



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΡΗΤΗΣ

# ΕΙΚΟΝΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΑΙΔΟΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑΣ

Ενότητα: Επιδημιολογία, γενετική συγγενών καρδιοπαθειών

Ιωάννης Γερμανάκης  
Επίκουρος Καθηγητής Παιδιατρικής,  
Πανεπιστήμιο Κρήτης



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο

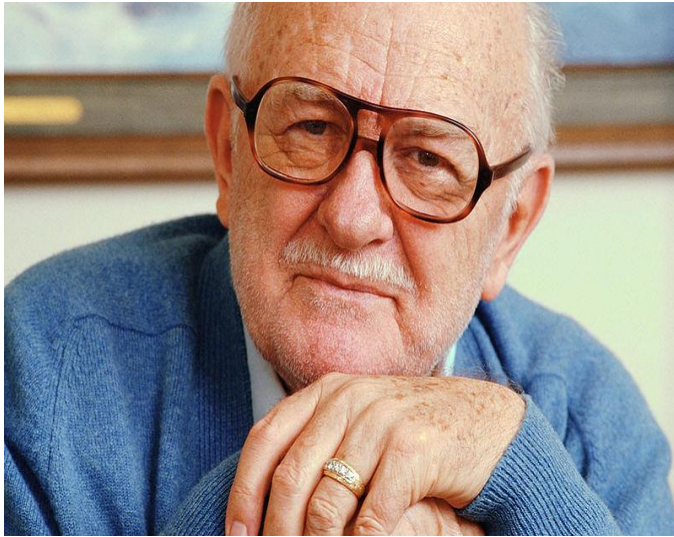


ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



# Διαφορές καρδιακών παθήσεων παιδιών -ενηλίκων



Εικόνα 1

**φυσιολογική φθορά**



Εικόνα 2

**συγγενείς ανωμαλίες διάπλασης**

# Είναι συχνές οι συγγενείς καρδιοπάθειες (ΣΚ);

- **8 στις 1000** γεννήσεις ζώντων νεογνών πάσχουν από ΣΚ. (0.8-1%)
- Η συχνότητά τους στα **έμβρυα είναι ακόμα μεγαλύτερη**, καθώς έμβρυα με ΣΚ μπορεί μην ολοκληρώσουν την κύηση
- Από αυτές περίπου το  $\frac{1}{4}$  είναι **σοβαρές** και μπορεί να απειλήσουν τη ζωή του νεογνού αν δεν διαγνωσθούν άμεσα (**critical CHD**).
- Στις **συνηθέστερες μορφές** ανήκει ο ανοικτός βοτάλειος πόρος σε πρόωρα νεογνά και η δίπτυχη αορτική βαλβίδα (1% του πληθυσμού).

# Τι είδους ΣΚ συναντάμε συχνότερα;

## ΣΥΝΗΘΩΣ ΗΠΙΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΑΚΥΑΝΩΤΙΚΩΝ Σ. ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΩΝ

- Στενώσεις βαλβίδων
- Στένωση αορτικής AS
- Στένωση πνευμονικής PS
- Επικοινωνίες
- Μεσοκοιλιακή VSD
- Μεσοκολπική ASD
- Βοτάλειος Πόρος PDA
- Στενώσεις αγγείων
- Ισθμική στένωση αορτής CoA

## ΣΠΑΝΙΟΤΕΡΑ ΣΟΒΑΡΟΤΕΡΕΣ Σ.Κ

- Τετραλογία Fallot TOF
- Κολποκοιλιακό κανάλι AVSD

## ΑΚΟΜΑ ΣΠΑΝΙΟΤΕΡΑ

- Ατρησία πνευμονικής PAtresia
- Ατρησία τριγλώχινας TrA
- Μετάθεση μεγ. Αγγείων d-TGA
- Συνδρ.Υποπλ. Αρ. Κοιλίας HLHS
- Μονήρης κοιλία SV
- Διπλοέξοδος δεξ. Κοιλία DORV
- Αρτηριακός Κορμός TAC
- Διορθ. Μετάθ. μεγ.αγγ. L-TGA
- Ανώμ. Εκβ.πνευμ.φλεβ. TAPVC

