

ANNA PROWOTOROW-IWANIUKOWICZ, JACEK SKIENDZIELEWSKI, RADOSŁAW PIETRZAK,
*BOŻENA WERNER

Analiza wybranych parametrów klinicznych i echokardiograficznych u dzieci z dwupłatkową zastawką aortalną

The assessment of the clinical and echocardiographic parameters in children with bicuspid aortic valve

Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
Kierownik Kliniki: prof. dr hab. n. med. Bożena Werner

Summary

Introduction. Bicuspid aortic valve (BAV) is the most common congenital heart anomaly. It appears to be inherited disease associated with valve-related complications and the aortopathy.

Aim. The analysis of the family history, symptoms, physical fitness and echocardiographic data of the aortic valve and aortic root in children with BAV.

Material and methods. The study group consisted of 30 patients, 25 (83%) boys and 5 (17%) girls, aged 4-17 (mean 10.2 ± 4.4 years) with BAV. In all the anamnesis, physical examination, 12-leads electrocardiography, 24-hour Holter ECG monitoring, echocardiography were performed.

Results. 19 (63%) parents of patients were aware of an inherited character of BAV, but they usually had not performed echo in themselves nor siblings. The majority (80%) of patients had symptoms, but they were rare and did not influence the quality of life nor physical capacity. The heart murmur was the main reason for echocardiography in 22 (73%) patients. No abnormalities were found in ECG and Holter ECG. The dilation of ascending aorta was found in 23 (76%) children. 20 (66%) patients had mild aortic valve disease, including 11 children with combined stenosis and regurgitation.

Conclusions. The detailed family history and informing of hereditary transmission of BAV are crucial in revealing BAV. In children with BAV symptoms are unspecific and usually not associated with BAV. BAV does not influence physical activity. In patients with BAV the aortic function disturbances and dilation of ascending aorta are mild.

Key words

bicuspid aortic valve, aortic valve regurgitation, aortic valve stenosis, dilation of the ascending aorta

WSTĘP

Dwupłatkowa zastawka aortalna (ang. *bicuspid aortic valve* – BAV) jest jedną z najczęściej występujących wad wrodzonych serca, stwierdzaną u 1-2% populacji, czterokrotnie częściej u chłopców. Jest przewlekłą postępującą chorobą tkanki łącznej na poziomie molekularnym, doprowadzającą do dysfunkcji zastawki aortalnej, jak również do stopniowego poszerzania się aorty wstępującej, z tworzeniem tętniaków. Dowiedziono genetycznego tła choroby – za rodzinne występowanie choroby odpowiedzialne są mutacje genu *NOTCH1*. BAV nie powoduje niewydolności serca w okresie dzieciństwa. W pracy przeanalizowano obraz kliniczny BAV, z uwzględnieniem wywiadu rodzinnego oraz świadomości rodziców co do genetycznego tła choroby, a także wyniki nieinwazyjnych badań układu krążenia.

CELE PRACY

1. Znaczenie wywiadu rodzinnego u pacjentów z BAV.
2. Ocena rodzaju i częstości występowania objawów podmiotowych u pacjentów z BAV.
3. Ocena aktywności fizycznej pacjentów z BAV.
4. Analiza morfologii aorty wstępującej i funkcji zastawki aortalnej u pacjentów z BAV.

MATERIAŁ I METODY

Badaniem objęto 30 kolejnych pacjentów z BAV, hospitalizowanych w Klinice Kardiologii w okresie 01.01.2014-01.04.2015 roku. Kryteria włączenia stanowiły: rozpoznanie BAV w dwuwymiarowym badaniu echokardiograficznym oraz wiek między 4. a 18. rokiem życia. Za kryteria wyłączenia przyjęto współwystępowanie innych wad serca, istotne zaburzenia rytmu serca stwierdzone w 24-godzinym monitorowaniu EKG metodą Holtera, wcześniejszą interwencją kardiologiczną, choroby innych narządów i układów oraz zdiagnozowany zespół genetyczny.

Rozpoznanie wady ustalano na podstawie dwuwymiarowego badania echokardiograficznego. U wszystkich dzieci przeprowadzono szczegółowy wywiad, badanie przedmiotowe, 12-odprowadzeniowe badanie elektrokardiograficzne, 24-godzinny zapis EKG metodą Holtera oraz dwuwymiarowe badanie echokardiograficzne z badaniem

przepływów konwencjonalną i znakowaną kolorem metodą dopplerowską.

