

Received: 21.11.2017

Accepted: 06.04.2018

Published: 29.06.2018

Kamila Kalman-Toczyłowska

Koarktacja aorty u niemowlęcia z infekcją układu oddechowego wywołaną przez RSV

Aortic coarctation in an infant with RSV infection

Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Mławie, Oddział Pediatriczny, Mława, Polska

Adres do korespondencji: Kamila Kalman-Toczyłowska, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Mławie, ul. A. Dobrskiej 1, 06-500 Mława, tel.: +48 23 654 32 35,

e-mail: Pediatria.mlaw@onet.pl

Independent Public Health Care Centre in Mława, Paediatric Department, Mława, Poland

Correspondence: Kamila Kalman-Toczyłowska, Independent Public Health Care Centre in Mława, A. Dobrskiej 1, 06-500 Mława, Poland, tel.: +48 23 654 32 35,

e-mail: Pediatria.mlaw@onet.pl

Streszczenie

W niniejszej pracy opisano przypadek niemowlęcia z koarktacją aorty, którą wykryto przypadkowo w czasie infekcji dróg oddechowych. U dziecka, które nie miało dolegliwości w okresie noworodkowym ani w pierwszym półroczu życia, nagle rozwinęła się ciężka niewydolność serca, której objawy w początkowym okresie sugerowały infekcję dróg oddechowych. Wstępne rozpoznanie ustalono na podstawie wykonanego badania radiologicznego klatki piersiowej. Badanie to w ostatnich latach jest niedoceniane, a nawet pomijane w czasie diagnostyki dolegliwości ze strony układu oddechowego, zwłaszcza u najmłodszych dzieci.

Słowa kluczowe: koarktacja aorty, wrodzona wada serca, RTG klatki piersiowej

Abstract

The paper presents a case of an infant with aortic coarctation, which was accidentally detected during respiratory infection. The child, who showed no symptoms either during the neonatal period or during the first six months of life, suddenly developed severe heart failure initially manifesting as a respiratory infection. Preliminary diagnosis was based on a chest radiograph. Chest radiography has been underestimated and even avoided in the diagnosis of respiratory conditions in recent years, particularly in the youngest children.

Keywords: aortic coarctation, congenital heart defect, chest radiography

WSTĘP

Wady serca są najczęstszymi schorzeniami wrodzonymi spotykanymi u noworodków. Wśród nich około 25% stanowią wady krytyczne (w tym m.in. skrajna koarkcja aorty), wymagające interwencji chirurgicznej lub cewnikowania serca w 1. roku życia. Mimo że są one związane z dużym ryzykiem zgonu dziecka, stosunkowo często pozostają bezobjawowe, szczególnie u dzieci najmłodszych.

W celu identyfikacji noworodków z hipoksemią na oddziałach noworodkowych dokonuje się standardowo pomiarów saturacji, aby móc stwierdzić, którzy pacjenci wymagają dalszej diagnostyki kardiologicznej. Niestety, szacuje się, że test pulsoksymetryczny wykrywa krytyczne wrodzone wady serca w takim samym procencie, w jakim daje wyniki fałszywie ujemne, co może sprawić, że dzieci obciążone tym schorzeniem zostaną pominięte w pierwszym etapie diagnostyki, a tym samym nie może służyć wykluczeniu obecności tego schorzenia⁽¹⁾. Zawsze obowiązuje więc czujność diagnostyczna, gdy u pacjenta występują objawy, które mogą sugerować m.in. rozwijającą się niewydolność serca.

OPIS PRZYPADKU

Siedmiomiesięczne niemowlę płci męskiej zostało przyjęte na oddział z powodu przedłużającej się infekcji dróg oddechowych z uporczywym, nieefektywnym kaszlem.

Początek dolegliwości w postaci kaszlu, kataru i krótkotrwałego (dobowego) wzrostu temperatury do 38,5°C miał miejsce 2 tygodnie przed hospitalizacją. Niemowlę było konsultowane przez pediatrę, który rozpoznał zapalenie oskrzeli z obturacją dróg oddechowych i zalecił podawanie leków wziewnych (salbutamolu i flutykazonu). Po tygodniu leczenia preparatami wziewnymi, wobec braku poprawy, konsultujący pediatra zalecił dołączenie antybiotyku (amoksylicyna z kwasem klawulanowym), cetyryzyny oraz leku przeciwkaszlowego (lewodropropizyna), które stosowano przez kolejne 7 dni. U dziecka utrzymywał się uporczywy, nieefektywny, okresowo „szczekający” kaszel, do którego kilka godzin przed przyjęciem dołączyły się cechy duszności (przyspieszony oddech).

Według relacji matki niemowlę w ostatnim miesiącu straciło na masie ciała. Karmione piersią na żądanie,ssało mniej chętnie, okresowo było niespokojne, w nocy budziło się z płaczem, w ciągu dnia spało mało i z przerwami. Nie wymiotowało, mocz i stolec oddawało prawidłowo.

Dotychczas dziecko przebyło jedną infekcję górnych dróg oddechowych skutecznie leczoną objawowo.

Wywiad okołoporodowy niemowlęcia był nieobciążony [urodzone w 38. Hbd z ciąży trzeciej, porodu drugiego, drogą cięcia cesarskiego (wskazania: stan po cięciu), z masą ciała 3160 g i długością 53 cm, po porodzie ocenione na 10 punktów w skali Apgar]. Dziecko było szczepione zgodnie z obowiązującym Programem Szczepień

INTRODUCTION

Heart defects are the most common congenital disorders found in newborns. Critical defects (including severe coarctation of the aorta), which require surgical intervention or cardiac catheterisation during the first year of life, account for about 25% of these abnormalities. Although they are associated with a high risk of child mortality, the defects relatively often remain asymptomatic, especially in the youngest children.

