

Prirođene srčane greške – do kada ih pratimo?

Hrvoje Kniewald*

Do danas je prevalencija prirođenih srčanih grešaka (PSG) u cijelom svijetu oko 9 na 1000 novorođenčadi, uz značajne geografske varijacije. Dok je prevalencija teških kongenitalnih srčanih mana u padu u mnogim razvijenim zemljama zbog fetalnog probira i prekida trudnoće, ukupna prevalencija na globalnoj razini raste. Zbog medicinske, kirurške i tehnološke evolucije u prošlosti, više od 90 % pojedinaca sa PSG-om sada doživi odraslu dob. Kao rezultat toga, prevalencija u odraslih sa PSG-om (GUCH, engl. grown up congenital heart) u zajednici je porasla i sada daleko premašuje broj djece sa PSG-om.

PSG mogu se klasificirati kao blage (npr. bikuspidalna aortalna valvula, atrijski septalni defekt (maleni ili korigirani), pulmonalna stenoza), umjerene (npr. parcijalni anomalni utok plućnih vena, aortalna stenoza, koarktacija aorte, Ebsteinova anomalija, tetralogija Fallot) i teške (npr. univentrikulsko srce s Fontanovom cirkulacijom, pulmonalna atrezija, heterotaksija, zajednički arterijski trunkus).

Kada se bolesnici sa PSG približavaju odrasloj dobi, potreban im je prijelaz na skrb o GUCH-u. Ovom prijelazu treba prethoditi priprema faza. Potrebna je posebna organizacija zdravstvene skrbi i programi obuke kako bi se zadovoljile potrebe ove skupine bolesnika. Važno je naglasiti da je skrb za GUCH cjeloživotni proces te zahtijeva strategije planiranja skrbi unaprijed. Pacijente je potrebno podijeliti u tri skupine: (i) pacijenti kojima je potrebna njega isključivo u specijalističkom centru, (ii) pacijenti za koje se može uspostaviti zajednička skrb s odgovarajućim općim kardiološkim službama za odrasle i (iii) pacijenti koji se mogu liječiti u nespécializiranim klinikama (s pristupom specijaliziranoj skrbi ako je potrebno).

Složenost srčane mane ne bi trebala biti jedini kriterij za dodjelu bolesnika određenoj razini skrbi. Iako se pacijentima sa složenim defektima lako može dodijeliti visoka razina skrbi, čak i anatomski jednostavni defekti mogu zahtijevati specijalističku skrb pod određenim okolnostima (npr. atrijski septalni defekt s plućnom arterijskom hipertenzijom). Stoga se preporučuje da se svi GUCH pacijenti jednom pregledaju u specijalističkom centru, što omogućuje stručnjacima za GUCH da odrede najprikladniju razinu skrbi i intervale praćenja za svakog pojedinog bolesnika. S rastućom populacijom odraslih osoba sa PSG-om, sve će se više pacijenata prvo javljati općim kardiolozima zbog akutnih stanja, poput aritmije, zatajenja srca ili endokarditisa. Posebnu pažnju treba posvetiti pacijentima koji nakon korekcije po Fontanu imaju aritmiju, jer se čak ni supraventrikularne aritmije ne podnose dobro.

Ključne riječi: SRČANE GREŠKE, PRIROĐENE; SEPTALNI DEFEKT, ATRIJSKI; SEPTALNI DEFEKT, VENTRIKULARNI; TETRALOGIJA FALLOT; DUGOROČNO PRAĆENJE; ODRASLA OSOBA

*Klinika za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice

UVOD

Dugoročno praćenje bolesnika s prirođenom srčanom greškom (PSG) ključno je za optimizaciju njihovih zdravstvenih ishoda i kvalitete života. Napredak u medicinskim i kirurškim tehnikama značajno je povećao stope preživljenja osoba s PSG-om (1, 2). Kao rezultat toga, rastuća populacija odraslih s prethodno dijagnosticiranim prirođenim stanjima sada zahtijeva stalnu skrb i predstavlja sve značajniji javno zdravstveni problem u razvijenim zemljama gdje postoji mogućnost učinkovitog liječenja (3).

