



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΡΗΤΗΣ

ΕΙΚΟΝΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΑΙΔΟΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑΣ

Ενότητα: Εμβρυική καρδιολογία

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



Εμβρυϊκή καρδιολογία

- **Διάγνωση:** συγγενών καρδιοπαθειών, αρρυθμιών, μυοκαρδιακής δυσλειτουργίας
- **Θεραπεία:** συγγενών καρδιοπαθειών (βαλβιδοπλαστική), **αρρυθμιών** (χορήγηση αντιαρρυθμικών φαρμάκων)
- **Συμβουλευτική:** αναζήτηση αιτιολογίας και **γενετικής συμβουλευτικής** σε περιπτώσεις συγγενών καρδιοπαθειών σε έμβρυα
- **Προγραμματισμός:** Τοκετού και άμεσης θεραπείας σοβαρών βοταλαιοεξαρτώμενων συγγενών καρδιοπαθειών

A. Διάγνωση

- Η διάγνωση των συγγενών καρδιοπαθειών γίνεται με την υπερηχογραφία
- **Κάθε κύηση** ελέγχεται για ανατομικές ανωμαλίες (και καρδιάς) στο μέσο της κύησης (20-22 εβδομάδα):
ανατομικός υπερηχογραφικός έλεγχος
- **Κυήσεις με αυξημένη πιθανότητα καρδιοπάθειας** χρειάζονται περαιτέρω εξειδικευμένη μελέτη (εμβρυϊκό υπερηχοκαρδιογράφημα) :
- Σπάνια, ήδη στο **πρώτο τρίμηνο κύησης** (μετά την αυχενική διαφάνεια 13-17η εβδομάδα)- early scan
- **Συνήθως** στο μέσο της κύησης μετά το ανατομικό υπερηχοκαρδιογράφημα (20-23η εβδομάδα)

Γιατί είναι σημαντική η απεικόνιση της εμβρυϊκής καρδιάς;

- 1 στα 100 νεογνά έχει κάποια ανατομική ανωμαλία στην καρδιά
- $\frac{1}{4}$ από αυτά θα πεθάνει στην νεογνική ηλικία εάν δεν διαγνωσθεί άμεσα
- $\frac{1}{3}$ έμβρυα με καρδιοπάθεια έχουν κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία ή άλλες ανατομικές ανωμαλίες

Τι πιθανότητες διάγνωσης υπάρχουν διεθνώς;

- Μόνο $\frac{1}{4}$ περιπτώσεων ανιχνεύονται προγεννητικά διεθνώς!

Αίτια της μειωμένης ανίχνευσης

- Ενώ υπάρχουν σαφείς ενδείξεις επιτέλεσης αναλυτικού εμβρυικού υπερηχοκαρδιογραφήματος..
- Η πλειονότητα των καρδιοπαθειών (90%) αφορούν κυήσεις χωρίς ένδειξη αναλυτικού εμβρυϊκού υπερηχοκαρδιογραφήματος
- Και η ανίχνευσή τους εξαρτάται αποκλειστικά από τον ακτινολόγο ή γυναικολόγο που επιτελεί τον ανατομικό έλεγχο ρουτίνας

Ενδείξεις εμβρυϊκού υπερηχοκαρδιογραφήματος

- A. ΜΗΤΡΙΚΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ
- Διαταραχές μεταβολισμού μητέρας:
- σακχαρώδης διαβήτης
- (p=1-5%, *5 risk)
- Pregestational, HbA1c > 6%
- Φαιτυλοκετονουρία
- (p=7-12%, *10-15 risk)
- Phenylalanine >15mg/dl
- Υπερομοκυστειναιμία (C677T MTHFR)
- (*2 risk)

Μητρικές ενδείξεις

- Νόσοι **συνδετικού ιστού (κολλαγόνωση) μητέρας** με παρουσία **anti Ro/SSA** ή **anti La/SSB** αντισωμάτων
- (40-90% ανίχνευση σε Sjogren's, 15-35% ΣΕΛ)
- (85% ανίχνευση σε ΚΚΑ νεογνού)
- (**p=1-2%**, 15-20% σε προηγούμενη +κύηση)
- Ανάγκη διαδοχικών ελέγχων εμβρύου >18w

- Ιστορικό **συγγενούς καρδιοπάθειας στη μητέρα** ή **μυοκαρδιοπάθειας**(**p=5-10%**)