In order to identify neonates with hypoxaemia, routine oxygen saturation measurements are performed in neonatal units to verify which patients require further cardiac diagnosis. Unfortunately, it is estimated that pulse oximetry detects critical congenital heart defects in the same percentage in which it gives false negative results, which may cause that children with this disease will not be included in the first stage of diagnosis, and thus the technique should not be used to exclude this condition⁽¹⁾. Therefore, diagnostic vigilance is always necessary in patients presenting with symptoms suggestive of, among other things, a developing heart failure.

CASE REPORT

A 7-month-old boy was admitted to hospital due to a prolonged respiratory infection with persistent ineffective cough.

The onset of symptoms in the form of cough, rhinitis and short (24-hour) increase in body temperature up to 38.5°C was reported 2 weeks before hospitalisation. The infant was consulted by a paediatrician who diagnosed bronchitis with airway obstruction and recommended inhaled drugs (salbutamol and fluticasone). Due to the lack of improvement after a week of treatment with inhaled drugs, the consulting paediatrician recommended inclusion of an antibiotic (amoxicillin with clavulanic acid), cetirizine and an antitussive drug (levodropropizine), which were used for further 7 days. There was persistent, ineffective, periodically barking cough, which was accompanied by the signs of dyspnoea (increased breathing rate) several hours before admission.

According to the mother, the child lost weight in the last month. He was breastfed on demand, but sucked the breast less willingly; was periodically anxious, woke at night crying, slept little and with intervals during the day. He did not vomit and passed stool/urinated properly.

The child had a history of one upper respiratory infection, which was treated symptomatically with success.

Perinatal medical history was without abnormalities [born at 38 weeks from the third pregnancy, second delivery by caesarean section (indication: previous C-section); birth weight 3,160 g; birth length 53 cm, an Apgar score of 10]. The child was vaccinated in accordance with the Mandatory Vaccination Program (including Rotarix) and was not under the care of any specialist outpatient centre.

On admission, the child was in overall good condition; calm, able to establish contact properly for his age, with no

Ochronnych (w tym szczepionką Rotarix), nie pozostawiało pod opieką żadnej poradni specjalistycznej.

W dniu przyjęcia do szpitala niemowlę było w stanie ogólnym dobrym, spokojne, nawiązujące kontakt adekwatnie do wieku, bez duszności spoczynkowej. Z odchyień w badaniu przedmiotowym stwierdzono przekrwione gardło, podsycające śluzówki jamy ustnej oraz zmiany osłuchowe nad polami płucnymi (obustronne furczenia oraz pojedyncze trzeszczenia u podstawy płuca prawego). Czynność serca była miarowa, około 110/min, a tony serca głośne, dźwięczne i prawidłowo akcentowane, bez słyszalnego szmeru. W wykonanych badaniach laboratoryjnych uzyskano m.in. prawidłowe parametry morfologii krwi, niskie stężenie białka C-reaktywnego (*C-reactive protein*, CRP) oraz prawidłowy wynik badania ogólnego moczu.

W czasie pobytu na oddziale niemowlę było bardzo niespokojne, sprawiało coraz większe problemy w czasie badania przedmiotowego. Nie gorączkowało, ale nadal kasłało (sucho i uporczywie). W badaniu przedmiotowym zwracały uwagę pojedyncze, obustronne trzeszczenia słyszalne nad polami płucnymi oraz wątroba wystająca spod łuku żebrowego na 2 cm w linii środkowo-obojczykowej prawej, bez obrzęków obwodowych i przy prawidłowych parametrach życiowych (saturacja, tętno, częstość oddechów).

Ze względu na przedłużający się charakter dolegliwości wykonano badanie radiologiczne (RTG) klatki piersiowej, w którym opisano serce znacznie powiększone (głównie w zakresie prawej komory, przesłaniające lewe płuco i sięgające bocznym zarysem ściany klatki piersiowej), zwiększony przepływ płucny, a przy górnym biegunie prawej wnęki płucnej możliwości współistniejących zagęszczeń miąższowych (ryc. 1).

Pomiary saturacji wykonane na czterech kończynach były porównywalne ze sobą i mieściły się w granicach normy. Próba czterokończynowego pomiaru ciśnienia tętniczego była trudna ze względu na znaczny niepokój dziecka i wykazała wartości nieznacznie wyższe na kończynach górnych niż dolnych.



Ryc. 1. RTG klatki piersiowej wykonane w pierwszej dobie hospitalizacji

Fig. 1. A chest radiograph on the first day of hospital stay (in a supine position)

resting dyspnoea. Physical examination revealed abnormalities such as pharyngeal congestion, dry oral mucous membranes and auscultatory changes over the lung fields (bilateral dry rales and single crepitations at the base of the right lung). The heart rate was regular, about 110 bpm, with loud, resonant and properly accented heart sounds, with no audible murmur. Laboratory findings revealed, among other things, normal blood cell count parameters, low C-reactive protein (CRP) and normal urinalysis.

During hospital stay the child was very restless and caused increasing problems during physical examination. No fever developed, but the cough (dry and persistent) continued. Single, bilateral crepitations below the lung fields and the liver protruding 2 cm from beneath the costal arch in the right medial-clavicular line, with no peripheral oedema and with normal vital parameters (oxygen saturation, pulse, breathing rate), were noticeable during physical examination.

