

Otrzymano:
04.02.2019

Zaakceptowano:
01.06.2019

Opublikowano:
31.12.2019

Diagnostyka prenatalna skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych

Prenatal diagnosis of congenitally corrected transposition of the great arteries

Nathalie Jeanne Bravo-Valenzuela, Alberto Borges Peixoto,
Edward Araujo Júnior

Department of Obstetrics, Paulista School of Medicine – Federal University of São Paulo (EPM-UNIFESP), São Paulo, Brazilia

Adres do korespondencji: Prof. Edward Araujo Júnior, PhD, Rua Belchior de Azevedo, 156 apto. 111 Torre Vitoria, São Paulo – SP, Brazil, CEP 05089-030; tel.: +55-11-37965944, e-mail: araujojred@terra.com.br

DOI: 10.15557/JoU.2019.0048

Słowa kluczowe

skorygowane
przełożenie wielkich
pni tętniczych,
płód,
diagnostyka
prenatalna,
echokardiografia

Keywords

congenitally corrected
transposition of the
great arteries,
fetal,
prenatal diagnosis,
echocardiography

Abstract

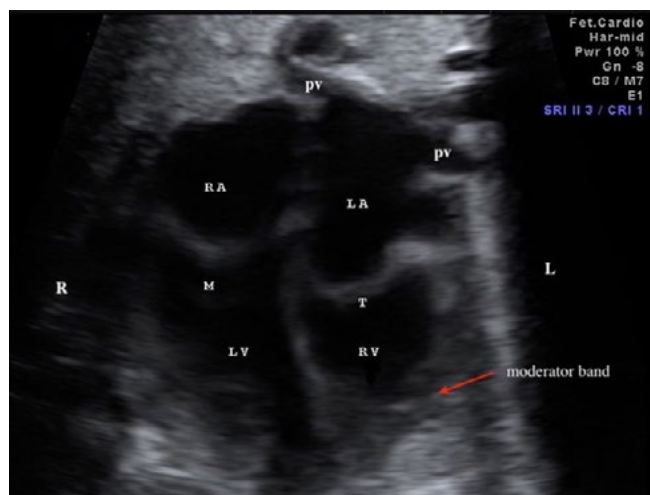
Congenitally corrected transposition of the great arteries is a rare and complex congenital heart disease. It essentially occurs with atrioventricular and ventriculoarterial discordance, in which the great vessels become parallel. Cases of corrected transposition of the great arteries are more frequently associated with other cardiac anomalies. In the fetus, corrected transposition of the great arteries may not be diagnosed on obstetric cardiac ultrasound, especially in the absence of other cardiac malformations (isolated corrected transposition of the great arteries). In this manuscript, we describe a case of isolated corrected transposition of the great arteries diagnosed in utero, and highlight the clues to make this diagnosis.

Wstęp

Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych (*corrected transposition of the great arteries*, CTGA), będące rzadką wrodzoną chorobą serca, charakteryzuje się niezgodnymi połączeniami przedsionkowo-komorowymi i komorowo-tętniczymi. Schorzenie to uważa się za wadę typu *conotruncal*, która stanowi około 0,05% wrodzonych chorób serca wykrytych po urodzeniu⁽¹⁾. Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych rzadko wiąże się z nieprawidłowościami chromosomowymi lub pozasercowymi, często natomiast współwystępuje z anomaliami sercowymi, takimi jak ubytek przegrody międzykomorowej, zwężenie drogi wypływu z lewej komory, nieprawidłowości położonej po stronie lewej zastawki trójdzielnej i całkowity blok przedsionkowo-komorowy⁽²⁾.

Podczas morfogenezy serca, w wyniku nieprawidłowego zapętlenia pierwotnej cewy sercowej, morfologicznie lewa komora zostaje przeniesiona na prawo, podczas gdy morfologicznie prawa komora obraca się w lewo. Tej inwersji komór towarzyszy zazwyczaj całkowite przełożenie dużych naczyń. Zatem w skorygowanym przełożeniu wielkich pni tętniczych podwójna niezgodność umożliwia fizjologiczną korektę przełożonych dużych naczyń. Jednak funkcjonowanie morfologicznie prawej komory jako komory systemowej oraz zaburzenia rytmu serca mogą być powodem objawów klinicznych w wieku dorosłym. W zależności od stopnia złożoności CTGA objawy kliniczne mogą się pojawić nawet w okresie noworodkowym⁽³⁾.

