

Nekorigovaná Fallotova tetralógia u 69-ročného pacienta

Naďa Hučková^{1,2}, Katarína Sekurisová¹, Laura Slezáková^{1,2}, Katarína Kusendová², Andrej Zachar¹, Mária Szántová¹

¹ III. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika, prednosta doc. MUDr. Viliam Mojto, CSc., MHA

² II. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika, prednosta doc. MUDr. Ľudovít Gašpar, CSc.

Súhrn

Fallotova tetralógia (ToF) je najčastejšou cyanotickou vrodenou srdcovou chybou. Liečba tohto ochorenia je kardiochirurgická – kompletná korekcia už v detskom veku. Bez chirurgického zákroku sa len 10 % pacientov dožívalo 3. decénia a iba 3–5 % pacientov sa dožívalo viac ako 40 rokov. Opisujeme prípad 69-ročného pacienta s anamnézou nekorigovanej Fallotovej tetralógie – z dôvodu odmietavého postoja k chirurgickému riešeniu, chronického srdcového zlyhávania NYHA III–IV a chronickej obličkovej choroby, ktorý bol prijatý na internú kliniku pre niekoľkodňové bolesti na hrudníku s edémami predkolení a ponámahovou dýchavicou pri minimálnej námahe. Echokardiografickým vyšetrením sa zistila stenóza pľúcnice, ťažká trikuspidálna insuficiencia, koncentrická hypertrofia stien oboch komôr, defekt komorového septa, dextropozícia aorty a veľký cirkulárny perikardiálny výpotok. RTG hrudníka potvrdil masívny pravostranný pleurálny výpotok. Liečbou diuretikami, antiarytmikom a po realizácii pleurálnej punkcie sa stav pacienta významne zlepšil a bol prepustený domov. V literatúre popísané prípady nekorigovanej ToF u starších pacientov boli asociované s hypertrofiou ľavej komory (HLK) a hypoplastickou pulmonálnou artériou s pomalým vývojom subpulmonálnej obštrukcie, ktoré sme zistili aj u nášho pacienta. HLK sa v prípade nekorigovanej ToF môže postupne vyvinúť a jej priaznivý účinok sa môže prejaviť až v dospelosti.

Kľúčové slová: dospelý vek – Fallotova tetralógia – chirurgická terapia

Uncorrected Tetralogy of Fallot – a case report of a 69-year-old patient

Summary

Tetralogy of Fallot (ToF) is the most common cyanotic congenital heart defect. The actual treatment relies on cardio-surgery – complete correction within the infant age. Without surgery only 10 % of subjects survived 3rd decade and only 3–5 % of subjects were able to survive until their 40th. This particular paper is dedicated to case of a 69-years old male subject with positive history of uncorrected ToF due to his refusal of surgery, ischemic cardiac disease NYHA III–IV and chronic kidney failure. This subject was hospitalized within the department of internal medicine due to several days of chest pain connected with lower extremities oedemas and dyspnoeic syndrome after minimal physical load. Provided echocardiography revealed pulmonary artery stenosis, severe tricuspid insufficiency, concentric hypertrophy of ventricles, ventricular septal defect, dextroposition of aorta and severe pericardial effusion. Chest X-ray proved massive pleura effusion. The actual conditions of subject improved significantly after onset of diuretics, antiarrhythmics and providing of pleural puncture. Subject has been discharged. Cases of ToF presented within available sources in older population were associated with left ventricular hypertrophy and hypoplastic pulmonary artery and slow subpulmonal obstruction development which also presented within our subject. Left ventricular hypertrophy has a potential to develop continuously and therefore its benefits can be visible within adult age.

Keywords: adulthood – surgery – tetralogy of Fallot

Úvod

Fallotova tetralógia (ToF) je najčastejšou cyanotickou vrodenou srdcovou chybou v detstve. Dospelosti sa dožíva väčšina detských pacientov, ktorí podstúpili radikálnu korekciu v detskom veku. Len veľmi vzácné sa

dospelého veku dožije i neoperovaný pacient s ľahšou formou ToF, ktorá nebola diagnostikovaná v detstve alebo pacient či jeho rodičia nesúhlasili s operačným zákrokom. Abnormality v štruktúre srdca sa vyskytujú u 1 zo 100–150 novorodencov s vyšším výskytom u no-

vorodencov mužského pohlavia [1]. Incidencia ToF je približne 1 prípad z 3 600 novorodencov s vrodenou srdcovou chybou [2]. Bez chirurgického zákroku sa len 10 % pacientov dožívalo 3. decénia a iba 3–5 % pacientov sa dožívalo viac ako 40 rokov. Súčasťou ToF je subaortálny defekt komorového septa, nasadajúca aorta nad komorovým defektom, obštrukcia výtokového traktu pravej komory (RVOT) spôsobená infundibulárnou stenózou pľúcnic a sekundárna hypertrofia stien pravej komory (PK) [3].