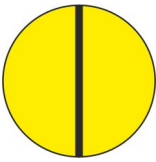
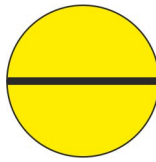
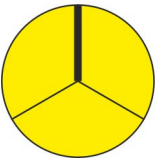
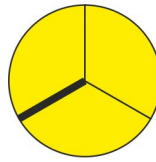
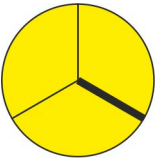
W analizie badania podmiotowego uwzględniono przyczynę wykonania pierwszego w życiu badania echokardiograficznego, które wykazało wadę, ponadto wywiad rodzinny w kierunku BAV u krewnych I i II stopnia oraz występowanie nagłych zgonów sercowych w młodym wieku (przyjęto wiek < 40. roku życia). Oceniano świadomość rodziców dotyczącą możliwości dziedziczenia choroby oraz czy rodzina dziecka z BAV pozostaje pod opieką kardiologiczną. W kwestionariuszu wypełnianym przez pacjentów pytano o zgłaszane dolegliwości: zaburzenia widzenia, kołatania serca, bóle głowy, duszność wysiłkową, zasłabnięcia, omdlenia, nocne bóle w klatce piersiowej, kłucia w klatce piersiowej, a ich częstość odnotowywano w 4-stopniowej skali (0 – nigdy nie występowały, 1 – kilkakrotnie w życiu, 2 – kilka razy w roku, 3 – raz w miesiącu lub częściej). W analizie aktywności fizycznej oceniano uczestnictwo w zajęciach wychowania fizycznego, dodatkowe zajęcia sportowe, wyczynowe uprawianie sportu oraz liczbę godzin w tygodniu poświęconych na ćwiczenia. W badaniu przedmiotowym uwzględniono ciśnienie tętnicze mierzone metodą Korotkova, charakter i głośność szmeru w 6-stopniowej skali Levine’a, obecność kociego mruku oraz stan uzębienia.

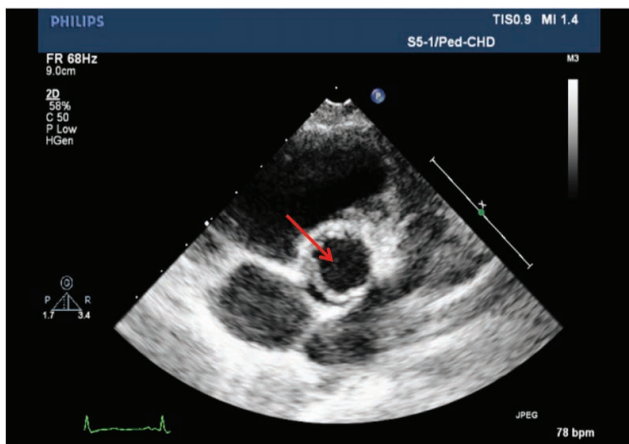
W EKG oceniano cechy przerostu jam serca i obecność rytmu zatokowego, a w 24-godzinnym EKG metodą Holtera zaburzenia rytmu serca.

W dwuwymiarowym badaniu echokardiograficznym w projekcji przymostkowej krótkiej (SAX) analizowano morfologię zastawki aortalnej według klasyfikacji Sieversa-Schmidtke (tab. 1, ryc. 1, 2), ponadto w projekcji przymostkowej długiej (LAX) wymiary: zastawki aortalnej (AV), opuszki aorty (AR), łącza zatokowo-tubularnego (STJ) oraz aorty wstępującej (AA) (ryc. 3). Wyniki wyrażono jako z-score, uwzględniając powierzchnię ciała, i odnoszono do norm. Wynik przekraczał górną granicę normy, gdy z-score > 2. Przy użyciu techniki dopplerowskiej i znakowanej kolorem oceniano przepływ przez zastawkę aortalną z oceną gradientów średniego (P mean) i maksymalnego (P max). Ocenę zwężenia i niedomykalności zastawki przeprowadzono zgodnie z zaleceniami (1).

