

JACEK SKIENDZIELEWSKI¹, BEATA KUCIŃSKA¹, DANUTA ROIK², *BOŻENA WERNER¹

Problemy diagnostyczno-terapeutyczne u noworodka z zespołem Turnera – opis przypadku

The newborn with Turner syndrome, diagnostic and therapeutic considerations – a case report

¹Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
Kierownik Kliniki: prof. dr hab. n. med. Bożena Werner

²Zakład Radiologii Pediatricznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
Kierownik Zakładu: dr n. med. Michał Brzewski

Summary

Turner syndrome is a chromosomal disorder caused by complete or partial X chromosome monosomy that manifests various clinical features depending on the karyotype and on the genetic background of affected girls. The most prevalent karyotype is 45,X, followed by mosaic patterns. Turner syndrome is associated with several morbidities that increase with age. Turner syndrome causes typical dysmorphic features (webbed neck, lymphedema of the hands and feet, narrow and high-arched palate, low hairline at the back, low set ears, broad chest and wide set nipples) and several multisystem disorders: short stature, primary gonadal deficiency, kidney malformations. It has been reported that the 50% of adult patients and 30% of pediatric patients with Turner syndrome present with cardiovascular abnormalities. The authors present a case of a newborn with Turner syndrome, coarctation of aorta and bicuspid aortic valve. The child was operated on coarctation of aorta shortly after the diagnosis. The regular check-ups showed good surgical result.

Keywords

Turner syndrome, coarctation of the aorta, bicuspid aortic valve

WSTĘP

Zespół Turnera (ang. *Turner syndrome* – TS) występuje z częstością ok. 1:2500 noworodków płci żeńskiej. Najczęściej jest wynikiem monosomii chromosomu X. Dziewczynki dotknięte zespołem mają najczęściej kariotyp 45,X (ponad 50% przypadków), stosunkowo często spotyka się także izochromosom długich ramion chromosomu X, delecję krótkiego ramienia jednego z chromosomów X, mozaikowość. Zespół charakteryzują typowe cechy dysmorfii: trójkątny kształt twarzy, niska linia owłosienia na czole i karku, skośne ustawienie szpar powiekowych, gotyckie podniebienie, nisko osadzone

uszy, niedorozwój żuchwy, pletwiasta szyja, puklerzowata klatka piersiowa z szeroko rozstawionymi brodawkami, koślawość łokci, niedorozwój paznokci. Pacjentki z TS wymagają wielospecjalistycznej opieki, gdyż poza charakterystycznym fenotypem obserwuje się: niski wzrost, pierwotny brak miesiączki, bezpłodność, ponadto choroby układu krążenia (50%), choroby nerek (ok. 30-40%), nadciśnienie tętnicze (20%), choroby autoimmunologiczne (chorobę Hashimoto, celiakię, cukrzycę typu I), zaburzenia słuchu, wady wzroku. Choroby układu sercowo-naczyniowego mają największy wpływ na rokowanie w tej grupie pacjentów.

OPIS PRZYPADKU

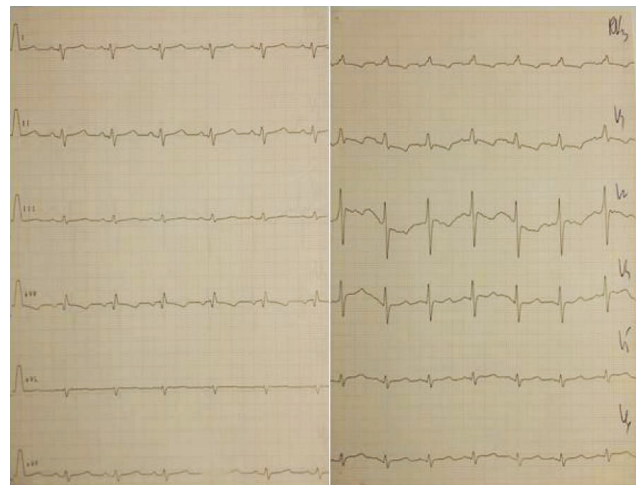
Trzytygodniowy noworodek został skierowany do oddziału kardiologii z przyszpitalnej poradni kardiologicznej z powodu podejrzenia zwężenia cieśni aorty (ang. *coarctation of the aorta* – CoA). Dziecko z ciąży 1, porodu 1, wiek matki 24 lata, w rutynowo wykonanym USG w ciąży stwierdzono wodniak karku, poza tym bez nieprawidłowości. W 25. tygodniu ciąży wykonano kordocentezę, stwierdzono nieprawidłowy kariotyp płodu 45,X. Noworodek urodzony w 37. tygodniu, z masą ciała 3560 g, długość 50 cm, oceniony na 7-7-8-8 punktów w skali Apgar. W badaniu przedmiotowym stwierdzano rozległe obrzęki stóp i podudzi, pletwiastą szyję, szmer skurczowy u podstawy serca. Noworodek wymagał początkowo wsparcia oddechowego poprzez nCPAP, od 2. doby oddech własny z tlenoterapią bierną do 5. doby. Z uwagi na zaburzenia oddychania, nie mogąc wykluczyć zakażenia uogólnionego, stosowano empiryczną antybiotykoterapię (ampicylina z gentamycyną) do czasu uzyskania ujemnych wyników wykładników stanu zapalnego oraz posiewu krwi. W 4. dobie wykonano przezklatkowe badanie echokardiograficzne: stwierdzono zwężenie w miejscu cieśni aorty do ok. 3 mm, niespełniające kryteriów rozpoznania CoA (stosunek wymiaru cieśni aorty do średnicy aorty brzusznej na poziomie przepony był > 50%), prawidłowy przepływ w aorcie brzusznej, prawidłową wielkość jam serca i kurczliwość lewej komory serca; ponadto dwupłatkową zastawkę aortalną (ang. *bicuspid aortic valve* – BAV) bez zaburzeń jej funkcji (zwężenia czy niedomykalności), przetrwała lewą żyłę główną górną (wariant anatomiczny), niewielki lewo-prawy przeciek krwi w miejscu otworu owalnego i przewodu tętniczego (norma dla wieku).

