

# Wytyczne ESC 2020 dotyczące leczenia osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca

Grupa Robocza Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC) do spraw leczenia osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca

**Dokument zatwierdzony przez:** Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD)

**Autorzy/członkowie Grupy Roboczej:** Helmut Baumgartner\* (Przewodniczący; Niemcy), Julie De Backer\* (Przewodnicząca; Belgia), Sonya V. Babu-Narayan (Wielka Brytania), Werner Budts (Belgia), Massimo Chessa<sup>1</sup> (Włochy), Gerhard-Paul Diller (Niemcy), Bernard Iung (Francja), Jolanda Kluin (Holandia), Irene M. Lang (Austria), Folkert Meijboom (Holandia), Philip Moons (Belgia), Barbara J.M. Mulder (Holandia), Erwin Oechslin (Kanada), Jolien W. Roos-Hesselink (Holandia), Markus Schwerzmann (Szwajcaria), Lars Sondergaard (Dania), Katja Zeppenfeld (Holandia)

**Recenzenci dokumentu:** Sabine Ernst (Koordynatorka Komitetu ds. Wytycznych Postępowania; Wielka Brytania), Magalie Ladouceur (Koordynatorka Komitetu ds. Wytycznych Postępowania; Francja), Victor Aboyans (Francja), David Alexander (Wielka Brytania), Ruxandra Christodorescu (Rumunia), Domenico Corrado (Włochy), Michele D'Alto (Włochy), Natasja de Groot (Holandia), Victoria Delgado (Holandia), Giovanni Di Salvo (Wielka Brytania), Laura Dos Subira (Hiszpania), Andreas Eicken (Niemcy), Donna Fitzsimons (Wielka Brytania), Alexandra A. Frogoudaki (Grecja), Michael Gatzoulis (Wielka Brytania), Stephane Heymans (Holandia/Belgia), Jürgen Hörer (Niemcy), Lucile Houyel (Francja), Guillaume Jondeau (Francja), Hugo A. Katus (Niemcy), Ulf Landmesser (Niemcy), Basil S. Lewis (Izrael), Alexander Lyon (Wielka Brytania), Christian E. Mueller (Szwajcaria), Darren Mylotte (Irlandia), Steffen E. Petersen (Wielka Brytania), Anna Sonia Petronio (Włochy), Marco Roffi (Szwajcaria), Raphael Rosenhek (Austria), Evgeny Shlyakhto (Rosja), Iain A. Simpson (Wielka Brytania), Miguel Sousa-Uva (Portugalia), Christian Tobias Torp-Pedersen (Dania), Rhian M. Touyz (Wielka Brytania), Alexander Van De Bruaene (Belgia)

\* **Autorzy korespondujący:** Helmut Baumgartner, Department of Cardiology III: Adult Congenital and Valvular Heart Disease, University Hospital Muenster, Albert Schweitzer Campus 1, Building A1, D-48149, Muenster, Germany, tel.: +49 251 83 46 110, fax: +49 251 83 46 109, e-mail: helmut.baumgartner@ukmuenster.de. Julie De Backer, Department of Cardiology, Ghent University Hospital, C. Heymanslaan 10, 9000 Ghent, tel.: +32 9 332 56 27, e-mail: julie.debacker@ugent.be.

Członków Komisji ESC ds. Wytycznych Postępowania (CPG) oraz recenzentów dokumentu ze strony narodowych towarzystw kardiologicznych wchodzących w skład ESC wymieniono w Załączniku.

<sup>1</sup> Reprezentujący AEPC

**Jednostki ESC zaangażowane w przygotowanie dokumentu:**

**Asocjacje:** Association for Acute Cardiovascular Care (ACVC), Association of Cardiovascular Nursing & Allied Professions (ACNAP), European Association of Cardiovascular Imaging (EACVI), European Association of Preventive Cardiology (EAPC), European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions (EAPCI), European Heart Rhythm Association (EHRA), Heart Failure Association (HFA)

**Rady:** Council for Cardiology Practice, Council of Cardio-Oncology, Council on Valvular Heart Disease

**Grupa Robocza:** Adult Congenital Heart Disease, Aorta and Peripheral Vascular Diseases, Cardiovascular Pharmacotherapy, Cardiovascular Surgery, Development Anatomy and Pathology, e-Cardiology, Pulmonary Circulation and Right Ventricular Function

Treść niniejszych wytycznych ESC została opublikowana wyłącznie do użytku osobistego i edukacyjnego. Nie zezwala się na użycie komercyjne. Żadna część wytycznych ESC nie może być tłumaczona ani kopiowana w żaden sposób bez pisemnej zgody ESC. Zgodę można uzyskać poprzez złożenie pisemnego podania do wydawcy „European Heart Journal”, który posiada upoważnienie do wydawania takiej zgody w imieniu ESC: Oxford University Press (journals.permissions@oup.com).

**Oświadczenie:** Wytyczne ESC reprezentują stanowisko tego towarzystwa i powstały po dokładnej ocenie wiedzy naukowej i medycznej oraz danych naukowych dostępnych w momencie publikacji. ESC nie ponosi odpowiedzialności w przypadku jakichkolwiek sprzeczności, rozbieżności i/lub niejednoznaczności między wytycznymi ESC a jakimikolwiek innymi oficjalnymi zaleceniami lub wytycznymi wydanymi przez właściwe organy zdrowia publicznego, zwłaszcza w odniesieniu do prawidłowego wykorzystywania strategii opieki zdrowotnej i leczenia. Zachęca się pracowników opieki zdrowotnej,

aby w pełni uwzględniali wytyczne ESC podczas oceny klinicznej, a także kiedy określają i realizują medyczne strategie prewencji, diagnostyki lub leczenia. Wytyczne nie znoszą jednak w żaden sposób indywidualnej odpowiedzialności pracowników opieki zdrowotnej za podejmowanie właściwych i prawidłowych decyzji z uwzględnieniem stanu zdrowia danego pacjenta i po konsultacji z nim oraz – jeżeli jest to właściwe i/lub konieczne – z jego opiekunem. Wytyczne ESC nie zwalniają też pracowników opieki zdrowotnej z konieczności pełnego i dokładnego rozważenia odpowiednich oficjalnych uaktualnionych zaleceń lub wytycznych wydanych przez właściwe organy zdrowia publicznego w celu odpowiedniego postępowania z każdym pacjentem w świetle naukowo akceptowanych danych i w odniesieniu do ich zobowiązań etycznych i zawodowych. Na pracownikach opieki zdrowotnej spoczywa również odpowiedzialność za weryfikację zasad i przepisów odnoszących się do leków i urządzeń w momencie ich stosowania.

© The European Society of Cardiology 2020. Wszystkie prawa zastrzeżone. Prośby o zgodę na publikację prosimy kierować na adres: journals.permissions@oup.com.

**Tłumaczyła:** Katarzyna Ślęzak

**Konsultowali:** prof. dr hab. n. med. Piotr Hoffman, prof. dr hab. n. med. Katarzyna Mizia-Stec, dr hab. n. med. Agnieszka Olszanecka, prof. dr hab. n. med. Katarzyna Stolarz-Skrzypek, dr hab. n. med. Lidia Tomkiewicz-Pająk, prof. dr hab. n. med. Olga Trojarska

Deklarację konfliktu interesów ekspertów zaangażowanych w przygotowanie niniejszych wytycznych opublikowano na stronie internetowej ESC: [www.escardio.org/guidelines](http://www.escardio.org/guidelines).

## SPIS TREŚCI

1. Preambuła	11	3.4.8. Postępowanie u chorych z sinicą	31
2. Wprowadzenie	13	3.4.8.1. Mechanizmy adaptacyjne	32
2.1. Dlaczego potrzebne są nowe wytyczne dotyczące postępowania w przypadku osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca?	13	3.4.8.2. Zaburzenia wielonarządowe	32
2.2. Treść wytycznych	13	3.4.8.3. Obraz kliniczny i przebieg naturalny	32
2.3. Nowy format wytycznych	13	3.4.8.4. Powikłania odległe	32
2.4. Jak korzystać z niniejszych wytycznych?	13	3.4.8.5. Aspekty diagnostyczne	33
2.5. Co nowego w wytycznych 2020?	13	3.4.8.6. Środki ostrożności dotyczące interpretacji badań laboratoryjnych	33
3. Aspekty ogólne	13	3.4.8.7. Wskazania do leczenia interwencyjnego	33
3.1. Częstość występowania wrodzonych wad serca u osób dorosłych	13	3.4.8.8. Leczenie zachowawcze	33
3.2. Organizacja opieki	13	3.4.8.9. Zalecenia dotyczące dalszego prowadzenia pacjentów	34
3.3. Postępowanie diagnostyczne	18	3.4.8.10. Informacje dodatkowe	34
3.3.1. Badanie echokardiograficzne	20	3.5. Uwagi dodatkowe	35
3.3.2. Rezonans magnetyczny serca i naczyń	21	3.5.1. Różnice związane z płcią	35
3.3.3. Komputerowa tomografia serca i naczyń	21	3.5.2. Wrodzone wady serca u dorosłych w starszym wieku	35
3.3.4. Spiroergometria	22	3.5.3. Planowanie przyszłej opieki i opieki u schyłku życia	35
3.3.5. Cewnikowanie serca	22	3.5.4. Ubezpieczenie i zatrudnienie	35
3.3.6. Biomarkery	22	3.5.5. Aktywność fizyczna i sport	36
3.4. Leczenie	22	3.5.6. Operacje niekardiologiczne	36
3.4.1. Niewydolność serca	22	3.5.7. Ciąża, antykoncepcja i poradnictwo genetyczne	36
3.4.2. Zaburzenia rytmu serca i nagły zgon sercowy	24	3.5.7.1. Ciąża i antykoncepcja	36
3.4.2.1. Podłoże zaburzeń rytmu serca	24	3.5.7.2. Poradnictwo genetyczne i ryzyko dziedziczenia	38
3.4.2.2. Ocena pacjenta z podejrzeniem / udokumentowaną arytmia i postępowanie w arytmii	25	4. Poszczególne wady serca	39
3.4.2.3. Dysfunkcja węzła zatokowo-przedsionkowego, blok przedsionkowo-komorowy i opóźnione przewodzenie poniżej pęczka Hisa	25	4.1. Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej i nieprawidłowy spływ żył płucnych	39
3.4.2.4. Nagły zgon sercowy i stratyfikacja ryzyka	26	4.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne	39
3.4.3. Nadciśnienie płucne	26	4.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny	39
3.4.3.1. Wprowadzenie i klasyfikacja	26	4.1.3. Postępowanie diagnostyczne	39
3.4.3.2. Rozpoznanie	26	4.1.4. Leczenie chirurgiczne i interwencje przezskórne	40
3.4.3.2.1. Postępowanie diagnostyczne w nadciśnieniu płucnym u osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca	28	4.1.5. Specyficzne aspekty izolowanych nieprawidłowych spływów żył płucnych	42
3.4.3.2.2. Ocena ryzyka	28	4.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów	42
3.4.3.3. Postępowanie terapeutyczne w nadciśnieniu płucnym u osób dorosłych z wrodzoną wadą serca	28	4.1.7. Informacje dodatkowe	42
3.4.3.3.1. Ośrodki specjalistyczne	28	4.2. Ubytek przegrody międzykomorowej	43
3.4.3.3.2. Warunki ogólne	28	4.2.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne	43
3.4.3.3.3. Leczenie przeciwkrzepliwe	28	4.2.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny	43
3.4.3.3.4. Zamykanie przecieków	29	4.2.3. Postępowanie diagnostyczne	44
3.4.3.3.5. Celowane leczenie farmakologiczne tętniczego nadciśnienia płucnego	29	4.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne	44
3.4.4. Leczenie chirurgiczne	30	4.2.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów	45
3.4.5. Interwencje przezskórne	30	4.2.6. Informacje dodatkowe	45
3.4.6. Infekcyjne zapalenie wsierdzia	31	4.3. Ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej	46
3.4.7. Leczenie przeciwzakrzepowe	31	4.3.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne	46
		4.3.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny	46
		4.3.3. Postępowanie diagnostyczne	46
		4.3.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne	46
		4.3.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów	46
		4.3.6. Informacje dodatkowe	47

4.4. Przetrzywały przewodnik tętnicy. ....	47	4.9.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	66
4.4.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	47	4.9.6. Informacje dodatkowe. ....	66
4.4.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	48	4.10. Tetralogia Fallota. ....	66
4.4.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	48	4.10.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	66
4.4.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	48	4.10.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	66
4.4.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	49	4.10.3. Postępowanie diagnostyczne u pacjentów po operacjach naprawczych. ....	67
4.4.6. Informacje dodatkowe. ....	49	4.10.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne w późnym okresie. ....	68
4.5. Zwężenie drogi odpływu lewej komory. ....	49	4.10.5. Wskazania do badania elektrofizjologicznego i wszczepienia kardiowertera-defibrylatora. ....	69
4.5.1. Zwężenie zastawki aortalnej. ....	49	4.10.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	70
4.5.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	49	4.10.7. Informacje dodatkowe. ....	70
4.5.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	49	4.11. Atrezja tętnicy płucnej z ubytkiem przegrody międzykomorowej. ....	70
4.5.1.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	50	4.11.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	70
4.5.1.4. Leczenie farmakologiczne. ....	50	4.11.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	70
4.5.1.5. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	50	4.11.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	71
4.5.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	51	4.11.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	71
4.5.1.7. Informacje dodatkowe. ....	51	4.11.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	71
4.5.2. Nadzastawkowe zwężenie aorty. ....	52	4.11.6. Informacje dodatkowe. ....	71
4.5.2.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	52	4.12. Przełożenie wielkich pni tętniczych. ....	72
4.5.2.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	53	4.12.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	72
4.5.2.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	53	4.12.2. Korekcja fizjologiczna. ....	72
4.5.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	53	4.12.2.1. Obraz kliniczny po korekcji fizjologicznej. ....	72
4.5.2.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	53	4.12.2.2. Postępowanie diagnostyczne. ....	72
4.5.2.6. Informacje dodatkowe. ....	54	4.12.2.3. Leczenie farmakologiczne. ....	75
4.5.3. Podzastawkowe zwężenie aorty. ....	54	4.12.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	75
4.5.3.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	54	4.12.3. Operacja korekcji anatomicznej. ....	75
4.5.3.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	54	4.12.3.1. Obraz kliniczny po korekcji anatomicznej. ....	75
4.5.3.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	54	4.12.3.2. Postępowanie diagnostyczne. ....	75
4.5.3.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	55	4.12.3.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	76
4.5.3.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	55	4.12.4. Operacja Rastelliego. ....	76
4.5.3.6. Informacje dodatkowe. ....	55	4.12.4.1. Obraz kliniczny po operacji Rastelliego. ....	76
4.6. Koarktacja aorty. ....	55	4.12.4.2. Postępowanie diagnostyczne. ....	77
4.6.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	55	4.12.4.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	77
4.6.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	55	4.12.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów (niezależnie od typu zabiegu operacyjnego). ....	77
4.6.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	55	4.12.6. Informacje dodatkowe (niezależnie od typu zabiegu operacyjnego). ....	77
4.6.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	56	4.13. Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych. ....	77
4.6.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	57	4.13.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	77
4.6.6. Informacje dodatkowe. ....	58	4.13.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	77
4.7. Patologie aorty. ....	58	4.13.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	77
4.7.1. Zespół Marfana i pokrewne mu dziedziczne choroby aorty piersiowej. ....	58	4.13.4. Leczenie farmakologiczne. ....	78
4.7.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	58	4.13.5. Leczenie operacyjne / interwencje przezskórne. ....	78
4.7.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	58	4.13.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	79
4.7.1.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	58	4.13.7. Informacje dodatkowe. ....	79
4.7.1.4. Leczenie farmakologiczne. ....	59	4.14. Konduit z prawej komory serca do tętnicy płucnej. ....	79
4.7.1.5. Leczenie chirurgiczne. ....	59	4.14.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	79
4.7.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	59	4.14.2. Postępowanie diagnostyczne. ....	79
4.7.1.7. Informacje dodatkowe. ....	59	4.14.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	79
4.7.2. Dwupłatkowa choroba aorty. ....	60	4.14.4. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	79
4.7.3. Zespół Turnera. ....	61	4.14.5. Informacje dodatkowe. ....	79
4.8. Zwężenie drogi odpływu prawej komory. ....	61	4.15. Serce jednokomorowe. ....	80
4.8.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	61	4.15.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	80
4.8.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	62	4.15.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	81
4.8.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	62	4.15.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	81
4.8.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	63	4.15.4. Leczenie zachowawcze. ....	82
4.8.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	64	4.15.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów. ....	82
4.8.6. Informacje dodatkowe. ....	64	4.15.6. Informacje dodatkowe. ....	83
4.9. Anomalia Ebsteina. ....	64		
4.9.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne. ....	64		
4.9.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny. ....	64		
4.9.3. Postępowanie diagnostyczne. ....	64		
4.9.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne. ....	65		

4.16. Pacjenci po operacji Fontana	83
4.16.1. Wprowadzenie i informacje podstawowe	83
4.16.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny	83
4.16.3. Postępowanie diagnostyczne	84
4.16.4. Leczenie farmakologiczne	84
4.16.5. Leczenie operacyjne	85
4.16.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów	86
4.16.7. Informacje dodatkowe	86
4.17. Nieprawidłowości naczyń wieńcowych	86
4.17.1. Wstęp i informacje podstawowe	86
4.17.1.1. Nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od tętnicy płucnej	86
4.17.1.2. Nieprawidłowe odejście aortalne tętnic wieńcowych	86
4.17.1.3. Przetoki tętnic wieńcowych	87
4.17.2. Ocena diagnostyczna	87
4.17.3. Leczenie chirurgiczne	87
5. Wskaźniki jakości	88
6. Luki w danych naukowych	88
6.1. Aspekty ogólne	88
6.1.1. Organizacja opieki i ocena pacjenta	88
6.1.2. Niewydolność serca	88
6.1.3. Zaburzenia rytmu serca	88
6.1.4. Tętnicze nadciśnienie płucne	88
6.1.5. Pacjenci z sinicą	88
6.2. Poszczególne wady	89
6.2.1. Przeciekowe wady serca	89
6.2.2. Zwężenie drogi odpływu lewej komory i koarkcja aorty	89
6.2.3. Patologie aorty	89
6.2.4. Zwężenie drogi odpływu prawej komory	89
6.2.5. Anomalia Ebsteina	89
6.2.6. Tetralogia Fallota	89
6.2.7. Przełożenie wielkich pni tętniczych	89
6.2.8. Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	89
6.2.9. Serce jednokomorowe i operacja Fontana	89
6.2.10. Nieprawidłowości wieńcowe	90
7. Najważniejsze informacje	90
7.1. Aspekty ogólne	90
7.1.1. Organizacja opieki i ocena pacjenta	90
7.1.2. Niewydolność serca	90
7.1.3. Zaburzenia rytmu serca	90
7.1.4. Tętnicze nadciśnienie płucne	90
7.1.5. Pacjenci z sinicą	90
7.2. Poszczególne wady serca	90
7.2.1. Wady przeciekowe	90
7.2.2. Zwężenie drogi odpływu lewej komory	91
7.2.3. Koarkcja aorty	91
7.2.4. Patologie aorty	91
7.2.5. Zwężenie drogi odpływu prawej komory	91
7.2.6. Anomalia Ebsteina	91
7.2.7. Tetralogia Fallota	91
7.2.8. Przełożenie wielkich pni tętniczych	91
7.2.9. Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	91
7.2.10. Serce jednokomorowe i pacjenci po operacji Fontana	91
7.2.11. Nieprawidłowości naczyń wieńcowych	92
8. Co należy, a czego nie należy robić – przesłanie z wytycznych	92
9. Załącznik	92
10. Piśmiennictwo	96

## SPIS TABEL

Tabela 1. Klasy zaleceń	12
Tabela 2. Poziom wiarygodności danych naukowych	12
Tabela 3. Wybrane poprawione zalecenia (R), nowe zalecenia (N) i nowe rozwiązania	14
Tabela 4. Klasyfikacja złożoności wrodzonych wad serca	17
Tabela 5. Wytyczne dotyczące personelu w centrach zajmujących się dorosłymi z wrodzonymi wadami serca	18
Tabela 6. Wskazania do wykonania rezonansu magnetycznego serca i naczyń u dorosłych z wrodzonymi wadami serca	20
Tabela 7. Ocena ryzyka zdarzeń arytmicznych i bradykardii u dorosłych z wrodzonymi wadami serca	24
Tabela 8. Definicje podtypów nadciśnienia płucnego i ich występowanie u dorosłych z wrodzonymi wadami serca	28
Tabela 9. Strategie redukcji ryzyka u pacjentów z wrodzonymi sinicznymi wadami serca	34
Tabela 10. Wrodzone wady serca o dużym ryzyku i bardzo dużym ryzyku w ciąży	37
Tabela 11. Wskaźniki wystąpienia wrodzonej wady serca u potomstwa w zależności od płci rodzica dotkniętego chorobą	38
Tabela 12. Kryteria diagnostyczne poszczególnych stopni ciężkości zwężenia zastawki aortalnej	50

## ZALECENIA

Zalecenia dotyczące postępowania w przypadku zaburzeń rytmu serca u dorosłych z wrodzonymi wadami serca	27
Zalecenia dotyczące leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego związanego z wrodzonymi wadami serca	29
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody międzyprzedsionkowej (natywnego i resztkowego)	40
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody międzykomorowej (natywnego i resztkowego)	44
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody przedsionkowo-komorowej	47
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego przetrwałego przewodu tętniczego	48
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego zwężenia zastawki aortalnej	52
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego nadzastawkowego zwężenia aorty	53
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego podzastawkowego zwężenia aorty	54
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego koarktacji i rekoarktacji aorty	56
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego aorty w patologiach aorty	60
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego zwężenia drogi odpływu prawej komory	62
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego anomalii Ebsteina	65
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego po operacjach naprawczych tetralogii Fallota	69
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przełożeniu wielkich pni tętniczych po korekcji fizjologicznej	74
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przełożeniu wielkich pni tętniczych po korekcji anatomicznej	76
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego we wrodzonym skorygowanym przełożeniu wielkich pni tętniczych	78
Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego u pacjentów z konduitem łączącym prawą komorę z tętnicą płucną	80
Specyficzne problemy i zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przypadku serca jednokomorowego	82
Specyficzne uwagi i zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego po operacji Fontana	85
Zalecenia dotyczące postępowania w przypadku pacjentów z anomaliami tętnic wieńcowych	87
Co należy, a czego nie należy robić	93

## SPIS RYCIN

Rycina 1. Główna rycina. Wrodzona wada serca to choroba trwająca przez całe życie .....	19
Rycina 2. Postępowanie w ubytku przegrody międzyprzedsionkowej .....	41
Rycina 3. Postępowanie w ubytku przegrody międzykomorowej .....	45
Rycina 4. Postępowanie w przetrwałym przewodzie tętniczym .....	49

Rycina 5. Postępowanie w ciężkim zwężeniu drogi odpływu lewej komory .....	51
Rycina 6. Postępowanie w koarktacji i rekoarktacji aorty .....	57
Rycina 7. Postępowanie w zwężeniu drogi odpływu prawej komory .....	63
Rycina 8. Postępowanie po operacji naprawczej tetralogii Fallota: odległe powikłania do uwzględnienia podczas obserwacji .....	68
Rycina 9. Postępowanie w przełożeniu wielkich pni tętniczych: odległe powikłania do uwzględnienia podczas obserwacji .....	73

## SKRÓTY I AKRONIMY

**3D** (*three-dimensional*) – prezentacja trójwymiarowa

**6MWT** (*6-minute walk test*) – test 6-minutowego marszu

**AAOCA** (*anomalous aortic origin of a coronary artery*) – nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od aorty

**AAOLCA** (*anomalous aortic origin of the left coronary artery*) – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od aorty

**ACAPA** (*anomalous coronary artery from the pulmonary artery*) – nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od pnia płucnego

**ACE** (*angiotensin-converting enzyme*) – konwertaza angiotensyny

**AChD** (*adult congenital heart disease*) – dorosły z wrodzoną wadą serca

**AF** (*atrial fibrillation*) – migotanie przedsionków

**ALCAPA** (*anomalous left coronary artery from the pulmonary artery*) – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej

**AR** (*aortic regurgitation*) – niedomykalność aortalna

**ARB** (*angiotensin II receptor blocker*) – antagonist receptorów angiotensyny

**ARCAPA** (*anomalous right coronary artery from the pulmonary artery*) – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej

**AS** (*aortic stenosis*) – zwężenie zastawki aortalnej

**ASD** (*atrial septal defect*) – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej

**ASI** (*aortic size index*) – zindeksowany wymiar aorty

**AT** (*atrial tachycardia*) – tachykardia przedsionkowa

**AV** (*atrioventricular*) – przedsionkowo-komorowy

**AVA** (*aortic valve area*) – pole otwarcia zastawki aortalnej

**AVAi** (*indexed aortic valve area*) – zindeksowane pole otwarcia zastawki aortalnej

**AVNRT** (*atrioventricular node reentrant tachycardia*) – nawrotny częstoskurcz węzłowy

**AVRT** (*atrioventricular reentrant tachycardia*) – nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy

**AVSD** (*atrioventricular septal defect*) – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej

**BAV** (*bicuspid aortic valve*) – dwupłatkowa zastawka aortalna

**BNP** (*B-type natriuretic peptide*) – peptyd natriuretyczny typu B

**BSA** (*body surface area*) – powierzchnia ciała

**CABG** (*coronary artery bypass graft*) – pomostowanie aortalno-wieńcowe

**CAD** (*coronary artery disease*) – choroba wieńcowa

**CCT** (*cardiovascular computed tomography*) – tomografia komputerowa serca i naczyń

**ccTGA** (*congenitally corrected transposition of the great arteries*) – skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych

**CHD** (*congenital heart disease*) – wrodzona wada serca

**CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc** (*Congestive Heart Failure, Hypertension, Age ≥75 [2 points], Diabetes Mellitus, Prior Stroke or Transient Ischemic Attack [2 points], Vascular Disease, Age 65–74, Female*) – niewydolność serca, nadciśnienie tętnicze, wiek ≥75 lat (2 pkt), cukrzyca, udar mózgu (2 pkt), choroba naczyń, wiek 65–74 lata, płeć (żeńską)

**CMR** (*cardiovascular magnetic resonance*) – rezonans magnetyczny serca i naczyń

**CoA** (*coarctation of the aorta*) – koarktacja aorty

**CONCOR** – CONgenital CORvita

**CPG** (*Committee for Practice Guidelines*) – Komitet ds. Wytycznych Postępowania

**CPET** (*cardiopulmonary exercise testing*) – sercowo-płucny test wysiłkowy

**CRT** (*cardiac resynchronization therapy*) – terapia resynchronizująca serca

**DCRV** (*double-chambered right ventricle*) – dwujamowa prawa komora

**EACVI** (*European Association of Cardiovascular Imaging*) – Europejskie Stowarzyszenie Obrazowania Serca i Naczyń

**EKG** (*electrocardiogram*) – elektrokardiogram

**EF** (*ejection fraction*) – frakcja wyrzutowa

**EP** (*electrophysiology/electrophysiological*) – elektrofizjologia

**ERA** (*endothelin receptor antagonist*) – antagonist receptorów endotelinowego

**ESC** (*European Society of Cardiology*) – Europejskie Towarzystwo Kardiologiczne

**HAS-BLED** (*Hypertension, Abnormal renal and liver function, Stroke, Bleeding, Labile INR, Elderly, Drugs or alcohol*) – nadciśnienie tętnicze, nieprawidłowa funkcja nerek, nieprawidłowa funkcja wątroby, udar mózgu, predyspozycja do krwawień, niestabilne wartości INR, podeszły wiek, przyjmowane leki, nadużywanie alkoholu

**HLHS** (*hypoplastic left heart syndrome*) – zespół niedorozwoju lewego serca

**HTAD** (*heritable thoracic aortic disease*) – dziedziczna choroba aorty piersiowej

**IART** (*intraatrial reentrant tachycardia*) – nawrotny częstoskurcz międzyprzedsionkowy

**ICD** (*implantable cardioverter defibrillator*) – wszczepialny kardiowerter-defibrylator

**IE** (*infective endocarditis*) – infekcyjne zapalenie wsierdzia

**INR** (*international normalized ratio*) – międzynarodowy współczynnik znormalizowany

**IVC** (*inferior vena cava*) – żyła główna dolna

**LA** (*left atrium/atrial*) – lewy przedsionek

**L-R** (*left-to-right*) – lewo-prawy

**LV** (*left ventricle/ventricular*) – lewa komora

**LVEF** (*left ventricular ejection fraction*) – frakcja wyrzutowa lewej komory

**LVESD** (*left ventricular end systolic diameter*) – wymiar końcowoskurczowy lewej komory

**LVH** (*left ventricular hypertrophy*) – przerost lewej komory

**LVOT** (*left ventricular outflow tract*) – droga odpływu lewej komory

**LVOTO** (*left ventricular outflow tract obstruction*) – zwężenie drogi odpływu lewej komory

**MAPCA** (*major aortic pulmonary collaterals*) – nieprawidłowe połączenie systemowo-płucne

**MCV** (*mean corpuscular volume*) – średnia objętość erycyty

**mWHO** (modified World Health Organization) – zmodyfikowana klasyfikacja Światowej Organizacji Zdrowia

**NOAC** (*non-vitamin K antagonist oral anticoagulant*) – doustny lek przeciwkrzepliwy niebędący antagonistą witaminy K

**NT-proBNP** (*N-terminal pro-B-type natriuretic peptide*) – N-końcowy fragment propeptydu natriuretycznego typu B

**NYHA** (New York Heart Association) – Nowojorskie Towarzystwo Kardiologiczne

**PA** (*pulmonary artery*) – tętnica płucna

**PAH** (*pulmonary arterial hypertension*) – tętnicze nadciśnienie płucne

**PAH-CHD** (*pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease*) – tętnicze nadciśnienie płucne związane z wrodzoną wadą serca

**PAP** (*pulmonary artery pressure*) – ciśnienie w tętnicy płucnej

**PDA** (*patent ductus arteriosus*) – przetrwały przewod tętniczy

**PDE-5** (*phosphodiesterase type 5*) – fosfodiesteraza typu 5

**PES** (*programmed electrical stimulation*) – programowana stymulacja elektryczna

**PFO** (*patent foramen ovale*) – przetrwały otwór owalny

**PH** (*pulmonary hypertension*) – nadciśnienie płucne

**PLE** (*protein-losing enteropathy*) – enteropatia z utratą białka

**PM** (*pacemaker*) – stymulator serca

**PR** (*pulmonary regurgitation*) – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej

**PS** (*pulmonary stenosis*) – zwężenie zastawki tętnicy płucnej

**PVD** (*pulmonary vascular disease*) – płucna choroba naczyniowa

**PVR** (*pulmonary vascular resistance*) – naczyniowy opór płucny

**PVRep** (*pulmonary valve replacement*) – wymiana zastawki tętnicy płucnej

**QI** (*quality indicators*) – wskaźnik jakości

**Qp:Qs** (*pulmonary to systemic flow ratio*) – iloraz przepływu płucnego do systemowego

**RA** (*right atrium/atrial*) – prawy przedsionek

**R-L** (*right-to-left*) – prawo-lewy

**rTOF** (*repaired tetralogy of Fallot*) – skorygowana tetralogia Fallota

**RV** (*right ventricle/ventricular*) – prawa komora

**RVEDVi** (*right ventricular end diastolic volume indexed*) – indeksowana objętość końcoworozkurczowa prawej komory

**RVeF** (*right ventricular ejection fraction*) – frakcja wyrzutowa prawej komory

**RVESVi** (*right ventricular end systolic volume indexed*) – indeksowana objętość końcowoskurczowa prawej komory

**RVH** (*right ventricular hypertrophy*) – przerost prawej komory

**RVOT** (*right ventricular outflow tract*) – droga odpływu prawej komory

**RVOTO** (*right ventricular outflow tract obstruction*) – zwężenie drogi odpływu prawej komory

**RVSP** (*right ventricular systolic pressure*) – ciśnienie skurczowe w prawej komorze

**SCD** (*sudden cardiac death*) – nagły zgon sercowy

**SND** (*sinus node dysfunction*) – dysfunkcja węzła zatokowo-przedsiolkowego

**SubAS** (*subaortic stenosis*) – podzastawkowe zwężenie aorty

**SupraAS** (*supravalvular aortic stenosis*) – nadzastawkowe zwężenie aorty

**SVC** (*superior vena cava*) – żyła główna górna

**SVT** (*supraventricular tachycardia*) – częstoskurcz nadkomorowy

**TCPC** (*total cavopulmonary connection*) – całkowite połączenie żyłno-płucne

**TGA** (*transposition of the great arteries*) – przełożenie wielkich pni tętnicznych

**TOE** (*transoesophageal echocardiography*) – echokardiografia przezprzełykową

**TOF** (*tetralogy of Fallot*) – tetralogia Fallota

**TPVI** (*transcatheter pulmonary valve implantation*) – przeszskórne wszczępienie zastawki tętnicy płucnej

**TR** (*tricuspid regurgitation*) – niedomykalność zastawki trójdzielnej

**TTE** (*transthoracic echocardiography*) – echokardiografia przezklatkowa

**TV** (*tricuspid valve*) – zastawka trójdzielna

**UVH** (*univentricular heart*) – serce jednokomorowe

**VE/VCO<sub>2</sub>** (*ventilation to carbon dioxide output*) – ekwiwalent wentylacyjny dla dwutlenku węgla

**VF** (*ventricular fibrillation*) – migotanie komór

**VKA** (*vitamin K antagonist*) – antagonist witaminy K

**V<sub>max</sub>** (*maximum Doppler velocity*) – maksymalna prędkość dopplerowska

**VSD** (*ventricular septal defect*) – ubytek przegrody międzykomorowej

**VT** (*ventricular tachycardia*) – częstoskurcz komorowy

**WHO** (World Health Organisation) – Światowa Organizacja Zdrowia

**WU** (*Wood units*) – jednostka Wooda

## SŁOWA KLUCZOWE

chirurgia wrodzonych wad serca, choroba, diagnoza, dorosły, interwencja przeszskórna, leczenie farmakologiczne, obrazowanie, obrazowanie, powikłania odległe, prowadzenie pacjenta, wrodzone wady serca, wytyczne, zalecenia

## 1. Preambuła

Wytyczne stanowią podsumowanie i ocenę dostępnych danych naukowych w celu wsparcia personelu medycznego w podejmowaniu decyzji co do strategii postępowania w odniesieniu do indywidualnego pacjenta z określoną chorobą. Wytyczne i ich zalecenia powinny ułatwiać podejmowanie decyzji w codziennej praktyce klinicznej. Niezależnie od tego ostateczne decyzje dotyczące indywidualnego chorego musi podejmować – adekwatnie do sytuacji oraz w uzgodnieniu z pacjentem bądź z jego opiekunem – zajmujący się nim specjalista.

W ostatnich latach Europejskie Towarzystwo Kardiologiczne (ESC) oraz inne organizacje i towarzystwa naukowe wydały bardzo wiele wytycznych. Z uwagi na ich istotny wpływ na podejmowanie decyzji klinicznych wprowadzono kryteria jakościowe, tak aby proces ich przygotowywania był przejrzysty dla późniejszych użyt-

kowników. Regulacje obowiązujące w przygotowywaniu i wydawaniu wytycznych są dostępne na stronie internetowej ESC (pod adresem <http://www.escardio.org/Guidelines-&Education/Clinical-Practice-Guidelines/Guidelines-development/Writing-ESC-Guidelines>). Wytyczne ESC prezentują oficjalne stanowisko ESC na dany temat i są regularnie aktualizowane.

Poza publikacją wytycznych postępowania (Clinical Practice Guidelines) ESC prowadzi EurObservational Research Programme – międzynarodowe rejestry chorób sercowo-naczyniowych i interwencji, które są niezbędne do oceny procesów diagnostycznych i terapeutycznych, wykorzystania środków i zastosowania wytycznych. Rejestry te mają na celu zapewnienie lepszego zrozumienia praktyki medycznej w Europie i na całym świecie w oparciu o wysokiej jakości dane zebrane podczas rutynowej praktyki klinicznej.

**TABELA 1.** Klasy zaleceń

Klasa zaleceń	Definicja	Stosowane wyrażenia
I	dane naukowe lub powszechnie akceptowana opinia wskazują, że określona metoda leczenia lub zabieg są korzystne, użyteczne i skuteczne	zaleca się / jest wskazane
II	dane naukowe lub opinie dotyczące przydatności lub skuteczności określonej metody leczenia lub zabiegu nie są zgodne	
Ila	dane naukowe lub opinie przemawiają za użytecznością/skutecznością określonej metody leczenia lub zabiegu	należy rozważyć
Ilb	użyteczność lub skuteczność określonej metody leczenia lub zabiegu jest słabiej potwierdzona przez dane naukowe lub opinie	można rozważyć
III	dane naukowe lub powszechnie akceptowana opinia wskazują, że określona metoda leczenia lub zabieg nie są użyteczne ani skuteczne, a w niektórych przypadkach mogą być szkodliwe	nie zaleca się

**TABELA 2.** Poziom wiarygodności danych naukowych

poziom A	dane pochodzące z licznych badań z randomizacją lub z metaanaliz
poziom B	dane pochodzące z jednego badania z randomizacją lub z dużych badań bez randomizacji
poziom C	uzgodniona opinia ekspertów lub dane pochodzące z małych badań albo z badań retrospektywnych bądź rejestrów

Ponadto ESC opracowało i zamieściło w tym dokumencie zestaw wskaźników jakości (QI), które mają stanowić narzędzia do oceny poziomu zastosowania wytycznych, a także mogą być wykorzystywane równoległe do przekazu kluczowych informacji z wytycznych przez ESC, szpitale, instytucje zdrowia publicznego i profesjonalistów w zarówno do oceny praktyki klinicznej, jak i w programach edukacyjnych, i w ten sposób poprawiać jakość opieki medycznej oraz wyników klinicznych.

Członkowie Grupy Roboczej zostali wybrani przez ESC – w jej skład wchodzi reprezentanci odpowiednich grup podspecjalności ESC, tak aby swoją reprezentację mogli znaleźć różni specjaliści medyczni zajmujący się pacjentami z konkretną patologią. Wybrani eksperci w danej dziedzinie podjęli się dokonania szczegółowej recenzji opublikowanych danych dotyczących postępowania w danych przypadkach zgodnie z polityką Komitetu ds. Wytycznych Postępowania (CPG). Dokonano krytycznej oceny procedur diagnostycznych i terapeutycznych, uwzględniając ocenę współczynnika ryzyka do korzyści. Poziom wiarygodności danych naukowych oraz klasę zalecenia dla poszczególnych sposobów postępowania wyważono i uszeregowano zgodnie z określonymi przez ESC skalami, które przedstawiono w **TABELI 1** i **TABELI 2**.

Eksperti wchodzący w skład grup odpowiedzialnych za spisanie i zrecenzowanie wytycznych złożyli deklaracje odnośnie do konfliktu

interesów, uwzględniając wszelkie powiązania, które mogłyby być postrzegane jako potencjalne lub rzeczywiste źródła takiego konfliktu. Deklaracje zostały zebrane w jeden dokument, który jest dostępny na stronie ESC (pod adresem <http://www.escardio.org/guidelines>). Zmiany, które powstawały w trakcie spisania wytycznych, były zgłaszane do ESC i stanowiły podstawę aktualizacji tych oświadczeń. Grupa Robocza przygotowująca wytyczne otrzymała za tę pracę wsparcie finansowe wyłącznie od ESC, bez finansowego udziału przedsiębiorstw branży medycznej.

CPG nadzoruje i koordynuje przygotowanie nowych wytycznych. Odpowiada ponadto za proces ich zatwierdzania. Wytyczne ESC podlegają szczegółowym recenzjom, które przeprowadzają CPG oraz eksperci zewnętrzni. Po uwzględnieniu koniecznych poprawek wszyscy eksperci wchodzący w skład Grupy Roboczej akceptują wytyczne. Ostateczną wersję dokumentu aprobuje CPG, a na swoich łamach publikuje „European Heart Journal”. Wytyczne opracowano na podstawie starannej analizy aktualnej wiedzy naukowej i medycznej z uwzględnieniem dostępnych danych. Proces przygotowania wytycznych ESC obejmuje także przygotowanie narzędzi edukacyjnych i programów wdrażania tych zaleceń, takich jak: skrócone wersje kieszonkowe, slajdy podsumowujące, foldery z kluczowymi informacjami, podsumowania dla niespecjalistów, a także wersje elektroniczne w formie aplikacji na urządzenia mobilne itd. Wersje te są ograniczone, a zatem w poszukiwaniu dokładniejszych informacji użytkownik powinien zawsze sięgać do pełnej wersji tekstu wytycznych, udostępnianej bez żadnych ograniczeń na stronach ESC i „European Heart Journal”. Narodowe towarzystwa wchodzące w skład ESC zachęca się do aprobowania, tłumaczenia i wdrażania wszystkich wytycznych ESC. Programy wdrożeniowe są potrzebne, ponieważ – jak udowodniono – to właśnie dzięki rzetelnemu stosowaniu zaleceń klinicznych można poprawić wyniki leczenia.

Pracownicy opieki zdrowotnej powinni uwzględniać wytyczne ESC w swojej całościowej ocenie klinicznej, a także używać ich do planowania i realizacji strategii prewencyjnych, diagnostycznych i terapeutycznych w praktyce medycznej. Wytyczne ESC nie znoszą jednak, w jakimkolwiek zakresie, indywidualnej odpowiedzialności pracowników medycznych za podejmowanie właściwych decyzji adekwatnych do stanu klinicznego danego pacjenta, a także uwzględniających jego opinię albo – jeśli to uzasadnione i konieczne – opinię jego opiekuna. Obowiązkiem pracownika medycznego jest ponadto zweryfikowanie przepisów i regulacji aktualnie obowiązujących w każdym z krajów, zanim zastosuje określony lek czy urządzenie medyczne.

## 2. Wprowadzenie

### 2.1. Dlaczego potrzebne są nowe wytyczne dotyczące postępowania w przypadku osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca?

Od czasu, gdy w 2010 r. opublikowano poprzednią wersję wytycznych dotyczących postępowania u dorosłych z wrodzoną wadą serca (CHD), pojawiło się wiele danych na temat tej grupy chorych, zwłaszcza w odniesieniu do technik przeszskórnej interwencji przy pomocy cewnika i stratyfikacji ryzyka w zależności zarówno od czasu zabiegu i cewnikowania, jak i postępowania medycznego. To spowodowało konieczność aktualizacji zaleceń.

Jako że dorośli pacjenci z wrodzoną wadą serca reprezentują obecnie coraz częściej grupę osób w wieku zaawansowanym, w tym starszym, termin „osoba dorastająca z CHD” (*grow-up* CHD) wydaje się mało adekwatny i w niniejszym dokumencie został zmieniony na ACHD (*adult* CHD – dorosły z wrodzoną wadą serca – przyp. tłum.). Zgodne to jest także z literaturą światową.

### 2.2. Treść wytycznych

Podjęcie decyzji w przypadku ACHD polega na postawieniu trafnej diagnozy, zaplanowaniu terminu interwencji, ocenie ryzyka i dobraniu najlepszego typu interwencji. Dodatkowo bierze się pod uwagę szczegółowe aspekty postępowania medycznego w przypadkach takich jak niewydolność serca, nadciśnienie płucne (PH) i leczenie przeciwnarciowe.

Niniejsze wytyczne skupiają się na postępowaniu u ACHD; po szczegółowe informacje na temat zapalenia wsierdza, izolowanej wady zastawkowej i choroby aorty należy sięgnąć do odpowiednich osobnych wytycznych opublikowanych przez ESC.

### 2.3. Nowy format wytycznych

Wytyczne zostały opracowane w sposób, który ma ułatwić ich zastosowanie w praktyce klinicznej i spełnić oczekiwania czytelnika, tak aby mógł on skupić się na skondensowanych i jasno zaprezentowanych zaleceniach. ROZDZIAŁ 5 w końcowej części dokumentu sugeruje tematy do przyszłych badań, a ROZDZIAŁ 6 streszcza kluczowe informacje. Aby zdobyć więcej ogólnych informacji należy skorzystać z opublikowanego przez ESC podręcznika: *ESC Textbook of Cardiovascular Medicine*.<sup>1</sup>

### 2.4. Jak korzystać z niniejszych wytycznych?

Komitet podkreśla, że wiele czynników ostatecznie wpływa na wybór najlepszego leczenia indywidualnych pacjentów w danej społeczności. Czynniki te to: dostępność sprzętu diagnostycznego, kompetencje kardiologów i chirurgów, zwłaszcza w zakresie chirurgii wrodzonych wad serca i interwencji przeszskórnych, a także, na co należy zwrócić uwagę, oczekiwania dobrze poinformowanego pacjenta. W dodatku w związku

z brakiem udokumentowanych danych na temat ACHD większość zaleceń to rezultat pewnego konsensusu ekspertów opartego na retrospektywnych i prospektywnych badaniach obserwacyjnych oraz rejestrach. W niektórych okolicznościach klinicznych odstępstwo od niniejszych wytycznych może być zatem uzasadnione.

### 2.5. Co nowego w wytycznych 2020?

Wybrane poprawione zalecenia, nowe zalecenia i nowe koncepcje zostały przedstawione w TABELI 3.

## 3. Aspekty ogólne

### 3.1. Częstość występowania wrodzonych wad serca u osób dorosłych

Obecnie częstość występowania CHD na świecie wynosi 9/1000 noworodków przy znacznym zróżnicowaniu geograficznym.<sup>2,3</sup> Podczas gdy z powodu badań prenatalnych i przerywania ciąży częstość występowania ciężkich wrodzonych wad serca zmniejsza się w wielu krajach zachodnich/rozwinętych, ogólna częstość występowania w skali globalnej się zwiększa.<sup>4</sup> W związku z rozwojem możliwości medycznych, chirurgicznych i technologicznych w ostatnich dekadach, >90% osób urodzonych z CHD dożywa obecnie dorosłości.<sup>5</sup> Stąd występowanie CHD w społeczeństwie zwiększa się i obecnie znacznie przewyższa liczbę dzieci z CHD.<sup>6</sup> CHD można podzielić na: łagodne, umiarkowane i ciężkie (zob. TABELA 4).

### 3.2. Organizacja opieki

Gdy pacjenci z CHD zbliżają się do wieku dorosłego, powinni przejść pod opiekę odpowiedniego ośrodka jako ACHD. Powinno to być poprzedzone fazą przejściową, która zostaje przedłużona w wiek dorosły zgodnie z potrzebami pacjenta. Potrzeby społeczności takich pacjentów wymagają specjalnej organizacji opieki medycznej i programów szkoleniowych. Ważne jest, aby pamiętać, że opieka nad ACHD trwa przez całe życie i wymaga wcześniej ustalonej strategii.<sup>7</sup> Grupa Robocza ESC ds. Osób Dorosłych z Wrodzonymi Wadami Serca opublikowała swoje stanowisko w dokumencie opisującym zalecenia dotyczące organizacji opieki medycznej i szkoleń w podspecjalności ACHD w Europie.<sup>8</sup> Artykuł ten odnosi się do poprzednich Wytycznych ESC<sup>9</sup> i dzieli opiekę nad chorymi na 3 poziomy: 1) pacjenci wymagający opieki jedynie w centrum specjalistycznym; 2) pacjenci, nad którymi opieka powinna być łączona z ogólną opieką kardiologiczną przeznaczoną dla osób dorosłych; 3) pacjenci niewymagający opieki specjalistycznej (z dostępem do niej w razie konieczności). Sugerowane potrzeby kadrowe centrów specjalistycznych przedstawiono w TABELI 5. Złożoność wady serca nie powinna być jedynym kryterium przy przypisywaniu pacjenta do danego typu opieki medycznej. Chociaż pacjenci ze skomplikowanymi wadami w naturalny sposób przypisywani są do opie-



**TABELA 3. Wybrane poprawione zalecenia (R), nowe zalecenia (N) i nowe rozwiązania**

Zaburzenia rytmu serca	
N	<p>W wydaniu wytycznych z 2010 r. nie było formalnych zaleceń dotyczących zaburzeń rytmu serca. W obecnych wytycznych zostały one uwzględnione (szczegółowe informacje – zob. tabele w ROZDZIAŁACH 3.4.2 i 4.10). Podsumowanie najważniejszych informacji:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• podkreślenie konieczności zrozumienia przyczyn, mechanizmu zaburzeń rytmu serca i anatomii CHD leżącej u jej podstaw</li> <li>• podkreślenie wagi podejścia multidyscyplinarnego w ustalaniu optymalnego leczenia zaburzeń rytmu serca przed interwencją przeszskórną lub chirurgiczną albo w jej trakcie</li> <li>• rozważenie wczesnej ablacji przeskórnej jako alternatywy dla długoterminowego leczenia farmakologicznego objawowych SVT i VT pod warunkiem, że zabieg przeprowadza się w ośrodku o dużym doświadczeniu</li> <li>• skupienie się na barierach anatomicznych związanych z częstoskurczem u pacjentów po operacji naprawczej tetralogii Fallota z utrwalonym VT przed przeszskórną lub chirurgiczną interwencją w RVOT, ponieważ zabiegi korekcyjne mogą skutkować utrudnieniem dostępu do substratów VT</li> <li>• rozpoznanie zależności pomiędzy bradykardią a IART oraz rozważenie potencjalnych korzyści z wszczepienia PM</li> </ul>
Zespół Eisenmengera / tętnicze nadciśnienie płucne	
N	Zaleca się odradzanie ciąży pacjentkom z CHD i potwierdzonym przedwłośniczkowym PH
N	Zaleca się ocenę ryzyka u wszystkich pacjentów z PAH-CHD
N	U pacjentów obciążonych małym lub średnim ryzykiem po korekcie prostych CHD i z przedwłośniczkowym PH zaleca się początkowo doustne leczenie skojarzone lub skojarzone leczenie sekwencyjne, a pacjentów obciążonych dużym ryzykiem należy poddać od początku leczeniu skojarzonemu zawierającemu prostanoidy podawane pozajelitowo
R	<p>Wytyczne podkreślały znaczenie strategii sekwencyjnej terapii PAH w zespole Eisenmengera i wykorzystania 6MWT w podjęciu decyzji o rozpoczęciu terapii</p> <p>U pacjentów z zespołem Eisenmengera z obniżoną wydolnością fizyczną (dystans w 6MWT &lt;450 m) należy rozważyć strategię leczenia początkowo monoterapią antagonistą receptorów endotelinowych, po której – jeśli stan pacjenta się nie poprawi – należy rozpocząć leczenie skojarzone</p>
Przeciekowe wady serca	
N	U pacjentów z przeciekowymi wadami serca i cechami zwiększonego PAP w badaniach nieinwazyjnych zaleca się inwazyjny pomiar PVR
N/R	Szczegółowe zalecenia dla decyzji o zamknięciu przecieku (gdy Qp:Qs >1,5) w zależności od obliczonego PVR:
	<3 WU: klasa I dla ASD, VSD i PDA
	3–5 WU: klasa IIa dla ASD, VSD i PDA
	≥5 WU, ale ulegający obniżeniu <5 WU po celowanym leczeniu PAH: klasa IIb dla ASD (zamknięcie z fenestracją)
	≥5 WU dla VSD i PDA (staranne podjęcie indywidualnej decyzji w ośrodku specjalistycznym); klasa IIb
	≥5 WU pomimo celowanego leczenia PAH: klasa III dla ASD
N	U pacjentów z ASD i chorobą LV zaleca się wykonanie testu z czasową okluzją balonem i staranne rozważenie korzyści z zamknięcia przecieku L-R wobec potencjalnego negatywnego wpływu zamknięcia ASD na wyniki leczenia, wynikającego ze zwiększenia ciśnienia napełnienia komory (do rozważenia: zamknięcie przecieku, zamknięcie z fenestracją, niezamykanie ubytku)
N	<p>Uwzględnienie wieku pacjenta przy podejmowaniu decyzji o chirurgicznym zamknięciu ASD</p> <p>U starszych pacjentów niekwalifikujących się do przeszskórnego zamknięcia zaleca się rozważenie potencjalnej korzyści z chirurgicznego zamknięcia ASD w stosunku do ryzyka związanego z zabiegiem chirurgicznym</p>
R	<p>Przeskórne zamknięcie VSD u niektórych pacjentów, szczególnie w przypadku resztkowego VSD, jest alternatywą dla postępowania chirurgicznego</p> <p>Przeskórne zamknięcie VSD u niektórych pacjentów stało się alternatywnym rozwiązaniem, szczególnie w przypadku resztkowego VSD, VSD z trudnym dostępem chirurgicznym, a także w VSD mięśniowych zlokalizowanych centralnie w przegrodzie międzykomorowej</p>
R	<p>Ustalono, że zamknięcie częściowego AVSD wymaga interwencji kardiochirurga operującego wrodzone wady serca</p> <p>Zamknięcie chirurgiczne jest zalecane u pacjentów ze znacznym przeciążeniem objętościowym RV i powinno być wykonywane przez kardiochirurga operującego CHD</p>
R	<p>Ustalono, że obecność AF lub PH stanowią czynniki wskazujące na konieczność rozważenia zabiegu naprawczego zastawki w AVSD</p> <p>U bezobjawowych pacjentów z ciężką niedomykalnością systemowej zastawki AV, zachowaną funkcją LV (LVEDD &lt;45 mm i/lub LVEF &gt;60%), z dużym prawdopodobieństwem powodzenia zabiegu naprawy zastawki i małym ryzykiem chirurgicznym, interwencję należy rozważyć przy obecności AF lub skurczowego PAP &gt;50 mm Hg</p>
R	<p>Ustalono opcję zamknięcia ASD z fenestracją</p> <p>U pacjentów z PVR &gt;5 WU zamknięcie z fenestracją można rozważyć, jeśli po celowanym leczeniu PAH PVR obniży się &lt;5 WU i obecny jest istotny przeciek L-R (Qp:Qs &gt;1,5)</p>
R	<p>Uwzględniono, że desaturacja w czasie wysiłku fizycznego stanowi przeciwwskazanie do zamknięcia ASD, VSD, AVSD i PDA</p> <p>Nie zaleca się zamknięcia przecieku u pacjentów z ciężkim PAH (PVR ≥5 WU) objawiającym się desaturacją w czasie wysiłku fizycznego</p>
Zwężenie drogi odpływu lewej komory i patologie aorty	
R	<p>Podwyższenie klasy zaleceń z IIa do I dla decyzji o interwencji w niskoprzepływowym i niskogradentowym AS</p> <p>Zaleca się interwencję u pacjentów z ciężkim niskoprzepływowym i niskogradentowym (&lt;40 mm Hg) AS ze zmniejszoną LVEF i z udokumentowaną rezerwą przepływu (kurczliwości) wykluczającą pseudociężkie AS</p>

**TABELA 3. Wybrane poprawione zalecenia (R), nowe zalecenia (N) i nowe rozwiązania, cd.**

R	Obniżenie punktu odcięcia średniego gradientu doplerowskiego dla interwencji w LVOTO z 50 do 40 mm Hg	U objawowych pacjentów z zastawkowym, podzastawkowym i nadzastawkowym AS i średnim gradientem doplerowskim $\geq 40$ mm Hg zaleca się zabieg chirurgiczny
R	Uwzględniono stężenie BNP i zwiększone PAP we wskazaniach do interwencji w zastawkowym AS	Należy rozważyć interwencję u bezobjawowych pacjentów z prawidłową LVEF i prawidłowym wynikiem próby wysiłkowej (zob. ROZDZIAŁ 4.5.1.), jeśli ryzyko związane z zabiegiem chirurgicznym jest małe i jeśli występuje jedno z poniższych: <ul style="list-style-type: none"> <li>• znacząco podwyższone stężenie BNP (3-krotnie dla normy dla danego wieku i płci) potwierdzone w powtórzonych pomiarach, jeśli nie istnieją inne tego przyczyny</li> <li>• ciężkie PH (spoczynkowe skurczowe PAP <math>&gt;60</math> mm Hg potwierdzone pomiarem inwazyjnym) niespowodowane innymi przyczynami</li> </ul>
R	Potwierdzenie gradientów ciśnienia za pomocą pomiarów inwazyjnych i preferowanie wszczepienia stentu w koarktacji i rekoarktacji, jeśli to możliwe	Leczenie koarktacji i rekoarktacji (chirurgicznie lub przezskórnie) u pacjentów z nadciśnieniem tętniczym ze zwiększonym gradientem pomiędzy górnymi i dolnymi kończynami w pomiarze nieinwazyjnym potwierdzonym przez inwazyjny pomiar (gradient szczytowy $>20$ mm Hg), jeśli to technicznie wykonalne, preferowaną metodą jest leczenie przezskórne (wszczepienie stentu)
N	Jeśli to możliwe, u pacjentów z prawidłowym ciśnieniem tętniczym ze zwiększonym gradientem w pomiarze nieinwazyjnym potwierdzonym przez inwazyjny pomiar (gradient szczytowy $\geq 20$ mm Hg) należy rozważyć przezskórne leczenie koarktacji (za pomocą stentu)	
N	W patologiaci aorty, jak zespół Marfana lub pozostałe zespoły HTAD, z poszerzeniem opuszki aorty, przy obecności zastawki aortalnej trójprzętkowej, zalecane jest u młodych pacjentów wykonanie zabiegu naprawczego zastawki i reimplantacji aorty jedynie przez doświadczony zespół kardiochirurgiczny	
N	U pacjentów z mutacją <i>TGFBR1</i> lub <i>TGFBR2</i> (w tym zespołem Loeysa i Dietza), z chorobą opuszki aorty z maksymalną średnicą aorty na poziomie zatok $\geq 45$ mm, należy rozważyć zabieg chirurgiczny	
N	W zespole Turnera u kobiet w wieku $>16$ lat z indeksem aorty wstępującej ASI $>25$ mm/m <sup>2</sup> z jednoczesnym występowaniem czynników ryzyka rozwarstwienia aorty, należy rozważyć zabieg chirurgiczny tętniaków opuszki aorty i/lub aorty wstępującej	
N	W zespole Turnera u kobiet w wieku $>16$ lat z indeksem aorty wstępującej ASI $>25$ mm/m <sup>2</sup> bez czynników ryzyka rozwarstwienia aorty można rozważyć zabieg chirurgiczny tętniaków opuszki aorty i/lub aorty wstępującej	
<b>Zwężenie drogi odpływu prawej komory / tetralogia Fallota / anomalia Ebsteina</b>		
R	Dostosowano zalecenia dotyczące interwencji chirurgicznej w RVOTO do objawów	Jeśli chirurgiczna wymiana zastawki jest jedyną opcją, jest ona wskazana u objawowych pacjentów z ciężkim zwężeniem <p>Jeśli chirurgiczna wymiana zastawki jest jedyną opcją, u bezobjawowych pacjentów z ciężkim zwężeniem jest ona wskazana, jeśli jest spełniony <math>\geq 1</math> z poniższych kryteriów:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• obiektywne zmniejszenie wydolności fizycznej</li> <li>• pogarszająca się czynność RV i/lub postępująca TR do stopnia co najmniej umiarkowanego</li> <li>• RVSP <math>&gt;80</math> mm Hg</li> <li>• przeciek R-L przez ASD lub VSD</li> </ul>
R	Uwzględniono preferencję dla przezskórnej interwencji wszczepienia zastawki płucnej w TOF	Jeśli to wykonalne anatomicznie, należy preferować interwencję przezskórną (TPVI) u pacjentów z nienatynną drogą wypływu
R	Uszczegółowiono poszerzenie RV przy ustalaniu wymiany zastawki tętnicy płucnej w TOF i dla conduitów RVOT	U bezobjawowych pacjentów z ciężką PR i/lub RVOTO, przy obecności postępującego poszerzania się RV do RVESVi $\geq 80$ ml/m <sup>2</sup> i/lub RVEDVi $\geq 160$ ml/m <sup>2</sup> , i/lub zwiększeniu TR do stopnia co najmniej umiarkowanego, należy rozważyć wymianę zastawki tętnicy płucnej
R	W przypadku ASD w anomali Ebsteina należy zwrócić szczególną uwagę na zwiększenie ciśnienia w RA lub zmniejszenie rzutu serca	W przypadku udokumentowanego zatoru systemowego, prawdopodobnie spowodowanego przez zator paradoksalny, należy rozważyć izolowane przezskórne zamknięcie ASD/PFO, ale wymaga to dokładnej oceny przed interwencją, aby wykluczyć możliwość indukowanego zabiegiem zwiększenia ciśnienia w RA i zmniejszenia rzutu serca <p>W przypadku sinicy (spoczynkowa saturacja tlenem <math>&lt;90\%</math>) jako głównego problemu można rozważyć izolowane przezskórne zamknięcie ASD/PFO, ale wymaga to dokładnej oceny przed interwencją, aby wykluczyć możliwość indukowanego zabiegiem zwiększenia ciśnienia w RA i zmniejszenia rzutu serca</p>
<b>Przełożenie wielkich pni tętniczych</b>		
R	Obniżenie poziomu zaleceń dla operacji naprawczej AV w TGA / po korekcji fizjologicznej z I do IIa u pacjentów objawowych	U pacjentów z ciężką niedomykalnością systemowej (trójdzielnej) zastawki AV bez znacznej dysfunkcji skurczowej komory (EF $>40\%$ ) należy bez względu na objawy rozważyć operację naprawczą lub wymianę zastawki

**TABELA 3.** Wybrane poprawione zalecenia (R), nowe zalecenia (N) i nowe rozwiązania, cd.

R	U pacjentów z TGA / po korekcji fizjologicznej wymagających implantacji PM/ICD należy zwrócić uwagę na obecność przecieku przez łąkę tunelizującą	U pacjentów z TGA / po korekcji fizjologicznej wymagających PM/ICD, przed wprowadzeniem przeżylnych elektrod należy rozważyć zamknięcie przecieku przez łąkę tunelizującą
N	U chorych z cTGA w przypadku całkowitego bloku AV lub konieczności stymulacji komorowej >40% należy rozważyć stymulację dwukomorową	
R	Poddano ponownej analizie wskazania do wymiany TV u chorych z cTGA, zgodnie z objawami i czynnością komory systemowej (podniesiono poziom zaleceń dla objawowych pacjentów z cTGA z IIa do I)	<p>U pacjentów objawowych z ciężką TR i zachowaną lub łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF &gt;40%) zaleca się wymianę TV</p> <p>U pacjentów bezobjawowych z ciężką TR i postępującym poszerzeniem RV i/lub łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF &gt;40%) należy rozważyć wymianę TV</p> <p>U pacjentów objawowych z ciężką TR i bardziej niż łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF ≤40%) można rozważyć wymianę TV</p>

R Naprawa anatomiczna (jednocześnie wykonanie zamiany na poziomie przedsionków i na poziomie wielkich naczyń) w przypadku cTGA została usunięta z zaleceń

### Serce jednokomorowe

N U nieleczonych operacyjnie lub poddanych jedynie zabiegowi paliatywnemu dorosłych z pojedynczą komorą zaleca się staranną ocenę kliniczną, obrazową i inwazyjną, w celu określenia potencjalnych korzyści, jakie pacjent mógłby odnieść z wykonania procedur chirurgicznych lub interwencyjnych

### Krążenie Fontana

N Utrwalona arytmia przedsionkowa z szybkim przewodzeniem AV jest stanem zagrożenia życia i zaleca się bezzwłoczne leczenie za pomocą kardiowersji elektrycznej

N Leczenie przeciwkrzepliwe jest zalecane w przypadku stwierdzenia obecnie lub w wywiadzie skrzepliny w przedsionku, arytmii przedsionkowych lub epizodów zakrzepowo-zatorowych

N Zaleca się odradzanie ciąży kobietom z krążeniem Fontana i jakimikolwiek powikłaniami

N Zaleca się cewnikowanie serca w przypadku niewyjaśnionego obrzęku, pogorszenia wydolności wysiłkowej, ponownego wystąpienia arytmii, sinicy i krwiopłucia

N U pacjentów z zaburzeniami rytmu serca należy rozważyć aktywne podejście do oceny elektrofizjologicznej i ablacji (jeśli to wskazane)

N Należy rozważyć regularne badania obrazowe wątroby (USG, tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny)

N U niektórych pacjentów ze zwiększonym ciśnieniem w tętnicy płucnej /zwiększonym oporem płucnym, przy braku zwiększonego końcowo-rozkurczowego ciśnienia w komorze, można rozważyć stosowanie antagonistów receptorów endotelinowych i inhibitorów fosfodiesterazy typu 5

N U niektórych pacjentów ze znaczną sinicą można rozważyć zamknięcie fenestracji, ale wymaga to dokładnej oceny przed interwencją, aby wykluczyć indukowane procedurą zwiększenie systemowego ciśnienia żylnego i zmniejszenie rzutu serca

### Anomalie naczyń wieńcowych

N W celu potwierdzenia lub wykluczenia niedokrwienia mięśnia sercowego u pacjentów z anomaliami naczyń wieńcowych zaleca się nefarmakologiczne testy czynnościowe (np. badania scyntygraficzne, echokardiografia obciążeniowa lub CMR podczas wysiłku fizycznego)

#### a) Nieprawidłowe ujście tętnicy wieńcowej od pnia tętnicy płucnej

N U pacjentów z ALCAPA zaleca się zabieg chirurgiczny

N U pacjentów z ARCAPA i objawami, które można przypisać anomalii tętnicy wieńcowej, zaleca się zabieg chirurgiczny

N Zabieg chirurgiczny należy rozważyć w przypadku ARCAPA u bezobjawowych pacjentów z dysfunkcją komorową lub niedokrwieniem mięśnia sercowego, które można przypisać anomalii naczyń wieńcowych

#### b) Nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych

N U pacjentów AAOCA z typowymi objawami dławicy piersiowej i udokumentowanym niedokrwieniem mięśnia sercowego w odpowiadającym obszarze lub anatomią dużego ryzyka zaleca się zabieg chirurgiczny

N U bezobjawowych pacjentów z AAOCA (prawym lub lewym) i niedokrwieniem mięśnia sercowego należy rozważyć zabieg chirurgiczny

N U bezobjawowych pacjentów z AAOLCA i brakiem dowodu na niedokrwienie mięśnia sercowego, ale z anatomią dużego ryzyka, należy rozważyć zabieg chirurgiczny

N U pacjentów objawowych z AAOCA można rozważyć zabieg chirurgiczny, nawet jeśli brak udokumentowanego niedokrwienia mięśnia sercowego lub anatomii dużego ryzyka

N Zabieg chirurgiczny można rozważyć u pacjentów bezobjawowych z AAOLCA bez niedokrwienia mięśnia sercowego i anatomii dużego ryzyka, jeśli są w wieku <35 lat

N Nie zaleca się zabiegu w przypadku AAORCA u pacjentów bezobjawowych bez oznak niedokrwienia mięśnia sercowego i bez anatomii dużego ryzyka

**TABELA 3. Wybrane poprawione zalecenia (R), nowe zalecenia (N) i nowe rozwiązania, cd.**

Nowe koncepcje
Nazwa (ACHD)
Klasyfikacja stopnia złożoności choroby
Wymagania kadrowe dla ośrodków specjalistycznych zajmujących się ACHD
Zwiększająca się rola oznaczeń biomarkerów w obserwacji ACHD
Szczegółowe zalecenia dotyczące postępowania w zaburzeniach rytmu serca
Bardziej szczegółowe i dostosowane zalecenia dotyczące postępowania w PAH
Zalecenia dotyczące stosowania leków przeciwkrzepiających
Uwzględnienie starzenia się i planowanej z wyprzedzeniem opieki nad pacjentem
Kategorie ciąży dużego ryzyka zgodnie z zaleceniami opieki nad ciężarną
Rozbudowanie rozdziału dotyczącego zespołu Marfana o patologie aorty (i włączenie HTAD, zespołu Turnera i dwupłatkowej zastawki aortalnej)
Wzrastająca rola interwencji przeszłonnych u ACHD

Skróty: 6MWT – test 6-minutowego marszu, AAOCA – nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od aorty, AAOLCA – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od aorty, AAORCA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od aorty, ACAPA – nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od pnia płucnego, ACHD – dorosły z wrodzoną wadą serca, AF – migotanie przedsionków, ALCAPA – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej, ARCAPA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej, AS – zwężenie zastawki aortalnej, ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AV – przedsionkowo-komorowy, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, BNP – peptyd natriuretyczny typu B, cTGA – skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych, CHD – wrodzona wada serca, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, EF – frakcja wyrzutowa, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej, IART – nawrotny częstoskurcz międzyprzedsionkowy, ICD – wszczepialny kardiowerter-defibrylator, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, LVESD – wymiar końcowoskurczowy lewej komory, LVOT – droga odpływu lewej komory, LVOTO – zwężenie drogi odpływu lewej komory, N – nowe zalecenia, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAH-CHD – tętnicze nadciśnienie płucne związane z wrodzoną wadą serca, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PDA – przetrwały przewod tętniczy, PFO – przetrwały otwór owalny, PH – nadciśnienie płucne, PM – stymulator serca, PR – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej, PVR – naczyniowy opór płucny, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, R – poprawione zalecenia, RA – prawy przedsionek, R-L – prawo-lewy, RV – prawa komora, RVEDVi – indeksowana objętość końcoworozkurczowa prawej komory, RVESVi – indeksowana objętość końcowoskurczowa prawej komory, RVOT – droga odpływu prawej komory, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, SVT – częstoskurcz nadkomorowy, TGA – przełożenie wielkich pni tętniczych, TGFBR – receptor transformującego czynnika wzrostu  $\beta$ , TOF – tetralogia Fallota, TPVI – przeszłonowe wszczepienie zastawki tętnicy płucnej, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnnej, TV – zastawka trójdzielnna, UVH – serce jednokomorowe, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, VT – częstoskurcz komorowy, WU – jednostka Wooda

**TABELA 4. Klasyfikacja złożoności wrodzonych wad serca**

łagodne:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>izolowana wrodzona wada zastawki aortalnej i dwupłatkowa zastawka aortalna</li> <li>izolowana wrodzona wada zastawki mitralnej (z wyłączeniem zastawki spadochronowej, rozszczepu płatką)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>łagodna izolowana stenoza płucna (podzastawkowa, zastawkowa, nadzastawkowa)</li> <li>izolowane małe ASD, VSD lub PDA</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>po korekcji ASD typu otworu wtórnego, ubytku typu zatoki żyłnej, VSD lub PDA bez pozostałości lub następstw, takich jak powiększenie jam serca, dysfunkcja komory lub zwiększone PAP</li> </ul>
umiarkowane (skorygowane lub bez korekcji, jeśli nie określono; kolejność alfabetyczna):		
<ul style="list-style-type: none"> <li>anomalia Ebsteina</li> <li>anomalia odejścia tętnicy wieńcowej od PA</li> <li>ASD typu otworu wtórnego, umiarkowany lub duży, bez korekcji (z wyłączeniem choroby naczyń płucnych)</li> <li>AVSD, częściowy lub całkowity, w tym ASD typu otworu pierwotnego (z wyłączeniem choroby naczyń płucnych)</li> <li>dwujamowa prawa komora</li> <li>koarktacja aorty</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>nieprawidłowy spływ żył płucnych (całkowity lub częściowy)</li> <li>obwodowe zwężenie tętnic płucnych</li> <li>PDA, umiarkowany lub duży, bez korekcji (z wyłączeniem choroby naczyń płucnych)</li> <li>przełożenie wielkich pni tętniczych po korekcji anatomicznej</li> <li>stenoza aortalna podzastawkowa lub nadzastawkowa</li> <li>tetralogia Fallota po korekcji chirurgicznej</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>tętniak/przetoka zatoki Valsalvy</li> <li>ubytek typu zatoki żyłnej</li> <li>umiarkowana, ciężka stenoza płucna (podzastawkowa, zastawkowa, nadzastawkowa)</li> <li>VSD z towarzyszącymi nieprawidłowościami (z wyłączeniem choroby naczyń płucnych) i/lub przeciekiem umiarkowanym lub większym</li> <li>zespół Marfana i powiązane HTAD, zespół Turnera</li> </ul>
ciężkie (skorygowane lub bez korekcji, jeśli nie określono; kolejność alfabetyczna):		
<ul style="list-style-type: none"> <li>atrezja zastawki tętnicy płucnej (wszystkie postacie)</li> <li>dwuujściowa komora</li> <li>jakakolwiek CHD (skorygowana lub bez korekcji) związana z płucną chorobą naczyniową (w tym zespół Eisenmengera)</li> <li>jakakolwiek sinicza CHD (nieoperowana lub po leczeniu paliatywnym)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>krążenie Fontana</li> <li>przełożenie wielkich pni tętniczych (z wyjątkiem chorych po korekcji anatomicznej) przerwany łuk aorty</li> <li>serce jednokomorowe (w tym dwunapływowa lewa/prawa komora, atrezja trójdzielnna/mitralna, zespół niedorozwoju lewego serca, wszelkie inne nieprawidłowości anatomiczne z funkcjonalną pojedynczą komorą)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>wspólny pień tętniczy</li> <li>inne złożone nieprawidłowości połączenia przedsionkowo-komorowego oraz komorowo-tętniczego (np. <i>crisscross heart</i>, zespoły heterotaksji, inwersja komór)</li> </ul>

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, CHD – wrodzona wada serca, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej, LV – lewa komora, PA – tętnica płucna, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PDA – przetrwały przewod tętniczy, VSD – ubytek w przegrodzie międzykomorowej

**TABELA 5. Wytyczne dotyczące personelu w centrach zajmujących się dorosłymi z wrodzonymi wadami serca<sup>a</sup>**

specjalizacja	liczba zatrudnionych osób
kardiolog z doświadczeniem z zakresu ACHD dla dorosłych/dzieci	≥2
specjalista diagnostyki obrazowej ACHD (z certyfikatem TTE/TOE, CMR, CCT)	≥2
kardiolog interwencyjny z doświadczeniem w ACHD	≥2
kardiochirurg z doświadczeniem w ACHD	≥2
anestezjolog z doświadczeniem i kompetencjami w zakresie ACHD	≥2
wyspecjalizowany personel pielęgniarski (jeśli w kraju uznawane są specjalizacje pielęgniarskie)	≥2
elektrofizjolog inwazyjny z doświadczeniem z zakresu ACHD	≥1
specjalista ds. chorób naczyniowych płuc	≥1
genetyk kliniczny	≥1
psycholog	≥1
pracownik socjalny	≥1
zespół specjalistów opieki paliatywnej	

a zmodyfikowano za Baumgartner i wsp.<sup>8</sup>

Skróty: ACHD – dorosły z wrodzoną wadą serca, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, CCT – tomografia komputerowa serca i naczyń, TOE – echokardiografia przezprzetykowa, TTE – echokardiografia przeklatkowa

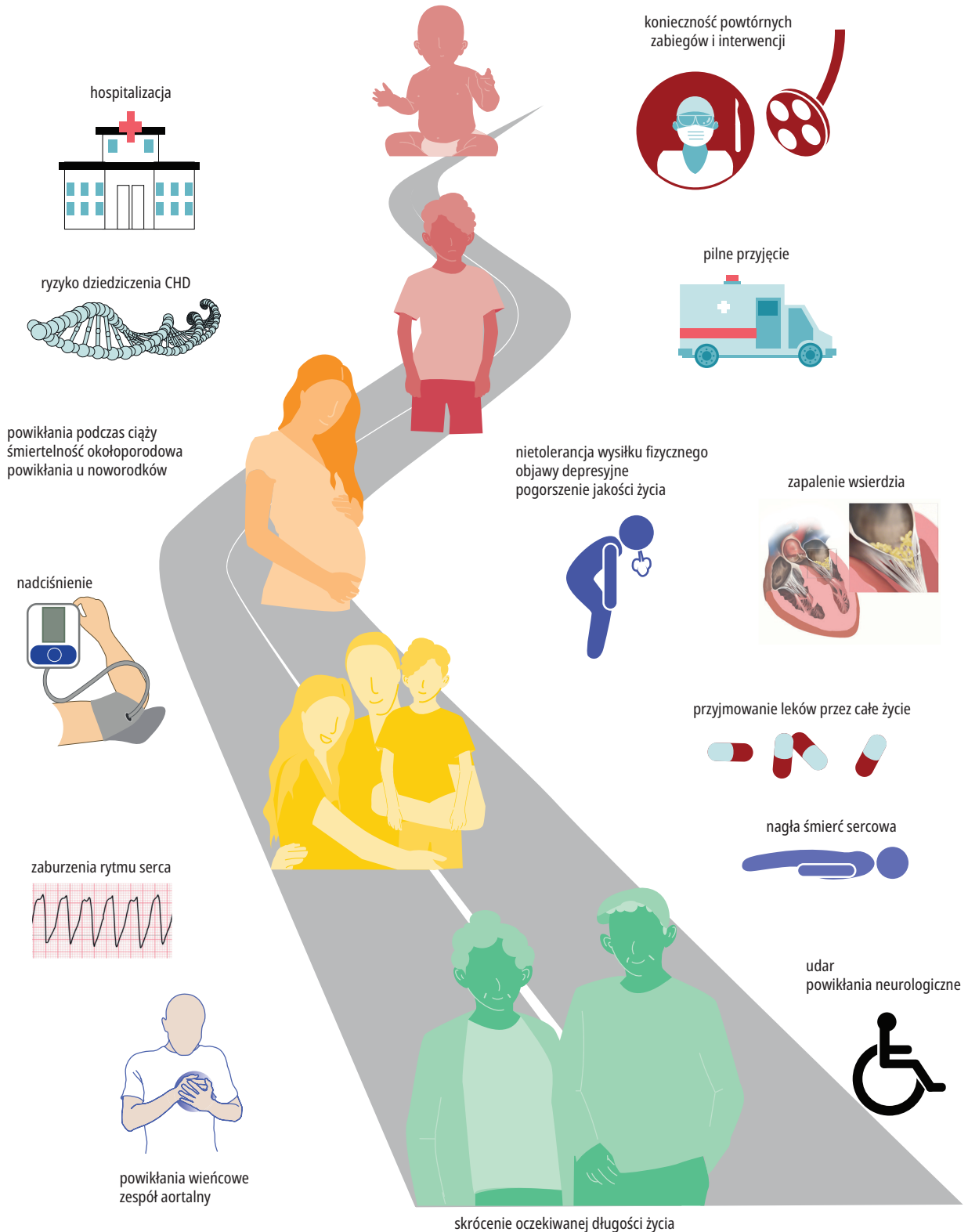
ki na wyższym poziomie, nawet anatomicznie proste uszkodzenia mogą w pewnych sytuacjach wymagać opieki wyspecjalizowanej (np. ubytek przegrody międzyprzedsionkowej [ASD] z tętniczym nadciśnieniem płucnym [PAH]). Stąd dorosłym pacjentom z CHD zaleca się wizytę w centrum specjalizacyjnym w celu ustalenia, jaki rodzaj opieki i jakie odstępy czasowe między wizytami będą dla nich najodpowiedniejsze.<sup>8</sup> Dla danej populacji w określonym regionie powinna być utworzona sieć poradni i centrów specjalistycznych z ogólną opieką medyczną dla dorosłych. Przy zwiększającej się liczbie dorosłych z wrodzonymi wadami serca kardiologdy ogólni coraz częściej będą mieli do czynienia ze stanami nagłymi u tych chorych, takimi jak zaburzenia rytmu serca, niewydolność serca czy zapalenie wsierdzia. W takich przypadkach kardiolog ogólny nie powinien opóźniać postępowania u pacjenta niestabilnego hemodynamicznie, a we współpracy z centrum specjalistycznym należy natychmiast ustalić odpowiedni tok leczenia lub skierować tam pacjenta. Szczególną uwagę należy zwrócić na pacjentów po operacji Fontana, u których obecna jest arytmia, gdyż nawet arytmia nadkomorowa jest przez nich źle tolerowana. Szczegółowe zalecenia dotyczące nagłej interwencji u ACHD zostaną opublikowane w osobnym dokumencie.