Popis prípadu

69-ročný pacient bol odoslaný na hospitalizáciu na internú kliniku praktickým lekárom pre bolesti na hrudníku a opuchy dolných končatín. Pacient pri prijatí udával bolesti pravého ramena, dušnosť pri minimálnej námahe, niekoľkomesačné edémy dolných končatín, avšak bez stenokardií. V osobnej anamnéze bola zdokumentovaná nekorigovaná srdcová chyba – Fallotova tetralógia poznaná už od ranného detstva. Ďalšími významnými ochoreniami boli chronické srdcové zlyhávanie (NYHA III–IV), ischemická choroba srdca, algická forma, paroxysmálna fibrilácia predsiení, artériová hypertenzia, chronická obličková choroba 2. št. podľa K/DOQI, chronická mikrocytová hypochrómna anémia ľahkého stupňa. V roku 2012 prekonal

embóliu do ramus intermedius a. pulmonalis vpravo. Pacientovi bola odporučená liečba diuretikami (furosemid, spironolaktón), perorálnym antikoagulanciom (apixaban), antiarytmikom (amiodarón), antihypertenzívom (ramipril) a atorvastatínom, ktoré však neužíval pre zlú toleranciu. Rodinná anamnéza bola pozitívna – otec zomrel na infarkt myokardu, matka „sa liečila na srdce“.

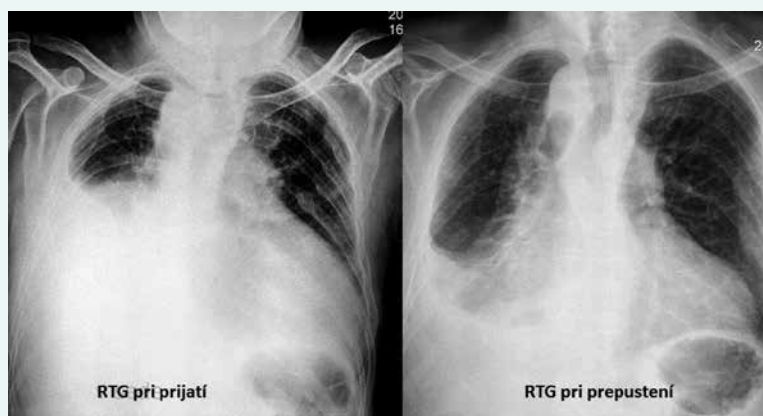
Objektívnym vyšetrením pri prijatí sme zistili ortopnoe, tachyarytmiu (120–130/min irreg), normotenziu (tlak krvi 120/70 mm Hg), centrálnu cyanózu, chladné akrá, slabosť, nepokoj, vymiznuté dýchanie vpravo, krepitus vľavo, bilaterálne edémy predkolení s nehmatnými periférnymi pulzáciami na a. dorsalis pedis a a. tibialis posterior. Nad celým prekordiom bol prítomný hlučný systolický šelest intenzity 4–5/6. Obraz centrálnnej cyanózy dopĺňali typické paličkovité prsty (obr. 1). Pacient sa dokázal posadiť iba s pomocou druhej osoby.

V laboratórnom obraze dominovala vysoká hodnota NTproBNP (8 958 ng/l), hyposaturácia kyslíka (81,6 %), elevované kardiospecifické markery (troponín T 0,142 µg/l, kreatínkináza 1,85 µkat/l) a D-dimér (6,09 mg/l), mierne zvýšené cholestatické enzýmy a retencia dusíkatých látok (tab. 1). Na vstupnom elektrokardiograme bola zaznamenaná fibrilácia predsiení s rýchlou komorovou odozvou (110–120/min), znaky ischémie laterálnej a spodnej steny