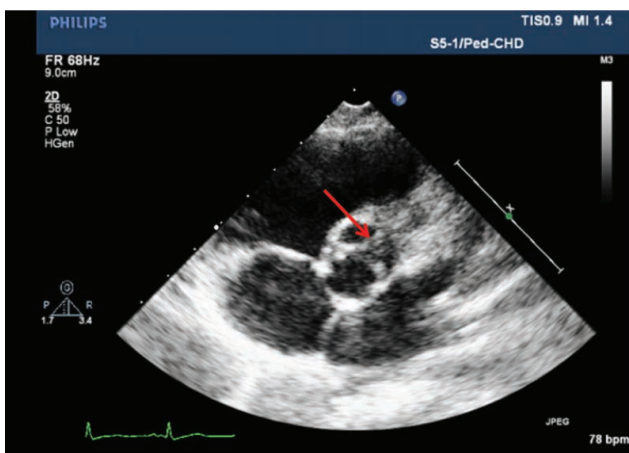
Badaniem jednowymiarowym M-mode z projekcji przymostkowej krótkiej oceniono globalną kurczliwość lewej

Tabela 1. Ocena morfologii zastawki dwupłatkowej typów 0, 1 wg klasyfikacji Sieversa- Schmidtke (2).

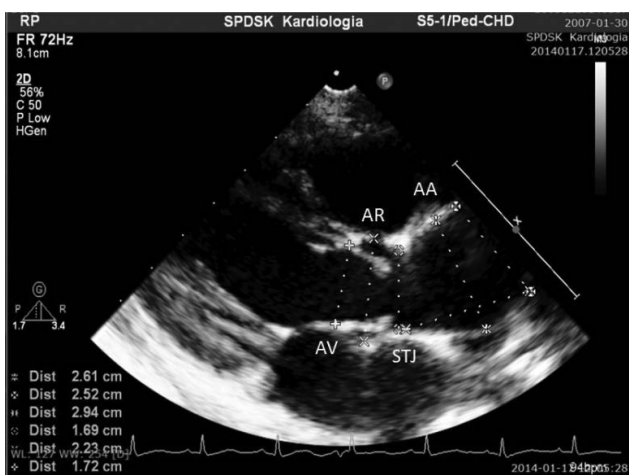
Morfologia dwupłatkowej zastawki aortalnej				
TYP 0 – brak szwu łączącego płatki		TYP 1 – jeden szew łączący płatki		
LAT – boczny	AP – przednio-tylny	L-R – zrost płatków prawego i lewego wieńcowego	R-N – zrost płatków prawego i niewieńcowego	N-L – zrost płatków lewego i niewieńcowego
				



Ryc. 1. Ocena morfologii BAV w projekcji przyprostokowej krótkiej. Pełne otwarcie płatków BAV („fish mouth”) (strzałka).



Ryc. 2. Ocena morfologii BAV w projekcji przyprostokowej krótkiej. Zamknięta BAV z widocznym szwem łączącym prawy i lewy płatek wieńcowy, typ 1 (RL) (strzałka).



Ryc. 3. Ocena wymiarów zastawki aortalnej, opuszki aorty, łącząco-tubularno-aortalnej, aorty wstępującej w badaniu echokardiograficznym w projekcji przyprostokowej długiej. AV – zastawka aortalna, AR – opuszka aorty, STJ – łącząco-tubularne, AA – aorta wstępująca

komory metodą Teinholtza (EF) oraz wymiar końcoworozkurczowy lewej komory (LVIDd).

WYNIKI

W badaniu wzięło udział 25 (83%) chłopców i 5 (17%) dziewczynek, w wieku 4-17 lat (średnia $10,2 \pm 4,4$ roku). Większość dzieci, tj. 22 (73%), miała po raz pierwszy wykonane badanie echokardiograficzne i diagnozę BAV po wysłuchaniu szmeru nad sercem, u pozostałych 8 (27%) powodem konsultacji były: badanie przygodne (13%), dodatni wywiad rodzinny w kierunku BAV (11%) i badanie w celu kwalifikacji do uprawiania sportu (3%).

Opiekunowie 19 (63%) pacjentów deklaruowali świadomość podłoża genetycznego BAV, jednak mniej niż 1/3 z nich miała wykonane nieinwazyjne badania kardiologiczne w kierunku BAV. Spośród 27 pacjentów posiadających rodzeństwo tylko 14 z nich (51%) miało wykonane badanie echokardiograficzne.