Bardzo istotne jest, aby nastoletni pacjenci, wchodząc w dorosłość, mogli płynnie przejść pod opiekę ośrodka zajmującego się ACHD, bez przerw w opiece medycznej, i powinno to być poprzedzone fazą przygotowawczą z dodatkowym wsparciem kontynuowanym aż do wczesnej do-

rośności zgodnie z zapotrzebowaniem pacjenta.<sup>10</sup> Przekazanie wymaga specjalnej organizacji opieki medycznej.<sup>10,11</sup> Zaleca się, aby centra specjalizujące się w opiece nad ACHD dysponowały zespołami wyspecjalizowanego personelu pielęgniarskiego, psychologów i pracowników społecznych, ponieważ często się zdarza, że dorośli pacjenci z CHD skarżą się na występowanie stanów lękowych, depresji i problemów z radzeniem sobie z chorobą.<sup>12</sup> Zespoły takie odgrywają także istotną rolę w procesie przekazania pacjenta poprzez przejęcie nad nim opieki, gdy przestaje on podlegać pod opiekę kardiologii dziecięcej. Aspektami, którymi muszą się zająć te zespoły współpracujących ze sobą specjalistów, są zdrowie psychiczne, dobre samopoczucie psychiczne i jakość życia pacjenta.<sup>12,13</sup> Podczas tego procesu wcześniejszy wybór zaplanowanej opieki i strategii odnoszące się do postępowania przy końcu życia także wymagają wsparcia specjalistów.

### 3.3. Postępowanie diagnostyczne

W opiece nad chorymi z ACHD niezwykle istotne jest – poza oceną kliniczną – zebranie wywiadu, w tym uzyskanie szczegółowych informacji dotyczących wykonanego zabiegu paliatywnego lub naprawczego i przeprowadzenia interwencji przezskórnych. Celem analizy historii choroby pacjenta jest ocena obecnych i wcześniejszych objawów, jak również pojawiających się w międzyczasie zdarzeń oraz zmian w podawanych lekach. Najczęstszymi objawami zgłaszanymi przez ACHD są zła tolerancja wysiłku fizycznego i kołatanie serca. Samoocena wydolności fizycznej rzadko koresponduje z obiektywnymi pomiarami wydolności.<sup>14</sup> Dla-



**RYCINA 1.** Główna rycina. Wrodzona wada serca to choroba trwająca przez całe życie

Skróty: CHD – wrodzona wada serca

**TABELA 6.** Wskazania do wykonania rezonansu magnetycznego serca i naczyń u dorosłych z wrodzonymi wadami serca

- ocena objętości RV, EF (w tym RV podpłucnej, systemowej RV i pojedynczej komory)
- ocena RVOTO i konduktów RV-PA
- ilościowa ocena PR
- ocena PA (zwężenia, tętniaki) i aorty (tętniak, rozwarstwienie, koarktacja [CCT może mieć przewagę])
- ocena żył systemowych i płucnych (nieprawidłowe połączenie, niedrożność, anatomia żył wieńcowych przed zabiegami itd.)
- naczynia krążenia obocznego i malformacje tętniczo-żylnie (CCT może mieć przewagę)
- anomalie wieńcowe i CAD (CCT ma przewagę w przypadku przebiegu śródściennego, przebiegu szczelinowego, odejścia pod ostrym kątem, mostu mięśniowego i oceny blaszek)
- wykrywanie i ocena ilościowa niedokrwienia mięśnia serca z oceną perfuzji w obciążeniowym CMR
- ocena mas wewnątrz- i pozasercowych
- ocena ilościowa masy mięśnia sercowego (LV i RV)
- wykrywanie i oznaczanie ilościowe zwłóknienia/blizny mięśnia sercowego (późne wzmocnienie kontrastowe po podaniu gadoliny, mapowanie T<sub>1</sub>), charakterystyka tkanki (zwłóknienie, tłuszcz, żelazo itd.)
- ilościowa ocena systemowego i płucnego przepływu krwi w celu obliczenia Qp:Qs
- ilościowa ocena dystrybucji perfuzji do prawego/lewego płuca
- pomiar przepływu krwi w płucach u chorych z wieloma źródłami dopływu krwi do płuc (np. dużych naczyń krążenia obocznego odchodzących od aorty)

Skróty: ACHD – dorosły z wrodzoną wadą serca, CAD – choroba wieńcowa, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, CCT – tomografia komputerowa serca i naczyń, EF – frakcja wyrzutowa, LV – lewa komora, PA – tętnica płucna, PR – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, RV – prawa komora, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory

tęgo też zarówno u pacjentów objawowych, jak i bezobjawowych w celu obiektywnej oceny tolerancji wysiłku coraz częściej stosuje się sercowo-płucny test wysiłkowy (CPET). Ponadto od pacjenta należy uzyskać informacje na temat jego stylu życia i zmian w codziennych czynnościach, aby zredukować subiektywność oceny objawów. U pacjentów objawowych, poza wadą wrodzoną lub jej następstwami, należy także uwzględnić przyczyny dodatkowe, takie jak anemia, depresja, zwiększenie masy ciała czy utrata kondycji fizycznej, i w razie potrzeby je wyeliminować.

Badanie kliniczne odgrywa istotną rolę i obejmuje ocenę wszelkich zmian zjawisk osłuchowych, ciśnienia tętniczego krwi, a także rozwoju objawów niewydolności serca. Wraz z badaniem klinicznym rutynowo wykonuje się elektrokardiogram (EKG) i pulsoksymetrię. Zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej dostarcza informacji o zmianach wielkości serca, jego sylwetki, a także naczyniowego łożyska płucnego. W niektórych przypadkach wykonuje się nieinwazyjne badania obrazowe, jak np. echokardiografię przezklatkową (TTE), echokardiografię przezprzełykową (TOE) i rezonans magnetyczny serca i naczyń (CMR). Z tego względu pacjentom z CHD wskazane jest implantowanie takich stymulatorów i kardiowerterów-defibrylatorów, które są certyfikowane jako bezpieczne w czasie badań za pomocą rezonansu magnetycznego.

Badanie CMR nie jest przeznaczone do oceny gradientów ciśnienia i ciśnienia w tętnicy płucnej (PAP), a także w wykrywaniu małych, wysoce ruchomych struktur takich jak wegetacje, do czego lepiej nadaje się badanie echokardiograficzne. CMR jest idealny do oceny ilościowej objęto-

ści komór, frakcji wyrzutowej (EF), niedomykalności zastawek,<sup>15</sup> obliczania płucnego i systemowego przepływu krwi, a także do oceny zwłóknienia mięśnia sercowego. Komputerowa tomografia serca i naczyń z nowoczesnym jedno- lub dwuźródłowym skanerem może być wykonywana przy użyciu protokołów oszczędzających dawkę promieniowania i bywa wymagana w szczególnych wskazaniach, które wymieniono w TABELI 6. Ważna jest interdyscyplinarna współpraca ekspertów: eksperci w dziedzinie obrazowania CHD muszą odpowiadać na informacje zwrotne od chirurgów zajmujących się CHD, kardiologów interwencyjnych i elektrofizjologów, aby zoptymalizować efekt obrazowania i właściwie wykorzystać obrazowanie multimodalne w leczeniu chorych. Obrazowanie zaawansowane najlepiej przeprowadzać w centrum specjalistycznym, żeby uniknąć powtórnego wykonywania badań.

Echokardiografia, CMR i tomografia komputerowa serca i naczyń (CCT) powinny być wykonywane przez personel wykwalifikowany zarówno w zakresie CHD, jak i technik obrazowych, co z kolei wiąże się z koniecznością odbywania szkoleń i dostępu do odpowiedniego zaplecza. W ramach ESC jest to potwierdzane egzaminem umożliwiającym uzyskanie certyfikatu Europejskiego Stowarzyszenia Obrazowania Serca i Naczyń (EACVI), niezależnego od standardowych egzaminów z zakresu TTE, TOE i CMR, natomiast dotyczącego CHD.

### 3.3.1. Badanie echokardiograficzne

Echokardiografia pozostaje metodą obrazowania pierwszego wyboru.<sup>16</sup> Do obrazowania stosuje się echokardiografię M-mode, dwuwymia-

rową i trójwymiarową (3D), podczas gdy tkanowa echokardiografia dopplerowska i analiza odkształcenia (*strain*) podłużnego mięśnia serca i tempa odkształcenia stają się integralnymi częściami oceny czynności serca.<sup>17</sup>

W większości sytuacji echokardiografia dostarcza danych dotyczących ogólnej anatomii serca, w tym orientacji i pozycji serca w klatce piersiowej, spływu żylnego, połączeń przedsionków i komór, zastawek serca oraz połączeń komór i wielkich pni tętniczych. Preferowaną metodą obrazowania do oceny morfologii i funkcji zastawek serca jest TTE i – jeśli to konieczne – TOE (obecnie często w połączeniu z echokardiografią 3D). Dotyczy to również wad przeciekowych, takich jak ASD lub ubytki przegrody międzykomorowej (VSD): echokardiografia 3D umożliwia widok *en face*, co może być pomocne w ocenie wielkości i kształtu ubytku oraz jego związku z otaczającymi strukturami.

Wymiar, kształt, objętość i EF komór można zmierzyć i ocenić za pomocą TTE. Objawy przeciążenia objętościowego w przypadku przecieku lub niedomykalności zastawkowej lub przeciążenia ciśnieniowego w przypadku zwiększonego obciążenia następczego są wykrywane w dobrej jakości TTE. Nawet starsze techniki wykorzystujące *M-mode* do pomiaru skurczowego ruchu pierścienia zastawki trójdziałnej i skurczowego ruchu pierścienia mitralnego dają dobre efekty. Do oceny funkcji skurczowej lewej komory (LV) echokardiografia trójwymiarowa, dopplerowskie obrazowanie tkankowe i dwuwymiarowe obrazowanie odkształcenia okazują się nieocenionymi narzędziami i zasługują na włączenie do praktyki klinicznej. Nawet jeśli weźmie się pod uwagę nowsze techniki, echokardiografia zachowuje kluczową rolę w długoterminowej ocenie funkcji skurczowej prawej lub pojedynczej komory, chociaż w celu uzyskania dokładniejszych pomiarów często trzeba wykonać dodatkowe obrazowanie w postaci CMR.

### 3.3.2. Rezonans magnetyczny serca i naczyń

CMR stał się podstawowym narzędziem diagnostycznym w ośrodku specjalistycznym. Pozwala on na trójwymiarową rekonstrukcję anatomiczną, która nie jest ograniczona masą ciała czy oknami akustycznymi, a jej rozdzielczość czasowa i przestrzenna jest szybko udoskonalana.<sup>18</sup> Aby uzyskać optymalną jakość obrazu, CMR wymaga regularnego rytmu serca, jednakże badania diagnostyczne CMR można wykonać nawet u pacjentów z nieregularnym rytmem (częste ektopie czy migotanie przedsionków [AF]), a także przy obecności wszczepów metalowych. CMR stanowi złoty standard w badaniach obrazowych w przypadku oceny ilościowej. Może stanowić badanie alternatywne, gdy w badaniu echokardiograficznym nie można uzyskać obrazów o dostatecznej jakości, lub jest stosowany jako metoda drugiego wyboru,

gdy pomiary echokardiograficzne są graniczne lub niejednoznaczne. Ponadto brak promieniowania sprawia, że stanowi on przydatne narzędzie, gdy potrzebne są badania wykonywane seryjnie (np. do monitorowania wymiarów aorty). CMR pozwala na wyliczenie przepływu płucnego i systemowego u pacjentów z wieloma źródłami dopływu krwi, a także – w powiązaniu z diagnostyką inwazyjną – na wyliczenie naczyniowego oporu płucnego (PVR). CMR ma także unikalną możliwość analizy zwłóknienia mięśnia sercowego. Podanie gadolinu jako środka kontrastowego dla obrazowania  $T_1$  zwłóknienia ogniskowego i śródmiąższowego staje się – w związku z potencjalną wartością diagnostyczną – coraz powszechniejsze u ACHD. Jednakże prowadzone są duże liczebnie badania w poszczególnych wadach u ACHD mające na celu ustalenie wartości rokowniczej.

Aby ograniczyć ryzyko uszkodzenia nerek, należy unikać podawania gadolinu pacjentom z niskim wskaźnikiem przesączania kłębuszkowego ( $<30$  ml/min/1,73 m<sup>2</sup>). Zaleca się zatem sprawdzenie poziomu kreatyniny przed badaniem CMR. Mimo że nie odnotowano jeszcze następstw klinicznych, długotrwałe zaleganie gadolinu w mózgu bez względu na funkcję nerek wzbudza niepokój w odniesieniu do skumulowanych przez całe życie dawek u pacjentów z CHD, którzy poddawani są seryjnym badaniom CMR od młodego wieku. Dlatego preferuje się podawanie gadolinu wybiórczo w specjalistycznych ośrodkach przy użyciu makrocyklicznego, a nie liniowego chelatowanego środka kontrastowego gadolinu, który wykazuje zmniejszone ryzyko przy najmniejszej dawce w celu uzyskania wzmocnienia obrazu.<sup>19</sup>

Dorośli z CHD, którym wszczepiono stymulator serca (PM) lub wszzczepialny kardiowerter-defibrylator (ICD), zgodnie z wytycznymi mogą być poddawani badaniom CMR w ośrodkach zabezpieczających odpowiedni sprzęt oraz opiekę elektrokardiologa.<sup>20</sup>

Trójwymiarowe obrazowanie CMR może zostać zintegrowane z procedurami elektrofizjologicznymi (EP), aby dostarczać informacji i ukierunkować EP. Rekonstrukcje przy pomocy trójwymiarowej CCT i CMR danego pacjenta mogą być wykorzystywane do wirtualnych prób interwencji i do ich planowania.

Wskazania do CMR podsumowano w **TABELI 6**.

### 3.3.3. Komputerowa tomografia serca i naczyń

CCT ma wysoką rozdzielczość przestrzenną i krótki czas akwizycji, co jest szczególnie istotne przy uzyskiwaniu obrazu wielkich naczyń, naczyń wieńcowych i krążenia obocznego, a także przy śródmiąższowych chorobach płuc (**TABELA 6**). W wielu instytucjach CCT jest preferowaną metodą obrazowania w planowaniu przezskórne go wszczepienia zastawki. Umożliwia ona również ocenę rozmiarów i czynności komór serca,



jednak z mniejszą rozdzielczością czasową niż CMR, natomiast wysoka dawka promieniowania powoduje, że nie jest w tych wskazaniach wykorzystywana. W ostatnim czasie szybki postęp technologiczny znacznie obniżył ekspozycję na promieniowanie, osiągając <5 mSv dla złożonego tomograficznego angiogramu wieńcowego, płucnego i aortalnego. W przypadku ACHD spowodowało to zwiększenie zastosowania CCT przy szczególnych wskazaniach, takich jak – przede wszystkim – ocena patologii w zakresie naczyń wieńcowych i szczególnie badanie krążenia obocznego.<sup>21</sup>

CCT jest szczególnie przydatna w stanach nagłych, w tym w rozwarstwieniu aorty, zatorowości płucnej i ropniu okołozastawkowym w przypadku zapalenia wsierdza, gdzie może mieć przewagę nad echokardiografią i CMR ze względu na mniejszą podatność na artefakty spowodowane sztuczną zastawką.

U pacjentów ze sztucznymi zastawkami (*in situ* >3 mies.) pozytonowa tomografia emisyjna (fluor-18-fluorodeoksyglukoza) / tomografia komputerowa są przydatne we wczesnej diagnostyce stanów zapalnych i infekcji w lokalizacji zastawki, a także w identyfikacji infekcji w lokalizacjach wtórnych.<sup>22</sup>

#### 3.3.4. Spiroergometria

Badania za pomocą testów wysiłkowych odgrywają istotną rolę w populacji pacjentów z CHD, w której jakość życia i wydolność wysiłkowa są głównymi miernikami skuteczności leczenia. CPET pozwala na obiektywną ocenę wydolności wysiłkowej (czas trwania wysiłku, maksymalne zużycie tlenu), wydolności wentylacji (ekwiwalent wentylacyjny dla dwutlenku węgla [VE/VCO<sub>2</sub> slope]), odpowiedzi chronotropowej i reakcji presyjnej, jak również zaburzeń rytmu serca i desaturacji indukowanych wysiłkiem, umożliwia pełniejszą ocenę stanu czynnościowego oraz wydolności pacjentów, a wyniki tego badania wykazują korelację z chorobowością i śmiertelnością pacjentów z CHD.<sup>23</sup> Dlatego seryjnie wykonywane badanie wysiłkowe powinno stanowić element składowy schematów długoterminowej obserwacji. Badanie wysiłkowe odgrywa także ważną rolę w podejmowaniu decyzji o podjęciu interwencji lub o ponownej interwencji. CPET jest również użytecznym narzędziem do zalecania wysiłku fizycznego o indywidualnie ustalonej intensywności treningu.<sup>24</sup> Test 6-minutowego marszu (6MWT) jest kolejnym prostym testem do oceny wydolności wysiłkowej; jego wyniki wykazują związek z wynikami leczenia u pacjentów z PAH.

#### 3.3.5. Cewnikowanie serca

Cewnikowanie serca jest metodą, której użycie ogranicza się obecnie do rozwiązywania specyficznych problemów diagnostycznych z zakresu anatomii i fizjologii lub która służy do inter-

wencji leczniczych. Wskazania do cewnikowania serca to: ocena PVR, funkcji rozkurczowej LV i prawej komory (RV), włączając fizjologię konstrykcyjną i restrykcyjną, wykonanie pomiarów gradientów ciśnień i oceny wielkości przecieków, wykonanie koronarografii oraz ocena naczyń pozasercowych, takich jak nieprawidłowe połączenia systemowo-płucne, jeśli metody nieinwazyjne nie dały pewnych rezultatów.

W wadach przeciekowych z PH stwierdzonym w echokardiografii dopplerowskiej cewnikowanie serca z testem reaktywności naczyń płucnych pozostaje badaniem kluczowym przy podejmowaniu decyzji terapeutycznych. Powszechnie używa się w tym celu testu z tlenkiem azotu. Ocena PVR wymaga dokładnego pomiaru przepływu płucnego przy użyciu zasady Ficka. Metoda ta w połączeniu z pomiarem zużycia tlenu pozwala na najtrafniejsze oszacowanie przepływów.

Przed podjęciem decyzji o leczeniu zabiegowym należy wykonać obrazowanie naczyń wieńcowych (za pomocą CCT lub inwazyjnej koronarografii wieńcowej) u mężczyzn w wieku >40 lat, u kobiet w okresie pomenopauzalnym i u pacjentów z objawami choroby wieńcowej (CAD), względnie z jednym lub wieloma czynnikami ryzyka CAD.<sup>25</sup>

#### 3.3.6. Biomarkery

Różne klasy biomarkerów wskazywano jako powiązane ze zdarzeniami niepożądanymi wśród populacji z CHD, w tym neurohormony i markery uszkodzenia mięśnia sercowego (troponiny mierzone metodą wysokoczułą) lub stanów zapalnych (CRP). W przypadku ACHD spośród neurohormonów najlepiej przebadane są peptydy natriuretyczne typu B (BNP) i N-końcowy fragment propeptydu natriuretycznego typu B (NT-proBNP). Niosą one ważne informacje prognostyczne, ale są mniej przydatne w diagnozowaniu niewydolności serca w złożonych wadach serca ze względu na zmienność punktu odcięcia zależną od pierwotnej wady i typu zabiegu naprawczego.<sup>26</sup> Są najbardziej przydatne u pacjentów z krążeniem dwukomorowym, a najmniej u pacjentów z krążeniem Fontana.<sup>27</sup> Seryjne oznaczanie BNP odgrywa rolę w identyfikacji pacjentów zagrożonych wystąpieniem zdarzeń niepożądanych. Warto zaznaczyć, że uwalnianie peptydów natriuretycznych może być zwiększone w sinicznej wadzie serca ze względu na wydzielanie białek indukowane niedotlenieniem.<sup>28</sup>

### 3.4. Leczenie

#### 3.4.1. Niewydolność serca

Wystąpienie niewydolności serca jest częstym problemem, dotyczącym 20–50% populacji ACHD, i jest główną przyczyną śmiertelności w tej grupie.<sup>29</sup> Liczba nowych przypadków zwiększa się i prawdopodobnie jest niedoszacowana. Ponieważ objawy i cechy niewydolności serca

mogą pojawiać się często jako utajone, pacjenci obciążeni ryzykiem rozwoju niewydolności serca wymagają regularnych wizyt kontrolnych i diagnostycznych badań przesiewowych.<sup>30</sup> Należy wykluczyć jakiegokolwiek odchylenia hemodynamiczne, w tym arytmie, potencjalnie prowadzące do niewydolności serca, które wymagają interwencji lub zabiegu chirurgicznego. Wobec braku szczegółowych wytycznych specjaliści zajmujący się ACHD postępują zgodnie z obowiązującymi wytycznymi dotyczącymi leczenia zarówno niewydolności serca, jak i częstych chorób współistniejących z niewydolnością serca, takich jak cukrzyca, AF, bezdech w czasie snu, niedobór żelaza i kacheksja.<sup>31</sup> Jednak ponieważ patofizjologia dysfunkcji układu krążenia i oddechowego często istotnie różni się od niewydolności serca u pacjentów z nabytą jego chorobą, nie powinno się ekstrapolować wyników tych badań na populację ACHD, zwłaszcza pacjentów z systemową RV, niewydolnością komory podpłucnej lub u pacjentów z fizjologią jednokomorową. Patofizjologia niewydolności serca u ACHD z dysfunkcją skurczową komór ma wiele przyczyn. Zarówno komory systemowe, jak i podpłucne, czy to morfologicznie prawe, czy lewe (w tym komory pojedyncze), mogą być przewlekłe przeciążone ciśnieniowo i/lub objętościowo, co prowadzi do postępującej dysfunkcji komorowej. Zmieniona architektura miokardialna (izolowane niescalenie mięśnia LV) i nieprawidłowa współzależność komór w worku osierdziowym mogą wpływać na upośledzenie funkcji jednej z nich. U pacjentów z CHD może pojawić się uszkodzenie mięśnia sercowego (niewystarczająca protekcja śródoperacyjna, po wentrikulotomii i po przewlekłym niedotlenieniu). Wreszcie choroba niedokrwienna serca, głównie związana z wiekiem i wrodzonymi anomaliami wieńcowymi, a także przetrwała tachyarytmia mogą być odpowiedzialne za upośledzenie funkcji komory systemowej i podpłucnej.<sup>30</sup> Niewielka liczba dostępnych danych dotyczących leczenia niewydolności serca u ACHD nie daje wystarczającego materiału do sformułowania wytycznych i pochodzi z badań na ograniczonej liczebnie grupie pacjentów. W konsekwencji zalecenia dotyczące ACHD oparte są głównie na doświadczeniu klinicznym i stanowiskach ekspertów.<sup>30</sup> W przypadku krążenia dwukomorowego pacjenci z upośledzoną systemową LV są zwykle leczeni standardowo, co odnosi się także do pacjentów objawowych z niewydolną systemową RV. Diuretyki umożliwiają przede wszystkim kontrolę objawów; nie wiadomo, czy długotrwałe podawanie inhibitorów układu renina–angiotensyna–aldosteron lub  $\beta$ -adrenolityków ma znaczenie kliniczne. Nie udowodniono również długotrwałej korzyści ze stosowania standardowego leczenia niewydolności serca dla komory podpłucnej, chociaż diuretyki mogą łagodzić objawy. Leczenie pacjentów objawowych z niewydolnością pojedynczej komory w krążeniu Fontana lub

z utrzymującym się przeciekiem prawo-lewym (R-L) należy rozpoczynać ostrożnie, biorąc pod uwagę chwiejną równowagę pomiędzy obciążeniem wstępnym komory a następczym obciążeniem systemowym. W przypadku ACHD z niewydolnością serca opublikowano jak dotąd tylko kilka niewielkich badań dotyczących nowego leku sakubitryl/walsartan, który – jak stwierdzono – zmniejsza chorobowość i śmiertelność i został wprowadzony do leczenia przewlekłej niewydolności serca w ostatnich wytycznych ESC.<sup>31</sup> Obecnie nie można sformułować takiego zalecenia dla ACHD. Niewydolność serca z zachowaną EF nie jest rzadkością u ACHD, dlatego zalecenia terapeutyczne powinny być zgodne z ogólnymi wytycznymi dotyczącymi niewydolności serca. U ACHD z niewydolnością serca poza leczeniem farmakologicznym rosnące znaczenie zyskuje terapia resynchronizująca serca (CRT). Obecnie nie są dostępne wystarczające dane, na podstawie których można określić wskazania do takiego leczenia i jego wyniki. Skuteczność CRT w CHD może się różnić w zależności od podłoża strukturalnego i czynnościowego, takiego jak anatomia komory systemowej (lewa, prawa lub czynnościowo pojedyncza), obecność i stopień strukturalnej niedomykalności zastawki przedsionkowo-komorowej (AV), pierwotna choroba serca lub blizny oraz rodzaj opóźnienia przewodzenia impulsu elektrycznego.<sup>32</sup>

Zakłada się, że zapadalność na ostrą niewydolność serca wśród ACHD będzie się z czasem zwiększać ze względu na starzenie się i złożone stany chorobowe. Wiedza na temat odpowiedniego podawania leków inotropowych, dostępność pozaustrojowego utlenowania krwi i zaawansowanych technik pomostowania są minimalnymi wymaganiami do podejmowania odpowiedniego leczenia ACHD z ostrą niewydolnością serca; zaleca się zatem przeniesienie pacjenta do ośrodka specjalistycznego.<sup>33</sup>

Można także wziąć pod uwagę przeszczepienie serca jako opcję terapeutyczną. Wyniki po operacjach transplantacyjnych są coraz bardziej obiecujące, również w CHD, ale śmiertelność okołoperacyjna ciągle jeszcze jest większa niż w innych chorobach serca. Wiąże się to głównie z poprzednimi zabiegami kardiochirurgicznymi, skomplikowaną anatomią i patofizjologią, a także chorobami współistniejącymi (zaburzenia wielonarządowe). Zwiększające się wykorzystanie technologii wspomagających komory może stanowić dla pacjenta leczenie pomostowe do transplantacji; u wybranych pacjentów może to być opcja docelowego leczenia. U niektórych pacjentów niezwykle złożona anatomia lub wysokie poziomy przeciwciał przeciwko antygenom ludzkich leukocytów mogą uniemożliwić transplantację.

U niektórych pacjentów konieczna jest transplantacja wielonarządowa. Transplantacja serca i płuc stosowana jest u pacjentów z nieodwracal-

**TABELA 7.** Ocena ryzyka zdarzeń arytmicznych i bradykardii u dorosłych z wrodzonymi wadami serca

rodzaj wady	Arytmie nadkomorowe			Arytmie komorowe i nagły zgon sercowy		Bradykardia				
	AVRT	IART/EAT	AF	utrwalony VT	SCD	SND		blok AV		
						wrodzona	nabyta	wrodzony	nabyty	
ASD typu otworu wtórnego		++	++			(+)	+		(+)	
ubytek typu zatoki żyły głównej górnej		++	+				+			
AVSD/ASD typu otworu pierwotnego		++	++	(+)		(+)		(+)	++	
VSD		+	(+)	+	(+) <sup>a</sup>				+	
anomalia Ebsteina	+++	++	+	(+)	++ <sup>b</sup>		++			
TOF		++	++	++	++		+		+	
TGA										
korekcja fizjologiczna		+++	+	++ <sup>c</sup>	+++ <sup>b</sup>		+++		+	
korekcja anatomiczna		+		+ <sup>c</sup>	(+)		(+)			
ccTGA	++	+	+	(+)	++ <sup>b</sup>			+	++	
operacja Fontana										
zespolenie przedsionkowo-płucne		+++	++		+ <sup>b</sup>		++			
boczny tunel wewnątrzsercowy		++	+		+ <sup>b</sup>		++			
konduit pozasercowy		+	+		+ <sup>b</sup>		+			
zespół Eisenmengera CHD po niepełnych zabiegach paliatywnych		++	++		++ <sup>d</sup>					

Puste komórki oznaczają, że pomimo braku wyraźnego wskazania mogą wystąpić zdarzenia arytmiczne (brak symbolu).

(+) – minimalne ryzyko    + – małe ryzyko    ++ – umiarkowane ryzyko    +++ – duże ryzyko

- a Ze względu na częste występowanie VSD, całkowite ryzyko u niewyselekcjonowanych pacjentów VSD uważa się za minimalne.
- b SCD może być spowodowany arytmiami nadkomorowymi z szybkim przewodzeniem AV.
- c większe szacowane ryzyko VT w złożonym dTGA
- d niearytmiczne

Skróty: AF – migotanie przedsionków, ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AV – przedsionkowo-komorowy, AVRT – nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, ccTGA – skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych, CHD – wrodzona wada serca, EAT – ektopowy częstoskurcz przedsionkowy, IART – nawrotny częstoskurcz międzyprzedsionkowy, SCD – nagły zgon sercowy, SND – dysfunkcja węzła zatokowo-przedsionkowego, TGA – przełożenie wielkich pni tętniczych, TOF – tetralogia Fallota, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, VT – częstoskurcz komorowy

nym PAH, jak na przykład w zespole Eisenmengera. Brak dawców narządów jest jednak głównym ograniczeniem.

Jednoczesna transplantacja serca i wątroby wykonywana jest rzadko w przypadku niewydolności wątroby po operacji Fontana lub u pacjentów z długotrwałym biernym przekrwieniem wątroby spowodowanym niewydolnością prawego serca (np. nierozpoznana anomalia Ebsteina zastawki trójdziennej [TV]); doświadczenie w zakresie tego typu postępowania jest znikome.

We wszystkich przypadkach wskazana jest wczesna kwalifikacja do transplantacji przez specjalistów w zakresie niewydolności serca u ACHD w ośrodku transplantacyjnym. Wszystkim pacjentom z zaawansowaną niewydolnością

serca należy z wyprzedzeniem zaoferować opiekę, w tym ewentualnie także opiekę paliatywną.

### 3.4.2. Zaburzenia rytmu serca i nagły zgon sercowy

#### 3.4.2.1. Podłoże zaburzeń rytmu serca

U ACHD spotyka się całe spektrum zaburzeń rytmu serca. W niektórych przypadkach substrat arytmii związany jest bezpośrednio z wrodzoną anomalią anatomiczną (TABELA 7 i ROZDZIAŁ 4). Wydłużenie przewidywanej długości życia (w połączeniu z ekspozycją na standardowe substraty arytmii) zwiększa częstość występowania zaburzeń rytmu serca wynikających ze zmian strukturalnych, tak że niektóre formy arytmii, jak AF, mogą pojawić się w wieku wcześniejszym niż w pozostałej populacji.

Inne zaburzenia rytmu serca związane są z czasem przeprowadzenia i rodzajem zabiegu naprawczego. Blizna w obrębie prawego przedsionka (RA) łącznie z przebudową mięśnia sercowego w efekcie obciążenia objętościowego u wielu pacjentów z CHD bywa przyczyną arytmii przedsionkowych (AT). Najczęściej spotykany jest nawrotny częstoskurcz wewnątrzpredsionkowy (IART), w szczególności trzepotanie przedsionków zależne od cieśni żyłno-trójdzielnej. Czynność przedsionków pomiędzy 150 a 250 uderzeń na minutę może prowadzić do szybkiego przewodzenia AV, upośledzenia hemodynamicznego i nagłego zgonu sercowego (SCD).

Monomorficzny częstoskurcz komorowy (VT) także jest uzależniony od rodzaju wady (TABELA 7) i typu zabiegu naprawczego.<sup>34,35</sup> Arytmia powstaje w mechanizmie fali nawrotnej w obszarze ograniczonym bliznami pooperacyjnymi i materiałem łąty. U pacjentów z postępującą niewydolnością komory systemowej lub podpłucnej mogą się pojawić bardziej złożone zmiany EP. Zmiany te mogą dotyczyć przebudowy kanałów jonowych, zaburzeń w absorpcji wapnia oraz przebudowy macierzy międzykomórkowej i prowadzą do różnorodnych zaburzeń rytmu serca, w tym szybkiego polimorficznego VT i migotania komór (VF).<sup>36</sup>

#### 3.4.2.2. Ocena pacjenta z podejrzeniem / udokumentowaną arytmia i postępowanie w arytmii

U objawowych pacjentów bez dokumentacji arytmii podczas wizyty dobór metod oceny zależy od częstotliwości (badanie holterowskie, rejestrator zdarzeń i sprawdzenie pamięci urządzenia [jeśli występuje u chorego]) i okoliczności wystąpienia objawów (próba wysiłkowa). Korzyści z okresowej oceny poza 12-kanałowym zapisem EKG (okresowe monitorowanie EKG metodą Holtera) u pacjentów bezobjawowych nie jest do końca jasna. Stwierdzono dużą częstość występowania bezobjawowych arytmii, co rzadko zmienia postępowanie.<sup>37</sup>

U wszystkich pacjentów ważna jest ocena odwracalnej przyczyny zaburzeń rytmu serca (np. nadczynność tarczycy, proces zapalny) i nowych lub rezydualnych nieprawidłowości hemodynamicznych. Zgodnie z obowiązującymi wytycznymi zaburzenia rytmu serca powodujące niestabilność hemodynamiczną wymagają natychmiastowego przerwania, bez względu na relację czasu trwania arytmii do długości stosowania leczenia przeciwkrzepliowego.<sup>32</sup> Po konwersji może dojść do asystolii/bradykardii i u pacjentów obciążonych ryzykiem dysfunkcji węzła zatokowo-predsionkowego (SND), należy więc rozważyć czasową stymulację zastępczą (TABELA 7). Jeśli IART/AF są dobrze tolerowane i trwają  $\geq 48$  h, przed kardiowersją należy wykluczyć obecność skrzepliny (TOE) i/lub

wdrożyć odpowiednie leczenie przeciwkrzepliwe ( $>3$  tyg.) i rozpocząć farmakologiczną kontrolę częstotliwości rytmu serca przy użyciu  $\beta$ -andrenolityku lub antagonisty wapnia (u pacjentów z prawidłową funkcją komór systemowych i bez preekscytacji).<sup>32,37,38</sup> U wszystkich chorych na CHD celem jest utrzymanie rytmu zatokowego.<sup>32,37</sup> Ablacja jest zalecana jako leczenie pierwszego rzutu i jest chętniej stosowana niż długotrwałe leczenie farmakologiczne w przypadkach arytmii o dogodnym do ablacji podłożu, ponieważ leki antyarytmiczne często kojarzą się z negatywnym efektem inotropowym i/lub dromotropowym.<sup>32</sup>

Leki antyarytmiczne takie jak leki klasy IC mogą zmniejszyć częstotliwość IART i nie blokując przewodzenia AV, mogą umożliwić pogarszające hemodynamikę przewodzenie 1:1.<sup>32</sup> Amiodaron można rozważyć w zapobieganiu nawrotom AT/AF u pacjentów z CHD z dysfunkcją komory systemowej, przerostem komory systemowej lub CAD, u których ablacja nie dała pożądanego rezultatu lub nie może być wykonana. Efekty uboczne stosowania amiodaronu występują często i lek należy stosować ostrożnie u pacjentów z sinicznymi CHD, z niedowagą, z chorobami wątroby, tarczycy i płuc, a także z wydłużonym odstępem QT. Nie zaleca się długotrwałej terapii amiodaronem u młodych pacjentów z CHD.<sup>32</sup> W celu optymalnego postępowania w przypadku arytmii przewlekłej konieczne jest skierowanie chorego do ośrodka dysponującego zespołem multidyscyplinarnym specjalizującym się w zaburzeniach rytmu serca powiązanych z CHD.<sup>32,37</sup> Więcej szczegółów dotyczących leczenia przeciwkrzepliowego zawarto w ROZDZIALE 3.4.7.

#### 3.4.2.3. Dysfunkcja węzła zatokowo-predsionkowego, blok przedsionkowo-komorowy i opóźnione przewodzenie poniżej pęczka Hisa

U bezobjawowych pacjentów zagrożonych SND i blokiem AV powinno się wykonywać okresowe badanie holterowskie. Przewlekłe SND/bradykardia powodujące nieefektywną hemodynamikę przedsionków mogą wpłynąć na przebudowę przedsionków i sprzyjać wystąpieniu IART. Uważa się, że pacjenci z pooperacyjnym blokiem AV są bardziej narażeni na SCD, stąd szersze wskazania do implantacji stymulatorów serca niż u pacjentów ze strukturalnie prawidłowym sercem.<sup>20,32</sup>

U ACHD z krążeniem dwukomorowym i systemową LV wskazania do CRT podlegają standardowym kryteriom. Należy zaznaczyć, że główną przyczyną dysfunkcji komory systemowej jest standardowa stymulacja komorowa, a nie blok odnogi pęczka Hisa. Stąd CRT zalecana jest u ACHD z systemową EF  $\leq 35\%$  i wąskim QRS oraz gdy przewidywana jest duża częstość stymulacji i istnieje prawdopodobieństwo wymiany urządzenia. Można także rozważyć sty-

mulację pęczka Hisa. Skuteczność CRT u ACHD może się różnić w zależności od rodzaju wady i może zależeć od indywidualnej anatomii i przyczyn dyssynchronii (np. systemowa RV/pojedyncza komora, niedomykalność zastawki AV, blizny). Uogólniając, sama szerokość QRS może nie być wystarczającym czynnikiem predykcyjnym skuteczności leczenia, a dane z obserwacji odległej są ograniczone. Ponadto często konieczna jest chirurgiczna lub hybrydowa implantacja elektrod, a dane dotyczące czasu prawidłowego działania CRT są znikome.<sup>32</sup>

#### 3.4.2.4. Nagły zgon sercowy i stratyfikacja ryzyka

SCD związany z arytmia komorową budzi niepokój (7–26% zgonów u dorosłych).<sup>29,39,40</sup> Choć występowanie w populacji osób z CHD jest stosunkowo rzadkie (<0,1%/rok), niektóre wady stanowią dla pacjenta szczególnie ryzyko, zawierając w sobie specyficzny dla nich substrat arytmii. (TABELA 7). Identyfikacja pacjentów z ryzykiem SCD nadal stanowi wyzwanie.

Implantacja ICD w profilaktyce wtórnej SCD i w profilaktyce pierwotnej u pacjentów z fizjologią dwukomorową i systemową LV podlega standardowym zaleceniom.<sup>37,41</sup> W celu zredukowania obciążenia spowodowanego arytmia komorową można podawać leki antyarytmiczne jako wsparcie dla ICD.<sup>32</sup> Zalety terapii ICD w profilaktyce pierwotnej w pojedynczej komorze lub w systemowej RV są mniej potwierdzone.

Z tego też powodu, z wyjątkiem tetralogii Fallota (TOF), szczegółowe wytyczne dotyczące wszczepienia ICD jako profilaktyki pierwotnej w CHD wydają się trudne do ustalenia.<sup>32,37</sup> Stosowane są przezżyłne systemy ICD, ale u pacjentów z ograniczonym dostępem żylnym do komory lub z przeciwiem wewnątrzsercowym alternatywą może być wszczepienie ICD podskórnie. Jednak nie wszyscy pacjenci nadają się do implantacji takiego urządzenia ze względu na niewystarczającą czułość sensingu oraz możliwości aktywności antytachyarytmicznej i zapobiegającej zwolnieniu akcji serca.

Przydatność programowanej stymulacji elektrycznej (PES) u bezobjawowych pacjentów z CHD jest niejasna. Wydaje się ona uzasadniona u pacjentów po zabiegach z nacięciem komory i/lub podłożem do arytmii nawrotnej, typowo, choć niewyłącznie, występującym w skorygowanej tetralogii Fallota (rTOF). Istotne jest rozpoznanie innych przyczyn SCD spowodowanych bradykardią / całkowitym blokiem AV lub arytmia komorową wywołaną bradykardią z wydłużonym odstępem QT lub bez niego oraz IART/AF z szybkim przewodzeniem.

#### 3.4.3. Nadciśnienie płucne

##### 3.4.3.1. Wprowadzenie i klasyfikacja

PH jest ważnym czynnikiem prognostycznym u pacjentów z CHD,<sup>42</sup> wymagającym szczególnej uwagi podczas ciąży<sup>43</sup> i przed naprawczym za-

biegiem kardiochirurgicznym lub inną poważną operacją. Do niedawna PH definiowano jako zwiększenie mierzonego inwazyjnie średniego PAP  $\geq 25$  mm Hg w spoczynku.<sup>44</sup> Obecnie wartość ta została zmniejszona do  $>20$  mm Hg,<sup>45</sup> a sklasyfikowanie jako przedwłośniczkowe PH, zwane również jako PAH, dodatkowo wymaga stwierdzenia podwyższenia PVR  $\geq 3$  jednostek Wooda (WU; TABELA 8).<sup>45</sup> Zwiększenie oporu w tej grupie spowodowane jest obstrukcyjną waskulopatią płucną wynikającą z podłoża genetycznego, genów modyfikujących, naczyniowych sił ścinających i czynników środowiskowych.<sup>44</sup> Należy rozróżnić PAH związane z CHD (PAH-CHD, w grupie 1 klasyfikacji PH)<sup>44</sup> od stanów związanych z ciśnieniem napełniania LV  $>15$  mm Hg (PH pozawłośniczkowe związane z bierną transmisją ciśnienia napełniania LV, w grupie 2 i 5 klasyfikacji PH)<sup>44</sup>, gdyż nie ma dobrych efektów leczenia celowanego na naczynia płucne u chorych z pozawłośniczkowym PH.

Kliniczne podtypy PAH-CHD to PAH z wrodzonymi przeciekami systemowo-płucnymi, zespół Eisenmengera, wady po korekcjach i PAH występujące w koincydencji z CHD, częstokroć z małymi wadami. Krążenie Fontana jest kolejną sytuacją kliniczną związaną z płucną chorobą naczyniową (PVD) i niekiedy ze zwiększonym PVR. Zwiększenie PAP u tych pacjentów ma jednak przyczynę pozawłośniczkową (zwiększenie ciśnienia napełniania komory i/lub niedomykalność zastawki AV). W wadach złożonych PAH może się ograniczać do pewnych segmentów naczyniowego łożyska płucnego (segmentowe PAH).<sup>44</sup> Często występuje w atrezji płucnej z VSD.

Choć PAH-CHD może wystąpić u mężczyzn i kobiet w każdym wieku, choroba występuje częściej u kobiet i nasila się wraz z wiekiem biologicznym i z wiekiem w momencie zamknięcia ubytku.<sup>47</sup> Różnice zależne od płci znikają w przypadku PAH-CHD po zabiegu naprawczym wady.<sup>48</sup> Niedawne badania populacji CHD w poszczególnych krajach wykazały występowanie PAH u 3,2% pacjentów z CHD, co stanowi 100 na każdy milion osób w ogólnej populacji dorosłych.<sup>47</sup>

##### 3.4.3.2. Rozpoznanie

Wytyczne dotyczące rozpoznawania i leczenia PH z 2015 r. przedstawiają hemodynamiczny algorytm diagnostyczny PH<sup>44</sup> i podkreślają rolę cewnikowania prawego serca w różnicowaniu PH przed- i pozawłośniczkowego. Algorytm ten niedawno zmodyfikowano<sup>45</sup> i TABELA 8 ilustruje obecne definicje różnych typów PH i okoliczności, w których mogą one wystąpić u ACHD. W tej definicji punkt odcięcia dla średniego PAP wynosi  $>20$  zamiast  $\geq 25$  mm Hg w obecności PVR  $\geq 3$  WU dla zdefiniowania przedwłośniczkowego PH.<sup>45</sup>

## Zalecenia dotyczące postępowania w przypadku zaburzeń rytmu serca u dorosłych z wrodzonymi wadami serca

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Zaleca się skierowanie pacjentów z umiarkowaną i ciężką postacią CHD (zob. <b>TABELA 4</b> ) i udokumentowanymi zaburzeniami rytmu serca do ośrodka dysponującego zespołem multidyscyplinarnym wyspecjalizowanym w ACHD i w zaburzeniach rytmu serca związanych z ACHD	I	C
Zaleca się skierowanie pacjentów z udokumentowanymi zaburzeniami rytmu serca lub obciążonych dużym ryzykiem pozabiegowych zaburzeń rytmu serca (np. zamknięcie ASD w późniejszym wieku) ze wskazaniem do interwencji lub powtórnej interwencji przeszłokornej lub chirurgicznej do ośrodka dysponującego zespołem multidyscyplinarnym wyspecjalizowanym w takich interwencjach i w leczeniu inwazyjnym zaburzeń rytmu serca	I	C
U pacjentów z łagodną CHD zaleca się ablację przeszłokorną zamiast długotrwałego leczenia farmakologicznego w przypadku objawowego utrwalonego nawracającego SVT (AVNRT, AVRT, AT i IART) lub jeśli SVT jest potencjalnie związany z SCD (zob. <b>TABELA 7</b> )	I	C
U pacjentów z umiarkowaną lub ciężką CHD należy rozważyć ablację przeszłokorną w przypadku objawowych utrwalonych nawracających SVT (AVNRT, AVRT, AT i IART) lub jeśli SVT jest potencjalnie związany z SCD (zob. <b>TABELA 7</b> ), pod warunkiem, że zabieg jest wykonywany w wyspecjalizowanym ośrodku	IIa	C
Ablacja przeszłokorna jest zalecana jako leczenie wspomagające u pacjentów z ICD i z nawracającym monomorficznym VT, ustawicznym VT lub burzą elektryczną, której nie można opanować za pomocą farmakoterapii lub przeprogramowania ICD	I	C
Ablację przeszłokorną należy rozważyć u objawowych pacjentów z monomorficznym utrwalonym VT, u których niewskazane jest leczenie farmakologiczne, pod warunkiem, że zabieg wykonywany jest w wyspecjalizowanym ośrodku	IIa	C
<b>Wszczepialny kardiowerter-defibrylator</b>		
Wszczepienie ICD jest zalecane u dorosłych pacjentów z CHD, którzy przeżyli zatrzymanie krążenia z powodu VF lub hemodynamicznie nietolerowanego VT, po ustaleniu przyczyny zdarzenia i wykluczeniu przyczyn odwracalnych	I	C
Wszczepienie ICD jest zalecane u dorosłych pacjentów z CHD z utrwalonym VT po przeprowadzeniu diagnostyki hemodynamicznej i leczenia naprawczego, jeśli jest ono wskazane. Ocena EP jest wymagana w celu zidentyfikowania pacjentów, u których ablacja przeszłokorna lub chirurgiczna może być korzystna jako leczenie wspomagające lub u których może stanowić rozsądną alternatywę	I	C
Wszczepienie ICD należy rozważyć u dorosłych z CHD z fizjologią dwukomorową i z systemową LV z objawami niewydolności serca (NYHA II/III) i frakcją wyrzutową $\leq 35\%$ pomimo $\geq 3$ mies. optymalnego leczenia farmakologicznego, jeśli rokowanie zakłada przeżycie w dobrym stanie klinicznym znacząco dłuższe niż jeden rok <sup>c</sup>	IIa	C
Wszczepienie ICD należy rozważyć u pacjentów z CHD i niewyjaśnionym omdleniem podejrzanym o podłoże arytmiczne, ze współistniejącą oraz zaawansowaną dysfunkcją komorową lub indukowanym VT/VF w programowanej stymulacji komór	IIa	C
Należy rozważyć wszczepienie ICD u wybranych pacjentów z TOF z wieloma czynnikami ryzyka SCD, w tym z: dysfunkcją LV, nieutrwalonym objawowym VT, czasem trwania QRS $\geq 180$ ms, rozległym zbliznowaceniem RV widocznym w CMR lub indukowanym VT w programowanej stymulacji komór	IIa	C
Można rozważyć wszczepienie ICD u pacjentów z zaawansowaną dysfunkcją pojedynczej komory lub systemowej RV (EF systemowej RV $< 35\%$ ) przy obecności dodatkowych czynników ryzyka <sup>d</sup>	IIb	C
<b>Stymulator serca</b>		
Należy rozważyć wszczepienie PM w przypadku ACHD z zespołem bradykardia–tachykardia w celu zapobiegania IART, jeśli ablacja nie jest skuteczna lub jest niemożliwa	IIa	C
Należy rozważyć wszczepienie PM u pacjentów z ciężką CHD i bradykardią zatokową lub węzłową (częstotliwość rytmu serca w czasie dziennej aktywności $< 40/\text{min}$ lub pauzy $> 3$ s)	IIa	C
Wszczepienie PM należy rozważyć u pacjentów z CHD niestabilnych hemodynamicznie ze względu na bradykardię zatokową lub utratę synchronii AV	IIa	C
Można rozważyć wszczepienie PM u pacjentów z umiarkowaną CHD i bradykardią zatokową lub węzłową (częstotliwość rytmu serca w ciągu dziennej aktywności $< 40/\text{min}$ lub przerwy $> 3$ s)	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Ze względu na szerokie spektrum ACHD z patologiami LV, które mogą się różnić od nabytych chorób serca, potencjalnie większe ryzyko powikłań związanych z ICD u ACHD i niedostatek danych na temat korzyści z zastosowania ICD w pierwotnej profilaktyce SCD u ACHD, odpowiednie wydaje się podejście indywidualne.

d Dane są skąpe, a czynniki ryzyka mogą być specyficzne dla wady serca, w tym nieutrwalony VT, NYHA II/III, ciężka niedomykalność zastawek AV i szerokie QRS  $\geq 140$  ms (TGA).

Skróty: ACHD – dorosły z wrodzoną wadą serca, ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AT – częstoskurcz przedsionkowy, AV – przedsionkowo-komorowy, AVNRT – nawrotny częstoskurcz węzłowy, AVRT – nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy, CHD – wrodzona wada serca, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, EF – frakcja wyrzutowa, EP – elektrofizjologia, IART – nawrotny częstoskurcz wewnątrzprzedsionkowy, ICD – wszczepialny kardiowerter-defibrylator, LV – lewa komora, NYHA – New York Heart Association, PM – stymulator serca, RV – prawa komora, SCD – nagły zgon sercowy, SVT – częstoskurcz nadkomorowy, TGA – przełożenie wielkich pni tętniczych, TOF – tetralogia Fallota, VF – migotanie komór, VT – częstoskurcz komorowy

**TABELA 8.** Definicje podtypów nadciśnienia płucnego i ich występowanie u dorosłych z wrodzonymi wadami serca

Nadciśnienie płucne u dorosłych z wrodzonymi wadami serca		
definicja	charakterystyka hemodynamiczna <sup>a</sup>	podłoże kliniczne
nadciśnienie płucne (PH)	średnie PAP >20 mm Hg	wszystkie możliwe
przedwłósniczkowe PH (PAH)	średnie PAP >20 mm Hg PAWP ≤15 mm Hg PVR ≥3 WU	wady przeciekowe przed i po leczeniu naprawczym (w tym zespół Eisenmengera), złożona CHD (w tym UVH, segmentalne PAH)
izolowane pozawłósniczkowe PH	średnie PAP >20 mm Hg PAWP >15 mm Hg PVR <3 WU	dysfunkcja komory systemowej dysfunkcja systemowej zastawki AV zwężenie żył płucnych serce trójprzedsionkowe
złożone przed- i pozawłósniczkowe PH	średnie PAP >20 mm Hg PAWP >15 mm Hg PVR ≥3 WU	stany wymienione w izolowanym pozawłósniczkowym PH stany wymienione w pozawłósniczkowym PH w połączeniu z przeciekową/złożoną CHD

a Najnowsza definicja PH<sup>45</sup> obniża średnie PAP z ≥25 mm Hg<sup>44</sup> do >20 mm Hg, ale dodatkowo wymaga PVR ≥3 WU dla przedwłósniczkowego PH.

Skróty: AV – przedsionkowo-komorowy, CHD – wrodzona wada serca, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PAWP – ciśnienie zaklinowania tętnicy płucnej, PH – nadciśnienie płucne, PVR – naczyniowy opór płucny, UVH – serce jednokomorowe, WU – jednostka Wooda

#### 3.4.3.2.1. Postępowanie diagnostyczne w nadciśnieniu płucnym u osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca

Diagnostyka obejmuje wywiad lekarski, badanie przedmiotowe, badania czynności płuc, gazometrię krwi tętniczej, obrazowanie (zwłaszcza echokardiografię) i badania laboratoryjne (w tym pełną morfologię krwi, stężenie żelaza w surowicy, hematokryt, choroby zakaźne i stężenie NT-proBNP). Zasadniczo cewnikowanie prawego serca z pomiarami utlenowania krwi jest wymagane przy podejmowaniu ważnych decyzji, takich jak rozpoczęcie i kontynuacja terapii rozszerzającej naczynia, ciąża lub operacja.

Wskazania do inwazyjnej diagnostyki zespołu Eisenmengera są natomiast istotnie ograniczone. Zwykle inwazyjna ocena hemodynamiczna nie jest wymagana przy podejmowaniu interwencji terapeutycznych w dalszej obserwacji. Ponieważ wyższe wartości hematokrytu mogą prowadzić do większego PVR, należy to wziąć pod uwagę.<sup>49</sup>

#### 3.4.3.2.2. Ocena ryzyka

Dzięki dostępności nowych sposobów leczenia PAH, doskonaleniu postępowania chirurgicznego i pooperacyjnego oraz wykorzystaniu podejścia multidyscyplinarnego opartego na pracy zespołowej, efekty leczenia pacjentów z PAH-CHD uległy poprawie.<sup>44,50,51</sup> Według ostatnich doniesień wyniki leczenia pacjentów z PAH-CHD wydają się lepsze niż w PAH idiopatycznym,<sup>48</sup> ale uzależnione są od podtypu PH. Wyniki leczenia PAH związanego z małymi wadami wydają się podobne do rozczarowujących wyników leczenia PAH idiopatycznego, prawdopodobnie ze względu na to, że stany te mają podobne podłoże związane z zaburzeniem proliferacji naczyń. PAH po operacji naprawczej wady ma jeszcze gorsze rokowanie.<sup>48</sup>

#### 3.4.3.3. Postępowanie terapeutyczne w nadciśnieniu płucnym u osób dorosłych z wrodzoną wadą serca

##### 3.4.3.3.1. Ośrodki specjalistyczne

Skuteczne leczenie pacjentów ACHD z PH wymaga pracy zespołu multidyscyplinarnego składającego się z ekspertów w dziedzinach obrazowania, kardiologii, pulmonologii, hematologii, chorób zakaźnych, położnictwa, anestezjologii, neonatologii, PH, chirurgii klatki piersiowej, kardiologii, pielęgniarstwa i genetyki medycznej.

##### 3.4.3.3.2. Warunki ogólne

Główne warunki ogólne to wsparcie społeczne i psychologiczne, szczepienia i unikanie nadmiernego wysiłku fizycznego. Wizyty lekarskie powinny być planowane indywidualnie. We wszystkich przypadkach przedwłósniczkowego PH należy unikać ciąży. Przewlekle tlenoterapia zalecana jest, gdy ciśnienie parcjalne tlenu jest przewlekle <60 mm Hg,<sup>44</sup> z wyjątkiem pacjentów z zespołem Eisenmengera, u których jest ona zalecana wyłącznie wtedy, gdy prowadzi do udokumentowanego, stałego i znacznego wzrostu saturacji krwi tlenem i redukcji objawów.

##### 3.4.3.3.3. Leczenie przeciwkrzepliwe

W PAH-CHD nie zaleca się leczenia przeciwkrzepliwego antagonistami witaminy K (VKA), o ile nie występują arytmia przedsionkowa, mechaniczne zastawki serca czy protezy naczyniowe, a powinno się o niej decydować w sposób zindywidualizowany, np. w przypadku dużego tętniaka tętnicy płucnej z zakrzepem lub wcześniejszego incydentu zakrzepowo-zatorowego. Nie ma danych na temat stosowania doustnych leków przeciwkrzepliwych niebędących anta-

## Zalecenia dotyczące leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego związanego z wrodzonymi wadami serca

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Zaleca się odradzanie zajścia w ciążę pacjentkom z CHD i potwierdzonym przedwłośniczkowym PH <sup>c</sup>	I	C
Ocena ryzyka jest zalecana u wszystkich chorych z PAH-CHD <sup>d</sup>	I	C
U chorych obciążonych małym i średnim ryzykiem z prostymi wadami po korekcji i przedwłośniczkowym PH zaleca się doustną terapię skojarzoną od początku lub sekwencyjną terapię skojarzoną, a chorych obciążonych dużym ryzykiem należy od początku poddać terapii skojarzonej, w tym prostanoidami podawanymi pozajelitowo <sup>e 63-65</sup>	I	A
U chorych z zespołem Eisenmengera i zmniejszoną wydolnością fizyczną (dystans w 6MWT <450 m) należy rozważyć strategię leczenia z początkową monoterapią antagonistą receptora endoteliny, a następnie przy braku poprawy – terapią skojarzoną <sup>67-69</sup>	IIa	B

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Ryzyko związane z ciążą u pacjentek z przedwłośniczkowym PH jest bardzo duże. Ryzyko może być mniejsze u ciężarnych pacjentek z pozawłośniczkowym PH, dlatego w celu potwierdzenia rozpoznania konieczne jest cewnikowanie prawego serca u wszystkich pacjentek z podejrzeniem przedwłośniczkowego PH.

d Szczegółowe informacje znajdują się w wytycznych ESC/ERS z 2015 r. dotyczących diagnostyki i leczenia PH<sup>44</sup>

e Szczegółowe informacje na temat wyboru leków i zalecanego algorytmu leczenia w zależności od ryzyka znajdują się w wytycznych ESC/ERS z 2015 r. dotyczących diagnostyki i leczenia PH.<sup>44</sup>

Skróty: 6MWT – test 6-minutowego marszu, CHD – wrodzona wada serca, PAH-CHD – tętnicze nadciśnienie płucne związane z wrodzoną wadą serca, PH – nadciśnienie płucne

gonistami witaminy K (NOAC). U pacjentów z zespołem Eisenmengera brakuje danych potwierdzających zasadność rutynowego stosowania leczenia przeciwkrzepliwego, ale doustne leczenie przeciwkrzepliwie należy rozważyć w arytmiami przedsionkowych, a także można rozważyć przy obecnej zakrzepicy lub zatorze tętnicy płucnej (PA) i przy małym ryzyku krwawienia. Ponieważ ryzyko krwawienia zwiększa się u pacjentów sinicznych, stosowanie leków przeciwkrzepliwych i przeciwplateletkowych należy starannie rozważyć indywidualnie dla każdego pacjenta.

### 3.4.3.3.4. Zamykanie przecieków

Ze względu na fakt, że wynikające ze zwiększonego przepływu zwiększone siły ścinające działające na śródbłonek są przyczyną PH,<sup>52</sup> chirurgiczne lub zabiegowe zamknięcie przecieku chroni unaczynienie płucne. Wartość PVR pozwalająca na zamknięcie chirurgiczne przecieku lewo-prawego (L-R) bez niewydolności prawego serca jest różna dla różnych przecieków (zob. ROZDZIAŁ 4.14.4). Decyzję o zamknięciu przecieku podejmuje się jednak na podstawie wszelkich dostępnych informacji i nie zależy ona jedynie od hemodynamiki uzyskanej podczas cewnikowania serca<sup>53,54</sup> – decyzja powinna zapaść jedynie w ośrodku specjalizującym się w leczeniu ACHD.

Nie ma obecnie prospektywnych danych potwierdzających, iż leczenie zabiegowe poprzedzone terapią celowaną na naczynia płucne u PAH-ACHD przynosi długoterminową poprawę.<sup>44,55</sup> Nie ma też przekonujących danych na temat korzyści z testów reaktywności naczyń płucnych, testów okluzyjnych czy biopsji płuc dla oceny wykonalności operacji.<sup>53,54,56-60</sup>

### 3.4.3.3.5. Celowane leczenie farmakologiczne tętniczego nadciśnienia płucnego

Zaawansowane terapie celowane na naczynia tętnicze dają dobre wyniki u pacjentów z zespołem Eisenmengera,<sup>51</sup> a prawdopodobnie także w innych PAH-CHD.<sup>61,62</sup> Według wytycznych ESC/ERS z 2015 r. dotyczących PH,<sup>44</sup> przedwłośniczkowe PH (PAH), w tym zespół Eisenmengera, jest stanem umiarkowanego i dużego ryzyka i wymaga aktywnego podejścia wykorzystującego terapię skojarzoną od początku<sup>63</sup> lub sekwencyjną terapię skojarzoną,<sup>64,65</sup> w tym prostacykliny podawane pozajelitowo.<sup>44</sup> Prostacykliny podawane pozajelitowo działają najlepiej, gdy zacznie się je podawać wcześniej.<sup>66</sup> Jednak obecność centralnego wklucia dożylnego do podawania leków pozajelitowo zwiększa ryzyko zatoru paradoksalnego i infekcji u pacjentów z zespołem Eisenmengera i pacjentów z przeciekiem R-L. Z tego względu preferuje się podawanie leku podskórnie lub wziewnie.

Odstępstwem od tej reguły są pacjenci z zamkniętymi lub współistniejącymi wadami, którzy spełniają ściśle kryteria reaktywności na środki poszerzające naczynia (głównie natychmiastowe zmniejszenie średniego PAP o >10 mm Hg oraz <40 mm Hg w czasie inhalacji tlenu azotu), którzy mogą być leczeni wyłącznie antagonistami wapnia. Takie osoby spotyka się jednak wyjątkowo rzadko wśród pacjentów z PAH-CHD. Nie zaleca się wykonywania prób reaktywności naczyń u wszystkich osób z PAH-CHD.<sup>44</sup>

Długoterminowa tlenoterapia w warunkach domowych może zredukować objawy, ale nie udowodniono, że zwiększa przeżywalność pacjentów z zespołem Eisenmengera. Tlenoterapię powinno się ograniczać do tych przypadków,



w których zanotowano udokumentowane, stałe i znaczne zwiększenie wysycenia krwi tętniczej tlenem i złagodzenie objawów.

Wtórna erytrocytoza jest korzystna ze względu na zwiększenie transportu tlenu do tkanek, dlatego należy unikać rutynowych krwioupuśców. Więcej szczegółowych informacji – zob.

ROZDZIAŁ 3.4.8.

U pacjentów z zespołem Eisenmengera wykazano, że bozentan będący antagonistą receptora endotelinowego (ERA) poprawia wynik 6MWT i zmniejsza PVR po 16 tyg. leczenia u pacjentów w III klasie czynnościowej według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO).<sup>67</sup> Mimo korzystnego wpływu bozentanu na wydolność wysiłkową i jakość życia w tej grupie chorych, wpływ na śmiertelność jest słabiej udokumentowany. Długoterminowa obserwacja wykazała trwałą poprawę kliniczną. Mniej wiarygodne dowody wskazują, że zastosowanie innych ERA oraz inhibitorów fosfodiesterazy typu 5 (PDE-5), sildenafilu i tadalafilu, wiąże się z korzystnymi wynikami czynnościowymi i hemodynamicznymi u pacjentów z PAH-CHD i zespołem Eisenmengera. U chorych z PAH i CHD doświadczenie z najnowszymi lekami celowanymi na PH, takimi jak macitentan, seleksypag lub riociguat, jest niewielkie.<sup>66</sup> Jako że do badań nad skutecznością tych substancji włączono również pacjentów z PAH pojawiającym się po zamknięciu ubytku, którzy korzystają z ich działania podobnie, jak to ma miejsce w idiopatycznym PAH, wyników nie da się przenieść na grupę chorych z zespołem Eisenmengera. Wyniki niedawnego randomizowanego kontrolowanego badania klinicznego dotyczącego skuteczności macitentanu dla poprawy 6MWT w zespole Eisenmengera okazały się neutralne.<sup>68</sup> W zespole Eisenmengera większość ośrodków stosuje strategię sekwencyjnego leczenia zorientowanego na objawy i z reguły rozpoczyna leczenie od doustnie podawanego ERA lub inhibitora PDE-5 i zwiększania dawek, jeśli objawy się utrzymują lub w razie pogorszenia stanu klinicznego pacjenta. Jeśli nie następuje odpowiednia poprawa przy stosowaniu leczenia doustnego, należy rozważyć możliwości leczenia podawanego pozajelitowo.

Efekt leczenia PAH u pacjentów z segmentowym PAH pozostaje przedmiotem debaty. Podczas gdy według niektórych doniesień leczenie dawało zadowalające rezultaty, istnieją przypadki, gdzie leczenie nie było tolerowane.<sup>46</sup>

Przeszczepienie serca i płuc lub przeszczepienie płuc z jednoczasową operacją serca jest opcją terapeutyczną w szczególnych przypadkach opornych na leczenie farmakologiczne, ale ograniczoną przez złożoność zabiegu chirurgicznego i dostępność organów.

#### 3.4.4. Leczenie chirurgiczne

Chirurgiczne leczenie wad serca u ACHD zasługuje na specjalną uwagę. Nawet niewielkie operacje mogą nieść ze sobą duże ryzyko ze względu

na naruszenie delikatnej równowagi, w jakiej ci chorzy funkcjonują. Ryzyka tego nie da się oceniać w kategoriach standardowego ryzyka chirurgicznego. Wskaźnik dotyczący operacji wrodzonych wad serca u dorosłych został opracowany na podstawie Bazy Danych Chirurgii Wad Wrodzonych Serca Towarzystwa Chirurgów Klatki Piersiowej, i stanowi pierwszy wskaźnik oparty na danych naukowych, przygotowany z myślą o chirurgii ACHD.<sup>70</sup> Na podstawie ewaluacji wskaźnik ten okazał się mieć dużą wartość prognostyczną u ACHD, choć odpowiadającą mu wskaźnik pediatryczny sprawdził się lepiej u dzieci,<sup>71</sup> co wskazuje na to, że w ustalaniu wyników postępowania u ACHD ważniejszą rolę odgrywać będą choroby współistniejące u danego pacjenta. Skala śmiertelności dla ACHD, oparta na ocenie ekspertów, która uwzględni choroby współistniejące, może zatem być również brana pod uwagę przy ocenie ryzyka operacji kardiologicznej u ACHD.<sup>72</sup>

Poza potrzebą zindywidualizowanej oceny ryzyka, do czynników wpływających na krótko- i długoterminowe wyniki leczenia należą: zrozumienie konkretnej anatomii i hemodynamiki, doświadczenie w wykonywaniu zabiegów korekcyjnych i specjalne wymagania dotyczące oddziało intensywnej opieki. Najlepsze wyniki uzyskuje się, jeśli zabieg u ACHD wykonuje kardiolog specjalizujący się w operacjach wrodzonych wad serca.<sup>73</sup> Dlatego też istnieje wyraźne zalecenie, żeby wszyscy ACHD operowani byli przez takiego właśnie specjalistę w ośrodku multidyscyplinarnym doświadczonym w prowadzeniu ACHD. Dotyczy to wszystkich zabiegów na sercu u ACHD w niniejszych wytycznych, z wyjątkiem operacji niepowikłanej dwupłatkowej zastawki aortalnej (BAV), dziedzicznej choroby aorty piersiowej (HTAD), takiej jak zespół Marfana i ASD typu otworu wtórnego bez nieprawidłowego spływu żył płucnych i bez PVD.

Doświadczenie środowiska eksperckich zespołów multidyscyplinarnych sprzyja zainteresowaniu procedurami hybrydowymi i wzrastającej potrzebie ich stosowania, a współpraca kardiologów (wad wrodzonych), chirurgów naczyniowych, kardiologów interwencyjnych doświadczonych w wadach wrodzonych oraz elektrofizjologów pozwala na podejmowanie nowych wyzwań i trudnych technicznie zabiegów.

#### 3.4.5. Interwencje przezskórne

Interwencje przezskórne, zarówno jako procedura samodzielna, jak i hybrydowa, są chętnie wybierane alternatywą w stosunku do standardowej chirurgii na otwartym sercu, ponieważ zmniejszają konieczność kolejnej sternotomii/torakotomii i podłączenia krążenia pozaustrojowego. Najczęstszą interwencją przezskórną jest zamknięcie miejsca przecieku (szczególnie ASD typu otworu wtórnego, rzadko VSD i przetrwałe-

go przewodu tętniczego), przetok lub naczyń krążenia obocznego; poszerzenie za pomocą balona zastawki płucnej i graftów zastawkowych; poszerzenie za pomocą balona i/lub stentowanie zwężonych wielkich naczyń (np. re-koarktacja aorty [re-CoA]) i zwężenie tętnicy płucnej); przeszskórne wszczepienie zastawki tętnicy płucnej (TPVI). Postawienie prawidłowego rozpoznania ACHD, a zwłaszcza opieka okołozabiegowa, powinny być zapewnione przez personel przeszkolony w opiece nad pacjentami z CHD, którzy pracują w wyspecjalizowanym ośrodku, gdzie poszczególne zabiegi są planowane i omawiane w zespołach multidyscyplinarnych.<sup>74</sup> Co jest szczególnie ważne, interwencje przeszskórne u ACHD należy wykonywać w ośrodkach zapewniających odpowiednie postępowanie we wrodzonych wadach serca w razie powikłań okołozabiegowych. W wielu ośrodkach istotną rolę w diagnostyce i leczeniu interwencyjnym u ACHD odgrywają doświadczeni interwencyjni kardiologowie dziecięcy, ale w innych (tych zlokalizowanych poza szpitalami pediatrycznymi) specjaliści dziecięcy mogą nie czuć się komfortowo w postępowaniu interwencyjnym u ACHD. Z tego też powodu zaleca się pełną współpracę między kardiologami dziecięcymi i kardiologami pacjentów dorosłych. Koncentracja pracowni hemodynamicznych w ośrodkach specjalizujących się w ACHD pozwala na zapewnienie najwyższej jakości wykonywanych zabiegów.<sup>74</sup> Minimalna roczna liczba interwencji przypadająca na jeden ośrodek została zaproponowana w niedawno opublikowanych wytycznych.<sup>74</sup>

#### 3.4.6. Infekcyjne zapalenie wsierdzia

Ryzyko infekcyjnego zapalenia wsierdzia (IE) u ACHD jest większe niż w populacji ogólnej, z wyraźnie zaznaczonymi różnicami pomiędzy poszczególnymi wadami serca. Wytyczne ESC z 2015 r. podtrzymują ograniczenie profilaktyki antybiotykowej do pacjentów o dużym ryzyku wystąpienia IE poddanych zabiegom stomatologicznym stanowiącym dodatkowe ryzyko.<sup>22</sup> Sytuacje o dużym ryzyku to protezy zastawek, w tym zastawki wszczepiane przeszskórnie, naprawa zastawki z użyciem protezy pierścienia, każda wrodzona wada sinicza, każda wada serca operowana z użyciem materiału protetycznego do 6 mies. po zabiegu lub przez całe życie w przypadku przecieku resztkowego, lub gdy utrzymuje się niedomykalność zastawki.

U wszystkich ACHD należy stosować szczególne zalecenia profilaktyczne: prawidłową higienę jamy ustnej i skóry oraz postępowanie aseptyczne podczas zabiegów medycznych i procedur inwazyjnych. Odradza się poddawanie zabiegom takim jak zakładanie kolczyków czy tatuowanie, jeżeli jednak są one wykonywane, to należy zapewnić optymalne warunki higieniczne.

Wszyscy chorzy powinni być wyszkoleni w zakresie objawów IE i odpowiedniego zachowania

się (poszukiwanie pomocy lekarskiej, konieczność wykonania posiewów krwi przed rozpoczęciem kuracji antybiotykowej) w przypadku pojawienia się tych objawów.

Niedawne badania potwierdziły duże ryzyko wystąpienia IE u pacjentów po zabiegach na zastawkach,<sup>75-78</sup> zwłaszcza z przebyłym uprzednio zapaleniem wsierdzia i conduitami wykonanymi z tkanek zwierzęcych. Szczególnej uwagi wymagają pacjenci po wszczepieniu przeznaczonym zastawki płucnej (TPVI) typu Melody.<sup>75</sup>

#### 3.4.7. Leczenie przeciwzakrzepowe

ACHD są szczególnie narażeni na wystąpienie powikłań zakrzepowo-zatorowych, ale dane dotyczące ich zapobiegania są ograniczone. U pacjentów z IART lub AF skale CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc i HAS-BLED okazały się korzystne w przypadku osób dorosłych z nabytą chorobą serca.<sup>38</sup> Jednak wiarygodność tych skal w populacji CHD jest niepewna, dlatego powinny być stosowane łącznie z indywidualnie ocenionym stopniem ryzyka. Tradycyjnie w celu zapobiegania epizodom zakrzepowo-zatorowym wykorzystuje się VKA, ale w kardiologii ogólnej preferowane są obecnie NOAC. Także w populacji chorych z CHD NOAC wydają się równie bezpieczne i skuteczne, o ile nie mają oni zastawek mechanicznych ani ciężkiego zwężenia zastawki mitralnej.<sup>79,80</sup> U pacjentów z umiarkowaną lub ciężką CHD, przy napadowym lub przetrwałym AF/IART zaleca się leczenie przeciwkrzepliwie, niemniej konieczne jest podejście indywidualne. U pacjentów z łagodną CHD skale<sup>38</sup> CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc i HAS-BLED powinny być wykorzystywane zgodnie z ogólnymi zaleceniami.<sup>81</sup> Nie zostało jeszcze wyjaśnione, czy leczenie przeciwkrzepliwie jest korzystne u wszystkich pacjentów z krążeniem Fontana. Ryzyko krwawienia należy także wziąć pod uwagę i rozważyć względem ryzyka zakrzepowo-zatorowego, zwłaszcza u pacjentów z sinicą. W profilaktyce wtórnej leczenie przeciwkrzepliwie jest zalecane u pacjentów po epizodach zakrzepowo-zatorowych lub incydentalnie stwierdzonej wewnątrzsercowej lub wewnątrznaczyniowej skrzeplinie (zob. także wytyczne ESC/EACTS z 2017 r. dotyczące zastawkowych wad serca i wytyczne ESC z 2018 r. dotyczące ciąży).

#### 3.4.8. Postępowanie u chorych z sinicą

Sinicą spowodowana jest przeciekiem R-L powstającym w wyniku anatomicznej komunikacji pomiędzy krążeniem systemowym i płucnym na poziomie przedsionkowym, komorowym lub naczyń tętnicznych. Sinicza choroba serca obejmuje niejednorodną grupę wad serca o różnej anatomii i patofizjologii: prawidłowy lub ograniczony przepływ krwi w krążeniu płucnym przy obecności zwężenia drogi odpływu komory podpłucnej lub zwiększony przepływ krwi w krążeniu płucnym przy braku takiego zwężenia, co w niektórych wadach może prowadzić do rozwo-

ju PAH i ostatecznie do objawów zespołu Eisenmengera (zob. ROZDZIAŁY 3.4.3 i 4.15). Mogą się one pojawić się po wcześniejszej interwencji paliatywnej lub bez niej. Chorzy z sinicą stanowią złożony problem i powinni być leczeni przez specjalistę w zakresie ACHD.