Μητρικές ενδείξεις

- Έκθεση σε **τερατογόνους παράγοντες** κατά την κύηση:
- **Φάρμακα**: αντιεπιληπτικά, ρετινοϊκό οξύ, λίθιο, αλκοόλη
- Λήψη από τη μητέρα μη στεροειδών **αντιφλεγμονωδών** φαρμάκων (NSAIDS) μετά την 25η-30η εβδομάδα κύησης
- **Ιώσεις**: όπως ερυθρά, κυτταρομεγαλιός, coxsackie, ραβνο, τοξόπλασμα, ερυθρά

Οικογενειακές ενδείξεις

B. ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

- Ιστορικό συγγενούς καρδιοπάθειας πατέρα (p=2%)
- Προηγούμενη κύηση ή ύπαρξη παιδιού με συγγενή καρδιοπάθεια ή με παρουσία συγγενούς πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού (p=2-3%)
- Παρουσία στην οικογένεια πασχόντων από χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή γονιδιακές μεταλλάξεις και σύνδρομα που συνοδεύονται από συγγενή καρδιοπάθεια ή καρδιομυοπάθεια

Εμβρυϊκές ενδείξεις

Γ. ΕΜΒΡΥΪΚΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ I

- υποψία παρουσίας συγγενούς καρδιοπάθειας ή μυοκαρδιοπάθειας κατά τη διάρκεια του **αναλυτικού ανατομικού υπερηχογραφήματος ρουτίνας** ($p > 50\%$)
- Παρουσία **χρωμοσωμικών ανωμαλιών** (**30-90%**)
- Αυξημένη **αυχενική διαφάνεια** (μεγαλύτερη της 99ης ΕΘ, $> 3.5\text{mm}$ πριν την 14η εβδ.) ($p=2\%$ συνολικά, ανεξάρτητα καρυότυπου)

Εμβρυϊκές ενδείξεις

- Ανωμαλίες διάπλασης άλλων συστημάτων του εμβρύου, και ιδίως σε παρουσία:
 - Ομφαλοκήλης / Διαφραγματοκήλης / Ατρησία δωδεκαδακτύλου / Τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο / Κυστικό ύγρωμα

Table 2. Extracardiac Malformations and Incidence of Associated Congenital Heart Disease^a

Extracardiac malformation	%	No./total
Single umbilical artery	9.1	7/77
Ureteral obstruction [43]	2.1	1/48
Bilateral renal agenesis [43]	42.8	3/77
Unilateral renal agenesis [43]	16.9	12/71
Horseshoe kidney [43]	38.8	7/18
Renal dysplasia [43]	5.4	2/37
Isolated hydrocephalus [44]	4.4	9/205
Agenesis of the corpus callosum [45]	14.8	7/47
Tracheoesophageal fistula [46]	14.7	48/326
Duodenal atresia [47]	17.1	86/503
Jejunum/ileal atresia [48]	5.2	12/233
Imperforate anus [50]	11.7	26/222
Omphalocele [49]	19.5	31/159
Pentalogy of Cantrell [51]	77.8	28/36
Beckwith–Wideman syndrome [52]	92.3	12/13
Diaphragmatic hernia [53]	9.6	33/345
Meckel–Gruber syndrome [54]	13.8	5/36
Dandy–Walker malformation [55]	4.3	1/23

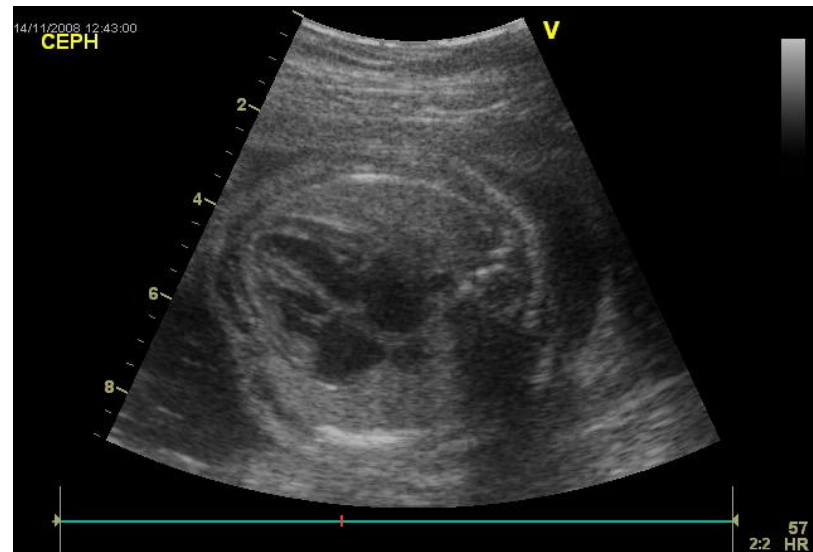
^a See Antolin et al. [3].