Analiza wywiadu rodzinnego w grupie badanej wykazała, że BAV występowała u 4 (13%) krewnych I stopnia i 3 (10% krewnych II stopnia. W najbliższej rodzinie 3 (10%) dzieci miały miejsce nagłe zgonu sercowe, przy czym również u krewnych każdego z nich stwierdzano BAV.

W tabeli 2 przedstawiono objawy zgłaszane przez pacjentów z BAV oraz częstość ich występowania.

Tylko 6 (20%) badanych dzieci nie zgłaszało żadnych dolegliwości, pozostali zgłaszali od jednego do sześciu różnych objawów. Kołatania serca, kłucia w klatce piersiowej, bóle głowy i duszność stanowiły zdecydowanie najczęściej występujące objawy, przynajmniej jeden z nich występował u ponad połowy (53%) pacjentów. Niemniej jednak większość zgłaszanych objawów występowała rzadko, zwykle nie częściej niż kilkakrotnie w życiu.

Wszystkie dzieci z wyjątkiem jednego (96%) uczestniczyły w lekcjach wychowania fizycznego, a 36% z nich – w zajęciach sportowych organizowanych poza szkołą (m.in. piłka nożna, bieganie, basen, jazda konna). Połowa pacjentów deklaruowała wykonywanie aktywności fizycznej poza lekcjami WF, przy czym 9 (30%) przeciętnie ponad 1 godzinę dziennie.

Żaden pacjent nie prezentował niewydolności serca w badaniu przedmiotowym. Wyniki pomiarów ciśnienia tętniczego były prawidłowe. Dominującym i najczęściej jedynym odchyleniem w badaniu fizykalnym był szmer nad sercem, występujący u 25 (83%) dzieci. U większości z nich, tj. u 22 (73%) pacjentów, był to szmer skurczowy o głośności od 1 do 4 w 6-stopniowej skali Levine’a (u jednego pacjenta z wyczuwalnym palpacyjnie mrukiem skurczowym). U 2 dzieci stwierdzono szmer rozkurczowy, u jednego szmer skurczowo-rozkurczowy. U 6 pacjentów stwierdzono próchnicę zębów, pomimo że w ankiecie tylko 3 rodziców zadeklarowało, że dziecko nie jest pod opieką stomatologiczną.

W EKG u wszystkich pacjentów stwierdzono rytm zatokowy, tylko u 2 (6%) pacjentów stwierdzono nieprawidłowości pod postacią niespecyficzných zaburzeń okresu repolaryzacji oraz cech przerostu lewej komory. W Holter EKG u żadnego z badanych pacjentów nie stwierdzono zaburzeń rytmu serca.

Na rycinie 4 przedstawiono częstość poszczególnych wariantów anatomicznych budowy BAV.

Wyniki badania echokardiograficznego przedstawiono w tabelach 3 i 4.

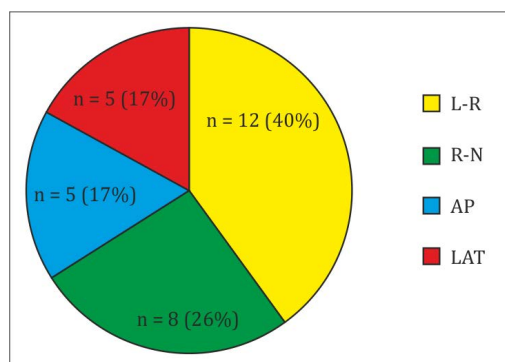
Tabela 2. Wyniki analizy badania podmiotowego w grupie badanej.

Zgłaszane objawy	Liczba pacjentów	%	Nasilenie objawów u określonej liczby dzieci		
			Kilkakrotnie w życiu	Kilka razy w roku	Raz w miesiącu lub częściej
Kołatania serca	13	43	9	3	1
Kłucia w klatce piersiowej	11	36	7	1	3
Silne bóle głowy	10	33	6	0	4
Duszność wysiłkowa	9	30	6	1	2
Zasłabnięcia bez utraty przytomności	5	16	4	0	1
Zaburzenia widzenia	4	13	3	1	0
Bóle w klatce piersiowej w nocy	4	13	2	0	2
Utrata przytomności bez związku z wysiłkiem	2	6	2	0	0
Utrata przytomności po wysiłku	2	6	1	1	0

Tabela 3. Parametry echokardiograficzne zastawki aortalnej, łuku aorty oraz lewej komory.