#### 3.4.8.1. Mechanizmy adaptacyjne

Sinica powoduje uruchomienie mechanizmów adaptacyjnych w celu ułatwienia transportu tlenu i dostarczania go tkankom, takich jak: czerwienica wtórna, przesunięcie w prawo krzywej dysocjacji utlenowanej hemoglobiny i zwiększenie rzutu serca.<sup>82,83</sup> Czerwienica wtórna zależna jest od stymulacji wydzielania erytropoetyny jako odpowiedzi fizjologicznej na przewlekłą hipoksemię. Wyrównana czerwienica odzwierciedla równowagę, a niewyrównana czerwienica wskazuje na brak równowagi (nadmierne zwiększenie liczby czerwonych krwinek / stężenia hemoglobiny i niestabilny rosnący hematokryt z objawami nadmiernej lepkości krwi).<sup>82,84</sup>

#### 3.4.8.2. Zaburzenia wielonarządowe

Sinica i czerwienica wtórna niosą za sobą poważne konsekwencje dla całego organizmu.<sup>82,84,85</sup>

- Dochodzi do zwiększenia lepkości krwi, co bezpośrednio wiąże się z masą czerwonych krwinek.<sup>84</sup>
- Zaburzenia hemostatyczne są częste i złożone, co przypisuje się nieprawidłowościom płytek krwi (trombocytopenia i trombostenia), szlaków krzepnięcia i innym nieprawidłowym mechanizmom krzepnięcia. Występuje obniżenie stężenia czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K i czynnika V, zwiększona jest aktywność fibrynolityczna, a liczba największych multimerów czynnika von Willebranda się zmniejsza.
- Zwiększony obrót krwinek czerwonych/hemoglobiny i upośledzona filtracja moczánów prowadzą do hiperurykemii.<sup>86</sup> Zwiększone stężenie wolnej bilirubiny naraża pacjentów z sinicą na ryzyko wystąpienia kamieni żółciowych z bilirubinianu wapnia.
- Ciężka dysfunkcja śródbłónka objawia się istotnym upośledzeniem zależnego od śródbłónka rozszerzania się naczyń.<sup>85</sup>
- Przewlekła hipoksemia, zwiększona lepkość krwi i dysfunkcja śródbłónka wpływają na mikrokrążenie, czynność mięśnia sercowego i funkcjonowanie innych narządów.

#### 3.4.8.3. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Na obraz kliniczny składają się sinica centralna jako rezultat zwiększonego stężenia odtlenowanej hemoglobiny (>5 g/100 ml krwi), palce pałeczkowate i często skolioza. Podłoże anatomiczne/patofizjologiczne wpływa istotnie na objawy stwierdzane w badaniu serca.

Śmiertelność u chorych z sinicą jest znacząco większa niż w grupie bez sinicy.<sup>87</sup> Wynik lecze-

nia jest uzależniony od warunków anatomicznych, patofizjologicznych, procedur paliatywnych, powikłań związanych z sinicą i środków zapobiegawczych.<sup>88,89</sup> Mała liczba płytek, ciężkie niedotlenienie, kardiomegalia i zwiększony hematokryt w dzieciństwie są parametrami pozwalającymi przewidzieć przedwczesny zgon i zdarzenia niepożądane zarówno w PVD, jak i bez niej.<sup>90</sup> Niedobór żelaza jest związany z niekorzystnym rokowaniem odległym.<sup>91,92</sup> BNP może być wskaźnikiem rokowania u pacjentów z zespołem Eisenmengera.<sup>93,94</sup> Jednakże w wielośrodkowych badaniach<sup>89</sup> najsilniejszymi czynnikami rokowniczymi dla zgonu były: wiek, przeciek przed zastawką trójdzielną (*pre-tricuspid shunt*), rytm inny niż zatokowy, obniżona saturacja krwi tlenem w spoczynku, obecność wysięku osierdziowego, natomiast nie stężenie BNP.

#### 3.4.8.4. Powikłania odległe

- Objawy nadmiernej lepkości krwi obejmują: ból głowy, omdlenia, zawroty głowy, zmęczenie, szумы uszne, niewyraźne widzenie, parestezje palców rąk i nóg, a także parestezje warg, bóle mięśniowe i osłabienie (sklasyfikowane jako umiarkowane, jeśli upośledzają niektóre aktywności, i jako ciężkie, jeśli upośledzają większość z nich).<sup>82,83</sup> Mało prawdopodobne jest pojawienie się nadmiernej lepkości krwi u pacjentów z odpowiednim zaopatrzeniem ustroju w żelazo i hematokrytem <65%.
- Pojawiają się krwawienie i skaza zakrzepowa. Oba zjawiska powodują dylematy terapeutyczne (ryzyko zakrzepicy i krwotoków). Samoistne krwawienie zazwyczaj nie jest duże i ustaje samoczynnie (krwawienie z dziąseł, krwawienie z nosa, występowanie podbiegnięć krwawych, krwotoki menstruacyjne). Najczęściej występującym poważnym problemem jest krwioplucie i stanowi ono zewnętrzny objaw krwawienia śródpiętnego nieodzwoierciedlający nasilenia krwawienia mięąższowego (stwierdzanego u 100% pacjentów z zespołem Eisenmengera).<sup>95,96</sup> Zakrzepica jest spowodowana zaburzeniami krzepnięcia, zastojem krwi w poszerzonych jamach i naczyniach, miażdżycą i/lub dysfunkcją śródbłónka, obecnością materiału trombogenicnego (konduity) i zaburzeniami rytmu serca. Nieprawidłowości hemostatyczne nie chronią przed powikłaniami zakrzepowymi. Często (do 30%)<sup>97-100</sup> występują przysięenne częściowo zwapniałe skrzepliny w tętniakowatych tętnicach płucnych. Jako czynniki ryzyka wymienienia się pęć żeńską, niską saturację krwi tlenem, starszy wiek, dysfunkcję obukomorową i poszerzoną PA.<sup>97,100,101</sup>
- Zawały mózgu są częste, choć rzadko zgłaszane.<sup>97</sup> Mogą być spowodowane zdarzeniem zakrzepowo-zatorowym (zator paradoksalny, arytmia nadkomorowa), czynnika-

- mi reologicznymi (mikrocytoza), dysfunkcją śródbłonna, tradycyjnymi czynnikami ryzyka miażdżycy. Ciężkość czerwienicy wtórnej nie jest sama w sobie czynnikiem ryzyka.<sup>102</sup> W jednym badaniu, mikrocytoza spowodowana niedoborem żelaza w wyniku niewłaściwych krwiopustów była najpoważniejszym czynnikiem predykcyjnym incydentów naczyniowo-mózgowych.<sup>91</sup> Nasilenie sinicy i złożoność CHD są kolejnymi czynnikami ryzyka.<sup>97</sup>
- Zatory skrzyżowane mogą być spowodowane przez elektrody wewnątrznaczyniowe lub cewniki.
- Niedobór żelaza często jest spowodowany lub może być nasilany przez niewłaściwe krwiopusty lub obfite krwawienia menstruacyjne u kobiet.
- Zaburzenia rytmu serca – komorowe i nadkomorowe.
- Powikłania o charakterze zapalnym to zapalenie wsierdzia, ropień mózgu i zapalenie płuc. Gorączka, w skojarzeniu z bólem głowy występującym *de novo* lub o zmienionym charakterze, rodzi podejrzenie ropnia mózgu.
- Dysfunkcja nerek jest częsta i spowodowana czynnościowymi i strukturalnymi nieprawidłowościami nerek
- Często występuje kamica żółciowa, która może być powikłana zapaleniem pęcherzyka żółciowego/kamicą przewodową.
- Powikłania reumatologiczne obejmują dnawe zapalenie stawów, osteoartropatię przerośtową i kifoskoliozę.<sup>83</sup>

#### 3.4.8.5. Aspekty diagnostyczne

Szczególną uwagę należy zwrócić na objawy nadmiernej lepkości krwi oraz powikłania związane z krwawieniem/niedokrwieniem. Wysycenie krwi tlenem należy oceniać za pomocą pulsoksymetrii w spoczynku przez  $\geq 5$  min, a wydolność fizyczną należy regularnie oceniać, najlepiej za pomocą 6MWT. Badanie krwi powinno obejmować morfologię krwi, średnią objętość erytrocytów (MCV), stężenie ferrytyny w surowicy (oznaczenia stężenia żelaza w surowicy, stężenia transferyny i wysycenia transferyny żelazem mogą być wymagane do wcześniejszego wykrycia niedoboru żelaza), stężenie kreatyniny i kwasu moczowego w surowicy, profil krzepnięcia, BNP/NT-proBNP, stężenie kwasu foliowego i witaminy B<sub>12</sub> przy obecności zwiększonej MCV lub przy prawidłowej MCV i małym stężeniu ferrytyny w surowicy.

#### 3.4.8.6. Środki ostrożności dotyczące interpretacji badań laboratoryjnych

- Parametry oceniające układ krzepnięcia: objętość osocza jest zmniejszona na skutek czerwienicy wtórnej; ilość cytrynianu sodu należy dostosować do hematokrytu, jeśli wynosi on  $>55\%$ .

- Hematokryt oznaczany za pomocą automatycznych elektronicznych liczników cząstek (mikro-wirowanie hematokrytowe) powoduje fałszywe zawyżenie wyniku na skutek uwieżienia osocza.
- Stężenie glukozy może być zmniejszone (zwiększona glikoliza *in vitro*, wynikająca ze zwiększonej liczby krwinek czerwonych).

#### 3.4.8.7. Wskazania do leczenia interwencyjnego

Wnikliwe rozważenie zysków i ryzyka potencjalnych zabiegów wymaga doświadczenia. Chorych z sinicą bez PAH / zespołu Eisenmengera należy okresowo oceniać w aspekcie ewentualnego zabiegu, który mógłby poprawić jakość życia i zmniejszyć chorobowość, jak również pod kątem możliwości korekcji fizjologicznej (zob. ROZDZIAŁ 4.15).

#### 3.4.8.8. Leczenie zachowawcze

- Szczegółowe informacje dotyczące leczenia PAH znajdują się w ROZDZIALE 3.4.3.
- Zaburzenia rytmu serca: należy utrzymać rytm zatokowy, jeśli tylko jest to możliwe. Leczenie antyarytmiczne należy zindywidualizować w przypadku każdego pacjenta (farmakoterapia, ablacja, epikardialne wszczepienie stymulatora serca/ICD). Leczenie antyarytmiczne w tej grupie pacjentów jest bardzo trudne. Farmakoterapię należy włączać ze szczególną ostrożnością i z zasady w warunkach szpitalnych.
- Lecznicy upust krwi należy wykonywać wyłącznie przy obecności umiarkowanych/ciężkich objawów nadmiernej lepkości krwi na skutek czerwienicy wtórnej (hematokryt co najmniej  $>65\%$ ) i po wykluczeniu odwodnienia oraz niedoboru żelaza.<sup>82</sup> Należy zlecić izowolumetryczną podaż płynów (750–1000 ml izotonicznej soli fizjologicznej przy upuście 400–500 ml krwi).
- Przetoczenie krwi może być konieczne w przypadku niedokrwistości bez niedoboru żelaza (stężenie hemoglobiny jest niewystarczające do prawidłowego wysycenia krwi tlenem) i nie powinno być oparte na wskazaniach standardowych.
- Suplementację żelaza należy podjąć w przypadku niedoboru żelaza (MCV  $<80$  fl, niskie zapasy żelaza w ustroju) i starannie monitorować następstwa (efekt z odbicia).
- Rutynowe stosowanie leczenia przeciwkrzepliowego / kwasu acetylosalicylowego: dostępne dane nie potwierdzają jakiegokolwiek korzyści z ich stosowania u pacjentów z sinicą w celu zapobiegania powikłaniom zakrzepowatozatorowym. Udowodniono za to zwiększone ryzyko wystąpienia krwawienia.
- Wskazania do leczenia przeciwkrzepliowego: trzepotanie przedsionków/AF (docelowy międzynarodowy wskaźnik znormalizowany [INR] 2–2,5; wyższy w obecności innych czynników ryzyka). Należy szczególnie

**TABELA 9.** Strategie redukcji ryzyka u pacjentów z wrodzonymi sinicznymi wadami serca

Środki zapobiegawcze stanowią podstawę opieki mającej na celu uniknięcie powikłań <sup>83</sup>	
Należy unikać następujących sytuacji/aktywności:	Inne sposoby redukcji ryzyka obejmują:
<ul style="list-style-type: none"> <li>• ciąża u pacjentek z zespołem Eisenmengera oraz pacjentek z siniczą wadą serca bez PAH, ale z saturacją krwi tętniczej tlenem &lt;90%</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• stosowanie filtra powietrza we wktłuciach dożylnych, aby uniknąć zatoru powietrznego</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• niedobór żelaza i niedokrwistość (nie wykonywać rutynowo krwiopustów w celu utrzymania z góry założonego stężenia hemoglobiny) – leczenie niedoboru żelaza i anemii spowodowanej niedoborem żelaza</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• konsultację z kardiologiem specjalizującym się w zakresie ACHD przed zastosowaniem jakichkolwiek leków i przed każdym zabiegiem chirurgicznym/interwencyjnym</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• niewłaściwe leczenie przeciwkrzepliwe</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• szybkie wdrożenie leczenia infekcji górnych dróg oddechowych</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• odwodnienie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ostrożne stosowanie leków upośledzających funkcję nerek lub unikanie ich</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• choroby zakaźne: zaleca się szczepienie przeciwko grypie i szczepienie przeciwko pneumokokom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• poradnictwo antykoncepcyjne przy każdej wizycie u lekarza</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• palenie tytoniu, okazjonalne stosowanie używek, w tym alkoholu</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• stosowanie przezżylnych elektrod stymulujących/defibrylujących</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• forsowny wysiłek fizyczny</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• gwałtowne narażenie na wysokie temperatury (sauna, gorące kąpiele i prysznice) lub na niskie temperatury</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• antykoncepcja zawierająca estrogen</li> </ul>	

Skróty: CHD – wada wrodzona serca, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne

uważać: fałszywie wysokie oznaczenia wartości INR występują z powodu zwiększonego hematokrytu. Nie ma danych (jedynie pojedyncze doniesienia) o stosowaniu NOAC (zob. ROZDZIAŁ 3.4.7).

- Krwioplucie: wymaga wykonania CT klatki piersiowej, jeśli stwierdza się obecność nacieku w RTG klatki piersiowej. Bronchoskopia stanowi ryzyko dla pacjenta i rzadko dostarcza użytecznych informacji. Postępowanie obejmuje odstawienie kwasu acetylosalicylowego, niesteroidowych leków przeciwzapalnych oraz doustnych leków przeciwkrzepliwych, leczenie hipowolemii i niedokrwistości, ograniczenie aktywności fizycznej i tłumienie nieproduktywnego kaszlu. W razie nawracających krwotoków wewnątrzplucnych / krwioplucia może być konieczne wykonanie selektywnej embolizacji tętnic oskrzelowych. Badane są obecnie leki antyfibrynolityczne (np. wazwiny kwas traneksamowy), które mogą stanowić nowe podejście w leczeniu krwioplucia.<sup>103</sup> Wymaga to większej liczby badań.
- Hiperurykemia: nie zaleca się leczenia bezobjawowej hiperurykemii.
- Ostre dnawe zapalenie stawów (prezentacja atypowa) leczy się podawaną doustnie lub dożylnie kolchicyną, probenecidem i lekami przeciwzapalnymi, należy jednak zwrócić uwagę na ryzyko niewydolności nerek i krwawienia. Leki urykozuryczne (np. probenecid) lub urykostatyczne (np. allopurinol) zapobiegają nawrotom.

### 3.4.8.9. Zalecenia dotyczące dalszego prowadzenia pacjentów

Wszyscy pacjenci z sinicą wymagają dożywotniej kontroli, wizyty kontrolne należy planować co 6–12 mies. w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się ACHD, a opiekę prowadzi się w bliskiej współpracy z lekarzem rodzinnym. Wizyta kontrolna obejmuje:

- całościową szczegółową ocenę pacjenta oraz systematyczny przegląd w celu zdiagnozowania potencjalnych powikłań
- badania laboratoryjne krwi (zob. ROZDZIAŁ 3.4.8.8)
- edukację dotyczącą strategii redukcji ryzyka (TABELA 9).

### 3.4.8.10. Informacje dodatkowe

- Podróże lotnicze: podróże transportem lotniczym są dobrze tolerowane.<sup>104,105</sup> Strategie redukcji ryzyka uwzględniają unikanie stresu związanego z podróżą i innymi czynnikami, unikanie odwodnienia, napojów alkoholowych i stosowanie metod zapobiegających zakrzepicy żył głębokich.
- Przebywanie na dużej wysokości: należy unikać gwałtownego przemieszczenia na dużą wysokość (>2500 m). Stopniowe wznoszenie się do 2500 m może być dobrze tolerowane.
- Ciąża: ciąża u pacjentek z sinicą, bez PH, powoduje istotne powikłania u kobiety ciężarnej i płodu. Saturacja krwi tlenem (>85%) i stężenie hemoglobiny (<200 g/l) przed ciążą były najważniejszymi czynnikami rokowniczymi żywego urodzenia w jednej serii przypadków.<sup>106</sup> Ciąża powinna być odradzana w zespo-

le Eisenmengera i u pacjentek z sinicą bez PAH, ale z utlenowaniem krwi tętniczej <90%<sup>43</sup> (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).

- Profilaktyka IE: zalecana u wszystkich pacjentów (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 3.5. Uwagi dodatkowe

#### 3.5.1. Różnice związane z płcią

W badaniach uwzględniono odpowiedni odsetek kobiet i do pewnego stopnia dostępne są analizy uwzględniające płeć. Dane dotyczące różnic w zależności od płci w zakresie występowania CHD, chorobowości i śmiertelności są niejednoznaczne.<sup>76,107-110</sup> Mimo że w badaniu CONgenital CORvita (CONCOR) nie zaobserwowano różnic w śmiertelności, to stwierdzono istotne różnice między płciami w chorobowości (zwiększone ryzyko PH u kobiet, ale mniejsze ryzyko wystąpienia IE, powikłań aortalnych i wszczepienia ICD).<sup>111</sup> Konieczne są dalsze badania, aby stwierdzić, czy rozbieżności te są związane z różnicami genetycznymi i nieodłącznymi różnicami biologicznymi, mniejszymi rozmiarami ciała czy innymi czynnikami, do tej pory jeszcze niezdefiniowanymi.<sup>112</sup>

Różnice między płciami mają duże znaczenie dla oceny diagnostycznej i podczas podejmowania decyzji klinicznych. Mimo że zalecenia zwykle nie są uzależnione od płci, to jednak znormalizowane względem powierzchni ciała (BSA) wartości referencyjne wielkości aorty i jam serca uwzględniają mniejszą BSA u kobiet.<sup>113</sup> U kobiet rozważających ciężą konieczne jest poradnictwo zindywidualizowane, ponieważ wskazania do interwencji w ich przypadku mogą zaistnieć przy mniejszych wartościach bezwzględnych dla operacji aorty (dziedziczna / związana z CHD patologia aorty) lub dla wymiany zastawki tętnicy płucnej (PVRep) u pacjentek z TOF.<sup>112</sup>

Istnieją dane wskazujące na inny wpływ na mężczyzn niż kobiety: zatrudnienia,<sup>114</sup> przerw w opiece medycznej<sup>115</sup> oraz aktywności fizycznej.<sup>116</sup> Ocena kliniczna, podejmowanie decyzji i poradnictwo mogą wymagać podejścia indywidualnego, tak aby zapewnić równość wyników leczenia pomiędzy płciami.

#### 3.5.2. Wrodzone wady serca u dorosłych w starszym wieku

Obecnie 90% pacjentów z łagodną, 75% z umiarkowaną i 40% ze złożoną wadą serca osiąga wiek 60 lat.<sup>117</sup> Oczekuje się, że proporcje te w najbliższych dekadach będą się dalej zwiększać. Dlatego też istnieje coraz większa populacja osób starszych z CHD i ze szczególnymi potrzebami zabezpieczenia medycznego. Pacjenci tacy charakteryzują się większą liczbą chorób współistniejących, nieodłącznym, związanym z wiekiem ryzykiem wystąpienia arytmii (zwłaszcza AF), szybszym starzeniem się, chorobami nabytymi, zmienioną reakcją na leczenie farmakologiczne, wcześniejszymi objawami zespołów geriatrycz-

nych (np. spadek zdolności poznawczych, trudności w poruszaniu się, upadki, brak łaknienia, zaburzenia sensoryczne) i zmianami psychospołecznymi.<sup>118,119</sup> W celu zapewnienia opieki w tej szczególnie narażonej grupie pacjentów należy zapoznać się ze specjalnymi wytycznymi dla osób z CHD w podeszłym wieku.<sup>120</sup> Zapadalność na choroby nabyte pojawia się wcześniej, dlatego też strategie prewencyjne należy wprowadzać już w pierwszych dekadach życia (na etapie kardiologii i pediatrii).

#### 3.5.3. Planowanie przyszłej opieki i opieki u schyłku życia

Większość pacjentów, bez względu na poziom złożoności wady serca, ma potrzebę rozmowy na temat oczekiwanej długości życia, zanim pojawią się powikłania zagrażające życiu.<sup>121</sup> Powikłania takie mogą wystąpić podczas ryzykownych zabiegów interwencyjnych lub odzwierciedlać niepewny przebieg choroby. Odpowiednio wcześniej przeprowadzona rozmowa na temat dalszego leczenia stanowi kluczowy element ogólnej opieki nad pacjentem.<sup>121,122</sup> Zainicjowanie tej wymagającej rozmowy jest trudne. Nieplanowane przyjęcie do szpitala, wszczepienie ICD lub pogarszające się funkcjonowanie mogą się stać pretekstem do przeprowadzenia takiej rozmowy. Większość pacjentów sama nie rozpoczyna rozmowy na temat dalszego postępowania i czeka na inicjatywę ze strony lekarza. Treść takiej rozmowy zależy od stanu fizycznego i psychicznego pacjenta, a także od jego oczekiwań. Początkowo tym, czego zwykle pacjent oczekuje, jest informacja o oczekiwanej długości życia i wybranym leczeniu. W miarę pogarszania się stanu pacjenta pojawia się potrzeba bardziej holistycznego podejścia do oceny woli pacjenta, wyznaczenia osoby do podejmowania decyzji w jego imieniu i decyzji dotyczących zastosowania urządzenia medycznego u pacjentów z ICD.

Podczas procesu opieki aktywne leczenie zorientowane na daną chorobę może zostać stopniowo wsparte przez opiekę paliatywną, a w końcu przez nią zastąpione. Zaangażowanie specjalistów opieki paliatywnej może być elementem wspierającym. W każdym momencie należy podkreślać, że aktywne leczenie choroby może być kontynuowane nawet u schyłku życia, zgodnie z wolą i oczekiwaniami pacjenta. Po śmierci pacjenta rolą opieki paliatywnej jest kontynuowanie wsparcia rodziny w żałobie.<sup>123</sup>

Jeśli to tylko możliwe, na wszystkich etapach opieki należy angażować członków rodzin. Preferencje pacjenta mogą się z czasem zmieniać i konieczna jest okresowa powtórna ocena jego oczekiwań.

#### 3.5.4. Ubezpieczenie i zatrudnienie

AChD często jest trudno uzyskać ubezpieczenie na życie, ubezpieczenie zdrowotne i podró-

ne, a także kredyt hipoteczny.<sup>124-126</sup> Jeśli decyzja o objęciu ubezpieczeniem zostanie podjęta, to pacjenci zwykle muszą płacić dodatkowe składki albo wada serca jako choroba przewlekła ich z ubezpieczenia wyklucza. Zasadniczo decyzja o objęciu ubezpieczeniem i ewentualnej wyższej składce nie zależy od stopnia skomplikowania wady, ogólnej funkcjonalności pacjenta i rokowania,<sup>124-126</sup> ale od polityki ubezpieczyciela, i jest zmienna w zależności od kraju, ale również w obrębie tego samego kraju. Obecnie pacjenci zmuszeni są do poszukiwań odpowiedniego ubezpieczyciela, a pomocni mogą być w tym zarówno kliniści, jak i stowarzyszenia pacjentów. Brak możliwości ubezpieczenia się zdecydowanie stanowi problem, który należy omówić z pacjentem. Podobnie jest w kwestii zatrudnienia, zwłaszcza jeśli chodzi o wymagania w konkretnych zawodach, które powinny być brane pod uwagę.<sup>127</sup> Już w okresie dojrzewania należy podejmować decyzje dotyczące przebiegu edukacji pacjenta z uwzględnieniem możliwości wykonywania dużego wysiłku fizycznego, pracy w nocy czy zażywania specyficznych leków, takich jak doustne leki przeciwkrzepliwe.

### 3.5.5. Aktywność fizyczna i sport

Zalecenia dotyczące wysiłku fizycznego oraz uprawiania sportu dostosowuje się do indywidualnych możliwości pacjenta, bieżącego stanu hemodynamicznego oraz ryzyka nagłej dekomensacji i wcześniejszej sprawności fizycznej.<sup>24</sup> Należy również zwrócić uwagę na rodzaj sportu oraz spodziewany poziom intensywności wysiłku. Zwykle lekarze są nadmiernie zachowawczy podczas doradzania w kwestii podejmowania wysiłku fizycznego, zwłaszcza że regularny wysiłek fizyczny ma korzystny, dobrze udokumentowany wpływ na sprawność fizyczną, samopoczucie psychiczne oraz kontakty społeczne, a także zmniejsza ryzyko wystąpienia w przyszłości nabytych chorób serca. Korzystniejszy jest wysiłek dynamiczny niż statyczny. U pacjentów, których stan kardiologiczny jest znany, powikłania podczas wysiłku, w tym SCD są rzadkością.<sup>128</sup> Szczegółowe zalecenia dotyczące udziału w zajęciach sportowych o dużej i małej intensywności zostały opublikowane w artykule Budts i wsp.<sup>24</sup> Wskazania dotyczące uprawiania sportu wyczynowego przez sportowców z CHD zostały opublikowane w wytycznych ESC z 2020 r. dotyczących kardiologii sportowej.<sup>129</sup> Aby uniknąć zbyt intensywnego wysiłku u pacjentów nie wykazujących się odpowiednim poziomem sprawności, przed wydaniem opinii o podjęciu rekreacyjnej aktywności fizycznej lub uprawiania sportu należy wykonać ocenę wydolności fizycznej. Większość pacjentów z CHD może bezpiecznie wykonywać regularne ćwiczenia o umiarkowanej intensywności. Niektóre sytuacje kliniczne, takie jak dysfunkcja skurczowa, zwężenie drogi odpływu komory systemowej, PH, hemodynamicznie

istotne zaburzenia rytmu serca i poszerzenie aorty wymagają większej ostrożności.

### 3.5.6. Operacje niekardiochirurgiczne

Ocena i postępowanie w przypadku ACHD powinny przebiegać zgodnie z wytycznymi ESC z 2014 r. dotyczącymi operacji niekardiochirurgicznych<sup>130</sup> i uwzględniać specyfikę CHD. Czynniki związane z większym ryzykiem powikłań okołoperacyjnych i śmiertelnością są: sinica, zastoinowa niewydolność serca, zły stan ogólny, młodszy wiek, PH, operacje w zakresie układu oddechowego lub nerwowego, złożona wada serca i interwencje w trybie nagłym/pilnym. U pacjentów z wadą złożoną (krążenie typu Fontana, zespół Eisenmengera, sinica) niekardiochirurgiczne zabiegi chirurgiczne i interwencyjne powinny być wykonywane w ośrodkach specjalistycznych.<sup>130,131</sup> Problemy, które należy uwzględnić, to: profilaktyka zapalenia wsierdza, powikłania związane z wyjściową hemodynamiką, wadliwa anatomia naczyń żylnych i/lub tętniczych mająca wpływ na dostęp przezżylny lub przetętniczny, utrzymujące się przecieki, choroby zastawkowe, zaburzenia rytmu serca, w tym bradyarytmia, czerwieńca, PVD, zapobieganie zakrzepicy żyłnej, monitorowanie funkcji nerek i wątroby, okołozabiegowe leczenie przeciwkrzepliwe, możliwa potrzeba niestandardowego dawkowania leków, zwiększona częstość występowania wirusowego zapalenia wątroby typu C ze względu na przeprowadzone wcześniej procedury i przetoczenia krwi, i w końcu, niepełnosprawność rozwojową.

### 3.5.7. Ciąża, antykoncepcja i poradnictwo genetyczne

#### 3.5.7.1. Ciąża i antykoncepcja

Większość pacjentek ACHD dobrze znosi ciążę, jednakże kobiety ze złożonymi CHD obciążone są większym ryzykiem. Szczegółowe wytyczne ESC dotyczące ciąży u pacjentek z chorobami serca zostały opublikowane w 2018 r.<sup>43</sup>

Należy zapewnić im najkorzystniejszą opiekę wielospecjalistyczną Kardiogrupy ds. postępowania w ciąży. W jej skład powinni wchodzić specjaliści z zakresu kardiologii z zaznajomieniem z problematyką ACHD, z zakresu położnictwa, anestezjologii i innych specjalności, w tym także genetyki. Zespół taki powinien obejmować opieką wszystkie pacjentki z co najmniej umiarkowaną do złożonej wadą serca jeszcze przed zajściem w ciążę, aby zapewnić im opiekę na wczesnym etapie ciąży, zaplanować opiekę prenatalną, w tym poród oraz opiekę poporodową i w razie potrzeby monitorowanie kardiologiczne. Należy szacować ryzyko indywidualnie według zmodyfikowanej klasyfikacji WHO (mWHO) – zob. **TABELA 10**.<sup>43</sup>

Do czynników prognostycznych należą stan czynnościowy pacjentki przed ciążą, czynność komór, ciężkość wady serca oraz wywiad wcześniejszych incydentów kardiologicznych.<sup>132</sup> CPET

**TABELA 10.** Wrodzone wady serca o dużym ryzyku i bardzo dużym ryzyku w ciąży

Istotnie zwiększone ryzyko zgonu kobiety ciężarnej lub ciężkiej chorobowości (klasa III mWHO) (częstość incydentów sercowych 19–27%)	Ekstremalnie duże ryzyko śmiertelności kobiety ciężarnej lub ciężkiej chorobowości (klasa IV mWHO) <sup>a</sup> (częstość incydentów sercowych 40–100%)
nieoperowane siniczne wady serca	tętnicze nadciśnienie płucne
umiarkowane upośledzenie funkcji LV (EF 30–45%)	ciężkie upośledzenie funkcji LV (EF <30% lub III–IV klasa czynnościowa NYHA)
systemowa RV z prawidłową lub łagodnie obniżoną funkcją skurczową	systemowa RV z umiarkowaniem lub ciężko obniżoną funkcją skurczową
krążenie Fontana, jeśli poza tym pacjentka czuje się dobrze, bez powikłań odległych	krążenie Fontana z jakimkolwiek powikłaniem odległym
ciężkie bezobjawowe AS	ciężkie objawowe AS
umiarkowana stenozą mitralną	ciężka stenozą mitralną
umiarkowane poszerzenie aorty (40–45 mm w zespole Marfana lub w innej HTAD; 45–50 mm w BAV, 20–25 mm/m <sup>2</sup> w zespole Turnera)	ciężkie poszerzenie aorty (>45 mm w zespole Marfana lub w innej HTAD, >50 mm w BAV, >25 mm/m <sup>2</sup> w zespole Turnera)
sztuczna zastawka	ciężka (re)koarktacja aorty

Zmieniono w stosunku do wytycznych ESC 2018 dotyczących leczenia chorób układu krążenia w czasie ciąży.<sup>43</sup>

a Kobiety z tymi schorzeniami zdecydowanie powinny unikać ciąży.

Skróty: AS – zwężenie zastawki aortalnej, ASI – zindeksowany wymiar aorty, BAV – dwupłatkowa zastawka aortalna, CHD – wrodzona wada serca, EF – frakcja wyrzutowa, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej, LV – lewa komora, mWHO – zmodyfikowana klasyfikacja WHO, NYHA – New York Heart Association, RV – prawa komora, TOF – tetralogia Fallota

wykonany przed zajściem w ciążę może przewidywać wyniki kliniczne dla kobiety i dziecka. Upośledzona reakcja chronotropowa w odpowiedzi na wysiłek wiąże się z większym ryzykiem incydentów kardiologicznych u kobiety ciężarnej i niepożądanych incydentów u noworodków. Wskaźnik śmiertelności kobiet ciężarnych wynosi 0,1%, a niewydolność serca powoduje powikłania ciążowe u 11% kobiet z chorobami serca, przy czym największe ryzyko jest związane z PAH.<sup>133,134</sup> Sinica stanowi poważne ryzyko dla płodu, z małym prawdopodobieństwem żywego porodu (<12%), jeśli saturacja krwi tlenem wynosi <85%.<sup>106</sup>

Kobiety z chorobami serca są również obciążone zwiększonym ryzykiem powikłań położniczych takich jak przedwczesny poród, stan przedrzucawkowy, krwawienie poporodowe.<sup>135</sup> Należy także wziąć pod uwagę potencjalny wpływ leków na płód; nie należy podawać zwłaszcza inhibitorów konwertazy angiotensyny (ACE) ani antagonistów receptora angiotensyny (ARB). Szczególną uwagę należy zwrócić na ciężarne wymagające doustnego leczenia przeciwkrzepliwego. Preparaty VKA są teratogenne, zwłaszcza w większych dawkach. W wytycznych ESC z 2018 r. dotyczących ciąży zaproponowano algorytm dostosowywania dawki w leczeniu.<sup>43</sup>

Decyzję o czasie trwania ciąży i sposobie rozwiązania ciąży powinna podjąć Kardiogrupa ds. postępowania w ciąży z uwzględnieniem tego, jak poważna jest CHD.

Dobór antykoncepcji powinien zostać odpowiednio wcześniej przedyskutowany ze szczegól-

nym uwzględnieniem skuteczności i bezpieczeństwa.<sup>136</sup> Metody barierowe uważa się za bezpieczne, a dodatkowo zapobiegają one chorobom przenoszonym drogą płciową, jednak mogą zagwarantować wysoką skuteczność antykoncepcyjną jedynie w przypadku właściwego stosowania. Hormonalne środki antykoncepcyjne są wysoce skuteczne, ale brakuje wystarczającej ilości danych dotyczących ich stosowania u kobiet ACHD. Złożone doustne środki antykoncepcyjne charakteryzują się wysoką skutecznością (99,9%), ale należy unikać ich stosowania u pacjentek z wyjściowo dużym ryzykiem powikłań zakrzepowo-zatorowych (krążenie typu Fontana, sinica, zastawki mechaniczne, wcześniejsze incydenty zakrzepowo-zatorowe, PAH), tym bardziej że dane świadczące o tym, że równoległe stosowanie doustnych leków przeciwkrzepliwych znosi to ryzyko, są nieliczne. Z drugiej strony stosowanie jednoskładnikowych środków zawierających wyłącznie progesteron nie niesie ze sobą tak znacznego ryzyka zakrzepowego, a nowsze preparaty przeznaczone do stosowania doustnego lub za pomocą wkładek domacicznych charakteryzują się wysoką skutecznością (>95%). Ryzyko wystąpienia IE na skutek wprowadzenia wkładek domacicznych pokrytych progesteronem jest najprawdopodobniej małe. Niemniej istnieje ryzyko wystąpienia reakcji wazowagalnych (5%) podczas wprowadzania i usuwania wkładek. U pacjentek wrażliwych na zaburzenia hemodynamiczne (z krążeniem typu Fontana, PH, sinicą, zespołem Eisenmengera) zabieg umieszczania



**TABELA 11. Wskaźniki wystąpienia wrodzonej wady serca u potomstwa w zależności od płci rodzica dotkniętego chorobą<sup>a</sup>**

	Ryzyko dziedziczenia (%) <sup>*</sup>	
	kobiety	mężczyźni
ASD	4–6	1,5–3,5
VSD	6–10	2–3,5
AVSD	11,5–14	1–4,5
PDA	3,5–4	2–2,5
CoA	4–6,5	2–3,5
zespół Marfana / HTAD		50 <sup>b</sup>
LVOTO	8–18	3–4
RVOTO (PS)	4–6,5	2–3,5
zespół Eisenmengera	6	brak danych
TOF	2–2,5	1,5
atrezja zastawki płucnej / VSD	brak danych	brak danych
TGA		2 <sup>b</sup>
ccTGA		3–5 <sup>b</sup>
UVH (HLHS)		21 <sup>b</sup>

\* Z wyjątkiem zespołu Marfana zakresy dotyczą pacjentów z izolowanymi zmianami w sercu, u których wykluczono znane jednostki genetyczne/zespoły.

a zmodyfikowany na podstawie Pierpont i wsp.<sup>141</sup>

b dane dotyczące płci niedostępne lub nieistotne

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, ccTGA – skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych, CHD – wrodzona wada serca, CoA – koarktacja aorty, HLHS – zespół niedorozwoju lewego serca, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej, LVOTO – zwężenie drogi odpływu lewej komory, PDA – przetrwały przewod tętniczy, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, TGA – przełożenie wielkich pni tętniczych, TOF – tetralogia Fallota, UVH – serce jednokomorowe, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej

i usuwania wkładki powinien być przeprowadzony w ośrodku zapewniającym bezpieczeństwo (np. specjalizującym się w opiece nad pacjentkami ACHD).

Steryлизację pacjentki lub jej partnera można rozważyć jedynie po dokładnym przedyskutowaniu z nimi tego zagadnienia, szczególnie w odniesieniu do rokowania odległego.

Wspomagana prokreacja niesie za sobą ryzyko związane nie tylko z ciążą, a zatem rozmowa ze specjalistą z zakresu ACHD powinna odbyć się przed leczeniem. Superowulacja sprzyja tworzeniu zakrzepów i jako jej powikłanie może wystąpić syndrom hiperstymulacji jajników, ze znaczącym gromadzeniem się płynów w organizmie i jeszcze większym ryzykiem wystąpienia zespołu hiperstymulacji jajników może zostać zmniejszone przez dokładne monitorowanie, zastosowanie małych dawek hormonu stymulującego pęcherzyki zestawionego z antagonistą hormonu wydzielającego gonadotropinę, mrożenie wszystkich embrionów i przenoszenie tylko jednego embrionu. Tę ostatnią opcję zdecydowanie zaleca się u kobiet z cho-

robami serca, ponieważ ciąża mnoga wiąże się większymi zmianami sercowo-naczyniowymi i większą liczbą powikłań u kobiety ciężarnej i płodu.<sup>138</sup> Ciąża i leczenie niepłodności u kobiet obciążonych ryzykiem sercowo-naczyniowym klasy IV według mWHO są przeciwwskazane. U kobiet w klasie III według mWHO i tych, które otrzymują leczenie przeciwkrzepliwe, ryzyko superowulacji jest bardzo duże i jako alternatywę zaleca się zapłodnienie *in vitro* w cyklu naturalnym.

Seksualność jest ważnym elementem składającym się na jakość życia. Nieliczne istniejące dane świadczą o tym, że życie seksualne jest ważne zarówno dla kobiet, jak i dla mężczyzn i powinno być częstszym tematem rozmów.<sup>139</sup>

**3.5.7.2. Poradnictwo genetyczne i ryzyko dziedziczenia**  
Poradnictwo genetyczne, uzupełnione dalszymi testami lub nie, należy co najmniej rozważyć u każdego pacjenta ACHD. Wykazanie nieprawidłowości genetycznej może mieć wpływ na dalsze decyzje pacjenta i jest szczególnie ważne także w planowaniu rodziny. Szacuje się, że 10–30% wszystkich strukturalnych CHD ma podłoże genetyczne. Wskaźnik ten jest większy w przypadkach współistniejących wad innych narządów i występowania rodzinnego, a mniejszy w izolowanych wadach serca. Wraz z postępem technicznym i możliwościami testowania genetycznego wiarygodność tych testów wzrasta. Oczywiście opracowanie genetyczne w przypadku każdego pacjenta musi mieć charakter multidyscyplinarny, z wzięciem pod uwagę koniecznych danych klinicznych i odpowiednią interpretacją wykrytych wariantów genetycznych. Niedawno opublikowane zostało szczegółowe stanowisko kilku towarzystw naukowych przedstawiające algorytm dla testów genetycznych i przegląd głównych zespołów, które powinny być wzięte pod uwagę.<sup>140</sup>

Jednym ze szczególnych i ważnych aspektów poradnictwa genetycznego jest ocena ryzyka dziedziczenia wady (dotyczy to zarówno kobiet, jak i mężczyzn). Ryzyko powtórzenia się CHD u potomstwa osoby w wadą serca wynosi 2–50% i jest większe, jeśli CHD występuje u matki, niż jeśli CHD występuje u ojca. Największe ryzyko powtórzenia się wady u potomstwa występuje w przypadku zaburzeń dziedziczonych jednogennie i/lub nieprawidłowości chromosomalnych, takich jak zespół Marfana, zespół Noonan, zespoły delecji 22q11 czy zespół Holt i Orama. Wśród pacjentów z izolowaną CHD, niepojawiającą się rodzinnie, wskaźnik ryzyka pojawienia się wady u potomstwa wynosi 1–21%,<sup>141</sup> w zależności od rodzaju wady serca. Zestawienie przedstawiono w TABELI 11. U par, których dotyczy ten problem, zaleca się badanie echokardiograficzne płodu w 19.–22. tyg. ciąży, ale można je wykonać już w 15.–16. tyg. ciąży.

## 4. Poszczególne wady serca

### 4.1. Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej i nieprawidłowy spływ żył płucnych

#### 4.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

ASD jest stosunkowo często diagnozowany dopiero w wieku dojrzałym. Wyróżnia się następujące typy ASD:

- ASD typu otworu wtórnego (80% wszystkich ASD; zlokalizowany w rejonie dołu owalnego łub w jego pobliżu).
- ASD typu otworu pierwotnego (15%; synonimy: częściowy ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej [AVSD], częściowy kanał AV; zlokalizowany w okolicy krzyża serca [cruix], zastawki AV są zazwyczaj nieprawidłowo wykształcone, co skutkuje ich niedomykalnością różnego stopnia [zob. ROZDZIAŁ 4.3]).
- ASD typu zatoki żylniej – górny (5%; zlokalizowany w okolicy ujścia żyły głównej górnej [SVC], związany z częściowym lub całkowitym spływem prawych żył płucnych do SVC/RA).
- ASD typu zatoki żylniej – dolny (<1%; zlokalizowany w pobliżu ujścia żyły głównej dolnej [IVC]).
- ASD typu zatoki wieńcowej – niepokryta zatoka wieńcowa (<1%; częściowy lub całkowity brak sklepienia zatoki wieńcowej oddzielającego ją od lewego przedsionka [LA]).

Do nieprawidłowości współistniejących należą: nieprawidłowy spływ żył płucnych, przetrwała żyła główna górna lewa, zwężenie zastawki tętnicy płucnej oraz wypadanie płotka zastawki mitralnej. ASD są najczęstszymi wadami towarzyszącymi w anomalii Ebsteina (zob. ROZDZIAŁ 4.9). Decyzje dotyczące leczenia są bardziej złożone w tej ostatniej kombinacji. Niniejszy rozdział skupia się na izolowanym ASD.

Wielkość przecieku zależy od podatności RV/LV, wielkości ubytku oraz ciśnienia w obrębie RA/LA. Prosty ASD powoduje wystąpienie przecieku L-R ze względu na większą podatność RV w porównaniu z LV (istotny przeciek występuje przeważnie w przypadku ubytków  $\geq 10$  mm) i prowadzi do przeciążenia objętościowego RV oraz nadmiernego przepływu płucnego krwi. Zmniejszenie podatności LV lub wystąpienie jakiegokolwiek sytuacji prowadzącej do zwiększenia ciśnienia w LA (nadciśnienie tętnicze, choroba wieńcowa, kardiomiopatia, choroby zastawki aortalnej i mitralnej) powodują nasilenie przecieku L-R. W konsekwencji ASD może z wiekiem stać się istotne hemodynamicznie. Zmniejszenie podatności RV (zwężenie zastawki tętnicy płucnej, PAH, inne choroby RV) lub choroby TV mogą powodować zmniejszenie przecieku L-R lub ostatecznie doprowadzić do odwrócenia przecieku, co skutkuje wystąpieniem sinicy.

#### 4.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Pierwsze objawy mogą wystąpić dopiero w wieku dorosłym, u większości pacjentów pojawiają się po czwartej dekadzie życia i obejmują ogra-

niczenie wydolności czynnościowej, duszność wysiłkową oraz kołatania serca (tachyarytmie nadkomorowe), a także – rzadziej – częste infekcje dróg oddechowych i objawy prawokomorowej niewydolności serca. Oczekiwana długość życia pacjentów jest skrócona, choć jest dużo dłuższa, niż niegdyś przypuszczano.<sup>142</sup> Wartości PAP mogą być w normie, ale na ogół zwiększają się wraz z wiekiem. Niemniej ciężka PVD występuje rzadko (<5%), jej rozwój zależy prawdopodobnie od dodatkowych czynników, a przebieg choroby jest podobny jak w idiopatycznym PAH.<sup>48</sup> Wraz z wiekiem i ze zwiększeniem PAP coraz częściej występuje tachyarytmia (trzepotanie przedsionków, AF).<sup>143</sup> Zatorowość systemowa może występować w mechanizmie zatorów skrzyżowanych (rzadko) lub w następstwie trzepotania przedsionków i AF.

#### 4.1.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Do głównych objawów klinicznych można zaliczyć sztywne rozdwojenie drugiego tonu serca oraz skurczowy szmer przepływu płucnego. W EKG stwierdza się typowo niepełny blok prawej odnogi pęczka Hisa oraz prawogram (lewogram w częściowym AVSD). Wzmocnienie rytmu naczyniowego płuc w RTG klatki piersiowej często zostaje przeoczone.

- Echokardiografia stanowi główną metodę diagnostyczną, umożliwiającą rozpoznanie oraz ocenę ilościową wady. Kluczowym znaleziskiem echokardiograficznym jest przeciążenie objętościowe RV, które może być pierwszym niespodziewanym znaleziskiem u pacjenta z dotychczas nierozpoznanym ASD i które najlepiej świadczy o hemodynamicznej istotności przecieku (bardziej niż wskaźnik przecieku). Użycie TOE jest konieczne do prawidłowej oceny ubytków typu zatoki żylniej. TOE jest również wymagana do dokładnej oceny ubytków typu otworu wtórnego przez zabiegiem ich przezskórne zamknięcie, w tym do oceny wymiarów ubytku, anatomii pozostałej części przegrody międzyprzedsionkowej, wymiarów i jakości rąbka otworu, dodatkowo umożliwia wykluczenie wad towarzyszących oraz potwierdzenie prawidłowego spływu żył płucnych. Echokardiografia 3D umożliwia wizualizację morfologii ASD. Inne kluczowe informacje, które można uzyskać w ten sposób, to wartość PAP oraz ocena niedomykalności zastawki trójdzielnej (TR).
- CMR jest rzadko wymagany, ale może być przydatny do oceny przeciążenia objętościowego RV, zidentyfikowania ubytku typu zatoki żylniej dolnej, oceny stosunku przepływu płucnego do systemowego (Qp:Qs) oraz oceny spływu żył płucnych (alternatywnie, w drugim przypadku należy użyć CCT).
- W przypadku cech podwyższonego PAP w ba-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody międzyprzedsionkowej (natywnego i resztkowego)

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U pacjentów z udowodnionym przeciężeniem RV <sup>c</sup> bez PAH (brak cech zwiększonego PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjnego potwierdzenia PVR <3 WU w przypadku takich objawów) ani choroby LV zamknięcie ASD jest wskazane bez względu na objawy <sup>146,147</sup>	I	B
Zamknięcie ubytku za pomocą zestawu przeszskórnego zaleca się jako metodę z wyboru dla zamknięcia ASD <i>secundum</i> , jeśli to jest możliwe technicznie	I	C
U pacjentów w podeszłym wieku niekwalifikujących się do zamknięcia ubytku za pomocą zestawu przeszskórnego zaleca się staranną ocenę ryzyka operacyjnego w stosunku do potencjalnych korzyści z zamknięcia ASD	I	C
U pacjentów z cechami zwiększonego PAP w badaniach nieinwazyjnych konieczne jest wykonanie pomiaru inwazyjnego PVR	I	C
U pacjentów z chorobą LV zaleca się wykonanie balonowej próby okluzyjnej i ocenę korzyści z wyeliminowania przecieku L-R w porównaniu do potencjalnych negatywnych konsekwencji zamknięcia ASD wynikających ze zwiększenia ciśnienia napełniania LV (należy wziąć pod uwagę: wykonanie zamknięcia, wykonanie zamknięcia z fenestracją i niewykonywanie zamknięcia)	I	C
U pacjentów z podejrzeniem zatorowości skrzyżowanej (po wykluczeniu innych przyczyn) należy rozważyć zamknięcie ASD bez względu na wielkość ubytku, jeśli nie stwierdza się obecności PAH ani choroby LV	IIa	C
U pacjentów z PVR 3–5 WU należy rozważyć zamknięcie ASD, jeśli istnieje istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5)	IIa	C
U pacjentów z PVR ≥5 WU można rozważyć zamknięcie ASD z fenestracją, jeśli PVR spadnie <5 WU po celowanym leczeniu PAH i obecny jest istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5)	IIb	C
Nie zaleca się zamknięcia ASD u pacjentów z zespołem Eisenmengera, pacjentów z PAH i PVR ≥5 WU pomimo celowanego leczenia PAH lub ze spadkiem saturacji w próbce wysiłkowej <sup>d</sup>	III	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c powiększenie RV ze zwiększeniem objętości wyrzutowej

d Dostępne są ograniczone dane dotyczące dokładnego punktu odcięcia, ale doświadczenie kliniczne pozwala go określić jako obniżenie saturacji krwi tętniczej tlenem <90%.

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PVR – nacyniowy opór płucny, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, RV – prawa komora, WU – jednostka Wooda

daniach nieinwazyjnych (obliczone skurczone PAP >40 mm Hg lub cechy pośrednie, gdy nie można oszacować PAP) wymagane jest cewnikowanie serca.

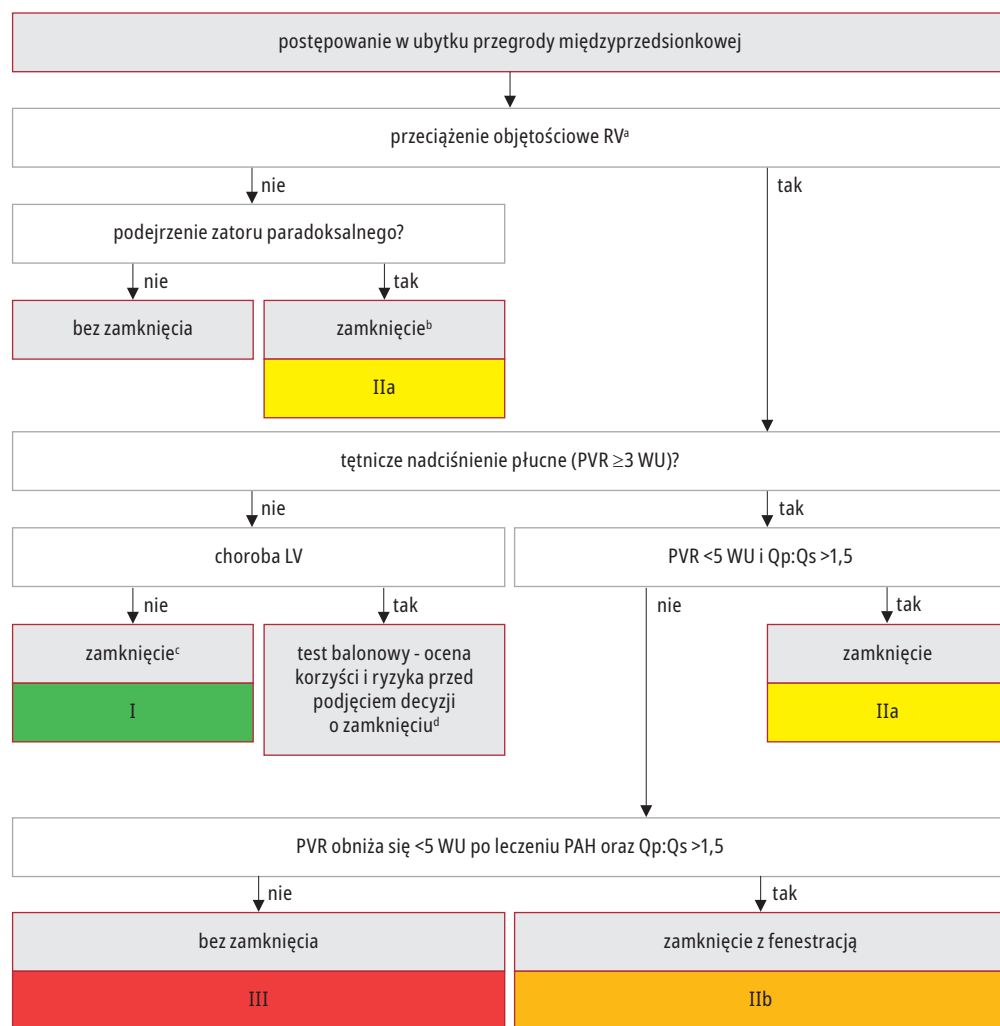
- Próby wysiłkowe należy wykonywać u pacjentów z PAH, aby wykluczyć spadek saturacji krwi tlenem.

### 4.1.4. Leczenie chirurgiczne i interwencje przeszskórne

Wskazania dotyczące interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji w ASD (natywnym i szczątkowym) oraz na RYCINIE 2.

Śmiertelność w operacjach naprawczych jest niska (<1% u pacjentów bez istotnych chorób towarzyszących), leczenie to wiąże się też z dobrym rokowaniem odległym, jeśli jest przeprowadzone w młodym wieku (dzieciństwo, okres dorastania) i jeśli nie występuje PH.<sup>144,145</sup> Chociaż naprawa chirurgiczna może być wykonywana przy bardzo małym ryzyku, nawet u osób starszych, należy rozważyć ryzyko związane z chorobami współistniejącymi w porównaniu z potencjalnymi korzyściami.

Zamknięcie przeszskórne stało się metodą z wyboru leczenia ubytku typu otworu wtórnego, jeśli tylko jest to wykonalne, biorąc pod uwagę morfologię ubytku (w tym maksymalna średnica <38 mm i wystarczający rąbek o szerokości 5 mm na całym obwodzie z wyjątkiem części skierowanej w kierunku aorty). Takie warunki spełnia ~80% pacjentów. Choć nie można założyć zerowej śmiertelności, w kilku najnowszych badaniach nie obserwowano zgonów. Poważne powikłania wystąpiły u ≤1% pacjentów.<sup>148,149</sup> Tachyarytmie przedsionkowe występujące we wczesnym okresie pozabiegowym najczęściej mają charakter przemijający. Uszkodzenie ściany przedsionka lub aorty, a także zdarzenia zakrzepowo-zatorowe występują bardzo rzadko.<sup>150,151</sup> Po zabiegu należy stosować leczenie przeciwplatekcyjne przez 6 mies. (≥75 mg kwasu acetylosalicylowego na dobę). Występowanie zaburzeń rytmu serca i innych zdarzeń niepożądanych w późnym okresie pozabiegowym wymaga dalszych badań. W doniesieniach porównujących leczenie chirurgiczne z interwencjami przeszskórnymi obserwowano podobną



**RYCINA 2.** Postępowanie w ubytku przegrody międzyprzedsionkowej

- a powiększenie RV ze zwiększoną objętością wyrzutową
- b Pod warunkiem, że nie występują PAH ani LV.
- c U pacjentów w podeszłym wieku, u których nie można zastosować urządzenia zamykającego, należy starannie ocenić ryzyko chirurgiczne względem potencjalnych korzyści z zamknięcia ASD.
- d Starannie ocenić korzyści wynikające z wyeliminowania przecieku L-R względem potencjalnego negatywnego wpływu zamknięcia ASD na stan chorego wynikający ze wzrostu ciśnienia (biorąc pod uwagę zamknięcie, zamknięcie z fenestracją okluderem i niezamykanie ubytku).

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PVR – naczyńowy opór płucny, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, WU – jednostka Wooda

skuteczność i śmiertelność, jednak chorobowość była mniejsza, a okres hospitalizacji krótszy w przypadku zabiegów przezskórnych, podczas gdy wskaźnik ponownej interwencji był nieco wyższy.<sup>148,152</sup>

Wyniki leczenia są najkorzystniejsze, jeśli jest ono przeprowadzone przed 25. rż.<sup>144,145</sup> Wydaje się, że zamknięcie ASD po upływie 40. rż. nie wpływa na częstość występowania zaburzeń rytmu serca.<sup>146,153</sup> Niemniej zamknięcie ubytku w każdym wieku korzystnie wpływa na chorobowość (wydolność wysiłkową, duszność, niewydolność prawokomorową), szczególnie jeśli możliwe jest zamknięcie przezskórne.<sup>146,153</sup>

U pacjentów z upośledzeniem funkcji LV (skurczowej i rozkurczowej) zamknięcie ASD może pogłębić niewydolność serca. Pacjentów tych należy poddać dokładnej ocenie i w ich przypadku może być konieczne przeprowadzenie badań przed interwencją (zamknięcie ubytku za pomocą balonu wraz z ponowną oceną parametrów hemodynamicznych), aby zdecydować o wyborze pomiędzy całkowitym zamknięciem ubytku, zamknięciem z fenestracją lub pozostawieniem bez zamknięcia, biorąc pod uwagę, że wzrost ciśnienia napełniania spowodowany zamknięciem ASD może pogorszyć objawy i wynik leczenia.<sup>154</sup>

Pacjenci z PH muszą być oceniani ze szczególną ostrożnością. Obliczenie PVR jest obowiązkowe. U pacjentów z PVR <5 WU wykazano, że zamknięcie ASD jest bezpieczne i wiąże się ze zmniejszeniem PAP oraz zmniejszeniem objawów.<sup>60,153,155</sup> Jednak nawet w tej grupie zakres poprawy zmniejsza się wraz ze zwiększeniem PAP. Stan pacjentów z PVR ≥5 WU najprawdopodobniej nie ulegnie poprawie<sup>60</sup> i prawdopodobnie będą mieli jeszcze gorsze rokowanie po całkowitym zamknięciu ASD.<sup>48,156</sup> Badanie wazoreaktywności nie jest zalecane przy podejmowaniu decyzji o zamknięciu ASD u pacjentów z PVR ≥5 WU. Wydaje się, że bezpieczniejsze jest leczyć PAH, dokonać ponownej oceny hemodynamiki podczas dalszej obserwacji i rozważyć zamknięcie z fenestracją tylko wtedy, gdy PVR spadnie <5 WU przy obecności znaczącego przecieku L-R. Jeśli tak się nie stanie, należy unikać zamykania ASD.

U pacjentów z trzepotaniem przedsionków / AF należy rozważyć możliwość wykonania ablacji prądem o częstotliwości radiowej lub krioablacji (zmodyfikowana procedura Maze) w czasie zabiegu chirurgicznego. Zamknięcie przezskórne może ograniczyć dostęp do LA przy późniejszych interwencjach EP.

U pacjentów w podeszłym wieku z ASD nienadającym się do zamknięcia przezskórnego należy starannie ocenić ryzyko operacyjne wynikające z chorób współistniejących w odniesieniu do potencjalnych korzyści z zamknięcia ubytku.

#### 4.1.5. Specyficzne aspekty izolowanych nieprawidłowych spływów żył płucnych

Nieprawidłowy spływ żył płucnych występuje zwykle nie tylko w połączeniu z ASD (zwykle w ubytkach typu zatoki żyłnej), ale może być również izolowany. Powoduje to przeciążenie objętościowe prawego serca z fizjologicznym efektem podobnym do ASD, ale jako defekt izolowany różni się tym, że nie ma możliwości przecieku R-L, a wielkość przecieku L-R nie zaostrza się przez rozwój nabytej choroby lewego serca. Najczęściej jest to połączenie prawej górnej żyły płucnej z SVC. Inne nieprawidłowe połączenia to żyła(y) płucna(e) prawa(e) do IVC (zespół szabli tureckiej, który może być związany z sekwestracją prawego dolnego płata), żyła(y) płucna(e) lewa górna(e) do żyły bezimiennej oraz żyła(y) płucna(e) prawa górna(e) łącząca(e) się wysoko z SVC. Długotrwałe następstwa nieprawidłowego spływu żył płucnych odzwierciedlają wpływ przeciążenia objętościowego prawego serca i są podobne do następstw ASD.

Naprawa chirurgiczna może być trudna, ponieważ mała prędkość przepływu żylnego stwarza ryzyko zakrzepicy żyły operowanej chirurgicznie, szczególnie w zespole szabli tureckiej; powinna być ona wykonywana wyłącznie przez kardiochirurga mającego doświadczenie w zakresie wad wrodzonych.

Wskazania do zabiegu operacyjnego są zgodne z zaleceniami dotyczącymi zamknięcia ASD, ale należy rozważyć techniczne możliwości naprawy i ryzyko operacyjne w stosunku do potencjalnych korzyści wynikających z interwencji. Niezwykle rzadko się zdarza, aby pojedynczy nieprawidłowy płucny spływ żylny tylko z jednego płata płucnego powodował wystarczające obciążenie objętościowe uzasadniające przeprowadzenie naprawy chirurgicznej.

#### 4.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

W badaniach kontrolnych należy uwzględnić ocenę przecieku resztkowego, wielkości i funkcji RV, TR i PAP w badaniu echokardiograficznym oraz ocenę zaburzeń rytmu serca w wywiadzie, EKG i – tylko jeśli jest to wskazane, nie rutynowo – 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera. Pacjenci poddani interwencji naprawczej w wieku <25 lat bez istotnych następstw lub pozostałości (brak resztkowego przecieku, prawidłowe PAP, prawidłowa RV, brak arytmii) nie wymagają regularnej obserwacji. Należy jednak poinformować chorych i lekarzy prowadzących o możliwości wystąpienia tachyarytmii w późnym okresie obserwacji.

Pacjentów z przeciekiem resztkowym, zwiększonym PAP lub zaburzeniami rytmu serca (występującymi przed zabiegiem lub po nim) oraz pacjentów poddanych leczeniu w wieku dorosłym (szczególnie po 40. rż.) należy kontrolować regularnie, także w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się ACHD (odstęp pomiędzy wizytami kontrolnymi zależy od rodzaju występujących u danego pacjenta zaburzeń resztkowych). Po zamknięciu przezskórnym zaleca się regularne kontrole przez pierwsze 2 lata po zabiegu, a następnie, w zależności od wyników leczenia, raz na 3–5 lat.

Późne pooperacyjne zaburzenia rytmu serca po zabiegu chirurgicznym przeprowadzonym w wieku <40 lat to najczęściej IART lub trzepotanie przedsionków, które można leczyć z powodzeniem za pomocą ablacji prądem o częstotliwości radiowej lub za pomocą krioablacji. U pacjentów nieleczonych zabiegowo lub leczonych po 40. rż. AF staje się powszechniejsze. U pacjentów, u których zamknięto ASD w wieku >40 lat, częstość występowania arytmii przedsionkowej wynosi do 40–60%. Dostęp do LA może być ograniczony po zamknięciu przezskórnym.

Zwężenia SVC mogą wystąpić po leczeniu operacyjnym ubytku typu zatoki żyłnej, możliwe są również zwężenia żył płucnych po korekcji.

#### 4.1.7. Informacje dodatkowe

- Wysięk fizyczny / sport: nie ma ograniczeń u bezobjawowych pacjentów przed zabiegiem lub po nim, jeśli nie występują: PH, istotne zaburzenia rytmu serca lub dysfunkcja RV. U pacjentów z PAH należy ograniczyć wysięk do aktywności rekreacyjnej o małym natężeniu (zob. ROZDZIAŁ 3.5.5).

- Cięża: ryzyko związane z ciążą u pacjentek bez PH jest niewielkie, ale zwiększone może być ryzyko zatorów skrzyżowanych. Pacjentkom z przedwłośniczkowym PH powinno się odradzać zajście w ciążę. (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana w ciągu 6 mies. po zamknięciu przezskórnym ubytku (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

#### 4.2. Ubytek przegrody międzykomorowej

##### 4.2.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

VSD jest najczęściej diagnozowany i w razie potrzeby leczony przed osiągnięciem wieku dorosłego. Spontaniczne zamknięcie jest częste w dzieciństwie. Możliwych jest kilka lokalizacji ubytku w obrębie przegrody międzykomorowej, które można podzielić na 4 grupy w zależności od ich umiejscowienia w obrębie VSD (nazewnictwo nie jest jednorodne i podano synonimy):<sup>157</sup>

- ubytek w części błoniastej / ubytek pod-aortalny / ubytek okołobłoniasty (typ najczęstszy, ~80% wszystkich przypadków VSD; zlokalizowany w obrębie przegrody błoniastej, możliwe również objęcie części napływowej, beleczkowanej lub odpływowej przegrody; obszar przylegający do zastawki trójdzielnej i aortalnej; tzw. tętniaki przegrody błoniastej, czyli tkanki z płatka przegrodowego TV, są częste i mogą powodować częściowe lub całkowite zamknięcie ubytku)
- ubytek w części mięśniowej/beleczkowanej (do 15–20%; otoczony w całości tkanką mięśniową; różne lokalizacje; często mnogie ubytki; szczególnie często dochodzi do samoistnego zamknięcia)
- ubytek (z nieprawidłowym ustawieniem części odpływowej przegrody lub bez niego) w części odpływowej / nadgrzebieniowej / podtętnicznej / podpłucnej / stożkowej / podwójnie związany z obiema głównymi tętnicami (~5%; zlokalizowany poniżej zastawek półksiężycowatych w części stożkowej lub odpływowej przegrody; często związany z postępującą niedomykalnością aortalną [AR], wynikającą z wypadania płatka prawego zastawki aortalnej i tętniaka zatoki Valsalvy)
- ubytek w części napływowej / kanał przed-sionkowo-komorowy / AVSD (część napływowa przegrody międzykomorowej, tuż poniżej aparatu zastawek AV; związany ze wspólną zastawką AV; może być związany z nieprawidłowym ustawieniem przegrody AV i przemieszczeniem TV; występuje typowo w zespole Downa).

Najczęściej występuje pojedynczy ubytek, jednak zdarzają się również ubytki mnogie. VSD może być także częścią składową anomalii złożonych, takich jak TOF, przełożenie wielkich pni tętniczych (TGA) i skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych (ccTGA). Samoistne zamknięcie występuje głównie w okresie dzie-

ciństwa i jest rzadko spotykane w ubytkach części odpływowej.<sup>158</sup>

Kierunek i nasilenie przecieku zależą od następujących czynników: PVR, systemowego oporu naczyniowego, wielkości ubytku, funkcji skurczowej i rozkurczowej LV/RV oraz obecności zawężenia drogi odpływu prawej komory (RVOTO) lub drogi odpływu lewej komory (LVOTO).

##### 4.2.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Najczęstsze sytuacje kliniczne spotykane u dorosłych to:

- VSD operowany w dzieciństwie bez wady resztkowej
- VSD operowany w dzieciństwie z obecnością wady resztkowej; od wielkości przecieku resztkowego zależy stopień przeciążenia objętościowego LV i rozwój PH
- mały VSD z nieistotnym przeciekiem L-R, bez przeciążenia objętościowego LV ani PH (ograniczający VSD), którego nie zakwalifikowano do leczenia operacyjnego w dzieciństwie
- VSD z przeciekiem L-R, PH (różnego stopnia) oraz z przeciążeniem objętościowym LV różnego stopnia (rzadko)
- VSD z przeciekiem R-L (zespół Eisenmenger): duży, nierestrykcyjny VSD z pierwotnie dużym przeciekiem L-R i rozwojem ciężkiego PVD, który ostatecznie prowadzi do odwrócenia przecieku (sinica; zob. ROZDZIAŁY 3.4.3 i 3.4.8).

Większość pacjentów z całkowicie zamkniętym w dzieciństwie VSD (spontanicznie lub operacyjnie) oraz pacjentów z małym VSD nigdy nieoperowanych lub z wadą resztkową po leczeniu operacyjnym, bez przeciążenia objętościowego LV w badaniu echokardiograficznym to pacjenci zwykle bezobjawowi, niewymagający dalszego leczenia operacyjnego.<sup>159</sup> Niemniej u pewnego nieznanego odsetka pacjentów z małym resztkowym VSD może dojść do rozwoju powikłań w późniejszym okresie życia.<sup>160</sup> Przeżywalność po 40 latach od zamknięcia wydaje się nieco mniejsza niż w populacji ogólnej.<sup>161</sup>

Wraz z wiekiem może dojść do wystąpienia powikłań wady, takich jak:

- wytworzenie dwujamowej prawej komory (DCRV) na skutek uszkodzenia z czasem śródbłonna RV strumieniem przecieku przez VSD o dużej prędkości
- w przypadku VSD w części odpływowej (nadgrzebieniastej lub – rzadziej – błoniastej) istnieje duże ryzyko wypadania prawowienkowego (lub niewienkowego) płatka zastawki aorty, co skutkuje rozwojem postępującej AR i tworzenia się tętniaka zatoki Valsalvy
- mogą występować zaburzenia rytmu serca, ale pojawiają się one rzadziej niż w przypadku innych CHD<sup>162</sup>
- całkowity blok AV, obecnie rzadko spotykany, obserwowano częściej na wcześniejszych etapach rozwoju leczenia kardiologicznego

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody międzykomorowej (natywnego i resztkowego)

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U pacjentów z udowodnionym przeciążeniem objętościowym LV <sup>c</sup> i bez obecności PAH (brak cech zwiększenia PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjne potwierdzenie PVR <3 WU w przypadku takich cech) zaleca się zamknięcie VSD bez względu na objawy	I	C
U pacjentów bez istotnego przecieku L-R, ale z powtarzającymi się epizodami IE w wywiadzie, należy rozważyć zamknięcie VSD	IIa	C
U pacjentów z wypadaniem płatków zastawki aortalnej związanym z VSD powodującym postępującą AR należy rozważyć zabieg operacyjny	IIa	C
U pacjentów, u których rozwinęło się PAH z PVR 3–5 WU, należy rozważyć zamknięcie VSD, jeśli ciągle istnieje istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5)	IIa	C
U pacjentów, u których rozwinęło się PAH z PVR ≥5 WU, można rozważyć zamknięcie VSD, jeśli ciągle istnieje istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5), ale wymagana jest indywidualna decyzja podjęta w wyspecjalizowanym ośrodku	IIb	C
Nie zaleca się zamknięcia VSD u pacjentów z fizjologią Eisenmengera oraz u pacjentów z ciężkim PAH (PVR ≥5 WU) objawiającym się desaturacją w czasie wysiłku <sup>d</sup>	III	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c powiększenie LV ze zwiększeniem objętości wyrzutowej

d Dostępne są ograniczone dane dotyczące dokładnego punktu odcięcia, doświadczenie kliniczne pozwala go określić jako obniżenie saturacji krwi tętniczej tlenem <90%.

Skróty: AR – niedomykalność aortalna, IE – infekcyjne zapalenie wsierdzia, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PVR – naczyniowy opór płucny, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, WU – jednostka Wooda

nego i dlatego może występować u starszych pacjentów; tacy pacjenci zazwyczaj wymagają dożywno elektrostymulacji serca

- późna dysfunkcja LV i niewydolność serca
- zapalenie wsierdzia.

### 4.2.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady, które opisano w **ROZDZIALE 3.3.**

Do charakterystycznych objawów klinicznych należy holosystoliczny szmer słyszalny w III i IV przestrzeni międzyżebrowej, a także wyczuwalne drżenie przedsercowe (mruk).

- Echokardiografia jest najważniejszą metodą diagnostyczną, umożliwiającą rozpoznanie oraz ocenę stopnia istotności wady. Główne informacje, których może dostarczyć badanie echokardiograficzne, to: umiejscowienie ubytku, liczba oraz rozmiary ubytków, stopień przeciążenia objętościowego LV oraz szacowane PAP. Należy również poszukiwać AR na skutek wypadania prawowieńcowego lub niewieńcowego płatków zastawki aortalnej, zwłaszcza w przypadku lokalizacji ubytku w części odpływowej (nadgrzebieniowej) oraz wysokiej błonistej. Należy wykluczyć DCRV i tętniaka zatoki Valsalvy.
- CMR może być metodą alternatywną, jeśli badanie echokardiograficzne jest niewystarczające, szczególnie w celu oceny przeciążenia objętościowego LV oraz oceny ilościowej przecieku.
- Cewnikowanie serca jest wymagane w przypadku objawów podwyższenia PAP w bada-

niach nieinwazyjnych (obliczone skurczowe PAP >40 mm Hg lub objawy pośrednie, gdy nie można oszacować PAP) w celu określenia PVR.

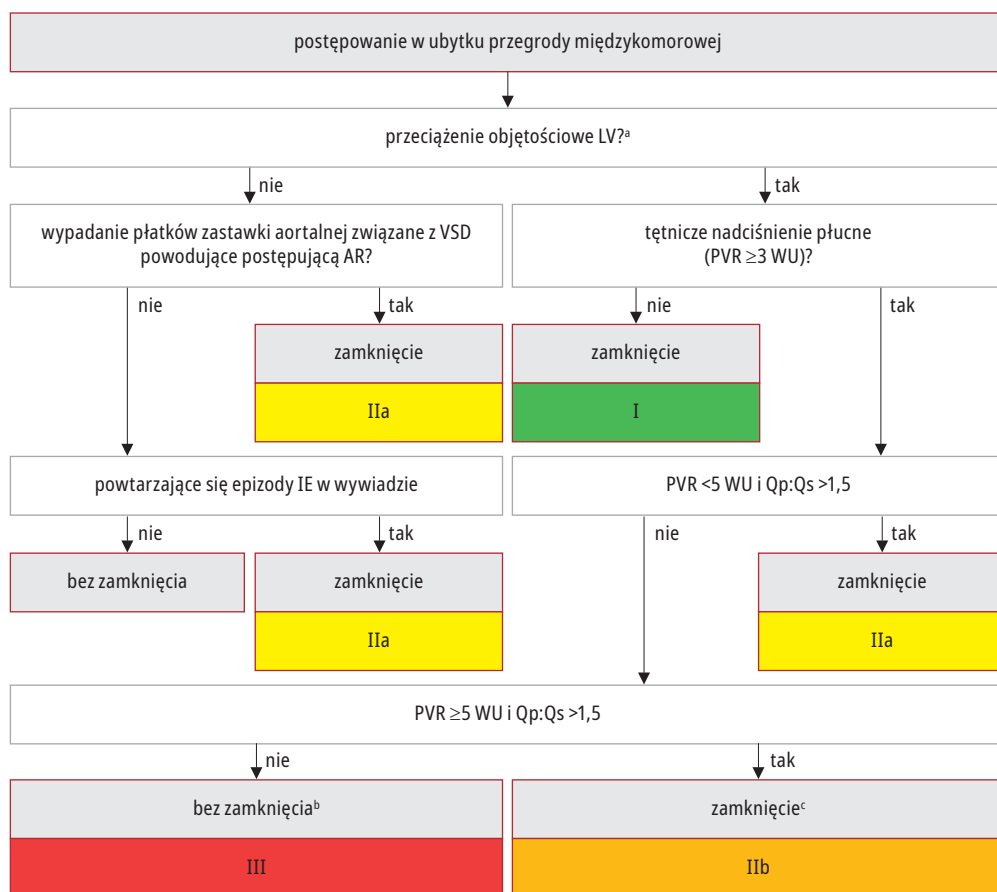
- U pacjentów z PAH należy wykonać badania wysiłkowe w celu wykluczenia desaturacji.

### 4.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Wskazania do interwencji są podsumowane w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji w VSD (natywnym i resztkowym) oraz na **RYCINIE 3.**

Zamknięcie chirurgiczne jest obarczone ryzykiem niewielkiej śmiertelności operacyjnej (1–2%) i charakteryzuje się dobrymi wynikami długoterminowymi.<sup>163</sup> Zamknięcie przezskórne stało się rozwiązaniem alternatywnym, szczególnie w przypadku szczątkowych VSD, VSD słabo dostępnych do chirurgicznego zamknięcia, a także w VSD mięśniowych, które znajdują się centralnie w przegrodzie międzykomorowej. W okołobłoniastym VSD wykazano, że jest ono wykonalne. Nie wiadomo, czy ryzyko całkowitego bloku AV i uwięzienia tkanki TV prowadzącego do TR, czy też ryzyko wystąpienia AR obserwowane u dzieci są istotne u osób dorosłych poddawanych interwencyjnemu zamknięciu okołobłoniastego VSD.

Pacjenci kwalifikujący się do zamknięcia VSD w wieku dorosłym są rzadkością. Większość pacjentów ma małe VSD z nieistotnymi przeciekami lub ma już PH. Tych ostatnich należy ocenić ze szczególną ostrożnością. Wydaje się, że pacjenci po zamknięciu przecieku i z przetrwałym/postępującym PAH mają szczególnie złe rokowanie.<sup>48</sup>



**RYCINA 3.** Postępowanie w ubytku przegrody międzykomorowej

- a** powiększenie LV ze zwiększoną objętością wyrzutową  
**b** Obejmuje wszystkich pacjentów z desaturacją w spoczynku (fizjologia Eisenmengera) lub podczas wysiłku fizycznego.  
**c** wymagane staranne podjęcie indywidualnej decyzji w specjalistycznym ośrodku

Skróty: AR – niedomykalność aortalna, IE – infekcyjne zapalenie wsierdzia, LV – lewa komora, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, PVR – naczyniowy opór płucny, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, WU – jednostka Wooda

#### 4.2.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Za pomocą badania echokardiograficznego należy wykluczyć występowanie lub – w razie występowania – dokonać dokładnej oceny AR lub TR, stopnia (resztkowego) przecieku, dysfunkcji LV, zwiększenia PAP oraz rozwoju DCRV.

Należy zwrócić uwagę na możliwość wystąpienia całkowitego bloku AV (u pacjentów, u których po zamknięciu VSD dochodzi do wystąpienia bloku dwuwiązkowego lub przejściowego bloku trójwiązkowego, istnieje zwiększone ryzyko rozwoju bloku całkowitego w kolejnych latach).