Ključni čimbenici dugoročnog praćenja ovih pacijenata su:

1. Redovito praćenje: neophodno je doživotno praćenje kod kardiologa s iskustvom s PSG-ama. To uključuje redovite ehokardiogramme, elektrokardiogramme (EKG) i, kada je potrebno, magnetsku rezonancu (MR) srca ili druge dijagnostičke testove za praćenje rada srca i potencijalnih komplikacija.
2. Liječenje komplikacija: bolesnici s PSG izloženi su riziku raznih komplikacija, uključujući aritmije, zatajenje srca i plućna hipertenzija. Pravodobno otkrivanje i rješavanje ovih problema ključni su za sprječavanje teških ishoda.
3. Psihosocijalna podrška: mnoge odrasle osobe s PSG-om mogu doživjeti psihološke izazove, uključujući anksioznost, depresiju i probleme povezane sa samokontrolom svojeg stanja. Omogućavanje pristupa stručnjacima za mentalno zdravlje i mrežama podrške može biti korisno.
4. Prijelaz na skrb za odrasle: prijelaz s pedijatrijskog sustava zdravstvene skrbi na odraslu skrb može biti izazovan. Rano uspostavljanje jasnog plana za ovaj prijelaz pomaže pacijentima da se prilagode skrbi odraslih uz zadovoljenje svih svojih medicinskih potreba.
5. Preventivna skrb: bolesnici s PSG-om trebaju dobiti preventivnu skrb, uključujući cijepljenje, jer mogu biti izloženi povećanom riziku od infekcija. Obrazovanje o održavanju zdravog načina života, uključujući prehranu i tjelovježbu, također je od vitalnog značaja.
6. Multidisciplinarni pristup: skrb za osobe s PSG-om često zahtijeva doprinos različitih stručnjaka, uključujući kardiologe, kirurge, di-

jetetičare i stručnjake za mentalno zdravlje, kako bi se pozabavili svim aspektima zdravlja i dobrobiti (4-6).

Sveukupno, učinkovito dugoročno praćenje pacijenata s prirođenim srčanim greškama može dovesti do boljeg upravljanja njihovim stanjem, poboljšanja kvalitete života i produljenja dugovječnosti. Kontinuirano istraživanje i napredak u strategijama liječenja dodatno će poboljšati rezultate za ovu jedinstvenu populaciju.

ATRIJSKI SEPTALNI DEFJEKT

Naknadna skrb za pacijente s atrijskim septalnim defektom (ASD) ključna je za praćenje zdravlja njihova srca i upravljanje svim mogućim komplikacijama koje se mogu pojaviti (7). Pacijenti bi trebali biti podvrgnuti redovitim ehokardiografskim procjenama kako bi se procijenila veličina ASD-a, dimenzije desnog atrija i ventrikula te plućni tlak. Redoviti EKG pomaže u praćenju aritmija koje se mogu razviti kao posljedica greške (8). Bolesnici bi trebali biti oprezni na pojavu bilo kakvih novih simptoma, kao što su nedostatak zraka, umor, lupanje srca ili znakovi zatajenja srca. Rano prijavljivanje ovih simptoma može pomoći u pravovremenoj intervenciji. Dugogodišnji lijevo-desni pretok može dovesti do plućne hipertenzije. Redovite procijene važne su za proaktivno otkrivanje i upravljanje ovim stanjem. Pacijenti su izloženi većem riziku od atrijskih aritmija koje mogu zahtijevati liječenje lijekovima ili intervencijom (9, 10).

Bolesnici bi trebali dobiti smjernice o odabiru zdravog načina života, uključujući prehranu, tjelovježbu i izbjegavanje pušenja. Ovi čimbenici igraju značajnu ulogu u ukupnom kardiovaskularnom zdravlju.