Due to persistent symptoms, chest radiography (X-ray) was performed, which showed significantly enlarged heart (particularly the right ventricle) covering the left lung and reaching the chest wall with its lateral outline, increased pulmonary flow as well as possible parenchymal densities at the upper pole of the right pulmonary hilus (Fig. 1).

Oxygen saturation measurements performed in all four limbs were comparable and within the limits of normal. Measurement of four-extremity blood pressures was difficult due to increased agitation of the child and showed non-significantly higher values in the upper compared to lower extremities.

A suspicion was raised about the possible congenital heart defect based on chest radiogram. Due to impossible verification of the diagnosis or urgent echocardiography in the county hospital, the child was transferred to a paediatric clinical unit and then to the Department of Paediatric Cardiology. On admission to the Cardiac Centre, the child was in a relatively severe general condition, with barking cough and expiratory dyspnoea. Physical examination revealed wheezing and dry rales above the lung fields, regular heart rate (about 170 bpm), less resonant heart sounds, systolic murmur, the liver protruding 3 cm from beneath the costal arch, impalpable femoral pulse, pale skin, cold limbs, prolonged capillary refill time, hypertension with significantly higher blood pressure in the upper limbs compared to the lower limbs.

Echocardiography showed a severe stenosis of the aortic isthmus to 2 mm; flattened blood flow in the abdominal aorta; ventricular septal defect at the border of the membranous and the muscular portion; significantly enlarged, spherical left ventricle showing reduced contractility, with ejection fraction of 23%.

The patient was qualified for urgent percutaneous treatment of aortic coarctation. Extremely severe stenosis of the aortic isthmus with massive collateral circulation was found intraoperatively; a stent was implanted in the aortic isthmus. In the subsequent days, the general condition of the child gradually improved, as shown by both laboratory and imaging findings. The symptoms of heart failure gradually resolved.

Na podstawie wykonanego radiogramu klatki piersiowej wysunięto podejrzenie wrodzonej wady serca. Ze względu na brak możliwości weryfikacji ustalonego rozpoznania i wykonania echokardiografii w trybie pilnym w szpitalu powiatowym niemowlę przekazano na oddział kliniczny pediatrii, a następnie na oddział kardiologii dziecięcej. Przy przyjęciu do ośrodka kardiologicznego dziecko było w stanie ogólnym dość ciężkim, ze „szczekającym” kaszlem i dusznością wydechową. W badaniu przedmiotowym stwierdzono ponadto świsty i fuczenia nad polami płucnymi, czynność serca miarową (około 170/min), tony serca mało dźwięczne, szmer skurczowy, wątrobę wystającą spod łuku żebrowego na 3 cm, niewyczuwalne tętno udowe, bladą skórę, chłodne kończyny, wydłużony powrót wąsieniczkowy, nadciśnienie tętnicze z ciśnieniem na kończynach górnych istotnie wyższym niż na kończynach dolnych. W wykonanym badaniu echokardiograficznym opisano ciasne zwężenie cieśni aorty do 2 mm, spłaszczony przepływ krwi w aorcie brzusznej, ubytek w przegrodzie międzykomorowej na granicy części błoniastej i mięśniowej, lewą komorę znacznie powiększoną, kulistą, o obniżonej kurczliwości, z frakcją wyrzutową 23%.

Pacjenta zakwalifikowano do przezskórnego leczenia koarktaacji aorty w trybie pilnym. W czasie zabiegu potwierdzono skrajne zwężenie cieśni aorty z masywnie rozwiniętym krążeniem obocznym; implantowano stent do cieśni aorty. W kolejnych dniach stan ogólny dziecka stopniowo się poprawiał, zarówno w badaniach laboratoryjnych, jak i obrazowych stwierdzono ustępowanie objawów niewydolności serca. W czasie pobytu na oddziale potwierdzono zakażenie dróg oddechowych o etiologii RSV (*respiratory syncytial virus*), przebiegające z obturacją dróg oddechowych i wymagające podawania wziewnych leków przeciwzapalnych i bronchodylatacyjnych.

W badaniach RTG wykonywanych w czasie kolejnych hospitalizacji opisywano sylwetkę serca wyraźnie mniejszą niż w pierwszym badaniu (ryc. 2).

Chłopiec wymaga stałej opieki poradni kardiologicznej.

OMÓWIENIE

Koarktaacja aorty to zwężenie cieśni aorty położone między odejściem lewej tętnicy podobojczykowej a przyczepem więzadła tętniczego. Zwężenie światła naczynia może być dyskretne lub obejmować długi fragment aorty. Tradycyjnie wyróżnia się dwa typy wady w zależności od położenia zwężenia względem przewodu tętniczego (lub więzadła tętniczego): nadprzewodowy (niemowlęcy) i podprzewodowy (typu dorosłych). Szczegółowa analiza anatomii sugeruje, że wszystkie przypadki koarktaacji aorty lokalizują się naprzeciwko przewodu tętniczego, tj. okołoprzewodowo, w tak zwanej jukstapozycji.

U blisko 2/3 noworodków z koarktaacją aorty wadzie towarzyszy dwupłatkowa zastawka aorty. Inne stosunkowo często spotykane anomalie to m.in. wady zastawki mitralnej, podzastawkowe zwężenie aorty oraz ubytki w przegrodzie międzykomorowej⁽²⁾.