W niniejszej pracy przedstawiono przypadek prenatalnego rozpoznania izolowanego skorygowanego przełożenia



Ryc. 1. Projekcja czterojamowa w 37. tygodniu ciąży. Lewy przedsionek, który znajduje się najbardziej z tyłu i zawiera zastawkę otworu owalnego, jest połączony z komorą lewą w kształcie komory prawej; przedsionek prawy jest również połączony z komorą prawą w kształcie komory lewej. Należy zauważyć, że komora lewa zawiera beleczkę przegrodowo-brzezną (czerwona strzałka) i zastawkę trójdzielną (lewostronna zastawka przedsionkowo-komorowa jest przesunięta ku koniuszkowi bardziej niż prawostronna). RA – prawy przedsionek; LA – lewy przedsionek; RV – morfologicznie prawa komora; LV – morfologicznie lewa komora; R – prawa strona; L – lewa strona; T – zastawka trójdzielną; M – zastawka mitralna; pv – żyła płucna

wielkich pni tętniczych, jak również wskazówki pomocne w prenatalnej diagnostyce tej wady z zastosowaniem USG serca (echokardiografii) płodu.

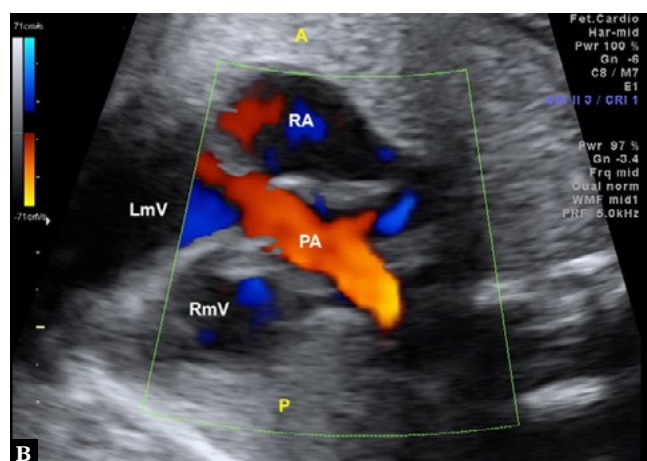
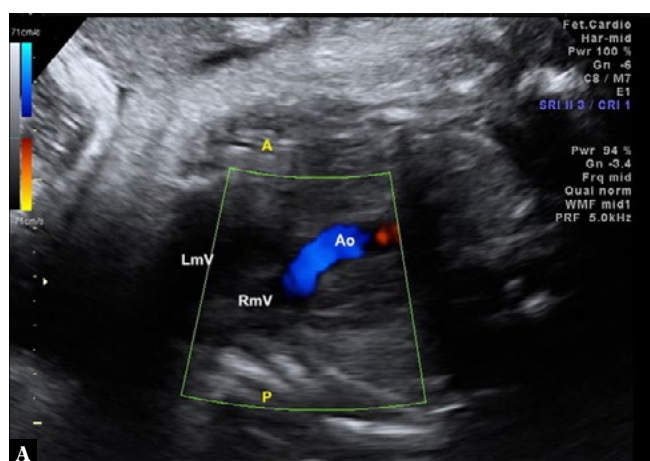
Opis przypadku

Do poradni kardiologii prenatalnej skierowano 21-letnią kobietę w 37. tygodniu drugiej ciąży z powodu podejrzenia przełożenia wielkich pni tętniczych. Ciężarna była zdrową