Za one kojima je ASD dijagnosticiran u djetinjstvu, treba uspostaviti jasan plan prijelaza na skrb odraslih. To pomaže osigurati kontinuitet u skrbi i upravljanju.

Ako je ASD značajan ili ako se razviju klinički simptomi, može biti indicirana intervencija (bilo perkutano zatvaranje ili kirurški popravak). Praćenje uključuje procjene kako bi se odredilo odgovarajuće vrijeme za intervenciju. Suradnja između kardiologa, liječnika primarne zdravstvene zaštite i potencijalno drugih stručnjaka (poput pulmologa i psihologa) važna je za sveobuhvatnu skrb.

Edukacija pacijenata o njihovom stanju, mogućim komplikacijama i važnosti redovite kontrolne skrbi ključna je za njihovo osnaživanje da preuzmu aktivnu ulogu u upravljanju svojim zdravljem.

Ukratko, dugoročno praćenje bolesnika s ASD-om bitno je ne samo za praćenje rada srca i rješavanje bilo kakvih komplikacija, već i za održavanje njihove opće dobrobiti i promicanje zdravog načina života. Redoviti pregledi kod kardiologa i personalizirani plan skrbi prilagođen potrebama svakog pacijenta dovest će do boljih ishoda i poboljšanja kvalitete života (11).

VENTRIKULARNI SEPTALNI DEFEKT

Naknadna skrb za pacijente s ventrikularnim septalnim defektom (VSD) ključna je kako bi se osiguralo optimalno upravljanje zdravljem njihova srca i kako bi se riješile sve potencijalne komplikacije koje se mogu pojaviti tijekom rasta ili starenja.

Rutinski ehokardiogrami ključni su za procjenu veličine VSD-a, praćenje funkcije desne i lijeve klijetke i procjenu tlaka u plućnoj arteriji. Učestalost ovih procjena može varirati ovisno o veličini defekta i kliničkom statusu pacijenta. EKG-ovi pomažu u praćenju srčanog ritma i svih znakova nprezanja srca ili hipertrofije koji se mogu razviti tijekom vremena (12, 13).

Bolesnike (osobito dojenčad i djecu) treba nadzirati zbog simptoma kao što su otežano disanje, slabo napredovanje na tjelesnoj masi, infekcije (kao što je upala pluća) ili znakovi srčanog zatajenja. Svaki novi ili pogoršani simptom trebao bi zahtijevati hitnu procjenu.

Za značajne VSD-ove koji uzrokuju zatajenje srca, probleme s rastom ili plućnu hipertenziju, može biti potrebna kirurška intervencija (kirurški zahvat ili zatvaranje kateterom). Praćenje bi trebalo uključivati procjene progresije simptoma i dijagnosticirati kandidate za takve postupke. Bolesnici sa značajnim lijevo-desnim pretokom su izloženi riziku od razvoja plućne vaskularne bolesti. Potrebno je redovito praćenje aritmija, osobito kod starije djece i odraslih, jer oni mogu biti pod povećanim rizikom. Treba isključiti razvoj aortne (AR) ili trikuspidalne regurgitacije (TR), stupanj (rezidualnog) šanta, disfunkciju lijevog ventrikula (LV), povišenje tlaka u plućnoj arteriji (PAP, engl.

pulmonary artery pressure) ili razvoj DCRV (engl. *double-chambered right ventricle*), a ako je prisutan procijeniti ehokardiografijom. Mogući razvoj potpunog AV (atrijsko-ventrikularni) bloka zahtijeva pozornost (pacijenti koji razviju bifascikularni blok ili prolazni trifascikularni blok nakon zatvaranja VSD-a su u kasnijim godinama u opasnosti za razvoj potpunog AV bloka). Bolesnicima kojima je dijagnosticiran VSD karakteristika više od malog, rezidualnog, treba procijeniti postojanje valvularne lezije ili hemodinamskog oštećenja (disfunkcija LV ili PAH (engl. *pulmonary artery hypertension*)). Pregled je indiciran svake godine, uključujući procjenu u specijaliziranim centrima. U bolesnika s malim VSD-om (nativni ili rezidualni, normalan LV, normalan PAP, asimptomatska) i nepostojanje drugih lezija, razmaci od tri do pet godina mogu biti razumni. Nakon zatvaranja okluderom, savjetuje se redovito praćenje tijekom prve dvije godine, a zatim, ovisno o rezultatima, a razumno je svakih dvije do pet godina. Nakon kirurškog zatvaranja bez zaostalih abnormalnosti, razmaci od pet godina su razumni (14-16).