Obr. 1. Paličkovité prsty



Obr. 2. RTG hrudníka vstupná a pri prepustení



Tab. 1. Vybrané laboratórne parametre

	pred liečbou	po liečbe		pred liečbou	po liečbe
pH (7,36–7,44)	7,428	7,385	tBil (1,7–21,0 µmol/l)	36,8	17,7
HCO ₃ (22,0–26,0 mmol/l)	26	24,5	kBil (0,0–5,0 µmol/l)	19,9	-
BE (-2,5–2,5 mmol/l)	1,6	-2	albumin (35,0–52,0 g/l)	33,2	28,4
pCO ₂ (4,65–6,0 kPa)	5,36	5,48	kreat (62–106 µmol/l)	117	109
pO ₂ (8,0–14,0 kPa)	5,9	7,9	urea (0,5–11,9 µmol/l)	7,7	9,1
satO ₂ (95,0–100 %)	81,6	83,0	NTproBNP (0–100 ng/l)	8958	7925
Na (135,0–145,0 mmol/l)	137,4	139,2	leu (2,8–10,6 × 10 ⁹ /l)	8,05	6,79
K (3,6–5,1 mmol/l)	4,21	4,15	ery (4,4–5,9 × 10 ¹² /l)	6,38	5,66
AST (0,03–0,67 µkat/l)	0,42	0,4	Hb (130–180 g/l)	152	132
ALT (0,03–0,68 µkat/l)	0,25	0,21	Hkrit (0,40–0,52)	0,492	0,449
GMT (0,05–1,0 µkat/l)	2,13	2,51	tromb (150–400 × 10 ⁹ /l)	192	135
ALP (0,67–2,17 µkat/l)	3,07	2,54	INR (0,80–1,2)	1,44	1,26
Tnt (0,0–0,014 µg/l)	0,142	0,054	APTT (0,8–1,2)	1,01	1,13
CK (0,12–3,2 µkat/l)	1,85	1,7	D-dimér (0,0–0,5 mg/l)	6,09	4,56

myokardu. Na vstupnom RTG hrudníka bolo prítomné homogénne zatienenie vpravo až do výšky 3. rebra – fluidotorax a kardiomegália (obr. 2).

Echokardiografickým vyšetrením (ECHOKG) sme potvrdili typický obraz ToF – defekt komorového septa (15 mm) s bidirekčným skratom, dextropozíciou aorty (Ao), stenózu pľúcnic (11 mm a gradientom na a. pulmonalis 89 mm Hg) a hypertrofiu pravej komory (14–15 mm). Tlak v pravej komore bol meraný echokardiograficky s gradientom na trikuspidálnej chlopni 105–110 mm Hg. Na ECHOKG bola tiež prítomná závažná trikuspidálna a pulmonálna regurgitácia (III. stupeň), veľký cirkulárny perikardiálny výpotok so separáciou listov 14/8 mm (systola/diastola), redukovaná ejekčná frakcia ľavej komory (EF LK) na 42–45 % a tiež znížená funkcia PK (TAPSE 17 mm), obr. 3 a obr. 4. Gradient na a. pulmonalis mohol byť ale podhodnotený pri redukovanej funkcii PK. Ultrasonografia brucha a pohrudničnej dutiny potvrdila pravostranný fluidotorax asi do výšky 15 cm, vedľajším nálezom bola cholecystolitíza a septum v cholecyste. Plánovali sme doplniť koronarografické aj katetrizačné vyšetrenie, pacient ale odmietol akýkoľvek invazívny zákrok.

U pacienta sme podávali kontinuálnu parenterálnu liečbu furosemidom s postupným prechodom na perorálnu formu, krátkodobu bol podávaný parenterálne amiodaron a intermitentne oxygenoterapia. Vykonal sme pleurálnu punkciu s odberom asi 1 200 ml číreho transsudátu s negatívnou kultiváciou a cytológiou. Produktívny kašeľ so subfebrilitami sme preliečili cefotaximom (10 dní). Pri hore uvedenej liečbe došlo k ústupu pravostranného fluidotoraxu po VI. rebro (obr. 2) aj perikardiálneho výpotku s miernym znížením tlaku v RVOT na 98–105 mm Hg pri kontrolnom ECHOKG vyšetrení. Pacienta sme sebestačného, afebrilného, s vy-