Ryc. 2. RTG klatki piersiowej 5 miesięcy po implantacji stentu
Fig. 2. A chest radiograph 5 months after stent implantation
(in a supine position)

RSV infection with respiratory tract obstruction was confirmed during hospital stay. Inhaled anti-inflammatory drugs and bronchodilators were administered.

Radiographs performed during subsequent hospital stays showed significantly smaller heart silhouette compared to baseline (Fig. 2).

The boy requires continuous outpatient cardiac care.

DISCUSSION

Coarctation of the aorta is a narrowing of the aortic isthmus between the origin of the left subclavian artery and the insertion of the arterial ligament. The aortic narrowing may either be discreet or involve a long segment of the aorta. Traditionally, two types of the defect are distinguished, depending on the location relative to the ductus arteriosus (or the arterial ligament): preductal (infantile) and postductal (adult). A detailed anatomical analysis suggests that all cases of aortic coarctation are located opposite to the ductus arteriosus, i.e. in a periductal position (in a juxtaposition). In almost 2/3 of newborns with aortic coarctation, the defect is accompanied by a bicuspid aortic valve. Other relatively common anomalies include, among other things, mitral valve defects, subvalvular aortic stenosis, and ventricular septal defects⁽²⁾.

Epidemiology

Coarctation of the aorta accounts for about 4–6% of congenital heart defects, with an incidence of about 4 cases per 10,000 live births^(3,4). It is more common in boys⁽⁵⁾.

Aetiology and pathogenesis

Although the defect is congenital in most patients, cases of acquired aortic coarctation may be encountered.

Epidemiologia

Koarktacja aorty stanowi około 4–6% wrodzonych wad serca i występuje z częstotnością około 4 na 10 000 żywych urodzeń^(3,4). Częściej dotyczy chłopców⁽⁵⁾.

Etiologia i patogeneza

Etiologia wady jest głównie wrodzona, choć zdarzają się przypadki nabyte.

Dokładna patogeneza nie jest znana, ale istnieją dwie teorie wyjaśniające przyczyny rozwoju wrodzonej koarktacji aorty:

- obniżony wewnątrzmaciczny przepływ krwi, powodujący niedorozwój łuku aorty u płodu⁽⁶⁾;
- migracja lub rozrost tkanki przewodowej w aortę piersiową^(7–9).

Nieprawidłowości budowy aorty u noworodków z koarktacją obejmują:

- zwiększoną sztywność ściany aorty i jej upośledzoną rozszerzalność⁽¹⁰⁾;
- zwiększoną zawartość kolagenu i obniżoną zawartość mięśniówki gładkiej w odcinku prestenotycznym⁽¹¹⁾;
- martwicę torbielowatą błony środkowej⁽¹²⁾.

Mechanizmy odpowiedzialne za te zmiany w ścianie naczyniowej są nieznanne.

Podłoże genetyczne

Rodzinne występowanie koarktacji aorty^(13–15) i jej związek z zespołem Turnera sugerują genetyczne podłoże choroby. Wykazano także zwiększone ryzyko rodzinnego występowania wrodzonego zwężenia drogi odpływu lewej komory, w tym koarktacji aorty^(13,14).

Zespół Turnera występuje u 5–15% dziewczynek z koarktacją aorty. Z drugiej strony nawet 30% dziewczynek z zespołem Turnera ma koarktację. U większości dziewczynek z tym zespołem obecne są też inne objawy, między innymi niski wzrost czy pletwiasta szyja, ale u dziewczynek z mozaicyzmem genowym mogą one nie występować.

Objawy

Objawy koarktacji aorty różnią się w poszczególnych grupach wiekowych.

Noworodki z koarktacją aorty mogą nie demonstrować objawów choroby, jeśli wada nie jest ciężka lub funkcjonuje przetrwały przewód tętniczy. W przypadkach objawowych stwierdza się brak wyczuwalnego tętna na tętnicach obwodowych, a słyszalny szmer może być związany ze współistniejącymi wadami serca, takimi jak przetrwały przewód tętniczy, stenoza aortalna czy ubytek przegrody międzykomorowej. Sinicę spotyka się u noworodków z ciężką koarktacją i dużym przetrwałym przewodem tętniczym z prawo-lewym przeciekiem krwi do aorty zstępującej. U noworodków z ciężką koarktacją może się rozwinąć niewydolność serca, jeśli przewód tętniczy się zamyka.

The precise pathogenesis is unknown, however, two theories accounting for the causes of congenital aortic coarctation have been proposed:

- reduced intrauterine blood flow leading to hypoplasia of the aortic arch in the foetus⁽⁶⁾;
- ductal tissue migration or abnormal extension into the thoracic aorta^(7–9).

Aortic abnormalities in newborns with aortic coarctation include:

- increased stiffness and impaired expansibility of the aortic wall⁽¹⁰⁾;
- increased collagen content and reduced smooth muscle content in the prestenotic segment⁽¹¹⁾;
- cystic necrosis of the tunica media⁽¹²⁾.

The mechanisms underlying these vascular wall abnormalities remain unknown.

Genetic causes

Familial occurrence of aortic coarctation and its association with Turner syndrome suggest that the defect is genetic in origin^(13–15).

An increased risk of familial congenital narrowing of the left ventricular outflow tract, including aortic coarctation, was also shown^(13,14).

Turner syndrome is found in 5–15% of girls with aortic coarctation, and up to 30% of girls with Turner syndrome present with coarctation. Most girls with the syndrome also show other symptoms, such as reduced height or a webbed neck, which may, however, be absent in girls with genetic mosaicism.