Važne su smjernice o održavanju zdravog načina života za srce. Naglasak treba staviti na uravnoteženu prehranu, odgovarajuću tjelesnu aktivnost te izbjegavanje štetnih tvari poput pušenja. Podrška mentalnom zdravlju i socijalnoj dobrobiti također je važna za djecu i odrasle s VSD-om. Pristup psihološkim uslugama, grupama podrške ili savjetovanju može pomoći pacijentima da se nose s izazovima povezanim s njihovim stanjem. Za one kojima je dijagnosticiran i liječen u djetinjstvu, treba uspostaviti nesmetan prijelaz na kardiološku skrb za odrasle. To osigurava kontinuitet skrbi i kontinuirano upravljanje njihovim stanjem. Edukacija pacijenata i njihovih obitelji o VSD-u, mogućim komplikacijama i važnosti redovitih kontrolnih posjeta je od vitalnog značaja. Osnaživanje pacijenata da prepoznaju simptome koji zahtijevaju liječničku pomoć ključno je za učinkovito liječenje.

Ukratko, sveobuhvatno dugoročno praćenje pacijenata s VSD-om neophodno je za praćenje komplikacija, procjenu funkcije srca i upravljanje svim simptomima povezanim s defektom. Redovite procjene kardiologa, prilagođene intervencije i pomoćni zdravstveni resursi mogu pomoći u poboljšanju ishoda i poboljšati kvalitetu života ovih pacijenata.

ATRIOVENTRIKULARNI SEPTALNI DEFEKT

Atrioventrikularni septalni defekt (AVSD), defekt AV kanala ili endokardijalnih jastučića, karakterizira prisutnost zajedničkog AV spoja. Djelomični AVSD obično ima defekt samo na razini atrija (primum ASD) ili, rijetki slučajevi, samo na razini ventrikula. Prednji i stražnji prenosni listići su središnje spojeni, stvarajući odvojene lijeve i desni otvore. U potpunom AVSD-u središnja fuzija nije prisutna i postoji samo jedan otvor. Kompletan AVSD (kompletan AV kanal) ima septalni defekt u „cru“ srca, koji se proteže u interatrijski i interventrikularni septum (nerestriktivni ulazni VSD). AV čvor je smješten posteriorno i inferiorno na koronarni sinus. Njegov snop i lijeva grana snopa su pomaknute posteriorno. Ovo objašnjava abnormalnu aktivaciju ventrikula (produljenje vremena AV provođenja, devijacija lijeve osi) i važno je prepoznati tijekom elektrofizioloških studija srca i kateterskih ablacija (18).

Većina potpunih AVSD-ova pojavljuje se u pacijenata s Downovim sindromom (>75 %), a većina parcijalnih AVSD-ova javlja se u pacijenata koji nemaju Downov sindrom (>90 %). AVSD se može pojaviti u kombinaciji s tetralogijom Fallot (TOF, engl. *Tetralogy of Fallot*) i drugim oblicima složenog PSG-a. AVSD s nejednakim položajem AV valvule popraćen je promjenjivim stupnjem ventrikularne hipoplazije (neuravnoteženi AVSD).

Sljedeće preporuke odnose se na uravnotežene AVSD-ove, koje je moguće korigirati na funkciju s dvije klijetke.