# Αιτιολογία συγγενών καρδιοπαθειών

- Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων άγνωστη (πολυπαραγοντική) (85%)
- Χρωμοσωμικές ανωμαλίες (ως 10%)
- Μονογονιδιακά νοσήματα
- Έκθεση κατά την κύηση σε λοιμώξεις, φάρμακα, Σακχ. Διαβήτη κύησης κτλ

# Υπάρχει κληρονομικότητα;

<u>Πάσχων αδερφός-ή</u>	<u>σχετικός κίνδυνος καρδιοπάθειας</u>
•TrA, Ebstein, P.Atr, TAC	1 %
•TGA	1,5 %
•HLHS, AVSD, AoS, CoA, PS	2 %
•TOF, ASD	2,5 %
•VSD, PDA	3 %

<u>Πάσχων γονέας</u>	<u>σχετικός κίνδυνος καρδιοπάθειας παιδιού</u>	
	<u>μητέρα πάσχουσα</u>	<u>πατέρας πάσχων</u>
•AS	18%	3%
•AVSD	14%	1%
•CoA, PDA	4%	2%
•TOF	10%	1,5%
•VSD	6%	2%
•PS	4%	2%

# Υπάρχει συσχέτιση με γενετικά σύνδρομα;

- Χρωμοσωμικές ανωμαλίες υπάρχουν σε:
- 10% των νεογνών με ΣΚ
- 30% των εμβρύων με ΣΚ

Η ανεύρεση και μόνο καρδιοπάθειας σε έμβρυο αποτελεί ένδειξη αμνιοκέντησης!

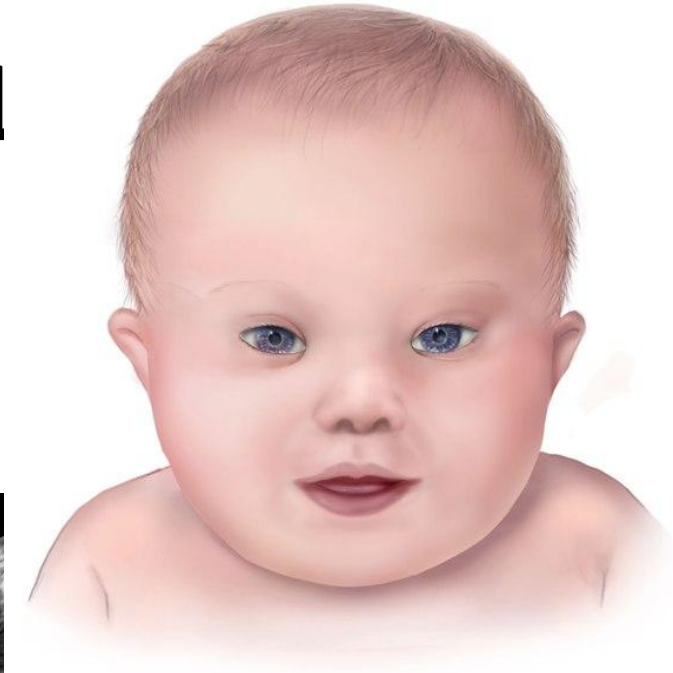
# Συχνότητα ανεύρεσης ΣΚ σε συνήθη γενετικά σύνδρομα

<u>Σύνδρομο</u>	<u>συχνότητα</u>	<u>είδος καρδιοπάθειας</u>
• <b>Τρισωμία 21</b>	<b>50%</b>	<b>AVSD, VSD</b>
• <b>Τρισωμία 13</b>	<b>80%</b>	<b>AVSD, VSD, TOF</b>
• <b>Τρισωμία 18</b>	<b>100%</b>	<b>VSD, TOF, DORV</b>
• <b>del 22q11 (Di George)</b>	<b>50%</b>	<b>TAC, TOF, IAA</b>
• <b>Turner</b>	<b>35%</b>	<b>COA, AS</b>
• <b>Fragile X</b>	<b>70%</b>	<b>MVP</b>
• <b>Klinefelter</b>	<b>50%</b>	<b>MVP</b>