ECHO	Min	Max	Średnia	SD	Liczba nieprawidłowych wyników
AV [mm]	14	29	19,7	4,1	8 (26%)
AR [mm]	16	36	24,3	5,4	4 (13%)
STJ [mm]	12	32	19,9	5,1	6 (20%)
AA [mm]	16	39	25,4	5,6	23 (76%)
LVIDd [mm]	34	61	44,6	7,5	6 (20%)
EF [%]	61	80	71	4,6	0
P mean [mmHg]	1	32	9,3	7,5	14 (46%)
P max [mmHg]	2	62	17,7	13,8	14 (46%)

AV – zastawka aortalna, AR – opuszka aorty, STJ – łącze zatokowo-tubularne, AA – aorta wstępująca, LVIDd – wymiar końcowo-rozkurczowy lewej komory, EF – frakcja wyrzutowa, P mean – średni przez zastawkowy gradient ciśnienia skurczowego, P max – maksymalny przez zastawkowy gradient ciśnienia skurczowego



Ryc. 4. Typy morfologiczne BAV w grupie badanej.

L-R – zrost płatków prawego i lewego wieńcowego, R-N – zrost płatków prawego i niewieńcowego, AP – przednio-tylny, LAT – boczny

Tabela 4. Funkcja zastawki aortalnej.

IAo	n	%	SA	n	%
Nieobecna	13	43	Nieobecne	16	53
I stopnia	14	46	Łagodne	12	40
II stopnia	3	10	Umiarkowane	2	6
III stopnia	0	0	Ciężkie	0	0

IAo – niedomykalność zastawki aortalnej, SA – zwężenie zastawki aortalnej

Wszyscy pacjenci mieli prawidłową funkcję skurczową lewej komory. Poszerzenie aorty wstępującej stwierdzono u ponad 3/4 badanych (tab. 3). U 10 badanych nie stwierdzono zaburzeń funkcji zastawki aortalnej, 11 dzieci miało złożoną wadę aortalną (zwężenie z niedomykalnością), przy czym u większości z nich rozpoznano niedomykalność I stopnia z łagodną stenozą (tab. 4). Tylko 2 pacjentów miało równocześnie prawidłowe wymiary pierścienia zastawki aortalnej, opuszki i aorty wstępującej oraz prawidłową funkcję zastawki aortalnej.

DYSKUSJA

Dwupłatkowa zastawka aortalna jest najczęstszą wrodzoną wadą serca, stwierdzaną u 0,5-2% populacji, odpowiedzialną za zwiększoną chorobowość i śmiertelność w populacji dorosłych. Istota wady polega nie tylko na częściowej lub całkowitej fuzji dwóch z trzech płatków zastawki w okresie ontogenezy, ale również na defekcie tkanki łącznej w obrębie całej aorty wstępującej, skutkującej stopniowym poszerzaniem się jej światła i tworzeniem tętniaków (2).

Wśród 30 pacjentów biorących udział w analizie u 22 (73%) powodem wykonania pierwszego badania echokardiograficznego był stwierdzony przez lekarza pediatrę szmer nad sercem, co dowodzi konieczności skrupulatnej kontroli dzieci, a w przypadku szmeru stwierdzanego podczas infekcji – konieczności kontroli w okresie zdrowia.