Preporučuje se redovito doživotno praćenje svih bolesnika s AVSD-om, operiranih i neoperiranih, uključujući procjenu u specijaliziranom centru. Posebnu pažnju treba obratiti na rezidualni pretok, funkciju AV valvula, proširenje i disfunkcija LV i desnog ventrikula (RV, engl. *right ventricle*), plućnu hipertenziju, LVOT (engl. *left ventricular outflow tract*) opstrukciju i aritmije. Učestalost ambulantnih posjeta ovisi o prisutnosti i ozbiljnosti rezidualnih abnormalnosti. Pacijent s kirurški saniranim AVSD-om bez značajnog ostatka abnormalnosti treba kontrolu svake dvije do tri godine. U slučaju zaostalih abnormalnosti, razmaci bi trebali biti kraći (19).

Indikacije za reoperaciju rezidualnih abnormalnosti usporedive su s indikacijama za primarni kirur-

ški zahvat. U operiranih bolesnika, najčešći problem je regurgitacija lijevog AV zaliska, no bitno je naglasiti da su ti zalisci različiti od mitralnih zaliska i teže se popravljaju.

Većina bolesnika s nekomplikiranim, popavljenim AVSD-om ne treba ograničavanje tjelesne aktivnosti. Mnogi će međutim imati ispodprosječne rezultate vježbanja kada se mjere rade objektivno. Pacijentima sa značajnim rezidualnim problemima valja individualizirati pristup (20).

Trudnoću dobro podnose bolesnice s potpunom korekcijom i bez značajnih rezidualnih lezija. Bolesnice s prekapilarnim PH treba savjetovati protiv trudnoće. U pravilu, pacijenti s rezidualnom regurgitacijom lijevog AV zaliska, koje nemaju indikacije za operaciju, relativno dobro podnose trudnoću, iako se tijekom trudnoće mogu dogoditi aritmije i pogoršanje regurgitacije AV zaliska.

VALVULARNA AORTALNA STENOZA

Najčešći uzrok kongenitalne valvularne aortne stenoze (AS) je BAV (bikuspidalna aortalna valvula). Do 80 % pacijenata s BAV će razviti dilataciju uzlazne aorte.

Bolesnici često ostaju asimptomatski dugi niz godina. Progresija stenoze varira i ovisi o početnoj težini, stupnju kalcifikacije, dobi i čimbenicima rizika za aterosklerozu. Kod BAV-a progresija je brža u onih pacijenata s većim ekscentričnostima linije zatvaranja i anteroposteriorno orijentiranom linijom zatvaranja. Prognoza je dobra, a iznenadna smrt je rijetka u asimptomatskih bolesnika s dobrom tolerancijom napora, čak i kada postoji stenoza.

Kada se jave simptomi (angina pectoris, dispneja ili sinkopa), prognoza se brzo pogoršava. U bolesnika s BAV-om smrtnost od srčanih oboljenja iznosi 0,3 % po bolesniku/godini praćenja. Učestalost disekcije aorte je 0,03 %, a endokarditisa 0,3 % po bolesniku/godini praćenja. Prošireni aortalni sinusi i/ili uzlazna aorta nađeni su u 45 % slučajeva bolesnika nakon devet godina praćenja.

Specifični klinički nalazi uključuju tipični sistolički šum iznad aortnog zaliska koji se širi u karotidne arterije. EKG može pokazati hipertrofiju LV (LVH). U bolesnika s dijagnozom BAV, treba isključiti