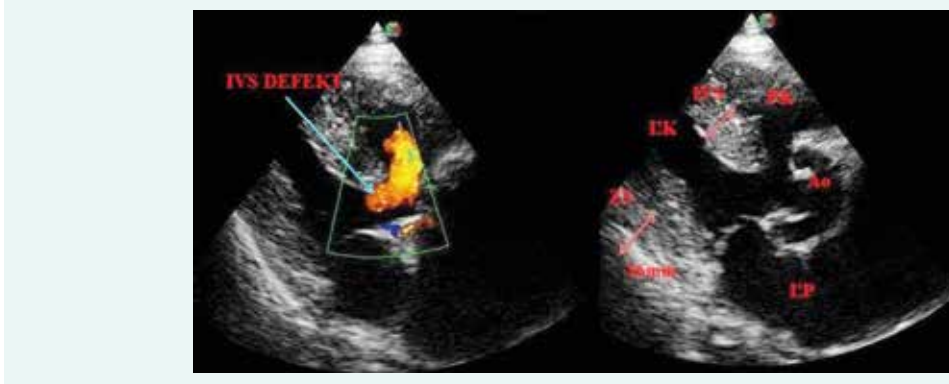
hovujúcimi hodnotami tlaku krvi prepustili domov s odporúčením terapie (apixaban, ramipril, spironolak-tón, furosemid, trimetazidín, bisoprolol, amiodarón, atorvastatín, alopurinol, vitamín D, kalnormin).

V priebehu posledných 8 rokov bol pacient opakovane hospitalizovaný. V roku 2008 1-krát z dôvodu hypertenznej krízy, druhýkrát pre bolesti hrudníka pri fraktúre V. rebra vpravo. V tom čase ešte neboli prítomné znaky chronickej obličkovej poruchy ani fibrilácia predsiení a ECHOKG nález bol až na EF LK 65 % identický s nálezom pri našej hospitalizácii. V roku 2012 bola prvý raz zachytená tachyfibrilácia predsiení so znakmi kardiálnej dekompenzácie a úspešnou medikamentóznou verziou na sínusový rytmus. Zároveň sa potvrdila embolizácia do a. pulmonalis (CT pulmoangiografiou), zistila sa chronická obličková choroba a steatóza pečene. V roku 2014 bol pacient hospitalizovaný pre dyspnoe s tachyfibriláciou predsiení, edémy DK až s obrazom anasarky. Napriek opakovanému poučeniu lekármí pacient odmietal akékoľvek operačné alebo iné invazívne riešenia.

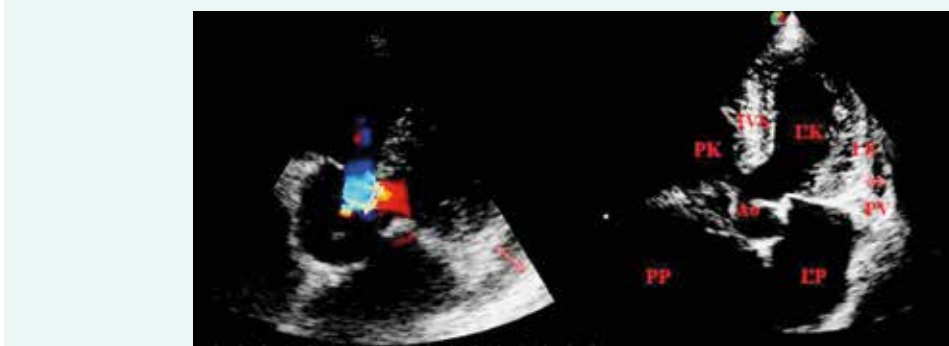
Diskusia

Fallotova tetralógia je ochorenie s multifaktoriálnou etiológiou, ale boli zaznamenané ojedinelé prípady asociované s diabetom u matky, fenylketonúriou a požívaním retinovej kyseliny (Roaccutan) [4].

Kardiochirurgická liečba ToF spočíva v kompletnej korekčnej operácii. Prognóza pacientov, ktorí nepodstúpia správnu terapiu, je nepriaznivá a najčastejšími príčinami smrti sú: mozgový absces, tromboembolické komplikácie alebo pľúcna hemorágia [2]. V 1. roku života každý 4. neoperovaný novorodenec zomiera. Desiateho roku života sa nedožije až 70 % detí a 40. roku sa dožije len každé 20. dieťa [5,6].