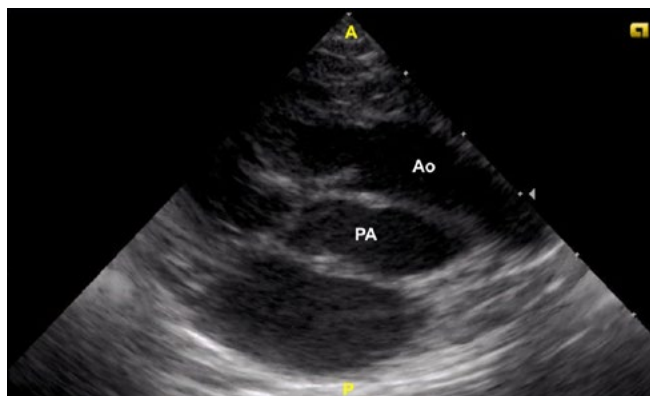
kobietą, bez żadnych przypadków wrodzonych wad serca, chorób zakaźnych czy nadużywania leków w wywiadzie rodzinnym. W badaniu echokardiograficznym płodu uwidoczniono niezgodne połączenia przedsionkowo-komorowe i komorowo-tętnicze (Ryc. 1, 2). W projekcji czterojamowej uwidoczniono silniejsze beleczkowanie w komorze położonej po stronie lewej w porównaniu z komorą usytuowaną po stronie prawej oraz większy stopień przesunięcia jej zastawki przedsionkowo-komorowej w kierunku koniuszka serca. Anatomicznie prawa komora znajdowała się więc po stronie lewej, natomiast anatomicznie lewa komora – po stronie przeciwnej (Ryc. 1). Duże tętnice przebiegały równolegle względem siebie, prezentując w projekcji trójnaczyńniowej ułożenie odmienne, z aortą wstępującą położoną na lewo od pnia płucnego. Noworodek płci męskiej o masie ciała 3070 g został urodzony siłami natury w 38. tygodniu ciąży, osiągając 9 i 10 punktów w skali Apgar odpowiednio w 1. i 5. minucie życia. W badaniu echokardiograficznym po porodzie potwierdzono rozpoznanie przełożenia wielkich pni tętniczych z inwersją komór serca (Ryc. 3). Nie stwierdzono współwystępowania innych anomalii serca. W badaniu EKG stwierdzono regularny rytm zatokowy. Noworodek został wypisany ze szpitala w stanie stabilnym dwa dni po urodzeniu. Obecnie ma dwa lata i nie występują u niego żadne objawy chorobowe.

Omówienie

Przypadki skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych bez współistniejących innych anomalii serca (izolowane skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych) są rzadkie, a rozpoznanie tej wady na podstawie ultrasonograficznego badania przesiewowego serca może być trudne. Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych stanowi rzadko spotykaną wadę typu *conotruncal*, która daje nieprawidłowy obraz w projekcji czterojamowej. Lewostronnie położona komora zawierająca beleczkę przegrodowo-brzezną i zastawkę trójdzielną (lewostronna zastawka przedsionkowo-komorowa) wykazuje większe



Ryc. 2. Echokardiografia płodu w 37. tygodniu ciąży uwidaczniająca drogi odpływu z komór: **A.** tętnica aorty odchodząca z prawej komory (komory lewostronnej) i **B.** tętnica płucna odchodząca z morfologicznie lewej komory (komory prawostronnej). Ao – aorta; PA – tętnica płucna; RA – prawy przedsionek; RmV – morfologicznie prawa komora; LmV – morfologicznie lewa komora; A – przodni; P – tylny



Ryc. 3. Przekłatkowa echokardiografia wykonana po porodzie, projekcja przymostkowa w osi długiej uwidaczniająca duże naczynia biegnące równolegle względem siebie. Ao – aorta; PA – tętnica płucna; A – przedni; P – tylny

przemieszczenie dokoniuszkowe niż komora położona po stronie prawej) to morfologicznie komora prawa, natomiast komora położona po stronie prawej to morfologicznie komora lewa. Ponadto lewy przedsionek, który znajduje się bardziej z tyłu i zawiera zastawkę otworu owalnego, łączy się z komorą o kształcie komory prawej, lecz położonej po stronie lewej. Podobnie przedsionek prawy jest połączony z prawostronną komorą o kształcie komory lewej. Dlatego inwersja komorowa współistniejąca z przełożeniem dużych naczyń jest ważną wskazówką umożliwiającą rozpoznanie skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych na podstawie przesiewowego badania ultrasonograficznego serca płodu⁽⁴⁾.

W przypadkach skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych położenie przedsionków można określić jako *situs solitus* z lewokardią. Niemniej jednak wadzie tej często towarzyszą destrukcja i mezokardia. U około 5% pacjentów ze skorygowanym przełożeniem wielkich pni tętniczych występuje odwrotne położenie przedsionków, co wiąże się ze znacznie niższą liczbą powikłań niż w przypadku ich prawidłowego położenia⁽³⁾. Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych z prawidłowym położeniem trzewi (*situs solitus*) jest związane z większą częstością występowania zmian podobnych do zespołu Ebsteina i wrodzonego bloku serca⁽⁵⁾. Niekiedy komory wykazują górno-dolną relację anatomiczną. Zazwyczaj w projekcji trójnaczyńowej aorta znajduje się od przodu i po lewej stronie tętnicy płucnej⁽⁶⁾.