koarktaciju aorte (CoA). Ehokardiografija je zlatni standard za dijagnozu AS-a te za procjenu stupnja kalcifikacije, funkcije LV, LVH, i povezane lezije uključujući dilataciju uzlazne aorte. Doppler ehokardiografijom stupanj težine AS određuje se iz transvalvularne vršne brzine (V_{max}), srednjeg gradijenta, i područje aortne valvule (AVA) izračunato jednadžbom kontinuiteta. Transezofagealna ehokardiografija (TEE) može povremeno dati više anatomskih detalja o disfunkciji zaliska ili AVA planimetrija kod nekalcificiranih zalistaka. Testiranje tjelesnog opterećenja preporučuje se u asimptomatskih bolesnika, osobito kod umjereno teške AS-a, kako bi se potvrdio asimptomatski status i procijenila tolerancija tjelesnog napora, odgovor krvnog tlaka i aritmije, za stratifikaciju rizika i vrijeme operacije. Niska doza dobutamina ili ehokardiografija u opterećenju pomaže kod AS-a sa smanjenim udarnim volumenom i oslabljenom funkcijom LV (klasični AS niskog protoka, niskog gradijenta). Kateterizacija srca potrebna je samo ako je neinvazivna procjena daje nesigurne rezultate, za procjenu koronarnih arterija, ili kada dolazi u obzir perkutana balon angioplastika (21).

Potrebno je doživotno i redovito praćenje, a intervali ovise o stupnju težine stenoze. Praćenje je također potrebno i nakon balonske intervencije, ali u minimalnim godišnjim intervalima. Ehokardiografska slika aortnog zaliska i korijena aorte je potrebna zbog procjene progresije stenoze valvule i dilatacije aorte.

Bolesnici s teškom simptomatskom i asimptomatskom AS-om, te oni s umjerenom stenozom zbog BAV-a i proširene aorte, trebaju izbjegavati izometrijske vježbe i vježbe visokog intenziteta. U blagom i srednje teškom AS-u intenzivnija tjelesna aktivnost je dozvoljena. Preporučuje se prethodno ergometrijsko ispitivanje (22).

Trudnoća je kontraindicirana u teškim simptomatskim AS. Liječenje je potrebno izvesti (balonska valvuloplastika ili operacija) prije začeća. U asimptomatskih bolesnika s teškom AS i normalnim testom opterećenja, trudnoća može biti moguća u odabranim pacijentica (23).

TETRALOGIJA FALLOT

Tetralogiju Fallot karakteriziraju sljedeće četiri značajke: nerestriktivni VSD; jašuća aorta (ali <50

%); infundibularna, valvularna, supralvalvularna stenoza RVOTO (engl. *right ventricular outflow tract obstruction*) i/ili grane PA (plućne arterije); te posljedična hipertrofija RV (RVH, engl. *right ventricular hypertrophy*). Bolesnici s TOF mogu se dodatno podijeliti u skupine pacijenata sa sindromom (20 %; kao što su: mikrodelecija 22q11, trisomija 21, Alagille, Noonan, Williams i Klippel Feil) i nesindromski pacijenti (koji predstavljaju veliku većinu). Standardizirana stopa smrtnosti među pacijentima s popraavljenim TOF-om je gotovo dvostruko veća nego kod bolesnika s jednostavnim defektima (ASD i VSD) (24, 25).

Kirurški popravak TOF-a evoluirao je tijekom vremena. Najčešće RVOTO uključuje infundibulotomiju, resekciju opstrukcije mišićnih snopova i korištenje „patcha“ za povećanje protoka iz RV do PA. Uobičajene komplikacije u odrasloj dobi su: pulmonalna insuficijencija koja se gotovo uvijek javlja nakon popravka transanularnog „patcha“. Pulmonalna insuficijencija se obično dobro podnosi godinama, no teška i kronična, međutim, na kraju dovodi do simptomatske dilatacije RV i disfunkcije. Ozbiljnost plućne insuficijencije i njezina dugotrajna štetnost dodatno su pojačani koegzistirajućim distalnim stenozama PA ili PAH-om.

Rezidualna RVOT opstrukcija se može pojaviti na infundibulumu, u razini plućnog zaliska i glavne plućne arterije, te u lijevoj i desnoj grani.

Povišen tlak u RV i RVH opisani su kao nezavisni čimbenici rizika za loš ishod, a ostatni VSD može biti posljedica djelomične dehiscencije ili nepotpunog zatvaranja u vrijeme operacije, te može dovesti do volumnog opterećenja LV-a.