*AVSD: κολποκοιλιακό κανάλι, VSD: μεσοκοιλιακή επικοινωνία, TOF: Τετραλογία Fallot, DORV: διπλοέξοδος δεξιά κοιλία, TAC: κοινός αρτηριακός κορμός, IAA: διακοπτόμενο αορτικό τόξο, COA: ισθμική στένωση, AS: βαλβιδική στένωση αορτής, MVP: πρόπτωση μιτροειδούς*



# τρισωμία 21



- παραπομπή για
- υπερηχοκαρδιογράφημα
- εντός του πρώτου μήνα ζωής

Συχνή καρδιοπάθεια:

- Κολποκοιλιακό κανάλι
- (έλλειμμα καρδιακών προσκεφαλαίων, AVS)



*Health Supervision for Children With Down Syndrome*

*(RE0016) AAP Committee on Genetics Pediatrics 2001; 107:  
442-449*

# Σύνδρομο Turner

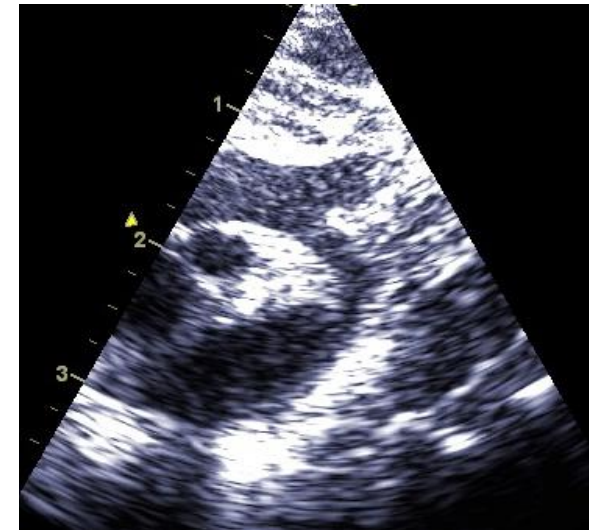


έλεγχος για στένωση αορτικής  
βαλβίδας και **ισθμική στένωση**

*Health Supervision for Children With Turner Syndrome*

*(RE 9543) AAP Committee on Genetics*

*Pediatrics 1995;96: 1166-1173*



Μονάδα Παιδοκαρδιολογίας ΠαΓΝΗ

**Προσοχή!** Παρόμοιος φαινότυπος με σύνδρομο NOONAN:  
υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια+ στένωση πνευμονικής  
βαλβίδας!

# Σύνδρομο Williams

παραπομπή για υπερηχο-  
καρδιογράφημα και  
μέτρηση

αρτηριακής πίεσης τακτικά

Υπερβαλβιδική αορτική στένωση  
Στενώσεις πνευμονικών αρτηριών

*Health Care Supervision for Children With Williams  
Syndrome*

*(RE0034) AAP Committee on Genetics*

*Pediatrics 2001;107: 1192-1204*

Μονάδα Παιδοκαρδιολογίας ΠαΓΝΗ



Μονάδα Παιδοκαρδιολογίας ΠαΓΝΗ



# Σύνδρομο Di George (VCF)

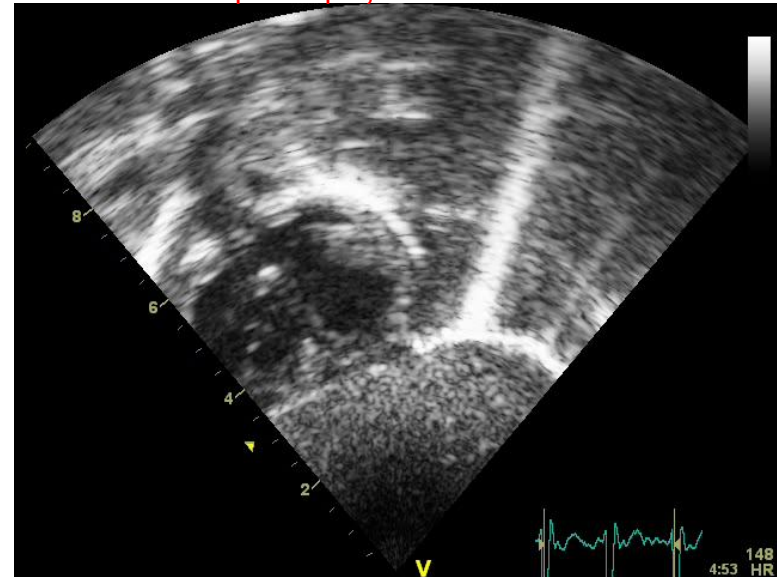
- 22q 11.12 deletion
- Ανωμαλίες
- Υπερώας (σχιστία)
- Παραθυροειδών αδένων
- Θυρεοειδούς
- Θύμου