Analiza kwestionariusza objawów zgłaszanych przez dzieci z BAV wykazała, że jedynie 6 (20%) nie zgłaszało żadnych objawów. Kołatania serca stwierdzono u 13 (43%) pacjentów. U żadnego z nich w badaniu EKG i 24-godzinym monitorowaniu EKG metodą Holtera nie potwierdzono tachykardii ani objawowej arytmii. Kolejno, klucia w klatce piersiowej zgłosiło 11 (36%), silne bóle głowy 10 (33%), zasłabnięcia 5 (16%) badanych. Większość pacjentów deklaruowała występowanie objawów nie częściej niż kilka razy w życiu, ponadto były nieswoiste dla BAV. Dane z piśmiennictwa dowodzą, że dwupłatkowa zastawka aortalna w okresie dzieciństwa pozostaje bezobjawowa, a jedynym symptomem pozostaje szmer nad sercem stwierdzany w badaniu przedmiotowym. Objawy zgłaszane przez pacjentów należałoby uznać zatem za niespecyficzne, zwłaszcza uwzględniając łagodny charakter zmian w badaniu echokardiograficznym. Friedman i wsp. (3) przeprowadzili retrospektywną analizę 406 dzieci w wieku 7-21 lat zgłaszających się do poradni kardiologicznej z powodu bólu w klatce piersiowej, w tym u 150 (37%) pacjentów ból występował podczas wysiłku, a u 66 (16%) towarzyszyły mu kołatania serca. Po przeprowadzeniu diagnostyki kardiologicznej (badanie elektrokardiograficzne, 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera, badanie echokardiograficzne, test wysiłkowy na bieżni ruchomej) jedynie u 5 pacjentów (1,2%) potwierdzono kardiologiczną przyczynę bólu w klatce piersiowej. Autorzy podkreślają niespecyficzność objawów zgłaszanych przez dzieci i proponują własny algorytm postępowania u pacjentów hospitalizowanych z powodu zgłaszanych objawów (3).

W przedstawionym badaniu 19 (63%) opiekunów dzieci z BAV miało świadomość dziedzicznego tła choroby, ale tylko 1/3 z nich miała wykonane przesiewowe badanie echokardiograficzne, w 14 rodzinach przebadano rodzeństwo chorych dzieci. Dowodzi to konieczności stałego uświadamiania rodziców,

zarówno przez lekarzy kardiologów, jak i pediatrów, o istocie choroby, jej podstępny charakterze i groźnych dla życia powikłaniach. W grupie badanej u krewnych I stopnia u 3 (10%) osób miały miejsce nagłe zgody sercowe przed 40. rokiem życia, w rodzinach tych stwierdzano przypadki BAV.

Do niedawna uważano, że tylko mutacja genu *NOTCH1* znajdującego się na chromosomie 9q34.3 jest związana z formowaniem się dwupłatkowej zastawki aortalnej i rozwojem powikłań, jednakże potwierdzenie w badaniach genetycznych udało się uzyskać jedynie w niektórych przypadkach rodzinnego występowania BAV oraz u mniej niż 5% zachorowań sporadycznych. W ostatnich doniesieniach podnosi się rolę czynnika transkrypcyjnego GATA5 (20q13.33), biorącego udział w formowaniu się prawidłowej zastawki aortalnej w życiu płodowym, oraz mutację genu *ACT2*. Jednak rutynowe badania genetyczne u pacjentów z BAV nie są zalecane ze względu na możliwość mutacji genetycznej na innych chromosomach również przyczyniających się do rozwoju choroby. Niezbędne są dalsze badania identyfikujące miejsca mutacji genetycznych (4).

Wobec przedstawionych danych i wiedzy o podłożu dziedzicznym wady krwi I i II stopnia pacjentów ze zdiagnozowaną BAV powinni być kwalifikowani do przesiewowego badania echokardiograficznego, którego czułość i swoistość wynosi odpowiednio 92 i 96%, a w przypadku stwierdzenia nawet nieznacznego poszerzenia aorty – pozostawać pod stałą opieką kardiologa (5).

W grupie dzieci z BAV podczas badania przedmiotowego oprócz wyżej wspomnianego szmeru nad sercem oceniano stan uzębienia. U 6 (20%) pacjentów stwierdzono próchnicę, przy czym 27 (90%) pacjentów zadeklarowało stałą opiekę stomatologiczną z regularnym przeglądem dentystycznym. Higiena jamy ustnej u dzieci z BAV odgrywa istotną rolę w profilaktyce infekcyjnego zapalenia wsierdza (6). Turbulentny przepływ krwi na nieprawidłowo ukształtowanej zastawce predysponuje do uszkodzeń endotelium i formowania wegetacji na zastawce. Ryzyko infekcyjnego zapalenia wsierdza u pacjentów z BAV ocenia się na ok. 2-3% (7). Rozwój zapalenia wsierdza jest bezpośrednim stanem zagrożenia życia, doprowadza do destrukcji zastawki, przyspieszając decyzję o interwencji kardiologicznej, ponadto stwarza ryzyko zatorów obwodowych w sytuacji fragmentacji wegetacji. Najczęstszym patogenem hodowanym z posiewów krwi u pacjentów z infekcyjnym zapaleniem wsierdza w przebiegu BAV są paciorkowce jamy ustnej oraz gronkowce.