Biorąc pod uwagę obraz komorowych dróg odpływu, rozpoznanie całkowitego przełożenia wielkich pni tętniczych opiera się na zidentyfikowaniu odejścia aorty, która odchodzi od komory położonej z przodu. Prawidłową diagnozę ułatwia fakt, że tętnica płucna odchodzi od komory położonej z tyłu, a wielkie pnie tętnicze ułożone są równolegle obok siebie. Znajdująca się po prawej stronie wypukłość drogi odpływu położonej z przodu komory, zwana obrazem odwróconego bumerangu, jest bardziej oczywistym wyznacznikiem w diagnostyce całkowitego przełożenia wielkich pni tętniczych w pierwszym trymestrze ciąży⁽⁷⁾. Ważne jest, aby odróżnić skorygowane przełożenie wielkich

pni tętniczych od całkowitego ich przełożenia. W skorygowanym przełożeniu wielkich pni tętniczych aorta odchodzi z morfologicznie prawej komory, która znajduje się po stronie lewej. Dla odróżnienia, w całkowitym przełożeniu wielkich pni tętniczych mamy do czynienia z prawidłowym rozmieszczeniem przestrzennym komór. Ponadto w skorygowanym przełożeniu wielkich pni tętniczych lewostronna zastawka przedsionkowo-komorowa (morfologicznie – zastawka trójdzielna) nie znajduje się w ciągłości włóknistej z zastawką aortalną ze względu na obecność anatomicznie prawego stożka tętniczego komory. Anatomicznie skorygowane nieprawidłowe położenie wielkich pni tętniczych jest rzadką wadą wrodzoną serca, w której aorta i tętnica płucna nie są przełożone. Niemniej jednak duże naczynia biegną równolegle względem siebie. Przy całkowitym przełożeniu wielkich pni tętniczych i skorygowanym nieprawidłowym położeniu wielkich tętnic (*corrected malposition of the great arteries*) widok w projekcji czterojamowej wydaje się prawidłowy, natomiast w obrazie komorowych dróg odpływu duże tętnice są równoległe względem siebie. Jednakże w skorygowanym nieprawidłowym położeniu wielkich tętnic duże naczynia odchodzą z morfologicznie odpowiedniej komory (zgodność komorowo-przedsionkowa). Często błędnie diagnozowane w życiu płodowym jako przełożenie wielkich tętnic, nieprawidłowe położenie wielkich tętnic jest efektem odwrotnego skrętu stożka i pnia z prawidłowym zapętlaniem części komorowej (*ventricular dextro-loop*)⁽⁸⁾.

W projekcji trójnaczyńowej i projekcji na tchawicę wielkie tętnice nie układają się w kształt litery „N”, gdy są w pozycji przełożenia, ponieważ aorta biegnie z przodu tętnicy płucnej. Co więcej, położony z tyłu pień płucny nie jest widoczny ani w całkowitym, ani w skorygowanym przełożeniu wielkich pni tętniczych, a projekcja trójnaczyńowa i na tchawicę jest często pojęciem mylącym, ponieważ identyfikuje się tylko dwa naczynia (*2V finding*)⁽⁹⁾. Ponadto w tej projekcji obecność łuku aorty przypominającego kształtem literę „I” (*I-shaped sign*) można wykorzystać do prenatalnego wykrywania całkowitego przełożenia wielkich pni tętniczych⁽¹⁰⁾.

W przeciwieństwie do przypadków całkowitego przełożenia wielkich pni tętniczych oraz podobnie jak w przypadku anatomicznie skorygowanego nieprawidłowego położenia wielkich pni tętniczych poród dziecka z izolowanym skorygowanym przełożeniem wielkich pni tętniczych nie wymaga zaangażowania specjalnego zespołu lekarzy położników. W tym ostatnim przypadku fizjologia wady jest korygowana jeszcze w życiu płodowym przez podwójną niezgodność (przedsionkowo-komorową i komorowo-tętniczą), a w przypadku nieprawidłowego położenia wielkich tętnic duże naczynia odchodzą z odpowiednich komór równoległe względem siebie (podwójna zgodność). W całkowitym przełożeniu wielkich pni tętniczych (zgodność przedsionkowo-komorowa i niezgodność komorowo-tętnicza) poród należy zaplanować w ośrodku specjalistycznym, którego personel poradzi sobie z niedotlenieniem i zaburzeniami hemodynamicznymi u dziecka. W przypadku prostego przełożenia wielkich pni tętniczych w pierwszych tygodniach życia wymagana będzie pilna atriosepektomia