**C**ardiac **A**bnormal **f**acies **T**hymic  
**C**left **H**ypocalcemia **22**

## Τετραλογία Fallot

### Ανωμαλίες αορτικού τόξου

Μονάδα Παιδοκαρδιολογίας ΠαΓΝΗ



Μονάδα Παιδοκαρδιολογίας ΠαΓΝΗ

# σύνδρομο εύθραυστου Χ

έλεγχος για παρουσία  
μεσοσυστολικού κλίκ ή  
φυσήματος (MVP)

*Health Care Supervision for Children With Fragile*

*Syndrome (RE0034) AAP Committee on Genetics*

*Pediatrics 1996;98:297-300*

# Σύνδρομο Marfa

έλεγχος για πρόπτωση  
μιτροειδούς (MVP) και  
ανεύρυσμα ανιούσης αορτής

*Health Supervision for Children*

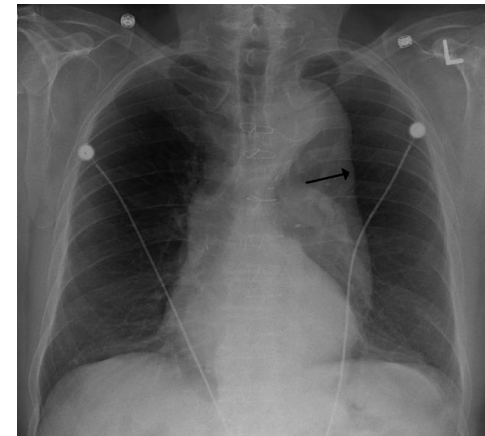
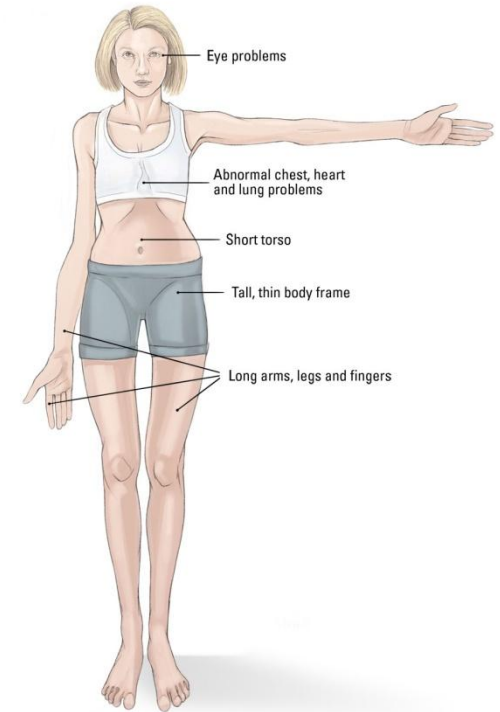
*With Marfan Syndrome*

*(RE 9639) AAP Committee on*

*Genetics*

*Pediatrics 1996; 98: 978-982*

Marfan syndrome



# ΣΚ σε συνδυασμό με άλλες συγγενείς διαμαρτίες

## ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

### CHARGE

Coloboma, Heart, Atresia choanae, Retardation, Genital, Ear

(Κολόβωμα ίριδος, Καρδιά, Ατρησία ρινικών χοανών, ανεπάρκεια ανάπτυξης, ανωμαλίες γεννητικών οργάνων, ώτων)

### •VACTERL

Vertebral, Anal, Cardiac, TracheoEsophageal, Radial/Renal, Limb

(Ελλείματα σπονδύλων, ατρησία ορθού, καρδια, τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο, κερκιδική δυσπλασία, ανωμαλίες νεφρών, μονήρης ομφαλική αρτηρία)