Pacjenci z więcej niż niewielkim resztkowym VSD, wadami zastawkowymi lub zaburzeniami hemodynamicznymi (dysfunkcją LV lub PAH) powinni być poddawani wizytom kontrolnym co roku, z uwzględnieniem oceny w specjalistycznych ośrodkach leczenia ACHD. U pacjentów z małym VSD (natywnym lub resztkowym po zamknięciu, z prawidłową LV, prawidłowym PAP, bezobjawowych) rozsądne jest planowanie kontroli w odstępach 3–5-letnich. Po za-

mknięciu przezskórnym zaleca się regularne wizyty kontrolne przez pierwsze 2 lata po zabiegu, a następnie – w zależności od wyniku leczenia – co 2–5 lat. Pacjentów po zamknięciu operacyjnym bez wady resztkowej można kontrolować co 5 lat.

#### 4.2.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: nie ma ograniczeń u pacjentów po zamknięciu VSD lub z małym VSD bez PH, istotnych arytmii lub dysfunkcji LV. U pacjentów z PAH należy ograniczyć wysiłek do aktywności rekreacyjnej o małym natężeniu (zob. ROZDZIAŁ 3.5.5).
- Cięża: pacjentki z przedwłośniczkowym PH (PAH) powinny otrzymać poradę dotyczącą zapobiegania ciąży. Ryzyko jest małe u bezobjawowych pacjentek z prawidłową LV i bez PAH (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).



### 4.3. Ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej

#### 4.3.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

AVSD (kanał AV, wada poduszczek wsierdziejowych) charakteryzuje się występowaniem wspólnego połączenia AV. Częściowy AVSD jest ubytkiem tylko na poziomie przedsionkowym (ASD typu otworu pierwotnego) lub – w rzadkich przypadkach – tylko na poziomie komór. W tej postaci płatki ograniczające pierścień od przodu i od tyłu łączą się pośrodku, powodując rozdzielenie ujścia na część prawostronną i lewostronną. W całkowitym AVSD nie dochodzi do połączenia płatków pośrodku pierścienia i występuje pojedyncze ujście AV. Całkowity AVSD (całkowity kanał AV) charakteryzuje się ubytkiem na poziomie krzyża sercowego, obejmującym zarówno przegrodę międzyprzedsionkową, jak i międzykomorową. Węzeł AV jest umiejscowiony do tyłu i ku dołowi od zatoki wieńcowej. Pęczek Hisa i jego lewa odnoga są przemieszczone do tyłu. Stanowi to przyczynę nieprawidłowej sekwencji aktywacji komór (wydłużenie czasu przewodzenia AV, odchylenie osi w lewo) i ważne jest, by je uwzględnić podczas badań EP i ablacji przezskórnej.

Pacjenci z zespołem Downa stanowią 35% pacjentów z AVSD. Całkowity AVSD występuje najczęściej u pacjentów z zespołem Downa (>75%), natomiast częściowy AVSD występuje najczęściej u pacjentów bez rozpoznania zespołu Downa (>90%). AVSD może występować w skojarzeniu z TOF i innymi formami złożonych CHD. AVSD z nierównomiernym położeniem wspólnej zastawki AV nad komorami towarzyszy zmienny stopień hipoplazji komorowej (AVSD niezrównoważony). Poniższe zalecenia dotyczą zrównoważonych AVSD.

#### 4.3.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Obraz kliniczny zależy od obecności i rozmiarów ASD i VSD oraz wydolności lewostronnej zastawki AV. Objawy nie są specyficzne dla AVSD i są one konsekwencją przecieku wewnątrzsercowego (L-R, R-L, dwukierunkowego), PH, niedomykalności zastawki AV, dysfunkcji komory lub LVOTO. U pacjentów mogą występować: zła tolerancja wysiłku, duszność, zaburzenia rytmu serca oraz sinica. LVOTO (podzastawkowe) może być obecne wyjściowo lub rozwijać się wraz z upływem czasu. Całkowity blok AV może się rozwinąć w późniejszych latach.

Przebieg naturalny całkowitego AVSD nieleczzonego operacyjnie prowadzi do rozwoju zespołu Eisenmengera, chyba że VSD jest niewielkich rozmiarów (zob. ROZDZIAŁY 3.4.3 i 3.4.8).

Nie poddany operacji naprawczej ASD typu otworu pierwotnego (częściowy AVSD) nie występuje często wśród osób dorosłych. Objawy kliniczne wynikają z przecieku L-R na poziomie przedsionkowym (zob. ROZDZIAŁ 4.1) i/lub z niedomykalności lewostronnej zastawki AV („cleft”). Pacjenci mogą być bezobjawowi, ale najczęściej

objawy narastają wraz z wiekiem. U większości pacjentów objawy rozwijają się przed 40. rokiem życia.

#### 4.3.3. Postępowanie diagnostyczne

Obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Objawy kliniczne zależą od indywidualnej konfiguracji wady u danego pacjenta (zob. ROZDZIAŁY 4.3.1 i 4.3.2).

- Echokardiografia jest najważniejszą metodą diagnostyczną. Umożliwia ocenę anatomiczną każdego z elementów składowych AVSD, zastawek AV oraz ich połączeń, istotności i dokładnego charakteru fali zwrotnej przez zastawkę AV, wielkości i kierunku przecieku wewnątrzsercowego, funkcji RV i LV, PAP oraz stwierdzenia obecności/braku LVOTO.
- CMR jest zalecany, jeśli do podjęcia decyzji klinicznych konieczna jest dodatkowa ocena objętości i funkcji komór oraz przecieku wewnątrzsercowego.
- Cewnikowanie serca jest wymagane w przypadku objawów podwyższenia PAP w badaniach nieinwazyjnych (obliczone skurczowe PAP >40 mm Hg lub objawy pośrednie, gdy nie można oszacować PAP) w celu określenia PVR.
- U pacjentów z PAH należy wykonać próbę wysiłkową w celu wykluczenia desaturacji.

#### 4.3.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Nie jest możliwe przezskórne zamknięcie AVSD i z tego powodu konieczne jest leczenie kardiochirurgiczne (zamknięcie ubytku, naprawa zastawek). Jeśli istnieją resztkowe połączenia międzyprzedsionkowe lub międzykomorowe, mogą być one przyczyną zatorów skrzyżowanych przy endokawitarnej stymulacji serca; należy o tym pamiętać w razie stwierdzenia wskazań do stymulacji serca. Może zająć konieczność zastosowania stymulacji nasierdziejowej. Zalecana jest więc wiedza specjalistyczna w zakresie kardiochirurgii wad wrodzonych serca przy wszelkiego rodzaju zamknięciach AVSD i naprawach zastawek AV.

#### 4.3.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Zaleca się bezterminową regularną kontrolę wszystkich pacjentów z AVSD, zarówno leczonych, jak i nieleczonych operacyjnie, w tym także kontrolę w ośrodkach specjalizujących się w leczeniu ACHD. Należy zwracać szczególną uwagę na resztkowe przecieki, dysfunkcje zastawek AV, powiększenie i dysfunkcję LV i RV, zwiększenie PAP, wystąpienie LVOTO oraz występowanie zaburzeń rytmu serca.<sup>164</sup> Częstość wizyt ambulatoryjnych zależy od obecności i istotności stwierdzanych nieprawidłowości. W przypadku pacjenta z AVSD po leczeniu operacyjnym bez istotnych resztkowych nieprawidłowości należy planować wizyty kontrolne przynajmniej co 2–3 lata. Jeśli u pacjenta stwierdza się resztko-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego ubytku przegrody przedsionkowo-komorowej

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Całkowity AVSD</b>		
Naprawa operacyjna nie jest zalecana u pacjentów z fizjologią Eisenmengera oraz u pacjentów z PAH (PVR $\geq 5$ WU) objawiającym się desaturacją w czasie wysiłku <sup>c</sup>	III	C
Wskazania do interwencji – zob. także zalecenia do interwencji w VSD (ROZDZIAŁ 4.2)		
<b>Częściowy AVSD (ASD typu otworu pierwotnego)</b>		
Zamknięcie operacyjne jest wskazane u pacjentów z istotnym przeciążeniem objętościowym RV i powinno być wykonywane jedynie przez kardiochirurga specjalizującego się w wadach wrodzonych serca	I	C
Więcej szczegółowych informacji we wskazaniach do interwencji w ASD (ROZDZIAŁ 4.1)		
<b>Niedomykalność zastawki przedsionkowo-komorowej</b>		
Zabieg na zastawce, najlepiej naprawa zastawki AV, jest zalecany u objawowych pacjentów z umiarkowaną lub ciężką niedomykalnością zastawki AV i powinien być przeprowadzony przez kardiochirurga specjalizującego się w wadach wrodzonych serca	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężką niedomykalnością lewostronnej zastawki AV zalecany jest zabieg na zastawce, jeśli LVEDS $\geq 45$ mm <sup>d</sup> i/lub LVEF $\leq 60\%$ , o ile wykluczono inne przyczyny dysfunkcji LV	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężką niedomykalnością lewostronnej zastawki AV z zachowaną funkcją LV (LVEDS $< 45$ mm <sup>d</sup> i/lub LVEF $> 60\%$ ), z dużym prawdopodobieństwem udanej naprawy zastawki i małym ryzykiem operacyjnym należy rozważyć interwencję przy obecności migotania przedsionków lub skurczowego PAP $> 50$ mm Hg	IIa	C
<b>Zwężenie drogi odpływu lewej komory</b>		
Zob. zalecenia dotyczące interwencji w SubAS (ROZDZIAŁ 4.5.3)		

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Dostępne są ograniczone dane dotyczące dokładnego punktu odcięcia, doświadczenie kliniczne pozwala go określić jako obniżenie saturacji krwi tętniczej tlenem  $< 90\%$ .

d Punkt odcięcia dotyczy dorosłych o przeciętnej budowie ciała i może wymagać dostosowania u pacjentów z nietypowo drobną lub masywną sylwetką.

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AV – przedsionkowo-komorowy, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, LV – lewa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, LVEDS – wymiar końcowoskurczowy lewej komory, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PVR – naczyniowy opór płucny, RV – prawa komora, SubAS – podzastawkowe zwężenie aorty, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, WU – jednostka Wooda

we nieprawidłowości, okres pomiędzy wizytami należy skrócić.

Wskazania do ponownego leczenia operacyjnego zaburzeń resztkowych są podobne jak wskazania do pierwotnego leczenia kardiochirurgicznego. Najczęściej występującym problemem u operowanych pacjentów jest niedomykalność lewostronnej zastawki AV.<sup>165,166</sup> Należy podkreślić, że zastawki te różnią się od zastawek mitralnych i są trudniejsze do naprawy. Należy operować zwężenie lewostronnej zastawki AV (najczęściej będące wynikiem wcześniejszej naprawy), jeżeli jest objawowe.

### 4.3.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: większość pacjentów z niepowikłanym, leczonym operacyjnie AVSD nie wymaga ograniczenia aktywności fizycznej. Niemniej u wielu z nich w obiektywnych pomiarach stwierdza się niską wydolność wysiłkową. Pacjenci z istotnymi resztkowymi zaburzeniami wymagają indywidualizacji zaleceń (zob. ROZDZIAŁ 3.5.5).

- Ciąża: pacjentki po całkowitej korekcji ubytku bez istotnych nieprawidłowości resztkowych dobrze znoszą ciążę. Niezoperowany częściowy AVSD zwiększa ryzyko wystąpienia zatorów skrzyżowanych. Pacjentki z przedwłośniczkowym PH powinny otrzymać poradę dotyczącą zapobiegania ciąży. Zazwyczaj pacjentki z resztkową niedomykalnością lewostronnej zastawki AV, u których nie stwierdza się wskazań do leczenia operacyjnego, dość dobrze znoszą ciążę, choć może dochodzić do nasilenia niedomykalności oraz wystąpienia zaburzeń rytmu serca (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem<sup>167</sup> (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

## 4.4. Przetrwwały przewód tętniczy

### 4.4.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Przetrwwały przewód tętniczy (PDA) to przetrwiałe połączenie pomiędzy proksymalną częścią lewej PA a aortą zstępującą, tuż za odejściem lewej tętnicy podobojczykowej. Wada ta może

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego przetrwałego przewodu tętniczego

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U pacjentów z objawami przeciążenia objętościowego LV <sup>c</sup> bez obecności PAH (brak cech zwiększenia PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjne potwierdzenie PVR <3 WU w przypadku takich cech) zaleca się zamknięcie PDA bez względu na objawy	I	C
Zamknięcie przeskórne jest zalecane jako metoda z wyboru, jeśli jest technicznie możliwe	I	C
Zamknięcie PDA należy rozważyć u pacjentów z PAH i PVR 3–5 WU, jeśli ciągle istnieje istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5)	IIa	C
U pacjentów, u których rozwinęło się PAH z PVR ≥5 WU, można rozważyć zamknięcie PDA, jeśli ciągle istnieje istotny przeciek L-R (Qp:Qs >1,5), ale decyzję należy podjąć w ośrodku specjalistycznym	IIb	C
Nie zaleca się zamykania PDA w zespole Eisenmengera i u pacjentów z desaturacją w zakresie kończyn dolnych indukowaną wysiłkiem <sup>d</sup>	III	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c powiększenie LV ze zwiększeniem objętości wyrzutowej

d Dostępne są ograniczone dane dotyczące dokładnego punktu odcięcia, doświadczenie kliniczne pozwala go określić jako obniżenie saturacji krwi tętniczej tlenem <90%.

Skróty: L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PDA – przetrwały przewód tętniczy, PVR – naczyniowy opór płucny, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, WU – jednostka Wooda

występować w skojarzeniu z wieloma innymi CHD. U dorosłych jest jednak najczęściej wadą izolowaną.

PDA wyjściowo prowadzi do powstania przecieku L-R oraz przeciążenia objętościowego LV. W przypadku umiarkowanych i dużych PDA, podwyższone jest PAP. U pacjentów, u których umiarkowany PDA występuje do okresu dorosłości, może dominować albo przeciążenie objętościowe LV, albo PAH. U dorosłych pacjentów z dużym PDA zazwyczaj stwierdza się już również zespół Eisenmengera.

### 4.4.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Obraz kliniczny dorosłych pacjentów z PDA może być następujący:

- mały przewód, bez przeciążenia objętościowego LV (prawidłowa LV) i z prawidłowym PAP (najczęściej bezobjawowe)
  - umiarkowany PDA z dominującym objętościowym przeciążeniem LV: duża LV o prawidłowej lub upośledzonej funkcji (mogą być również obecne objawy lewokomorowej niewydolności serca)
  - umiarkowany PDA z dominującym PAH: przeciążenie ciśnieniowe RV (mogą być również obecne objawy prawokomorowej niewydolności serca)
  - duży PDA: fizjologia Eisenmengera z niejednorodną hipokseміą i niejednorodną sinicą (sinica kończyn dolnych, czasami również lewej kończyny górnej); zob. ROZDZIAŁY 3.4.3 i 3.4.8.
- Przekształcenie przewodu w tętniak jest rzadkim powikłaniem.

### 4.4.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

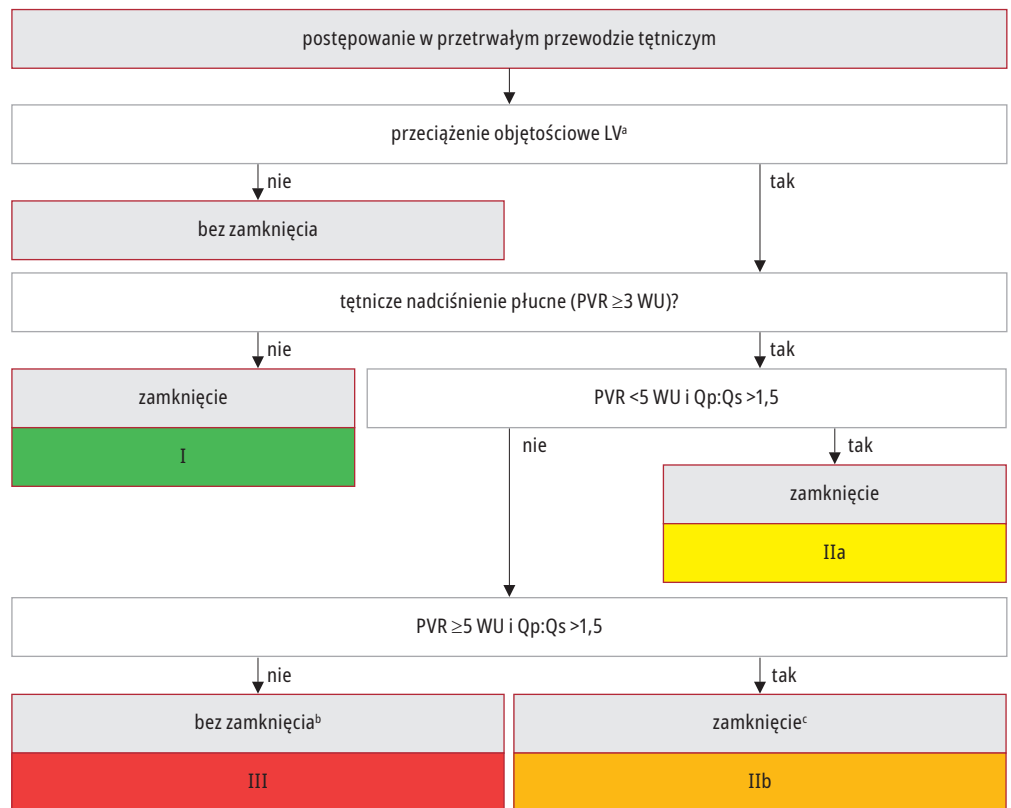
Do swoistych objawów klinicznych należy szmer ciągły, który zanika wraz z rozwojem zespołu Eisenmengera (niejednorodna sinica – zob. ROZDZIAŁ 4.4.2; utlenowanie krwi tętniczej powinno być mierzone na górnych i dolnych kończynach).

- Echokardiografia jest najważniejszą metodą diagnostyczną, która umożliwia rozpoznanie (może to być trudne u pacjentów z zespołem Eisenmengera), ocenę stopnia przeciążenia objętościowego LV, PAP, wymiarów PA oraz zmian w obrębie prawego serca.
- CMR jest wskazany, gdy konieczne jest dodatkowe oznaczenie objętości LV i oznaczenie ilościowe przecieku (Qp:Qs).
- W razie potrzeby CMR/CCT może dodatkowo ocenić anatomię.
- Cewnikowanie serca jest wymagane w przypadku cech zwiększenia PAP w badaniach nieinwazyjnych (obliczone skurczowe PAP >40 mm Hg lub objawy pośrednie, gdy PAP nie może być oszacowane) w celu określenia PVR. Pomiar przepływu krwi w krążeniu płucnym jest w tym przypadku wyzwaniem. Pomiar nasycenia tlenem krwi zarówno w lewej, jak i prawej PA jest obowiązkowy. U pacjentów z PAH należy wykonać test wysiłkowy, aby wykluczyć spadek saturacji krwi w tętnicach kończyn dolnych.

### 4.4.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przeskórne

Wskazówki dotyczące interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi leczenia zabiegowego przetrwałego przewodu tętniczego oraz na RYCINIE 4.

U dorosłych pacjentów zwapnienie PDA może stanowić problem dla zamknięcia chirurgicznego. Metodą z wyboru jest zamknięcie przeskórne, nawet jeśli zabieg kardiokirurgiczny jest



**RYCINA 4.** Postępowanie w przetrwiałym przewodzie tętniczym

- a powiększenie LV ze zwiększoną objętością wyrzutową  
 b Obejmuje wszystkich pacjentów z desaturacją podczas w spoczynku (fizjologia Eisenmengera) lub podczas wysiłku fizycznego.  
 c wymagane staranne podjęcie indywidualnej decyzji w specjalistycznym ośrodku

Skróty: LV – lewa komora, Qp:Qs – iloraz przepływu płucnego do systemowego, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PDA – przetwarty przewód tętniczy, PVR – nacyniowy opór płucny, WU – jednostka Wooda

wskazany z powodu innych wad serca. U znacznej większości dorosłych pacjentów możliwe jest przeszkrone zamknięcie PDA, obarczone małym ryzykiem powikłań.<sup>168-170</sup> Leczenie chirurgiczne można zastosować jedynie u niewielkiej liczby pacjentów, u których przewód jest zbyt duży, aby możliwe było jego przeszkrone zamknięcie, lub u których stwierdza się nieodpowiednią anatomię, na przykład tętniaka przewodu.

#### 4.4.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Ocena echokardiograficzna powinna obejmować ocenę wymiarów i czynności LV, PAP, przecieku resztkowego oraz towarzyszących nieprawidłowości.

Pacjenci bez przecieku resztkowego, z prawidłową LV i prawidłowym PAP wymagają kontroli jedynie przez pierwszych 6 mies.

Pacjenci z dysfunkcją LV i PAH powinni być kontrolowani w odstępach 1–3-letnich, także w ośrodkach specjalistycznych ACHD, w zależności od stopnia ciężkości objawów.

#### 4.4.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: bez ograniczeń u pacjentów bezobjawowych przed leczeniem lub

po leczeniu interwencyjnym bez PH; wysiłek o niewielkim natężeniu u pacjentów z PAH.

- Cięża: u pacjentek bez PH nie ma zwiększonego ryzyka związanego z ciężą. Pacjentki z przedwłośniczkowym PH powinny otrzymać poradę dotyczącą zapobiegania ciąży (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

#### 4.5. Zwężenie drogi odpływu lewej komory

##### 4.5.1. Zwężenie zastawki aortalnej

###### 4.5.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Najczęstszą przyczyną wrodzonego zwężenia zastawki aortalnej (AS) na poziomie zastawkowym jest BAV. Nawet u 80% pacjentów z BAV dojdzie do poszerzenia aorty wstępującej, co zostało omówione w ROZDZIALE 4.7.2. Zalecenia dotyczące postępowania w AR związanym z BAV znajdują się w wytycznych ESC/EACTS z 2017 r. dotyczących leczenia wad zastawkowych serca.<sup>25</sup>

###### 4.5.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Pacjenci często przez wiele lat są bezobjawowi. Progresja zwężenia jest zmienna i zależy od wyjściowego stopnia ciężkości, zaawanso-

**TABELA 12.** Kryteria diagnostyczne poszczególnych stopni ciężkości zwężenia zastawki aortalnej<sup>173</sup>

	łagodne AS	umiarkowane AS	ciężkie AS
$V_{max}$ (m/s) <sup>a</sup>	2,6–2,9	3,0–3,9	≥4,0
średni gradient (mm Hg) <sup>a</sup>	<20	20–39	≥40
AVA (cm <sup>2</sup> )	>1,5	1,0–1,5	<1,0
AVAi (cm <sup>2</sup> /m <sup>2</sup> BSA)	>0,85	0,60–0,85	<0,60
LVOT prędkość / prędkość na poziomie zastawki aortalnej	>0,5	0,25–0,50	<0,25

a przy prawidłowym przepływie przez zastawkę

Skróty: AS – zwężenie zastawki aortalnej, AVA – pole otwarcia zastawki aortalnej, AVAi – zindeksowane pole otwarcia zastawki aortalnej, BSA – powierzchnia ciała, LVOT – droga odpływu lewej komory,  $V_{max}$  – maksymalna prędkość dopplerowska

wania zwapnienia, wieku oraz czynników ryzyka miażdżycy. W przypadku BAV progresja jest szybsza u pacjentów z bardziej ekscentryczną linią zamknięcia oraz linią zamknięcia ustawioną w osi przednio-tylnej.

Rokowanie jest dobre, a nagły zgon zdarza się rzadko u pacjentów bezobjawowych o dobrej wydolności wysiłkowej, nawet w przypadku ciężkiego zwężenia.<sup>171</sup>

Jeśli pojawią się objawy kliniczne (dławica, duszność lub omdlenia), rokowanie gwałtownie się pogarsza. U pacjentów z BAV śmiertelność z przyczyn sercowych wynosi 0,3% na osoborok obserwacji, częstość występowania rozwarstwienia aorty – 0,03%, a częstość IE – 0,3%. U 45% pacjentów po 9 latach obserwacji stwierdzono poszerzenie zatok aorty i/lub poszerzenie aorty wstępującej.<sup>172</sup>

#### 4.5.1.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, których opis znajduje się w ROZDZIALE 3.3. Kryteria diagnostyczne dla stopnia zaawansowania AS podsumowano w TABELI 12.

Do swoistych objawów klinicznych należy typowy skurczowy szmer wyrzutu nad zastawką aortalną, promieniujący do tętnic szyjnych. Może być również słyszalny klik wyrzutowy oraz wyczuwalny mruk. W EKG można stwierdzić przerost lewej komory (LVH) z cechami przeciążenia lub bez nich. U pacjentów, u których zdiagnozowano BAV, należy wykluczyć CoA (zob. ROZDZIAŁ 4.6).

- Echokardiografia jest złotym standardem w diagnostyce AS i przy ocenie stopnia zwapnienia, czynności LV, LVH oraz zmian towarzyszących, włącznie z poszerzeniem aorty wstępującej. Przy użyciu echokardiograficznych metod dopplerowskich można ocenić istotność AS za pomocą szczytowej prędkości przepływu przez zastawkę ( $V_{max}$ ), średniego gradientu oraz pola otwarcia zastawki aortalnej (AVA) wyliczonego z równania ciąż-

głości. Dodatkowe informacje można znaleźć w niedawno opublikowanych zaleceniach dotyczących oceny echokardiograficznej AS.<sup>173</sup>

- Za pomocą TOE można uzyskać więcej szczegółów anatomicznych dotyczących dysfunkcji zastawek lub planimetrycznie określić AVA w przypadku zastawek nieuwapnionych.
- U pacjentów bezobjawowych zaleca się wykonanie próby wysiłkowej, szczególnie w przypadku umiarkowanego do ciężkiego AS, w celu potwierdzenia bezobjawowości i oceny tolerancji wysiłku, oceny odpowiedzi presyjnej i występowania zaburzeń rytmu serca, jak również stratyfikacji ryzyka i wyboru właściwego momentu do leczenia chirurgicznego.
- Echokardiografia obciążeniowa z małą dawką dobutaminy lub echokardiografia wysiłkowa są pomocne w ocenie AS ze zmniejszoną objętością wyrzutową i upośledzoną czynnością LV (klasyczne niskoprędkowe, niskogradientowe AS).<sup>173</sup>
- Badania CMR/CT, pomimo pewnego potencjału diagnostycznego w AS, są najczęściej używane do oceny poszerzenia aorty wstępującej, w przypadkach gdy pomiar jest niewiarygodny w badaniu echokardiograficznym.
- CCT stała się szczególnie ważna dla ilościowego określenia zwapnienia zastawek podczas oceny nasilenia AS w niskogradientowym AS, chociaż należy zauważyć, że AS u młodych pacjentów niekoniecznie wiąże się ze znacznym zwapnieniem.
- Cewnikowanie serca jest konieczne, gdy postępowanie nieinwazyjne daje niepewne wyniki, do oceny tętnic wieńcowych lub gdy rozważana jest przeszczepna angioplastyka balonowa.

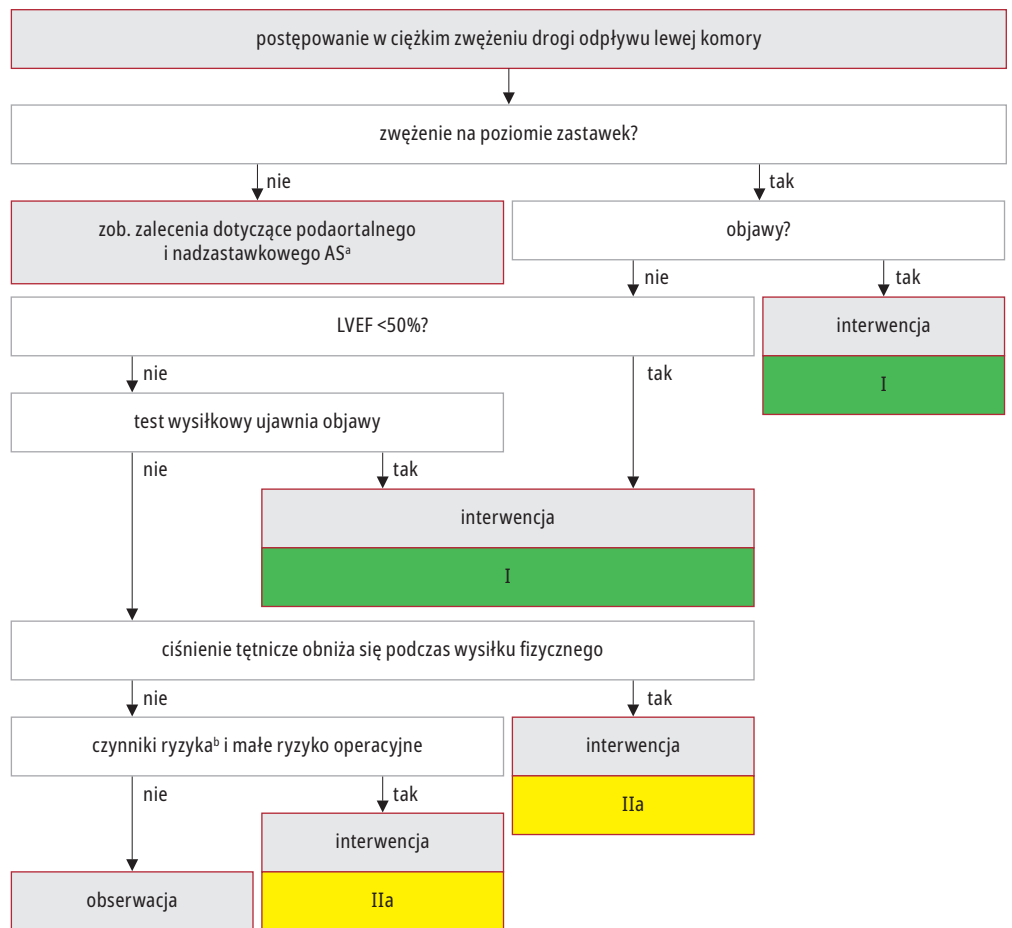
#### 4.5.1.4. Leczenie farmakologiczne

Pacjenci objawowi wymagają pilnego leczenia chirurgicznego. Leczenie farmakologiczne niewydolności serca związanej z AS ma zastosowanie wyłącznie u pacjentów nieoperacyjnych. Do tej pory nie wykazano, aby stosowanie statyn lub jakiegokolwiek innej terapii farmakologicznej powodowało zwolnienie progresji AS.

#### 4.5.1.5. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Wskazania do interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji w zwężeniu zastawkowym aorty oraz na RYCZNIKU 5.

Można rozważyć zastosowanie walwuloplastyki balonowej u wybranych pacjentów w wieku dojrzenia i młodych dorosłych, u których nie stwierdza się uwapnienia zastawek. Taka sytuacja może mieć miejsce w przypadku pacjentów niestabilnych hemodynamicznie jako pomost do operacji lub w celu opóźnienia wymiany zastawki u kobiet z anatomicznie odpowiednimi zastawkami i chcących zająć w ciążę. U pacjentów, u których zastawki wykazują zwapnienia,



**RYCINA 5.** Postępowanie w ciężkim zwężeniu drogi odpływu lewej komory

- a** Zob. ROZDZIAŁ 4.5. Istnieją fundamentalne różnice w postępowaniu decyzyjnym w porównaniu z zastawkowym AS, zwłaszcza że zamienniki zastawkowe nie są wymagane.
- b** prędkość szczytowa >5,5 m/s; zwiększenie prędkości szczytowej  $\geq 0,3$  m/s/rok, wyraźnie zwiększone stężenie neurohormonów (>3-krotność zakresu prawidłowego skorygowanego pod względem wieku i płci), ciężkie PH (skurczowe PAP >60 mm Hg bez innej przyczyny)

Skróty: AS – zwężenie zastawki aortalnej, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PH – nadciśnienie płucne

leczeniem z wyboru jest wymiana zastawki. Zastawki mechaniczne są trwalsze niż zastawki biologiczne lub homografy, ale wymagają dożywotniego stosowania leczenia przeciwnieprzepliwego. U pacjentek w wieku prokreacyjnym oraz pacjentów obojga płci chcących uniknąć leczenia przeciwnieprzepliwego można rozważyć operację Rossa (zabieg na dwóch zastawkach). Postępujące zwyrodnienie homografu po operacji Rossa jest najczęstszą przyczyną ponownej interwencji w trakcie obserwacji. Przeszkórne wszczepienie zastawki płucnej stało się alternatywną techniką dla leczenia chirurgicznego zdegenerowanej zastawki pnia płucnego. Przeszkórne wszczepienie zastawki aortalnej nie jest obecnie stosowane w leczeniu wrodzonego AS z wyjątkiem bardzo rzadkich przypadków o dużym ryzyku operacyjnym, o ile jest to technicznie wykonalne.

#### 4.5.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Konieczna jest bezterminowa i regularna kontrola pacjentów, a odstęp pomiędzy wizytami kontrolnymi zależy od stopnia ciężkości zwężenia. Obowiązuje również co najmniej coroczna kontrola po leczeniu zabiegowym.

Konieczna jest echokardiograficzna ocena zastawki aortalnej i opuszki aorty w poszukiwaniu progresji zwężenia i poszerzenia aorty. Badanie CMR lub CCT aorty zalecane są u pacjentów z natywną BAV, u pacjentów po izolowanej wymianie zastawki, u których aorta wstępująca nie jest dobrze widoczna w badaniu echokardiograficznym (TTE), a także u pacjentów ze średnicą pierścienia aorty / aorty wstępującej >40 mm.<sup>176</sup>

#### 4.5.1.7. Informacje dodatkowe

- Wysilek fizyczny / sport: pacjenci z ciężkim objawowym i bezobjawowym AS oraz pacjenci

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego zwężenia zastawki aortalnej

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Objawowi pacjenci z zastawkowym zwężeniem aorty</b>		
U objawowych pacjentów z ciężkim wysokogradientowym AS (średni gradient $\geq 40$ mm Hg) interwencja jest zalecana <sup>25,171,174,175</sup>	I	B
Interwencja jest zalecana u objawowych pacjentów z ciężkim niskoprzepływowym niskogradientowym AS (średni gradient $< 40$ mm Hg) ze zmniejszoną EF i dowodami świadczącymi o zachowanej rezerwie przepływu (kurczliwości), po wykluczeniu pseudociężkiego AS	I	C
<b>Bezobjawowi pacjenci z zastawkowym zwężeniem aorty</b>		
Interwencja jest zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim AS i nieprawidłowościami w teście wysiłkowym wykazującym objawy związane z wysiłkiem wyraźnie powiązane z AS	I	C
Interwencja jest zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim AS i dysfunkcją skurczową LV (LVEF $< 50\%$ ) niespowodowaną inną przyczyną	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężkim AS należy rozważyć interwencję, jeśli podczas próby wysiłkowej wystąpi u nich spadek ciśnienia tętniczego poniżej wartości wyjściowych	IIa	C
Interwencję należy rozważyć u bezobjawowych pacjentów z prawidłową EF i bez żadnej z ww. nieprawidłowości w teście wysiłkowym, jeśli ryzyko operacyjne jest małe i występuje jeden z poniższych czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• bardzo ciężkie AS zdefiniowane przez <math>V_{max} &gt; 5,5</math> m/s</li> <li>• istotne zwapnienie zastawki oraz narastanie szczytowej prędkości przepływu w tempie <math>\geq 0,3</math> m/s/rok</li> <li>• znaczne zwiększone stężenie BNP (więcej niż trzykrotność wartości prawidłowych dla danego wieku i płci), potwierdzone w powtarzanych pomiarach, których nie da się przypisać innym czynnikom</li> <li>• ciężkie PH (skurczowe PAP w spoczynku <math>&gt; 60</math> mm Hg potwierdzone przez pomiar inwazyjny) bez innego wytłumaczenia</li> </ul>	IIa	C
<b>Jednoczasowa operacja zastawki aortalnej podczas innych zabiegów na sercu lub aorcie wstępującej</b>		
Operacja jest wskazana, gdy pacjent z ciężkim AS poddany jest zabiegowi na aorcie wstępującej lub innej zastawce lub CABG	I	C
Należy rozważyć wymianę zastawki u pacjentów z umiarkowanym AS poddawanych CABG lub operacji aorty wstępującej, lub innej zastawki	IIa	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AS – zwężenie zastawki aortalnej, BNP – peptyd natriuretyczny typu B, CABG – pomostowanie aortalno-wieńcowe, EF – frakcja wyrzutowa, LV – lewa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PH – nadciśnienie płucne,  $V_{max}$  – maksymalna prędkość dopplerowska

z umiarkowanym zwężeniem na skutek BAV i poszerzeniem aorty powinni unikać forsownego wysiłku oraz ćwiczeń izometrycznych. W łagodnym i umiarkowanym AS dozwolone są intensywniejsze aktywności fizyczne. Zaleca się wcześniejsze wykonanie próby wysiłkowej.<sup>24</sup>

- Cięża: jest przeciwwskazana u pacjentek z ciężkim objawowym AS. Przed zajściem w ciążę zalecane jest leczenie za pomocą walwuloplastyki balonowej lub leczenie chirurgiczne. U wybranych pacjentek z bezobjawowym ciężkim AS i prawidłowym wynikiem próby wysiłkowej ciąża może być dopuszczalna. Ocena aorty wymaga szczególnej uwagi podczas oraz zaraz po ciąży, ponieważ może wtedy dochodzić do związanego z BAV poszerzenia się aorty i dalszej jego progresji. Istnieje ryzyko rozwarstwienia aorty (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).

- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.5.2. Nadzastawkowe zwężenie aorty

#### 4.5.2.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Nadzastawkowe zwężenie aorty (SupraAS) może występować jako charakterystyczna składowa dla zespołu Williamsa i Beurena lub jako postać izolowana występująca rodzinnie. Postaci te są spowodowane odpowiednio delecją genu elastyny znajdującego się na chromosomie 7q11.23 lub mutacją w tym samym genie. Te wady genetyczne prowadzą do zawężającej arteriopatii o różnym stopniu nasilenia, która jest najbardziej widoczna na połączeniu opuszkowo-aortalnym.<sup>177</sup>

SupraAS można również spotkać w przypadku rodzinnej homozygotycznej hipercholesterolemii.<sup>178</sup> Może występować także jako ogra-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego nadzastawkowego zwężenia aorty

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U pacjentów z objawami wady (samoistnymi lub wywołanymi próbą wysiłkową) i średnim gradientem dopplerowskim $\geq 40$ mm Hg zaleca się leczenie operacyjne	I	C
U pacjentów ze średnim gradientem dopplerowskim $< 40$ mm Hg zaleca się leczenie operacyjne, jeśli stwierdza się u nich $\geq 1$ z poniższych czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• objawy, które można przypisać zwężeniu (duszność wysiłkowa, dławica, omdlenie)</li> <li>• dysfunkcja skurczowa LV (EF <math>&lt; 50\%</math> bez innej przyczyny)</li> <li>• wymagane leczenie operacyjne istotnej CAD lub wady zastawkowej</li> </ul>	I	C
U bezobjawowych pacjentów ze średnim gradientem dopplerowskim $\geq 40$ mm Hg <sup>c</sup> , bez dysfunkcji skurczowej LV, bez LVH i bez nieprawidłowego wyniku próby wysiłkowej można rozważyć leczenie operacyjne, jeśli ryzyko zabiegu kardiochirurgicznego jest małe	IIB	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Gradienty dopplerowskie mogą przeszacowywać zwężenie i wymagać potwierdzenia przez cewnikowanie serca.

Skróty: CAD – choroba wieńcowa, EF – frakcja wyrzutowa, LV – lewa komora, LVH – przerost lewej komory

niczona włóknista przepona zlokalizowana dystalnie od ujść wieńcowych lub – najczęściej – jako widoczna od zewnątrz deformacja klepsydrowa z odpowiadającym jej zwężeniem światła aorty lub jako rozlane zwężenie aorty wstępującej. Może być związane z nieprawidłowościami zastawki aortalnej, niedorozwojem całej aorty, zajęciem ujść tętnic wieńcowych lub zwężeniem głównych gałęzi aorty lub PA.

### 4.5.2.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

U większości pacjentów w dzieciństwie występują objawy wynikające z zawężenia drogi odpływu lub niedokrwienia mięśnia sercowego. Podczas gdy progresja SupraAS jest rzadka w dorosłym życiu, osoby dorosłe są nadal narażone na ryzyko powikłań sercowych.<sup>179</sup> SCD występuje rzadko, ale zdarza się częściej w SupraAS związanym z zespołem Williama i Beurena, z rozlanym obwodowym zwężeniem PA lub CAD, w szczególności związany jest z procedurami anestetycznymi.

### 4.5.2.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Osluchiwanie zazwyczaj ujawnia głośny skurczowy szmer wyrzutu najlepiej słyszalny przy lewym brzegu mostka w jego dolnej części bez kliku wyrzutu lub rozkurczowego szmeru AR.

- Echokardiografia umożliwia anatomiczne rozpoznanie SupraAS, gdy pozwala na to okno akustyczne. Za pomocą echokardiografii dopplerowskiej można zmierzyć gradienty ciśnień, ale pomiar ten może zawyżać lub zaniżać faktyczne obniżenie ciśnienia w obrębie zwężenia. TOE pozwala na dobrą wizualizację ujścia naczyń wieńcowych, a TOE w wersji 3D może być wykorzystane do szczegółowej oceny zwężonego obszaru.<sup>180</sup>

- Informacje dotyczące próby wysiłkowej można znaleźć w części dotyczącej zastawkowego AS (ROZDZIAŁ 4.5.1).
- CMR/CCT są przydatne do szczegółowej oceny anatomii nadzastawkowej, w szczególności w przypadku obecności wielopoziomowego LVOTO, lub do (przedoperacyjnej) oceny anatomii tętnic wieńcowych i innych zmian w obrębie aorty lub w odgałęzieniach aorty (np. zwężenia tętnic szyjnych i nerkowych), a także w tętnicach płucnych i ich odgałęzieniach.
- Cewnikowanie serca: ocena hemodynamiczna jest zalecana, gdy diagnostyka nieinwazyjna pozostawia wątpliwości.
- Przydatne jest przeprowadzenie diagnostyki genetycznej wraz z poradnictwem i późniejszym badaniem przy użyciu technik mikromacierzy do zdiagnozowania zespołu Williama i Beurena oraz sekwencjonowania genu elastyny w przypadku wady izolowanej.

### 4.5.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przeszskórne

Głównym sposobem leczenia jest leczenie operacyjne. Śmiertelność zabiegowa w przypadku przegrody włóknistej oraz deformacji klepsydrowatej wynosi  $< 5\%$ . Ze względu na duże ciśnienie panujące w naczyniach wieńcowych leczenie chirurgiczne można rozważyć wcześniej niż u pacjentów z zastawkowym AS, szczególnie jeśli nie jest wymagana wymiana zastawki. Przeżywalność po zabiegu naprawy operacyjnej wynosi 80–85% po 20 latach obserwacji.<sup>181</sup> Niedomykalność zastawki aortalnej może być obecna u  $\sim 5\%$  pacjentów, ale zazwyczaj nie postępuje po kardiochirurgicznym odbarczeniu SupraAS.

### 4.5.2.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Konieczna jest bezterminowa i regularna kontrola pacjentów, w tym kontrola echokardiogra-



## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego podzastawkowego zwężenia aorty

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U objawowych pacjentów (objawy spontanicznie lub w próbie wysiłkowej) ze średnim gradientem dopplerowskim $\geq 40$ mm Hg <sup>c</sup> lub z ciężką AR zaleca się leczenie operacyjne	I	C
Należy rozważyć leczenie operacyjne u bezobjawowych pacjentów, gdy stwierdza się $\geq 1$ z poniższych czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• średni gradient <math>&lt; 40</math> mm Hg, ale LVEF <math>&lt; 50\%</math></li> <li>• AR jest ciężka i LVESD <math>&gt; 50</math> mm (lub <math>25</math> mm/m<sup>2</sup> BSA) i/lub EF <math>&lt; 50\%</math><sup>d</sup></li> <li>• średni gradient dopplerowski <math>\geq 40</math> mm Hg<sup>c</sup> i obecny znaczny LVH</li> <li>• średni gradient dopplerowski <math>\geq 40</math> mm Hg<sup>c</sup> i spadek ciśnienia tętniczego podczas próby wysiłkowej poniżej wartości wyjściowej</li> </ul>	IIa	C
Można rozważyć leczenie operacyjne u bezobjawowych pacjentów, gdy stwierdza się $\geq 1$ z poniższych czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• średni gradient dopplerowski <math>\geq 40</math> mm Hg<sup>c</sup>, LV prawidłowa (EF <math>&gt; 50\%</math> i brak LVH), próba wysiłkowa w normie, a ryzyko operacyjne jest małe</li> <li>• udokumentowano postępujące nasilenie się AR i AR staje się większa niż łagodna (dla uniknięcia dalszego powiększania)</li> </ul>	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Gradienty dopplerowskie mogą przeszacowywać zwężenie i wymagać potwierdzenia przez cewnikowanie serca.

d Zob. wytyczne ESC z 2017 r. dotyczące postępowania w zastawkowych wadach serca.

Skróty: AR – niedomykalność aortalna, BSA – powierzchnia ciała, EF – frakcja wyrzutowa, LV – lewa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, LVESD – wymiar końcowoskurczowy lewej komory, LVH – przerost lewej komory

ficzna, w celu oceny progresji zwężenia (rzadko), wymiarów i czynności LV oraz wystąpienia objawów, jak również kontrola po leczeniu operacyjnym w celu wykrycia późnego nawrotu zwężenia, powstania tętniaka (CMR/CCT) oraz wystąpienia lub progresji CAD. W kontroli należy uwzględnić ocenę w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się ACHD.

### 4.5.2.6. Informacje dodatkowe

- Wysilek fizyczny / sport: zob. zastawkowe AS (ROZDZIAŁ 4.5.1).
- Cięża: zob. zastawkowe AS (ROZDZIAŁ 4.5.1). Mężczyźni i kobiety z zespołem Williamsa i Beurera i mutacjami genu elastyny są obciążeni 50% ryzykiem transmisji (zalecane badania przesiewowe rodzin).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.5.3. Podzastawkowe zwężenie aorty

#### 4.5.3.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Podzastawkowe zwężenie aorty (SubAS) może występować jako wada izolowana, ale często jest związane z wadą zastawki aortalnej, VSD, AVSD lub z zespołem Shone'a (wielopoziomowe zwężenie w obrębie lewego serca). Może się również rozwinąć w następstwie leczenia operacyjnego tych wad. Jest to spowodowane obecnością włóknistego grzebienia/pierścienia w obrębie LVOT, proksymalnie w stosunku do zastawki aortalnej, lub może mieć postać włóknisto-mięśniowego zawężenia. SubAS należy odróżniać od kardiomiopatii przerostowej.

#### 4.5.3.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Przebieg kliniczny tej wady jest bardzo zróżnicowany. Obecność towarzyszących CHD, w szczególności VSD, jest związana z progresją SubAS. Wiek wydaje się nie odgrywać roli w tej chorobie. Niedomykalność aortalna jest zjawiskiem częstym, ale rzadko istotnym hemodynamicznie lub postępującym.<sup>182</sup> Chociaż jest to rzadkie, zdarzają się nagłe zgony u pacjentów z SubAS.

#### 4.5.3.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Do stwierdzanych objawów klinicznych można zaliczyć skurczowy szmer wyrzutu przy lewym brzegu mostka, bez skurczowego kliku wyrzutu. Szmer rozkurczowy oznacza obecność AR.

- Echokardiografia umożliwia zobrazowanie anatomii LVOT, współistniejących nieprawidłowości zastawki aortalnej, stopnia AR, czynności LV, LVH oraz innych zmian współistniejących. Za pomocą echokardiografii dopplerowskiej można określić stopień ciężkości zwężenia podzastawkowego, ale wartości gradientów wyliczone w ten sposób mogą powodować przeszacowanie zwężenia, co z kolei wymusza konieczność potwierdzenia wyników za pomocą cewnikowania serca. Niekiedy przy użyciu TOE można zobrazować obecność błony lub pierścienia. Trójwymiarowa TOE może pomóc w ocenie złożonej anatomii LVOT.
- CMR może być przydatny do charakteryzowania złożonych anatomii LVOTO, szczególnie u pacjentów ze złym oknem akustycznym.

#### 4.5.3.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Leczenie kardiochirurgiczne jest jedynym skutecznym zabiegiem i polega na całkowitej resekcji włóknistego grzbietu/pierścienia i częściowo jego mięśniowej podstawy wzdłuż lewej powierzchni przegrodowej. Postać włóknisto-mięśniowa lub kanałowa SubAS wymaga rozleglejszej resekcji lub wykonania operacji Konno. Wyniki leczenia chirurgicznego są dobre, niemniej może dochodzić do nawrotu zwężenia. U pacjentów z małym ryzykiem związanym z zabiegiem chirurgicznym i morfologią wady kwalifikującą się do zabiegu naprawczego próg decyzji o leczeniu operacyjnym jest niższy niż w przypadku AS, ponieważ nie ma konieczności użycia protezy zastawki. W przypadku współistnienia umiarkowanej i ciężkiej AR w czasie operacji należy naprawić lub wymienić zastawkę aortalną.

#### 4.5.3.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Konieczna jest bezterminowa i regularna kontrola pacjentów nieleczonych operacyjnie, w tym kontrola echokardiograficzna w celu oceny progresji zwężenia, AR oraz wymiarów i czynności LV. Po leczeniu operacyjnym również konieczna jest regularna kontrola, mająca na celu wykrycie późnego nawrotu zwężenia, progresji AR oraz powikłań pod postacią zaburzeń rytmu serca, zaburzeń przewodzenia i jatrogennego VSD. W schemacie kontroli należy uwzględnić ocenę w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się ACHD, a ich częstotliwość jest związana z przewidywanym postępowaniem choroby.

#### 4.5.3.6. Informacje dodatkowe

- Wysięk fizyczny / sport: zob. zastawkowe AS (ROZDZIAŁ 4.5.1).
- Cięża: jest przeciwwskazana jedynie w przypadku ciężkiego objawowego SubAS; w takiej sytuacji przed planowaną ciążą należy przeprowadzić leczenie operacyjne. Leczenie operacyjne należy również rozważyć u chorej planującej ciążę w przypadku ciężkiego bezobjawowego SubAS. (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.6. Koarktacja aorty

#### 4.6.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

CoA uznaje się za element uogólnionej arteriopatii, a nie tylko izolowane okrężne zwężenie aorty. Może mieć postać niewielkiego przewężenia lub długiego, hipoplastycznego odcinka (łuku) aorty. Typowo CoA stwierdza się w okolicy ujścia przewodu tętniczego, a jedynie w rzadkich przypadkach w innych lokalizacjach (aorta wstępująca, zstępująca lub brzuszna).

Zmiany towarzyszące obejmują BAV (do 85%), tętniaka aorty wstępującej, SubAS lub SupraAS, (nadzastawkowe) zwężenie zastawki mitralnej

(w tym spadochronową zastawkę mitralną), zespół Shone'a lub złożone wrodzone wady serca. CoA może być związana z zespołem Turnera i zespołem Williama i Beurena. U pacjentów z CoA stwierdzano pozasercowe anomalie naczyniowe, w tym nieprawidłowe odejście prawej tętnicy podobojczykowej (w 4–5% przypadków), krążenie oboczne i tętniaki śródmózgowe (do 10%).

#### 4.6.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Objawy podmiotowe i przedmiotowe zależą od ciężkości CoA. W przypadku istotnej CoA objawy pojawiają się we wczesnym okresie życia, natomiast łagodne postaci CoA mogą pozostawać bezobjawowe nawet aż do wieku dorosłego, kiedy to CoA wykrywana jest w badaniach diagnostycznych w kierunku nadciśnienia tętniczego. Do głównych objawów należą: ból głowy, krwawienia z nosa, zawroty głowy, szum w uszach, duszność, angina brzuszna, chromanie przestankowe oraz chłodne stopy.

Pacjenci z CoA, którzy osiągnęli wiek dojrzałości, mają bardzo dobre rokowanie z przeżyciem długoterminowym do 60 lat. Chorobowość długoterminowa jest jednak powszechna, w dużej mierze wiąże się z powikłaniami aortalnymi i długotrwałym nadciśnieniem tętniczym.<sup>183</sup> Przebieg naturalny może być powikłany wystąpieniem: lewokomorowej niewydolności serca, krwawień śródczaszkowych (z jagodowego tętniaka), IE, pęknięcia/rozwarstwienia aorty, przedwczesnej miażdżycy tętnic wieńcowych i mózgowych oraz innych wad serca.

#### 4.6.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Gabinetowe pomiary ciśnienia tętniczego krwi w kończynach górnych i dolnych są podstawowymi badaniami wymaganymi u wszystkich pacjentów z koarktacją aorty. Gradient ciśnienia tętniczego krwi pomiędzy górnymi i dolnymi kończynami (dla ciśnienia skurczowego  $\geq 20$  mm Hg) wskazuje na istotną CoA. Słabe lub nieobecne tętno na kończynach dolnych lub opóźnienie tętna pomiędzy tętnicą promieniową a udową również wskazują na istotną koarktację aorty.

- Całodobowe pomiary ciśnienia tętniczego (prawe ramię) zaleca się w celu wykrycia/potwierdzenia nadciśnienia tętniczego (średnia dla ciśnienia skurczowego z całej doby  $>130$  mm Hg i/lub średnia dla ciśnienia rozkurczowego z całej doby  $>80$  mm Hg).
- Do innych objawów należą: mruk nadmostkowy (niedrożność proksymalna), szmer międzyłopatkowy (skurczowy) lub szmer ciągły (z powodu obecności naczyń krążenia obocznego). W przypadku punktowej CoA szmery mogą być całkowicie nieobecne.
- Obrazy RTG klatki piersiowej mogą cechować się ubytkami trzeciego i czwartego (do ósmego

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego koarktacji i rekoarktacji aorty

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Leczenie koarktacji lub rekoarktacji aorty (operacyjne lub przezskórne) jest wskazane u pacjentów z nadciśnieniem tętniczym <sup>c</sup> ze zwiększonym gradientem pomiędzy dolnymi a górnymi kończynami w pomiarze nieinwazyjnym, potwierdzonym przez pomiar inwazyjny (gradient szczytowy $\geq 20$ mm Hg) z preferencją dla leczenia przezskórnego (stentowanie), jeśli to technicznie możliwe	I	C
Leczenie przezskórne (stentowanie) należy rozważyć u pacjentów z nadciśnieniem tętniczym <sup>c</sup> ze zwężeniem cieśni aorty $\geq 50\%$ w stosunku do średnicy aorty na poziomie przepony, nawet jeśli inwazyjny gradient szczytowy $< 20$ mm Hg, jeśli to technicznie możliwe	IIa	C
Leczenie przezskórne (stentowanie) należy rozważyć u pacjentów z prawidłowym ciśnieniem tętniczym <sup>c</sup> ze zwiększonym gradientem ciśnienia w pomiarze nieinwazyjnym, potwierdzonym przez pomiar inwazyjny (gradient szczytowy $\geq 20$ mm Hg), jeśli to technicznie możliwe	IIa	C
Leczenie przezskórne (stentowanie) można rozważyć u pacjentów z prawidłowym ciśnieniem tętniczym <sup>c</sup> ze zwężeniem cieśni $\geq 50\%$ w odniesieniu do średnicy aorty na poziomie przepony, nawet gdy inwazyjny gradient szczytowy wynosi $< 20$ mm Hg, jeśli to technicznie możliwe	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c W celu rozpoznania nadciśnienia tętniczego należy rozważyć wykonanie całodobowego monitorowania ciśnienia tętniczego na prawym ramieniu.

go) żebra ze względu na obecność naczyń krążenia obocznego.

- Echokardiografia dostarcza informacji na temat lokalizacji, struktury i nasilenia CoA, czynności i przerostu LV, współistniejących nieprawidłowości serca oraz wymiarów aorty i naczyń odchodzących od aorty. Gradienty dopplerowskie nie mają zastosowania w ocenie nasilenia wady wrodzonej ani zwężenia pooperacyjnego. W przypadku obecności rozległych tętnic krążenia obocznego ocena gradientu nie daje wiarygodnego wyniku. Po zabiegu chirurgicznym lub stentowaniu może dochodzić do zwiększenia skurczowych prędkości przepływu, nawet przy braku istotnego zwężenia, co wynika ze zmniejszonej/nieobecnej podatności aorty i zjawiska powrotu ciśnienia (*pressure recovery*), zawyżającego wartość pomiaru gradientu metodą Dopplera. Zjawisko przedłużenia przepływu w aorcie zstępującej na fazę rozkurczu i rozkurczowy przepływ w aorcie brzusznej są wskaźnikami znaczącej (re-)CoA.
- CMR/CT, włącznie z rekonstrukcją 3D, są preferowanymi metodami nieinwazyjnej oceny całej aorty u osób dorosłych: zarówno lokalizacji zwężenia, jego rozległości i nasilenia, jak i oceny łuku aorty, odcinka przed zwężeniem i za nim oraz naczyń krążenia obocznego. Obie metody umożliwiają wykrycie powikłań, takich jak tętniak, nawrót zwężenia lub zwężenie resztkowe.<sup>184</sup>
- Obrazowanie naczyń wewnątrzmoźgowych jest wskazane w razie objawów i/lub manifestacji klinicznej tętniaka/jego pęknięcia.
- Cewnikowanie serca połączone z pomiarem ciśnień (gradient szczytowy ciśnienia  $\geq 20$  mm Hg) oznacza istotność hemodynamiczną CoA przy braku dobrze rozwiniętego krążenia obocznego i jest wykonywane w aspek-

cie leczenia interwencyjnego. Należy jednak zauważyć, że u pacjenta w stanie znieczulenia ogólnego wyniki inwazyjnych pomiarów gradientu ciśnienia mogą być niedoszacowane.

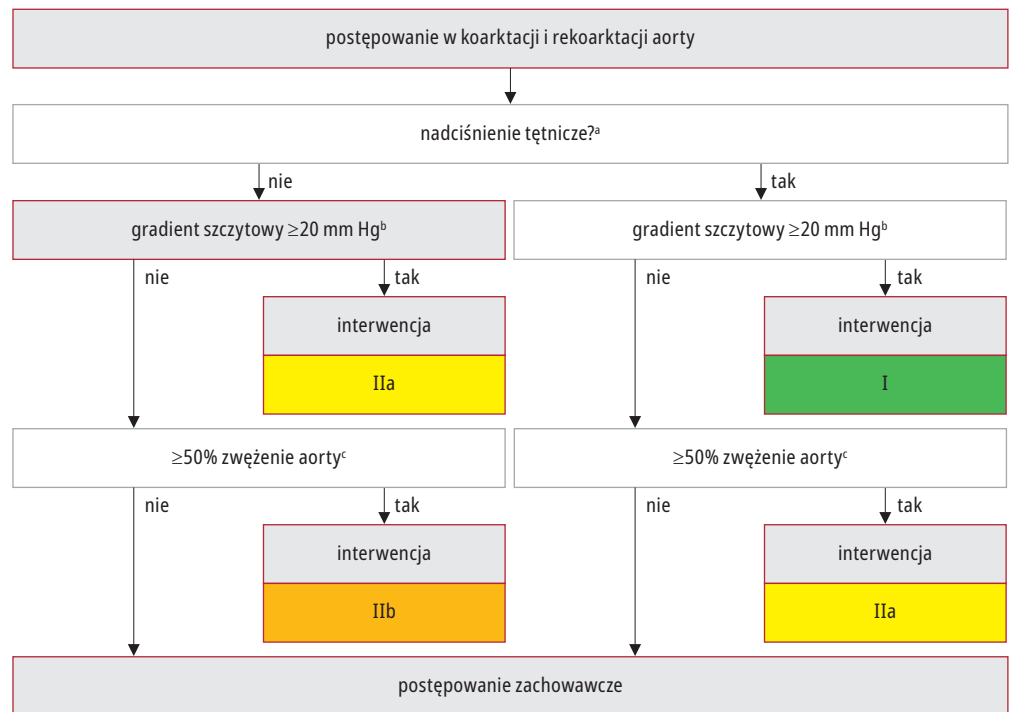
### 4.6.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Wskazówki dotyczące interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi leczenia zabiegowego koarktacji i rekoarktacji aorty oraz na **RYCINIE 6**.

We wrodzonej CoA o odpowiedniej anatomii poszerzanie za pomocą stentów stało się w wielu ośrodkach zajmujących się leczeniem ACHD leczeniem pierwszego rzutu.<sup>185</sup> Stosowanie stentów powlekanych jest preferowane ze względu na niższy średnio- i długoterminowy wskaźnik powikłań.<sup>186</sup> Stenty biodegradowalne są w fazie rozwoju, ale stosuje się je głównie u dzieci, kiedy aorta nadal ma rosnąć.

Angioplastyka balonowa u osób dorosłych jest wskazana jedynie w celu ponownego poszerzenia wcześniej stentowanej aorty.

Podczas gdy pediatryczne techniki chirurgiczne obejmują resekcję i zespolenie koniec do końca, resekcję i rozszerzone zespolenie koniec do końca, aortoplastykę z zastosowaniem łaty, aortoplastykę z wykorzystaniem płata z proksymalnego odcinka tętnicy podobojczykowej lewej, wstawianie graftu (walcowatego) oraz pomostowanie przy użyciu graftu skaczącego, to u dorosłych możliwe jest wykonanie tylko tych dwóch ostatnich. Wszczepienie konduktu od aorty wstępującej do zstępującej jest preferowaną metodą u osób dorosłych z trudnym wariantem anatomicznym. Choć ryzyko chirurgiczne w prostej CoA wynosi obecnie  $< 1\%$ , zwiększa się ono istotnie w wieku 30–40 lat. Uszkodzenie rdzenia kręgowego jako powikłanie stało się niezwykle rzadkie.<sup>187</sup>



**RYCINA 6.** Postępowanie w koarktacji i rekoarktacji aorty

- a W celu rozpoznania należy rozważyć całodobowe monitorowanie ciśnienia tętniczego na prawym ramieniu.  
b inwazyjnie potwierdzony pomiar  
c względem średnicy aorty na poziomie przepony

Ponieważ CoA nie jest chorobą, która dotyczy jedynie aorty, należy wziąć pod uwagę współistniejące wady, które mogą wymagać interwencji, takie jak:

- współistniejące istotne AS lub jej niedomykalność (BAV)
- tętniak aorty wstępującej o średnicy >50 mm lub jego szybka progresja
- tętniak lub tętniak rzekomy w miejscu uprzedniej CoA
- objawowe lub duże tętniaki koła tętniczego Willisa.

Leczenie należy prowadzić w ośrodkach o dużym doświadczeniu w leczeniu CHD.

#### 4.6.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Poniżej wymieniono potencjalne problemy pojawiające się w wyniku leczenia, jego następstwa i powikłania:

- U pacjentów często występuje nadciśnienie tętnicze spoczynkowe lub indukowane wysiłkiem (nawet po skutecznym leczeniu), które jest istotnym czynnikiem ryzyka przedwczesnej CAD, dysfunkcji komór oraz pęknięcia tętniaków aorty lub tętnic mózgu.<sup>188</sup>
- Geometria łuku (gotycki, krenelowy, prawidłowy) i mniejsze rozmiary aorty w obszarze stentowanym mogą przyczynić się do rozwoju nadciśnienia. Całodobowy pomiar ciśnienia tętniczego krwi na prawym ramieniu ma przewagę w wykrywaniu nadciśnienia tę-

niczego nad pomiarem przygodnym.<sup>189</sup> Znaczenie izolowanego, wywołanego wysiłkiem fizycznym nadciśnienia pozostaje zagadnieniem dyskusyjnym.

- Zwiększony gradient ciśnienia tętniczego (dla ciśnienia skurczowego  $\geq 20$  mm Hg) pomiędzy kończynami górnymi i dolnymi wskazuje na rekoarktację i uzasadnia inwazyjną ocenę w celu potwierdzenia i leczenia.
- Leczenie nadciśnienia tętniczego powinno być zgodne z wytycznymi ESC/ESH z 2018 r.<sup>190</sup>
- Nawracająca lub resztkowa CoA może indukować lub nasilać systemowe nadciśnienie tętnicze oraz jego powikłania.
- Tętniaki aorty wstępującej lub w miejscu interwencji chirurgicznej niosą za sobą ryzyko pęknięcia i zgonu. Zabiegi naprawcze przy użyciu łąty (np. dakronowej) obciążone są szczególnie dużym ryzykiem powstania tętniaka w operowanym miejscu,<sup>191</sup> z tego względu miejsce to należy regularnie obrazować.
- Należy zwrócić uwagę na występowanie BAV, chorób zastawki mitralnej, przedwczesnej CAD oraz wrodzonych małych jagodowych tętniaków wewnątrzczaszkowych koła tętniczego Willisa (nie zaleca się rutynowych badań przesiewowych u pacjentów bezobjawowych). Wszyscy pacjenci z CoA wymagają systematycznej kontroli, przynajmniej corocznie. Obrazowanie aorty (najlepiej za pomocą CMR) jest wymagane w celu udokumentowania anatomii

pooperacyjnej lub po zabiegu interwencyjnym oraz powikłań (nawrót zwężenia, tętniak, powstanie tętniaka rzekomego). Zalecane odstępy czasu między kolejnymi badaniami to zwykle 3–5 lat, ale zależą one również od wyjściowej patologii.

#### 4.6.6. Informacje dodatkowe

- Wysilek fizyczny / sport: pacjenci bez resztkowego zwężenia, z prawidłowym spoczynkowym i wysiłkowym ciśnieniem tętniczym najczęściej mogą podejmować normalną aktywność bez ograniczeń. Pacjenci z nadciśnieniem tętniczym, rezydualnym zwężeniem lub innymi powikłaniami powinni unikać forsownych ćwiczeń izometrycznych, proporcjonalnie do nasilenia problemów zdrowotnych.
- Ciąża: po skutecznym leczeniu CoA wiele kobiet znosi ciążę bez większych problemów.<sup>43</sup> U kobiet niepoddanych naprawie CoA, jak również u kobiet poddanych leczeniu operacyjnemu, u których występuje nadciśnienie tętnicze, resztkowa CoA lub tętniak aorty, istnieje zwiększone ryzyko pęknięcia aorty i tętniaków tętnic mózgu podczas ciąży i porodu. Istnieją doniesienia o zwiększonym ryzyku poronienia i nadciśnienia w ciąży<sup>192</sup> (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.7. Patologie aorty

#### 4.7.1. Zespół Marfana i pokrewne mu dziedziczne choroby aorty piersiowej

##### 4.7.1.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Zespół Marfana jest prototypem jednostek zespołów HTAD, obejmujących klinicznie i genetycznie niejednorodną grupę zaburzeń z tętniakiem lub rozwarstwieniem aorty piersiowej jako wspólnym mianownikiem. Zarówno zespołowe, jak i nieszołowe (lub izolowane) formy HTAD należą do spektrum klinicznego, przy czym prezentacja kliniczna poszczególnych jednostek nakłada się na siebie w znacznym stopniu.

Więcej informacji na temat różnych zespołów można znaleźć w wytycznych ESC z 2014 r. dotyczących choroby aorty<sup>193</sup> oraz w stanowisku towarzystw naukowych w sprawie badań genetycznych w ACHD/HTAD.<sup>140</sup> Ponieważ większość dzieci, u których występują głównie zespołowe postaci HTAD, w wieku dorosłym zostanie skierowana do ośrodków prowadzących opiekę nad ACHD, niniejsze wytyczne koncentrują się na określonych powikłaniach sercowo-naczyniowych. Zespół Marfana jest przedstawiony jako choroba modelowa, inne zespoły zostały omówione w przypadku istotnych różnic w stosunku do zespołu Marfana.

##### 4.7.1.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Chociaż choroba aorty piersiowej – tętniak wykryty w wyniku badania przesiewowego lub

rozwarstwienie jako ostre powikłanie – jest główną cechą charakterystyczną zespołu Marfana / HTAD, to kluczem do postawienia rozpoznania u niektórych pacjentów mogą być pozaoortalne objawy w obrębie układu szkieletowego / narządu wzroku. Rokowanie we wszystkich postaciach HTAD zależy głównie od stopniowego poszerzania się aorty, prowadzącego do jej rozwarstwienia lub pęknięcia. Rokowanie różni się w zależności od podłoża genetycznego. Średni wiek w chwili zgonu u nieleczonych pacjentów z zespołem Marfana wynosi <40 lat, ale może zbliżać się do wieku całej populacji u pacjentów, u których rozpoznanie jest znane i którzy są właściwie leczeni.<sup>29,194</sup> Do rzadszych przyczyn zgonów z przyczyn sercowo-naczyniowych należą niewydolność serca i SCD.<sup>29</sup>

W zespole Marfana główną determinantą rozwarstwienia aorty typu A jest średnica pierścienia aorty ze zwiększonym ryzykiem pęknięcia  $\geq 50$  mm.<sup>195</sup> Inne czynniki ryzyka to wywiad rodzinny występowania pęknięcia aorty przy małej średnicy,<sup>193</sup> tempo przyrostu średnicy pierścienia aorty, ciąża i nadciśnienie tętnicze. Pojawia się coraz więcej danych naukowych na istnienie różnic w ryzyku powikłań aortalnych zależnych od genetyki pacjenta i dane te należy brać pod uwagę. Inne części aorty – lub w przypadku niektórych postaci jej główne odgałęzienia – mogą również poszerzać się lub rozwarstwić.

Obecność istotnej niedomykalności zastawki aortalnej, trójdzielnej lub mitralnej – zwykle związana z wypadaniem płatków zastawki – może prowadzić do objawów przeciążenia objętościowego komory. Choroba LV może jednak występować również niezależnie od dysfunkcji zastawki, co może mieć związek z zaburzeniami rytmu serca. Wypadanie płatków zastawki mitralnej u pacjentów z zespołem Marfana objawia się wcześniej i postępuje do ciężkiej niedomykalności mitralnej, z koniecznością wykonania zabiegu chirurgicznego oraz prowadzi do występowania IE wcześniej niż w idiopatycznym wypadaniu płatków zastawki mitralnej.<sup>196</sup>

##### 4.7.1.3. Postępowanie diagnostyczne

Bardzo istotne jest wczesne rozpoznanie choroby, ponieważ profilaktyczna operacja chirurgiczna może zapobiec rozwarstwieniu i pęknięciu aorty. Wymaga to multidyscyplinarnego, zespołowego podejścia z uwzględnieniem wyników badań klinicznych i genetycznych.<sup>197</sup> Rozpoznanie zespołu Marfana opiera się na kryteriach Gandawy, przy czym głównymi cechami są: tętniak opuszki aorty / dysekcja i ektopia soczewek.<sup>198</sup> Kryteria dla pozostałych postaci HTAD nie zostały dokładnie określone.

Badanie panelowe genów ma istotne znaczenie dla potwierdzenia rozpoznania i ustalenia postępowania. Odsetek wykrywania mutacji w postaciach objawowych jest większy (>90%) niż w przypadkach bezobjawowych (20–30%).<sup>199</sup>

Po zidentyfikowaniu wariantu patogennego obojętne jest przeprowadzenie badań genetycznych członków rodziny, aby umożliwić wczesne i właściwe postępowanie.

- Ocena echokardiograficzna opuszki aorty powinna obejmować pomiary na poziomie pierścienia, zatoki, łączy zatokowo-tubularnego, aorty wstępującej, łuku i aorty zstępującej. U osób dorosłych zaleca się wykonywanie pomiarów w końcowej fazie rozkurczu na zasadzie „krawędź wiodąca do wiodącej” (*leading-to-leading edge*). Uzyskane wartości należy skorygować w zależności od wieku, płci i rozmiaru ciała za pomocą standaryzowanych nomogramów.<sup>200,201</sup> Należy ocenić morfologię zastawek (wypadanie płatków zastawki mitralnej, BAV) i ich funkcję, a także obecność PDA. Wymiary i czynność LV należy oceniać zgodnie z ogólnie przyjętymi zaleceniami.
- Angiografię CMR lub CCT od głowy do miednicy należy wykonać u każdego pacjenta w ocenie wyjściowej, zapewniając obrazowanie całej aorty i naczyń od niej odchodzących. Oprócz pomiaru wymiarów średnicy aorty, informacje na temat krętości aorty / tętnic kręgowych są ważne dla celów diagnostycznych i prognostycznych.<sup>202,203</sup>
- Monitorowanie metodą Holtera należy przeprowadzić u pacjentów objawowych, ponieważ mogą wystąpić arytmie komorowe, zaburzenia przewodzenia i SCD.

#### 4.7.1.4. Leczenie farmakologiczne

Chociaż w żadnym badaniu nie stwierdzono zmniejszenia śmiertelności ani szybkości rozwarstwienia,  $\beta$ -adrenolityki pozostają podstawą leczenia pacjentów z zespołem Marfana / HTAD, ponieważ zmniejszają siłę ścinające działające na ścianę naczynia i tempo poszerzenia aorty.<sup>204</sup> Rygorystyczne leczenie przeciwnadciśnieniowe ukierunkowane na obniżenie skurczowego ciśnienia tętniczego w całodobowym monitorowaniu <130 mm Hg (110 mm Hg u pacjentów z rozwarstwieniem aorty) jest ważne, chociaż nie ma danych pozwalających na ustalenie bezsprzecznych wartości progowych dla ciśnienia tętniczego. ARB nie wykazały lepszego wyniku w porównaniu z  $\beta$ -adrenolitykami lub jako dodatek do  $\beta$ -adrenolityków w kilku badaniach, ale można je rozważyć jako alternatywne leczenie u pacjentów nietolerujących  $\beta$ -adrenolityków.<sup>205,206</sup> Leczenie farmakologiczne powinno być kontynuowane po zabiegu operacyjnym.

Trwające metaanalizy badań nad leczeniem farmakologicznym mogą pomóc w zdefiniowaniu podgrup – w oparciu o dane genetyczne i kliniczne – które odniosą korzyści z określonego leczenia.<sup>207</sup> Ponieważ nie przeprowadzono żadnych badań klinicznych w HTAD poza zespołem Marfana, leczenie jest zwykle przyjmowane na podstawie danych dotyczących zespołu Marfana.

#### 4.7.1.5. Leczenie chirurgiczne

Wskazania do interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi wskazań do leczenia chirurgicznego aorty w patologii aorty. Profilaktyczny zabieg chirurgiczny na opuszce aorty jest jedyną ostateczną metodą zapobiegania rozwarstwieniu aorty w zespole Marfana i pokrewnych HTAD. U pacjentów z anatomicznie prawidłową zastawką aortalną i małą niedomykalnością preferowaną metodą leczenia jest zastępowanie opuszki aorty protezą z dakronu i reimplantacja tętnic wieńcowych do protezy (procedura Davida), która ma dobry, długotrwały efekt, również u pacjentów z zespołem Marfana.<sup>193,208</sup> Wykorzystanie kompozytowego graftu, zwykle z zastawką mechaniczną, jest trwalszym alternatywnym rozwiązaniem, ale wymaga długotrwałego leczenia przeciwnadciśnieniowego. Decyzję o wyborze techniki należy podejmować indywidualnie, a pod uwagę powinny być brane preferencje pacjenta i doświadczenie chirurgiczne.<sup>209</sup>

Zespół Marfana i pokrewne HTAD wiążą się z ryzykiem powtórnego rozwarstwienia i nawrotów tętniaka w dystalnej części aorty, zwłaszcza u pacjentów z wcześniejszym rozwarstwieniem.<sup>210,211</sup> Wraz ze zwiększeniem średniej długości życia powikłania te występują coraz częściej. Chirurgia otwarta aorty pozostaje referencyjną metodą leczenia dystalnej choroby aortalnej, chociaż w wybranych przypadkach można rozważyć procedury hybrydowe ze stentowaniem wewnątrznaczyniowym, w których możliwe jest umieszczenie proksymalne i dystalne stentu w protezie dakronowej.

#### 4.7.1.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Wymagana jest ciągła i regularna wielodyscyplinarna obserwacja w centrum specjalistycznym. Echokardiografia i CCT/CMR są kluczowymi badaniami.