Clinical manifestations

The manifestations of aortic coarctation vary in different age groups.

Newborns with aortic coarctation may be asymptomatic if the defect is not severe or a functioning patent ductus arteriosus is still present. Symptomatic patients present with impalpable peripheral pulse, while the auditory murmur may be associated with concomitant heart defects, such as a patent ductus arteriosus, aortic stenosis or ventricular septal defect. Cyanosis is observed in newborns with severe aortic coarctation and a large patent ductus arteriosus with left/right blood leak to the descending aorta. Newborns with severe aortic coarctation may develop heart failure after closure of the arterial duct. In such cases, paleness, irritability, sweating, dyspnoea and hepatomegaly are observed. There may be poorly palpable pulse in all limbs. If symptoms of shock occur, aortic coarctation, sepsis and metabolic disorders are usually suspected.

However, the diagnosis is delayed in infants and children due to subtle or absent symptoms. Chest pain, cold limbs and claudication during exercise are reported in some patients. Physical examination may reveal increased blood pressure in the upper extremities compared to lower limbs

Obserwuje się wówczas bladeść, rozdrażnienie, pocenie, duszność i hepatomegalię. Tętno może być słabo wyczuwalne na wszystkich kończynach. W momencie wystąpienia objawów wstrząsu jako jego przyczynę najczęściej rozważa się koarktację aorty, posocznicę i zaburzenia metaboliczne. U niemowląt i dzieci rozpoznanie jest zwykle opóźnione ze względu na subtelność objawów lub ich brak. Część pacjentów zgłasza jednak bóle w klatce piersiowej, chłodne kończyny czy chromanie w czasie wysiłku. W badaniu przedmiotowym można stwierdzić wyższe ciśnienie tętnicze na kończynach górnych w porównaniu z kończynami dolnymi oraz brak wyczuwalnego tętna na kończynach dolnych. Symptomami mogą być także nadciśnienie i słyszalny szmer związany z rozwojem krążenia obocznego. Niewydolność serca rozwija się rzadko.

Klasyczne objawy, na które należy zwrócić uwagę w badaniu przedmiotowym, obejmują:

- nadciśnienie skurczowe w kończynach górnych;
- słabo wyczuwalne tętno na tętnicach udowych;
- niskie lub nieoznaczalne ciśnienie tętnicze na kończynach dolnych.

Objawy te sugerują rozpoznanie koarktacji aorty i wymagają weryfikacji oraz ewentualnego potwierdzenia w badaniach obrazowych.

Inne objawy ze strony układu krążenia to:

- zwykle prawidłowy I i II ton serca;
- możliwy skurczowy klik wyrzutowy i skurczowy szmer wyrzutowy związany z dwupłatkową zastawką aortalną (najlepiej słyszalne na koniuszku i wzdłuż lewego brzożu mostka);
- szmer skurczowy słyszalny w przestrzeni międzypłatkowej po stronie lewej, związany z przepływem krwi przez zwężony odcinek w obrębie koarktacji;
- ciągle szmery spowodowane przepływem krwi przez duże kolaterale naczyniowe;
- szmery skurczowe związane ze współistniejącymi wadami serca (np. przetrwały przewód tętniczy, ubytek w przegrodzie międzykomorowej, stenoza aortalna).

Zdarza się, że schorzenie przebiega bezobjawowo, gdy nie występują inne anomalie sercowe⁽¹⁶⁾.

Manifestacje pozasercowe, które wymagają czujności ze strony badającego oraz diagnostyki w kierunku koarktacji aorty, obejmują tętniaki wewnątrzczaszkowe i zespół Turnera.

Tętniaki wewnątrzczaszkowe występują u około 10% dorosłych pacjentów z koarktacją aorty, a więc zdecydowanie częściej niż w populacji ogólnej, gdzie częstość ta wynosi 2–3%^(17–19). Ryzyko rozwoju tętniaków nie wzrasta wśród dzieci operowanych wcześniej w dzieciństwie⁽²⁰⁾.

Koarktacji aorty mogą towarzyszyć kolaterale tętnicze dotyczące także kanału kręgowego, które mogą uciskać rdzeń kręgowy albo pęknąć, dając objawy krwawienia podpajęczynówkowego^(21–23).

Cechy dysmorficzne typowe dla zespołu Turnera (u noworodków: wrodzony obrzęk rąk i stóp, pletwiasta szyja i niska linia owłosienia, u dziewczynek i kobiet: niski wzrost, puklerzowata klatka piersiowa i szeroko rozstawione brodawki

as well as absence of palpable pulse in the lower extremities. Other manifestations may include hypertension and murmur associated with the developing collateral circulation. Heart failure is rare.

Classical symptoms to be considered during physical examination include:

- systolic hypertension in the upper extremities;
 - poorly palpable pulse in the femoral arteries;
 - low or immeasurable blood pressure in the lower extremities.
- These manifestations are suggestive of aortic coarctation and require verification or confirmation by imaging modalities.

Other circulatory symptoms include:

- usually normal first and second heart sound;
- a possible systolic ejection click and systolic ejection murmur associated with a bicuspid aortic valve (best audible at the apex and along the left sternal edge);
- systolic murmur audible in the left interscapular space, associated with blood flow through the stenotic segment within the coarctation;
- constant murmur due to blood flow in large collateral vessels;
- systolic murmur associated with concomitant heart defects (e.g. patent ductus arteriosus, ventricular septal defect, aortic stenosis).