### •ΑΣΠΛΗΝΙΑ

### •ΠΟΛΥΣΠΛΗΝΙΑ

## συγγενής καρδιοπάθεια

TOF, DORV, AVSD, VSD, ASD

VSD, TOF

dextrocardia, AVSD

P. Atresia, dextrocardia

# ΣΚ και ενδομήτριο περιβάλλον

- Η πιθανότητα ΣΚ αυξάνεται σε **κυήσεις:**
- Με **Σακχαρώδη Διαβήτη**
- **Φαιυλκετονουρία**
- Λήψη **φαρμάκων** (αντιεπιληπτικών, ρετινοΐνης κτλ)
- Λήψη **αλκοόλης**
- **Ενδομήτρια λοίμωξη** εμβρύου



# Τέλος Ενότητας



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



# Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «**Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Πανεπιστήμιο Κρήτης**» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



**Σημειώματα**

# Σημείωμα αδειοδότησης

- Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά, Μη Εμπορική Χρήση, Όχι Παράγωγο Έργο 4.0 [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>

- Ως **Μη Εμπορική** ορίζεται η χρήση:
  - που δεν περιλαμβάνει άμεσο ή έμμεσο οικονομικό όφελος από την χρήση του έργου, για το διανομέα του έργου και αδειοδόχο
  - που δεν περιλαμβάνει οικονομική συναλλαγή ως προϋπόθεση για τη χρήση ή πρόσβαση στο έργο
  - που δεν προσπορίζει στο διανομέα του έργου και αδειοδόχο έμμεσο οικονομικό όφελος (π.χ. διαφημίσεις) από την προβολή του έργου σε διαδικτυακό τόπο
- Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

# Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Πανεπιστήμιο Κρήτης Ιωάννης Γερμανάκης. «Εικονικό Εργαστήριο Παιδοκαρδιολογίας. Επιδημιολογία, γενετική συγγενών καρδιοπαθειών».  
Έκδοση: 1.0. Ηράκλειο 2014. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση:  
<https://opencourses.uoc.gr/courses/course/view.php?id=342> .

# Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (εφόσον υπάρχει)

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

# Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (1/3)

Το Έργο αυτό κάνει χρήση των ακόλουθων έργων:

## Εικόνες/Σχήματα/Διαγράμματα/Φωτογραφίες

**Εικόνα 1:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: <https://encrypted-tbn3.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcR6ltY7ud5j43oZpQg9w8qchJ7erHkL70oEbGRWpcHhENYzzXYJ>>

**Εικόνα 2:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: <https://encrypted-tbn3.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcR6ltY7ud5j43oZpQg9w8qchJ7erHkL70oEbGRWpcHhENYzzXYJ>>

**Εικόνα 3:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: [http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/1/15/Down\\_syndrome\\_lg.jpg](http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/1/15/Down_syndrome_lg.jpg)>

# Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (2/3)

Το Έργο αυτό κάνει χρήση των ακόλουθων έργων:

## Εικόνες/Σχήματα/Διαγράμματα/Φωτογραφίες

**Εικόνα 4:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: <https://williams-syndrome.org/what-is-williams-syndrome>>

**Εικόνα 5:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Neck\\_Turner.JPG#mediaviewer/File:Neck\\_Turner.JPG](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Neck_Turner.JPG#mediaviewer/File:Neck_Turner.JPG)>

**Εικόνα 6:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: <http://www.childrenshospital.org/health-topics/conditions/marfan-syndrome>>



# Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (3/3)

Το Έργο αυτό κάνει χρήση των ακόλουθων έργων:

**Εικόνες/Σχήματα/Διαγράμματα/Φωτογραφίες**

**Εικόνα 7:** <Άδεια με την οποία διατίθεται: Με επισήμανση για εκ νέου χρήση>

<Σύνδεσμος: [http://commons.wikimedia.org/wiki/  
File:AneurysmT.PNG#mediaviewer/File:AneurysmT.PNG](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:AneurysmT.PNG#mediaviewer/File:AneurysmT.PNG) >