Obr. 3. Echokardiografické vyšetrenie (obraz ToF z parasternálnej osi)

Ao – aortálna chlopňa IVS – interventrikulárne septum LK – ľavá komora LP – ľavá predsieň PK – pravá komora ZS – zadná stena

Obr. 4. Echokardiografické vyšetrenie (obraz ToF z hrotu)

Ao – aortálna chlopňa IVS – interventrikulárne septum LK – ľavá komora LP – ľavá predsieň PK – pravá komora PP – pravá predsieň LS – laterálna stena

Pacient s nekorigovanou ToF sa môže dožiť staršieho veku z troch hlavných priaznivých dôvodov. Prvým je hypoplastická pulmonálna artéria s pomalým vývojom subpulmonálnej obštrukcie [7,8]. Veľkosť pulmonálneho anulu u nášho pacienta bola 11 mm, čo je porovnateľné s popísanými prípadmi vekovo starších ToF: 73-ročný pacient, PVD 13 mm [8] a 77-ročný pacient, PVD 9 mm [9]. Druhým spoločným znakom je významná hypertrofia ľavej komory (HLK u nášho pacienta 15–16 mm), **obr. 3** a **obr. 4**, ktorá sa pravdepodobne podieľa na spomalení vývoja klinických dôsledkov pravo-ľavého skratu [7,9–11]. HLK sa môže postupne vyvinúť ako prirodzená súčasť Fallotovej tetralógie a akýkoľvek priaznivý účinok sa môže prejaviť až v dospelosti. V literatúre popísané nekorigované prípady ToF mali zistené aj ďalšie extrakardiálne skraty, napr. ductus arteriosus (u najstaršieho doposiaľ popísaného 77-ročného pacienta) [9,12] alebo skrat zo systémovej cirkulácie do pulmonálnych artérií cez aa. mammae internae [13]. U nášho pacienta sme nezistili žiaden ďalší skrat.

Vzhľadom na odmietavý postoj pacienta k operačnému riešeniu sme zvolili konzervatívnu terapiu (diuretiká, antihypertenzíva, antiarytmiká, podporná tera-

pia). Z hľadiska účinnosti a bezpečnosti vo fáze akútnej dekompenzácie sa zdá výhodnejšie použitie vysokých dávok furosemidu v kontinuálnej infúzii. Súčasný poznatky u pacientov so srdcovým zlyhávaním však vyššiu účinnosť kontinuálnej diuretickej liečby jednoznačne nepotvrdili. Nebol dokázaný signifikantný rozdiel medzi oboma spôsobmi podávania vo výdaji moču alebo v dávkach furosemidu k dosiahnutiu cieľovej diurézy [14]. V našom prípade sme preferovali kontinuálne parenterálne podávanie furosemidu (pre sklon k artériovej hypotenzii pri bolusovom podávaní) s dobrým efektom.

Vo svete bolo zrealizovaných niekoľko štúdií zaoberajúcich sa výsledkom a benefitom neskorého operačného riešenia ToF. Na Mayo klinike sledovali skupinu 30 pacientov, ktorí podstúpili kompletnú rekonštrukčnú operáciu ToF vo veku 40–60 rokov [15]. Perioperačná mortalita bola 3 % a dlhodobé prežítie po 5 rokoch bolo pooperačne v 92 % a pri retrospektívne sledovaných v 74 %. V Turínskej štúdii sledovali 40 pacientov vo veku 20–67 rokov s perioperačnou mortalitou 2,5 % [16]. V odbornej literatúre sme nenašli štúdie, ktoré by porovnávali prežítie pacientov po operácii ToF v dospelosti s pacientmi s nekorigovanou ToF. Nemecká štúdia porovnála

prežívanie u 104 pacientov starších ako 18 rokov, u ktorých bola realizovaná korekcia ToF v dospelosti po 10, 20, 30 a 35 rokoch od korekcie, pričom prežívanie dosahovalo 94 %, 93 %, 83 % a 72 %, ktoré sa nelíši od predpokladanej dĺžky života u zdravej populácie. Korekcia ToF v dospelosti preukazuje vynikajúce výsledky vo vzťahu k očakávanej dĺžke života u pacientov [17]. V našom prípade sa jednalo o takmer 70-ročného dekompenzovaného polymorbídneho pacienta, u ktorého je operačné riziko veľmi vysoké. Netreba zabudnúť, že významná je celoživotná prevencia orgánovovaskulárnych chorôb [18–20].

Pri stanovení resp. potvrdení diagnózy Fallotovej tetralógie sme sa okrem echokardiografického vyšetrenia opierali aj o anamnestické údaje, v ktorých bola táto diagnóza stanovená už v rannom detstve pacienta.