W analizowanej grupie w badaniu echokardiograficznym najczęstszą morfologią zastawki był typ 1 ze szwem pomiędzy L-R stwierdzany u 12 (40%), kolejno typ 1 ze szwem R-N u 8 pacjentów (26%), nie zarejestrowano typu 1 ze szwem L-N, częstość typu o morfologii zarówno bocznej płatków (LAT), jak i przednio-tylnej (AP) wynosiła 5 (17%) pacjentów. Podobnych danych dostarcza piśmiennictwo, gdzie obecność fuzji L-R ocenia się na 70-85%, R-N na 12%, a N-L stwierdza się jedynie u 3% wszystkich typów (8, 9).

Autorzy Sievers i Schmidtke (10), którzy przeprowadzili analizę 304 dwupłatkowych zastawek aortalnych usuniętych podczas interwencji kardiologicznej, stworzyli klasyfikację wyróżniającą kolejne podtypy: typ 0 (z dwoma płatkami bez widocznych szwów łączących o konfiguracji bocznej – LAT lub

przednio-tylnej – AP), typ 1 (z dwoma płatkami, jednym nieco większym z widocznym pośrodkowo zlokalizowanym szwem oraz drugim odpowiednio mniejszym; w jego obrębie wyróżniamy: L-R – ze szwem pomiędzy płatkami prawym i lewym, R-N – ze szwem pomiędzy płatkami prawym i niewieńcowym, oraz N-L – ze szwem pomiędzy płatkami lewym i niewieńcowym) oraz typ 2 (z dwoma płatkami i dwoma szwami). Według przeprowadzonej klasyfikacji częstość poszczególnych typów jest następująca: typ 0 – 7%, typ 1 – 88%, z czego morfologia L-R – 71%, R-N – 45%, N-L – 3%.

Wcześniejsze badania podkreślały, że morfologia determinuje rodzaj możliwych powikłań, jednakże ostatnie doniesienia podkreślają brak wpływu budowy zastawki na ostateczną jej dysfunkcję (11).

W badanej grupie niedomykalność zastawki stwierdzono u 17 (56%) pacjentów, w tym aż u 14 (46%) oceniono ją na I stopień, u 3 (10%) na II stopień, nie odnotowano żadnego pacjenta z niedomykalnością III stopnia. Zwężenie zastawki stwierdzono u 14 (46%) dzieci, w tym u 12 (40%) w stopniu łagodnym, a u 2 (6%) w stopniu umiarkowanym, nie stwierdzono ciężkiego zwężenia. Złożoną wadę aortalną odnotowano u 11 dzieci (niedomykalność I stopnia z łagodnym zwężeniem). U 10 (33,3%) badanych nie zarejestrowano w badaniu echokardiograficznym zaburzenia funkcji zastawki.

Analizując średnicę aorty wstępującej w odniesieniu do norm populacyjnych, u 23 (76%) badanych wykazano poszerzenie, w tym z-score powyżej 4 stwierdzono u 6 (20%). Wszyscy pacjenci mieli prawidłową globalną funkcję skurczową lewej komory.

Przebieg choroby ma charakter postępujący, stopniowo doprowadzając do powikłań takich jak niedomykalność lub zwężenie samej zastawki, poszerzenie aorty wstępującej skutkujące tworzeniem tętniaków aorty wstępującej, tym samym

zwiększające ryzyko nagłych interwencji kardiologicznych w przypadku rozwarstwienia ściany aorty. Poważne powikłania dotyczą około 1/3 pacjentów, a uwzględniając częstość BAV w populacji na 1-2% w porównaniu do zsumowanej częstości wszystkich innych wad serca (0,8%), bezwzględna liczba pacjentów wymagających kontroli kardiologicznej jest duża. W populacji dziecięcej nasilenie zmian zastawkowych i ściany aorty jest istotnie mniejsze w porównaniu do grupy dorosłych pacjentów, dlatego częstość interwencji kardiologicznych w tej grupie wiekowej jest stosunkowo mała.