#### 4.7.1.7. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: pacjentom należy zalecić unikanie maksymalnego wysiłku, współzawodnictwa sportowego, sportów kontaktowych i ćwiczeń izometrycznych. Szacowanie ryzyka na podstawie wielkości aorty zostało zasugerowane przez Budtsa i wsp.<sup>24</sup>
- Cięża: w genetycznie potwierdzonym zespole Marfana / HTAD istnieje 50% ryzyko transmisji zarówno dla mężczyzn, jak i kobiet. Konieczne jest właściwe i odpowiednie czasowo poradnictwo genetyczne. Kobietom o średnicy opuszki aorty >45 mm zdecydowanie odradza się zajście w ciążę bez uprzedniej naprawy z uwagi na duże ryzyko rozwarstwienia.<sup>43</sup> Średnica opuszki aorty <40 mm rzadko stanowi problem, choć nie można określić całkowicie bezpiecznej średnicy. Gdy średnica opuszki aorty wynosi pomiędzy 40 a 45 mm, wcześniejszy przyrost wymiaru aorty i wywiad ro-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego aorty w patologiach aorty

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Zespół Marfana i HTAD</b>		
Naprawa zastawki aortalnej za pomocą reimplantacji lub plastyki techniką anuloplastyki aortalnej jest zalecana u młodych pacjentów z zespołem Marfana lub pokrewnych HTAD z poszerzoną opuszką aorty i trójpłatkową zastawką aortalną, jeśli jest wykonywana przez doświadczonego chirurga	I	C
Operacja jest zalecana u pacjentów z zespołem Marfana, z chorobą opuszki aorty z maksymalną średnicą aorty na poziomie zatok $\geq 50$ mm <sup>c</sup>	I	C
Należy rozważyć operację u pacjentów z zespołem Marfana, z chorobą opuszki aorty z maksymalną średnicą aorty na poziomie zatok $\geq 45$ mm <sup>c</sup> i dodatkowymi czynnikami ryzyka <sup>d</sup>	IIa	C
Należy rozważyć operację u pacjentów z mutacją <i>TGFBR1</i> lub <i>TGFBR2</i> (w tym z zespołem Loeyisa i Dietza) z chorobą opuszki aorty z maksymalną średnicą aorty na poziomie zatok $\geq 45$ mm <sup>c</sup>	IIa	C
<b>Dwupłatkowa zastawka aortalna</b>		
Leczenie operacyjne aorty należy rozważyć, jeśli aorta wstępująca jest: • $\geq 50$ mm przy obecności dwupłatkowej zastawki aortalnej z dodatkowymi czynnikami ryzyka <sup>e</sup> lub koarktacją aorty • $\geq 55$ mm u wszystkich pozostałych pacjentów	IIa	C
<b>Zespół Turnera</b>		
U kobiet z zespołem Turnera w wieku $>16$ lat z indeksem aorty wstępującej $>25$ mm/m <sup>2</sup> i dodatkowymi czynnikami ryzyka rozwarstwienia aorty <sup>f</sup> należy rozważyć planową operację tętniaków opuszki aorty i/lub aorty wstępującej	IIa	C
U kobiet z zespołem Turnera w wieku $>16$ lat z indeksem aorty wstępującej $>25$ mm/m <sup>2</sup> i bez dodatkowych czynników ryzyka rozwarstwienia aorty <sup>f</sup> można rozważyć planową operację tętniaków opuszki aorty i/lub aorty wstępującej	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c W przypadku ekstremalnie małych lub dużych rozmiarów BSA może być konieczne dostosowanie zalecanych punktów odcięcia.

d w wywiadzie rodzinnym rozwarstwienie aorty przy małej średnicy (lub wcześniejsze wystąpienie u pacjenta spontanicznego rozwarstwienia naczynia), postępująca AR, chęć zajścia w ciążę, niekontrolowane nadciśnienie i/lub zwiększanie się wymiaru aorty  $>3$  mm/rok (w powtarzanych pomiarach wykonanych tą samą techniką obrazowania bramkowaną EKG, na tym samym poziomie aorty, bezpośrednio porównywanych i potwierdzone inną techniką obrazowania)

e w wywiadzie rodzinnym rozwarstwienie aorty przy małej średnicy, chęć zajścia w ciążę, nadciśnienie systemowe i/lub wzrost wymiaru aorty  $>3$  mm/rok (w powtarzanych pomiarach wykonanych tą samą techniką obrazowania bramkowaną EKG, na tym samym poziomie aorty, bezpośrednio porównywanych i potwierdzone inną techniką obrazowania)

f BAV, wydłużenie łuku aorty, CoA i/lub nadciśnienie

Skróty: AR – niedomykalność aortalna, BAV – dwupłatkowa zastawka aortalna, BSA – powierzchnia ciała, CoA – koarktacja aorty, EKG – elektrokardiogram, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej

dzinny są istotnymi czynnikami przy podejmowaniu decyzji o operacji naprawczej aorty przed zajściem w ciążę. Nawet po naprawie aorty wstępującej, pacjentki z zespołem Marfana są nadal narażone na ryzyko rozwarstwienia w pozostałej części aorty (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).

- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.7.2. Dwupłatkowa choroba aorty

W zależności od przytaczanej serii opisów przypadków u 20–84% pacjentów z BAV będzie się rozwijać poszerzenie aorty wstępującej, co wskazuje na to, że BAV należy traktować jako część spektrum aortopatii obejmujących zastawkę aortalną,<sup>212</sup> dlatego dwupłatkowa choroba aorty może być odpowiedniejszym terminem. Nadal przedmiotem dyskusji jest w jakim stopniu patogeneza uwarunkowana jest wewnętrznymi

mi/genetycznymi zaburzeniami budowy ściany lub zmienioną hemodynamiką, ale prawdopodobnie istotne są oba te czynniki.

Przy nieobecności istotnych zaburzeń czynności zastawki poszerzenie aorty w przebiegu dwupłatkowej choroby aorty rozwija się zwykle bezobjawowo. Wraz ze wzrostem średnicy zwiększa się jednak ryzyko wystąpienia ostrego rozwarstwienia aorty. W porównaniu z populacją ogólną częstość występowania rozwarstwienia aorty u pacjentów z dwupłatkową chorobą aorty jest 8 razy większa, co w liczbach bezwzględnych nadal przedstawia małe ryzyko (31/100 000 pacjentolat),<sup>172,176,213</sup> znacznie mniejsze niż w przypadku zespołu Marfana / HTAD. Badania obserwacyjne wskazują, że stan kliniczny pacjentów z dwupłatkową chorobą aorty jest bardziej zbliżony do stanu klinicznego u osób z tętniakami w populacji ogólnej i stanowi łagodniejszą patologię aorty niż zespół Marfana / HTAD.<sup>176,214</sup>

CoA wiąże się ze zwiększonym ryzykiem rozwarstwienia.<sup>215</sup>

Informacje na temat postępowania diagnostycznego zamieszczono w ROZDZIALE 4.7.1.3.

Dotychczas nie ma danych naukowych na temat skuteczności leczenia farmakologicznego poszerzenia aorty w dwupłatkowej chorobie aorty, ale uzasadnione może być uznanie  $\beta$ -adrenolityków lub ARB za leczenie pierwszego rzutu w razie występowania nadciśnienia tętniczego.

Wskazówki dotyczące interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi operacji chirurgicznych aorty w patologiach aorty.

Rodzinne występowanie BAV zostało wyraźnie określone w zakresie 5–10% u krewnych I stopnia w różnych badaniach.<sup>216</sup> Badania echokardiograficzne u krewnych I stopnia pacjentów z BAV są zalecane i mogą być szczególnie przydatne u chłopców, u sportowców oraz w przypadku występowania nadciśnienia tętniczego. Rzadkie patogenne warianty w wielu genach stanowią <5% wszystkich przypadków dwupłatkowej choroby aorty i rutynowe badania genetyczne w tej sytuacji nie są zalecane, ale można je rozważyć w przypadkach rodzinnego występowania.<sup>140</sup>

Nie ma danych na temat ryzyka rozwarstwienia związanego z ciążą u kobiet z poszerzoną aortą. Zgodnie z wytycznymi ESC z 2018 r. dotyczącymi postępowania w przypadku chorób układu krążenia w czasie ciąży<sup>43</sup> kobietom powinno się odradzać ciążę, gdy średnica aorty wynosi >50 mm.

Informacje dotyczące leczenia AR – zob. wytyczne ESC/EACTS z 2017 r. na temat postępowania w zastawkowych wadach serca.<sup>25</sup>

#### 4.7.3. Zespół Turnera

Zespół Turnera jest spowodowany częściową lub całkowitą monosomią chromosomu X i występuje u 1/2500 żywo urodzonych dziewczynek.<sup>217</sup> Zespół Turnera wiąże się z niskim wzrostem, opóźnionym dojrzewaniem, dysgenezą jajników, hipogonadyzmem hipergonadotropowym, niepłodnością, wrodzonymi wadami serca, cukrzycą, osteoporozą i zaburzeniami autoimmunologicznymi. CHD występuje u ~50% kobiet z zespołem Turnera i obejmuje wysoką częstość występowania BAV, CoA, częściowy nieprawidłowy spływ żył płucnych, przetrwałą lewą SVC, wydłużony łuk aorty, poszerzenie tętnic ramiennie-głowych i poszerzenie aorty. Ze względu na tak dużą częstość występowania nieprawidłowości, każda kobieta z zespołem Turnera powinna zostać przynajmniej jednokrotnie skonsultowana przez kardiologa.<sup>217</sup> U wszystkich osób z zespołem Turnera, nawet w przypadku braku CHD, występuje uogólniona patologia naczyń tętniczych, a sam zespół Turnera jest niezależnym czynnikiem ryzyka poszerzenia aorty piersiowej. Roz-

warstwienie aorty (zarówno typu A, jak i typu B) występuje w ~40/100 000 osobolat w porównaniu z 6/100 000 osobolat w populacji ogólnej.<sup>218</sup>

Informacje na temat postępowania diagnostycznego zamieszczono w ROZDZIALE 4.7.1.3.

Wskazania dotyczące interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi operacji chirurgicznych aorty w patologiach aorty.

Wraz z postępowaniem w technologii wspomaganego rozrodu i donacji komórek jajowych, coraz więcej kobiet z zespołem Turnera może obecnie zająć w ciążę. Występowanie poszerzenia aorty i CHD zwiększa ryzyko związane z ciążą, a kobiety z zespołem Turnera są również narażone na zwiększone ryzyko wystąpienia nadciśnienia w ciąży, w tym stanu przedzrzucawkowego. Wszystkie kobiety z zespołem Turnera należy poinformować o zwiększonym ryzyku sercowo-naczyniowym związanym z zajściem w ciążę i leczeniem niepłodności.<sup>43</sup>

## 4.8. Zwężenie drogi odpływu prawej komory

### 4.8.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Zwężenie drogi odpływu RV może wystąpić u podstawy stożka tętniczego, na poziomie stożka, na poziomie zastawki lub ponad zastawką.

- Podstożkowemu zwężeniu lub DCRV często towarzyszy VSD. Jest ono spowodowane przewężeniem utworzonym przez wydatne i przerośnięte beleczki mięśniowe lub grzebienie, które oddzielają przerośniętą wysokociśnieniową część dopływową i wierzchołkową od niskociśnieniowej, nieprzerośniętej i niezwężonej części odpływowej RV.<sup>219</sup>
- Zwężenie stożkowe najczęściej występuje w połączeniu z innymi wadami, szczególnie z VSD, TOF oraz w następstwie zwężenia zastawki tętnicy płucnej (PS; odczynowy przerost mięśnia sercowego). Zwężenie na poziomie stożka tętniczego i do pewnego stopnia również zwężenie na poziomie podstożkowym mają charakter dynamiczny, co oznacza, że ujście zawęża się podczas skurczu.
- Na poziomie zastawkowym PS jest zazwyczaj izolowaną zmianą chorobową. Może wystąpić poszerzenie PA, głównie z powodu rzeczywistych nieprawidłowości budowy ściany, niezależne od hemodynamiki. Najczęściej występuje charakterystyczna zastawka tętnicy płucnej w kształcie kopyły z wąskim, centralnym otworem, ale zachowaną ruchomą podstawy zastawki. Dysplastyczna zastawka tętnicy płucnej, ze słabo ruchomymi płatkami zastawki i zgrubieniem śluzakowatym, występuje rzadziej (15–20%; jeszcze rzadziej u nieleczonych dorosłych) i często jest składową zespołu Noonan. U dorosłych zwężona zastawka tętnicy płucnej może ulegać zwężeniu w późniejszych etapach życia.
- Nadzastawkowe PS, czyli zwężenie tętnicy płucnej, jest spowodowane przez zwężenie głównego pnia płucnego, jego podziału na tę-



## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego zwężenia drogi odpływu prawej komory

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
W przypadku zastawkowego PS interwencją z wyboru, jeśli to anatomicznie możliwe, jest walwuloplastyka balonowa	I	C
O ile nie jest wymagana wymiana zastawki, zaleca się leczenie inwazyjne zwężenia drogi odpływu prawej komory (RVOTO) na każdym poziomie bez względu na występowanie objawów, jeśli zwężenie jest ciężkie (szczytowy gradient dopplerowski >64 mm Hg <sup>c</sup> )	I	C
Jeśli jedyną opcją jest operacyjna wymiana zastawki, zaleca się ją u pacjentów z ciężkim zwężeniem, którzy są objawowi <sup>d</sup>	I	C
Jeśli jedyną opcją jest operacyjna wymiana zastawki <sup>d</sup> jest ona zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim zwężeniem w przypadku obecności $\geq 1$ z następujących czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• obiektywny spadek wydolności fizycznej</li> <li>• pogarszająca się czynność RV i/lub postępująca TR do co najmniej umiarkowanej</li> <li>• RVSP &gt;80 mm Hg</li> <li>• przeciek R-L przez ASD lub VSD</li> </ul>	I	C
Interwencję u pacjentów ze szczytowym gradientem dopplerowskim <64 mm Hg należy rozważyć przy obecności $\geq 1$ z następujących czynników: <ul style="list-style-type: none"> <li>• objawy związane z PS</li> <li>• pogarszająca się czynność RV i/lub postępująca TR do co najmniej umiarkowanej</li> <li>• Przeciek R-L przez ASD lub VSD</li> </ul>	IIa	C
Należy rozważyć przeskórne leczenie interwencyjne położonego obwodowo PS niezależnie od objawów, jeśli stwierdza się zwężenie o >50% średnicy i RVSP >50 mm Hg i/lub związane z tym nieprawidłowości przepływu płucnego	IIa	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c RVSP szacowane z prędkości TR powinno potwierdzić ciężkie PS.

d Wskazania są bardziej wymagające, kiedy konieczna jest wymiana zastawki, biorąc pod uwagę ryzyko w obserwacji odległej, takie jak zapalenie wsierdzia lub powtórna interwencja ze względu na dysfunkcję sztucznej zastawki.

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, R-L – prawo-lewy, RV – prawa komora, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej

nice płucne lub gałęzi tętnic płucnych. Rzadko występuje jako wada izolowana, może występować w zespole Williamsa i Beurena, w zespole Noonan, zespole różyczki wrodzonej lub zespole Alagille'a. Zwężenie może być umiejscowione w obrębie głównych gałęzi lub bardziej obwodowo, może być ograniczone lub rozległe (hipoplastyczne), aż do całkowitego zamknięcia, może być pojedyncze lub mnogie. Zwężenie może być następstwem uprzedniego założenia opaski na tętnicę płucną lub występować w miejscu zamknięcia uprzedniego przecieku. Zwężenie średnicy o  $\geq 50\%$  zwykle uważa się za istotne, ponieważ wiąże się z występowaniem gradientu ciśnienia i skutkuje nadciśnieniem w proksymalnej części PA.

### 4.8.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

- Zwężenie podstożkowe/stożkowe: dorośli pacjenci z nieoperowaną DCRV mogą być bezob-

jawowi lub mogą zgłaszać objawy dławicowe, duszność, zawroty głowy lub omdlenia. Stopień zwężenia postępuje z czasem.<sup>220</sup>

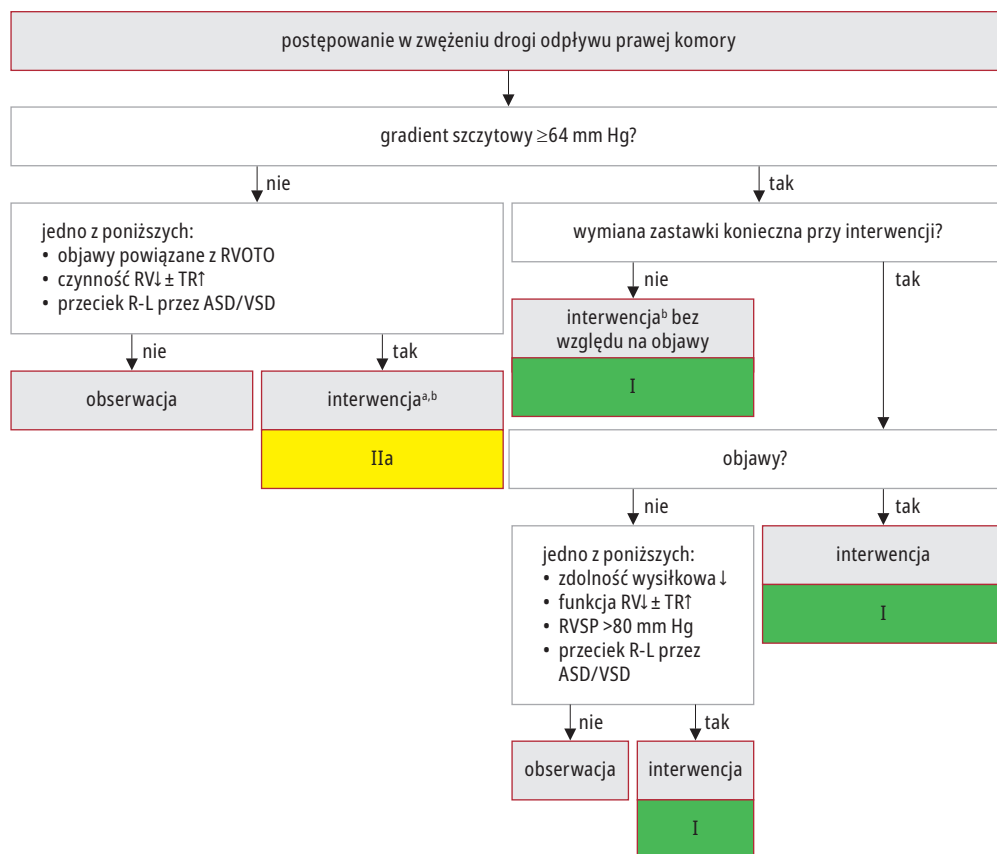
- Zwężenie zastawkowe: pacjenci z łagodnym i umiarkowanym zwężeniem zastawki tętnicy płucnej (PS) są zwykle bezobjawowi. Łagodne zastawkowe PS u nieoperowanych dorosłych zazwyczaj nie jest postępujące.<sup>221</sup> Umiarkowane PS może postępować na poziomie zastawkowym (zwapnienia) lub podzastawkowym na skutek odczynowego przerostu mięśnia sercowego. U pacjentów z ciężkim zwężeniem może występować duszność i ograniczenie tolerancji wysiłku, wiąże się ono z gorszym rokowaniem.
- Zwężenie nadzastawkowe: pacjenci mogą być bezobjawowi lub mogą zgłaszać duszność i ograniczenie tolerancji wysiłku. Rozpoznanie formułuje się zazwyczaj w kontekście różnych zespołów chorobowych lub w następstwie diagnostyki z powodu podejrzenia PH. Obwodowe zwężenie PA może być postępujące.

### 4.8.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, których opis zamieszczono w ROZDZIALE 3.3.

Do objawów klinicznych należy szorstki szmer skurczowy nad zwężeniem z szerokim rozdwojeniem drugiego tonu serca. W obwodowym PS szmer skurczowy może być wysłuchiwany typpowo nad polami płucnymi.

- Echokardiografia: można ocenić wielkość, kształt i czynność RV, a także uwidocznienie dokładne położenie/poziom RVOTO oraz zastawkę pnia płucnego, główne PA i proksymalne gałęzie PA. CMR jest dokładniejszą i bardziej niezawodną techniką od ilościowego określania rozmiarów RV, jej objętości i EF. USG dopplerowskie służy do pomiaru prędkości przepływu przez przeszkodę w celu oceny stopnia ciężkości. Korelacja między prędkościami przepływu a gradientami ciśnienia jest silna tylko w przypadku dyskretnego zwężenia, np. izolowanego zastawkowego PS. W obecności prawidłowej czynności RV i prawidłowego przepływu przez zastawkowego RVOTO jest uważana za łagodną, gdy gradient szczytowy w obrębie przeszkody wynosi <36 mm Hg, umiarkowaną, gdy wynosi 36–64 mm Hg, i ciężką, gdy wynosi >64 mm Hg. Jeśli zwężenie jest rozlane lub jeśli występuje >1 zwężenie szeregowo (np. podzastawkowe i zastawkowe), zastosowanie równania Bernoulliego doprowadzi do przeszacowania gradientu ciśnienia. Dopplerowski pomiar prędkości przepływu TR daje wiarygodniejsze oszacowanie ciśnienia w RV – a co za tym idzie, ciężkości RVOTO – niż prędkość przepływu przez RVOTO. Gradienty odzwierciedlają stopień zwężenia tylko wtedy, gdy występuje dobra skurczowa czyn-



**RYCINA 7.** Postępowanie w zwężeniu drogi odpływu prawej komory

- a** W zlokalizowanym obwodowo PS, niezależnie od objawów, należy rozważyć interwencję przeszskórną, jeśli zwężenie wynosi >50% średnicy i RVSP >50 mm Hg i/lub obecna jest zmniejszona perfuzja płuc.
- b** W zastawkowym PS walwuloplastyka balonowa jest interwencją z wyboru, jeśli jest to anatomicznie możliwe.

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, R-L – prawo-lewy, RV – prawa komora, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej

ność RV. W sytuacji niskoprzepływowego i niskogradientowego przepływu bardzo trudno jest ocenić stopień nasilenia RVOTO.<sup>222</sup>

- CMR i CCT często dostarczają dodatkowo ważnych informacji identyfikujących poziom(y) zwężenia, w tym poziom(y) podstożkowy (DCRV), konduitu lub gałęzi PA oraz ocenę objętości RV, pierścienia płucnego, wymiarów drogi wypływu i tętnicy oraz zróżnicowany przepływ krwi w płucach. CMR i CCT są metodami z wyboru do obrazowania poszerzenia tętnicy płucnej i obwodowego PS.
- Cewnikowanie serca może być niezbędne do potwierdzenia stopnia, nasilenia i poziomu zwężenia (np. DCRV).

#### 4.8.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przeszskórne

Walwulotomia balonowa z użyciem cewnika jest zalecana u pacjentów z niedysplastycznym zastawkowym PS oraz z obwodowym PS (często z wszczepieniem stentu).<sup>223</sup> Operacja jest zalecana u pacjentów z podstożkowym lub stożkowym PS i hipoplastycznym pierścieniem zastaw-

ki tętnicy płucnej, z dysplastyczną zastawką tętnicy płucnej, a także u pacjentów ze zmianami współistniejącymi, które wymagają leczenia chirurgicznego, takimi jak ciężka niedomykalność zastawki tętnicy płucnej (PR) lub ciężka TR. Obwodowe PS rzadko można zaopatrzyć za pomocą zabiegów chirurgicznych.

Zarówno zabiegi chirurgiczne, jak i interwencje przeszskórne powinny być wykonywane tylko w ośrodkach specjalizujących się w leczeniu CHD.

U chorych z PS podzastawkowym, zastawkowym i nadzastawkowym może występować wyraźnie poszerzony pień płucny. W tych niskociśnieniowych, bardzo elastycznych naczyniach pęknięcie jest niezwykle rzadkie, stąd tętniaki naczyń płucnych nie wymagają zazwyczaj leczenia zabiegowego.<sup>224</sup>

Informacje dotyczące konduitu RV-PA – zob. ROZDZIAŁ 4.14.

Wskazania do interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji w zwężeniu drogi odpływu prawej komory oraz na RYCINIE 7.

#### 4.8.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

U pacjentów z RVOTO konieczna jest bezterminowa kontrola i systematyczna ocena echokardiograficzna. Częstość wizyt kontrolnych zależy od stopnia ciężkości wady, jednak większość pacjentów – z wyjątkiem tych, którzy mają łagodne lub odpowiednio naprawione zwężenie zastawkowe – wymaga kontroli raz w roku, w tym również wizyty w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się leczeniem ACHD. Po interwencji chirurgicznej lub przezskórnej resztkowe PR mogą wymagać ponownej interwencji w późniejszym okresie życia u pacjentów, u których wystąpią objawy, lub w przypadku postępującego poszerzenia lub dysfunkcji RV (zob. ROZDZIAŁ 4.10). Pacjentów z łagodnym zastawkowym lub łagodnym resztkowym PS należy kontrolować jedynie raz na 5 lat.

#### 4.8.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: bez ograniczeń w przypadku pacjentów z łagodnym (resztkowym) PS. Pacjenci z umiarkowanym PS powinni unikać współzawodnictwa sportowego oraz sportów o charakterze statycznym. Pacjentom z ciężkim PS należy zalecić aktywność sportową o niewielkim nasileniu.
- Ciąża: ciąża jest dobrze tolerowana, jeśli zwężenie RVOTO nie jest skrajnie ciężkie i jeśli nie występują nasilone objawy niewydolności RV. Przeszkorną walwulotomię balonową można wykonać w okresie ciąży, jednak rzadko jest to konieczne (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.9. Anomalia Ebsteina

#### 4.9.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Anomalia Ebsteina charakteryzuje się nieprawidłowością uformowania płatków TV i ich przemieszczeniem w stronę wierzchołka RV. Przedni płatek zazwyczaj jest umiejscowiony prawidłowo na poziomie pierścienia zastawkowego, ale jest powiększony i „żałowy”, natomiast płatki przegrodowy i tylny są przemieszczone w kierunku wierzchołka komory i często przytwierdzone do wsierdzia.

Przemieszczenie TV w kierunku wierzchołka RV oznacza, że prawa połowa serca składa się z morfologicznego RA, zatrializowanej części RV oraz pozostałej czynnościowej RV; często występuje niedomykalność TV.

Do najczęściej współistniejących nieprawidłowości można zaliczyć: przeciek na poziomie przedsionków (ASD typu otworu wtórnego lub przetrwały otwór owalny [PFO]) oraz (utajone) dodatkowe drogi przewodzenia, w tym typu Mahaima. Mnogie dodatkowe drogi przewodzenia w połączeniu z AT i AF są związane z SCD. Podobne jak w anomalii Ebsteina nieprawidłowości systemowej TV występują w 1/3 przypadków ccTGA.

Nieprawidłowości hemodynamiczne zależą od nasilenia dysfunkcji TV, stopnia atrializacji RV, kurczliwości pozostałej czynnościowej RV oraz komory systemowej, typu i ciężkości współistniejących nieprawidłowości oraz zaburzeń rytmu serca.

Obraz patofizjologiczny określa skurczowa fala zwrotna krwi z czynnościowej RV przez TV do zatrializowanej RV lub RA, które mają skłonność do poszerzenia się. Połączenie międzyprzedsionkowe umożliwia przeciek L-R lub – szczególnie podczas wysiłku fizycznego – R-L. Anomalia Ebsteina może powodować przewlekłe zmniejszenie systemowego rzutu serca.

#### 4.9.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Stan kliniczny obejmuje postaci od prawie bezobjawowej do nasilonej sinicznej wady serca. Pacjenci z łagodnymi formami anomalii mogą przez dekady pozostawać bezobjawowi aż do czasu rozpoznania. Do typowych powikłań można zaliczyć: wysokiego stopnia TR, dysfunkcję RV, niewydolność RV, marskość wątroby, ropnie mózgu, zatory skrzyżowane, zatorowość płucną, tachyarytmie, SCD oraz IE.

Główne objawy to: zaburzenia rytmu serca (nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy [AVRT] jest najczęstszy), duszność, męczliwość, zła tolerancja wysiłku, ból w klatce piersiowej oraz sinica obwodowa i/lub centralna.

#### 4.9.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Objawy kliniczne obejmują sinicę i powiększenie wątroby. Osluchowo można stwierdzić: szerokie rozdwojenie pierwszego i drugiego tonu serca, seryjne klikli, trzeci i czwarty ton serca oraz szmer skurczowy wynikający z TR. W EKG można zaobserwować: przerost RA, wydłużenie odstępu PQ, blok prawej odnogi pęczka Hisa (często z wielofazowym zespołem QRS), głęboki załamek Q w odprowadzeniach II, III, aVF oraz  $V_1$ – $V_4$ , zespół preekscytacji, niski woltaż, dodatkowe drogi przewodzenia (AVRT) oraz nadkomorowe i komorowe zaburzenia rytmu serca.

- Zdjęcie RTG klatki piersiowej może być pomocne w ocenie zmian wielkości sylwetki serca.
- Echokardiografia umożliwia zobrazowanie: budowy anatomicznej i czynności TV; przesunięcia płatka przegrodowego lub tylnego w kierunku koniuszka komory (u dorosłych  $\geq 0,8$  cm/ $m^2$  BSA); rozmiarów przedniego płatka; przytwierdzenia płatka przegrodowego lub tylnego TV do wsierdzia przegrody lub wolnej ściany komory; wymiarów i czynności poszczególnych fragmentów jam serca (RA, zatrializowana komora, pozostała czynnościowa RV oraz LV) i RVOTO oraz współistniejących nieprawidłowości.

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego anomalii Ebsteina

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Wskazania do leczenia operacyjnego</b>		
U pacjentów z ciężką TR i objawami lub obiektywnym zmniejszeniem wydolności fizycznej zaleca się operację naprawczą	I	C
Zaleca się, aby operacja naprawcza była wykonywana przez chirurga specjalizującego się we wrodzonych wadach serca z doświadczeniem w operowaniu anomalii Ebsteina	I	C
Jeśli istnieje wskazanie do zabiegu na TV, zaleca się zamknięcie ASD/PFO w trakcie naprawy zastawki, jeżeli spodziewana jest dobra tolerancja hemodynamiczna	I	C
U pacjentów z postępującym poszerzeniem prawego serca i pogorszeniem czynności skurczowej RV należy rozważyć operację naprawczą bez względu na objawy	IIa	C
<b>Wskazania do interwencji przezskórnej</b>		
U pacjentów z objawowymi zaburzeniami rytmu serca lub cechami preeksytacji w EKG zaleca się wykonanie badania elektrofizjologicznego z następowym zabiegiem ablacji, jeśli to możliwe, lub leczenie chirurgiczne arytmii w przypadku planowanej operacji serca	I	C
W przypadku udokumentowanego zatoru obwodowego prawdopodobnie spowodowanego zatorem skrzyżowanym należy rozważyć izolowane zamknięcie przezskórne ASD/PFO, ale wymaga to dokładnej oceny przedzabiegowej, aby wykluczyć możliwość indukowanego zabiegiem zwiększenia ciśnienia w RA lub zmniejszenia rzutu serca	IIa	C
Jeśli dominującym problemem jest sinica (spoczynkowa saturacja krwi tętniczej tlenem <90%), można rozważyć izolowane zamknięcie przezskórne ASD/PFO, ale wymaga to dokładnej oceny przedzabiegowej, aby wykluczyć możliwość indukowanego zabiegiem zwiększenia ciśnienia w RA lub zmniejszenia rzutu serca	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, EKG – elektrokardiogram, PFO – przetwarty otwór owalny, RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, TV – zastawka trójdzielna

- CMR jest przydatny przy prognozowaniu<sup>225</sup> oraz ocenie przed- i pooperacyjnej ze względu na nieograniczoną możliwość obrazowania pozwalającą na ocenę ilościową poszerzonej prawej połowy serca oraz czynności RV i TV.

### 4.9.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Sposób leczenia zależy od objawów klinicznych. Leczenie zachowawcze może przejściowo złagodzić objawy i stworzyć korzystną sytuację wyjściową do następczego leczenia operacyjnego.<sup>226</sup> Stosowanie doustnego leczenia przeciwkrzepliwego jest zalecane u pacjentów z zatorem skrzyżowanym lub AF w wywiadzie. W przypadku zwiększonego ryzyka zakrzepowo-zatorowego lub przecieku R-L można rozważyć stosowanie doustnego leczenia przeciwkrzepliwego. Objawowe zaburzenia rytmu serca można leczyć zachowawczo lub – najlepiej – za pomocą interwencji EP.<sup>227</sup> Przezskórny dostęp do prawostronnych dodatkowych dróg przewodzenia i ścieżki wolnej fali nawrotnej w węzle AV może być utrudniony przez operację TV, tak więc uzasadnione może być dokonanie oceny substratów arytmii i przeprowadzenie ablacji przezskórnej, jeśli będzie ona uzasadniona, przed operacją chirurgiczną. Czasem może też zająć konieczność przeprowadzenia zabiegu ograniczonego do zamknięcia połączenia międzyprzedsionkowego. Taką decyzję należy jednak starannie rozważyć, ponieważ zabieg

ten może prowadzić do dalszego zwiększania ciśnień w prawych jamach serca i zmniejszenia systemowego rzutu serca. Chirurgiczny zabieg naprawczy stanowi duże wyzwanie i powinien być wykonywany przez chirurgów doświadczonych w leczeniu tej wady. Plastyka TV, jeśli tylko jest możliwa, jest lepszym rozwiązaniem niż wymiana na TV (z zamknięciem współwystępującego połączenia międzyprzedsionkowego). Jeżeli RV jest zbyt mała do naprawy lub rozwinęła się dysfunkcja RV, można rozważyć dodatkowe dwukierunkowe zespolenie żyły głównej górnej z tętnicami płucnymi (zespolenie Glenna) u osób dorosłych z zachowaną funkcją LV, gdy ciśnienie w lewym przedsionku i ciśnienie końcoworozkurczowe LV nie są zwiększone.<sup>228</sup> U pacjentów po nieudanej operacji naprawczej lub u pacjentów z ciężką niewydolnością obukomorową serca przeszczepienie serca może być jedynym rozwiązaniem.

Uprzednio duża śmiertelność okołoperacyjna (>25%) zmalała do wartości <6% w wyspecjalizowanych ośrodkach. Ponad 90% pacjentów poddanych operacji prowadzonej przez doświadczonego kardiochirurga przeżywa >10 lat, wielu z nich w klasie czynnościowej I lub II. Późne zgony są najprawdopodobniej konsekwencją zaburzeń rytmu serca. W dużych grupach pacjentów przeżycie bez konieczności późnej reoperacji wynosiło 86%, 74%, 62% i 46% odpowiednio w okresie 5, 10, 15 i 20 lat.<sup>229</sup>

#### 4.9.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Konieczna jest regularna kontrola wszystkich pacjentów (co najmniej raz w roku) w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się leczeniem ACHD. Typowe resztkowe nieprawidłowości po zabiegach operacyjnych, na które należy zwrócić uwagę, to: przetrwała lub nowa TR, typowe powikłania po wymianie zastawki, niewydolność RV lub LV, resztkowe przecieki na poziomie przedsionków, zaburzenia rytmu serca oraz wyższego stopnia zaburzenia przewodzenia AV. W przypadku nawracającej TR i dysfunkcji sztucznych zastawek może być konieczna ponowna interwencja.

#### 4.9.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: pacjenci bez resztkowych nieprawidłowości mogą zazwyczaj prowadzić zwyczajny, aktywny tryb życia bez ograniczeń, z wyjątkiem ciężkiego wysiłku statycznego. Pacjenci z co najmniej łagodną TR, dysfunkcją komory, przeciekami, zaburzeniami rytmu serca lub innymi powikłaniami powinni unikać ciężkich ćwiczeń izometrycznych odpowiednio do skali problemów zdrowotnych.
- Cięża: bezobjawowe pacjentki z dobrą czynnością komór mogą dobrze znieść ciężę. Istnieje pewne ryzyko niewydolności RV, zaburzeń rytmu serca lub zatoru skrzyżowanego. W obecności istotnej sinicy, poważnych zaburzeń rytmu serca i niewydolności RV ryzyko związane z ciężą zwiększa się (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.10. Tetralogia Fallota

#### 4.10.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

TOF charakteryzuje się następującymi 4 cechami: nierestrykcyjnym VSD, aortą jeżdżcem (ale w <50%), RVOTO na poziomie stożkowym, zastawkowym lub nadzastawkowym i/lub zwężeniem gałęzi PA oraz następczym przerostem prawej komory (RVH). Populację z TOF można podzielić na pacjentów ze współistniejącymi zespołami genetycznymi (~20%, np. mikrodelekcja 22q11, trisomia 21, zespoły: Alagille'a, Noonan, Williama oraz Klippela i Feila) i bez zespołów genetycznych (ci pacjenci stanowią zdecydowaną większość).<sup>230</sup> Standaryzowany współczynnik śmiertelności wśród pacjentów po korekcji TOF jest prawie 2-krotnie wyższy niż wśród pacjentów z wadami prostymi (ASD i VSD).<sup>231</sup>

#### 4.10.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Chirurgiczna naprawa TOF wyewoluowała z czasem w kierunku zniesienia RVOTO, co zwykle obejmuje usunięcie zwężenia podzastawkowego, wycięcie zawężających odnóg mięśniowych oraz użycie łaty w celu poszerzenia drogi pomiędzy RV a PA. U niektórych pacjentów przed

operacją naprawczą wykonuje się paliatywne zespolenie mające na celu zwiększenie przepływu krwi do płuc. Do częstych powikłań w dorosłym wieku należą:

- PR: istotna PR występuje prawie zawsze po zabiegu naprawczym z użyciem łaty przepierścieniowej. Zazwyczaj PR długo jest dobrze tolerowana. Jednak ciężka przewlekła PR prowadzi ostatecznie do objawowego poszerzenia RV i jej dysfunkcji.<sup>232</sup> Ciężkość PR i jej negatywne skutki długoterminowe nasilają się w przypadku współistnienia dystalnego zwężenia PA lub PAH.
- Resztkowe RVOTO może występować na poziomie stożka tętniczego, zastawki tętnicy płucnej oraz głównego pnia tętnicy płucnej i w gałęziach lewej i prawej tętnicy płucnej. Podwyższone ciśnienie w RV i RVH zostały opisane jako niezależne czynniki ryzyka złego rokowania i obniżonej wydolności fizycznej, pomimo mniejszej objętości RV.<sup>233</sup>
- Resztkowy VSD może wystąpić na skutek częściowego rozejścia się łaty lub niepowodzenia próby całkowitego zamknięcia w czasie zabiegu operacyjnego. Może prowadzić do przeciążenia objętościowego LV.
- Powikłania aortalne mogą pojawić się wiele lat po wyjściowej operacji naprawczej i obejmują postępujące poszerzenie aorty oraz niedomykalność aortalną (rzadko rozwarstwienie aorty). Mechanizm do nich prowadzący nie jest do końca poznany i może obejmować poszerzenie aorty wstępującej, nieprawidłową elastyczność aorty lub rodzaj operacji naprawczej.<sup>234</sup>
- Dysfunkcja RV i LV / niewydolność serca: poszerzenie RV jest zwykle spowodowane resztkową długotrwałą PR ± RVOTO. Znacząca TR może pojawić się w wyniku poszerzenia RV i przyczynia się do dalszego poszerzenia RV. Poszerzenie LV może być wynikiem długotrwałego działania tętniczych zespolień o charakterze paliatywnym, resztkowego VSD i/lub AR. Zarówno dysfunkcja RV, jak i LV mogą być spowodowane długotrwałą sinicą przed operacją i/lub niedostateczną ochroną mięśnia sercowego podczas zabiegu operacyjnego, niekorzystnymi interakcjami międzykomorowymi, dyssynchronią elektromechaniczną<sup>235,236</sup> i nieprawidłowościami tętnic wieńcowych. Obserwowano zmniejszone odkształcenie podłużne wolnej ściany LV pomimo zachowanej frakcji wyrzutowej lewej komory (LVEF).<sup>237</sup> Częstość nowych rozpoznań niewydolności serca, z jej typowymi objawami zwiększa się znacząco wraz z wiekiem. Podłożem mogą być również: uszkodzenie mięśnia sercowego, następstwa strategii operacji naprawczej lub zaburzenia przewodnictwa elektrycznego.<sup>238</sup> Strategie postępowania skuteczne w nabytej chorobie serca są często stosowane u tych pacjentów, chociaż ich skuteczność w niewydolności RV pozostaje niepewna.<sup>239</sup>

- tachykardia przedsionkowa/komorowa i SCD: zaburzenia rytmu serca i nagły zgon to ważne powikłania odległe. Szacunkowa częstość występowania arytmii przedsionkowych w ciągu całego życia wynosi 20%. IART z udziałem cieśni trójdzielno-żylny lub miejsc nacięcia chirurgicznego RA jest związany z powiększeniem RA, natomiast powiększenie LA sprzyja występowaniu AF. Komorowe zaburzenia rytmu serca obejmują polimorficzne VT/VF, zwykle związane z ciężko upośledzoną funkcją RV i LV, oraz monomorficzne utrwalone VT, które jest szczególnie istotne w rTOF.<sup>34</sup> Chociaż zarówno polimorficzne VT/VF, jak i monomorficzne VT mogą prowadzić do SCD, a w badaniach<sup>32</sup> retrospektywnych raportowana częstość występowania SCD wynosi 1–3,5%, to należy wziąć pod uwagę różne substraty komorowych zaburzeń rytmu serca w celu stratyfikacji ryzyka i leczenia. Skurczowa lub rozkurczowa dysfunkcja LV oraz komorowe i przedsionkowe tachyarytmie przewidują ryzyko zgonu i wystąpienia utrwalonego VT u dorosłych z rTOF.<sup>240</sup> Do możliwych czynników ryzyka związanych z każdą arytmia komorową i SCD w rTOF należą szerokość QRS  $\geq 180$  ms, dysfunkcja skurczowa lub rozkurczowa LV oraz indukowany VT w badaniu EP. Starszy wiek podczas PVRep, występowanie RVH oraz dysfunkcji przed PVRep mogą wskazywać na ryzyko skrócenia okresu do zgonu po operacyjnego i wystąpienia utrwalonej arytmii komorowej.<sup>241</sup> Dominującymi substratami dla monomorficznej tachykardii komorowej są anatomicznie zdefiniowane cieśni, graniczące ze zmienioną tkanką. Wymiary cieśni i jej właściwości przewodzące można ocenić za pomocą mapowania serca, prawdopodobnie określają również podatność na arytmie. Ukierunkowanie na anatomiczne cieśni podczas zabiegu ablacji wykazuje wysoką skuteczność w kontroli VT.<sup>242</sup> To, czy mapowanie serca może przyczynić się do zindywidualizowanej stratyfikacji ryzyka, wymaga dalszych badań.
- IE może wystąpić zarówno po operacyjnej, jak i przeszskórnej PVRep. Protezy zastawkowe są ważnym niezależnym czynnikiem ryzyka IE w krótkim i długim okresie po wszczępieniu, podczas gdy materiał protetyczny niezastawkowy stanowi czynnik ryzyka tylko w ciągu pierwszych 6 mies. po implantacji.<sup>76</sup> Schematyczny przegląd długookresowych powikłań po operacji naprawczej TOF przedstawiono na **RVCINIE 8**.

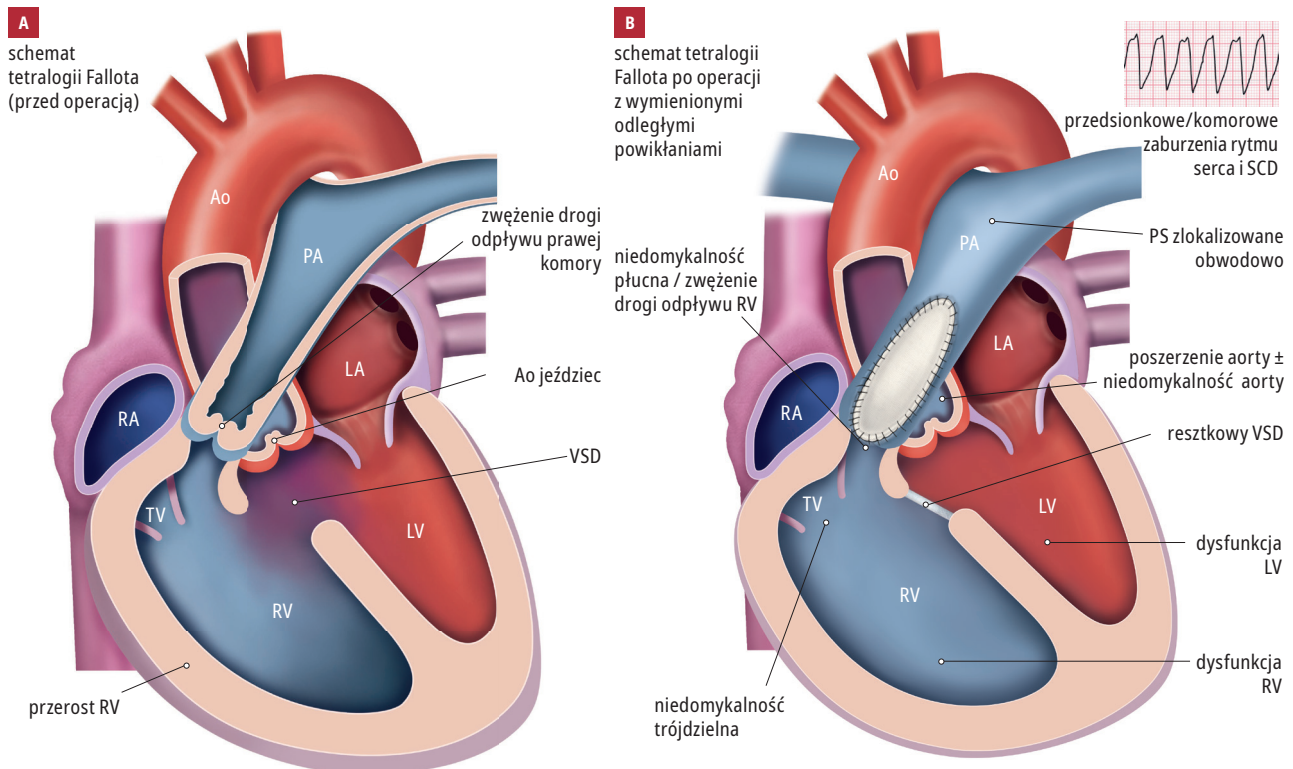
#### 4.10.3. Postępowanie diagnostyczne u pacjentów po operacjach naprawczych

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w **ROZDZIALE 3.3**.

- Do objawów klinicznych należy głównie szerokie rozdwojenie drugiego tonu serca. Wczesnie kończący się szmer rozkurczowy o ni-

skiej częstotliwości świadczy o występowaniu istotnej PR. Długi, głośny szmer skurczowy wyrzutu wskazuje na obecność RVOTO, rozkurczowy szmer o wysokiej częstotliwości wskazuje na AR, a szmer holosystoliczny – na resztkowy VSD.

- W EKG można stwierdzić zupełny blok prawej odnogi pęczka Hisa w zależności od podejścia chirurgicznego. Szerokość zespołu QRS może być również zależna od stopnia poszerzenia RV.
- Echokardiografia umożliwia ocenę: resztkowych RVOTO i PR, resztkowego VSD, wymiarów i czynności RV i LV,<sup>241</sup> TR, ciśnienia w prawej komorze (RVP), wymiarów opuszki aorty oraz AR. Pomiarzy odkształcenia są pomocne w ilościowym określeniu stopnia elektromechanicznej dyssynchronii.<sup>243</sup>
- Badanie CMR jest metodą z wyboru dla oceny: objętości i czynności RV, PR, wymiarów, kształtu i poszerzenia tętnic płucnych, stożka tętniczego, aorty wstępującej oraz umiejscowienia wielkich naczyń lub conduitów w stosunku do mostka (resternotomia) i oceny rezidualnego przecieku (Qp:Qs). Późne wzmocnienie pokontrastowe pozwala uwidocznienie, którego nasilenie wiąże się z innymi czynnikami ryzyka wystąpienia VT i SCD.<sup>244</sup> Mapowanie T<sub>1</sub> może odgrywać coraz większą rolę.
- CCT dostarcza również informacji dotyczących tętnic wieńcowych (jest to szczególnie ważne przy ocenie relacji przestrzennej z drogą odpływu prawej komory [RVOT] przed TPVI lub operacją chirurgiczną), stopnia uwapnienia conduitów (przezskórna implantacja zastawki) oraz obecności dużych, nieprawidłowych połączeń aortalno-płucnych (MAPCA). CCT może być również brana pod uwagę jako alternatywne badanie dla oceny ilościowej RV u pacjentów, u których nie można wykonać CMR.
- Spiroergometria pomaga w dobraniu odpowiedniego momentu do ponownej interwencji i dostarcza danych prognostycznych.<sup>23</sup>
- U wybranych pacjentów konieczne jest wykonanie monitorowania EKG metodą Holtera, implantacja rejestratora pętlowego lub wykonanie badania elektrofizjologicznego (pacjenci z grupy dużego ryzyka, z podejrzeniem zaburzeń rytmu serca lub objawami klinicznymi ich występowania i/lub pacjenci przed reoperacją RVOT). Indukowalny utrwalony VT ma wartość prognostyczną dla występowania jawnego klinicznie VT i SCD.<sup>245</sup>
- Cewnikowanie serca powinno być zarezerwowane dla pacjentów poddawanych interwencji przezskórnym (tj. poszerzeniu dystalnego zwężenia PA, przeszskórnej implantacji zastawki) i kiedy diagnostyczne postępowanie nieinwazyjne nie jest rozstrzygające. Przed zabiegiem koronarografia może zobrazić tętnice wieńcowe, co jest ważne w ocenie relacji przestrzennej z RVOT przed TPVI.



**RYCINA 8.** Postępowanie po operacji naprawczej tetralogii Fallota: odległe powikłania do uwzględnienia podczas obserwacji

Skróty: Ao – aorta, LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora, PA – tętnica płucna, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora, SCD – nagły zgon sercowy, TV – zastawka trójdzielna, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej

#### 4.10.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne w późnym okresie

Zabiegi PVRep i/lub poszerzenia RVOTO cechują się małą śmiertelnością u pacjentów, u których nie występuje niewydolność serca i/lub zawansowana dysfunkcja komorowa.<sup>246</sup> Leczenie operacyjne rozważa się najczęściej z powodu PR. Wybór optymalnego czasu zabiegu jest dużym wyzwaniem. Podczas podejmowania decyzji dotyczącej momentu ponownej interwencji dane długoterminowe są ważniejsze niż pojedyncze pomiary.<sup>247</sup> Jeśli wskaźnik końcowoskurczowy przekracza 80 ml/m<sup>2</sup> oraz wskaźnik objętości końcoworozkurczowej osiągnie 160 ml/m<sup>2</sup>,<sup>248-250</sup> normalizacja wymiarów RV po reinterwencji staje się mało prawdopodobna, ale ta granica dla reinterwencji może nie korelować z korzyścią kliniczną. Niedawno przeprowadzona metaanaliza wykazała, że PVRep może złagodzić objawy i zmniejszyć objętość RV, ale potrzebne jest jeszcze wykazanie korzyści związanych z przeżyciem.<sup>251</sup>

Należy również rozwiązać problem dystalnego zwężenia PA – podczas zabiegu operacyjnego (możliwe śródoperacyjne zastosowanie stentów) lub za pomocą dostępu przezskórnego. Średni okres funkcjonowania biologicznej zastawki tętnicy płucnej (ksenograft lub homograft) to 10–20 lat,<sup>248,252,253</sup> a w przyszłości wymiana może zostać przeprowadzona za pomocą zabiegu prze-

zskórnego wszczepienia zastawki. Doświadczenia dotyczące użycia zastawek mechanicznych w tej pozycji są ograniczone, istnieje ponadto problem odpowiedniego leczenia przeciwkrzepliwego. W czasie zabiegu należy również uwzględnić wskazania do wykonania anuloplastyki TV, zamknięcia resztkowych VSD i/lub operacji naprawczej poszerzenia opuszki aorty /AR. Wskazania do zabiegu chirurgicznego z powodu poszerzenia opuszki aorty nie różnią się od wskazań w populacji ogólnej.<sup>254</sup>

Techniki TPVI stały się alternatywnym rozwiązaniem dla operacji na otwartym sercu przede wszystkim u pacjentów ze zwężeniem/niedomykalnością konduitu RVOT, ale także u wybranych pacjentów z wrodzoną niedomykalnością/zwężeniem natywnej RVOT. TPVI, gdy jest to technicznie wykonalne, daje wyniki porównywalne z chirurgicznym PVRep i ma na celu wydłużenie żywotności konduitu, a tym samym zmniejszenie liczby ponownych operacji w okresie życia pacjenta.<sup>255</sup> Złamanie stentu – początkowo najczęstsze powikłanie – stało się mniejszym problemem przy starannym przygotowaniu *landing zone* z użyciem dodatkowych stentów. Najlepsze długoterminowe wyniki odnotowano, gdy możliwe było osiągnięcie gradientu rezydualnego <15 mm Hg.<sup>256</sup> Niezbyt częste powikłania, występujące u <2% pacjentów, to pęknięcie konduitu i ucisk na tętnice wieńcowe. Ry-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego po operacjach naprawczych tetralogii Fallota

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
PVRep jest zalecana u objawowych pacjentów z ciężką PR <sup>c</sup> i/lub co najmniej umiarkowanym RVOTO <sup>d</sup>	I	C
U pacjentów z nienatywną drogą odpływu <sup>e</sup> należy preferować interwencję przeskórną (TPVI), jeśli to anatomicznie możliwe	I	C
Należy rozważyć PVRep u bezobjawowych pacjentów z ciężką PR i/lub RVOTO, gdy obecne jest jedno z poniższych kryteriów: <ul style="list-style-type: none"> <li>• obiektywne zmniejszenie wydolności wysiłkowej</li> <li>• postępujące poszerzenie RV do RVESVi <math>\geq 80</math> ml/m<sup>2</sup> i/lub RVEDVi <math>\geq 160</math> ml/m<sup>2f</sup>, i/lub zwiększenie TR do co najmniej umiarkowanej</li> <li>• postępująca dysfunkcja skurczowa RV</li> <li>• RVOTO z RVSP &gt;80 mm Hg</li> </ul>	IIa	C
Należy rozważyć zamknięcie VSD u pacjentów z resztkowym VSD i istotnym przecięciem objętościowym LV lub jeśli pacjent poddany jest zabiegowi operacyjnemu na zastawce tętnicy płucnej	IIa	C
U pacjentów z utrwalonym VT, którzy są poddani operacyjnemu PVRep lub przeskórnej implantacji zastawki, przed zabiegiem lub w jego trakcie należy rozważyć przezecwnikowe mapowanie i ablację cieśni anatomicznych związanych z VT	IIa	C
Należy rozważyć ocenę elektrofizjologiczną, w tym programowaną stymulację komór do stratyfikacji ryzyka SCD u pacjentów z dodatkowymi czynnikami ryzyka (dysfunkcje LV/RV, nieutralony objawowy VT, czas trwania QRS $\geq 180$ ms, rozległe zbliżnowacenie RV w CMR)	IIa	C
Wszczepienie ICD powinno być rozważone u niektórych pacjentów z TOF z wieloma czynnikami ryzyka SCD, w tym z dysfunkcją LV, nieutralonym objawowym VT, czasem trwania QRS $\geq 180$ ms, zbliżnowaceniem RV w CMR lub z VT indukowanym przez programowaną stymulację komór	IIa	C
Można rozważyć ablację przeskórną lub równoczesną ablację operacyjną objawowego monomorficznego utrwalonego VT u pacjentów z zachowaną funkcją obu komór jako alternatywę do wszczepienia ICD, jeśli procedura będzie wykonana w ośrodku wysoce wyspecjalizowanym i zostaną uzyskane punkty końcowe ablacji definiujące jej skuteczność (nieindukowalność, blok przewodzenia wzdłuż linii ablacji)	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c frakcja niedomykalności w CMR >30–40%

d prędkość szczytowa >3 m/s

e pacjenci z poprzednią operacją RVOT przy użyciu homografitów, grafitów z bydlęcej żyły szynjnej, bioprotez/konduitów

f potwierdzone w powtarzanych badaniach

Skróty: CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, ICD – wszczepialny kardiowerter-defibrylator, LV – lewa komora, PR – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej, PVRep – wymiana zastawki tętnicy płucnej, RV – prawa komora, RVESVi – indeksowana objętość końcowoskurczowa prawej komory, RVEDVi – indeksowana objętość końcoworozkurczowa prawej komory, RVOT – droga odpływu prawej komory, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, SCD – nagły zgon sercowy, TOF – tetralogia Fallota, TPVI – przeskórne wszczepienie zastawki tętnicy płucnej, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej, VT – częstoskurcz komorowy

zyko zapalenia wsierdza po TPVI pozostaje niepokojące, a roczny wskaźnik zapadalności wynosi 2–3%.<sup>257,258</sup> Ponieważ ucisk tętnic wieńcowych może zagrażać życiu, przed wykonaniem TPVI należy wykonać balonowy test okluzyjny w celu wykluczenia potencjalnego ucisku tętnic wieńcowych, chociaż badanie to niesie ze sobą ryzyko pęknięcia konduitu. W przypadku ciężkiego zwapnienia konduitu TPVI powinno być wykonywane tylko wtedy, gdy skan CCTV wykaże wystarczającą odległość pomiędzy konduitem a tętnicami wieńcowymi. Silny związek pomiędzy powolnym przewodzeniem w anatomicznej cieśni a utrwalonym monomorficznym VT oraz potencjalna utrata dostępu do anatomicznej cieśni w czasie przeskórnej ablacji po PVRep lub po przeskórnym wszczepieniu zastawki w po-

szerzonej łąką RVOT ma istotne implikacje dla pacjentów poddawanych ponownym interwencjom.<sup>259</sup> Obecnie przedmiotem badań jest to, czy korzystne jest mapowanie przedoperacyjne i zapobiegawcza ablacja wolnoprzewodzących cieśni anatomicznych w trakcie zabiegu interwencyjnego lub przed nim u pacjentów bez udokumentowanego samoistnego utrwalonego VT.

### 4.10.5. Wskazania do badania elektrofizjologicznego i wszczepienia kardiowertera-defibrylatora

ICD należy wszczepiać w prewencji wtórnej SCD (pacjenci po zatrzymaniu krążenia lub z utrwalonym VT) (zalecenie IC). Kwestia implantacji ICD w prewencji pierwotnej jest kontrowersyjna, dotychczas nie opracowano ostatecznie schematu stratyfikacji ryzyka. Pacjenci z omdlenia-



mi z niewyjaśnionej przyczyny i upośledzeniem czynności komór lub innymi czynnikami ryzyka wystąpienia SCD powinni zostać poddani ocenie hemodynamicznej i badaniu EP. W przypadku nieobecności odwracalnych przyczyn zaburzeń rytmu serca należy rozważyć wszczepienie ICD (zob. ROZDZIAŁ 3.4.2).<sup>260,261</sup>

#### 4.10.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Wszystkich pacjentów z TOF należy okresowo kontrolować w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się leczeniem ACHD, z czego większość pacjentów raz w roku. W czasie wizyt kontrolnych należy poszukiwać powikłań wymienionych w ROZDZIALE 4.10.2. U wszystkich pacjentów należy wykonać CMR w regularnych odstępach czasu, przy czym ich długość zależy od wykrytych nieprawidłowości.

#### 4.10.7. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: bez ograniczeń u bezobjawowych pacjentów po operacji naprawczej w dobrym stanie hemodynamicznym. Pacjenci obciążeni dużym ryzykiem wystąpienia klinicznie jawnych zaburzeń rytmu serca / SCD, z zaawansowaną dysfunkcją obukomorową i pacjenci z istotną patologią aorty wstępującej powinni ograniczyć wysiłek do aktywności o małej intensywności i uniknąć wysiłku izometrycznego.
- Ciąża: u chorych niepoddanych zabiegom naprawczym ciąża wiąże się z istotnym ryzykiem powikłań i zgonu zarówno kobiety ciężarnej, jak i płodu. Ryzyko związane z ciążą u pacjentek po zabiegach naprawczych zależy od stanu hemodynamicznego (małe u pacjentek w dobrym stanie hemodynamicznym). U kobiet, u których występują istotne nieprawidłowości resztkowe, istnieje ryzyko pojawienia się zaburzeń rytmu serca i niewydolności RV. Ciąża najprawdopodobniej nie będzie miała negatywnego długotrwałego wpływu na funkcję układu krążenia w perspektywie długoterminowej<sup>262</sup> (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6.).

### 4.11. Atrezja tętnicy płucnej z ubytkiem przegrody międzykomorowej

#### 4.11.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Dorośli pacjenci z atrezją tętnicy płucnej z VSD stanowią niejednorodną populację pod względem anatomii, fizjologii i wcześniejszych interwencji. Chorzy z atrezją tętnicy płucnej i VSD mają podobną wewnątrzsercową anatomię jak w TOF, ale nie mają bezpośredniej komunikacji pomiędzy RV i PA. Częste są mikrodelekcje 22q11.2 (anomalia twarzy, mowa nosowa i opóźnienie rozwojowe).<sup>263</sup> Napływ krwi do PA jest zróżnicowany w atrezji tętnicy płucnej i VSD i determinuje zarówno obraz kliniczny, jak i spo-

sób postępowania (złożoność łożyska naczyniowego płuc może sprawić, że naprawa stanie się trudna lub niemożliwa).

Postępowanie u pacjentów z niezgodnością połączeń wewnątrzsercowych i/lub fizjologią pojedynczej komory zostanie omówione w odpowiednich rozdziałach.

Można wyodrębnić 3 schematy układu tętnic płucnych:

- jednoogniskowy z łączącymi się tętnicami płucnymi o prawidłowych rozmiarach, zaopatrywanymi przez PDA
- wieloogniskowy z łączącymi się, lecz hipoplastycznymi tętnicami płucnymi (obraz przypominający mewę), zaopatrywanymi przez MAPCA
- wieloogniskowy z niełączącymi się lub brakującymi tętnicami płucnymi, zaopatrywanymi przez MAPCA.

Postępowanie chirurgiczne jest przedmiotem intensywnej dyskusji ze względu na brak konsensusu co do optymalnego leczenia.

Pacjenci z łączącymi się tętnicami płucnymi o prawidłowych wymiarach z zachowanym pniem płucnym (zazwyczaj z atrezją zastawki) mogą być poddawani zabiegowi naprawczemu jak w TOF przy użyciu łąty przezpiersieniowej. U pacjentów z tętnicami płucnymi o prawidłowej wielkości, ale bez pnia płucnego zabieg naprawczy wymaga użycia konduitu RV-PA. Pacjenci z łączącymi się, ale hipoplastycznymi PA, często wymagają zespolenia systemowo-płucnego lub rekonstrukcji RVOT (bez zamknięcia VSD), co może stymulować rozwój PA, a następnie mogą zostać poddani ocenie w celu przeprowadzenia zabiegu naprawczego przy użyciu konduitu z zastawką. Pacjenci z niełączącymi się tętnicami płucnymi z odpowiednim, ale nie nadmiernym przepływem płucnym w okresie niemowlęcym, mogą dożyć do wieku dorosłego bez konieczności przeprowadzania operacji. Istnieją zwolennicy etapowego doprowadzenia do układu jednoogniskowego, tzw. unifolizacji, w tej ostatniej trudnej grupie niemowląt, którego ostatecznym celem jest operacja naprawcza z wykorzystaniem konduitu.<sup>264</sup>

#### 4.11.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

W wieku dorosłym objawy kliniczne u pacjentów poddanych leczeniu chirurgicznemu są podobne do tych z TOF (zob. ROZDZIAŁ 4.10 i 4.14). U osób niepoddanych operacji naprawczej występują duszność wysiłkowa, męczenie się i postępująca przewlekła sinica, spowodowane zmniejszeniem przepływu krwi w płucach w wyniku zwężenia naczyń obocznych, zwężenia PA, zwiększonego PVR lub zwiększonego ciśnienia końcoworozkurczowego w komorze.<sup>265</sup> Sinica w końcu doprowadzi do zajęcia wielu narządów (zob. ROZDZIAŁ 3.4.8). U nieoperowanych pacjentów może wystąpić szereg powikłań:

- krwioplucie, które może być spowodowane pęknięciem zwykle małych naczyń krążenia obocznego i/lub niewielką zakrzepicą PA

- przewlekła niewydolność serca zwykle o wieloczynnikowym podłożu, która może być skutkiem długotrwałej sinicy, wczesnego nadmiernego przepływu płucnego krwi, zwiększenia PVR, dysfunkcji RV, AR lub wynikać z innych przyczyn
- postępujące poszerzenie aorty wstępującej z narastającą AR (i rzadko z rozwarstwieniem aorty)
- IE, które może szczególnie niekorzystnie wpływać na pacjentów z ograniczoną rezerwą sercowo-naczyniową oraz pacjentów z istotną sinicą
- zaburzenia rytmu serca i SCD – nie są rzadkie
- segmentalne PAH.<sup>46</sup>

#### 4.11.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

- Objawy kliniczne: u pacjentów niepoddanych zabiegom naprawczym sinica może być znacznie nasiloną, nawet przy minimalnym wysiłku fizycznym. Szmer ciągły słyszalny na plecach sugeruje obecność MAPCA. Do objawów elektrokardiograficznych należy prawogram i RVH. W RTG klatki piersiowej może być widoczny zarys serca w kształcie buta (pusta zatoka tętnicy płucnej) i nieprawidłowy, zubożony rysunek płucny (na przemian z obszarami zwiększonego unaczynienia przez duże MAPCA).
- Echokardiografia: znaleziska echokardiograficzne zależą od typu operacji naprawczej (zob. ROZDZIAŁY 4.10 i 4.16). U pacjentów niepoddanych zabiegom naprawczym można stwierdzić brak bezpośredniego przepływu z RV do PA, z ciągłym wielomiejscowym przepływem w MAPCA widocznym w kolorowym doplerze. Echokardiografia 3D może dodatkowo pomóc w określeniu patologii anatomicznej oraz wielkości i funkcji komór serca. TOE jest przydatne u niektórych pacjentów do oceny anatomii zastawek, gdy obrazowanie przezskładowe jest trudne lub gdy podejrzewa się IE.<sup>266</sup>
- CMR, CCT i cewnikowanie serca są niezbędne do określenia źródeł dopływu krwi do płuc i wielkości PA, do oceny MAPCA i uzyskania informacji na temat hemodynamiki. U leczonych pacjentów CMR jest zalecany w odniesieniu do wymagań podobnych jak u pacjentów z TOF (do oceny objętości i funkcji RV, PR, wielkości, kształtu PA oraz szerokości aorty wstępującej, a także do oceny przecieku resztkowego [Qp:Qs]). Angiografia rotacyjna 3D i obrazowanie nakładkowe 3D, a także fuzja obrazów rentgenowskich i rezonansu magnetycznego, pomagają w precyzyjnej ocenie.<sup>267</sup>

#### 4.11.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Informacje dotyczące prowadzenia i leczenia interwencyjnego u pacjentów po naprawie jak w TOF z łatą przepięrcieniową można zna-

leźć w ROZDZIALE 4.10; u pacjentów po operacjach naprawczych z użyciem konduitu RV-PA z zastawką – w ROZDZIALE 4.14.

Pacjentów z PA i VSD dożywających dorosłego wieku bez operacji naprawczej lub po uprzednich procedurach paliatywnych wiele lat temu uważano by za nieoperacyjnych, ale obecnie mogą oni odnieść korzyść z użycia współczesnych metod chirurgicznych oraz interwencyjnych.<sup>268,269</sup> Pacjenci z łączącymi się PA oraz pacjenci z dużymi MAPCA anatomicznie odpowiednimi do doprowadzenia do układu jednoogniskowego (unifokalizacji), którzy nie rozwinęli ciężkich PVD ze względu na protekcyjne działanie zwężeń, powinni być brani pod uwagę przy kwalifikacji do operacji naprawczej. Wielu nieleczonych pacjentów może jednak nie kwalifikować się do dalszego leczenia operacyjnego, głównie ze względu na złożoność ich naczyń płucnych. Ważne jest, aby wziąć pod uwagę, że podczas gdy leczenie kardiochirurgiczne może doprowadzić do poprawy stanu klinicznego lub rokowania (to ostatnie jest wyłącznie przypuszczalne), jest również główną przyczyną śmiertelności.

Interwencja przecewnikowa może obejmować balonowe poszerzenie/stentowanie naczyń krążenia obocznego w celu zwiększenia przepływu krwi do płuc.<sup>270</sup> Z drugiej strony pacjenci z ciężkim krwiopluciem mogą wymagać zabezpieczenia pękniętych naczyń krążenia obocznego.

Przeżywalność zależy od stopnia złożoności malformacji płucnych i wyników naprawy chirurgicznej. Przeżywalność u pacjentów leczonych paliatywnie jest znacznie mniejsza i wynosi 60% w ciągu 20 lat obserwacji. Przeszczepienie serca i płuc może stanowić opcję tylko w przypadku wysoce wyselekcjonowanych pacjentów.

#### 4.11.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Pacjenci z PA i VSD powinni być poddawani okresowym kontrolom w specjalistycznym ośrodku zajmującym się leczeniem ACHD (przynajmniej raz w roku). Informacje dotyczące postępowania w przypadku zajęcia narządów związanego z sinicą można znaleźć w ROZDZIALE 3.4.8.

U pacjentów z segmentalnym PAH można rozważyć celowane leczenie PAH; zob. ROZDZIAŁ 3.4.3.<sup>271,272</sup>

Wystąpienie objawów, takich jak duszność, narastająca sinica, zmiana szmeru pochodzącego z przecieku, niewydolność serca oraz zaburzenia rytmu serca, wymaga szczególnej uwagi. Objawy te powodują konieczność przeprowadzenia wcześniejszej kontroli i oceny wskazań do leczenia interwencyjnego.

#### 4.11.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: pacjentów z prawidłowym stanem hemodynamicznym powinno się zachęcać do regularnej aktywności, z wyłączeniem skrajnego wysiłku izometrycznego. Pacjenci z mniej korzystnymi warunkami hemodynamicznymi powinni podlegać większym

ograniczeniom czynnościowym. Należy unikać skrajnego wysiłku, jednak regularna aktywność fizyczna o niewielkim nasileniu (spacer, pływanie, jazda na rowerze) jest zalecana.

- Ciąża: ryzyko związane z ciążą u pacjentek poddanych zabiegom naprawczym z dobrymi warunkami hemodynamicznymi i bez wywiadu zaburzeń rytmu serca jest małe. Ryzyko się zwiększa, jeśli stwierdza się: hipoksemię, PAH, dysfunkcję komorową, objawy niewydolności serca oraz zaburzenia rytmu serca (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7). Ponieważ wada ta dość często wiąże się z mikrodelecją chromosomu 22q11, należy kontrolować pacjentki pod tym względem przed zajściem w ciążę.
- Profilaktyka IE: zalecana wyłącznie u pacjentów obciążonych dużym ryzykiem (również u wszystkich pacjentów niepoddanych zabiegom naprawczym; zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

## 4.12. Przełożenie wielkich pni tętniczych

### 4.12.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

TGA charakteryzuje się zgodnością AV i niezgodnością połączeń komorowo-tętniczych: aorta uchodzi z RV, a PA uchodzi z LV. TGA nazywane jest prostym w przypadku braku wrodzonych wad współistniejących; TGA nazywane jest złożonym w przypadku występowania wad współistniejących: VSD (~45%), LVOTO (~25%) i CoA (~5%). Długotrwały wynik leczenia TGA złożonego jest, niezależnie od rodzaju naprawczego zabiegu chirurgicznego, gorszy od wyniku leczenia prostego TGA.

Etiologia TGA nie jest znana, a patogeneza kontrowersyjna. TGA może występować rodzinie, ale zdarza się to bardzo rzadko. Istnieje przewaga u mężczyzn 2:1.

Przebieg naturalny jest niezwykle niepomysłny, a przeżycie do wieku dorosłego bez naprawy chirurgicznej jest rzadkością. Techniki chirurgiczne ewoluowały: korekcja fizjologiczna została zastąpiona korekcją anatomiczną, a złożone TGA są często operowane (operacja naprawcza Rastelliego).

Schematyczny przegląd technik chirurgicznych i ich długotrwałych powikłań w TGA przedstawiono na RYCINIE 9.

### 4.12.2. Korekcja fizjologiczna

#### 4.12.2.1. Obraz kliniczny po korekcji fizjologicznej

Osoby starsze z prostym TGA przebyły już najprawdopodobniej korekcję fizjologiczną typu Mustarda lub Senninga. Najczęstsze powikłania to:

- dysfunkcja i niewydolność systemowej RV
- wtórna postępująca TR (systemowa zastawka AV)
- bradykardia i niewydolność chronotropowa spowodowana utratą rytmu zatokowego; przewodnictwo AV jest zwykle zachowane.
- tachyarytmia nadkomorowa, zwykle typowe trzepotanie przedsionków zależne od ciśnienia

żylna-trójdzielna, z pętlą *reentry* związaną z chirurgicznymi nacięciami/blizną; AF może wystąpić w starszym wieku. Wysokie tętno jest często słabo tolerowane hemodynamicznie z powodu braku możliwości zwiększenia obciążenia wstępnego, co jest efektem (restrykcyjnych) tuneli przedsionkowych. Bradykardia z powodu SND może przyczyniać się do AT.

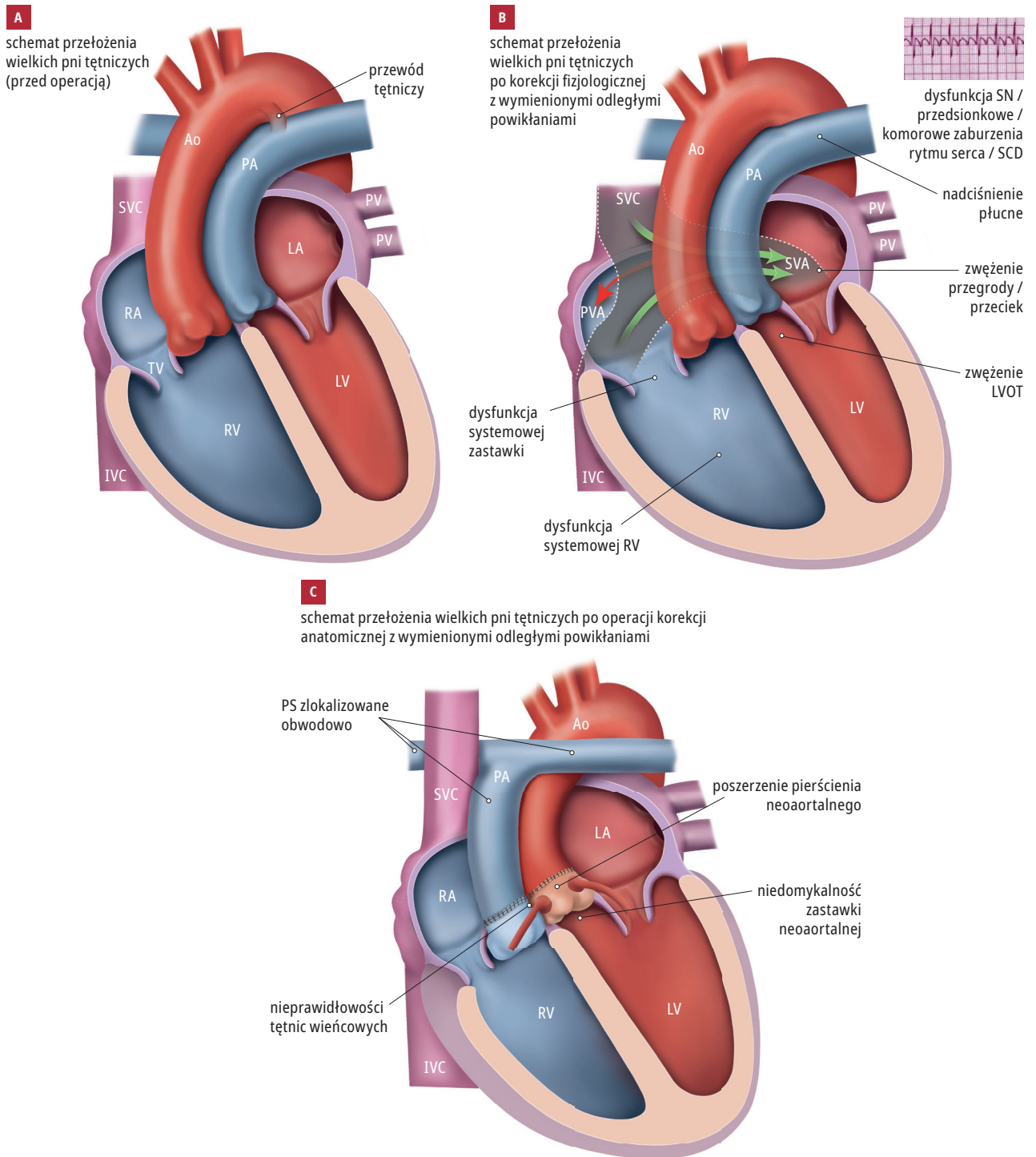
- częstoskurcze komorowe: pierwotny polimorficzny VT lub VF z powodu obniżonej czynności komór i mechanizmu związanego z niewydolnością serca lub monomorficzny VT z powodu blizny/nacięcia/łat w naprawionym złożonym TGA; wtórne VT lub VF, poprzedzone częstoskurczem nadkomorowym (SVT) z szybkim przewodzeniem i następczym niedokrwieniem mięśnia sercowego z powodu bardzo małej objętości wyrzutowej związanej z SVT.
- zwężenie w obrębie łaty tunelizującej zarówno górnego (najczęstsze), jak i dolnego napływu z żył systemowych
- przeciek przez łatę tunelizującą zarówno z przeciekiem L-R prowadzącym do zwiększonego przepływu płucnego, jak i przeciekiem R-L w przypadku zwężenia drogi wypływu z komory podpłucnej, z sinicą lub zatokowością skrzyżowaną
- zwężenia żył płucnych / ujść żył płucnych, najczęściej w miejscu, gdzie żyły płucne łączą się z przedsionkiem/RA
- LVOTO może się rozwijać z powodu przemieszczenia przegrody międzykomorowej w kierunku niskociśnieniowej podpłucnej LV, często związane ze skurczowym ruchem przednim zastawki mitralnej
- PH może się ujawnić czasami kilkadziesiąt lat po zabiegu korekcji fizjologicznej; zwykle jest to pozawłóscinkowe PH,<sup>273</sup> ale PAH może być również obecne
- śmierć z powodu niewydolności serca lub SCD prawdopodobnie spowodowany arytmia.

W większych liczebnie badaniach, z okresem obserwacji do 40 lat, przeżycie wynosiło 60–75%.<sup>274,275</sup> Przeżycie wolne od niepożądanych zdarzeń wynosi zaledwie 20%.<sup>276,277</sup> Wydolność wysiłkowa jest zazwyczaj zmniejszona przez niewystarczające zwiększenie pojemności minutowej serca: niewydolność chronotropową, zmniejszone obciążenie wstępne wynikające ze względnie zwężonych i/lub niepodatnych łat tunelizujących właściwych dla operacji korekcji fizjologicznej oraz przez zmniejszoną funkcję RV.

