwardsův syndrom	525
11.3	Patauův syndrom	531
11.4	DiGeorgeův syndrom, 22q11.2 mikroleční syndrom	536

11.5	Turnerův syndrom	551
11.6	RASopatie a srdeční vady	569
11.7	Marfanův syndrom v dětské kardiologii	603
11.8	Přístup k dalším genetickým syndromům spojeným s VSV	633

SPECIÁLNÍ ČÁST 3 639

12	Infekční endokarditida v dětském věku	641
12.1	Epidemiologie	642
12.2	Etiologie a predispoziční faktory	642
12.3	Patofyziologie	643
12.4	Klinický obraz	643
12.5	Diagnostika	644
12.6	Terapie	646
12.7	Prevence infekční endokarditidy	647
12.7.1	Historický pohled a změny v doporučeních	647
12.7.2	Současná doporučení ESC z roku 2023 a doporučení České kardiologické společnosti z roku 2024	647
12.7.3	Režimová opatření v prevenci IE u dětí	648
12.7.4	Indikace antibiotické profylaxe IE u dětí	648
13	Srdeční selhání u dětí s VSV	653
13.1	Epidemiologie a incidence	654
13.2	Klasifikace a patofyziologie srdečního selhání u dětí	654
13.3	Etiologie srdečního selhání u dětí	655
13.4	Klasifikace závažnosti srdečního selhání u dětí	658
13.5	Diagnostika srdečního selhání u dětí	659
13.6	Léčba srdečního selhání u dětí	662
13.6.1	Akutní léčba	662
13.6.2	Chronická léčba	665
13.6.3	Specifické situace v léčbě chronického srdečního selhání u dětí	675
14	Komplexní péče o dítě s VSV	681
14.1	Očkování	681
14.1.1	Druhy očkování podle právního a odborného rámce v ČR	682
14.1.2	Kontraindikace a možné komplikace očkování	685
14.1.3	Obecné zásady očkování u dětí s VSV	686
14.2	Antitrombotická a antikoagulační léčba u dětí s VSV	688
14.2.1	Antiagregační léčba u dětí s VSV	689
14.2.2	Antikoagulační léčba u dětí s VSV	692
14.3	Sport, aktivity, vzdělávání, rehabilitace	696
14.3.1	Sport a pohybové aktivity	696
14.3.2	Předškolní a školní docházka a volba povolání u dětí s VSV	701
14.3.3	Význam a cíle rehabilitace u dětí s VSV	702
14.4	Organizace péče, přechod do dospělosti, gravidita	709
14.4.1	Organizace péče o děti a dospívající s VSV	709
14.4.2	Přechod do dospělosti a péče o dospělé pacienty s VSV	711

14.4.3	Gravidita a VSV	712
15	Paliativní péče a srdeční vady	717
15.1	Indikace paliativní péče u dětí se srdeční vadou	720
15.2	Prenatální fáze paliativní péče	722
15.3	Postnatální fáze paliativní péče	723
15.4	Organizace a struktura paliativní péče	726
15.5	Plánování propuštění a komunitní paliativní péče	727
15.6	Etická rozhodnutí a sdílené rozhodování.	729
15.7	Situace v České republice	730
15.8	Mezinárodní pohled na perinatální a postnatální paliativní péči	731
15.9	Limity a výzvy paliativní péče o plody a děti se srdeční vadou	731
	Závěr	735
	Souhrn	736
	Summary	737
	Seznam zkratk	739
	Rejstřík	749