Záver

Hoci je známe, že v 1. roku života každý 4. novorodec s ToF bez operačného zákroku zomiera a 10. roku života sa bez korekcie dožije len necelá tretina detí, náš pacient s nekorigovanou ToF sa dožil 69 rokov. Sú popisované 3 hlavné dôvody dlhovekosti u pacientov s neoperovanou ToF. Hypoplastická pulmonálna artéria s pomalým vývojom subpulmonálnej obštrukcie a hypertrofia ľavej komory prispeli k vysokému veku u nášho pacienta. Príčinou opakovaných hospitalizácií pre kardiálne zlyhávajúce bola v prvom rade nekorigovaná vrodená srdcová chyba, prispeli k tomu zlá compliance a slabá adhérenca k liečbe.

Literatúra

- Mizia-Stec K, Gasior Z, Haberka M et al. Adult patient after correction of tetralogy of Fallot-diagnostic and therapeutic issues. *Pol Arch Med Wewn* 2007; 117(4): 38–43.
- Shinebourne EA, Babu-Narayan SV, Carvalho SJ. Tetralogy of Fallot: from fetus to adult. *Heart* 2006; 92(9): 1353–1359.
- Popelová J. Vrožené srdcové vady v dospelosti. Grada: Praha 2003: 103–118. ISBN 80–247–0451-X.
- Bailliard F, Anderson RH. Tetralogy of Fallot. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4: 2.
- Therrien J, Webb GD. Congenital heart disease in adults. In: Braunwald E, Zipes D, Libby P (eds). *Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medicine*. 6th ed. WB Saunders: Philadelphia 2001: 1592–1621.
- Kirklin JW, Barratt-Boyes BG. Ventricular septal defect and pulmonary stenosis or atresia. In: Kirklin JW, Barratt-Boyes BG. *Cardiac surgery*. 2nd ed. 2 voll. Churchill Livingstone: New York 1993: 863–885. ISBN 0–443–08845–4.
- Meindok H. Longevity in the tetralogy of Fallot. *Thorax* 1964; 19: 12–15.
- Yang X, Freeman LJ, Ross C. Unoperated tetralogy of Fallot: case report of a natural survivor who died in his 73rd year; is it ever too late to operate? *Postgrad Med J* 2005; 81(952): 133–134.
- Thomas SHL, Bass P, Pambakian H et al. Cyanotic tetralogy of Fallot in a 77 years old man. *Postgrad Med J* 1987; 63(739): 361–362.
- Chin J, Bashour T, Kabbani S. Tetralogy of Fallot in the elderly. *Clin Cardiol* 1984; 7(8): 453–456.
- Meindok H. Longevity in the tetralogy of Fallot. *Thorax* 1964; 19: 12–15.
- Nottestad SY, Slife DM, Rubla BJ et al. Tetralogy of Fallot in a 71 year old patient with new onset hypoxemia. *Cathet Cardiovasc Diagn* 1993; 28(4): 335–338.
- Liberthson RR, Miller SW, Drew F et al. Congenital extracardiac shunts with tetralogy of Fallot. *Cardiovasc Intervent Radiol* 1981; 4(2): 131–135.
- Gallusová J, Halačová M, Černý D. Optimální způsob podání vysokodávkového furosemidu – kontinuálně nebo bolusově? *Vnitř Lék* 2014; 60(10): 885–892.
- Hu DCK, Seward JB, Puga FJ et al. Total correction of tetralogy of Fallot at age 40-years and older: long-term follow-up. *J Am Coll Cardiol* 1985; 5(1): 40–44.
- Presbitero P, Demarie D, Atura E et al. Results of total correction of tetralogy of Fallot performed in adults. *Ann Thorac Surg* 1988; 46(3): 297–301.
- Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S et al. Long-term results of total repair of tetralogy of Fallot in adulthood: 35 years follow-up in 104 patients corrected at the age of 18 or older. *Thorac Cardiovasc Surg* 1997; 45(4): 178–181.
- Gavorník P. Ateroskleróza a iné choroby tepien. Univerzita Komenského: Bratislava 1999. ISBN 80–223–1422–6.
- Gavorník P. Angiológia pre všeobecných praktických lekárov 1. Flebológia. Vydavateľstvo Dr. Josef Raabe: Bratislava 2013. ISBN 978–80–8140–083–4.
- Gavorník P. Angiológia pre všeobecných praktických lekárov 2. Arteriologgia. Vydavateľstvo Dr. Josef Raabe: Bratislava 2014. ISBN 978–80–8140–168–8.

MUDr. Naďa Hučková

✉ n.huckova@centrum.sk

III. Interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika
www.uniba.sk

Doručeno do redakce 21. 5. 2015

Přijato po recenzii 11. 6. 2015