Atrijalne, ventrikularne aritmije i iznenadna smrt (SCD, engl. *sudden cardiac death*) važne su kasne komplikacije. Procijenjena životna prevalencija atrijskih aritmija je 20 %. Ventrikularne aritmije obuhvaćaju polimorfnu VT (ventrikularnu tahikardiju) i/ili VF (ventrikularnu fibrilaciju), i tipično su povezane s ozbiljno oštećenom funkcijom RV i LV. Mogući čimbenici rizika povezani s bilo kojom ventrikularnom aritmijom i SCD u rTOF su trajanje QRS ≥ 180 ms, sistolička ili dijastolička disfunkcija LV i inducibilna VT pri elektrofiziološkom testiranju. Endokarditis se može javiti i nakon kirurške i nakon perkutane PVRep. Protetika koja sadrži valvulu je važan neovisni čimbenik rizika za infektivni endokarditis (IE) kratkoročno i dugoročno

nakon implantacije, dok protetika koja ne sadrži zalistak faktor su rizika samo tijekom prvih šest mjeseci nakon implantacija (26).

Svi bolesnici s TOF-om trebali bi se povremeno kontrolirati u specijaliziranom centru, u većine bolesnika jednom godišnje. Kontrolni pregledi obuhvaćaju ehokardiografiju, EKG, 24-satni holter EKG i ergometrijsko ispitivanje (27).

ZAKLJUČAK

Napretkom pedijatrijske kardiologije značajno se promijenila paradigma života s prirođenom srčanom greškom. Pravovremenom dijagnozom i liječenjem u najvećem broju djece i odraslih s prirođenim srčanim greškama postiže se izvrstan dugoročni ishod s kvalitetom života koja je posve usporediva s vršnjacima u svim aspektima socijalizacije. No, mora se istaknuti da gotovo sve prirodne srčane greške zahtijevaju doživotno praćenje u medicinskoj službi i traganje za kasnim komplikacijama učinjenih procedura u ranoj životnoj dobi, kao i praćenje prirodne evolucije srčanih grešaka tijekom rasta i razvoja. Cjelovitim zbrinjavanjem djece i odraslih s prirođenim srčanim greškama može se postići optimalna integracija u društvu uz minimalizaciju stigmatizacije.

LITERATURA

- van der Linde D, Konings EE, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58:2241-7.
- Liu Y, Chen S, Zuhlke L, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol.* 2019;48:455-63.
- 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;122:2264-72.
- Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Kaouache M. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation.* 2014;130:749-56.
- 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;31:1305-10.
- Baumgartner H, Budts W, Chessa M, et al. 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;35:686-90.
- 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;39:993-8.
- 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;340:839-46.
- Murphy JG, Gersh BJ, McGoon MD, et al. Long-term outcome after surgical repair of isolated atrial septal defect. Follow-up at 27 to 32 years. *N Engl J Med.* 1990;323:1645-50.
- Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, et al. 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;24:190-7.
- Attie F, Rosas M, Granados N, Zabala 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;38:2035-42.
- Lopez L, Houyel L, Colan SD, et al. 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;106:1578-89.
- Miyake T, Shinohara T, Fukuda T, Ikeoka M, Takemura T. Spontaneous closure of perimembranous ventricular septal defect after school age. *Pediatr Int.* 2008;50:632-5.
- Gabriel HM, Heger M, Innerhofer P, et al. Long-term outcome of patients with ventricular septal defect considered not to require surgical closure during childhood. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39:1066-71.
- Neumayer U, Stone S, Somerville J. Small ventricular septal defects in adults. *Eur Heart J.* 1998;19:1573-82.
- Menting ME, Cuypers JA, Opic P, et al. The unnatural history of the ventricular septal defect: outcome up to 40 years after surgical closure. *J Am Coll Cardiol.* 2015;65:1941-51.
- Meijboom F, Szatmari A, Utens E, et al. Long-term follow-up after surgical closure of ventricular septal defect in infancy and childhood. *J Am Coll Cardiol.* 1994;24:1358-64.
- Gatzoulis MA, Hechter S, Webb GD, Williams WG. Surgery for partial atrioventricular septal defect in the adult. *Ann Thorac Surg.* 1999;67:504-10.