Εμβρυϊκές ενδείξεις

- Παρουσία εμβρυϊκού **ύδρωπα**, ($p=15-25\%$)
- υδροθώρακα στο έμβρυο, Παρουσία πολυυδράμνιου
- Παρουσία **αρρυθμίας** στο έμβρυο:
 - Εμμένουσα βραδυκαρδία (<100 σφύξεις / λεπτό) / Ταχυκαρδία , εμμένουσα ή παροξυσμική (>180-200 σφύξεις/λεπτό) / Συχνές, εμμένουσες έκτακτες συστολές
- Αυξημένος **κίνδυνος καρδιακής ανεπάρκειας** εμβρύου σε παρουσία:
 - Αγγειακών όγκων με αυξημένη αιματική ροή / Αρτηριοφλεβική επικοινωνία / Απουσία του φλεβώδους πόρου / Ακαρδιακή δίδυμη κύηση /Σύνδρομο εμβρυο-εμβρυϊκής μετάγγισης (Twin-twin transfusion syndrome) / αναιμία
- **Μονοχοριονική** δίδυμος κύηση

Γενικές αρχές-πρακτικές οδηγίες ελέγχου ρουτίνας

- Η καθιερωμένη απεικόνιση της εμβρυϊκής καρδιάς είναι η **δισδιάστατη απεικόνιση (2D)**
- Πάντα λαμβάνεται η εγκάρσια τομή του εμβρυϊκού θώρακα και η απεικόνιση των «**4-κοιλοτήτων**»
- Ανιχνεύει περίπου τις μισές περιπτώσεις εμβρυϊκής καρδιοπάθειας εάν αξιολογηθεί σωστά
- Περαιτέρω **απεικόνιση των μεγάλων αγγείων** και των συνδέσεων τους οφείλει να γίνεται όπου είναι τεχνικά εφικτό ως εξέταση ρουτίνας



Φυσιολογική ανατομία-

1) Θέση καρδιάς -σπλάχνων

- Επιβεβαίωση ότι τόσο η καρδιά όσο και το στομάχι του εμβρύου βρίσκονται στο αριστερό ημιμόριο του εμβρύου (και όχι απλά στο ίδιο ημιμόριο)
- Εάν η καρδιά και το στομάχι δεν βρίσκονται στο ίδιο ημιμόριο, σχεδόν σίγουρα παρουσία σοβαρής καρδιοπάθειας

Παθολογική ανατομία

1) Θέση καρδιάς -σπλάχνων

- Κάθε περίπτωση που η καρδιά και το στομάχι δεν βρίσκονται στο ίδιο ημιμόριο (σχεδόν σίγουρα παρουσία σοβαρής καρδιοπάθειας)
- Κάθε περίπτωση που η καρδιά και το στομάχι βρίσκονται δεξιά (συχνά δεν υπάρχει καρδιοπάθεια)

Παθολογική ανατομία

2) θέση αγγείων άνω κοιλία

- Η **αναστροφή** της σχέσης, ή η παρουσία στο ίδιο ημιμόριο της **αορτής** και κάτω κοίλης φλέβας, ή αγγειακής δομής πλην της αορτής (άζυγος) θέτει την υποψία σοβαρών ανωμαλιών τύπου **πολυσπληνίας** ή **ασπληνίας** (με συνοδό βαρύτετες καρδιοπάθειες).

Ανώμαλη απεικόνιση 4 κοιλοτήτων

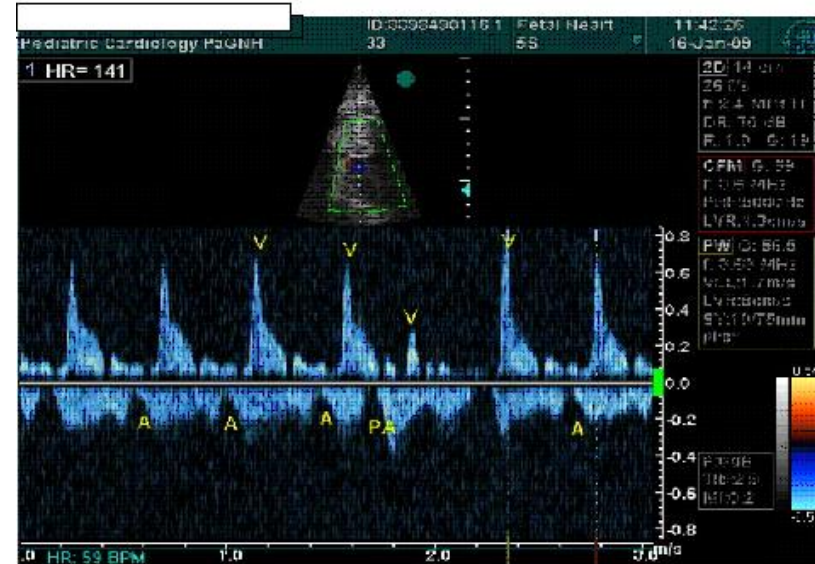
- **Μεγαλύτερο μέγεθος** εμβρυϊκής καρδιάς (αναιμία, ύδρωπα, υποπλασία πνεύμονα)
- **Ανώμαλος άξονας** εμβρυϊκής καρδιάς, συνήθως αριστερότερη απόκλιση (η κορυφή στρέφεται προς την αρ. μασχάλη), ένδειξη παρουσίας καρδιοπάθειας.
- **Ανώμαλη θέση** εμβρυϊκής καρδιάς (πχ στο δεξιό ημιθωράκιο με φυσιολογικό ή όχι άξονα) μετατόπιση λόγω διαφραγματοκήλης, υποπλασίας πνεύμονα κτλ. ή καρδιοπάθεια