The disease may be asymptomatic if there are no other cardiac anomalies⁽¹⁶⁾.

Non-cardiac manifestations, which require vigilance from the examining physician and diagnosis for aortic coarctation, include intracranial aneurysms and Turner syndrome. Intracranial aneurysms occur in about 10% of adult patients with aortic coarctation, which is significantly more often than in the general population (2–3%)^(17–19). The risk of aneurysm is not increased in children who receive surgical treatment in early childhood⁽²⁰⁾.

Aortic coarctation may be accompanied by collateral arteries in the spinal canal, which may either cause spinal cord compression or rupture, producing symptoms of subarachnoid haemorrhage^(21–23).

Dysmorphic features typical of Turner syndrome (congenital oedema of the hands and feet, a webbed neck and low hairline in neonates; low height, a shield-shaped chest with widely spaced nipples in girls and women) determine the diagnostics of aortic coarctation. On the other hand, girls with coarctation should undergo genetic testing (karyotypic assessment) due to the high incidence of this defect in Turner syndrome as well as the possible absence of symptoms typical of the syndrome in patients with genetic mosaicism.

Diagnosis

Prenatal diagnosis is difficult as only 10% of the cardiac output goes through the narrowing^(24–26). The diagnosis is additionally hindered by the ductus arteriosus functioning during foetal life.

sutkowe) determinują diagnostykę w kierunku koarktacji aorty. Z drugiej strony u pacjentek z koarktacją powinno się wykonać badanie genetyczne (ocena kariotypu) ze względu na wysoką częstość występowania tej wady w zespole Turnera oraz możliwy brak objawów typowych dla zespołu u pacjentek z mozaikowością genową.

Diagnostyka

Diagnostyka prenatalna jest trudna, gdyż przez zwężenie przepływa tylko 10% rzutu serca^(24–26). Dodatkowo diagnozę utrudnia funkcjonujący w życiu płodowym przewód tętniczy.

Diagnoza postnatalna opiera się na obrazie klinicznym, tj. obecności nadciśnienia tętniczego w kończynach górnych, słabo wyczuwalnego tętna udowego oraz niskiego lub nieoznaczalnego ciśnienia tętniczego na kończynach dolnych. U większości pacjentów wykonuje się wstępne badania w postaci elektrokardiografii (EKG) i RTG klatki piersiowej, choć do potwierdzenia rozpoznania najczęściej wykorzystuje się echokardiografię.

Elektrokardiogram różni się w zależności od wieku pacjenta i wielkości wady. U noworodków i młodych niemowląt nawet z dużą wadą zapis EKG może być prawidłowy lub może wykazywać typowe dla wieku cechy przerostu prawej komory. U starszych dzieci i u dorosłych zapis EKG może być prawidłowy lub ujawniać cechy przerostu lewej komory. Zmiany widoczne w RTG klatki piersiowej również zależą od wieku pacjenta i ciężkości koarktacji.

U noworodków z niewydolnością serca w RTG obecna jest uogólniona kardiomegalia z cechami przeciążenia żył płucnych. U dzieci starszych i u dorosłych rozmiar serca może być prawidłowy, ale mogą występować inne objawy, takie jak nadżerki w tylnej części żeber, zależne od obecności dużych naczyń krążenia obocznego (zaczynają być widoczne między 4. a 12 rokiem życia), obraz liczby 3 (wcięcie w miejscu koarktacji oraz poszerzenie powyżej i poniżej miejsca zwężenia, widoczne na lewym zarysie pnia płucnego)^(27,28).

Diagnoza jest potwierdzana metodami nieinwazyjnymi, w tym zwłaszcza echokardiografią, która pozwala ocenić ciężkość wady oraz wykryć współistniejące nieprawidłowości, takie jak hipoplazja aorty, stanowi podstawę kwalifikacji do interwencji zabiegowej i może być wykorzystywana w badaniach kontrolnych po zabiegu naprawczym^(29,30). Rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa są w stosunku do echokardiografii badaniami komplementarnymi w rozpoznawaniu koarktacji, ale dodatkowo definiują lokalizację i długość zwężenia oraz naczynia krążenia obocznego, a także inne związane z wadą nieprawidłowości (m.in. ocena naczyń dogłowych)⁽²⁹⁾.

Ze względu na rozwój nieinwazyjnych metod obrazowania cewnikowanie serca w populacji pediatrycznej z koarktacją aorty jest zarezerwowane dla przypadków wątpliwych diagnostycznie i zasadniczo wykonuje się je w połączeniu z interwencją leczniczą (założenie stentu)⁽³¹⁾.

Postnatal diagnosis is based on the clinical picture, i.e. hypertension in the upper extremities, poorly palpable femoral pulse and low or immeasurable blood pressure in the lower extremities.

Most patients undergo preliminary electrocardiography (ECG) and chest radiography, however, echocardiography is most often used to confirm the diagnosis.

The electrocardiogram varies depending on the patient's age and size of the defect. ECG recording may be normal or show signs of right ventricular hypertrophy typical of age group in neonates and young infants even with a large defect. In the case of older children and adults, the ECG recording may be either normal or show signs of left ventricular hypertrophy. Radiographic changes in the chest depend on patient's age and the severity of coarctation.

Chest radiography in newborns with heart failure shows generalised cardiomegaly with the signs of pulmonary venous overload. Older children and adults may have a normal size of the heart, but present with other symptoms, such as posterior rib erosions, dependent on the presence of large collateral vessels (which start to be noticeable at the age of 4–12 years), and the “3” sign of indentation at the site of coarctation with a dilatation above and below the stenosis, which is visible in the left outline of the pulmonary trunk^(27,28).