Dane z piśmiennictwa wskazują, że najczęstszym powikłaniem BAV w populacji dziecięcej jest niedomykalność zastawki, a poszerzenie aorty wstępującej wykrywa się u około 50% pacjentów z prawidłowo funkcjonującą zastawką, co potwierdza niezależny charakter występowania (12, 13). Binner i wsp. donoszą, że w rodzinach, gdzie stwierdzono wadę, u części krewnych I stopnia z prawidłową zastawką trójpłatkową wymiar aorty wstępującej jest zwiększony, odnotowywano także tętniaki w piersiowym odcinku aorty (13).

WNIOSKI

1. Staranny wywiad rodzinny i uświadamianie opiekunom genetycznego tła dwupłatkowej zastawki aortalnej ma ogromne znaczenie w wykrywaniu wady.
2. U pacjentów z BAV w wieku rozwojowym dolegliwości występują stosunkowo rzadko i są na tyle nieswoiste, że często nie można ich bezpośrednio wiązać z obecnością BAV.
3. Dzieci z dwupłatkową zastawką aortalną deklarują tolerancję wysiłku porównywalną z dziećmi zdrowymi.
4. W populacji pediatrycznej pacjentów z dwupłatkową zastawką aortalną zaburzenia funkcji zastawki aortalnej i poszerzenie aorty najczęściej mają łagodny charakter.

Adres do korespondencji

*Bożena Werner
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej WUM
ul. Marszałkowska 24, 00-576 Warszawa
tel.: +48 (22) 629-83-17,
fax: +48 (22) 629-83-17
e-mail: bozena.werner@wum.edu.pl

Piśmiennictwo

1. Nishimura RR, Otto CM, Bonow RO et al.: 2014 AHA/ACC Guideline for the Management of Patients With Valvular Heart Disease: Executive Summary. *Circulation* 2014; 129: 2440-2492.
2. Fedak PW, Verma S, David TE et al.: Clinical and pathological implication of a bicuspid aortic valve. *Circulation* 2002; 106: 900-904.
3. Friedma KG, Kane DA, Rathod RH: Management of Pediatric Chest Pain Using a Standardized Assessment and Management Plan. *Pediatrics* 2011; 128: 237-245.
4. Padang R, Bagnall RD, Richmond DR et al.: Rare non-synonymous variations in the transcriptional activation domains of GATA5 in bicuspid aortic valve. *JMCC* 2012; 53: 277-281.
5. Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA et al.: 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM. Guidelines for the Diagnosis and Management of patient with Thoracic Aortic Disease. *Circulation* 2010; 21: e266-369.
6. Grupa Robocza Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC) do spraw zapobiegania, rozpoznawania i leczenia infekcyjnego zapalenia wsierdza: Wytuczne dotyczące zapobiegania, rozpoznawania i leczenia infekcyjnego zapalenia wsierdza (nowa wersja 2009). *Kardiol Pol* 2010; 68 (supl. 1): S1-S52.
7. Michelena HI, Desjardins VA, Avierinos JF et al.: Natural history of asymptomatic patients with normally functioning or minimally dysfunctional bicuspid aortic valve in the community. *Circulation* 2008; 117: 2776-2784.
8. Braverman AC, Guven H, Beardslee MA et al.: The bicuspid aortic valve. *Curr Probl Cardiol* 2005; 30: 470-522.
9. Cedars A, Braverman AC: The many faces of bicuspid aortic valve disease. *Progress in Pediatric Cardiology* 2012; 34: 91-96.
10. Sievers HH, Schmidtke C: A classification system for the bicuspid aortic valve from 304 surgical specimens. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007; 133: 1226-1233.

nadesłano: 10.04.2015

zaakceptowano do druku: 29.04.2015

11. Michelena HI, Desjardins VA, Avierinos JF et al.: Natural history of asymptomatic patients with normally functioning or minimally dysfunctional bicuspid aortic valve in the community. *Circulation* 2006; 117:2776-2784. **12.** Carro A, Teixido-Tura G, Evangelista A: Aortic Dilatation in Bicuspid Aortic Valve Disease. *Rev Esp Cardiol* 2012; 65: 977-981. **13.** Biner S, Rafique AM, Ray I et al.: Aorthopathy is prevalent in relatives of bicuspid aortic valve patients. *J Am Coll Cardiol* 2009; 53: 2288-2295.