19. El-Najdawi EK, Driscoll DJ, Puga FJ, et al. Operation for partial atrioventricular septal defect: a forty-year review. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2000;119:880-9.
20. 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;86:147-51.
21. Rosenhek R, Binder T, Porenta G, et al. Predictors of outcome in severe, asymptomatic aortic stenosis. *N Engl J Med.* 2000;343:611-7.
22. Tzemos N, Therrien J, Yip J, et al. Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA.* 2008;300:1317-25.
23. Baumgartner H, Hung J, Bermejo J, et al. 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;18:254-75.
24. Morgenthau A, Frishman WH. Genetic origins of Tetralogy of Fallot. *Cardiol Rev.* 2018;26:86-92.
25. 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.
26. Samad MD, Wehner GJ, Arbabshirani MR, et al. Predicting deterioration of ventricular function in patients with repaired tetralogy of Fallot using machine learning. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2018;19:730-8.
27. Freling HG, Willems TP, van Melle JP, et al. 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;113:719-23.
28. Ordovas KG, Keedy A, Naeger DM, et al. 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;32:1265-72.

Adresa za dopisivanje:

Hrvoje Kniewald, dr. med.

Klinika za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice

Vinogradska 29, 10000 Zagreb

E-mail: hrvoje.kniewald@gmail.com

SUMMARY

Congenital heart defects - how long do we monitor them?

Hrvoje Kniewald

To date, the worldwide prevalence of congenital heart defects (CHD) is around 9 per 1000 live births, with significant geographic variation. While the prevalence of major CHD is declining in many developing countries due to fetal screening and pregnancy termination, the overall prevalence is globally increasing. Due to medical, surgical, and technological advances over the past decades, more than 90 % of individuals born with CHD now survive to adulthood. As a result, the prevalence of adult CHD (GUCH) in the community has increased and now far exceeds the number of children with PSG.

CHD can be classified as mild (eg, bicuspid aortic valve, ASD (small or corrected), pulmonary stenosis), moderate (eg, PAPVR, aortic stenosis, coarctation of the aorta, Ebstein anomaly, tetralogy of Fallot) and severe (eg, univentricular heart with Fontan circulation, pulmonary atresia, heterotaxy, common arterial trunk).

As CHD patients approach adulthood, they require transfer to GUCH care. This transfer should be preceded by a preparatory transitional phase, which continues into adulthood according to

the patient's needs. Special healthcare organizations and training programs are needed to meet the needs of these patients. Importantly, caring for GUCH is a lifelong process and also requires advanced care planning strategies. Patients need to be stratified into 3 groups: (i) patients requiring care exclusively in a specialist center, (ii) patients for whom shared care can be established with appropriate general adult cardiology services, and (iii) patients who can be treated in non-specialized clinics (with access to a specialist if necessary).

The complexity of the heart defect should not be the only criterion for assigning patients to a particular level of care. Although patients with complex defects can easily be assigned to a high level of care, even anatomically simple defects may require specialist care under certain circumstances (e.g. atrial septal defect with pulmonary arterial hypertension). It is therefore recommended that all GUCH patients are seen once in a specialized center, which allows GUCH specialists to determine the most appropriate level of care and follow-up intervals for each patient. With the growing population of adults with CHD, more and more patients will first present to general cardiologists for acute conditions such as arrhythmia, heart failure, or endocarditis. Special attention should be attributed to patients who develop arrhythmia after Fontan correction, as even supraventricular arrhythmias are not well tolerated.

Key words: HEART DEFECTS, CONGENITAL; HEART SEPTAL DEFECTS, ATRIAL;
HEART SEPTAL DEFECTS, VENTRICULAR; TETRALOGY OF FALLOT;
LONG-TERM CARE; ADULT