The diagnosis is confirmed non-invasively, usually using echocardiography, which allows to assess the severity of the defect, to detect comorbid conditions and to qualify the patient for surgical intervention as well as it may be used during the follow up after surgical repair^(29,30).

Magnetic resonance imaging and computed tomography are complementary to echocardiography in the diagnosis of coarctation and they may additionally determine the location and length of stenosis and the presence of collateral circulation as well as other defect-related abnormalities (e.g. assess cephalad vessels)⁽²⁹⁾.

Due to the development of non-invasive imaging methods, cardiac catheterisation in the paediatric population with coarctation of the aorta is limited to diagnostically doubtful cases and generally performed in combination with curative intervention (stenting)⁽³¹⁾.

Treatment

Surgical treatment involves the removal of stenosis, usually with an end-to-end anastomosis.

Balloon angioplasty is used for the treatment of older children and adolescents, in cases of developed collateral circulation and for the treatment of recoarctation developing after a surgical procedure. The possibility of stent placement is an additional advantage of the method.

Prognosis

The survival for undiagnosed coarctation of the aorta is about 35 years, with mortality rates of up to 75% at the age of 46 years⁽³²⁾. Adults with undiagnosed coarctation

Leczenie

Zabieg chirurgiczny polega na usunięciu miejsca zwężenia, najczęściej z zespoleniem koniec do końca.

Angioplastyka balonowa jest stosowana w leczeniu dzieci starszych i młodzieży w przypadkach rozwiniętego krążenia obocznego oraz w leczeniu rekoarktacji po zabiegu chirurgicznym. Dodatkową zaletę metody stanowi możliwość implantacji stentu.

Rokowanie

Przeżywalność w przypadku nierozpoznanej koarktacji aorty wynosi średnio 35 lat, a śmiertelność w wieku 46 lat sięga 75%⁽³²⁾. U dorosłych z nierozpoznaną koarktacją rozwija się nadciśnienie tętnicze, które może pozostawać bezobjawowe aż do osiągnięcia stadium ciężkiego, kiedy to mogą wystąpić bóle głowy, drgawki, niewydolność serca i rozwarstwienie aorty. Może także występować chromanie związane z wysiłkiem fizycznym. Nieoperowana lub operowana w późnym dzieciństwie koarkcja aorty może prowadzić do rozwoju licznych powikłań, takich jak nadciśnienie tętnicze, przyspieszony rozwój choroby wieńcowej, zawał, rozwarstwienie aorty czy niewydolność serca^(32,33).

PODSUMOWANIE

Wrodzone wady serca występują stosunkowo często w populacji ogólnej, a ich manifestacja kliniczna przez wiele miesięcy, a nawet lat może być skąpa. Prawidłowy wynik pomiaru saturacji, rutynowo wykonywanego na oddziale noworodkowym, nie wyklucza obecności wrodzonej wady serca, która u noworodka i niemowlęcia może przebiegać bezobjawowo. Zdarza się, że pierwsze, nasilone objawy występują dopiero w sytuacji narażenia na dodatkowy czynnik dekompensujący, taki jak np. infekcja dróg oddechowych. W takim przypadku wstępne rozpoznanie wady serca można ustalić na podstawie prostego i powszechnie dostępnego badania, jakim jest RTG klatki piersiowej. Chociaż badania RTG nie są rutynowo zalecane w diagnostyce np. zapalenia oskrzeli, to ich wykonanie należy rozważyć m.in. w sytuacji nietypowego przebiegu choroby oraz przedłużających się objawów infekcji.

Konflikt interesów

Autorka nie zgłasza żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.

develop hypertension, which may remain asymptomatic until the severe stage of disease, when headache, convulsions, heart failure and aortic dissection are likely to occur. Claudication during exercise may also develop. Unoperated coarctation or coarctation repaired in late childhood may lead to multiple complications, such as hypertension, accelerated coronary heart disease, myocardial infarction, aortic dissection or heart failure^(32,33).

CONCLUSIONS

Congenital heart defects are relatively common in the general population, and may generate sparse manifestations for many months and even years. Normal oxygen saturation measurement, which is routinely performed in neonatal units, does not exclude congenital heart defects, which may be asymptomatic in a newborn or an infant. The first, more severe symptoms may occur after exposure to an additional decompensating factor, such as respiratory infection. In this case, the preliminary diagnosis of heart defect may be based on a simple and widely available diagnostic technique, i.e. chest radiography. Although radiography is not routinely recommended in the diagnosis of e.g. bronchitis, its use should be considered in the case of, among other things, untypical course of disease or persistent symptoms of infection.

Conflict of interest

The author does not report any financial or personal connections with other persons or organisations, which might negatively affect the content of this publication and/or claim authorship rights to this publication.