#### 4.12.2.2. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Ocena kliniczna musi obejmować poszukiwanie oznak zastojów żylnych w górnej i/lub dolnej połowie ciała. Objawy obrzęku głowy i szyi są oznaką zwężenia ujścia żyły głównej górnej.



**RYCINA 9.** Postępowanie w przełożeniu wielkich pni tętniczych: odległe powikłania do uwzględnienia podczas obserwacji

Skróty: Ao – aorta, AV – przedsionkowo-komorowy, IVC – żyła główna dolna, LA – lewy przedsionek, LV – lewa komora, LVOT – droga odpływu lewej komory, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, PV – żyła płucna, PVA – przedsionek splotu żył płucnych, RA – prawy przedsionek, RV – prawa komora, SCD – nagły zgon sercowy, SN-dysf. – dysfunkcja węzła zatokowo-predsionkowego, SVA – przedsionek splotu żył systemowych, SVC – żyła główna górna, TV – zastawka trójdzielna

Obrzęk nóg, żylaki, powiększenie wątroby i marskość wątroby są widoczne przy zwężeniu ujścia żyły głównej dolnej. Zwężenie, a nawet całkowita niedrożność, mogą być bezobjawowe dzięki skutecznemu krążeniu obocznemu zapewnionemu przez żyłę nieparzystą lub żyłę nieparzystą krótką.

Szmer skurczowy typu wyrzutu sugeruje zwężenie drogi odpływu komory podpłucnej, a skurczowy szmer niedomykalności sugeruje niedomykalność systemowej TV. Znacząca w EKG obejmująca RVH i – co nie jest rzadkością – zastępczy rytm z wąskimi zespołami QRS, bez widocznych fal P.

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przełożeniu wielkich pni tętniczych po korekcy fizjologicznej

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Zalecenia dotyczące interwencji operacyjnej		
U objawowych pacjentów ze zwężeniem przedsionka żył płucnych zaleca się naprawę operacyjną (interwencja przezskórna rzadko jest możliwa)	I	C
U objawowych pacjentów ze zwężeniem łaty tunelizującej niekwalifikującym się do interwencji przezskórnej zaleca się naprawę operacyjną	I	C
U pacjentów objawowych z przeciekiem przez łatę tunelizującą niekwalifikującym się do zamknięcia przezskórnego zaleca się naprawę operacyjną	I	C
U pacjentów z ciężką niedomykalnością systemowej (trójdzielnej) zastawki AV bez istotnej dysfunkcji skurczowej komory (EF >40%) powinno się rozważyć naprawę lub wymianę zastawki bez względu na objawy	IIa	C
Nie zaleca się bandingu na PA u dorosłych, jako przygotowania LV przed z późniejszym zabiegiem korekcji anatomicznej	III	C
Wskazania do interwencji przezskórnej		
U objawowych pacjentów ze zwężeniem łaty tunelizującej zaleca się wszczepienie stentu, jeśli to technicznie możliwe	I	C
U objawowych pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą i sinicą w spoczynku i podczas wysiłku lub z poważnym podejrzeniem zatoru paradoksalnego zaleca się, jeśli to technicznie możliwe, założenie stentu (powlekanego) lub zamknięcie przezskórne	I	C
U pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą i objawami spowodowanymi przeciekiem L-R zaleca się, jeśli to technicznie możliwe, założenie stentu (powlekanego) lub zamknięcie przezskórne	I	C
U bezobjawowych pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą z istotnym komorowym przecięciem objętościowym spowodowanym przeciekiem L-R powinno się rozważyć, jeśli to technicznie możliwe, założenie stentu (powlekanego) lub zamknięcie przezskórne	IIa	C
U pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą, którzy wymagają PM/ICD, powinno się rozważyć zamknięcie przecieku przez łatę powlekanym stentem, jeśli to technicznie możliwe, przed wprowadzeniem elektrod przezżylnych	IIa	C
U bezobjawowych pacjentów ze zwężeniem łaty tunelizującej można rozważyć założenie stentu, jeśli to technicznie możliwe	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AV – przedsionkowo-komorowy, EF – frakcja wyrzutowa, ICD – wszczepialny kardiowerter-defibrylator, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, PA – tętnica płucna, PM – stymulator serca

- Echokardiografia jest podstawową metodą diagnostyczną dostarczającą informacji o wielkości i funkcji skurczowej komory systemowej i podpłucnej, zwężeniu drogi odpływu komory podpłucnej, TR, przecieku lub zwężeniu przedsionkowych łat tunelizujących oraz ocenę spływu żył płucnych. Objawy PH są często subtelne, jak zmniejszone spłaszczenie przegrody międzykomorowej podczas skurczu i nieprawidłowo szeroka PA – mogą być trudne do rozpoznania. Podejrzenie PH nakazuje diagnostyczne cewnikowanie serca w celu wykluczenia/potwierdzenia PH, ponieważ rozpoznanie PH może mieć wpływ na postępowanie. Echokardiografia kontrastowa może wykazać nieszczelność łat tunelizujących, występującą nawet u 50% nieselekcjonowanych i bezobjawowych pacjentów lub zwężenie w obrębie łat.<sup>278</sup> Wstrzyknięcie kontrastu do kończyn górnych często powoduje pominięcie przecieku w obrębie spływu żyły głównej dolnej; można to wykluczyć jedynie poprzez wstrzyknięcie kontrastu do jednej z żył udowych. TOE jest przydatna do oceny łat tunelizujących.
- CMR zapewnia większą niezawodność i ilościową dokładność oceny funkcji skurczowej systemowej RV w porównaniu z echokardiografią oraz drożności przedsionkowych łat tunelizujących. Rozmiar wielkich tętnic może być wiarygodnie zmierzony; nieprawidłowo szeroka PA i/lub duża podpłucna LV mogą wskazywać na PH. Przeciek przez przedsionkową łatę tunelizującą może być określony ilościowo (Qp:Qs). Niewielkie nieszczelności łaty nieprowadzące do znaczącego przecieku są trudne do wykrycia za pomocą CMR (echokardiografia kontrastowa jest lepsza). Późne wzmocnienie gadolinowe w systemowej RV pozwala przewidywać wynik kliniczny.<sup>279</sup>
- Przed wszczepieniem PM/ICD lub wprowadzeniem nowych/dodatkowych elektrod stymulatora serca należy wykluczyć zwężenie/przeciek w górnej części łaty tunelizującej (i ewentualnie przeprowadzić leczenie). Alter-

natywą dla CMR i CCT do oceny górnej części łąaty tunelizującej jest wstrzyknięcie kontrastu w prawe ramię i fluoroskopia.

- CPET jest istotny w obserwacji odległej przy seryjnej ocenie wydolności wysiłkowej i niewydolności chronotropowej. Może również ujawnić nieuszczelnność łąaty tunelizującej (desaturacja), która jest bezobjawowa w spoczynku.
- W przypadku podejrzenia bradykardii i/lub tachyarytmii u niektórych pacjentów wskazane jest monitorowanie holterowskie, rejestrator zdarzeń i badanie EP.
- Cewnikowanie serca jest wskazane, gdy ocena nieinwazyjna jest niejednoznaczna lub gdy istnieje podejrzenie, że PH wymaga oceny (zob. ROZDZIAŁ 3.3.5).

#### 4.12.2.3. Leczenie farmakologiczne

- Dysfunkcja skurczowa systemowej RV: brakuje danych na poparcie hipotezy, że inhibitory ACE, ARB,  $\beta$ -adrenolityki czy antagoniści aldosteronu – same lub w połączeniu – poprawiają wyniki leczenia.<sup>280</sup> Obecnie nie można wydać żadnego jasnego zalecenia.
- Niewydolność systemowej RV: w przypadku objawowej niewydolności serca diuretyki łąagodzą objawy. Chociaż nie wykazano żadnych korzyści w przypadku standardowej terapii niewydolności serca u pacjentów z systemową RV, bardziej objawowi pacjenci mogą odnieść korzyści z przepisywania „klasycznych” leków na niewydolność serca.
- Arytmia: leki zmniejszające częstość akcji serca należy stosować ostrożnie, ponieważ po korekcji fizjologicznej pacjenci są podatni na bradykardię i SND.
- PH: dokładny mechanizm PH musi zostać wyjaśniony przed rozważeniem leczenia farmakologicznego. Najczęstsze wydaje się być pozawłośniczkowe PH rozwijające się późno po operacji korekcji fizjologicznej, czego konsekwencją jest to, że specyficzna terapia rozszerzająca naczynia płucne jest przeciwwskazana, choć przedwłośniczkowe PH może być również obecne. Dlatego tak ważna jest dokładna ocena hemodynamiczna.

#### 4.12.2.4. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Badania elektrofizjologiczne, ablacja, terapia resynchronizująca serca oraz ICD.

Ogólne zasady, obowiązujące również u pacjentów z korekcją fizjologiczną, omówiono w ROZDZIALE 3.4.2.<sup>32,37</sup>

- Badania i interwencje EP są skomplikowane, ponieważ łąaty tunelizujące zakłócają prawidłowy dostęp do przedsionków. Dominującym mechanizmem arytmii nadkomorowej jest trzepotanie przedsionków zależne od cieśni żylny-trójdzielnej, często wymagające nakłucia łąaty w celu uzyskania dostępu do cieśni. Alternatywnie zdalna nawigacja magne-

tyczna może zostać użyta do wstecznego dostępu do przedsionka. Standardowy dostęp wsteczny do przedsionka u osób dorosłych zwykle nie jest skuteczny w osiągnięciu dostępu do cieśni. W przypadku wskazania do przekłucia łąaty zalecany jest zabieg pod kontrolą TOE. Programowana stymulacja elektryczna w celu stratyfikacji ryzyka nie jest przydatna.

- Stymulatory serca: zob. ROZDZIAŁ 3.4.2.

Wskazania do interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji chirurgicznej i przezcewnikowej w TGA po operacji korekcji fizjologicznej.

#### 4.12.3. Operacja korekcji anatomicznej

##### 4.12.3.1. Obraz kliniczny po korekcji anatomicznej

Młodzi dorośli z prostym TGA prawdopodobnie przejdą operację korekcji anatomicznej. Najczęstsze powikłania to:

- poszerzenie opuszki neoaorty powodujące AR
- nadzastawkowe PS i zwężenie gałęzi tętnicy płucnej (jednostronnie lub obustronnie),<sup>281</sup> będące konsekwencją położenia rozwidlenia tętnicy płucnej przed aortą wstępującą po manewrze Lecompte'a oraz poszerzenia opuszki neoaorty
- zaburzenia czynności LV i komorowe zaburzenia rytmu serca są rzadkie, ale mogą występować; oba mogą mieć związek z problemami z tętnicami wieńcowymi, które były reimplantowane w neoaorcie
- ostry kąt łuku aorty, który może prowadzić do czynnościowego zwężenia i nadciśnienia tętniczego.

Przeżywalność do 30 lat jest bardzo dobra (>90% osób, które przeżyły leczenie szpitalne)<sup>282</sup>, a przeżycie bez zdarzeń niepożądanych jest zadowalające (60–80%)<sup>283-285</sup>. Zdecydowana większość tych pacjentów jest bezobjawowa. Z reguły wydolność wysiłkowa jest nieznacznie ograniczona, ale może być prawidłowa. Częstość występowania późnych problemów z tętnicami wieńcowymi jest podawana jako bardzo niska,<sup>286,287</sup> co stawia pod znakiem zapytania, czy rutynowe badania przesiewowe tętnic wieńcowych są uzasadnione.

##### 4.12.3.2. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

- Echokardiografia jest kluczową metodą diagnostyczną, dostarczającą informacji na temat czynności LV (globalnej i regionalnej), zwężenia w miejscach zespolenia tętniczego, najczęściej PS, niedomykalności zastawki neoaortalnej, wymiaru opuszki neoaorty i proksymalnej aorty wstępującej oraz ostrego kąta łuku aorty. Można ocenić czynność skurczową RV i – jeśli to możliwe – zmierzyć ciśnienie skurczowe w prawej komorze (RVSP; prędkość TR). Ze względu na swoje położenie (daleko do przodu i tuż za mostkiem) echokardio-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przełożeniu wielkich pni tętniczych po korekcji anatomicznej

Zalecenie	Poziom <sup>a</sup>	Klasa <sup>b</sup>
Przy zwężeniu tętnicy wieńcowej powodującym niedokrwienie zaleca się założenie stentu lub operację (w zależności od substratu)	I	C
Operację opuszki neoorty należy rozważyć, kiedy ma ona >55 mm przy przeciętnym wzroście dorosłego człowieka (szczegółowe informacje na temat wymiany zastawki neoortalnej w ciężkiej neoortalnej AR – zob. wytyczne dotyczące chorób zastawek serca, sytuacje szczególne <sup>c</sup> )	IIa	C
W przypadku zwężenia gałęzi PA należy rozważyć założenie stentu bez względu na objawy, jeżeli występują >50% zwężenie średnicy i RVSP >50 mm Hg i/lub wtórna do zwężenia zmniejszona perfuzja płuc	IIa	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Przy podejmowaniu decyzji o operacji w oparciu o wytyczne ESC/EACTS z 2017 r.<sup>25</sup> dotyczące wad zastawkowych serca należy uwzględnić, że mamy do czynienia z powtórą operacją, która jest technicznie trudniejsza.

Skróty: AR – niedomykalność aortalna, ESC – European Society of Cardiology, PA – tętnica płucna, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze

graficzna wizualizacja rozwidlenia i obu gałęzi tętnicy płucnej jest rzadko możliwa.

- Echokardiografia wysiłkowa służy do oceny zaburzeń kurczliwości wywołanych wysiłkiem fizycznym.
- CMR zapewnia bardziej wiarygodną ocenę ilościową objętości komorowych, EF oraz poszerzenia neoorty lub niedomykalności neoortalnej. Pień i gałęzie płucne mogą być wizualizowane wraz z ich zależnością od (poszerzonej) opuszki neoorty. Można obliczyć dystrybucję przepływu krwi pomiędzy lewym i prawym płucem. CMR obciążeniowy jest alternatywną techniką oceny perfuzji mięśnia sercowego i ewentualnego ucisku tętnic wieńcowych, jeśli jest to wskazane klinicznie.
- CCT jest preferowaną techniką nieinwazyjnego obrazowania tętnic wieńcowych, w tym ich ujęć, w przypadku podejrzenia zwężenia. Niewielka częstość występowania problemów wieńcowych sprawia, że wątpliwe jest, czy rutynowe badania przesiewowe w kierunku patologii tętnic wieńcowych (z jakąkolwiek modalnością) mogą być uzasadnione.<sup>286,287</sup>
- Techniki radioizotopowe nie są już stosowane jako metoda obrazowania pierwszego wyboru, ale mogą nadal odgrywać pewną rolę, jeżeli inne techniki nie są dostępne lub prowadzą do niejednoznacznych lub sprzecznych wyników.
- Cewnikowanie serca, w tym koronarografia, jest wskazane w przypadku dysfunkcji LV i podejrzenia niedokrwienia mięśnia sercowego. W przypadku ciężkiego zwężenia gałęzi tętnicy płucnej i niejednoznacznej oceny nieinwazyjnej lub podejrzenia PAH wskazane jest wykonanie cewnikowania serca.

### 4.12.3.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Wskazania do interwencji podsumowano w tabeli z zaleceniami dotyczącymi interwencji w TGA po operacji korekcji anatomicznej.

RVOTO może być podzastawkowe, zastawkowe (oba rzadkie) lub nadzastawkowe (najczęstsze). Wskazania dotyczące leczenia podobne są do tych opisanych w ROZDZIALE 4.8, ale różnice anatomiczne wymagają różnych podejść klinicznych.

### 4.12.4. Operacja Rastelliego

#### 4.12.4.1. Obraz kliniczny po operacji Rastelliego

Dorośli z TGA, VSD i PS (złożona transpozycja) często byli poddawani operacji metodą Rastelliego. Łata na VSD kieruje krew z LV do aorty, a RV jest połączona z PA konduitem z zastawką. Inne techniki operacyjne podobne do metody Rastelliego, to *réparation à l'étage ventriculaire* lub operacja Nikaidoh.

Powszechnymi powikłaniami są:

- zwężenie lub niedomykalność konduitu zastawkowego pomiędzy RV a PA
- LVOTO, tj. utrudniony przepływ z LV do aorty
- resztkowy VSD
- AR
- dysfunkcja LV
- komorowe i nadkomorowe zaburzenia rytmu serca
- zapalenie wsierdzia w konduicie zastawkowym
- SCD (zaburzenia rytmu serca) lub zgon spowodowany niewydolnością serca.

W kilku długoterminowych analizach wyników odnotowano 20-letnie przeżycie <60%, a 20-letnie przeżycie bez zdarzeń niepożądanych jako 20–30%. Wymiana konduitu pomiędzy RV a PA jest najczęstszym wskazaniem do reoperacji. Drugim co do częstości wskazaniem do reoperacji jest usunięcie LVOTO, a następnie zamknięcie resztkowego VSD.<sup>288</sup> Zapalenie wsierdzia konduitu zastawkowego jest stosunkowo częste.

Wydolność wysiłkowa jest lekko lub znacznie zmniejszona. Powtórna interwencja, chirurgiczna lub przezskórna, czeka większość pacjentów po operacji naprawczej typu Rastelliego.

#### 4.12.4.2. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Wyniki badań klinicznych mogą sugerować zwężenie konduitu, resztkowe VSD, TR, niedomykalność mitralną lub AR.

- Badanie echokardiograficzne: należy ocenić połączenie między ustawioną z tyłu LV a umiejscowioną z przodu (ze względu na TGA) zastawką aortalną, funkcję zastawki aortalnej oraz średnicę opuszki aorty. Anatomia i funkcja konduitu pomiędzy RV a pniem płucnym muszą być uwidocznione i ocenione za pomocą badania dopplerowskiego. Ciśnienie w RV oceniane za pomocą dopplerowskiego pomiaru prędkości strumienia TR ma szczególne znaczenie, ponieważ technika dopplerowska często zawyża gradient ciśnienia w konducie RV-PA.
- CMR zapewnia dokładniejszą ilościową ocenę objętości LV i RV, średnicy aorty oraz EF. Konduit RV-PA, często trudny do uwidocznienia w badaniu echokardiograficznym, oraz obwodowe PA można łatwo zobaczyć i zmierzyć za pomocą CMR. W obecności resztkowego VSD można obliczyć Qp:Qs.
- Do oceny hemodynamicznej zwężenia konduktów może być konieczne cewnikowanie serca. Angiografia może być pomocna w ocenie stopnia zwężenia konduitu i zwężenia obwodowego PA.

#### 4.12.4.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przeszskórne

Wskazania dotyczące leczenia zwężenia konduktów – zob. ROZDZIAŁ 4.14.

Jeśli przeciek L-R przez resztkowy VSD powoduje wystąpienie objawów lub znaczne przeciążenie objętościowe LV, należy przeprowadzić leczenie chirurgiczne/przeczewnikowe (zalecenie IC).

#### 4.12.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów (niezależnie od typu zabiegu operacyjnego)

Wszystkich pacjentów z TGA, niezależnie od typu operacji, jaką przeżyli, należy kontrolować co najmniej raz w roku w specjalistycznym ośrodku zajmującym się leczeniem ACHD, zwracając uwagę na opisane zagadnienia (zob. ROZDZIAŁY 4.12.2.1, 4.12.3.1 i 4.12.4.1).

#### 4.12.6. Informacje dodatkowe (niezależnie od typu zabiegu operacyjnego)

Wysiłek fizyczny / ciąża / profilaktyka IE: zob. ROZDZIAŁY 3.4.6, 3.5.5 i 3.5.7.

### 4.13. Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych

#### 4.13.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

ccTGA lub niezgodność AV i komorowo-tętnicza to rzadko występująca wada.

Komory są zamienione miejscami, aorta odchodzi z przodu od RV (zazwyczaj po lewej stro-

nie), a PA – z tyłu od LV (zazwyczaj po prawej stronie). Nieprawidłowe połączenia w podwójnej niezgodności mogą występować w sercach o typowym lub lustrzanym układzie przedsionków. Nieprawidłowa orientacja serca w osi podstawa-koniuszek, zwłaszcza dekstrokardia (koniuszek serca skierowany w prawą stronę), jest częsta (20%). Wady towarzyszące są częste (80–90%): VSD (70%), PS (40%), dysplastyczna systemowa TV (np. malformacja przypominająca anomalię Ebsteina).

Położenie węzła AV (czasami mnogich węzłów AV) oraz przebieg jego wiązki są często nieprawidłowe i prowadzą do zaburzeń przewodzenia AV. Przednie i boczne przemieszczenie delikatnego pęczka Hisa jest ważnym elementem do wzięcia pod uwagę podczas badań EP i interwencji przezskórnych.

#### 4.13.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Przebieg naturalny i objawy kliniczne zazwyczaj wynikają z współwystępujących wad serca. Pacjenci z wadami towarzyszącymi, którzy osiągnęli wiek dorosły, albo byli już operowani z ich powodu (zamknięcie VSD, usunięcie PS lub [rzadko] naprawa lub wymiana TV) albo są czynnościowo skompensowani. U pacjentów z izolowanym ccTGA rzadko występują powikłania przed osiągnięciem dorosłości.

Do późniejszych powikłań należą:

- dysfunkcja i niewydolność systemowej RV
- postępująca TR (systemowa zastawka AV)
- całkowity blok AV (2% utraty przewodnictwa AV rocznie); częściej występuje po zamknięciu VSD i/lub wymianie TV i może wystąpić w czasie ciąży
- VT (niezwykle rzadkie).

Oczekiwana długość życia jest obniżona: 50% pacjentów z wadami towarzyszącymi dożyło wieku 40 lat; 50% pacjentów bez wad towarzyszących dożyło wieku 60 lat. Pacjenci umierają z powodu zastoinowej niewydolności serca lub umierają nagle, prawdopodobnie z powodu VT/VF, niezależnie od obecności zaawansowanej niewydolności serca.

#### 4.13.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

- Objawy kliniczne obejmują szmery wynikające z obecności TR, VSD i/lub PS.
- W EKG stwierdza się wydłużenie odstępu PQ lub całkowity blok przewodzenia AV.
- Wczesna aktywacja przegrody od prawej do lewej może powodować głębokie załamki Q w odprowadzeniach II, III, aVF i V<sub>1</sub>-V<sub>3</sub>. Odwrócenie prawidłowej progresji w odprowadzeniach przedsercowych ma postać zespołu QR w V<sub>1</sub> i rS w V<sub>6</sub>. Zespół Wolffa, Parkinsona i White'a występuje u 2–4% pacjentów.
- RTG klatki piersiowej może wykazywać nieprawidłowo prostą granicę lewego zarysu ser-



Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U objawowych pacjentów z ciężką TR i zachowaną lub łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF >40%) zalecana jest wymiana TV	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężką TR i postępującym poszerzeniem systemowej RV i/lub łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF >40%) należy rozważyć wymianę TV	IIa	C
Należy rozważyć dwukomorową stymulację w przypadku całkowitego bloku AV lub konieczność >40% stymulacji komorowej	IIa	C
U objawowych pacjentów z ciężką TR i bardziej niż łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF ≤40%) można rozważyć wymianę TV	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AV – przedsionkowo-komorowy, EF – frakcja wyrzutowa, RV – prawa komora, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, TV – zastawka trójdzielna

ca z powodu lewostronnego i przedniego położenia aorty wstępującej, dekstrokardii (20%) lub mezokardii (stosunkowo często).

- Echokardiografia jest kluczową metodą diagnostyczną, wykazującą podwójną niezgodność oraz identyfikującą towarzyszące nieprawidłowości (malformacja TV jak w anomalii Ebsteina, TR, VSD, LVOTO i PS). Czynność skurczowa LV i RV oraz nasilenie TR mogą zostać ocenione ilościowo.
- CMR umożliwia zobrazowanie anatomii serca oraz dużych naczyń i jest wskazane do ilościowego określania objętości komór, masy i EF, zwłaszcza że echokardiograficzna ocena funkcji skurczowej w systemowej RV jest trudna i mniej wiarygodna.
- Monitorowanie holterowskie, rejestrator zdarzeń i badania EP mogą być wskazane w celu wykrycia arytmii, postępującego bloku AV i oceny ryzyka wystąpienia SCD.
- Cewnikowanie serca jest wskazane, gdy wyniki oceny nieinwazyjnej są niejednoznaczne lub oceny wymaga PH (zob. ROZDZIAŁ 3.4.5).

#### 4.13.4. Leczenie farmakologiczne

Nie ma dowodów naukowych na poparcie hipotezy, że inhibitory ACE, ARB, β-adrenolityki lub antagoniści aldosteronu, same lub w połączeniu, poprawiają wyniki leczenia.<sup>280</sup> Rutynowe przepisywanie tych leków w celu zapobiegania niewydolności serca / uzyskania lepszego wyniku leczenia nie jest zalecane.

- Diuretyki mogą łagodzić objawy w przypadku jawnej niewydolności serca. Chociaż nie udowodniono korzyści ze standardowego leczenia niewydolności serca u pacjentów z systemową RV, „klasyczne” leki na niewydolność serca lub ARB mogą przynieść pewne korzyści u bardziej objawowych pacjentów.<sup>289</sup> Morfologia systemowej RV nie jest przeciwwskazaniem do wszczęcia urządzenia wspomagającego pracę komory. Na szczególną uwagę

zasługuje gruba trabekularyzacja koniuszka RV, która może blokować kaniulę dopływu. Należy rozważyć przeprowadzenie selektywnej miomektomii.

#### 4.13.5. Leczenie operacyjne / interwencje przezskórne

Interwencja przezskórna może być zalecana w przypadku zwężenia PA lub zwężenia konduitu, które mogą być poszerzone lub poddane implantacji stentu. Jednak rezydujące LVOTO może mieć korzystny wpływ na czynność poszerzonej systemowej RV (komory podaortalnej) oraz niedomykalność systemowej zastawki AV (trójdzielnej) w mechanizmie przesunięcia przegrody międzykomorowej. W przypadku wystąpienia całkowitego bloku AV standardem jest sekwencyjna stymulacja AV. Umiejscowienie końcówki elektrody komorowej w gładkiej ścianie LV jest trudne i wymaga użycia elektrody wkręcanej. Istnieją dane sugerujące, że stymulacja dwukomorowa z użyciem drugiej elektrody komorowej implantowanej przez zatokę wieńcową za podaortalną RV może prowadzić do lepszego zachowania funkcji skurczowej RV niż sama stymulacja LV.<sup>290</sup>

Największe wyzwanie stanowią zagadnienia dotyczące TR, dysfunkcji RV i tego, kiedy dokonać wszczęcia TV i/lub ICD. W przeciwieństwie do sytuacji w grupie pediatrycznej, w której podwójne przełożenie jest uznaną opcją leczenia w przypadku niewydolności systemowej RV, u dorosłych to podejście bardzo rzadko się sprawdza. Niedomykalność systemowej zastawki AV (trójdzielnej) często stanowi główny cel leczenia chirurgicznego. Naprawa rzadko jest możliwa i wymiana zastawki jest z reguły leczeniem z wyboru. Przedoperacyjna frakcja wyrzutowa prawej komory (RVEF) ≤40%, PAP >50 mm Hg, AF i klasa III do IV w klasyfikacji NYHA związane są z śmiertelnością w długoterminowej obserwacji.<sup>291</sup>

#### 4.13.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Pacjenci z ccTGA wymagają bezterminowej opieki w specjalistycznym ośrodku zajmującym się leczeniem ACHD i corocznej kontroli, głównie z powodu zaburzeń przewodzenia oraz dysfunkcji komory systemowej i systemowej zastawki AV. Informacje na temat zaburzeń rytmu serca – zob.

ROZDZIAŁ 3.4.2.

#### 4.13.7. Informacje dodatkowe

- Wysilek fizyczny / sport: pacjenci objawowi z ccTGA i zachowaną RVEF powinni unikać sportów o dużej intensywności, a najlepiej nie uprawiać sportów bardziej niż umiarkowanie statycznych i o większej niż umiarkowanej intensywności. Pacjenci z istotnymi wadami towarzyszącymi i/lub zmniejszoną czynnością podoortalnej RV powinni ograniczyć się do uprawiania sportów o małej statyce i małej intensywności.

- Cięża: ryzyko zależy od stanu czynnościowego, czynności komór, czynności systemowej zastawki AV, obecności arytmii (zwłaszcza bloku AV) i wad towarzyszących (zob.

ROZDZIAŁ 3.5.7).

### 4.14. Konduit z prawej komory serca do tętnicy płucnej

#### 4.14.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Konduity zapewniają ciągłość pomiędzy RV i PA w przypadku wad złożonych, gdy nie można odtworzyć natywnych dróg odpływu, w tym atrezji tętnicy płucnej, wspólnego pnia tętniczego, TOF, zespołu braku zastawki tętnicy płucnej, stanu po operacji Rastelliego i stanu po operacji Rossa.

Typy konduitów obejmują: konduity zastawkowe (homografty płucne lub aortalne, zastawki biologiczne, konduity z bydłowej żyły szyjnej wewnętrznej [Contegra]) oraz konduity bezzastawkowe. Nie ma konduitów idealnych. Ograniczona trwałość oznacza wczesną ponowną operację. Przewidywanymi czynnikami powodującymi niewydolność konduitów są: proces sterylizacji/konserwacji, mniejszy rozmiar konduitu, typ konduitu, młodszy wiek przy implantacji, zwężenie PA oraz rozpoznanie przełożenia.<sup>269,292,293</sup> Brak konieczności reoperacji z powodu niewydolności konduitu po 20 latach odnotowano na poziomie 32% i 40%.<sup>269,292</sup>

Powikłania obejmują „wyrośnięcie” pacjenta z konduitu, postępujące zwężenie z niedomykalnością lub bez niej, zapalenie wsierdzia oraz tętniaki lub tętniaki rzekome.

Objawy kliniczne powikłań to duszność wysiłkowa, kołatanie serca, omdlenia i SCD.

#### 4.14.2. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Można stwierdzić następujące objawy przedmiotowe: mruk przedsercowy, wydatna fala A na żyłach szyjnych i szmer skurczowy. Zwap-

nienie konduitu jest widoczne na zdjęciach rentgenowskich klatki piersiowej.

- Echokardiografia jest metodą diagnostyczną pierwszego rzutu, która pozwala określić wielkość, kształt i funkcję obu komór, PR, TR i wad towarzyszących. Pomiar gradientu ciśnienia przez konduit jest trudny i niewiarygodny. W ocenie zwężenia konduitów należy się posługiwać ciśnieniem w RV obliczonym na podstawie prędkości TR.

- CMR jest używany do ilościowego określenia zwężenia i/lub niedomykalności konduitu, objętości i masy RV oraz do oceny PA.

- CMR/CCT są pomocne w ocenie anatomii tętnic wieńcowych i odległości RV/konduitu oraz innych struktur od wewnętrznej powierzchni mostka.

- Cewnikowanie z oceną hemodynamiczną jest zawsze wymagane przy rozważaniu interwencji. Angiografia dostarcza informacji na temat poziomu zwężenia, obwodowych zwężeń PA oraz anatomii naczyń wieńcowych (anomalie / prawidłowy przebieg).

#### 4.14.3. Leczenie chirurgiczne / interwencje przezskórne

Poszerzenie za pomocą balonu i wszczępienie stentu zostały opisane jako bezpieczne i przedłużające czas funkcjonowania uszkodzonych konduitów.<sup>294,295</sup> Przezskórna implantacja zastawki tętnicy płucnej stała się obecnie metodą z wyboru w przypadku dysfunkcyjnych zastawek, jeżeli jest to technicznie wykonalne. Aktualne przeciwwskazania do TPVI obejmują zwężenie żył systemowych, aktywną infekcję, nieodpowiednią morfologię drogi odpływu oraz niekorzystną anatomie wieńcową (uciskanie przez rozszerzony implant). Leczenie operacyjne jest preferowane w przypadku rozważania dodatkowych interwencji (plastyka pierścienia TV). Przy wyborze odpowiedniego momentu do ponownej interwencji istotniejsze są trendy parametrów niż wartości pojedynczych pomiarów.

#### 4.14.4. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Zalecana jest regularna kontrola w specjalistycznym ośrodku zajmującym się leczeniem ACHD, przynajmniej raz w roku. Szczególną uwagę należy zwrócić na wydolność wysiłkową (CPET), RVSP (gradient przez konduit), czynność RV, TR i zaburzenia rytmu serca.

#### 4.14.5. Informacje dodatkowe

- Wysilek fizyczny / sport: u pacjentów bezobjawowych z łagodnym zwężeniem nie ma żadnych ograniczeń. Pacjenci z grupy dużego ryzyka z wysokim ciśnieniem w RV muszą ograniczyć się do aktywności/sportów o małej intensywności i unikać ćwiczeń izometrycznych. Inni pacjenci powinni ograniczać swoją aktywność w zależności od objawów.

- Cięża: ryzyko dla kobiety ciężarnej i płodu zależy od wyjściowej wrodzonej wady serca i na-

## Zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego u pacjentów z konduitem łączącym prawą komorę z tętnicą płucną

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Objawowych pacjentów z RVSP >60 mm Hg (może być mniejsze w przypadku zmniejszonego przepływu) i/lub ciężką PR <sup>c</sup> należy poddać interwencji z preferencją dla interwencji przeszskórnej, jeśli jest to anatomicznie wykonalne (TPVI)	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężkim RVOTO i/lub ciężką PR należy rozważyć interwencję, najlepiej przeszskórną (TPVI), jeśli jest to anatomicznie wykonalne, gdy spełniony jest $\geq 1$ z poniższych kryteriów: <ul style="list-style-type: none"> <li>• zmniejszenie obiektywnej wydolności fizycznej (CPET)</li> <li>• postępujące powiększenie RV do RVESVi <math>\geq 80</math> ml/m<sup>2</sup> i/lub RVEDVi <math>\geq 160</math> ml/m<sup>2</sup>, i/lub zwiększenie TR do co najmniej umiarkowanej</li> <li>• postępująca dysfunkcja skurczowa RV</li> <li>• RVSP &gt;80 mm Hg</li> </ul>	IIa	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c frakcja niedomykalności w CMR >30–40%

Skróty: CPET – sercowo-płucny test wysiłkowy, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, PR – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej, RV – prawa komora, RVEDVi – indeksowana objętość końcoworozkurczowa prawej komory, RVESVi – indeksowana objętość końcowoskurczowa prawej komory, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, TPVI – przeszskórne wszczępienie zastawki tętnicy płucnej, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej

silenia RVOTO, występowania zaburzeń rytmu serca i niewydolności serca (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).

- Profilaktyka IE: zalecana u wszystkich pacjentów (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.15. Serce jednokomorowe

W tej części omówiono zagadnienia dotyczące pacjentów nieoperowanych i leczonych paliatywnie. Informacje dotyczące pacjentów po operacji Fontana znajdują się w ROZDZIALE 4.16.

#### 4.15.1. Wprowadzenie i zagadnienia ogólne

Określenie „serce jednokomorowe” obejmuje wiele wad, w których nieobecna jest RV albo LV, lub – jeśli jest obecna – jest ona hipoplastyczna i dlatego nie można przeprowadzić dwukomorowego zabiegu naprawczego. Do tej grupy zalicza się takie wady, jak:

- atrezja TV
- warianty zespołu niedorozwoju prawego serca, np. warianty atrezji tętnicy płucnej z ciążą przegrodą międzykomorową
- warianty zespołu niedorozwoju lewego serca (HLHS), w tym atrezja zastawki mitralnej
- dwunapływowa LV
- dwunapływowa RV
- skrajne formy niezrównoważonego całkowitego ubytku przegrody AV
- pojedyncza komora o nieokreślonej morfologii.

Wady te są zawsze powiązane z dodatkowymi nieprawidłowościami wewnątrz- i/lub zewnątrzsercowymi, takimi jak:

- ASD, VSD, AVSD, PDA
- AS (zastawkowe, podzastawkowe)
- anomalie łuku aorty: hipoplazja, przerwanie, koarktacja
- PS (zastawkowe, podzastawkowe), atrezja tętnicy płucnej

- anomalie PA: zwężenie obwodowe, hipoplazja, jednostronny brak PA
- niezgodne połączenia, nieprawidłowe położenie wielkich pni tętniczych
- zwężenie zastawki AV, niedomykalność, zastawka „jeżdźcie” (*overriding*), zastawka umiejscowiona „okrakiem” nad przegrodą międzykomorową (*straddling*)
- izomeryzm LA lub RA, nieprawidłowe połączenia żył systemowych lub płucnych
- lewa SVC, brak żyły bezimiennej, brak prawej SVC, brak IVC poniżej wątroby z ciągłością żyły nieparzystej lub nieparzystej krótkiej
- tętnice oboczne aortalno-płucne
- polisplenia lub asplenia.

Szczegółowy opis anatomiczny wykracza poza zakres niniejszych wytycznych, można go odnaleźć w odpowiednich podręcznikach. Z powodu braku wystarczających danych zalecenia oparto w większości na zgodnej opinii ekspertów.<sup>296-300</sup>

Biorąc pod uwagę osoby dorosłe, zdecydowana większość pacjentów z tymi schorzeniami przeszła wcześniejsze leczenie paliatywne za pomocą jakiegoś typu zespolenia systemowo-płucnego (Glena) lub preferowanej teraz operacji Fontana, lub jednej z jej odmian; operacja Fontana została omówiona w ROZDZIALE 4.16.

Można wyróżnić 2 sytuacje hemodynamiczne:

- Bez anatomicznego ograniczenia płucnego przepływu krwi. Jeśli krążenie płucne nie zostanie poddane modyfikacji (czyli zabiegowi operacyjnemu), wielu takich pacjentów umrze w wieku dziecięcym z powodu niewydolności serca niepoddającej się leczeniu. U tych, którzy przeżyją, rozwinie się ciężka naczyniowa choroba płuc. Jest to główny czynnik wpływający na rokowanie odległe. Wielu pacjentów jest poddawanych zabiegowi bandingu tętnicy płucnej we wczesnym dzieciństwie,

mającemu na celu ograniczenie przepływu krwi przez płuca. Skuteczny banding chroni przed wystąpieniem choroby naczyniowej płuc, jednocześnie zapewniając wystarczający przepływ, aby zmniejszyć nasilenie sinicy. Zbyt luźny banding skutkuje nadmiernym przepływem przez płuca i rozwojem naczyniowej choroby płuc mimo zabiegu. Jeśli jest natomiast zbyt ścisły, przepływ płucny będzie zbyt ograniczony, co spowoduje nasiloną sinicę.

- Ograniczenie płucnego przepływu krwi (często zastawkowe i/lub podzastawkowe PS lub atrezja). Czasem pomimo takiego ograniczenia krążenie płucne jest prawidłowe (nie nadmierne, co pozwala uniknąć rozwoju PH, i niezbyt ograniczone, dlatego bez skrajnej sinicy). Takie stany równowagi są rzadkie, ale umożliwiają osiągnięcie dorosłego wieku bez leczenia chirurgicznego. U większości pacjentów przepływ płucny jest znacznie ograniczony, co powoduje konieczność wykonania operacyjnego zespolenia systemowo-płucnego w dzieciństwie, najczęściej zespolenia typu Blalock-Taussig (podoboczykowo-płucnego), rzadko zespolenia typu Waterstona lub Potts'a (odpowiednio wstępującej lub zstępującej aorty z PA). Jeśli przeciek systemowo-płucny jest zbyt duży, nadmierny przepływ krwi przez płuca spowoduje chorobę naczyniową płuc w dorosłym wieku. Jeśli przeciek jest zbyt mały, u pacjentów będzie występować skrajna sinica. Poza wiekiem niemowlęcym możliwe jest zespolenie SVC i PA: klasyczne zespolenie Glenna do prawej PA (historyczne) lub zespolenie koniec do boku z PA z wytworzeniem dwukierunkowego zespolenia żyły głównej z krążeniem płucnym. Odpowiedni przeciek prowadzi do stabilizacji sytuacji.

#### 4.15.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

W zależności od nasilenia płucnego przepływu krwi, obecności lub braku naczyniowej choroby płuc oraz czynności komory u pacjentów może występować różnego stopnia sinica i niewydolność serca. Wydolność wysiłkowa jest zazwyczaj znacznie ograniczona (z wyjątkami); mogą wystąpić: całkowity blok AV, zaburzenia rytmu serca (nadkomorowe, ale również komorowe; SCD nie jest rzadkością), udar mózgu, ropień mózgu i incydenty zakrzepowo-zatorowe. W tej grupie pacjentów IE jest stosunkowo częste. Więcej informacji – zob. ROZDZIAŁ 3.4.8.

Sinica jest typowo obecna u pacjentów z sercem jednokomorowym (UVH) niepoddanych operacji Fontana. Saturacja krwi tętniczej tlenem wynosi często 75–85%, ale w rzadkich przypadkach z idealnie zrównoważonym krążeniem może osiągać wartości >90%.

U pacjentów może występować postępujące zwężenie w kierunku aorty. Prowadzi to do prze-

rostu komory i w konsekwencji do zmniejszenia rzutu serca. Postępujące zwężenie w kierunku PA powoduje narastającą sinicę. U pacjentów z połączeniem Glenna narastająca sinica może być również skutkiem wytworzenia płucnych malformacji tętniczo-żylnych lub krążenia obocznego IVC do SVC.

Serce jednokomorowe musi przyjąć zarówno systemowy, jak i płucny powrót żylny. Przewłokę przeciętnie objętościowe prowadzi do wysokiego prawdopodobieństwa niewydolności komory w relatywnie młodym wieku. Może pojawić się lub nasilać niedomykalność zastawki AV. Wyjściowo zmniejszona wydolność wysiłkowa pogarsza się jeszcze bardziej. Ostatecznie oprócz sinicy może rozwinąć się jawna niewydolność serca.

W rzadkich przypadkach, przy dobrze zrównoważonej sytuacji hemodynamicznej, nie dochodzi do rozwoju dysfunkcji komory. Opisują to przeżycie pacjentów do piątej, szóstej, a nawet siódmej dekady życia.

#### 4.15.3. Postępowanie diagnostyczne

W postępowaniu diagnostycznym obowiązują zasady ogólne, które opisano w ROZDZIALE 3.3.

Objawy kliniczne obejmują sinicę centralną, palce pałeczkowate, często asymetryczną klatkę piersiową z uwypukleniem po tej stronie klatki piersiowej, po której znajduje się serce. Skolioza jest częstym problemem. Drugi ton serca jest typowo pojedynczy, pozostałe zjawiska osłuchowe zależą od towarzyszących nieprawidłowości. EKG może wykazać zaburzenia rytmu serca lub zaburzenia przewodnictwa. Nawrotny częstoskurcz przedsionkowy z przewodzeniem 2:1 i jedynie nieznaczną tachykardią może zostać łatwo przeoczony.

- TTE jest kluczową techniką diagnostyczną, dostarczającą informacji na temat anatomii i umożliwiającą monitorowanie czynności serca podczas obserwacji. W badaniu echokardiograficznym wymagane jest zastosowanie analizy segmentowej; UVH są zawsze złożone i mogą zawierać szeroki zakres nieprawidłowości w zakresie lokalizacji, orientacji i połączeń. Podstawowymi parametrami/kwestiami/zagadnieniami TTE w diagnostyce UVH są:
  - wzajemne położenie trzewi brzusznych i przedsionków
  - pozycja serca w klatce piersiowej i lokalizacja koniuszka
  - połączenia żylnopredsionkowe, AV oraz komorowo-tętnicze
  - szczegóły morfologiczne i hemodynamiczne dotyczące całego serca
  - dokładna ocena anatomii połączenia komorowo-tętniczego i jego stan funkcjonalny, ze szczególnym uwzględnieniem zwężenia w kierunku aorty lub naczyniowego łóżyska płucnego

## Specyficzne problemy i zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego w przypadku serca jednokomorowego

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Zaleca się, aby dorośli z nieoperowanym lub po operacji paliatywnej UVH poddani byli dokładnej ocenie w specjalistycznym ośrodku przy wykorzystaniu obrazowania z użyciem wielu technik, jak również badania inwazyjnego w celu podjęcia decyzji, czy korzystna może być dla nich procedura operacyjna lub interwencyjna	I	C
Kandydatami do operacji Fontana mogą być jedynie starannie wyselekcjonowani objawowi pacjenci z sinicą, po przeprowadzeniu dokładnej oceny (niski opór naczyń płucnych, odpowiednia funkcja zastawek AV, zachowana czynność komory)	IIa	C
U pacjentów ze zwiększonym płucnym przepływem krwi – mało prawdopodobnym w wieku dorosłym – należy rozważyć banding tętnicy płucnej lub zaciśnięcie wcześniej założonej opaski	IIa	C
U pacjentów z ciężką sinicą i zmniejszonym płucnym przepływem krwi, ale bez zwiększonego PVR i PAP, należy rozważyć wykonanie dwukierunkowego zespolenia Glenna	IIa	C
U pacjentów z ciężką sinicą i zmniejszonym płucnym przepływem krwi niekwalifikujących się do zespolenia Glenna można rozważyć zespolenie systemowo-płucne	IIb	C
Transplantację serca lub transplantację płuc i serca należy rozważyć u pacjentów w złym stanie klinicznym, jeśli standardowe leczenie operacyjne nie jest możliwe	IIa	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AV – przedsionkowo-komorowy, PA – tętnica płucna, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PVR – naczyniowy opór płucny, UVH – serce jednokomorowe

- ocena funkcji zastawki AV ze szczególnym uwzględnieniem jej niedomykalności
- czynność komory / przerost
- ASD/VSD – typ, rozmiar, liczba, lokalizacja
- aorta wstępująca, łuk aorty i aorta zstępująca, wykrycie/wykluczenie koarktacji
- tętnice płucne – pień, gałęzie i źródła zaopatrzenia krążenia płucnego w krew
- wizualizacja zespołów (Blalock-Taussig, Waterston itd.).

TOE może być przydatne w przypadku niezadawalających obrazów w TTE.

- CMR jest metodą obrazowania z wyboru w ocenie anatomii zewnątrzsercowej, w tym połączeń żylnopreksionkowych i komorowo-tętniczych (alternatywną metodą jest CCT). Można również uzyskać szczegółowe dane morfologiczne dotyczące anatomii wnętrza serca. Jest to również metoda z wyboru do ilościowej oceny objętości komory, EF i względnej dystrybucji przepływu krwi do lewego i prawego płuca.
- Cewnikowanie serca wykonuje się, jeśli rozważane jest leczenie interwencyjne w celu oceny hemodynamicznej, w szczególności PAP i gradientu przezpłucnego (w takiej sytuacji ocena PVR jest często trudna). Jest to konieczne, jeśli pacjenta przygotowuje się do operacji Fontana. Ocena połączeń systemowo-płucnych lub połączenia Glenna, jak również ich następstw (zwężenie gałęzi płucnych) i innych nieprawidłowości naczyniowych (naczynia oboczne tętniczo-żylna, przetoki itd.) może również wymagać cewnikowania serca.

Kwestia interwencyjnego leczenia przezskórnego, takiego jak walwulotomia balonowa w celu

zwiększenia płucnego przepływu krwi w przypadku ciężkiego PS, jest dyskusyjna.

W sytuacji stabilnej klinicznie należy bardzo starannie rozważyć ryzyko (często jest duże) jakiegokolwiek typu interwencji chirurgicznej w odniesieniu do potencjalnych korzyści.

Wykonanie operacji Fontana można rozważyć jedynie u starannie dobranych pacjentów (zob. ROZDZIAŁ 4.16). U pacjentów z nasiloną sinicą, ze zmniejszonym płucnym przepływem krwi bez zwiększonego PVR rozwiązaniem może być wykonanie dwukierunkowego połączenia Glenna (SVC do PA). Jeśli jedynym wyjściem jest zespolenie systemowo-płucne (np. tętniczo-żylna przetoka pachowa lub zespolenie krążenia systemowego z tętnicą płucną; dwukierunkowe połączenie Glenna jest niewystarczające lub PAP zbyt duże do potrzeb tego połączenia), korzyści płynące ze zwiększenia płucnego przepływu krwi należy rozważyć w odniesieniu do zwiększonego obciążenia objętościowego komory systemowej.

W przypadku przeszczepienia serca technicznym i medycznym wyzwaniem, jak również czynnikiem ograniczającym wyniki leczenia, jest przeżyta sternotomia/torakotomia, krążenie oboczne aortalno-płucne oraz wieloukładowy charakter sinicznej wady serca.

### 4.15.4. Leczenie zachowawcze

Informacje dotyczące postępowania hematologicznego i roli terapii celowanej w chorobie naczyniowej płuc opisano w ROZDZIAŁACH 3.4.3 i 3.4.8.

### 4.15.5. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Konieczna jest regularna kontrola w ośrodku specjalistycznym zajmującym się leczeniem ACHD.

Częstość wizyt dobiera się indywidualnie, zaleca się wizyty co najmniej raz w roku. Kontrola powinna obejmować badanie przedmiotowe, pomiar saturacji tlenem, badania laboratoryjne (wskaźniki hematologiczne, zaopatrzenie ustroju w żelazo, czynność wątroby, czynność nerek itd.), EKG, RTG oraz badanie echokardiograficzne (zob. również ROZDZIAŁ 3.4.8).

CMR i badanie wysiłkowe są wymagane co najmniej raz w wieku dorosłym i w dalszych odstępach czasu zgodnie z wynikami badań wyjściowych.

#### 4.15.6. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: pacjenci nie są z zasady obciążeni zwiększonym ryzykiem zgonu podczas wysiłku, ale ich wydolność fizyczna jest znacznie ograniczona. Można rozważyć rekreacyjną aktywność sportową o małym natężeniu ograniczonym przez wystąpienie objawów.
- Cięża: cięża jest przeciwwskazana u pacjentek ze znacznie zmniejszonym przepływem płucnym krwi lub ciężką PVD lub jeśli czynność komory jest upośledzona. Sinica stanowi istotne ryzyko dla płodu, a urodzenie żywego dziecka jest mało prawdopodobne (<12%), jeśli saturacja tlenem wynosi <85%<sup>106</sup> (zob. ROZDZIAŁ 3.5.7).
- W antykoncepcji należy unikać pigułek dwuskładnikowych ze względu na ryzyko działania prozakrzepowego i powikłań zakrzepowo-zatorowych. Pigułki jednoskładnikowe zawierające progesteron oraz wkładki domaciczne uwalniające progesteron zapewniają bezpieczną antykoncepcję przy mniejszym ryzyku powikłań sercowo-naczyniowych.
- Profilaktyka IE: wskazana u wszystkich pacjentów (zob. ROZDZIAŁ 3.4.6).

### 4.16. Pacjenci po operacji Fontana

#### 4.16.1. Wprowadzenie i informacje podstawowe

Operacja Fontana została wprowadzona w 1968 r. i stała się ostateczną metodą leczenia dla odpowiednich pacjentów z całym szeregiem malformacji serca charakteryzujących się pojedynczą czynnościową komorą (zob. ROZDZIAŁ 4.15). Zabieg polega na oddzieleniu spływu żył systemowych i płucnych bez udziału komory podługicznej. Od czasu wprowadzenia operacji Fontana dokonano wielu jej modyfikacji w porównaniu z operacją wyjściową, które miały na celu skierowanie systemowego powrotu żylnego do PA. Obecnie całkowite połączenie żylnopłucne (TCPC) zastąpiło połączenie przedsionkowo-płucne (APC, połączenie uszka RA do PA), z wewnątrzsercowym lub pozasercowym konduitem pomiędzy IVC i PA, wraz z zespoleniem SVC-PA (dwukierunkowe zespolenie Glenn).<sup>301</sup> Krążenie to jest często tworzone w dwóch etapach. Dorosli z HLHS stanowią małą, ale rosnącą grupę pacjentów. Pierwsze dane dotyczące wieku dorosłego opi-

sują znaczną liczbę występujących poważnych niepożądanych zdarzeń naczyniowo-sercowych i wydaje się, że pacjenci z HLHS są bardziej narażeni na wystąpienie powikłań niż inni pacjenci po operacji Fontana, co wymaga dalszych badań i oceny.<sup>302</sup>

Przebieg naturalny i rokowanie w innych typach zabiegów paliatywnych w przypadku serca jednokomorowego są złe, dlatego operację Fontana wykonuje się zwykle u wszystkich pacjentów z odpowiednią hemodynamiką. Obecnie wiadomo, że śmiertelność okołoperacyjna i rokowanie zależą od odpowiedniej konfiguracji krążenia i spełnienia zdefiniowanych kryteriów. Rygorystyczna selekcja umożliwia uzyskanie najlepszych wczesnych i odległych wyników w odniesieniu do śmiertelności okołoperacyjnej <5% we współczesnych grupach pacjentów i uwzględnia: małe PVR i PAP (śr. <15 mm Hg), zachowaną funkcję komory, odpowiednie wymiary PA, brak istotnej niedomykalności zastawki AV i prawidłowy rytm serca. W niektórych ośrodkach u wybranych lub u wszystkich pacjentów stosuje się fenestrację, aby umożliwić przeciek krwi odtlenionej do krążenia systemowego na poziomie przedsionka, czego celem jest poprawa rzutu serca kosztem wystąpienia sinicy.<sup>303</sup> Ze względu na ograniczone długotrwałe efekty zabiegu, wykonanie operacji Fontana w wieku dorosłym nie jest działaniem paliatywnym z wyboru.

#### 4.16.2. Obraz kliniczny i przebieg naturalny

Brak komory podługicznej powoduje przewlekłe systemowe nadciśnienie żyłne, istotne zmiany hemodynamiki krążenia płucnego oraz przewlekłe zmniejszenie obciążenia wstępnego komory. W czasie długoterminowej obserwacji pacjentów stwierdzono kilka istotnych problemów. Choć 10-letnie przeżycie może sięgać 90%, należy wziąć pod uwagę to, że przedwczesne pogorszenie funkcji układu sercowo-naczyniowego, skracające przeżycie, jest nieuniknione nawet u najlepiej funkcjonujących pacjentów po operacji Fontana.<sup>304</sup> Do istotnych czynników hemodynamicznych, przyczyniających się do późnego niepowodzenia leczenia metodą Fontana, należą: postępujące pogorszenie czynności komory systemowej, niedomykalność zastawki AV, zwiększenie PVR, powiększenie przedsionków, utrudnienie żylnego spływu płucnego oraz następstwa przewlekłego systemowego nadciśnienia żylnego, powodującego zastój krwi w wątrobie i jej dysfunkcję.<sup>305</sup> Do dalszych powikłań można zaliczyć: tworzenie skrzepin w przedsionku i PA, rozwój płucnych malformacji tętniczo-żylnych, połączeń tętnic systemowych z żyłami płucnymi lub tętnic systemowych z tętnicami płucnymi oraz wytworzenia obocznych naczyń żylnych systemowo-płucnych.

Większość pacjentów po operacji Fontana czuje się dobrze w dzieciństwie i w okresie dorastania, choć obiektywnie można stwierdzić

zmniejszenie wydolności wysiłkowej. Później mogą jednak wystąpić powikłania kliniczne, prowadzące do postępującego pogorszenia wydolności wysiłkowej i niewydolności serca, sinicy, przewlekłej niewydolności żylnej oraz wystąpienia istotnych zaburzeń rytmu serca, zwłaszcza po klasycznej operacji Fontana.<sup>306</sup> Przed upływem 10 lat od operacji Fontana u ~20% pacjentów występują tachyarytmie nadkomorowe (w tym typowy IATR, trzepotanie przedsionków, jak również AF i ogniskowy częstoskurcz przedsionkowy).<sup>307</sup> Bradykardia spowodowana SND może sprzyjać pojawieniu się AT. Częstość występowania jest mniejsza po połączeniu żylnopłucnym niż po przedsiolkowo-płucnym i mniejsza po pozasercowym kondukcji, niż po połączeniu wewnątrzsercowym.<sup>309</sup> Tachyarytmie przedsionkowe z szybkim przewodzeniem są związane z SCD.

Spektrum powiązanych z operacją Fontana chorób wątroby jest szerokie i obejmuje przekrwienie bierne i ciężkie zwłóknienie z oznakami nadciśnienia wrotnego i guzków, jak również raka wątrobowokomórkowego.

Enteropatia z utratą białka (PLE) jest rzadkim, ale istotnym powikłaniem i prowadzi do obrzęków obwodowych, wysięku opłucnowego i wodobrzusza. Może być rozpoznana na podstawie małego stężenia albumin osoczowych i zwiększonego stężenia  $\alpha_1$ -antytrypsyny w kale.<sup>310</sup> Wiąże się z bardzo złym rokowaniem (5-letnie przeżycie <50%), choć ostatnie badania donoszą, że na 5-letnie przeżycie liczyć może 88% pacjentów. Niemniej leczenie nie daje pożądaných rezultatów.<sup>311</sup> Plastikzne zapalenie oskrzeli i dysfunkcja układu limfatycznego mogą jeszcze bardziej pogarszać rokowanie.

Szczegółowe informacje zawarto w niedawno opublikowanym obszernym raporcie.<sup>312</sup>

#### 4.16.3. Postępowanie diagnostyczne

Zasady ogólne zawarto w ROZDZIALE 3.3.

Do objawów klinicznych należy często łagodne nietętniące poszerzenie żył szyjnych. Jednak znaczne poszerzenie żył szyjnych i hepatomegalia mogą budzić podejrzenie zwężenia połączeń w układzie Fontana lub niewydolności komory. W EKG często można stwierdzić rytm węzłowy i arytmie przedsionkowe. Wysięki opłucnowe w RTG mogą wskazywać na enteropatię z utratą białka.

- Echokardiografia jest metodą diagnostyczną pierwszego wyboru. Dostarcza informacji dotyczących czynności komory i zastawek serca. Aby uwidocznnić połączenia w układzie Fontana, potrzebne jest zastosowanie TOE lub innych metod obrazowania.
- Coroczne badanie krwi powinno obejmować oznaczenia hematologiczne, stężenie albuminy w osoczu oraz czynność nerek i wątroby. Jeśli podejrzewa się PLE, należy obliczyć klirens  $\alpha_1$ -antytrypsyny.

- CMR jest szczególnie przydatny do oceny przebiegu połączenia Fontana, krążenia obocznego i żył płucnych (m.in. zwężenia prawej tętnicy płucnej przez powiększony RA) oraz do oceny skrzepliny, co może być również osiągnięte przy pomocy CCT. CCT wymaga doświadczenia w ograniczaniu artefaktu strumieniowego i fałszywie dodatniego rozpoznania skrzepliny. Regularne badanie CMR wykonuje się w celu oceny objętości komory, drożności zespoła krążenia Fontana i przepływu przez nie, do oceny niedomykalności zastawki AV, zwężenia podoortalnego, zwłóknienia mięśnia sercowego i wykrycia skrzepliny.
- Ważna jest ocena wątroby w badaniach obrazowych (ultrasonograficzna, CCT i CMR), ze względu na dysfunkcję wątroby, włóknienie i raka wątrobowokomórkowego, które są znane jako typowe powikłania; należy także wykonywać badania laboratoryjne.
- Cewnikowanie serca należy wykonać u pacjentów z niewyjaśnionymi obrzękami, pogorszeniem wydolności wysiłkowej, nowo występującymi zaburzeniami rytmu serca, sinicą i krwiopłuciem. Dostarcza ono informacji dotyczących czynności komory i zastawek, parametrów hemodynamicznych, w tym PVR, oraz zwężenia połączenia Fontana i nieprawidłowych połączeń żylnych (zob. ROZDZIAŁ 4.16.2). Integracja z CMR do oceny przepływów (rzut serca) może pozwolić na bardziej precyzyjny pomiar PVR.

#### 4.16.4. Leczenie farmakologiczne

- Leczenie przeciwkrzepliwe: zastój krwi w RA i zaburzenia krzepnięcia mogą prowadzić do zakrzepicy. Możliwość występowania subklinicznej, nawracającej zatorowości płucnej, prowadzącej do zwiększenia PVR spowodowała pojawienie się zaleceń bezterminowego leczenia przeciwkrzepliwego. Brak jednak dowodów naukowych potwierdzających korzyści z takiego leczenia, a praktyka kliniczna różni się w zależności od ośrodka. Leczenie przeciwkrzepliwe jest bezwzględnie wskazane w przypadku występowania skrzeplin w przedsionku, arytmii przedsionkowych oraz wywiadu incydentów zakrzepowo-zatorowych. Mimo że istnieją doniesienia, że w przypadku niektórych pacjentów po operacji Fontana bezpieczne było zastosowanie NOAC,<sup>79</sup> brakuje wystarczającej ilości danych to potwierdzających, stąd nie można obecnie zalecać tych leków jako terapii standardowej.
- Leczenie antyarytmiczne: utrata rytmu zatokowego może wywołać gwałtowne załamanie hemodynamiczne, a przetrwałe zaburzenia rytmu serca należy traktować jako stan zagrożenia życia. Podstawą leczenia jest kardiwersja elektryczna, ponieważ leczenie farmakologiczne jest często nieskuteczne. Amioda-

## Specyficzne uwagi i zalecenia dotyczące leczenia zabiegowego po operacji Fontana

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Przetrwała arytmia przedsionkowa z szybkim przewodzeniem AV jest stanem zagrażającym życiu i zaleca się leczenie w trybie pilnym za pomocą kardiowersji elektrycznej	I	C
Leczenie przeciwkrzepliwie jest zalecane w przypadku obecności (aktualnie lub w wywiadzie) skrzepliny w przedsionku, arytmii przedsionkowych lub incydentów zakrzepowo-zatorowych	I	C
Zaleca się odradzanie ciąży kobietom z krążeniem Fontana i z jakimkolwiek jego powikłaniem	I	C
Zaleca się cewnikowanie serca w przypadkach niewyjaśnionych obrzęków, zmniejszenia wydolności wysiłkowej, nowo powstałej arytmii, sinicy, krwiopłucia	I	C
U pacjentów z zaburzeniami rytmu serca należy rozważyć wykonanie oceny elektrofizjologicznej i ablacji (tam, gdzie jest wskazana)	IIa	C
Należy rozważyć regularne badania obrazowe wątroby (ultrasonografia, tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny)	IIa	C
U wybranych pacjentów ze zwiększonym ciśnieniem / oporem płucnym przy braku zwiększenia ciśnienia końcoworozkurczowego komory można rozważyć leczenie antagonistami receptorów endotelinowych i inhibitorami fosfodiesterazy typu 5	IIb	C
U wybranych pacjentów z istotną sinicą można rozważyć przeszskórne zamknięcie fenestracji, ale wymaga to dokładnej oceny przed zabiegiem w celu wykluczenia indukowanego wzrostu ciśnienia żylnego systemowego i możliwego spadku rzutu serca	IIb	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AV – przedsionkowo-komorowy

ron może się okazać lekiem skutecznym w zapobieganiu nawrotom arytmii, ale stosowany długoterminowo powoduje wiele działań niepożądanych. Alternatywnym rozwiązaniem może być stosowanie sotalolu. Powinno się wcześniej kierować pacjentów na zabieg ablacji prądem o częstotliwości fal radiowych, choć są to arytmie trudne do leczenia w pracowni elektrofizjologicznej.<sup>313</sup> Wystąpienie zaburzeń rytmu serca wymaga szybkiej oceny hemodynamicznej. Ponadto, powinno się rozważyć wykonanie oceny EP i ablacji (tam, gdzie możliwe), w tym konwersję krążenia Fontana z jednoczasowym zabiegiem chirurgicznego leczenia arytmii. U niektórych pacjentów można rozważyć wszczepienie ICD. Zob. ROZDZIAŁ 3.4.2.

- Leczenie PLE stanowi duże wyzwanie. Pojawiło się wiele różnych propozycji terapii (po wykluczeniu zaburzeń hemodynamicznych), w tym ograniczenie spożycia soli, dieta bogatobiałkowa, stosowanie inhibitorów ACE (mogą być źle tolerowane), steroidów, wlewów albumin, przewlekłe stosowanie heparyny podskórnie, wytworzenie fenestracji (za pomocą interwencyjnych metod przeszskórnych) oraz ostatecznie rozważenie przeszczepienia serca.
- Leki rozszerzające naczynia płucne: u niektórych pacjentów ze zwiększonym ciśnieniem/oporem płucnym przy braku zwiększenia ciśnienia końcoworozkurczowego można rozważyć zastosowanie ERA i inhibitorów PDE-5.

Dane na temat rutynowego podawania tych leków pacjentom po operacji Fontana są ograniczone. Randomizowane badania kliniczne ERA – bosantanu wykazały wyraźną poprawę wydolności wysiłkowej w CPET u 75 pacjentów po operacji Fontana.<sup>314</sup>

### 4.16.5. Leczenie operacyjne

U pacjentów z niewydolnym krążeniem Fontana (kombinacja niepoddających się leczeniu zaburzeń rytmu serca, poszerzenia prawego przedsionka, nasilenia niedomykalności zastawki AV, pogorszenia czynności komory i/lub występowania skrzeplin w przedsionku) należy rozważyć leczenie operacyjne.<sup>315</sup> U pacjentów z upośledzoną czynnością komory systemowej korzystne może być przeszczepienie serca (wykonane w doświadczonej ośrodku), a u pacjentów z zachowaną czynnością komory systemowej, arytmia przedsionkową i upośledzoną dynamiką przepływu w połączeniu Fontana korzystna może być konwersja do pozasercowego TCPC z równoczesną krioablacją,<sup>316</sup> co okazało się zabiegiem o pomyślnych wczesnych wynikach, gdy przeprowadzał go doświadczony zespół. Niemniej zabieg taki wiąże się z ryzykiem śmiertelności okołooperacyjnej i postępującą chorobowością, wymagającą w większości przypadków zarówno kontynuacji leczenia farmakologicznego, jak i wszczepienia stymulatora serca.<sup>317</sup> Jeśli zabieg konwersji przeprowadzi się zbyt późno, szansa na uzyskanie pozytywnego wyniku jest mniejsza i może być konieczne przeszczepienie serca.



Nie ma jednak pewnych kryteriów do wyboru odpowiedniego momentu na przeprowadzenie operacji. U wybranych dorosłych pacjentów właściwe może być rozważenie przezskórno zamknięcia fenestracji, jeśli stwierdza się istotną sinicę, ale postępowanie takie może także pogorszyć stan pacjenta. Zabiegowe leczenie interwencyjne jest również konieczne w przypadku upośledzenia przepływu lub nieprawidłowych połączeń naczyniowych.

#### 4.16.6. Zalecenia dotyczące prowadzenia pacjentów

Z powodu wielu opisanych powyżej problemów opieka nad pacjentami po operacji Fontana jest jednym z największych wyzwań dla specjalisty z zakresu ACHD, a chorzy powinni być prowadzeni w ośrodkach wysokospecjalistycznych. Zaleca się wizytę co najmniej raz w roku, z kontrolą echokardiograficzną, EKG, oceną badań laboratoryjnych i wykonaniem próby wysiłkowej. Odstępy pomiędzy kolejnymi badaniami CMR i ultrasonograficznym (lub CT) badaniem wątroby dobiera się indywidualnie. W przypadku pacjentów dorosłych rozsądne wydaje się przeprowadzenie wstępnej oceny wątroby przy użyciu rezonansu magnetycznego podczas pierwszej wizyty, aby na podstawie stopnia już wcześniej istniejących zmian ustalić częstotliwość i metodę kolejnych badań kontrolnych. Ponadto po konsultacji z ośrodkiem hepatologicznym należy rozważyć coroczną ocenę stanu wątroby, na przykład przy użyciu USG lub pomiaru  $\alpha$ -fetoprotein.

Konieczna jest wszechstronna ocena pacjentów z objawami zespołu niewydolności krążenia typu Fontana, szczególnie wykrycie nawet najmniejszych przeszkód w przepływie żyłno-płucnym i płucnym powrocie żylnym, które mogą mieć istotne znaczenie hemodynamiczne.

#### 4.16.7. Informacje dodatkowe

- Wysiłek fizyczny / sport: pacjenci po operacji Fontana cechują się znacznym ograniczeniem wydolności wysiłkowej, co wynika ze specyfiki krążenia. Niemniej powinno się im zalecać umiarkowane intensywne ćwiczenia aerobowe niepowodujące wystąpienia objawów, w celu wzmocnienia układu mięśniowego i poprawy jakości życia.<sup>24</sup>
- Ciąża: pacjentkom z krążeniem Fontana z jakiegokolwiek powikłaniem należy odradzać zajście w ciążę. Ciąża zakończona porodem jest możliwa, jednakże wiąże się z dużym ryzykiem dla kobiety ciężarnej, zwłaszcza jeśli chodzi o niewydolność serca i arytmie, ale także powikłania zakrzepowo-zatorowe. Należy pamiętać o leczeniu przeciwkrzeplowym w kontekście zwiększonego ryzyka krwawienia u tych pacjentek. Konieczne jest intensywne monitorowanie, w tym także po porodzie. Odnotowuje się wysoki odsetek poronień (27–55%), a także wysoki wskaźnik przed-

wczesnych porodów i ograniczonego wzrostu wewnątrzmacicznego. Kwestia tego, czy ciąża z jej obciążeniem objętościowym ma niekorzystny wpływ na długoterminowy stan pacjentki z pojedynczą komorą serca, wymaga jeszcze badań.

- Profilaktyka IE: wskazana wyłącznie u pacjentów po niedawno przebytej reoperacji Fontana (<6 mies.), z sinicą, sztuczną zastawką, resztkowym przeciekiem przez łatę lub przebytym IE.

#### 4.17. Nieprawidłowości naczyń wieńcowych

##### 4.17.1. Wstęp i informacje podstawowe

Nieprawidłowości naczyń wieńcowych obejmują nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od aorty (AAOCA), nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od pnia płucnego (ACAPA) i przetoki wieńcowe.

##### 4.17.1.1. Nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od tętnicy płucnej

Mimo że wiele nieprawidłowości tętnic wieńcowych ma charakter łagodny, przebieg naturalny nieprawidłowego odejścia lewej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej (ALCAPA), jeśli anomalia nie jest leczona, jest związany ze złym rokowaniem.<sup>318</sup> Rezultatem ACAPA jest małe utlenowanie krwi w tętnicy wieńcowej, zespół podkradania wieńcowego i niedokrwienie mięśnia sercowego. ALCAPA może objawiać się w postaci niemego lub objawowego zawału mięśnia sercowego, dysfunkcji LV, VT lub nawet SCD. Pacjenci mogą także głównie przejawiać przeciążenie objętościowe w związku z przeciekiem L-R prowadzące do objawów niewydolności serca. Jednakże nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej (ARCAPA) często jest diagnozowane przypadkowo. Preferowana jest podwójna naprawa systemu wieńcowego, obejmująca przeszczepienie ujścia wieńcowego z użyciem lub bez użycia łączącego graftu. Operację pomostowania aortalno-wieńcowego (CABG) z zamknięciem ACAPA należy ograniczyć tylko do tych pacjentów, u których nie jest możliwe wykonanie przeszczepienia naczyń wieńcowych.

##### 4.17.1.2. Nieprawidłowe odejście aortalne tętnic wieńcowych

W badaniach przebiegu naturalnego brak jest danych dotyczących pacjentów z nieleczonym AAOCA. Dyskusja na temat postępowania nadal trwa, szczególnie w odniesieniu do pacjentów z międzytętnicznym przebiegiem nieprawidłowej tętnicy wieńcowej. Ocena ryzyka SCD jest trudna ze względu na brak danych. Seria badań autopsyjnych wskazuje, że większość pacjentów jest młoda (<35. rż.) i umiera podczas wysiłku lub krótko po nim. Wykazano zwłóknienie mięśnia sercowego świadczące o jego niedokrwieniu. Lewa tętnica wieńcowa wychodząca z przeciwnej (prawej) zatoki występuje

## Zalecenia dotyczące postępowania w przypadku pacjentów z anomaliami tętnic wieńcowych

Zalecenia	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
U pacjentów z anomaliami wieńcowymi zaleca się niefarmakologiczne obrazowe próby czynnościowe (np. scyntyografię, echokardiografię lub CMR z obciążeniem wysiłkiem) w celu potwierdzenia/wykluczenia niedokrwienia mięśnia sercowego	I	C
Nieprawidłowe odejście tętnicy wieńcowej od pnia płucnego		
U pacjentów z ALCAPA zaleca się leczenie operacyjne	I	C
U pacjentów z ARCAPA i objawami, które można przypisać nieprawidłowej tętnicy wieńcowej, zaleca się leczenie operacyjne	I	C
Leczenie operacyjne należy rozważyć w przypadku ARCAPA u bezobjawowych pacjentów z dysfunkcją komory lub z niedokrwieniem mięśnia sercowego, które można przypisać anomalii wieńcowej	IIa	C
Nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od aorty		
U pacjentów z typowymi objawami dławicy piersiowej z udokumentowanym indukowanym obciążeniem niedokrwieniem mięśnia sercowego w odpowiadającym obszarze lub z anatomią dużego ryzyka <sup>c</sup> zaleca się leczenie operacyjne AAOCA	I	C
U bezobjawowych pacjentów z AAOCA (prawym lub lewym) i udokumentowanym niedokrwieniem mięśnia sercowego należy rozważyć leczenie operacyjne	IIa	C
Leczenie operacyjne należy rozważyć u bezobjawowych pacjentów z AAOLCA bez dowodów niedokrwienia mięśnia sercowego, ale z anatomią dużego ryzyka <sup>c</sup>	IIa	C
U pacjentów objawowych z AAOCA można rozważyć leczenie operacyjne, nawet jeśli nie ma dowodów niedokrwienia mięśnia sercowego lub anatomii dużego ryzyka	IIb	C
Można rozważyć leczenie operacyjne u bezobjawowych pacjentów z AAOLCA bez niedokrwienia mięśnia sercowego i bez anatomii dużego ryzyka, <sup>c</sup> jeśli są w wieku <35 lat	IIb	C
Nie zaleca się leczenia operacyjnego w przypadku AAORCA u bezobjawowych pacjentów bez niedokrwienia mięśnia sercowego i bez anatomii dużego ryzyka <sup>c</sup>	III	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

c Anatomia dużego ryzyka obejmuje takie cechy jak: przebieg śródścienny i nieprawidłowe odejście (szczelinowate ujęście, odejście o ostrym kącie, odejście >1 cm nad łączem opuszkowo-aortalnym).

Skróty: AAOCA – nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od aorty, AAOLCA – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od aorty, AAORCA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od aorty, ALCAPA – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od pnia tętnicy płucnej, ARCAPA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej tętnicy płucnej, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń

rzadziej, ale jest to postać groźniejsza niż prawa tętnica wieńcowa odchodząca z lewej zatoki. Wysokie odejście, zwężenie ostialne, ujęście w kształcie rozcięcia lub rybich ust, wzniesienie się tętnicy pod ostrym kątem, przebieg śródścienny i jego długość lub przebieg międzytętniczy i hipoplazja proksymalnej części tętnicy wieńcowej są związane z niedokrwieniem mięśnia sercowego i uważa się je za czynniki ryzyka.<sup>319-322</sup>

Stratyfikacja ryzyka musi także uwzględniać wiek (<35 lat) i poziom wysiłku (np. sport wyczynowy). Niewiele jest dowodów na to, że zabieg chirurgiczny u pacjentów bezobjawowych w średnim wieku wydłuża przeżycie lub wpływa korzystnie na ryzyko SCD.<sup>323,324</sup>

### 4.17.1.3. Przetoki tętnic wieńcowych

Przetoka tętnicy wieńcowej (wrodzona lub nabyta) to nieprawidłowe połączenie tętnicy wieńcowej z jamą serca lub naczyniem. Małe przetoki mają dobre rokowanie bez leczenia. Przetoki umiarkowane lub duże związane są z długoter-

minowymi powikłaniami (dławica piersiowa, zawał mięśnia sercowego, zaburzenia rytmu serca, niewydolność serca i zapalenie wsierdzia). Obecność objawów, powikłania i znaczący przeciek są wskazaniami do zamknięcia przezskórnego lub chirurgicznego.

### 4.17.2. Ocena diagnostyczna

CCT jest preferowaną techniką do oceny anatomii dużego ryzyka, w tym takich jak przebieg śródścienny czy anomalie odejścia (odejście przypominające rozcięcie, odejście pod kątem ostrym, >1 cm powyżej połączenia opuszkowo-aortalnego). Kluczem do podejmowania decyzji jest wykorzystanie zaawansowanych metod obrazowania podczas oceny fizycznego niedokrwienia indukowanego obciążeniem.

### 4.17.3. Leczenie chirurgiczne

Wskazania do leczenia chirurgicznego podsumowano w tabeli z zaleceniami postępowania u pacjentów z nieprawidłowymi tętnicami wieńcowymi.

## 5. Wskaźniki jakości

Wskaźniki jakości (QI) to zestawy pomiarowe, które umożliwiają ustalenie poziomu zastosowania zaleceń zawartych w wytycznych i stworzenie mechanizmu do zapewnienia poprawy opieki sercowo-naczyniowej i jej wyników.<sup>325</sup>

QI wskazują na odstępstwa od wytycznych. Wytyczne są zaleceniami dotyczącymi planowania przyszłej opieki u indywidualnych pacjentów, podczas gdy QI stosuje się retrospektywnie w odniesieniu do grupy pacjentów, aby ustalić, czy opieka zgodna z wytycznymi była zapewniona, czy nie.<sup>325</sup>

QI są poparte dowodami naukowymi, są możliwe do zastosowania, jasnej interpretacji i wykorzystania.<sup>326</sup> Celem stosowania QI jest poprawa jakości opieki zdrowotnej i są one coraz częściej stosowane przez organy opieki zdrowotnej, organizacje zawodowe, płatników w ochronie zdrowia, jak również przez opinię publiczną.<sup>327-329</sup>

Proces opracowywania i formułowania QI dla postępowania w poszczególnych typach ACHD został zainicjowany w trakcie pisania wytycznych, a rezultaty zostaną opublikowane później w specjalnym dokumencie.