balonowa i interwencja chirurgiczna, np. korekcja anatomiczna tętnic (operacja Jatene'a)⁽¹¹⁾. Zarówno w przypadkach skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych, jak i skorygowanego nieprawidłowego położenia wielkich pni tętniczych u noworodków niezbędna jest interwencja chirurgiczna, w zależności od anomalii sercowych współistniejących z tymi wadami. U znacznej części pacjentów ze skorygowanym przełożeniem wielkich pni tętniczych w dalszym życiu rozwinię się wrodzony blok serca. Całkowity blok serca występuje znacznie rzadziej w życiu płodowym. W przypadkach izolowanego skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych prognoza krótkoterminowa jest korzystna, a działania medyczne są preferowane w momencie pojawiania się objawów w wieku dorosłym, gdyż sposób odpowiedniego postępowania chirurgicznego wciąż budzi kontrowersje. Biorąc pod uwagę stopniowo nasilające się postępujące zaburzenia czynności prawej komory, proponuje się chirurgiczną anatomiczną korekcję wady lub skojarzoną korekcję anatomiczną przedsionków i tętnic (procedura *double-switch*)⁽¹²⁾.

Piśmiennictwo

- Wallis GA, Debich-Spicer D, Anderson RH: Congenitally corrected transposition. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6: 22.
- Presbitero P, Somerville J, Rabajoli F, Stone S, Conte MR: Corrected transposition of the great arteries without associated defects in adult patients: clinical profile and follow up. *Br Heart J* 1995; 74: 57–59.
- Oliver JM, Gallego P, Gonzalez AE, Sanchez-Recalde A, Brett M, Polo L et al.: Comparison of outcomes in adults with congenitally corrected transposition with situs inversus versus situs solitus. *Am J Cardiol* 2012; 110: 1687–1691.
- Sharland G, Tingay R, Jones A, Simpson J: Atrioventricular and ventriculoarterial discordance (congenitally corrected transposition of the great arteries): echocardiographic features, associations, and outcome in 34 fetuses. *Heart* 2005; 91: 1453–1458.
- Mah K, Friedberg MK: Congenitally corrected transposition of the great arteries situs solitus or inversus. *Circ Cardiovasc Imaging* 2014; 7: 849–851.
- Paladini D, Volpe P, Marasini M, Russo MG, Vassallo M, Gentile M et al.: Diagnosis, characterization and outcome of congenitally corrected transposition of the great arteries in the fetus: A multicenter series of 30 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 281–285.
- Bravo-Valenzuela NJ, Peixoto AB, Araujo Júnior E, Da Silva Costa F, Meagher S: The reverse boomerang sign: a marker for first-trimester transposition of great arteries. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2017; 32: 677–680.
- Van Praagh R: What determines whether the great arteries are normally or abnormally related? *Am J Cardiol* 2016; 118: 1390–1398.
- Yagel S, Arbel R, Anteby EY, Raveh D, Achiron R: The three vessels and trachea view (3VT) in fetal cardiac scanning. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20: 340–345.
- Ishii Y, Inamura N, Kawazu Y, Kayatani F, Arakawa H: 'I-shaped' sign in the upper mediastinum: A novel potential marker for antenatal diagnosis of d-transposition of the great arteries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 667–671.
- Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A et al.: Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2014; 129: 2183–2242.
- Said SM, Burkhart HM, Schaff HV, Dearani JA: Congenitally corrected transposition of great arteries: surgical options for the failing right ventricle and/or severe tricuspid regurgitation. *World J Pediatr Congenit Heart Surg* 2011; 2: 64–79.

Podsumowanie

Podsumowując, na przykładzie omawianego przypadku przedstawiono wskazówki umożliwiające prenatalne rozpoznanie skorygowanego przełożenia wielkich pni tętniczych za pomocą badania USG/echokardiografii. Chociaż fizjologia tej wady ulega wrodzonej korekcji przez podwójną niezgodność połączeń, komora prawa pozostaje komorą systemową, co wiąże się z większym ryzykiem pogorszenia jej stanu w wieku dorosłym lub wcześniej, w zależności od nasilenia współistniejącej wady serca.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść niniejszej publikacji oraz rościć sobie do niej prawo.