Piśmiennictwo / References

1. Ailes EC, Gilboa SM, Honein MA et al.: Estimated number of infants detected and missed by critical congenital heart defect screening. *Pediatrics* 2015; 135: 1000–1008.
2. Rao PS: Coarctation of the aorta. *Curr Cardiol Rep* 2005; 7: 425–434.
3. Reller MD, Strickland MJ, Riehle-Colarusso T et al.: Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta, 1998–2005. *J Pediatr* 2008; 153: 807–813.
4. Hoffman JL, Kaplan S: The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2002; 39: 1890–1900.
5. Report of the New England Regional Infant Cardiac Program. *Pediatrics* 1980; 65: 375–461.
6. Rudolph AM, Heymann MA, Spitznas U: Hemodynamic considerations in the development of narrowing of the aorta. *Am J Cardiol* 1972; 30: 514–525.
7. Wielenga G, Dankmeijer J: Coarctation of the aorta. *J Pathol Bacteriol* 1968; 95: 265–274.
8. Russell GA, Berry PJ, Watterson K et al.: Patterns of ductal tissue in coarctation of the aorta in the first three months of life. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1991; 102: 596–601.
9. Ho SY, Anderson RH: Coarctation, tubular hypoplasia, and the ductus arteriosus. Histological study of 35 specimens. *Br Heart J* 1979; 41: 268–274.
10. Vogt M, Kühn A, Baumgartner D et al.: Impaired elastic properties of the ascending aorta in newborns before and early after successful coarctation repair: proof of a systemic vascular disease of the prestenotic arteries? *Circulation* 2005; 111: 3269–3273.
11. Niwa K, Perloff JK, Bhuta SM et al.: Structural abnormalities of great arterial walls in congenital heart disease: light and electron microscopic analyses. *Circulation* 2001; 103: 393–400.
12. Isner JM, Donaldson RF, Fulton D et al.: Cystic medial necrosis in coarctation of the aorta: a potential factor contributing to adverse consequences observed after percutaneous balloon angioplasty of coarctation sites. *Circulation* 1987; 75: 689–695.
13. McBride KL, Pignatelli R, Lewin M et al.: Inheritance analysis of congenital left ventricular outflow tract obstruction malformations: segregation, multiplex relative risk, and heritability. *Am J Med Genet A* 2005; 134A: 180–186.
14. Wessels MW, Berger RM, Frohn-Mulder IM et al.: Autosomal dominant inheritance of left ventricular outflow tract obstruction. *Am J Med Genet A* 2005; 134A: 171–179.
15. Sehested J: Coarctation of the aorta in monozygotic twins. *Br Heart J* 1982; 47: 619–620.
16. Brickner ME, Hillis LD, Lange RA: Congenital heart disease in adults. First of two parts. *N Engl J Med* 2000; 342: 256–263.
17. Hodes HL, Steinfeld L, Blumenthal S: Congenital cerebral aneurysms and coarctation of the aorta. *Arch Pediatr* 1959; 76: 28–43.
18. Connolly HM, Huston J 3rd, Brown RD Jr et al.: Intracranial aneurysms in patients with coarctation of the aorta: a prospective magnetic resonance angiographic study of 100 patients. *Mayo Clin Proc* 2003; 78: 1491–1499.
19. Cook SC, Hickey J, Maul TM et al.: Assessment of the cerebral circulation in adults with coarctation of the aorta. *Congenit Heart Dis* 2013; 8: 289–295.
20. Dotti A, Spinardi L, Brighenti M et al.: Frequency of intracranial aneurysms determined by magnetic resonance angiography in children (mean age 16) having operative or endovascular treatment of coarctation of the aorta (mean age 3). *Am J Cardiol* 2015; 116: 630–633.
21. Banna MM, Rose PG, Pearce GW: Coarctation of the aorta as a cause of spinal subarachnoid hemorrhage. Case report. *J Neurosurg* 1973; 39: 761–763.
22. Watson AB: Spinal subarachnoid haemorrhage in patient with coarctation of aorta. *Br Med J* 1967; 4: 278–279.
23. Chaddock WM, Cathey SL, Gearhart AT et al.: Paraplegia caused by coarctation of the aorta and hydrocephalus. *Childs Nerv Syst* 1986; 2: 162–164.
24. Head CE, Jowett VC, Sharland GK et al.: Timing of presentation and postnatal outcome of infants suspected of having coarctation of the aorta during fetal life. *Heart* 2005; 91: 1070–1074.
25. Wren C, Reinhardt Z, Khawaja K: Twenty-year trends in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular malformations. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2008; 93: F33–F35.
26. Brown KL, Ridout DA, Hoskote A et al.: Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart* 2006; 92: 1298–1302.
27. Merrick B, Gatrard AR: The chest x-ray in delayed presentation of coarctation of the aorta. *Images Paediatr Cardiol* 2014; 16: 8–9.
28. Sharma R, Gaillard F et al.: Coarctation of the aorta. Available from: <https://radiopaedia.org/articles/coarctation-of-the-aorta> [cited: 6 June 2018].
29. Teien DE, Wendel H, Björnebrink J et al.: Evaluation of anatomical obstruction by Doppler echocardiography and magnetic resonance imaging in patients with coarctation of the aorta. *Br Heart J* 1993; 69: 352–355.
30. Greenberg SB, Balsara RK, Faerber EN: Coarctation of the aorta: diagnostic imaging after corrective surgery. *J Thorac Imaging* 1995; 10: 36–42.
31. Marek J, Skovránek J, Hucín B et al.: Seven-year experience of noninvasive preoperative diagnostics in children with congenital heart defects: comprehensive analysis of 2,788 consecutive patients. *Cardiology* 1995; 86: 488–495.
32. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM et al.: ACC/AHA 2008 Guidelines for the Management of Adults with Congenital Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (writing committee to develop guidelines on the management of adults with congenital heart disease). *Circulation* 2008; 118: e714–e833.
33. Jenkins NP, Ward C: Coarctation of the aorta: natural history and outcome after surgical treatment. *QJM* 1999; 92: 365–371.