## 6. Luki w danych naukowych

### 6.1. Aspekty ogólne

#### 6.1.1. Organizacja opieki i ocena pacjenta

- Wrodzone wady serca są arbitralnie klasyfikowane jako wady o różnym stopniu złożoności (łagodne, umiarkowane, ciężkie; TABELA 4). Przydatność tej klasyfikacji w postępowaniu klinicznym i stratyfikacja ryzyka wymagają oceny w dużych rejestrach.
- Należy określić minimalną liczbę pacjentów pod opieką każdego z ośrodków specjalizujących się w opiece nad ACHD, a także konieczny skład personelu w celu zapewnienia optymalnych wyników terapeutycznych.
- Aby ocenić jakość działań, należy określić odpowiednie sposoby pomiaru wyników leczenia, poza współczynnikiem śmiertelności.
- Rola neurohormonów w ocenie stopnia złożoności wady i wyznaczania czasu interwencji nie została ostatecznie potwierdzona i musi zostać zdefiniowana.

#### 6.1.2. Niewydolność serca

- Patofizjologia / mechanizm niewydolności serca, zwłaszcza u pacjentów z systemową RV i krążeniem Fontana, nie jest do końca poznana i konieczne są dalsze badania w celu znalezienia lepszych sposobów zapobiegania jej i leczenia.
- Należy lepiej zdefiniować wskazania do zastosowania typowego leczenia niewydolności serca zarówno w odniesieniu do postaci przewlekłej, jak i ostrej.
- Należy lepiej zdefiniować możliwość przewidywania i przebieg niewydolności serca, tak aby uściślić wskazania i czas zastosowania

urządzenia wspomagającego pracę komory/przeszczepienie.

- Istnieje potrzeba stworzenia we współpracy międzynarodowej na wielką skalę rejestrów leczenia farmakologicznego i zastosowania urządzeń wszczepialnych u ACHD, a także konieczne jest wsparcie w utworzeniu go i praktycznym zastosowaniu.

#### 6.1.3. Zaburzenia rytmu serca

- W umiarkowanych i złożonych CHD istnieje potrzeba stworzenia specjalnych systemów punktowych do oceny wskazań do leczenia przeciwkrzepliowego w arytmiach przedsionkowych.
- Celowanie w anatomiczne cieśni zwolnione-go przewodzenia podczas ablacji przeskórnej jest wysoce skuteczne w kontrolowaniu monomorficznego VT u chorych po korekcji tetralogii Fallota. Należy przeprowadzić badania nad znaczeniem mapowania wewnątrzsercowego w stratyfikacji zindywidualizowanego ryzyka u pacjentów bez spontanicznego VT po korekcji tetralogii Fallota i pokrewnych wad.
- Potencjalna utrata dostępu do wolno przewodzących obszarów anatomicznych podczas przeskórnej ablacji po ponownej operacji wszczepienia zastawki w rTOF i pokrewnych wadach jest niepokojąca. Należy zbadać, czy pacjenci bez udokumentowanego VT odnoszą korzyści z ablacji zapobiegawczej przed ponowną operacją wszczepienia zastawki lub w jej trakcie.
- Wskazania do stymulacji i resynchronizacji serca (CRT) u ACHD pochodzą z wytycznych dotyczących postępowania u dorosłych z sercem bez wad anatomicznych lub kardiomiopatią niedokrwienną lub rozstrzeniową i nie są dostosowane do różnorodności strukturalnych i funkcjonalnych substratów w CHD. Dalszych badań wymagają kwestie wyboru kandydatów do CRT, wszczepienie CRT i optymalna stymulacja w różnych substratach w CHD.

#### 6.1.4. Tętnicze nadciśnienie płucne

- Wpływ leczenia farmakologicznego PAH na przeżycie pacjentów z zespołem Eisenmengera wymaga dalszych badań.
- Znaczenie rozpoczynania leczenia od terapii skojarzonej w PAH-CHD wymaga dalszej uwagi.
- Obserwacje na temat wyników leczenia prostackliną u pacjentów z PAH-CHD są ograniczone i to zagadnienie wymaga dalszych badań.

#### 6.1.5. Pacjenci z sinicą

Korzyść z rutynowego leczenia przeciwkrzepliowego przy braku obecności silnego czynnika powikłań zakrzepowo-zatorowych (np. arytmii przedsionkowych) jest kontrowersyjna i wymaga dalszych badań.

## 6.2. Poszczególne wady

### 6.2.1. Przeciekowe wady serca

- Należy przeprowadzić dalsze badania odległych następstw zamknięcia przecieku przy pomocy zapinek, zwłaszcza w odniesieniu do zaburzeń rytmu serca.
- Obszarem ciągle jeszcze budzącym wątpliwości jest wpływ zamknięcia przecieku na wyniki długoterminowe u pacjentów z PAH; potrzebne są badania w celu lepszego zdefiniowania wskazań dla zaleceń terapeutycznych.

### 6.2.2. Zwężenie drogi odpływu lewej komory i koarktacja aorty

- Należy zbadać optymalny czas przeprowadzenia interwencji w przypadku bezobjawowego ciężkiego LVOTO.
- Metoda przezskórnoego wszczepiania zastawki aortalnej szybko się rozwija; jej rola w ACHD wymaga dalszego dopracowania.
- Według wytycznych ESC dotyczących postępowania u pacjentów z nadciśnieniem tętniczym,<sup>190</sup> definicje nadciśnienia u pacjentów z CoA po korekcji są takie same jak u pozostałych pacjentów z nadciśnieniem tętniczym, a pacjenci powinni być leczeni zgodnie z ogólnymi wytycznymi; brak danych uzasadniających tę strategię, a zatem potrzebne są prospektywne badania.

### 6.2.3. Patologie aorty

- Ocena ryzyka rozwarstwienia aorty i wyznaczanie wartości granicznych do zabiegu profilaktycznego w HTAD oparte jedynie na średnicy jest niedoskonałe i wymaga bardziej indywidualnego podejścia. Dalszych badań wymaga to, czy typ defektu genu jest pomocny w tej stratyfikacji.
- Obecne środki stosowane w profilaktyce HTAD obejmują  $\beta$ -adrenolityki i ARB. Ani w monoterapii, ani w skojarzeniu te klasy leków nie zapobiegają dalszemu poszerzaniu aorty. Należy kontynuować poszukiwania nowych, skuteczniejszych środków farmakologicznych.

### 6.2.4. Zwężenie drogi odpływu prawej komory

- Należy dopracować kryteria wskazań do jednoczasowej naprawy TV z plastyką RVOT.
- Należy udoskonalić metody identyfikacji pacjentów z niskogradientowym RVOTO, którzy mają ciężkie zwężenie i którzy odnieśliby korzyść z interwencji.
- Kryteria identyfikacji pacjentów z RVOTO, u których korzystna byłaby kolejna interwencja w odniesieniu do resztkowego PR, wymagają dalszych badań.
- Rola badania EP w stratyfikacji ryzyka SCD jest kontrowersyjna u pacjentów z rTOF i wymaga dalszych badań.

### 6.2.5. Anomalia Ebsteina

- Dalszego udoskonalenia wymaga identyfikacja bezobjawowych pacjentów z anomalią Eb-

steina z ciężką TR, którzy odnieśliby korzyść z zabiegu chirurgicznego na TV.

- Należy udoskonalić identyfikację pacjentów obciążonych ryzykiem wystąpienia zagrażających życiu zaburzeń rytmu serca w obserwacji odległej.

### 6.2.6. Tetralogia Fallota

- Należy nadal pracować nad znalezieniem optymalnego czasu dla PVRep u pacjentów bezobjawowych z istotną TR.
- W celu uzyskania wiedzy na temat trwałości zastawki, konsekwencji pęknięcia stentu i występowania zapalenia wsierdzia, należy przeprowadzić obserwacje odległe u chorych po TPVI.
- Istnieje potrzeba poprawy w zakresie identyfikacji pacjentów z rTOF obciążonych ryzykiem zagrażających życiu zaburzeń rytmu serca, którzy odnieśliby korzyść z wszczepienia ICD w profilaktyce pierwotnej.
- Należy ustalić, jaki jest wpływ leczenia farmakologicznego na powiększenie i/lub dysfunkcję RV u pacjentów z rTOF.

### 6.2.7. Przełożenie wielkich pni tętniczych

- Potencjalne korzyści z klasycznej terapii niewydolności serca i stymulacji dwukomorowej u pacjentów z systemową RV po korekcji fizjologicznej wymagają dalszych badań.
- Stratyfikacja ryzyka SCD i wskazania do implantacji ICD w profilaktyce pierwotnej po korekcji fizjologicznej wymagają dopracowania.
- Ryzyko pęknięcia/rozwarstwienia tętniaków opuszki neoaorty po korekcji anatomicznej wymaga dalszych badań w celu dopracowania zaleceń dla operacji profilaktycznej.
- Istnieje potrzeba przeprowadzenia obserwacji odległych po korekcji anatomicznej, których celem byłoby określenie ryzyka rozwoju CAD po reimplantacji naczyń wieńcowych do opuszki neoaorty.

### 6.2.8. Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych

- Ustalenie wskazań do wymiany TV u pacjentów z ciężką bezobjawową TR wymaga większej liczby danych.
- Dalszych badań wymaga potencjalna korzyść z bandingu tętnicy płucnej w celu zachowania funkcji komory systemowej.

### 6.2.9. Serce jednokomorowe i operacja Fontana

- Rola leczenia farmakologicznego, w tym stosowania leków rozszerzających naczynia tętnicze, u pacjentów po operacji Fontana nie jest do końca wyjaśniona i wymaga dalszych badań.
- Należy określić wpływ ciąży na długoterminowy stan kobiet po operacji Fontana.
- Dalszych badań wymagają fizjologiczne czynniki determinujące stan pacjentów po operacji Fontana, w tym rola systemu limfatycznego.

### 6.2.10. Nieprawidłowości wieńcowe

Identyfikacja dorosłych pacjentów z nieprawidłowościami wieńcowymi (AAOCA, ACAPA), u których istnieje ryzyko SCD i u których korzystne może być przeprowadzenie zabiegu chirurgicznego w wieku dorosłym, wymaga dalszych badań.

## 7. Najważniejsze informacje

### 7.1. Aspekty ogólne

#### 7.1.1. Organizacja opieki i ocena pacjenta

- Aby sprostać potrzebom ACHD należy zapewnić specjalną strukturę i organizację opieki zdrowotnej, spełniającą określone wymagania.
- Obrazowanie z użyciem wielu metod ma kluczowe znaczenie dla odpowiedniej oceny ogólnej anatomii oraz czynności komór i zastawek serca, a także oceny ilościowej przepływu krwi, w tym dystrybucji perfuzji.
- Obiektywny test wysiłkowy jest ważnym narzędziem w wyznaczaniu czasu interwencji i ponownej interwencji.
- Cewnikowanie serca pozostaje kluczowym narzędziem do oceny hemodynamiki, zwłaszcza PAP i płucnego oporu naczyniowego.

#### 7.1.2. Niewydolność serca

- Kluczowym sposobem leczenia niewydolności serca u ACHD jest zapobieganie poprzez optymalizację hemodynamiki i rytmu serca. Wymaga to systematycznej obserwacji w wyspecjalizowanych ośrodkach, tak aby ułatwić podjęcie w porę decyzji o interwencji.
- W krążeniu dwukomorowym standardowe leczenie niewydolności serca można ekstrapolować na ACHD z systemową LV i może być stosowane u pacjentów z systemową RV, chociaż nadal nie ma pewności co do tego, czy można oczekiwać uzyskania znanych korzyści leczenia niewydolności LV. Patofizjologia pacjentów po korekcji fizjologicznej, a zwłaszcza z UVH i paliatywnym krążeniem Fontana, różni się znacznie od „prawidłowego krążenia” i standardową terapię niewydolności serca należy stosować ostrożnie.
- Zalecane jest odpowiednio wczesne skierowanie i konsultacja ACHD ze specjalistami w zakresie niewydolności serca w ośrodku transplantacyjnym i z wiedzą ekspercką w zakresie ACHD, zwłaszcza jeśli chodzi o chorych z umiarkowaną i ciężką złożoną CHD.

#### 7.1.3. Zaburzenia rytmu serca

- U wszystkich pacjentów należy przeprowadzić ocenę odwracalnych przyczyn arytmii i zaburzeń hemodynamicznych (nowych lub resztkowych).
- U większości ACHD celem jest utrzymanie rytmu zatokowego.
- W celu optymalnego leczenia arytmii niezbędne jest skierowanie chorych do ośrodka z ze-

społem multidyscyplinarnym i wiedzą ekspercką w zakresie arytmii dotyczących ACHD.

- Postępowanie u pacjentów z udokumentowanymi arytmiami lub obciążonych ryzykiem arytmii pooperacyjnych, którzy są kandydatami do interwencji przezskórnych lub chirurgicznych, powinno być omówione w zespole multidyscyplinarnym z wiedzą ekspercką w zakresie interwencji i leczenia inwazyjnego arytmii.

#### 7.1.4. Tętnicze nadciśnienie płucne

- PAH w CHD jest chorobą postępującą ze złym rokowaniem.
- Zalecane jest podejrzewanie PAH i regularne badania w kierunku obecności PAH u pacjentów z wadami przeciekowymi po zamknięciu przecieku.
- U wszystkich pacjentów z PAH, w tym z zespołem Eisenmengera, wymagane jest leczenie aktywne.
- Należy odradzać ciężą pacjentkom z CHD i potwierdzonym przedwłośniczkowym PH.

#### 7.1.5. Pacjenci z sinicą

- U pacjentów z sinicą występują zaburzenia wielonarządowe i są oni narażeni na ryzyko zarówno krwawień, jak i powikłań zakrzepowych, co rodzi dylemat terapeutyczny.
- Należy unikać rutynowego upuszczania krwi, ponieważ naraża ono pacjentów na niedokrwistość z niedoboru żelaza i powikłania naczyniowo-mózgowe. Terapeutyczna flebotomia jest wskazana tylko w przypadku umiarkowanych/ciężkich objawów nadmiernej lepkości krwi.
- Pacjenci z sinicą mają bardzo zrównoważoną, ale wrażliwą patofizjologię, a każda interwencja naraża pacjenta na duże ryzyko; dlatego wszystkie interwencje muszą być przeprowadzane w specjalistycznym ośrodku zajmującym się opieką nad ACHD.
- W celu zapobiegania powikłaniom i unikaniu ich jako główną metodę przyjmuje się działania profilaktyczne.

## 7.2. Poszczególne wady serca

### 7.2.1. Wady przeciekowe

- Decyzje dotyczące leczenia wymagają starannej oceny przeciążenia objętościowego komory i krążenia płucnego.
- U pacjentów z nieinwazyjnymi oznakami zwiększonego PAP konieczne jest wykonanie cewnikowania serca z oceną RVR. W przypadku obecności PVR  $\geq 5$  WU powinno się unikać zamknięcia ASD.
- Zamknięcie VSD i PDA można rozważyć u niektórych pacjentów ze znacznym przeciekiem po dokładnej ocenie w ośrodku specjalizującym się w leczeniu ACHD i PH.
- Zamknięcie przezskórne jest metodą z wyboru, gdy jest to technicznie możliwe.

### 7.2.2. Zwężenie drogi odpływu lewej komory

- Najsilniejszymi wskazaniami do zabiegu chirurgicznego pozostają występowanie objawów zwężenia drogi odpływu i dysfunkcja LV.
- U pacjentów z ciężkim zwężeniem, którzy nie zgłaszają objawów, należy wykonać testy wysiłkowe w celu potwierdzenia stanu bezobjawowego.
- We wrodzonym AS należy wykluczyć towarzyszącą chorobę aorty (poszerzenie aorty wstępującej i/lub CoA).

### 7.2.3. Koarktacja aorty

- U pacjentów z CoA prawidłowy pomiar ciśnienia tętniczego (całodobowy, ambulatoryjny, na prawym ramieniu) jest niezbędny w obserwacji odległej.
- Decyzja o ponownej interwencji zależy od ciśnienia tętniczego krwi, gradientu i morfologii zwężenia.
- Gdy jest to technicznie możliwe, za technikę z wyboru uznaje się wszczępienie stentu.

### 7.2.4. Patologie aorty

- Najważniejsza u pacjentów z HTAD jest obserwacja przez całe życie, która powinna obejmować badania obrazowe całej aorty, a także ocenę funkcji zastawek serca i mięśnia sercowego.
- Średnica aorty kwalifikująca do operacji zależy od choroby leżącej u jej podstawy i obecności czynników ryzyka.

### 7.2.5. Zwężenie drogi odpływu prawej komory

- RVOTO może być przeszacowane przez prędkość przepływu przez zwężenie, szczególnie jeśli zwężenie jest długie lub następuje na wielu poziomach (np. podzastawkowe, zastawkowe). Stąd wymagane jest sprawdzenie danych z ciśnieniem w RV szacowanym na podstawie prędkości TR.
- Interwencja przeszskórna jest metodą z wyboru u pacjentów z niedysplastycznym zastawkowym PS (walwuloplastyka balonowa) i w obwodowym PS (często z implantacją stentu).
- Wskazania do interwencji polegającej na wymianie zastawki są zawsze bardziej restrykcyjne z powodu potencjalnych konsekwencji długoterminowych i konieczności reinterwencji.

### 7.2.6. Anomalia Ebsteina

- Ustalenie terminu zabiegu jest trudne i operacja powinna być wykonywana jedynie przez chirurgów z doświadczeniem z tego typu wadą.
- Preferowaną techniką zabiegu jest naprawa zastawki, o ile jest to wykonalne.

### 7.2.7. Tetralogia Fallota

- Częstymi powikłaniami w obserwacji odległej są istotna PR i/lub RVOTO, dysfunkcja RV i LV, a także zaburzenia rytmu serca.

- Możliwymi czynnikami ryzyka związanymi z każdą arytmia komorową i SCD w rTOF są czas trwania QRS >180 ms, dysfunkcja skurczowa i rozkurczowa LV, dysfunkcja RV, indukowalne VT przy programowanej stymulacji elektrycznej i arytmia przedsionkowa w wywiadzie.
- Optymalne wyznaczenie terminu interwencji u bezobjawowych chorych z ciężką PR nadal jest trudne. Gdy indeks objętości końcoworozkurczowej przekracza 160 ml/m<sup>2</sup>, normalizacja wielkości RV jest mało prawdopodobna, a ten punkt odcięcia dla ponownej interwencji może nie korelować z korzyścią kliniczną.
- TPVI stała się metodą leczenia z wyboru przy ponownej interwencji w zakresie RVOT, gdy jest to anatomicznie wykonalne.

### 7.2.8. Przełożenie wielkich pni tętniczych

- Do częstych powikłań w obserwacji odległej po korekcji fizjologicznej, którymi należy się zająć, zaliczamy: niewydolność komory systemowej, wtórną niedomykalność systemowej zastawki AV, zaburzenia rytmu serca, zwężenie/przebiegi przez łąty tunelizujące wewnątrz przedsionków.
- Wyniki odległe znacząco się poprawiły po wprowadzeniu techniki korekcji anatomicznej.
- Poszerzenie opuszki neoaorty ze znaczną niedomykalnością zastawki neoortalnej lub bez niej, nadzastawkowe PS i zwężenie gałęzi płucnych występują głównie w okresie niemowlęctwa, ale mogą wymagać ponownej interwencji w wieku dorosłym. Pojawienie się dysfunkcji skurczowej LV i/lub zaburzeń rytmu serca po korekcji anatomicznej wymagają pełnej oceny, w tym wykluczenia zwężenia ostialnego/proksymalnego odcinka przeszczepionych tętnic wieńcowych.
- Nieprawidłowości w zakresie konduitu RV-PA (zwężenie, niedomykalność lub oba) są głównym odległym powikłaniem wymagającym ponownej interwencji po operacji Rastelliego.

### 7.2.9. Skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych

- Niewydolność systemowej RV, niedomykalność systemowej zastawki AV, blok AV i arytmia przedsionkowa są częstymi powikłaniami odległymi.
- Niedomykalność systemowej zastawki AV jest ważnym czynnikiem wpływającym na rokowanie odległe i – jeśli jest ciężka – należy ją leczyć chirurgicznie przed upośledzeniem funkcji systemowej prawej komory.

### 7.2.10. Serce jednokomorowe i pacjenci po operacji

#### Fontana

- Chociaż jakość życia jest na dobrym poziomie u wielu pacjentów z krążeniem Fontana, wszyscy wymagają regularnej częstej kon-

troli w ośrodkach zajmujących się leczeniem ACHD. W tej grupie chorych istnieje ryzyko wystąpienia wielu poważnych powikłań, w tym arytmii, niewydolności serca, choroby wątroby i PLE.

- Utrzymywanie niskiego ciśnienia w tętnicy płucnej jest konieczne dla dobrego funkcjonowania krążenia Fontana, a niski próg inwazyjnej oceny hemodynamicznej jest zalecany w przypadku podejrzenia dysfunkcji lub wystąpienia powikłań.
- Arytmie są źle tolerowane i wymagają natychmiastowego działania.
- Ciąża jest możliwa u wybranych pacjentek z dobrze funkcjonującym krążeniem Fontana, ale istnieje duże ryzyko poronienia, a ciąża powinna być prowadzona w specjalistycznym ośrodku zajmującym się opieką nad ACHD.
- U wszystkich pacjentek z krążeniem Fontana obowiązkowe jest monitorowanie stanu wątroby.

#### 7.2.11. Nieprawidłowości naczyń wieńcowych

- CCT jest preferowaną techniką oceny anatomii dużego ryzyka, obejmującą takie cechy, jak przebieg śródścienny i anomalie ujścia (ujście przypominające szczelinę, odejście pod ostrym kątem, ujście >1 cm powyżej połączenia zatokowo-tubularnego).
- Ocena niedokrwienia za pomocą zaawansowanych metod obrazowania obciążeniem wysiłkiem fizycznym jest kluczowa w podejmowaniu decyzji.
- U pacjentów z przetokami wieńcowymi obecność objawów, powikłań i znacznego przecieku to główne wskazania do przeszskórnego lub chirurgicznego zamknięcia.

### 8. Co należy, a czego nie należy robić – przesłanie z wytycznych

Zob. s. xx–xx.

### 9. Załącznik

**Afilacje autorów/członków Grupy Roboczej:** **Sonya V. Babu-Narayan**, NHLI, Imperial College London, Royal Brompton and Harefield NHS Foundation Trust, Londyn, Wielka Brytania; **Werner Budts**, Congenital and Structural Cardiology, UZ Leuven and Department of Cardiovascular Sciences, KU Leuven, Lowanium, Belgia; **Massimo Chessa**, ACHD Unit, Paediatric and Adult Congenital Heart Centre, IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese, Mediolan, Włochy; **Gerhard-Paul Diller**, Department of Cardiology III, Adult Congenital and Valvular Heart Disease, University Hospital, Monaster, Niemcy; **Bernard Lung**, Cardiology, Bichat Hospital, Paryż, Francja; **Jolanda Kluin**, Cardiothoracic Surgery, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Amsterdam, Holandia; **Irene M. Lang**, Cardiology, Medical University of Vienna, Wiedeń, Austria; **Folkert Meijboom**, Cardiol-

ogy, University Medical Centre Utrecht, Utrecht, Holandia; **Philip Moons**, Department of Public Health and Primary Care, KU Leuven, Lowanium, Belgia, and Institute of Health and Care Sciences, University of Gothenburg, Gothenburg, Szwecja and Department of Paediatrics and Child Health, University of Cape Town, Kapsztad, Południowa Afryka; **Barbara J.M. Mulder**, Cardiology, Amsterdam University Medical Center, Amsterdam, Holandia; **Erwin Oechslin**, Medicine, Division of Cardiology, Peter Munk Cardiac Centre, University Health Network and University of Toronto, Toronto, Ontario, Kanada; **Jolien W. Roos-Hesselink**, Cardiology, Erasmus MC, Rotterdam, Holandia; **Markus Schwertmann**, Center for Congenital Heart Disease, Department of Cardiology, University Hospital Inselspital, University of Bern, Berno, Szwajcaria; **Lars Sondergaard**, Cardiology, Rigshospitalet, Kopenhaga, Dania; **Katja Zeppenfeld**, Leiden University Medical Centre, Lejda, Holandia.

**Komisja ESC ds. Wytycznych Postępowania (CPG):** Stephan Windecker (Przewodniczący; Szwajcaria), Victor Aboyans (Francja), Colin Baigent (Wielka Brytania), Jean-Philippe Collet (Francja), Veronica Dean (Francja), Victoria Delgado (Holandia), Donna Fitzsimons (Wielka Brytania), Chris P. Gale (Wielka Brytania), Diederick E. Grobbee (Holandia), Sigrun Halvorsen (Norwegia), Gerhard Hindricks (Niemcy), Bernard Jung (Francja), Peter Juni (Kanada), Hugo A. Katus (Niemcy), Ulf Landmesser (Niemcy), Christophe Leclercq (Francja), Maddalena Lettino (Włochy), Basil S. Lewis (Izrael), Béla Merkely (Węgry), Christian Mueller (Szwajcaria), Stefan E. Petersen (Wielka Brytania), Anna Sonia Petronio (Włochy), Dimitrios J. Richter (Grecja), Marco Roffi (Szwajcaria), Evgeny Shlyakhto (Federacja Rosyjska), Iain A. Simpson (Wielka Brytania), Miguel Sousa-Uva (Portugalia), Rhian M. Touyz (Wielka Brytania).

**Narodowe towarzystwa kardiologiczne wchodzące w skład ESC**, które aktywnie uczestniczyły w procesie recenzowania „Wytycznych ESC dotyczących leczenia osób dorosłych z wrodzonymi wadami serca (2020)”:

**Algeria:** Algerian Society of Cardiology, Naima Hammoudi; **Armenia:** Armenian Cardiologists Association, Svetlana V. Grigoryan; **Austria:** Austrian Society of Cardiology, Johannes Mair; **Azerbejdżan:** Azerbaijan Society of Cardiology, Galib Imanov; **Białoruś:** Belorussian Scientific Society of Cardiologists, Jouri Chesnov; **Belgia:** Belgian Society of Cardiology, Antoine Bondue; **Bośnia i Hercegowina:** Association of Cardiologists of Bosnia and Herzegovina, Naser Nabil; **Bułgaria:** Bulgarian Society of Cardiology, Anna Kaneva; **Chorwacja:** Croatian Cardiac Society, Margarita Brida; **Cypr:** Cyprus Society of Cardiology, Ourania Hadjisavva; **Czarnogóra:** Montenegro Society of Cardiology, Nebojsa Bulatovic; **Dania:** Danish Society

## Co należy, a czego nie należy robić

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Leczenie zaburzeń rytmu serca u pacjentów z wrodzonymi wadami serca</b>		
Zaleca się skierowanie pacjentów z umiarkowaną i ciężką postacią CHD (zob. TABELA 4) i udokumentowanymi zaburzeniami rytmu serca do ośrodka dysponującego zespołem multidyscyplinarnym wyspecjalizowanym w leczeniu ACHD i w zaburzeniach rytmu serca związanych z ACHD	I	C
Zaleca się skierowanie pacjentów z udokumentowanymi zaburzeniami rytmu serca lub obciążonych dużym ryzykiem pozabiegowych zaburzeń rytmu serca (np. zamknięcie ASD w późniejszym wieku) ze wskazaniem do interwencji lub powtórnej interwencji przeskórnej lub chirurgicznej do ośrodka dysponującego zespołem multidyscyplinarnym wyspecjalizowanym w takich interwencjach i w leczeniu inwazyjnym zaburzeń rytmu serca	I	C
U pacjentów z łagodną CHD zaleca się ablację przeskórną zamiast długotrwałego leczenia farmakologicznego w przypadku objawowego utrwalonego nawracającego SVT (AVNRT, AVRT, AT i IART) lub jeśli SVT jest potencjalnie związany z SCD (zob. TABELA 7)	I	C
Ablacja przeskórna jest zalecana jako leczenie wspomagające u pacjentów z ICD i z nawracającym monomorficznym VT, ustawicznym VT lub burzą elektryczną, której nie można opanować za pomocą farmakoterapii lub przeprogramowania ICD	I	C
Wszczepienie ICD jest zalecane u dorosłych pacjentów z CHD, którzy przeżyli zatrzymanie krążenia z powodu VF lub hemodynamicznie nietolerowanego VT, po ustaleniu przyczyny zdarzenia i wykluczeniu przyczyn odwracalnych	I	C
Wszczepienie ICD jest zalecane u dorosłych pacjentów z CHD z utrwalonym VT po przeprowadzeniu diagnostyki hemodynamicznej i leczenia naprawczego, jeśli jest ono wskazane. Ocena EP jest wymagana w celu zidentyfikowania pacjentów, u których ablacja przeskórna lub chirurgiczna może być korzystna jako leczenie wspomagające lub u których może stanowić rozsądną alternatywę	I	C
<b>Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego związanego z wrodzoną wadą serca</b>		
Zaleca się odradzanie zajścia w ciążę pacjentkom z CHD i potwierdzonym przedwłośniczkowym PH	I	C
Ocena ryzyka jest zalecana u wszystkich chorych z PAH-CHD	I	C
U chorych obciążonych małym i średnim ryzykiem z prostymi wadami po korekcji i przedwłośniczkowym PH zaleca się doustną terapię skojarzoną od początku lub sekwencyjną terapię skojarzoną, a chorych obciążonych dużym ryzykiem należy od początku poddać terapii skojarzonej, w tym prostanoidami podawanymi pozajelitowo	I	A
<b>Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej (natywny i resztkowy)</b>		
U pacjentów z rozpoznaniem przecięcia RV bez PAH (brak cech zwiększonego PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjnego potwierdzenia PVR <3 WU w przypadku takich objawów) ani choroby LV zamknięcie ASD jest wskazane bez względu na objawy	I	B
Zamknięcie ubytku za pomocą zestawu przeskórnego zaleca się jako metodę z wyboru dla zamknięcia ASD <i>secundum</i> , jeśli to jest możliwe technicznie	I	C
U pacjentów w podeszłym wieku niekwalifikujących się do zamknięcia ubytku za pomocą zestawu przeskórnego zaleca się staranną ocenę ryzyka operacyjnego w stosunku do potencjalnych korzyści z zamknięcia ASD	I	C
U pacjentów z cechami zwiększonego PAP w badaniach nieinwazyjnych konieczne jest wykonanie pomiaru inwazyjnego PVR	I	C
U pacjentów z chorobą LV zaleca się wykonanie balonowej próby okluzyjnej i ocenę korzyści z wyeliminowania przecieku L-R w porównaniu do potencjalnych negatywnych konsekwencji zamknięcia ASD wynikających ze zwiększenia ciśnienia napełniania LV (należy wziąć pod uwagę: wykonanie zamknięcia, wykonanie zamknięcia fenestracją i niewykonywanie zamknięcia)	I	C
Nie zaleca się zamknięcia ASD u pacjentów z fizjologią Eisenmengera, pacjentów z PAH i PVR ≥5 WU pomimo celowanego leczenia PAH lub ze spadkiem saturacji w próbie wysiłkowej	III	C
<b>Ubytek przegrody międzykomorowej (natywny i resztkowy)</b>		
U pacjentów z udowodnionym przecięciem objętościowym LV i bez obecności PAH (brak cech zwiększenia PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjne potwierdzenie PVR <3 WU w przypadku takich cech) zaleca się zamknięcie VSD bez względu na objawy	I	C
Nie zaleca się zamknięcia VSD u pacjentów z fizjologią Eisenmengera oraz u pacjentów z ciężkim PAH (PVR ≥5 WU) objawiającym się desaturacją w czasie wysiłku	III	C
<b>Ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej</b>		
Naprawa operacyjna nie jest zalecana u pacjentów z fizjologią Eisenmengera oraz u pacjentów z PAH (PVR ≥5 WU) objawiającym się desaturacją w czasie wysiłku	III	C
Zamknięcie operacyjne jest wskazane u pacjentów z istotnym przecięciem objętościowym RV i powinno być wykonywane jedynie przez kardi chirurga specjalizującego się w wadach wrodzonych serca	I	C
Zabieg na zastawce, najlepiej naprawa zastawki AV, jest zalecany u objawowych pacjentów z umiarkowaną lub ciężką niedomykalnością zastawki AV i powinien być przeprowadzony przez kardi chirurga specjalizującego się w wadach wrodzonych serca	I	C
U bezobjawowych pacjentów z ciężką niedomykalnością lewostronnej zastawki AV zalecany jest zabieg na zastawce, jeśli LVEDD ≥45 mm i/lub LVEF ≤60%, o ile wykluczono inne przyczyny dysfunkcji LV	I	C



Co należy, a czego nie należy robić, cd.

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Przetrwały przewod tętniczy</b>		
U pacjentów z objawami przeciążenia objętościowego LV bez obecności PAH (brak cech zwiększenia PAP w badaniach nieinwazyjnych lub inwazyjne potwierdzenie PVR <3 WU w przypadku takich cech) zaleca się zamknięcie PDA bez względu na objawy	I	C
Zamknięcie przeszskórne jest zalecane jako metoda z wyboru, jeśli jest technicznie możliwe	I	C
Nie zaleca się zamykania PDA w zespole Eisenmengera i u pacjentów z desaturacją w zakresie kończyn dolnych indukowaną wysiłkiem	III	C
<b>Zastawkowe zwężenie aortalne</b>		
U objawowych pacjentów z ciężkim wysokogradientowym AS (średni gradient $\geq 40$ mm Hg) interwencja jest zalecana	I	B
Interwencja jest zalecana u objawowych pacjentów z ciężkim niskoprzepływowym niskogradientowym AS (średni gradient <40 mm Hg) ze zmniejszoną EF i dowodami świadczącymi o zachowanej rezerwie przepływu (kurczliwości), po wykluczeniu pseudociężkiego AS	I	C
Interwencja jest zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim AS i nieprawidłowościami w teście wysiłkowym wykazującym objawy związane z wysiłkiem wyraźnie powiązane z AS	I	C
Interwencja jest zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim AS i dysfunkcją skurczową LV (LVEF <50%) niespowodowaną inną przyczyną	I	C
Operacja jest wskazana, gdy pacjent z ciężkim AS poddany jest zabiegowi na aorcie wstępującej lub innej zastawce lub CABG	I	C
<b>Nadzastawkowe zwężenie aortalne</b>		
U pacjentów z objawami wady (samoistnymi lub wywołanymi próbą wysiłkową) i średnim gradientem dopplerowskim $\geq 40$ mm Hg zaleca się leczenie operacyjne	I	C
U pacjentów ze średnim gradientem dopplerowskim <40 mm Hg zaleca się leczenie operacyjne, jeśli stwierdza się u nich $\geq 1$ z poniższych czynników:	I	C
<ul style="list-style-type: none"> <li>• objawy, które można przypisać zwężeniu (duszność wysiłkowa, dławica, omdlenie)</li> <li>• dysfunkcja skurczowa LV (EF &lt;50% bez innej przyczyny)</li> <li>• wymagane leczenie operacyjne istotnej CAD lub wady zastawkowej</li> </ul>		
<b>Zwężenie podoortalne</b>		
U objawowych pacjentów (objawy spontanicznie lub w próbie wysiłkowej) ze średnim gradientem dopplerowskim $\geq 40$ mm Hg lub z ciężką AR zaleca się leczenie operacyjne	I	C
<b>Koarkktacja lub rekoarkktacja aorty</b>		
Leczenie koarkktacji lub rekoarkktacji aorty (operacyjne lub przeszskórne) jest wskazane u pacjentów z nadciśnieniem tętniczym ze zwiększonym gradientem pomiędzy dolnymi a górnymi kończynami w pomiarze nieinwazyjnym, potwierdzonym przez pomiar inwazyjny (gradient szczytowy $\geq 20$ mm Hg) z preferencją dla leczenia przeszskórnego (stentowanie), jeśli to technicznie możliwe	I	C
<b>Chirurgia aorty w patologii aorty</b>		
Naprawa zastawki aortalnej za pomocą reimplantacji lub plastyki techniką anuloplastyki aortalnej jest zalecana u młodych pacjentów z zespołem Marfana lub pokrewnych HTAD z poszerzoną opuszką aorty i trójpłatkową zastawką aortalną, jeśli jest wykonywana przez doświadczonego chirurga	I	C
Operacja jest zalecana u pacjentów z zespołem Marfana, z chorobą opuszki aorty z maksymalną średnicą aorty na poziomie zatok $\geq 50$ mm	I	C
<b>Zwężenie drogi odpływu prawej komory</b>		
W przypadku zastawkowego PS interwencją z wyboru, jeśli to anatomicznie możliwe, jest walwuloplastyka balonowa	I	C
Przy założeniu, że nie jest wymagana wymiana zastawki zaleca się leczenie inwazyjne zwężenia drogi odpływu prawej komory (RVOTO) na każdym poziomie bez względu na występowanie objawów, jeśli zwężenie jest ciężkie (szczytowy gradient dopplerowski >64 mm Hg)	I	C
Jeśli jedyną opcją jest operacyjna wymiana zastawki, zaleca się ją u pacjentów z ciężkim zwężeniem, którzy są objawowi	I	C
Jeśli jedyną opcją jest operacyjna wymiana zastawki jest ona zalecana u bezobjawowych pacjentów z ciężkim zwężeniem w przypadku obecności $\geq 1$ z następujących czynników:	I	C
<ul style="list-style-type: none"> <li>• obiektywny spadek wydolności fizycznej</li> <li>• pogarszająca się czynność RV i/lub postępująca TR do co najmniej umiarkowanej</li> <li>• RVSP &gt;80 mm Hg</li> <li>• przeciek R-L przez ASD lub VSD</li> </ul>		

Co należy, a czego nie należy robić, cd.

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
<b>Anomalia Ebsteina</b>		
U pacjentów z ciężką TR i objawami lub obiektywnym zmniejszeniem wydolności fizycznej zaleca się operację naprawczą	I	C
Zaleca się, aby operacja naprawcza była wykonywana przez chirurga specjalizującego się we wrodzonych wadach serca z doświadczeniem w operowaniu anomalii Ebsteina	I	C
Jeśli istnieje wskazanie do zabiegu na TV, zaleca się zamknięcie ASD/PFO w trakcie naprawy zastawki, jeżeli spodziewana jest dobra tolerancja hemodynamiczna	I	C
U pacjentów z objawowymi zaburzeniami rytmu serca lub cechami preekscytacji w EKG zaleca się wykonanie badania elektrofizjologicznego z następnym zabiegiem ablacji, jeśli to możliwe, lub leczenie chirurgiczne arytmii, o ile operacja serca jest planowana	I	C
<b>Po naprawie tetralogii Fallota</b>		
PVRep jest zalecana u objawowych pacjentów z ciężką PR i/lub co najmniej umiarkowanym RVOTO	I	C
U pacjentów z nienatywną drogą odpływu należy preferować interwencję przeskórną (TPVI), jeśli to anatomicznie możliwe	I	C
<b>Przełożenie wielkich pni tętniczych po korekcy fizjologicznej</b>		
U objawowych pacjentów ze zwężeniem przedsionka żył płucnych zaleca się naprawę operacyjną (interwencja przeskórna rzadko jest możliwa)	I	C
U objawowych pacjentów ze zwężeniem łaty tunelizującej niekwalifikującym się do interwencji przeskórnej zaleca się naprawę operacyjną	I	C
U pacjentów objawowych z przeciekiem przez łatę tunelizującą niekwalifikującym się do zamknięcia przeskórnego zaleca się naprawę operacyjną	I	C
Nie zaleca się bandingu na PA u dorosłych, jako przygotowania LV przed późniejszym zabiegiem korekcy anatomicznej	III	C
U objawowych pacjentów ze zwężeniem łaty tunelizującej zaleca się wszczepienie stentu, jeśli to technicznie możliwe	I	C
U objawowych pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą i sinicą w spoczynku i podczas wysiłku lub z poważnym podejrzeniem zatoru paradoksalnego zaleca się, jeśli to technicznie możliwe, założenie stentu (powlekanego) lub zamknięcie przeskórne	I	C
U pacjentów z przeciekiem przez łatę tunelizującą i objawami spowodowanymi przeciekiem L-R zaleca się, jeśli to technicznie możliwe, założenie stentu (powlekanego) lub zamknięcie przeskórne	I	C
<b>Przełożenie wielkich pni tętniczych po operacji korekcy anatomicznej</b>		
Przy zwężeniu tętnicy wieńcowej powodującym niedokrwienie zaleca się założenie stentu lub operację (w zależności od substratu)	I	C
<b>Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych</b>		
U objawowych pacjentów z ciężką TR i zachowaną lub łagodnie upośledzoną funkcją skurczową systemowej RV (EF >40%) zalecana jest wymiana TV	I	C
<b>Konduity łączące prawą komorę z tętnicą płucną</b>		
Objawowych pacjentów z RVSP >60 mm Hg (może być mniejsze w przypadku zmniejszonego przepływu) i/lub ciężką PR należy poddać interwencji z preferencją dla interwencji przeskórnej, jeśli jest to anatomicznie wykonalne (TPVI)	I	C
<b>Serce jednokomorowe</b>		
Zaleca się, aby dorośli z nieoperowanym lub po operacji paliatywnej UVH poddani byli dokładnej ocenie w specjalistycznym ośrodku przy wykorzystaniu obrazowania z użyciem wielu technik, jak również badania inwazyjnego w celu podjęcia decyzji, czy korzystna może być dla nich procedura operacyjna lub interwencyjna	I	C
<b>Po operacji Fontana</b>		
Przetrwała arytmia przedsionkowa z szybkim przewodzeniem AV jest stanem zagrażającym życiu i zaleca się leczenie w trybie pilnym za pomocą kardiowersji elektrycznej	I	C
Leczenie przeciwkrzepliwie jest zalecane w przypadku obecności (aktualnie lub w wywiadzie) skrzepliny w przedsionku, arytmii przedsionkowych lub incydentów zakrzepowo-zatorowych	I	C
Zaleca się odradzanie ciąży kobietom z krążeniem Fontana i z jakimkolwiek jego powikłaniem	I	C
Zaleca się cewnikowanie serca w przypadkach niewyjaśnionych obrzęków, zmniejszenia wydolności wysiłkowej, nowo powstałej arytmii, sinicy, krwioplucia	I	C
<b>Anomalie tętnic wieńcowych</b>		
U pacjentów z anomaliami wieńcowymi zaleca się niefarmakologiczne obrazowe próby czynnościowe (np. scyntygrafię, echokardiografię lub CMR z obciążeniem wysiłkiem) w celu potwierdzenia/wykluczenia niedokrwienia mięśnia sercowego	I	C

Zalecenie	Klasa <sup>a</sup>	Poziom <sup>b</sup>
Nieprawidłowe ujście tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej		
U pacjentów z ALCAPA zaleca się leczenie operacyjne	I	C
U pacjentów z ARCAPA i objawami, które można przypisać nieprawidłowej tętnicy wieńcowej, zaleca się leczenie operacyjne	I	C
Nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych		
U pacjentów z typowymi objawami dławicy piersiowej z udokumentowanym indukowanym obciążeniem niedokrwieniem mięśnia sercowego w odpowiadającym obszarze lub z anatomią dużego ryzyka zaleca się leczenie operacyjne AAOCA	I	C
Nie zaleca się leczenia operacyjnego w przypadku AAORCA u bezobjawowych pacjentów bez niedokrwienia mięśnia sercowego i bez anatomii dużego ryzyka	III	C

a klasa zaleceń

b poziom wiarygodności danych

Skróty: AAOCA – nieprawidłowe odejście tętnic wieńcowych od aorty, AAORCA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej od aorty, ACHD – dorosły z wrodzoną chorobą serca, ALCAPA – nieprawidłowe odejście lewej tętnicy wieńcowej od pnia tętnicy płucnej, ARCAPA – nieprawidłowe odejście prawej tętnicy wieńcowej tętnicy płucnej, AR – niedomykalność aortalna, AS – zwężenie zastawki aortalnej, ASD – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, AT – tachykardia komorowa, AV – przedsionkowo-komorowy, AVNRT – nawrotny częstoskurcz węzłowy, AVRT – nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy, AVSD – ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej, CABG – pomostowanie aortalno-wieńcowe, CAD – choroba wieńcowa, CHD – wada wrodzona serca, CMR – rezonans magnetyczny serca i naczyń, EKG – elektrokardiogram, EF – frakcja wyrzutowa, EP – elektrofizjologia, HTAD – dziedziczna choroba aorty piersiowej, IART – nawrotny częstoskurcz międzyprzedsionkowy, ICD – wszczepialny kardiowerter-defibrylator, L-R – lewo-prawy, LV – lewa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, LVESD – wymiar końcowoskurczowy lewej komory, PAH – tętnicze nadciśnienie płucne, PAP – ciśnienie w tętnicy płucnej, PAH-CHD – nadciśnienie płucne związane z wrodzoną wadą serca, PDA – przetrwały przewod tętniczy, PFO – przetrwały otwór owalny, PH – nadciśnienie płucne, PR – niedomykalność zastawki tętnicy płucnej, PS – zwężenie zastawki tętnicy płucnej, PVR – naczyniowy opór płucny, PVRep – wymiana zastawki tętnicy płucnej, R-L – prawo-lewy, RV – prawa komora, RVOTO – zwężenie drogi odpływu prawej komory, RVSP – ciśnienie skurczowe w prawej komorze, SCD – nagły zgon sercowy, SVT – częstoskurcz nadkomorowy, TPVI – przezskórne wszczepienie zastawki tętnicy płucnej, TR – niedomykalność zastawki trójdzielnej, TV – zastawka trójdzielna, UVH – serce jednokomorowe, VF – migotanie komór, VSD – ubytek przegrody międzykomorowej VT – częstoskurcz komorowy, WU – jednostki Wooda

of Cardiology, Dorte Guldbrand Nielsen; **Egipt:** Egyptian Society of Cardiology, Maiy Hamdy El Sayed; **Estonia:** Estonian Society of Cardiology, Raili Ermel; **Federacja Rosyjska:** Russian Society of Cardiology, Olga Moiseeva; **Finlandia:** Finnish Cardiac Society, Juha Sinisalo; **Francja:** French Society of Cardiology, Jean-Benoit Thambo; **Grecja:** Hellenic Society of Cardiology, George Giannakoulas; **Gruzja:** Georgian Society of Cardiology, Zviad Bakhutashvili; **Hiszpania:** Spanish Society of Cardiology, Pastora Gallego; **Holandia:** Netherlands Society of Cardiology, Berto J. Bouma; **Irlandia:** Irish Cardiac Society, Christopher J. Lockhart; **Izrael:** Israel Heart Society, Amiram Nir; **Kirgistan:** Kyrgyz Society of Cardiology, Olga Lunegova; **Liban:** Lebanese Society of Cardiology, Zakhia Saliba; **Litwa:** Lithuanian Society of Cardiology, Lina Gumbiene; **Luksemburg:** Luxembourg Society of Cardiology, Kerstin Wagner; **Łotwa:** Latvian Society of Cardiology, Ainars Rudzitis; **Macedonia Północna:** North Macedonian Society of Cardiology, Elizabeta Srbinska-Kostovska; **Malta:** Maltese Cardiac Society, Maryanne Caruana; **Maroko:** Moroccan Society of Cardiology, Rachida Amri; **Niemcy:** German Cardiac Society, Claudia Walther; **Norwegia:** Norwegian Society of Cardiology, Mette-Elise Estensen; **Polska:** Polish Cardiac Society, Lidia Tomkiewicz-Pająk; **Republika Czeska:** Czech Society of Cardiology, Jana Rubackova-Popelova; **Republika Kosowa:** Kosovo Society of Cardiology, Artan Ahmeti; **Rumunia:** Romanian Society of Cardiology, Ioan Mircea

Coman; **San Marino:** San Marino Society of Cardiology, Marco Zavatta; **Serbia:** Cardiology Society of Serbia, Anastazija Stojic-Milosavljevic; **Słowacja:** Slovak Society of Cardiology, Iveta Simkova; **Słowenia:** Slovenian Society of Cardiology, Katja Prokselj; **Szwajcaria:** Swiss Society of Cardiology, Matthias Greutmann; **Szwecja:** Swedish Society of Cardiology, Bengt Johansson; **Tunezja:** Tunisian Society of Cardiology and Cardio-Vascular Surgery, Essia Boughzela; **Ukraina:** Ukrainian Association of Cardiology, Yuriy Sirenko; **Wielka Brytania i Irlandia Północna:** British Cardiovascular Society, Louise Coats; **Węgry:** Hungarian Society of Cardiology, Olga Hajnalka Bálint; **Włochy:** Italian Federation of Cardiology, Adriano Murrone.

## 10. Piśmiennictwo

- 1 Camm AJ, Lüscher TF, Maurer G, Serruys PW, European Society of Cardiology. The ESC Textbook of Cardiovascular Medicine. 3rd ed. Oxford/New York: Oxford University Press; 2019.
- 2 van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJ, Roos-Hesselink JW. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011; 58: 2241–2247.
- 3 Liu Y, Chen S, Zuhlke L, Black GC, Choy MK, Li N, Keavney BD. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol.* 2019; 48: 455–463.
- 4 Lytzen R, Vejstrup N, Bjerre J, Petersen OB, Leenskjold S, Dodd JK, Jorgensen FS, Sondergaard L. Live-born major congenital heart disease in Denmark: incidence, detection rate, and termination of pregnancy rate from 1996 to 2013. *JAMA Cardiol.* 2018; 3: 829–837.
- 5 Moons P, Bovijn L, Budts W, Belmans A, Gewillig M. Temporal trends in survival to adulthood among patients born with congenital heart disease from 1970 to 1992 in Belgium. *Circulation.* 2010; 122: 2264–2272.
- 6 Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Khouache M. Life-time prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation.* 2014; 130: 749–756.

- 7 Moons P, Meijboom FJ, Baumgartner H, Trindade PT, Huyghe E, Kaemmerer H, Working ESC Group on Grown-up Congenital Heart Disease. Structure and activities of adult congenital heart disease programmes in Europe. *Eur Heart J*. 2010; 31: 1305–1310.
- 8 Baumgartner H, Budts W, Chessa M, Deanfield J, Eicken A, Holm J, Iserin L, Meijboom F, Stein J, Szatmari A, Trindade PT, Walker F, Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology. Recommendations for organization of care for adults with congenital heart disease and for training in the subspecialty of 'Grown-up Congenital Heart Disease' in Europe: a position paper of the Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2014; 35: 686–690.
- 9 Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, Sorenson K, Kaemmerer H, Thilen U, Bink-Boelkens M, Iserin L, Daliento L, Silove E, Redington A, Youhe P, Priori S, Alonso MA, Blanc JJ, Budaj A, Cowie M, Deckers J, Fernandez BE, Lekakis J, Lindahl B, Mazzotta G, Morais J, Oto A, Smiseth O, Trappe HJ, Klein W, Blomstrom-Lundqvist C, de Backer G, Hradec J, Mazzotta G, Parkhomenko A, Presbitero P, Torbicki A. Management of grown up congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2003; 24: 1035–1084.
- 10 Moons P, Hilderson D, Van Deyk K. Implementation of transition programs can prevent another lost generation of patients with congenital heart disease. *Eur J Cardiovasc Nurs*. 2008; 7: 259–263.
- 11 Thomet C, Moons P, Budts W, De Backer J, Chessa M, Diller G, Eicken A, Gabriel H, Gallego P, Giamberti A, Roos-Hesselink J, Swan L, Webb G, Scherzmann M, ESC Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease. Staffing, activities, and infrastructure in 96 specialised adult congenital heart disease clinics in Europe. *Int J Cardiol*. 2019; 292: 100–105.
- 12 Kovacs AH, Sears SF, Saidi AS. Biopsychosocial experiences of adults with congenital heart disease: review of the literature. *Am Heart J*. 2005; 150: 193–201.
- 13 Moons P, De Geest S, Budts W. Comprehensive care for adults with congenital heart disease: expanding roles for nurses. *Eur J Cardiovasc Nurs*. 2002; 1: 23–28.
- 14 Gratz A, Hess J, Hager A. Self-estimated physical functioning poorly predicts actual exercise capacity in adolescents and adults with congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2009; 30: 497–504.
- 15 Uretsky S, Gillam L, Lang R, Chaudhry FA, Argulian E, Supariwala A, Gurram S, Jain K, Subero M, Jang JJ, Cohen R, Wolff SD. Discordance between echocardiography and MRI in the assessment of mitral regurgitation severity: a prospective multicenter trial. *J Am Coll Cardiol*. 2015; 65: 1078–1088.
- 16 Li W, West C, McGhie J, van den Bosch AE, Babu-Narayan SV, Meijboom F, Mongeon FP, Khairy P, Kimball TR, Beauchesne LM, Ammass NM, Veldtman GR, Oechslin E, Gatzoulis MA, Webb G. Consensus recommendations for echocardiography in adults with congenital heart defects from the International Society of Adult Congenital Heart Disease (ISACHD). *Int J Cardiol*. 2018; 272: 77–83.
- 17 Mertens L, Friedberg MK. Systolic ventricular function. In: *Echocardiography in Pediatric and Congenital Heart Disease: From Fetus to Adult*; 2016, Hoboken, US: Wiley-Blackwell, p.96-131.
- 18 Di Salvo G, Miller O, Babu Narayan S, Li W, Budts W, Valsangiacomo Buechel ER, Frigiola A, van den Bosch AE, Bonello B, Mertens L, Hussain T, Parish V, Habib G, Edvardson T, Geva T, Baumgartner H, Gatzoulis MA, EACVI Scientific Documents Committee. Imaging the adult with congenital heart disease: a multimodality imaging approach-position paper from the EACVI. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2018; 19: 1077–1098.
- 19 European Medicines Agency. EMA's final opinion confirms restrictions on use of linear gadolinium agents in body scans. [https://www.ema.europa.eu/en/documents/referral/gadolinium-article-31-referral-emas-final-opinion-confirms-restrictions-use-linear-gadolinium-agents\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/referral/gadolinium-article-31-referral-emas-final-opinion-confirms-restrictions-use-linear-gadolinium-agents_en.pdf) (28.01.2020).
- 20 Brignole M, Auricchio A, Baron-Esquivias G, Bordachar P, Boriani G, Breithardt OA, Cleland J, Deharo JC, Delgado V, Elliott PM, Gorenek B, Israel CW, Lecercq C, Linde C, Mont L, Padeletti L, Sutton R, Vardas PE, Zamorano JL, Achenbach S, Baumgartner H, Bax JJ, Bueno H, Dean V, Deaton C, Erol C, Fagard R, Ferrari R, Hasdai D, Hoes AW, Kirchhof P, Knuuti J, Kolh P, Lancellotti P, Linhart A, Nihoyanopoulos P, Piepoli MF, Ponikowski P, Sirnes PA, Tamargo JL, Tendera M, Torbicki A, Wijns W, Windecker S, Kirchhof P, Blomstrom-Lundqvist C, Badano LP, Aliev F, Banch D, Baumgartner H, Bsata W, Buser P, Charron P, Daubert JC, Dobreanu D, Faerstrand S, Hasdai D, Hoes AW, Le Heuzey JY, Mavrakis H, McDonagh T, Merino JL, Nawar MM, Nielsen JC, Pieske B, Poposka L, Ruschitzka F, Tendera M, Van Gelder IC, Wilson CM. 2013 ESC Guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy: the Task Force on cardiac pacing and resynchronization therapy of the European Society of Cardiology (ESC). Developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Eur Heart J*. 2013; 34: 2281–2329.
- 21 Kilner P, Nichol E, Rubens M. The roles of CT and CMR in Adult Congenital Heart Disease. In: *ESC Textbook of Cardiovascular Imaging*. 2nd ed, Oxford: Oxford University Press; 2015, p. 563–600.
- 22 Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, Bongiorni MG, Casalta JP, Del Zotti F, Dulgheru R, El Khoury G, Erba PA, Jung B, Miro JM, Mulder BJ, Plonska-Gosciniak E, Price S, Roos-Hesselink J, Snygg-Martin U, Thuny F, Tornos Mas P, Vilacosta I, Zamorano JL, ESC Scientific Document Group. 2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis: The Task Force for the Management of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), the European Association of Nuclear Medicine (EANM). *Eur Heart J*. 2015; 36: 3075–3128.
- 23 Diller GP, Dimopoulos K, Okonko D, Li W, Babu-Narayan SV, Broberg CS, Johansson B, Bouzas B, Mullen MJ, Poole-Wilson PA, Francis DP, Gatzoulis MA. Exercise intolerance in adult congenital heart disease: comparative severity, correlates, and prognostic implication. *Circulation*. 2005; 112: 828–835.
- 24 Budts W, Borjesson M, Chessa M, van Buuren F, Frigo Trindade P, Corrado D, Heidebuchel H, Webb G, Holm J, Papadakis M. Physical activity in adolescents and adults with congenital heart defects: individualized exercise prescription. *Eur Heart J*. 2013; 34: 3669–3674.
- 25 Baumgartner H, Falk V, Bax JJ, De Bonis M, Hamm C, Holm PJ, Iung B, Lancellotti P, Lansac E, Rodriguez Munoz D, Rosenhek R, Sjogren J, Tornos Mas P, Vahanian A, Walther T, Wendler O, Windecker S, Zamorano JL, ESC Scientific Document Group. 2017 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease. *Eur Heart J*. 2017; 38: 2739–2791.
- 26 Baggen VJ, van den Bosch AE, Eindhoven JA, Schut AW, Cuyper JA, Witsenburg M, de Waart M, van Schaik RH, Zijlstra F, Boersma E, Roos-Hesselink JW. Prognostic value of N-terminal pro-B-type natriuretic peptide, troponin-T, and growth-differentiation factor 15 in adult congenital heart disease. *Circulation*. 2017; 135: 264–279.
- 27 Van De Bruaene A, Hickey EJ, Kovacs AH, Crean AM, Wald RM, Silversides CK, Redington AN, Ross HJ, Alba AC, Billia F, Nair K, Benson L, Horlick E, Osten M, Colman J, Heggie J, Oechslin EN, Roche SL. Phenotype, management and predictors of outcome in a large cohort of adult congenital heart disease patients with heart failure. *Int J Cardiol*. 2018; 252: 80–87.
- 28 Hopkins WC, Chen Z, Fukagawa NK, Hall C, Knot HJ, LeWinter MM. Increased atrial and brain natriuretic peptides in adults with cyanotic congenital heart disease: enhanced understanding of the relationship between hypoxia and natriuretic peptide secretion. *Circulation*. 2004; 109: 2872–2877.
- 29 Diller GP, Kempny A, Alonso-Gonzalez R, Swan L, Uebing A, Li W, Babu-Narayan S, Wort SJ, Dimopoulos K, Gatzoulis MA. Survival prospects and circumstances of death in contemporary adult congenital heart disease patients under follow-up at a large tertiary centre. *Circulation*. 2015; 132: 2118–2125.
- 30 Budts W, Roos-Hesselink J, Radle-Hurst T, Eicken A, McDonagh TA, Lambrou E, Crespo-Leiro MG, Walker F, Frogoudaki AA. Treatment of heart failure in adult congenital heart disease: a position paper of the Working Group of Grown-Up Congenital Heart Disease and the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2016; 37: 1419–1427.
- 31 Ponikowski P, Voors AA, Anker SD, Bueno H, Cleland JGF, Coats AJS, Falk V, Gonzalez-Juanatey JR, Harjola VP, Jankowska EA, Jessup M, Linde C, Nihoyanopoulos P, Parisis JT, Pieske B, Riley JP, Rosano GMC, Ruilope LM, Ruschitzka F, Rutten FH, van der Meer P, ESC Scientific Document Group. 2016 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: The Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC) developed with the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. *Eur Heart J*. 2016; 37: 2129–2200.
- 32 Hernandez-Madrid A, Paul T, Abrams D, Aziz PF, Blom NA, Chen J, Chessa M, Combes N, Dagnes N, Diller G, Ernst S, Giamberti A, Hebe J, Janousek J, Kriebel T, Moltedo J, Moreno J, Peinado R, Pison L, Rosenthal E, Skinner JR, Zeppenfeld K, ESC Scientific Document Group. Arrhythmias in congenital heart disease: a position paper of the European Heart Rhythm Association (EHRA), Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC), and the European Society of Cardiology (ESC) Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease, endorsed by HRS, PACES, APHRS, and SOLACEE. *Eurpace*. 2018; 20: 1719–1753.
- 33 Van De Bruaene A, Meier L, Droogne W, De Meester P, Troost E, Gewillig M, Budts W. Management of acute heart failure in adult patients with congenital heart disease. *Heart Fail Rev*. 2018; 23: 1–14.
- 34 Zeppenfeld K, Schali MJ, Bartelings MM, Tedrow UB, Koplan BA, Soejima K, Stevenson WG. Catheter ablation of ventricular tachycardia after repair of congenital heart disease: electroanatomic identification of the critical right ventricular isthmus. *Circulation*. 2007; 116: 2241–2252.
- 35 Kapel GF, Reichlin T, Wijngaarden AP, Piers SR, Holman ER, Tedrow UB, Schali MJ, Stevenson WG, Zeppenfeld K. Re-entry using anatomically determined isthmuses: a curable ventricular tachycardia in repaired congenital heart disease. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2015; 8: 102–109.
- 36 Janse MJ. Electrophysiological changes in heart failure and their relationship to arrhythmogenesis. *Cardiovasc Res*. 2004; 61: 208–217.
- 37 Khairy P, Van Hare GF, Balaji S, Berul CI, Cecchin F, Cohen MI, Daniels CJ, Deal BJ, Dearani JA, Groot N, Dubin AM, Harris L, Janousek J, Kanter RJ, Karpawich PP, Perry JC, Sessler SP, Shah MJ, Silka MJ, Triedman JK, Walsh EP, Warnes CA. PACES/HRS Expert Consensus Statement on the Recognition and Management of Arrhythmias in Adult Congenital Heart Disease: developed in partnership between the Pediatric and Congenital Electrophysiology Society (PACES) and the Heart Rhythm Society (HRS). Endorsed by the governing bodies of PACES, HRS, the American College of Cardiology (ACC), the American Heart Association (AHA), the European Heart Rhythm Association (EHRA), the Canadian Heart Rhythm Society (CHRS), and the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD). *Heart Rhythm*. 2014; 11: e102-e165.
- 38 Kirchhof P, Benussi S, Kotecha D, Ahlsson A, Atar D, Casadei B, Castella M, Diener HC, Heidbuchel H, Hendriks J, Hindricks G, Manolis AS, Oldgren J, Popecu BA, Schotten U, Van Putte B, Vardas P. 2016 ESC Guidelines for the management of atrial fibrillation developed in collaboration with EACTS. *Eur Heart J*. 2016; 37: 2893–2962.
- 39 Oechslin EN, Harrison DA, Connelly MS, Webb GD, Siu SC. Mode of death in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol*. 2000; 86: 1111–1116.
- 40 Koyak Z, Harris L, de Groot JR, Silversides CK, Oechslin EN, Bouma BJ, Budts W, Zwiderman AH, Van Gelder IC, Mulder BJ. Sudden cardiac death in adult congenital heart disease. *Circulation*. 2012; 126: 1944–1954.

- 41 Priori SG, Blomstrom-Lundqvist C, Mazzanti A, Blom N, Borggrefe M, Camm J, Elliott PM, Fitzsimons D, Hatala R, Hindricks G, Kirchhof P, Kjeldsen K, Kuck KH, Hernandez-Madrid A, Nikolaou N, Norekval TM, Spaulding C, Van Veldhuisen DJ. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC). *Eur Heart J*. 2015; 36: 2793–2867.
- 42 Engelfriet PM, Duffels MG, Moller T, Boersma E, Tijssen JG, Thaulow E, Gatzoulis MA, Mulder BJ. Pulmonary arterial hypertension in adults born with a heart septal defect: the Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Heart*. 2007; 93: 682–687.
- 43 Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, Blomstrom-Lundqvist C, Cifkova R, De Bonis M, Jung B, Johnson MR, Kintscher U, Kranke P, Lang IM, Morais J, Pieper PG, Presbitero P, Price S, Rosano GMC, Seeland U, Simoncini T, Swan L, Warnes CA, ESC Scientific Document Group. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J*. 2018; 39: 3165–3241.
- 44 Galie N, Humbert M, Vachiery JL, Gibbs S, Lang I, Torbicki A, Simonneau G, Peacock A, Vonk Noordegraaf A, Beghetti M, Ghofrani A, Gomez Sanchez MA, Hansmann G, Klepetko W, Lancellotti P, Matucci M, McDonagh T, Pierard LA, Trindade PT, Zompatori M, Hoeper M. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension: The Joint Task Force for the Diagnosis and Treatment of Pulmonary Hypertension of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Respiratory Society (ERS). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC), International Society for Heart and Lung Transplantation (ISHLT). *Eur Heart J*. 2016; 37: 67–119.
- 45 Simonneau G, Montani D, Celermajer DS, Denton CP, Gatzoulis MA, Krowka M, Williams PG, Souza R. Haemodynamic definitions and updated clinical classification of pulmonary hypertension. *Eur Respir J*. 2019; 53: 1801913.
- 46 Dimopoulos K, Diller GP, Opatowsky AR, D'Alto M, Gu H, Giannakoulas G, Budts W, Broberg CS, Veldtman G, Swan L, Beghetti M, Gatzoulis MA. Definition and Management of segmental pulmonary hypertension. *J Am Heart Assoc*. 2018; 7: e008587.
- 47 van Riel AC, Schuurings MJ, van Hessen ID, Zwiderman AH, Cozijnsen L, Reichert CL, Hoorntje JC, Wagenaar LJ, Post MC, van Dijk AP, Hoendermis ES, Mulder BJ, Bouma BJ. Contemporary prevalence of pulmonary arterial hypertension in adult congenital heart disease following the updated clinical classification. *Int J Cardiol*. 2014; 174: 299–305.
- 48 Manes A, Palazzini M, Leci E, Bacchi Reggiani ML, Branzi A, Galie N. Current era survival of patients with pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease: a comparison between clinical subgroups. *Eur Heart J*. 2014; 35: 716–724.
- 49 Vanderpool RR, Naeije R. Hematocrit-corrected pulmonary vascular resistance. *Am J Respir Crit Care Med*. 2018; 198: 305–309.
- 50 Diller GP, Korten MA, Bauer UM, Miera O, Tutarel O, Kaemmerer H, Berger F, Baumgartner H, German Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators. Current therapy and outcome of Eisenmenger syndrome: data of the German National Register for congenital heart defects. *Eur Heart J*. 2016; 37: 1449–1455.
- 51 Dimopoulos K, Inuzuka R, Goletto S, Giannakoulas G, Swan L, Wort SJ, Gatzoulis MA. Improved survival among patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. *Circulation*. 2010; 121: 20–25.
- 52 Rondelet B, Dewachter C, Kerbaul F, Kang X, Fesler P, Brimiouille S, Naeije R, Dewachter L. Prolonged overcirculation-induced pulmonary arterial hypertension as a cause of right ventricular failure. *Eur Heart J*. 2012; 33: 1017–1026.
- 53 Gabriels C, De Meester P, Pasquet A, De Backer J, Paelinck BP, Morissens M, Van De Bruaene A, Delcroix M, Budts W. A different view on predictors of pulmonary hypertension in secundum atrial septal defect. *Int J Cardiol*. 2014; 176: 833–840.
- 54 Goetschmann S, Dibernardo S, Steinmann H, Pavlovic M, Sekarski N, Pfammatter JP. Frequency of severe pulmonary hypertension complicating „isolated“ atrial septal defect in infancy. *Am J Cardiol*. 2008; 102: 340–342.
- 55 Akagi S, Kasahara S, Sarashina T, Nakamura K, Ito H. Treat-and-repair strategy is a feasible therapeutic choice in adult patients with severe pulmonary arterial hypertension associated with a ventricular septal defect: case series. *Eur Heart J Case Rep*. 2018; 2: 1–7.
- 56 Bush A, Busst CM, Haworth SG, Hislop AA, Knight WB, Corrin B, Shinebourne EA. Correlations of lung morphology, pulmonary vascular resistance, and outcome in children with congenital heart disease. *Br Heart J*. 1988; 59: 480–485.
- 57 Kannan BR, Sivasankaran S, Tharakan JA, Titus T, Ajith Kumar VK, Francis B, Krishnamoorthy KM, Harikrishnan S, Padmakumar R, Nair K. Long-term outcome of patients operated for large ventricular septal defects with increased pulmonary vascular resistance. *Indian Heart J*. 2003; 55: 161–166.
- 58 Lopes AA, O'Leary PW. Measurement, interpretation and use of haemodynamic parameters in pulmonary hypertension associated with congenital cardiac disease. *Cardiol Young*. 2009; 19: 431–435.
- 59 Neutze JM, Ishikawa T, Clarkson PM, Calder AL, Barratt-Boyes BG, Kerr AR. Assessment and follow-up of patients with ventricular septal defect and elevated pulmonary vascular resistance. *Am J Cardiol*. 1989; 63: 327–331.
- 60 Steele PM, Fuster V, Cohen M, Ritter DG, McGoan DC. Isolated atrial septal defect with pulmonary vascular obstructive disease – long-term follow-up and prediction of outcome after surgical correction. *Circulation*. 1987; 76: 1037–1042.
- 61 Galie N, Manes A, Negro L, Palazzini M, Bacchi-Reggiani ML, Branzi A. A meta-analysis of randomized controlled trials in pulmonary arterial hypertension. *Eur Heart J*. 2009; 30: 394–403.
- 62 Lajoie AC, Lauziere G, Lega JC, Lacasse Y, Martin S, Simard S, Bonnet S, Provencher S. Combination therapy versus monotherapy for pulmonary arterial hypertension: a meta-analysis. *Lancet Respir Med*. 2016; 4: 291–305.
- 63 Galie N, Barbera JA, Frost AE, Ghofrani HA, Hoeper MM, McLaughlin VV, Peacock AJ, Simonneau G, Vachiery JL, Grunig E, Oudiz RJ, Vonk-Noordegraaf A, White RJ, Blair C, Gillies H, Miller KL, Harris JH, Langley J, Rubin LJ, AMBITION Investigators. Initial use of ambrisentan plus tadalafil in pulmonary arterial hypertension. *N Engl J Med*. 2015; 373: 834–844.
- 64 Sitbon O, Channick R, Chin KM, Frey A, Gaine S, Galie N, Ghofrani HA, Hoeper MM, Lang IM, Preiss R, Rubin LJ, Di Scala L, Tapsos V, Adzerikho I, Liu J, Moiseeva O, Zeng X, Simonneau G, McLaughlin VV. Selexipag for the treatment of pulmonary arterial hypertension. *N Engl J Med*. 2015; 373: 2522–2533.
- 65 Pulido T, Adzerikho I, Channick RN, Delcroix M, Galie N, Ghofrani HA, Hoeper MM, Jing ZC, Le Brun FO, Mehta S, Mittelholzer CM, Perchenet L, Sastry BK, Sitbon O, Souza R, Torbicki A, Zeng X, Rubin LJ, Simonneau G, SERAPHIN Investigators. Macitentan and morbidity and mortality in pulmonary arterial hypertension. *N Engl J Med*. 2013; 369: 809–818.
- 66 Skoro-Sajer N, Gerges C, Balint OH, Kohalmi D, Kaldararova M, Simkova I, Jakovitsch J, Gabriel H, Baumgartner H, Gerges M, Sadushi-Kolici R, Celermajer DS, Lang IM. Subcutaneous treprostinil in congenital heart disease-related pulmonary arterial hypertension. *Heart*. 2018; 104: 1195–1199.
- 67 Galie N, Beghetti M, Gatzoulis MA, Granton J, Berger RM, Lauer A, Chiossi E, Landzberg M, Bosentan Randomized Trial of Endothelin Antagonist Therapy-5 (BREATHE-5) Investigators. Bosentan therapy in patients with Eisenmenger syndrome: a multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled study. *Circulation*. 2006; 114: 48–54.
- 68 Gatzoulis MA, Landzberg M, Beghetti M, Berger RM, Efficace M, Gesang S, He J, Papadakis K, Pulido T, Galie N, MAESTRO Study Investigators. Evaluation of macitentan in patients with Eisenmenger syndrome. *Circulation*. 2019; 139: 51–63.
- 69 D'Alto M, Romeo E, Argiento P, Sarubbi B, Santoro G, Grimaldi N, Corrao A, Scognamiglio G, Russo MG, Calabro R. Bosentan-sildenafil association in patients with congenital heart disease-related pulmonary arterial hypertension and Eisenmenger physiology. *Int J Cardiol*. 2012; 155: 378–382.
- 70 Fuller SM, He X, Jacobs JP, Pasquali SK, Gaynor JW, Mascio CE, Hill KD, Jacobs ML, Kim YY. Estimating mortality risk for adult congenital heart surgery: an analysis of The Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database. *Ann Thorac Surg*. 2015; 100: 1728–1735; discussion 1735–1726.
- 71 O'Brien SM, Clarke DR, Jacobs JP, Jacobs ML, Lacour-Gayet FG, Pizarro C, Welke KF, Maruszewski B, Tobota Z, Miller WJ, Hamilton L, Peterson ED, Mavroudis C, Edwards FH. An empirically based tool for analyzing mortality associated with congenital heart surgery. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2009; 138: 1139–1153.
- 72 Horer J, Roussin R, LeBret E, Ly M, Abdullah J, Marzullo R, Pabst von Ohain J, Belli E. Validation of the grown-ups with congenital heart disease score. *Heart*. 2018; 104: 1019–1025.
- 73 Karamlou T, Diggs BS, Person T, Ungerleider RM, Welke KF. National practice patterns for management of adult congenital heart disease: operation by pediatric heart surgeons decreases in-hospital death. *Circulation*. 2008; 118: 2345–2352.
- 74 Chessa M, Baumgartner H, Michel-Behnke J, Berger F, Budts W, Eicken A, Sondergaard L, Stein J, Witzseburg M, Thomson J. ESC Working Group Position Paper: transcatheter adult congenital heart disease interventions: organization of care – recommendations from a Joint Working Group of the European Society of Cardiology (ESC), European Association of Pediatric and Congenital Cardiology (AEPCC), and the European Association of Percutaneous Cardiac Intervention (EAPCI). *Eur Heart J*. 2019; 40: 1042–1048.
- 75 Haas NA, Bach S, Vcasna R, Laser KT, Sandica E, Blanz U, Jakob A, Dietl M, Fischer M, Kanaan M, Lehner A. The risk of bacterial endocarditis after percutaneous and surgical biological pulmonary valve implantation. *Int J Cardiol*. 2018; 268: 55–60.
- 76 Kuijpers JM, Koolbergen DR, Groenink M, Peels KCH, Reichert CLA, Post MC, Bosker HA, Wajon E, Zwiderman AH, Mulder BJM, Bouma BJ. Incidence, risk factors, and predictors of infective endocarditis in adult congenital heart disease: focus on the use of prosthetic material. *Eur Heart J*. 2017; 38: 2048–2056.
- 77 Ostergaard L, Valeur N, Ihlemann N, Bundgaard H, Gislason G, Torp-Pedersen C, Bruun NE, Sondergaard L, Kober L, Fosbol EL. Incidence of infective endocarditis among patients considered at high risk. *Eur Heart J*. 2018; 39: 623–629.
- 78 Thornhill MH, Jones S, Prendergast B, Baddour LM, Chambers JB, Lockhart PB, Dayer MJ. Quantifying infective endocarditis risk in patients with predisposing cardiac conditions. *Eur Heart J*. 2018; 39: 586–595.
- 79 Pujol C, Niesert AC, Engelhardt A, Schoen P, Kusmenkov E, Pittrow D, Ewert P, Kaemmerer H. Usefulness of direct oral anticoagulants in adult congenital heart disease. *Am J Cardiol*. 2016; 117: 450–455.
- 80 Yang H, Bouma BJ, Dimopoulos K, Khairy P, Ladouceur M, Niwa K, Greutmann M, Schwerzmann M, Egbe A, Scognamiglio G, Budts W, Veldtman G, Opatowsky AR, Broberg CS, Gumbiene L, Meijboom FJ, Rutz T, Post MC, Moe T, Lipczynska M, Tsai SF, Chakraborti S, Tobler D, Davidson W, Morissens M, van Dijk A, Buber