Εμβρυικό υπερηχοκαρδιογράφημα

- Η απεικόνιση ρουτίνας βασίζεται σε μία τομή συνήθως, των 4 κοιλοτήτων
- Στο εμβρυικό υπερηχοκαρδιογράφημα εξετάζονται πολλαπλές τομές, ώστε να αναδειχθούν όλες οι συνδέσεις των καρδιακών τμημάτων μεταξύ τους και με τα μεγάλα αγγεία.

B. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Διάγνωση και θεραπεία εμβρυϊκών αρρυθμιών
- Χορήγηση αντιαρρυθμικών φαρμάκων στη μητέρα (συνήθως) ή στο έμβryo (σπάνια)
- Διαστολή στενωτικών βαλβίδων με μπαλόνι (πειραματικό στάδιο προς το παρών)



Γ. ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- Όλες οι συγγενείς καρδιοπάθειες δέχονται κάποιας μορφής χειρουργική αποκατάσταση
- Οι περισσότερες **πλήρη επιδιόρθωση** (Τετραλογία Fallot, μετάθεση μεγ. Αγγείων, κολποκοιλιακό κανάλι κτλ)
- Σπάνια **παρηγορητική μόνο επέμβαση** (υποπλασία αρ. κοιλίας, ατρησία πνευμονικής, μονήρης κοιλία)
- Καμία συγγενής καρδιοπάθεια δεν είναι ασυμβίβαστη με τη ζωή

Συμβουλευτική

- Η γνώση της εξελικτικής πορείας των συγγενών καρδιοπαθειών ενδομήτρια πρέπει να λαμβάνεται υπόψη
- Πχ μια σοβαρή μορφή στένωσης αορτικής βαλβίδας μπορεί να εξελιχθεί σε σύνδρομο υποπλαστικής αριστερής κοιλίας

Συμβουλευτική

- Σε κάθε περίπτωση εμβρυϊκής καρδιοπάθειας...
- Επιβεβαίωση διάγνωσης
- Έλεγχος καρυότυπου ή μεταλλάξεων
- Έλεγχος δυσμορφιών-άλλων οργάνων
- Συμβουλευτική από τους θεράποντες ιατρούς για γενικότερη πρόγνωση –συνεργασία ειδικών με θεράποντα γυναικολόγο
- Σεβασμός στην απόφαση της οικογένειας

Συμβουλευτική

- Σε διακοπή κύησης... συνίσταται ανατομική μελέτη και καρυοτυπικός έλεγχος εμβρύου (εάν δεν έχει γίνει)
- Σε συνέχιση κύησης,
- Παρακολούθηση εξέλιξης καρδιοπάθειας
- Ετοιμότητα παιδοκαρδιολόγου, νεογνολόγου στον τοκετό
- εάν η προγεννητική διάγνωση είναι συμβατή με σοβαρή καρδιοπάθεια που εξαρτάται από την παραμονή ανοικτού βοτάλειου πόρου μετά τη γέννηση, **τοκετός πλησίον του καρδιοχειρουργικού κέντρου!** (αποφυγή αεροδιακομιδής νεογνού!)

Συμπεράσματα

- Οι **υψηλού κινδύνου** για εμβρυϊκή καρδιοπάθεια κυήσεις χρειάζονται πάντα λεπτομερέστερο έλεγχο (ήδη από 16η εβδομάδα)
- Η προγεννητική διάγνωση της πλειοψηφίας των εμβρυϊκών καρδιοπαθειών, που αφορούν **κυήσεις χαμηλού κινδύνου**, βασίζεται **στην ανίχνευσή τους** στον συνήθη υπερηχογραφικό έλεγχο

Τέλος Ενότητας



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. Εμβρυική καρδιολογία ». 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.