- J, Bouchardy J, Skoglund K, Christersson C, Kronvall T, Konings TC, Alonso-Gonzalez R, Mizuno A, Webb G, Laukyte M, Sieswerda GTJ, Shafer K, Aboulhosn J, Mulder BJM. Non-vitamin K antagonist oral anticoagulants (NOACs) for thromboembolic prevention, are they safe in congenital heart disease? Results of a worldwide study. *Int J Cardiol.* 2019; 299: 123–130
- 81** Steffel J, Verhamme P, Potpara TS, Albaladejo P, Antz M, Desteghe L, Haessler KG, Oldgren J, Reinecke H, Roldan-Schilling V, Rowell N, Sinnaeve P, Collins R, Camm AJ, Heidbuchel H, ESC Scientific Document Group. The 2018 European Heart Rhythm Association Practical Guide on the use of non-vitamin K antagonist oral anticoagulants in patients with atrial fibrillation. *Eur Heart J.* 2018; 39: 1330–1393.
- 82** Oechslin E. Hematological management of the cyanotic adult with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2004; 97 (Suppl 1): 109–115.
- 83** Oechslin E. Management of adults with cyanotic congenital heart disease. *Heart.* 2015; 101: 485–494.
- 84** Broberg CS, Bax BE, Okonko DO, Rampling MW, Bayne S, Harries C, Davidson SJ, Uebing A, Khan AA, Thein S, Gibbs JS, Burman J, Gatzoulis MA. Blood viscosity and its relationship to iron deficiency, symptoms, and exercise capacity in adults with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2006; 48: 356–365.
- 85** Oechslin E, Kiowski W, Schindler R, Bernheim A, Julius B, Brunner-La Rocca HP. Systemic endothelial dysfunction in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 2005; 112: 1106–1112.
- 86** Perloff JK. Systemic complications of cyanosis in adults with congenital heart disease. Hematologic derangements, renal function, and urate metabolism. *Cardiol Clin.* 1993; 11: 689–699.
- 87** Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilen U, Kaemmerer H, Moons P, Meijboom F, Popelova J, Laforest V, Hirsch R, Daliento L, Thaulow E, Mulder B. The spectrum of adult congenital heart disease in Europe: morbidity and mortality in a 5 year follow-up period. The Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Eur Heart J.* 2005; 26: 2325–2333.
- 88** Hjortshoj CMS, Kempny A, Jensen AS, Sorensen K, Nagy E, Dellborg M, Johansson B, Rudiene V, Hong G, Opatowsky AR, Budts W, Mulder BJ, Tomkiewicz-Pajak L, D'Alto M, Prokselj K, Diller GP, Dimopoulos K, Estensen ME, Holmstrom H, Turanlahti M, Thilen U, Gatzoulis MA, Sondergaard L. Past and current cause-specific mortality in Eisenmenger syndrome. *Eur Heart J.* 2017; 38: 2060–2067.
- 89** Kempny A, Hjortshoj CS, Gu H, Li W, Opatowsky AR, Landberg MJ, Jensen AS, Sondergaard L, Estensen ME, Thilen U, Budts W, Mulder BJ, Blok I, Tomkiewicz-Pajak L, Szostek K, D'Alto M, Scognamiglio G, Prokselj K, Diller GP, Dimopoulos K, Wort SJ, Gatzoulis MA. Predictors of death in contemporary adult patients with Eisenmenger syndrome: a multicenter study. *Circulation.* 2017; 135: 1432–1440.
- 90** Sakazaki H, Niwa K, Echigo S, Akagi T, Nakazawa M. Predictive factors for longterm prognosis in adults with cyanotic congenital heart disease-Japanese multicenter study. *Int J Cardiol.* 2007; 120: 72–78.
- 91** Ammash N, Warnes CA. Cerebrovascular events in adult patients with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 1996; 28: 768–772.
- 92** Van De Bruene A, Delcroix M, Pasquet A, De Backer J, De Pauw M, Naeije R, Vachiery JL, Paelinck B, Morissens M, Budts W. Iron deficiency is associated with adverse outcome in Eisenmenger patients. *Eur Heart J.* 2011; 32: 2790–2799.
- 93** Diller GP, Alonso-Gonzalez R, Kempny A, Dimopoulos K, Inuzuka R, Giannakoulas G, Castle L, Lammers AE, Hooper J, Uebing A, Swan L, Gatzoulis M, Wort SJ. B-type natriuretic peptide concentrations in contemporary Eisenmenger syndrome patients: predictive value and response to disease targeting therapy. *Heart.* 2012; 98: 736–742.
- 94** Reardon LC, Williams RJ, Houser LS, Miner PD, Child JS, Aboulhosn JA. Usefulness of serum brain natriuretic peptide to predict adverse events in patients with the Eisenmenger syndrome. *Am J Cardiol.* 2012; 110: 1523–1526.
- 95** Cantor WJ, Harrison DA, Moussadjis JS, Connelly MS, Webb GD, Liu P, McLaughlin PR, Siu SC. Determinants of survival and length of survival in adults with Eisenmenger syndrome. *Am J Cardiol.* 1999; 84: 677–681.
- 96** Daliento L, Somerville J, Presbitero P, Menti L, Brach-Prever S, Rizzoli G, Stone S. Eisenmenger syndrome. Factors relating to deterioration and death. *Eur Heart J.* 1998; 19: 1845–1855.
- 97** Jensen AS, Idorn L, Thomsen C, von der Recke P, Mortensen J, Sorensen KE, Thilen U, Nagy E, Kofoed KF, Ostrowski SR, Sondergaard L. Prevalence of cerebral and pulmonary thrombosis in patients with cyanotic congenital heart disease. *Heart.* 2015; 101: 1540–1546.
- 98** Niwa K, Perloff JK, Kaplan S, Child JS, Miner PD. Eisenmenger syndrome in adults: ventricular septal defect, truncus arteriosus, univentricular heart. *J Am Coll Cardiol.* 1999; 34: 223–232.
- 99** Perloff JK, Hart EM, Greaves SM, Miner PD, Child JS. Proximal pulmonary arterial and intrapulmonary radiologic features of Eisenmenger syndrome and primary pulmonary hypertension. *Am J Cardiol.* 2003; 92: 182–187.
- 100** Silversides CK, Granton JT, Konen E, Hart MA, Webb GD, Therrien J. Pulmonary thrombosis in adults with Eisenmenger syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2003; 42: 1982–1987.
- 101** Broberg CS, Ujita M, Prasad S, Li W, Rubens M, Bax BE, Davidson SJ, Bouzas B, Gibbs JS, Burman J, Gatzoulis MA. Pulmonary arterial thrombosis in Eisenmenger syndrome is associated with biventricular dysfunction and decreased pulmonary flow velocity. *J Am Coll Cardiol.* 2007; 50: 634–642.
- 102** Perloff JK, Marelli AJ, Miner PD. Risk of stroke in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 1993; 87: 1954–1959.
- 103** Wand O, Guber E, Guber A, Epstein Shochet G, Israeli-Shani L, Shitrit D. Inhaled tranexamic acid for hemoptysis treatment: a randomized controlled trial. *Chest.* 2018; 154: 1379–1384.
- 104** Broberg CS, Uebing A, Cuomo L, Thein SL, Papadopoulos MG, Gatzoulis MA. Adult patients with Eisenmenger syndrome report flying safely on commercial airlines. *Heart.* 2007; 93: 1599–1603.
- 105** Harinck E, Hutter PA, Hoortniet TM, Simons M, Benatar AA, Fischer JC, de Bruijn D, Meijboom EJ. Air travel and adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 1996; 93: 272–276.
- 106** Presbitero P, Somerville J, Stone S, Aruta E, Spiegelhalter D, Rabajoli F. Pregnancy in cyanotic congenital heart disease. Outcome of mother and fetus. *Circulation.* 1994; 89: 2673–2676.
- 107** Engelfriet P, Mulder BJ. Gender differences in adult congenital heart disease. *Neth Heart J.* 2009; 17: 414–417.
- 108** Marelli AJ, Mackie AS, Ionescu-Ittu R, Rahme E, Pilote L. Congenital heart disease in the general population: changing prevalence and age distribution. *Circulation.* 2007; 115: 163–172.
- 109** Oliver JM, Gallego P, Gonzalez AE, Garcia-Hamilton D, Avila P, Alonso A, Ruiz-Cantador J, Peinado R, Yotti R, Fernandez-Aviles F. Impact of age and sex on survival and causes of death in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2017; 245: 119–124.
- 110** Zomer AC, Ionescu-Ittu R, Vaartjes I, Pilote L, Mackie AS, Therrien J, Lange-meijer MM, Grobbee DE, Mulder BJ, Marelli AJ. Sex differences in hospital mortality in adults with congenital heart disease: the impact of reproductive health. *J Am Coll Cardiol.* 2013; 62: 58–67.
- 111** Verheugt CL, Uiterwaal CS, van der Velde ET, Meijboom FJ, Pieper PG, Vliegen HW, van Dijk AP, Bouma BJ, Grobbee DE, Mulder BJ. Gender and outcome in adult congenital heart disease. *Circulation.* 2008; 118: 26–32.
- 112** D'Alto M, Budts W, Diller GP, Mulder B, Egidy Assenza G, Oreto L, Ciliberti P, Bassareo PP, Gatzoulis MA, Dimopoulos K. Does gender affect the prognosis and risk of complications in patients with congenital heart disease in the modern era? *Int J Cardiol.* 2019; 290: 156–161.
- 113** Meijboom LJ, Timmermans J, Zwinderman AH, Engelfriet PM, Mulder BJ. Aortic root growth in men and women with the Marfan's syndrome. *Am J Cardiol.* 2005; 96: 1441–1444.
- 114** Sluman MA, Zomer AC, Vaartjes I, Bouma BJ, Mulder BJ. Congenital heart disease may hurt men more than women in job participation. *Int J Cardiol.* 2014; 172: 230–232.
- 115** Goossens E, Stephani I, Hilderson D, Gewillig M, Budts W, Van Deyk K, Moons P, SWITCH(2) Investigators. Transfer of adolescents with congenital heart disease from pediatric cardiology to adult health care: an analysis of transfer destinations. *J Am Coll Cardiol.* 2011; 57: 2368–2374.
- 116** Larsson L, Johansson B, Sandberg C, Apers S, Kovacs AH, Luyckx K, Thomet C, Budts W, Enomoto J, Sluman MA, Wang JK, Jackson JL, Khairy P, Cook SC, Al-day L, Eriksen K, Dellborg M, Berghammer M, Rempel G, Menahem S, Caruana M, Tomlin M, Soufi A, Fernandes SM, White K, Callus E, Kutty S, Moons P, APPROACH-IS Consortium, International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD). Geographical variation and predictors of physical activity level in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol Heart Vasc.* 2019; 22: 20–25.
- 117** van der Bom T, Mulder BJ, Meijboom FJ, van Dijk AP, Pieper PG, Vliegen HW, Konings TC, Zwinderman AH, Bouma BJ. Contemporary survival of adults with congenital heart disease. *Heart.* 2015; 101: 1989–1995.
- 118** Afilalo J, Therrien J, Pilote L, Ionescu-Ittu R, Martucci G, Marelli AJ. Geriatric congenital heart disease: burden of disease and predictors of mortality. *J Am Coll Cardiol.* 2011; 58: 1509–1515.
- 119** Tutarel O, Kempny A, Alonso-Gonzalez R, Jabbour R, Li W, Uebing A, Dimopoulos K, Swan L, Gatzoulis MA, Diller GP. Congenital heart disease beyond the age of 60: emergence of a new population with high resource utilization, high morbidity, and high mortality. *Eur Heart J.* 2014; 35: 725–732.
- 120** Bhatt AB, Foster E, Kuehl K, Alpert J, Brabeck S, Crumb S, Davidson WR Jr, Earing MG, Ghoshhajra BB, Karamlou T, Mital S, Ting J, Tseng ZH, American Heart Association Council on Clinical Cardiology. Congenital heart disease in the older adult: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation.* 2015; 131: 1884–1931.
- 121** Greutmann M, Tobler D, Colman JM, Greutmann-Yantiri M, Librach SL, Kovacs AH. Facilitators of and barriers to advance care planning in adult congenital heart disease. *Congenit Heart Dis.* 2013; 8: 281–288.
- 122** Troost E, Roggen L, Goossens E, Moons P, De Meester P, Van De Bruene A, Budts W. Advanced care planning in adult congenital heart disease: transitioning from repair to palliation and end-of-life care. *Int J Cardiol.* 2019; 279: 57–61.
- 123** Gibbs JS, McCoy AS, Gibbs LM, Rogers AE, Addington-Hall JM. Living with and dying from heart failure: the role of palliative care. *Heart.* 2002; 88 (Suppl 2): ii36–ii39.
- 124** Crossland DS, Jackson SP, Lyall R, Hamilton JR, Hasan A, Burn J, O'Sullivan JJ. Life insurance and mortgage application in adults with congenital heart disease. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2004; 25: 931–934.
- 125** Pickup L, Bowater S, Thorne S, Clift P, Hudsmith L. Travel insurance in adult congenital heart disease – do they declare their condition? *Int J Cardiol.* 2016; 223: 316–317.

- 126** Sluman MA, Apers S, Bouma BJ, van Melle JP, Peels CH, Post MC, Waskowsky WM, Moons P, Mulder BJ. Uncertainties in insurances for adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2015; 186: 93–95.
- 127** Sluman MA, Apers S, Sluiter JK, Nieuwenhuijsen K, Moons P, Luyckx K, Kovacs AH, Thomet C, Budts W, Enomoto J, Yang HL, Jackson JL, Khairy P, Cook SC, Subramanian R, Alday L, Eriksen K, Dellborg M, Berghammer M, Mattsson E, MacKie AS, Menahem S, Caruana M, Gosney K, Soufi A, Fernandes SM, White KS, Callus E, Kuttly S, Bouma BJ, Mulder BJM, APPROACH-IS consortium tISACHDI. Education as important predictor for successful employment in adults with congenital heart disease worldwide. *Congenit Heart Dis.* 2019; 14: 362–371.
- 128** Opic P, Utens EM, Cuypers JA, Witsenburg M, van den Bosch A, van Domburg R, Bogers AJ, Boersma E, Pelliccia A, Roos-Hesselink JW. Sports participation in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2015; 187: 175–182.
- 129** Pelliccia A, Fagard R, Bjornstad HH, Anastassakis A, Arbustini E, Assaneli D, Biffi A, Borjesson M, Carre F, Corrado D, Delise P, Dorwarth U, Hirth A, Heidebuchel H, Hoffmann E, Mellwig KP, Panhuyzen-Goedkoop N, Pisani A, Solberg EE, van-Buuren F, Vanhees L, Blomstrom-Lundqvist C, Deligiannis A, Dugmore D, Glikson M, Hoff PI, Hoffmann A, Hoffmann E, Horstskotte D, Nordrehaug JE, Oudhof J, McKenna WJ, Penco M, Priori S, Reybrouck T, Senden J, Spataro A, Thiene G, Study Group of Sports Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology, Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. Recommendations for competitive sports participation in athletes with cardiovascular disease: a consensus document from the Study Group of Sports Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J.* 2005; 26: 1422–1445.
- 130** Kristensen SD, Knuuti J, Saraste A, Anker S, Botker HE, Hert SD, Ford I, Gonzalez-Juanatey JR, Gorenek B, Heyndrickx GR, Hoeft A, Huber K, Jung B, Kjeldsen KP, Longrois D, Luscher TF, Pierard L, Pocock S, Price S, Roffi M, Sirnes PA, Sousa-Uva M, Voudris V, Funck-Brentano C. 2014 ESC/ESA Guidelines on non-cardiac surgery: cardiovascular assessment and management: The Joint Task Force on non-cardiac surgery: cardiovascular assessment and management of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Society of Anaesthesiology (ESA). *Eur Heart J.* 2014; 35: 2383–2431.
- 131** Stout KK, Daniels CJ, Aboulhosn JA, Bozkurt B, Broberg CS, Colman JM, Crumb SR, Dearani JA, Fuller S, Gurvitz M, Khairy P, Landzberg MJ, Saito A, Valentine AM, Van Hare GF. 2018 AHA/ACC Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease. *Circulation.* 2018; CRO 000 000 000 000 603.
- 132** van Hagen IM, Boersma E, Johnson MR, Thorne SA, Parsonage WA, Escibano Subias P, Lesniak-Sobelga A, Iryuga O, Sorour KA, Taha N, Maggioni AP, Hall R, Roos-Hesselink JW, ROPAC investigators and EORP team. Global cardiac risk assessment in the Registry Of Pregnancy And Cardiac disease: results of a registry from the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail.* 2016; 18: 523–533.
- 133** Sliwa K, van Hagen IM, Budts W, Swan L, Sinagra G, Caruana M, Blanco MV, Wagenaar LJ, Johnson MR, Webb G, Hall R, Roos-Hesselink JW, ROPAC investigators. Pulmonary hypertension and pregnancy outcomes: data from the Registry Of Pregnancy and Cardiac Disease (ROPAC) of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail.* 2016; 18: 1119–1128.
- 134** Roos-Hesselink J, Baris L, Johnson M, De Backer J, Otto C, Marelli A, Jondeau G, Budts W, Grewal J, Sliwa K, Parsonage W, Maggioni AP, van Hagen I, Vahanian A, Tavazzi L, Elkayam U, Boersma E, Hall R. Pregnancy outcomes in women with cardiovascular disease: evolving trends over 10 years in the ESC Registry Of Pregnancy And Cardiac Disease (ROPAC). *Eur Heart J.* 2019; 40: 3848–3855.
- 135** van Hagen IM, Roos-Hesselink JW, Donvito V, Liptai C, Morissens M, Murphy DJ, Galian L, Bazargani NM, Cornette J, Hall R, Johnson MR. Incidence and predictors of obstetric and fetal complications in women with structural heart disease. *Heart.* 2017; 103: 1610–1618.
- 136** Roos-Hesselink JW, Cornette J, Sliwa K, Pieper PG, Veldtman GR, Johnson MR. Contraception and cardiovascular disease. *Eur Heart J.* 2015; 36: 1728–1734, 1734a–1734b.
- 137** Humaidan P, Nelson SM, Devroey P, Coddington CC, Schwartz LB, Gordon K, Fratarella JL, Tarlatzis BC, Fatemi HM, Lutjen P, Stegmann BJ. Ovarian hyperstimulation syndrome: review and new classification criteria for reporting in clinical trials. *Hum Reprod.* 2016; 31: 1997–2004.
- 138** Kametas NA, McAuliffe F, Krampfl E, Chambers J, Nicolaidis KH. Maternal cardiac function in twin pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2003; 102: 806–815.
- 139** Opic P, Roos-Hesselink JW, Cuypers JA, Witsenburg M, van den Bosch A, van Domburg RT, Bogers AJ, Utens EM. Sexual functioning is impaired in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2013; 168: 3872–3877.
- 140** De Backer J, Bondue A, Budts W, Evangelista A, Gallego P, Jondeau G, Loeys B, Pena ML, Teixido-Tura G, van de Laar I, Verstraeten A, Roos-Hesselink J. Genetic counselling and testing in adults with congenital heart disease: a consensus document of the ESC Working Group of Grown-Up Congenital Heart Disease, the ESC Working Group on Aorta and Peripheral Vascular Disease and the European Society of Human Genetics. *Eur J Prev Cardiol.* 2019; 2 047 487 319 854 552.
- 141** Pierpont ME, Brueckner M, Chung WK, Garg V, Lacro RV, McGuire AL, Mital S, Priest JR, Pu WT, Roberts A, Ware SM, Gelb BD, Russell MW, American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular and Stroke Nursing, Council on Genomic and Precision Medicine. Genetic basis for congenital heart disease: revisited: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation.* 2018; 138: e653–e711.
- 142** Nyboe C, Karunanithi Z, Nielsen-Kudsk JE, Hjortdal VE. Long-term mortality in patients with atrial septal defect: a nationwide cohort-study. *Eur Heart J.* 2018; 39: 993–998.
- 143** Gatzoulis MA, Freeman MA, Siu SC, Webb GD, Harris L. Atrial arrhythmia after surgical closure of atrial septal defects in adults. *N Engl J Med.* 1999; 340: 839–846.
- 144** Murphy JG, Gersh BJ, McGoon MD, Mair DD, Porter CJ, Ilstrup DM, McGoon DC, Puga FJ, Kirklin JW, Danielson GK. Long-term outcome after surgical repair of isolated atrial septal defect. Follow-up at 27 to 32 years. *N Engl J Med.* 1990; 323: 1645–1650.
- 145** Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, van Domburg R, van Rijen EH, Utens EM, Bogers AJ, Simoons ML. Excellent survival and low incidence of arrhythmias, stroke and heart failure long-term after surgical ASD closure at young age. A prospective follow-up study of 21–33 years. *Eur Heart J.* 2003; 24: 190–197.
- 146** Attie F, Rosas M, Granados N, Zabal C, Buendia A, Calderon J. Surgical treatment for secundum atrial septal defects in patients >40 years old. A randomized clinical trial. *J Am Coll Cardiol.* 2001; 38: 2035–2042.
- 147** Oster M, Bhatt AB, Zaragoza-Macias E, Dendukuri N, Marelli A. Interventional therapy versus medical therapy for secundum atrial septal defect: a systematic review (part 2) for the 2018 AHA/ACC Guideline for the management of adults with congenital heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. *Circulation.* 2019; 139: e814–e830.
- 148** Butera G, Carminati M, Chessa M, Youssef R, Drago M, Giamberti A, Pome G, Bossone E, Frigiola A. Percutaneous versus surgical closure of secundum atrial septal defect: comparison of early results and complications. *Am Heart J.* 2006; 151: 228–234.
- 149** Fischer G, Stieh J, Uebing A, Hoffmann U, Morf G, Kramer HH. Experience with transcatheter closure of secundum atrial septal defects using the Amplatzer septal occluder: a single centre study in 236 consecutive patients. *Heart.* 2003; 89: 199–204.
- 150** Amin Z, Hijazi ZM, Bass JL, Cheatham JP, Hellenbrand WE, Kleinman CS. Erosion of Amplatzer septal occluder device after closure of secundum atrial septal defects: review of registry of complications and recommendations to minimize future risk. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2004; 63: 496–502.
- 151** Krumdorf U, Ostermayer S, Billinger K, Trepels T, Zadan E, Horvath K, Sievert H. Incidence and clinical course of thrombus formation on atrial septal defect and patient foramen ovale closure devices in 1000 consecutive patients. *J Am Coll Cardiol.* 2004; 43: 302–309.
- 152** Du ZD, Hijazi ZM, Kleinman CS, Silverman NH, Larnit K, Investigators Amplatzer. Comparison between transcatheter and surgical closure of secundum atrial septal defect in children and adults: results of a multicenter nonrandomized trial. *J Am Coll Cardiol.* 2002; 39: 1836–1844.
- 153** Humenberger M, Rosenhek R, Gabriel H, Rader F, Heger M, Kloor U, Binder T, Probst P, Heinze G, Maurer G, Baumgartner H. Benefit of atrial septal defect closure in adults: impact of age. *Eur Heart J.* 2011; 32: 553–560.
- 154** Tadros VX, Asgar AW. Atrial septal defect closure with left ventricular dysfunction. *EuroIntervention.* 2016; 12 (Suppl X): X13–X17.
- 155** Yong G, Khairy P, De Guise P, Dore A, Marcotte F, Mercier LA, Noble S, Ibrahim R. Pulmonary arterial hypertension in patients with transcatheter closure of secundum atrial septal defects: a longitudinal study. *Circ Cardiovasc Interv.* 2009; 2: 455–462.
- 156** D'Alto M, Romeo E, Argiento P, Correria A, Santoro G, Gaio G, Sarubbi B, Calabro R, Russo MG. Hemodynamics of patients developing pulmonary arterial hypertension after shunt closure. *Int J Cardiol.* 2013; 168: 3797–3801.
- 157** Lopez L, Houyel L, Colan SD, Anderson RH, Beland MJ, Aiello VD, Bailliard F, Cohen MS, Jacobs JP, Kurosawa H, Sanders SP, Walters HL, 3rd, Weinberg PM, Boris JR, Cook AC, Crucean A, Everett AD, Gaynor JW, Giroud J, Guleserian KJ, Hughes ML, Juraszek AL, Krogmann ON, Maruszewski BJ, St Louis JD, Seslar SP, Spicer DE, Srivastava S, Stellin G, Tchernovok CI, Wang L, Franklin RCG. Classification of ventricular septal defects for the Eleventh Iteration of the International Classification of Diseases—striving for consensus: a report from the International Society for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease. *Ann Thorac Surg.* 2018; 106: 1578–1589.
- 158** Miyake T, Shinohara T, Fukuda T, Ikeoka M, Takemura T. Spontaneous closure of perimembranous ventricular septal defect after school age. *Pediatr Int.* 2008; 50: 632–635.
- 159** Gabriel HM, Heger M, Innerhofer P, Zehetgruber M, Mundigler G, Wimmer M, Maurer G, Baumgartner H. Long-term outcome of patients with ventricular septal defect considered not to require surgical closure during childhood. *J Am Coll Cardiol.* 2002; 39: 1066–1071.
- 160** Neumayer U, Stone S, Somerville J. Small ventricular septal defects in adults. *Eur Heart J.* 1998; 19: 1573–1582.
- 161** Menting ME, Cuypers JA, Opic P, Utens EM, Witsenburg M, van den Bosch AE, van Domburg RT, Meijboom FJ, Boersma E, Bogers AJ, Roos-Hesselink JW. The unnatural history of the ventricular septal defect: outcome up to 40 years after surgical closure. *J Am Coll Cardiol.* 2015; 65: 1941–1951.
- 162** Meijboom F, Sztamari A, Utens E, Deckers JW, Roelandt JR, Bos E, Hess J. Long-term follow-up after surgical closure of ventricular septal defect in infancy and childhood. *J Am Coll Cardiol.* 1994; 24: 1358–1364.
- 163** Kidd L, Driscoll DJ, Gersony WM, Hayes CJ, Keane JF, O'Fallon WM, Pieroni DR, Wolfe RR, Weidman WH. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with ventricular septal defects. *Circulation.* 1993; 87(2 Suppl): I38–I51.

- 164** Gatzoulis MA, Hechter S, Webb GD, Williams WG. Surgery for partial atrioventricular septal defect in the adult. *Ann Thorac Surg.* 1999; 67: 504–510.
- 165** El-Najdawi EK, Driscoll DJ, Puga FJ, Dearani JA, Spotts BE, Mahoney DW, Danielson GK. Operation for partial atrioventricular septal defect: a fortyyear review. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2000; 119: 880–889; discussion 889–890.
- 166** Malhotra SP, Lacour-Gayet F, Mitchell MB, Clarke DR, Dines ML, Campbell DN. Reoperation for left atrioventricular valve regurgitation after atrioventricular septal defect repair. *Ann Thorac Surg.* 2008; 86: 147–151; discussion 151–142.
- 167** Drenthen W, Pieper PG, van der Tuuk K, Roos-Hesselink JW, Voors AA, Mostert B, Mulder BJ, Moons P, Ebels T, van Veldhuisen DJ, Investigators Zahara. Cardiac complications relating to pregnancy and recurrence of disease in the offspring of women with atrioventricular septal defects. *Eur Heart J.* 2005; 26: 2581–2587.
- 168** Fisher RG, Moodie DS, Sterba R, Gill CC. Patent ductus arteriosus in adults – long-term follow-up: nonsurgical versus surgical treatment. *J Am Coll Cardiol.* 1986; 8: 280–284.
- 169** Harrison DA, Benson LN, Lazzam C, Walters JE, Siu S, McLaughlin PR. Percutaneous catheter closure of the persistently patent ductus arteriosus in the adult. *Am J Cardiol.* 1996; 77: 1094–1097.
- 170** John S, Muralidharan S, Jairaj PS, Mani GK, Babuthaman, Krishnaswamy S, Sukumar IP, Cherian G. The adult ductus: review of surgical experience with 131 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1981; 82: 314–319.
- 171** Rosenhek R, Binder T, Parenta G, Lang I, Christ G, Schemper M, Maurer G, Baumgartner H. Predictors of outcome in severe, asymptomatic aortic stenosis. *N Engl J Med.* 2000; 343: 611–617.
- 172** Tzemos N, Therrien J, Yip J, Thanassoulis G, Tremblay S, Jamorski MT, Webb GD, Siu SC. Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA.* 2008; 300: 1317–1325.
- 173** Baumgartner H, Hung J, Bermejo J, Chambers JB, Edvardsen T, Goldstein S, Lancellotti P, Lefevre M, Miller F Jr, Otto CM. Recommendations on the echocardiographic assessment of aortic valve stenosis: a focused update from the European Association of Cardiovascular Imaging and the American Society of Echocardiography. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2017; 18: 254–275.
- 174** Leon MB, Smith CR, Mack M, Miller DC, Moses JW, Svensson LG, Tuzcu EM, Webb JG, Fontana GP, Makkar RR, Brown DL, Block PC, Guyton RA, Pichard AD, Bavaria JE, Herrmann HC, Douglas PS, Petersen JL, Akin JJ, Anderson WN, Wang D, Pocock S, PARTNER Trial Investigators. Transcatheter aortic-valve implantation for aortic stenosis in patients who cannot undergo surgery. *N Engl J Med.* 2010; 363: 1597–1607.
- 175** Thourani VH, Suri RM, Gunter RL, Sheng S, O'Brien SM, Ailawadi G, Szeto WY, Dewey TM, Guyton RA, Bavaria JE, Babaliaros V, Gammie JS, Svensson L, Williams M, Badhwar V, Mack MJ. Contemporary real-world outcomes of surgical aortic valve replacement in 141 905 low-risk, intermediate-risk, and high-risk patients. *Ann Thorac Surg.* 2015; 99: 55–61.
- 176** Michelena HI, Della Corte A, Prakash SK, Milewicz DM, Evangelista A, Enriquez-Sarano M. Bicuspid aortic valve aortopathy in adults: incidence, etiology, and clinical significance. *Int J Cardiol.* 2015; 201: 400–407.
- 177** Urban Z, Zhang J, Davis EC, Maeda GK, Kumar A, Stalker H, Belmont JW, Boyd CD, Wallace MR. Supravalvular aortic stenosis: genetic and molecular dissection of a complex mutation in the elastin gene. *Hum Genet.* 2001; 109: 512–520.
- 178** Summers RM, Andrasko-Bourgeois J, Feuerstein IM, Hill SC, Jones EC, Busse MK, Wise B, Bove KE, Rishforth BA, Tucker E, Spray TL, Hoeg JM. Evaluation of the aortic root by MRI: insights from patients with homozygous familial hypercholesterolemia. *Circulation.* 1998; 98: 509–518.
- 179** Greutmann M, Tobler D, Sharma NC, Vonder Muhll I, Mebus S, Kaemmerer H, Schuler PK, Deanfield JE, Beauchesne L, Salehian O, Hoffmann A, Golovatyuk V, Oechslin EN, Silversides CK. Cardiac outcomes in adults with supravalvular aortic stenosis. *Eur Heart J.* 2012; 33: 2442–2450.
- 180** Aboulhossain J, Child JS. Echocardiographic evaluation of congenital left ventricular outflow obstruction. *Echocardiography.* 2015; 32 Suppl 2: S140–S147.
- 181** Roemers R, Kluijn J, de Heer F, Arrigoni S, Bokenkamp R, van Melle J, Ebels T, Hazekamp M. Surgical correction of supravalvular aortic stenosis: 52 years' experience. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2018; 9: 131–138.
- 182** van der Linde D, Takkenberg JJ, Rizopoulos D, Heuvelman HJ, Budts W, van Dijk AP, Witsenburg M, Yap SC, Bogers AJ, Silversides CK, Oechslin EN, Roos-Hesselink JW. Natural history of discrete subaortic stenosis in adults: a multicentre study. *Eur Heart J.* 2013; 34: 1548–1556.
- 183** Choudhary P, Canniffe C, Jackson DJ, Tanous D, Walsh K, Celermajer DS. Late outcomes in adults with coarctation of the aorta. *Heart.* 2015; 101: 1190–1195.
- 184** Padang R, Dennis M, Semsarian C, Bannon PG, Tanous DJ, Celermajer DS, Puranik R. Detection of serious complications by MR imaging in asymptomatic young adults with repaired coarctation of the aorta. *Heart Lung Circ.* 2014; 23: 332–338.
- 185** Ringel RE, Vincent J, Jenkins KJ, Gauvreau K, Moses H, Lofgren K, Usmani K. Acute outcome of stent therapy for coarctation of the aorta: results of the coarctation of the aorta stent trial. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2013; 82: 503–510.
- 186** Taggart NW, Minahan M, Cabalka AK, Cetta F, Usmani K, Ringel RE, COAST II Investigators. Immediate outcomes of covered stent placement for treatment or prevention of aortic wall injury associated with coarctation of the aorta (COAST II). *JACC Cardiovasc Interv.* 2016; 9: 484–493.
- 187** Ungerleider RM, Pasquali SK, Welke KF, Wallace AS, Ootaki Y, Quartermain MD, Williams DA, Jacobs JP. Contemporary patterns of surgery and outcomes for aortic coarctation: an analysis of the Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2013; 145: 150–157; discussion 157–158.
- 188** Hager A, Kanz S, Kaemmerer H, Schreiber C, Hess J. Coarctation Long-term Assessment (COALA): significance of arterial hypertension in a cohort of 404 patients up to 27 years after surgical repair of isolated coarctation of the aorta, even in the absence of restenosis and prosthetic material. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2007; 134: 738–745.
- 189** Morgan GJ, Lee KJ, Chaturvedi R, Bradley TJ, Mertens L, Benson L. Systemic blood pressure after stent management for arch coarctation: implications for clinical care. *JACC Cardiovasc Interv.* 2013; 6: 192–201.
- 190** Williams B, Mancia G, Spiering W, Agabiti Rosei E, Azizi M, Burnier M, Clement DL, Coca A, de Simone G, Dominiczak A, Kahan T, Mahfoud F, Redon J, Ruilope L, Zanchetti A, Kerins M, Kjeldsen SE, Kreutz R, Laurent S, Lip GYH, McManus R, Narkiewicz K, Ruschitzka F, Schmieder RE, Shlyakhto E, Tsioufis C, Aboyans V, Desormais I, ESC Scientific Document Group. 2018 ESC/ESH Guidelines for the management of arterial hypertension. *Eur Heart J.* 2018; 39: 3021–3104.
- 191** Troost E, Gewillig M, Daenen W, Meyns B, Bogaert J, Van Deyk K, Budts W. Behaviour of polyester grafts in adult patients with repaired coarctation of the aorta. *Eur Heart J.* 2009; 30: 1136–1141.
- 192** Siegmund AS, Kampman MAM, Bilardo CM, Balci A, van Dijk APJ, Oudijk MA, Mulder BJM, Roos-Hesselink JW, Sieswerda GT, Koenen SV, Solliè-Szarynska KM, Ebels T, van Veldhuisen DJ, Pieper PG, ZAHARA investigators. Pregnancy in women with corrected aortic coarctation: uteroplacental Doppler flow and pregnancy outcome. *Int J Cardiol.* 2017; 249: 145–150.
- 193** Erbel R, Aboyans V, Boileau C, Bossone E, Bartolomeo RD, Eggebrecht H, Evangelista A, Falk V, Frank H, Gaemperli O, Grabenwöger M, Haverich A, Iung B, Manolis AJ, Meijboom F, Nienaber CA, Roffi M, Rousseau H, Sechtem U, Sirnes PA, Allmen RS, Vrints CJ, ESC Committee for Practice Guidelines. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases: document covering acute and chronic aortic diseases of the thoracic and abdominal aorta of the adult. The Task Force for the Diagnosis and Treatment of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2014; 35: 2873–2926.
- 194** Attias D, Stheneur C, Roy C, Collod-Beroud G, Detaint D, Faivre L, Delrue MA, Cohen L, Francannet C, Beroud C, Claustres M, Iserin F, Khau Van Kien P, Lacombe D, Le Merrer M, Lyonnet S, Odent S, Plauchu H, Rio M, Rossi A, Sidi D, Steg PG, Ravaut P, Boileau C, Jondeau G. Comparison of clinical presentations and outcomes between patients with TGFBR2 and FBN1 mutations in Marfan syndrome and related disorders. *Circulation.* 2009; 120: 2541–2549.
- 195** Jondeau G, Detaint D, Tubach F, Arnoult F, Milleron O, Raoux F, Delorme G, Mimoun L, Krampf L, Hamroun D, Beroud C, Roy C, Vahanian A, Boileau C. Aortic event rate in the Marfan population: a cohort study. *Circulation.* 2012; 125: 226–232.
- 196** Rybczynski M, Treede H, Sheikhzadeh S, Groene EF, Bernhardt AM, Hillebrand M, Mir TS, Kuhne K, Koschky D, Robinson PN, Berger J, Reichenspurner H, Meinertz T, von Kodolitsch Y. Predictors of outcome of mitral valve prolapse in patients with the Marfan syndrome. *Am J Cardiol.* 2011; 107: 268–274.
- 197** von Kodolitsch Y, Rybczynski M, Vogler M, Mir TS, Schuler H, Kutsche K, Rosenberger G, Dettler C, Bernhardt AM, Larena-Avellaneda A, Kolbel T, Debus ES, Schroeder M, Linke SJ, Fuisting B, Napp B, Kammal AL, Puschel K, Bannas P, Hofmann BA, Gessler N, Vahle-Hinz E, Kahl-Nieke B, Thomalla G, Weiler-Normann C, Ohm G, Neumann S, Benninghoven D, Blankenberg S, Peyerit RE. The role of the multidisciplinary health care team in the management of patients with Marfan syndrome. *J Multidiscip Healthc.* 2016; 9: 587–614.
- 198** Loeyls BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, Hilhorst-Hofstee Y, Jondeau G, Faivre L, Milewicz DM, Peyerit RE, Sponseller PD, Wordsworth P, De Paeppe AM. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet.* 2010; 47: 476–485.
- 199** Arnaud P, Hanna N, Benarroch L, Aubart M, Bal L, Bouvagnet P, Busa T, Dulac Y, Dupuis-Girod S, Edouard T, Faivre L, Gouya L, Lacombe D, Langeois M, Leheup B, Milleron O, Naudion S, Odent S, Tchitchinadze M, Ropers J, Jondeau G, Boileau C. Genetic diversity and pathogenic variants as possible predictors of severity in a French sample of nonsyndromic heritable thoracic aortic aneurysms and dissections (nshTAAD). *Genet Med.* 2019; 21: 2015–2024.
- 200** Campens L, Demulier L, De Groot K, Vandekerckhove K, De Wolf D, Roman MJ, Devereux RB, De Paeppe A, De Backer J. Reference values for echocardiographic assessment of the diameter of the aortic root and ascending aorta spanning all age categories. *Am J Cardiol.* 2014; 114: 914–920.
- 201** Devereux RB, de Simone G, Arnett DK, Best LG, Boerwinkle E, Howard BV, Kitzman D, Lee ET, Mosley TH Jr, Weder A, Roman MJ. Normal limits in relation to age, body size and gender of two-dimensional echocardiographic aortic root dimensions in persons  $\geq 15$  years of age. *Am J Cardiol.* 2012; 110: 1189–1194.
- 202** Franken R, El Morabit A, de Waard V, Timmermans J, Scholte AJ, van den Berg MP, Marquering H, Planken NR, Zwinderman AH, Mulder BJ, Groenink M. Increased aortic tortuosity indicates a more severe aortic phenotype in adults with Marfan syndrome. *Int J Cardiol.* 2015; 194: 7–12.
- 203** Morris SA, Orbach DB, Geva T, Singh MN, Gauvreau K, Lacro RV. Increased vertebral artery tortuosity index is associated with adverse outcomes in children and young adults with connective tissue disorders. *Circulation.* 2011; 124: 388–396.
- 204** Shores J, Berger KR, Murphy EA, Peyerit RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med.* 1994; 330: 1335–1341.



- 205** Teixido-Tura G, Forteza A, Rodriguez-Palomares J, Gonzalez Mirelis J, Gutierrez L, Sanchez V, Ibanez B, Garcia-Dorado D, Evangelista A. Losartan versus atenolol for prevention of aortic dilation in patients with Marfan syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 2018; 72: 1613–1618.
- 206** Milleron O, Arnoult F, Ropers J, Aegerter P, Detaint D, Delorme G, Attias D, Tubach F, Dupuis-Girod S, Plauchu H, Barthelet M, Sassolas F, Pangaud N, Naudion S, Thomas-Chabaneix J, Dulac Y, Edouard T, Wolf JE, Favier L, Odent S, Basquin A, Habib G, Collignon P, Boileau C, Jondeau G. Marfan Sartan: a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Eur Heart J*. 2015; 36: 2160–2166.
- 207** Pitcher A, Emberson J, Lacro RV, Sleeper LA, Stylianou M, Mahony L, Pearson GD, Groenink M, Mulder BJ, Zwiderman AH, De Backer J, De Paepe AM, Arbustini E, Erdem G, Jin XY, Flather MD, Mullen MJ, Child AH, Forteza A, Evangelista A, Chiu HH, Wu MH, Sandor G, Bhatt AB, Creager MA, Devereux RB, Loays B, Forfar JC, Neubauer S, Watkins H, Boileau C, Jondeau G, Dietz HC, Baigent C. Design and rationale of a prospective, collaborative metaanalysis of all randomized controlled trials of angiotensin receptor antagonists in Marfan syndrome, based on individual patient data: a report from the Marfan Treatment Trialists' Collaboration. *Am Heart J*. 2015; 169: 605–612.
- 208** David TE, Feindel CM, David CM, Manliot C. A quarter of a century of experience with aortic valve-sparing operations. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2014; 148: 872–879; discussion 879–880.
- 209** Groenink M, Mulder BJ. How to treat Marfan syndrome: an update. *Eur Heart J*. 2016; 37: 986–987.
- 210** Isselbacher EM, Bonaca MP, Di Eusanio M, Froehlich J, Bassone E, Sechtem U, Peyeritz R, Patel H, Khoynezhad A, Eckstein HH, Jondeau G, Ramponi F, Abbasi M, Montgomery D, Nienaber CA, Eagle K, Lindsay ME, International Registry of Aortic Dissection Investigators. Recurrent aortic dissection: observations from the International Registry of Aortic Dissection. *Circulation*. 2016; 134: 1013–1024.
- 211** Mimoun L, Detaint D, Hamroun D, Arnoult F, Delorme G, Gautier M, Milleron O, Meuleman C, Raoux F, Boileau C, Vahanian A, Jondeau G. Dissection in Marfan syndrome: the importance of the descending aorta. *Eur Heart J*. 2011; 32: 443–449.
- 212** Verma S, Siu SC. Aortic dilatation in patients with bicuspid aortic valve. *N Engl J Med*. 2014; 370: 1920–1929.
- 213** Michelena HI, Desjardins VA, Avierinos JF, Russo A, Nkomo VT, Sundt TM, Pellikka PA, Tajik AJ, Enriquez-Sarano M. Natural history of asymptomatic patients with normally functioning or minimally dysfunctional bicuspid aortic valve in the community. *Circulation*. 2008; 117: 2776–2784.
- 214** Detaint D, Michelena HI, Nkomo VT, Vahanian A, Jondeau G, Sarano ME. Aortic dilatation patterns and rates in adults with bicuspid aortic valves: a comparative study with Marfan syndrome and degenerative aortopathy. *Heart*. 2014; 100: 126–134.
- 215** Oliver JM, Alonso-Gonzalez R, Gonzalez AE, Gallego P, Sanchez-Recalde A, Cuesta E, Aroca A, Lopez-Sendon JL. Risk of aortic root or ascending aorta complications in patients with bicuspid aortic valve with and without coarctation of the aorta. *Am J Cardiol*. 2009; 104: 1001–1006.
- 216** Galian-Gay L, Carro Hevia A, Teixido-Tura G, Rodriguez Palomares J, Gutierrez-Moreno L, Maldonado G, Gonzalez-Alujas MT, Sao-Aviles A, Gallego P, Calvo-Iglesias F, Bermejo J, Robledo-Carmona J, Sanchez V, Saura D, Sevilla T, Burillo-Sanz S, Guala A, Garcia-Dorado D, Evangelista A, BICUSPID investigators. Familial clustering of bicuspid aortic valve and its relationship with aortic dilation in first-degree relatives. *Heart*. 2019; 105: 603–608.
- 217** Silberbach M, Roos-Hesselink JW, Andersen NH, Braverman AC, Brown N, Collins RT, De Backer J, Eagle KA, Hiratzka LF, Johnson WH Jr, Kadian-Dodov D, Lopez L, Mortensen KH, Prakash SK, Ratchford EV, Saidi A, van Hagen I, Young LT, American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Genomic and Precision Medicine, Council on Peripheral Vascular Disease. Cardiovascular health in Turner syndrome: a scientific statement from the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med*. 2018; 11: e000048.
- 218** Carlson M, Airhart N, Lopez L, Silberbach M. Moderate aortic enlargement and bicuspid aortic valve are associated with aortic dissection in Turner syndrome: report of the international Turner syndrome aortic dissection registry. *Circulation*. 2012; 126: 2220–2226.
- 219** McElhinney DB, Goldmuntz E. Double-chambered right ventricle. In: *Diagnosis and Management Of Adult Congenital Heart Disease*. London: Churchill Livingstone; 2003. p305-311.
- 220** Oliver JM, Garrido A, Gonzalez A, Benito F, Mateos M, Aroca A, Sanz E. Rapid progression of midventricular obstruction in adults with double-chambered right ventricle. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2003; 126: 711–717.
- 221** Hayes CJ, Gersony WM, Driscoll DJ, Keane JF, Kidd L, O'Fallon WM, Pieroni DR, Wolfe RR, Weidman WH. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with pulmonary valvar stenosis. *Circulation*. 1993; 87 (2 suppl): 128-137.
- 222** Rudski LG, Lai WW, Afialo J, Hua L, Handschumacher MD, Chandrasekaran K, Solomon SD, Louie EK, Schiller NB. Guidelines for the echocardiographic assessment of the right heart in adults: a report from the American Society of Echocardiography endorsed by the European Association of Echocardiography, a registered branch of the European Society of Cardiology, and the Canadian Society of Echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr*. 2010; 23: 685–713; quiz 786–688.
- 223** Voet A, Rega F, de Bruaene AV, Troost E, Gewillig M, Van Damme S, Budts W. Long-term outcome after treatment of isolated pulmonary valve stenosis. *Int J Cardiol*. 2012; 156: 11–15.
- 224** Duijnhouwer AL, Navarese EP, Van Dijk AP, Loays B, Roos-Hesselink JW, De Boer MJ. Aneurysm of the pulmonary artery, a systematic review and critical analysis of current literature. *Congenit Heart Dis*. 2016; 11: 102–109.
- 225** Rydman R, Shiina Y, Diller GP, Niwa K, Li W, Uemura H, Uebing A, Barbero U, Bouzas B, Ernst S, Wong T, Pennell DJ, Gatzoulis MA, Babu-Narayan SV. Major adverse events and atrial tachycardia in Ebstein's anomaly predicted by cardiovascular magnetic resonance. *Heart*. 2018; 104: 37–44.
- 226** Chauvaud S, Berrebi A, d'Attellis N, Mousseaux E, Hernigou A, Carpentier A. Ebstein's anomaly: repair based on functional analysis. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2003; 23: 525–531.
- 227** Shivapour JK, Sherwin ED, Alexander ME, Cecchin F, Mah DY, Triedman JK, Marx GR, del Nido PJ, Walsh EP. Utility of preoperative electrophysiologic studies in patients with Ebstein's anomaly undergoing the Cone procedure. *Heart Rhythm*. 2014; 11: 182–186.
- 228** Raju V, Dearani JA, Burkhart HM, Grogan M, Phillips SD, Ammash N, Pike RP, Johnson JN, O'Leary PW. Right ventricular unloading for heart failure related to Ebstein malformation. *Ann Thorac Surg*. 2014; 98: 167–173; discussion 173–164.
- 229** Brown ML, Dearani JA, Danielson GK, Cetta F, Connolly HM, Warnes CA, Li Z, Hodge DO, Driscoll DJ. Functional status after operation for Ebstein anomaly: the Mayo Clinic experience. *J Am Coll Cardiol*. 2008; 52: 460–466.
- 230** Morgenthau A, Frishman WH. Genetic origins of Tetralogy of Fallot. *Cardiol Rev*. 2018; 26: 86–92.
- 231** Wu MH, Lu CW, Chen HC, Kao FY, Huang SK. Adult congenital heart disease in a nationwide population 2000–2014: epidemiological trends, arrhythmia, and standardized mortality ratio. *J Am Heart Assoc*. 2018; 7: e007907.
- 232** Samad MD, Wehner GJ, Arbabshirani MR, Jing L, Powell AJ, Geva T, Haggerty CM, Fornwalt BK. Predicting deterioration of ventricular function in patients with repaired tetralogy of Fallot using machine learning. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2018; 19: 730–738.
- 233** Freling HG, Willems TP, van Melle JP, van Slooten VJ, Bartelds B, Berger RM, van Veldhuisen DJ, Pieper PG. Effect of right ventricular outflow tract obstruction on right ventricular volumes and exercise capacity in patients with repaired tetralogy of Fallot. *Am J Cardiol*. 2014; 113: 719–723.
- 234** Ordovas KG, Keedy A, Naeger DM, Kallianos K, Foster E, Liu J, Saloner D, Hope MD. Dilatation of the ascending aorta is associated with presence of aortic regurgitation in patients after repair of tetralogy of Fallot. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2016; 32: 1265–1272.
- 235** Lumens J, Fan CS, Walmsley J, Yim D, Manliot C, Dragulescu A, Grosse-Wortmann L, Mertens L, Prinzen FW, Delhaas T, Friedberg MK. Relative impact of right ventricular electromechanical dyssynchrony versus pulmonary regurgitation on right ventricular dysfunction and exercise intolerance in patients after repair of tetralogy of Fallot. *J Am Heart Assoc*. 2019; 8: e010903.
- 236** Jalal Z, Sacher F, Fournier E, Cochet H, Derval N, Haissaguerre M, Fernandez ET, Iriart X, Denis A, Ploux S, Pillois X, Bordachar P, Thambo JB. Right ventricular electrical activation in patients with repaired tetralogy of Fallot. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2019; 12: e007141.
- 237** Nakamura A, Horigome H, Seo Y, Ishizu T, Sumazaki R. Right ventricular remodeling due to pulmonary regurgitation is associated with reduced left ventricular free wall strain in surgically repaired tetralogy of fallot. *Circ J*. 2014; 78: 1960–1966.
- 238** Wald RM, Valente AM, Marelli A. Heart failure in adult congenital heart disease: emerging concepts with a focus on tetralogy of Fallot. *Trends Cardiovasc Med*. 2015; 25: 422–432.
- 239** Bokma JP, Winter MM, van Dijk AP, Vliegen HW, van Melle JP, Meijboom FJ, Post MC, Berbee JK, Boekholdt SM, Groenink M, Zwiderman AH, Mulder BJM, Boma BJ. Effect of losartan on right ventricular dysfunction: results from the double-blind, randomized REDEFINE trial (Right Ventricular Dysfunction in Tetralogy of Fallot: Inhibition of the Renin-Angiotensin-Aldosterone System) in adults with repaired tetralogy of Fallot. *Circulation*. 2018; 137: 1463–1471.
- 240** Valente AM, Gauvreau K, Assenza GE, Babu-Narayan SV, Schreier J, Gatzoulis MA, Groenink M, Inuzuka R, Kilner PJ, Koyak Z, Landberg MJ, Mulder B, Powell AJ, Wald R, Geva T. Contemporary predictors of death and sustained ventricular tachycardia in patients with repaired tetralogy of Fallot enrolled in the INDICATOR cohort. *Heart*. 2014; 100: 247–253.
- 241** Geva T, Mulder B, Gauvreau K, Babu-Narayan SV, Wald RM, Hickey K, Powell AJ, Gatzoulis MA, Valente AM. Preoperative predictors of death and sustained ventricular tachycardia after pulmonary valve replacement in patients with repaired tetralogy of Fallot enrolled in the INDICATOR cohort. *Circulation*. 2018; 138: 2106–2115.
- 242** Kapel GF, Sacher F, Dekkers OM, Watanabe M, Blom NA, Thambo JB, Derval N, Schalij MJ, Jalal Z, Wijngaarden AP, Zeppenfeld K. Arrhythmogenic anatomical isthmuses identified by electroanatomical mapping are the substrate for ventricular tachycardia in repaired Tetralogy of Fallot. *Eur Heart J*. 2017; 38: 268–276.
- 243** Huntgeburth M, Germund I, Geerdink LM, Sreeram N, Udink Ten Cate FEA. Emerging clinical applications of strain imaging and three-dimensional echocardiography for the assessment of ventricular function in adult congenital heart disease. *Cardiovasc Diagn Ther*. 2019; 9: S326-S345.
- 244** Babu-Narayan SV, Kilner PJ, Li W, Moon JC, Goktekin O, Davlouros PA, Khan M, Ho SY, Pennell DJ, Gatzoulis MA. Ventricular fibrosis suggested by cardiovascular magnetic resonance in adults with repaired tetralogy of Fallot and its relationship to adverse markers of clinical outcome. *Circulation*. 2006; 113: 405–413.

- 245** Khairy P, Landberg MJ, Gatzoulis MA, Lucron H, Lambert J, Marcon F, Alexander ME, Walsh EP. Value of programmed ventricular stimulation after tetralogy of Fallot repair: a multicenter study. *Circulation*. 2004; 109: 1994–2000.
- 246** Babu-Narayan SV, Diller GP, Gheta RR, Bastin AJ, Karonis T, Li W, Pennell DJ, Uemura H, Sethia B, Gatzoulis MA, Shore DF. Clinical outcomes of surgical pulmonary valve replacement after repair of tetralogy of Fallot and potential prognostic value of preoperative cardiopulmonary exercise testing. *Circulation*. 2014; 129: 18–27.
- 247** Bokma JP, Geva T, Sleeper LA, Babu Narayan SV, Wald R, Hickey K, Jansen K, Wassall R, Lu M, Gatzoulis MA, Mulder BJ, Valente AM. A propensity score-adjusted analysis of clinical outcomes after pulmonary valve replacement in tetralogy of Fallot. *Heart*. 2018; 104: 738–744.
- 248** Oosterhof T, Meijboom FJ, Vliegen HW, Hazekamp MG, Zwiderman AH, Bouma BJ, van Dijk AP, Mulder BJ. Long-term follow-up of homograft function after pulmonary valve replacement in patients with tetralogy of Fallot. *Eur Heart J*. 2006; 27: 1478–1484.
- 249** Heng EL, Gatzoulis MA, Uebing A, Sethia B, Uemura H, Smith GC, Diller GP, McCarthy KP, Ho SY, Li W, Wright P, Spadotto V, Kilner PJ, Oldershaw P, Pennell DJ, Shore DF, Babu-Narayan SV. Immediate and midterm cardiac remodeling after surgical pulmonary valve replacement in adults with repaired tetralogy of Fallot: a prospective cardiovascular magnetic resonance and clinical study. *Circulation*. 2017; 136: 1703–1713.
- 250** Bokma JP, Winter MM, Oosterhof T, Vliegen HW, van Dijk AP, Hazekamp MG, Koolbergen DR, Groenink M, Mulder BJ, Bouma BJ. Preoperative thresholds for mid-to-late haemodynamic and clinical outcomes after pulmonary valve replacement in tetralogy of Fallot. *Eur Heart J*. 2016; 37: 829–835.
- 251** Mongeon FP, Ben Ali W, Khairy P, Bouhout I, Therrien J, Wald RM, Dallaire F, Bernier PL, Poirier N, Dore A, Silversides C, Marelli A. Pulmonary valve replacement for pulmonary regurgitation in adults with tetralogy of Fallot: a meta-analysis – a report for the writing committee of the 2019 update of the Canadian Cardiovascular Society Guidelines for the management of adults with congenital heart disease. *Can J Cardiol*. 2019; 35: 1772–1783.
- 252** Bokma JP, Winter MM, Oosterhof T, Vliegen HW, van Dijk AP, Hazekamp MG, Koolbergen DR, Groenink M, Mulder BJ, Bouma BJ. Individualised prediction of pulmonary homograft durability in tetralogy of Fallot. *Heart*. 2015; 101: 1717–1723.
- 253** Abbas JR, Hoschtitzky JA. Which is the best tissue valve used in the pulmonary position, late after previous repair of tetralogy of Fallot? *Interact Cardiovasc Thorac Surg*. 2013; 17: 854–860.
- 254** Egbe AC, Crestanello J, Miranda WR, Connolly HM. Thoracic aortic dissection in tetralogy of Fallot: a review of the national inpatient sample database. *J Am Heart Assoc*. 2019; 8: e011943.
- 255** Daily JA, Tang X, Angtuaco M, Bolin E, Lang SM, Collins RT 2nd. Transcatheter versus surgical pulmonary valve replacement in repaired tetralogy of Fallot. *Am J Cardiol*. 2018; 122: 498–504.
- 256** Georgiev S, Ewert P, Tanase D, Hess J, Hager A, Cleuziou J, Meierhofer C, Eicken A. A low residual pressure gradient yields excellent long-term outcome after percutaneous pulmonary valve implantation. *JACC Cardiovasc Interv*. 2019; 12: 1594–1603.
- 257** Abdelghani M, Nassif M, Blom NA, Van Mourik MS, Straver B, Koolbergen DR, Kluijn J, Tijssen JG, Mulder BJM, Bouma BJ, de Winter RJ. Infective endocarditis after melody valve implantation in the pulmonary position: a systematic review. *J Am Heart Assoc*. 2018; 7: e008163.
- 258** McElhinney DB, Sondergaard L, Armstrong AK, Bergersen L, Padera RF, Balzer DT, Lung TH, Berger F, Zahn EM, Gray RG, Hellenbrand WE, Kreutzer J, Eicken A, Jones TK, Ewert P. Endocarditis After transcatheter pulmonary valve replacement. *J Am Coll Cardiol*. 2018; 72: 2717–2728.
- 259** Bergersen L, Benson LN, Gillespie MJ, Cheatham SL, Crean AM, Hor KN, Horlick EM, Lung TH, McHenry BT, Osten MD, Powell AJ, Cheatham JP. Harmony feasibility trial: acute and short-term outcomes with a self-expanding transcatheter pulmonary valve. *JACC Cardiovasc Interv*. 2017; 10: 1763–1773.
- 260** Khairy P, Harris L, Landberg MJ, Viswanathan S, Barlow A, Gatzoulis MA, Fernandes SM, Beauchesne L, Therrien J, Chetaille P, Gordon E, Vonder Muhll I, Cecchin F. Implantable cardioverter-defibrillators in tetralogy of Fallot. *Circulation*. 2008; 117: 363–370.
- 261** Koyak Z, de Groot JR, Bouma BJ, Van Gelder IC, Budts W, Zwiderman AH, Mulder BJ. Symptomatic but not asymptomatic non-sustained ventricular tachycardia is associated with appropriate implantable cardioverter therapy in tetralogy of Fallot. *Int J Cardiol*. 2013; 167: 1532–1535.
- 262** Cauldwell M, Quail MA, Smith GS, Heng EL, Ghonim S, Uebing A, Swan L, Li W, Patel RR, Pennell DJ, Steer PJ, Johnson MR, Gatzoulis MA, Babu-Narayan SV. Effect of pregnancy on ventricular and aortic dimensions in repaired tetralogy of Fallot. *J Am Heart Assoc*. 2017; 6: e005420.
- 263** Bassett AS, Chow EW, Husted J, Weksberg R, Caluseriu O, Webb GD, Gatzoulis MA. Clinical features of 78 adults with 22q11 Deletion Syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005; 138: 307–313.
- 264** Reddy VM, McElhinney DB, Amin Z, Moore P, Parry AJ, Teitel DF, Hanley FL. Early and intermediate outcomes after repair of pulmonary atresia with ventricular septal defect and major aortopulmonary collateral arteries: experience with 85 patients. *Circulation*. 2000; 101: 1826–1832.
- 265** Bull K, Somerville J, Ty E, Spiegelhalter D. Presentation and attrition in complex pulmonary atresia. *J Am Coll Cardiol*. 1995; 25: 491–499.
- 266** Valente AM, Cook S, Festa P, Ko HH, Krishnamurthy R, Taylor AM, Warnes CA, Kreutzer J, Geva T. Multimodality imaging guidelines for patients with repaired tetralogy of Fallot: a report from the American Society of Echocardiography: developed in collaboration with the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance and the Society for Pediatric Radiology. *J Am Soc Echocardiogr*. 2014; 27: 111–141.
- 267** Presnell LB, Blankenship A, Cheatham SL, Owens GE, Stavessi SL. An overview of pulmonary atresia and major aortopulmonary collateral arteries. *World J Pediatr Congenit Heart Surg*. 2015; 6: 630–639.
- 268** Belli E, Mace L, Ly M, Deravian P, Pineau E, Roussin R, Lebre E, Serraf A. Surgical management of pulmonary atresia with ventricular septal defect in late adolescence and adulthood. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2007; 31: 236–241.
- 269** Dearani JA, Danielson GK, Puga FJ, Schaff HV, Warnes CW, Driscoll DJ, Schleck CD, Ilstrup DM. Late follow-up of 1095 patients undergoing operation for complex congenital heart disease utilizing pulmonary ventricle to pulmonary artery conduits. *Ann Thorac Surg*. 2003; 75: 399–410; discussion 410–411.
- 270** Redington AN, Somerville J. Stenting of aortopulmonary collaterals in complex pulmonary atresia. *Circulation*. 1996; 94: 2479–2484.
- 271** Giannakoulas G, Gatzoulis MA. Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease: current perspectives and future challenges. *Hellenic J Cardiol*. 2016; 57: 218–222.
- 272** Schuurings MJ, Bouma BJ, Cordina R, Gatzoulis MA, Budts W, Mullen MP, Vis JC, Celermajer D, Mulder BJ. Treatment of segmental pulmonary artery hypertension in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol*. 2013; 164: 106–110.
- 273** Van De Bruaene A, Toh N, Hickey EJ, Benson L, Horlick E, Granton JT, Williams WG, Roche SL. Pulmonary hypertension in patients with a subaortic right ventricle: prevalence, impact and management. *Heart*. 2019; 105: 1471–1478.
- 274** Gelatt M, Hamilton RM, McCrindle BW, Connelly M, Davis A, Harris L, Gow RM, Williams WG, Trusler GA, Freedom RM. Arrhythmia and mortality after the Mustard procedure: a 30-year single-center experience. *J Am Coll Cardiol*. 1997; 29: 194–201.
- 275** Raissadati A, Nieminen H, Sairanen H, Jokinen E. Outcomes after the Mustard, Senning and arterial switch operation for treatment of transposition of the great arteries in Finland: a nationwide 4-decade perspective. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2017; 52: 573–580.
- 276** Cuyppers JA, Eindhoven JA, Slager MA, Opic P, Utens EM, Helbing WA, Witensburg M, van den Bosch AE, Ouhlous M, van Domburg RT, Rizopoulos D, Meijboom FJ, Bogers AJ, Roos-Hesselink JW. The natural and unnatural history of the Mustard procedure: long-term outcome up to 40 years. *Eur Heart J*. 2014; 35: 1666–1674.
- 277** Vejlsstrup N, Sorensen K, Mattsson E, Thilen U, Kvidal P, Johansson B, Iversen K, Sondergaard L, Dellborg M, Eriksson P. Long-term outcome of Mustard/Senning correction for transposition of the great arteries in Sweden and Denmark. *Circulation*. 2015; 132: 633–638.
- 278** De Pasquale G, Bonassin Tempesta F, Lopes BS, Babic D, Oxenius A, Seeliger T, Gruner C, Tanner FC, Biaggi P, Attenhofer Jost C, Greutmann M. High prevalence of baffle leaks in adults after atrial switch operations for transposition of the great arteries. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2017; 18: 531–535.
- 279** Rydman R, Gatzoulis MA, Ho SY, Ernst S, Swan L, Li W, Wong T, Sheppard M, McCarthy KP, Roughton M, Kilner PJ, Pennell DJ, Babu-Narayan SV. Systemic right ventricular fibrosis detected by cardiovascular magnetic resonance is associated with clinical outcome, mainly new-onset atrial arrhythmia, in patients after atrial redirection surgery for transposition of the great arteries. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2015; 8: e002628.
- 280** Zaragoza-Macias E, Zaidi AN, Dendukuri N, Marelli A. Medical therapy for systemic right ventricles: a systematic review (part 1) for the 2018 AHA/ACC Guideline for the management of adults with congenital heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol*. 2019; 73: 1564–1578.
- 281** Ou P, Khraiche D, Celermajer DS, Agnoletti G, Le Quan Sang KH, Thalabard JC, Quintin M, Rasky O, Vouhe P, Sidi D, Bonnet D. Mechanisms of coronary complications after the arterial switch for transposition of the great arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2013; 145: 1263–1269.
- 282** Losay J, Touchot A, Serraf A, Litvinova A, Lambert V, Piot JD, Lacour-Gayet F, Capderou A, Planche C. Late outcome after arterial switch operation for transposition of the great arteries. *Circulation*. 2001; 104: 1121–1126.
- 283** Kempny A, Wustmann K, Borgia F, Dimopoulos K, Uebing A, Li W, Chen SS, Piorowski A, Radley-Smith R, Yacoub MH, Gatzoulis MA, Shore DF, Swan L, Diller GP. Outcome in adult patients after arterial switch operation for transposition of the great arteries. *Int J Cardiol*. 2013; 167: 2588–2593.
- 284** Khairy P, Clair M, Fernandes SM, Blume ED, Powell AJ, Newburger JW, Landberg MJ, Mayer JE Jr. Cardiovascular outcomes after the arterial switch operation for D-transposition of the great arteries. *Circulation*. 2013; 127: 331–339.
- 285** Tobler D, Williams WG, Jegatheeswaran A, Van Arsdell GS, McCrindle BW, Greutmann M, Oechslin EN, Silversides CK. Cardiac outcomes in young adult survivors of the arterial switch operation for transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol*. 2010; 56: 58–64.
- 286** Tobler D, Motwani M, Wald RM, Roche SL, Verocai F, Iwanochko RM, Greenwood JP, Oechslin EN, Crean AM. Evaluation of a comprehensive cardiovascular magnetic resonance protocol in young adults late after the arterial switch operation for d-transposition of the great arteries. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2014; 16: 98.

- 287** van Wijk SWH, van der Stelt F, Ter Heide H, Schoof PH, Doevendans PAFM, Meijboom FJ, Breur JMP. Sudden death due to coronary artery lesions longterm after the arterial switch operation: a systematic review. *Can J Cardiol.* 2017; 33: 1180–1187.
- 288** Hazekamp MG, Gomez AA, Koolbergen DR, Hraska V, Metras DR, Mattila IP, Daenen W, Berggren HE, Rubay JE, Stelling G, European Congenital Heart Surgeons Association. Surgery for transposition of the great arteries, ventricular septal defect and left ventricular outflow tract obstruction: European Congenital Heart Surgeons Association multicentre study. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2010; 38: 699–706.
- 289** van Dissel AC, Winter MM, van der Bom T, Vliegen HW, van Dijk APJ, Pieper PG, Sieswerda GT, Roos-Hesselink JW, Zwinderman AH, Mulder BJM, Bouma BJ. Long-term clinical outcomes of valsartan in patients with a systemic right ventricle: follow-up of a multicenter randomized controlled trial. *Int J Cardiol.* 2019; 278: 84–87.
- 290** Hofferberth SC, Alexander ME, Mah DY, Bautista-Hernandez V, del Nido PJ, Fynn-Thompson F. Impact of pacing on systemic ventricular function in L-transposition of the great arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2016; 151: 131–138.
- 291** Mongeon FP, Connolly HM, Dearani JA, Li Z, Warnes CA. Congenitally corrected transposition of the great arteries ventricular function at the time of systemic atrioventricular valve replacement predicts long-term ventricular function. *J Am Coll Cardiol.* 2011; 57: 2008–2017.
- 292** Caldaroni CA, McCrindle BW, Van Arsdell GS, Coles JG, Webb G, Freedom RM, Williams WG. Independent factors associated with longevity of prosthetic pulmonary valves and valved conduits. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2000; 120: 1022–1030; discussion 1031.
- 293** Mohammadi S, Belli E, Martinovic I, Houyel L, Capderou A, Petit J, Planche C, Serraf A. Surgery for right ventricle to pulmonary artery conduit obstruction: risk factors for further reoperation. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2005; 28: 217–222.
- 294** Peng LF, McElhinney DB, Nugent AW, Powell AJ, Marshall AC, Bacha EA, Lock JE. Endovascular stenting of obstructed right ventricle-to-pulmonary artery conduits: a 15-year experience. *Circulation.* 2006; 113: 2598–2605.
- 295** Sugiyama H, Williams W, Benson LN. Implantation of endovascular stents for the obstructive right ventricular outflow tract. *Heart.* 2005; 91: 1058–1063.
- 296** Gatzoulis MA, Munk MD, Williams WG, Webb GD. Definitive palliation with cavopulmonary or aortopulmonary shunts for adults with single ventricle physiology. *Heart.* 2000; 83: 51–57.
- 297** Gilljam T, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Outcomes of left atrial isomerism over a 28-year period at a single institution. *J Am Coll Cardiol.* 2000; 36: 908–916.
- 298** Hashmi A, Abu-Sulaiman R, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Management and outcomes of right atrial isomerism: a 26-year experience. *J Am Coll Cardiol.* 1998; 31: 1120–1126.
- 299** Khairy P, Poirier N, Mercier LA. Univentricular heart. *Circulation.* 2007; 115: 800–812.
- 300** Ro PS, Rychik J, Cohen MS, Mahle WT, Rome JJ. Diagnostic assessment before Fontan operation in patients with bidirectional cavopulmonary anastomosis: are noninvasive methods sufficient? *J Am Coll Cardiol.* 2004; 44: 184–187.
- 301** de Leval MR, Kilner P, Gewillig M, Bull C. Total cavopulmonary connection: a logical alternative to atriopulmonary connection for complex Fontan operations. Experimental studies and early clinical experience. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1988; 96: 682–695.
- 302** Wilson WM, Valente AM, Hickey EJ, Clift P, Burchill L, Emmanuel Y, Gibson P, Greutmann M, Grewal J, Grigg LE, Gurvitz M, Hickey K, Khairy P, Mayer JE Jr, Teo E, Vonder Muhll I, Roche SL, Silversides CK, Wald RM. Outcomes of patients with hypoplastic left heart syndrome reaching adulthood after Fontan palliation: multicenter study. *Circulation.* 2018; 137: 978–981.
- 303** Kim SJ, Kim WH, Lim HG, Lee JY. Outcome of 200 patients after an extracardiac Fontan procedure. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2008; 136: 108–116.
- 304** Fontan F, Kirklin JW, Fernandez G, Costa F, Naftel DC, Tritto F, Blackstone EH. Outcome after a „perfect“ Fontan operation. *Circulation.* 1990; 81: 1520–1536.
- 305** Khairy P, Fernandes SM, Mayer JE Jr, Triedman JK, Walsh EP, Lock JE, Landberg MJ. Long-term survival, modes of death, and predictors of mortality in patients with Fontan surgery. *Circulation.* 2008; 117: 85–92.
- 306** Giardini A, Hager A, Pace Napoleone C, Picchio FM. Natural history of exercise capacity after the Fontan operation: a longitudinal study. *Ann Thorac Surg.* 2008; 85: 818–821.
- 307** Durongpisitkul K, Porter CJ, Cetta F, Offord KP, Slezak JM, Puga FJ, Schaff HV, Danielson GK, Driscoll DJ. Predictors of early- and late-onset supraventricular tachyarrhythmias after Fontan operation. *Circulation.* 1998; 98: 1099–1107.
- 308** Ben Ali W, Bouhout I, Khairy P, Bouchard D, Poirier N. Extracardiac versus lateral tunnel Fontan: a meta-analysis of long-term results. *Ann Thorac Surg.* 2019; 107: 837–843.
- 309** Munsterman ID, Duijnhouwer AL, Kendall TJ, Bronkhorst CM, Ronot M, van Wettere M, van Dijk APJ, Drenth JPH, Tjwa E, Nijmegen Fontan Initiative. The clinical spectrum of Fontan-associated liver disease: results from a prospective multimodality screening cohort. *Eur Heart J.* 2019; 40: 1057–1068.
- 310** Mertens L, Hagler DJ, Sauer U, Somerville J, Gewillig M. Protein-losing enteropathy after the Fontan operation: an international multicenter study. PLE study group. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1998; 115: 1063–1073.
- 311** John AS, Johnson JA, Khan M, Driscoll DJ, Warnes CA, Cetta F. Clinical outcomes and improved survival in patients with protein-losing enteropathy after the Fontan operation. *J Am Coll Cardiol.* 2014; 64: 54–62.
- 312** Rychik J, Atz AM, Celermajer DS, Deal BJ, Gatzoulis MA, Gewillig MH, Hsia TY, Hsu DT, Kovacs AH, McCrindle BW, Newburger JW, Pike NA, Rodefeld M, Rosenthal DN, Schumacher KR, Marino BS, Stout K, Veldtman G, Younoszai AK, d'Udekem Y, American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young and Council on Cardiovascular and Stroke Nursing. Evaluation and management of the child and adult with Fontan circulation: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation.* 2019; C190 000 000 000 696.
- 313** Abrams DJ, Earley MJ, Sporton SC, Kistler PM, Gatzoulis MA, Mullen MJ, Till JA, Cullen S, Walker F, Lowe MD, Deanfield JE, Schilling RJ. Comparison of non-contact and electroanatomic mapping to identify scar and arrhythmia late after the Fontan procedure. *Circulation.* 2007; 115: 1738–1746.
- 314** Hebert A, Mikkelsen UR, Thilen U, Idorn I, Jensen AS, Nagy E, Hanseus K, Sorensen KE, Sondergaard L. Bosentan improves exercise capacity in adolescents and adults after Fontan operation: the TEMPO (Treatment With Endothelin Receptor Antagonist in Fontan Patients, a Randomized, Placebo-Controlled, Double-Blind Study Measuring Peak Oxygen Consumption) study. *Circulation.* 2014; 130: 2021–2030.
- 315** Huddleston CB. The failing Fontan: options for surgical therapy. *Pediatr Cardiol.* 2007; 28: 472–476.
- 316** van Melle JP, Wolff D, Horer J, Belli E, Meyns B, Padalino M, Lindberg H, Jacobs JP, Mattila IP, Berggren H, Berger RM, Pretre R, Hazekamp MG, Helvind M, Nosal M, Tlaskal T, Rubay J, Lazarov S, Kadner A, Hraska V, Fragata J, Pozzi M, Saris G, Michielon G, di Carlo D, Ebels T. Surgical options after Fontan failure. *Heart.* 2016; 102: 1127–1133.
- 317** Mavroudis C, Deal BJ, Backer CL, Stewart RD, Franklin WH, Tsao S, Ward KM, DeFreitas RA. J. Maxwell Chamberlain Memorial Paper for congenital heart surgery. 111 Fontan conversions with arrhythmia surgery: surgical lessons and outcomes. *Ann Thorac Surg.* 2007; 84: 1457–1465; discussion 1465–1466.
- 318** Yau JM, Singh R, Halpern EJ, Fischman D. Anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary artery in adults: a comprehensive review of 151 adult cases and a new diagnosis in a 53-year-old woman. *Clin Cardiol.* 2011; 34: 204–210.
- 319** Opolski MP, Pregowski J, Kruk M, Witkowski A, Kwiecinska S, Lubienka E, Demkow M, Hryniewicz T, Michalek P, Ruzyllo W, Kepka C. Prevalence and characteristics of coronary anomalies originating from the opposite sinus of Valsalva in 8522 patients referred for coronary computed tomography angiography. *Am J Cardiol.* 2013; 111: 1361–1367.
- 320** Mainwaring RD, Reddy VM, Reinhartz O, Petrossian E, MacDonald M, Nasirov T, Miyake CV, Hanley FL. Anomalous aortic origin of a coronary artery: medium-term results after surgical repair in 50 patients. *Ann Thorac Surg.* 2011; 92: 691–697.
- 321** Frommelt PC, Sheridan DC, Berger S, Frommelt MA, Tweddell JS. Ten-year experience with surgical unroofing of anomalous aortic origin of a coronary artery from the opposite sinus with an interarterial course. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2011; 142: 1046–1051.
- 322** Jegatheeswaran A, Devlin PJ, McCrindle BW, Williams WG, Jacobs ML, Blackstone EH, DeCampi WM, Caldaroni CA, Gaynor JW, Kirklin JK, Lorber RO, Mery CM, St Louis JD, Molossi S, Brothers JA. Features associated with myocardial ischemia in anomalous aortic origin of a coronary artery: a Congenital Heart Surgeons' Society study. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2019; 158: 822–834 e823.
- 323** Grani C, Benz DC, Steffen DA, Clerc OF, Schmied C, Possner M, Vontobel J, Mikulicic F, Gebhard C, Pazhenkottal AP, Gaemperli O, Hurwitz S, Kaufmann PA, Buchel RR. Outcome in middle-aged individuals with anomalous origin of the coronary artery from the opposite sinus: a matched cohort study. *Eur Heart J.* 2017; 38: 2009–2016.
- 324** Krasuski RA, Magyar D, Hart S, Kalahasti V, Lorber R, Hobbs R, Pettersson G, Blackstone E. Long-term outcome and impact of surgery on adults with coronary arteries originating from the opposite coronary cusp. *Circulation.* 2011; 123: 154–162.
- 325** Spertus JA, Eagle KA, Krumholz HM, Mitchell KR, Normand S-LT. American College of Cardiology and American Heart Association methodology for the selection and creation of performance measures for quantifying the quality of cardiovascular care. *Circulation.* 2005; 111: 1703–1712.
- 326** National Quality Forum. Measure evaluation criteria. [http://www.qualityforum.org/Measuring\\_Performance/Submitting\\_Standards/Measure\\_Evaluation-Criteria.aspx#comparison](http://www.qualityforum.org/Measuring_Performance/Submitting_Standards/Measure_Evaluation-Criteria.aspx#comparison). (25.03.2020).
- 327** Bhatt DL, Drozda JP, Shahian DM, Chan PS, Fonarow GC, Heidenreich PA, Jacobs JP, Masoudi FA, Peterson ED, Welke KF. ACC/AHA/STS statement on the future of registries and the performance measurement enterprise. *J Am Coll Cardiol.* 2015; 66: 2230–2245.
- 328** Lindauer PK, Remus D, Roman S, Rothberg MB, Benjamin EM, Ma A, Bratzler DW. Public reporting and pay for performance in hospital quality improvement. *N Engl J Med.* 2007; 356: 486–496.
- 329** Raleigh VS, Foot C. Getting the Measure of Quality. Opportunities and Challenges. London: The King's Fund; 2010.