W trakcie obserwacji w warunkach oddziału neonatologicznego stan noworodka pozostawał stabilny, przybierał na wadze, początkowo stosowano częściowe żywienie pozajelitowe, następnie karmiony butelką mlekiem początkowym. Wykonano szczepienia, przesiewowe testy metaboliczne i przesiewowe badanie słuchu (wynik prawidłowy). Ciśnienie tętnicze oraz saturacja na prawej kończynie górnej i prawej kończynie dolnej były prawidłowe. W kontrolnym echo serca po tygodniu bez progresji zaburzeń hemodynamicznych. Wypisany z oddziału noworodkowego w 14. dobie życia z zaleceniami kontroli po tygodniu w poradni kardiologicznej oraz planowej wizyty w poradni genetycznej, endokrynologicznej i audiologicznej.

Po tygodniu, zgodnie z zaleceniami rodzice zgłosili się z dziewczynką do poradni kardiologicznej. Niepokój kardiologa wzbudziło bardzo słabo wyczuwalne tętno na tętnicach udowych. Z podejrzeniem CoA skierował dziecko do szpitala w trybie pilnym.

Przy przyjęciu do oddziału kardiologii noworodek w stanie ogólnym dobrym, z fenotypowymi cechami TS (typowa dysmorfia twarzy, obrzęki limfatyczne stóp, pletwiasta szyja, niska linia owłosienia na karku). W badaniu układu krążenia bez cech niewydolności serca, szmer skurczowy 2/6 w skali Levine'a u podstawy serca promieniujący do okolicy międzyłopatkowej, bardzo słabo wyczuwalne tętno na tętnicach kończyn dolnych, ciśnienie tętnicze na prawej kończynie górnej 96/47 mmHg, na prawej kończynie dolnej 65/35 mmHg.

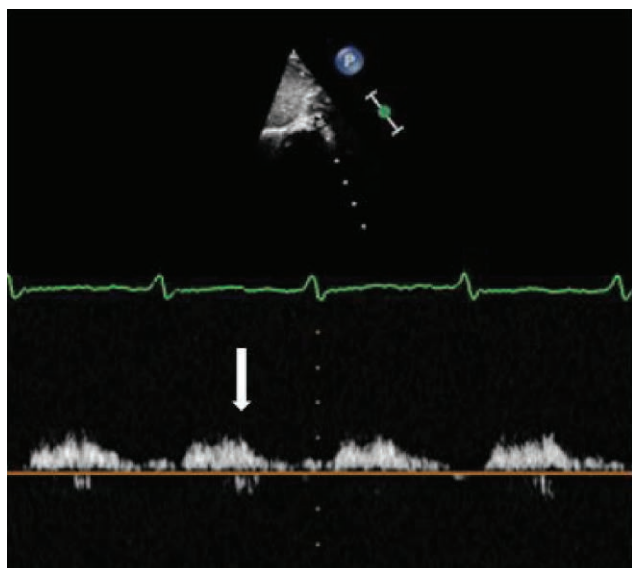
W badaniach laboratoryjnych krwi (morfologia krwi, jogram, biochemia, hormony tarczycy) nie stwierdzono istotnych nieprawidłowości. Zapis 12-odprowadzeniowego ekg (ryc. 1) i zdjęcia przeglądowe klatki piersiowej (ryc. 2) były prawidłowe. USG jamy brzusznej uwidocznilo zdwojenie układu kielichowo-miedniczkowego nerki lewej, USG przeciemięzkowe było w normie, z kolei USG szyi uwidocznilo po stronie lewej przestrzeń płynową o wymiarach 33 x 15 x 29 mm, odpowiadającą obrazowi naczyniaka limfatycznego. W echo serca przepływ w aorcie brzusznej z zachowaną pulsacją, ale wydłużony na fazę rozkurczu (ryc. 3), aorta brzuszna na poziomie przepony o średnicy 6 mm. Cieśń w największym miejscu do ok. 2 mm (ryc. 4), z nieprawidłowym kształtem przepływu krwi (ryc. 5), z maksymalnym gradientem ciśnienia



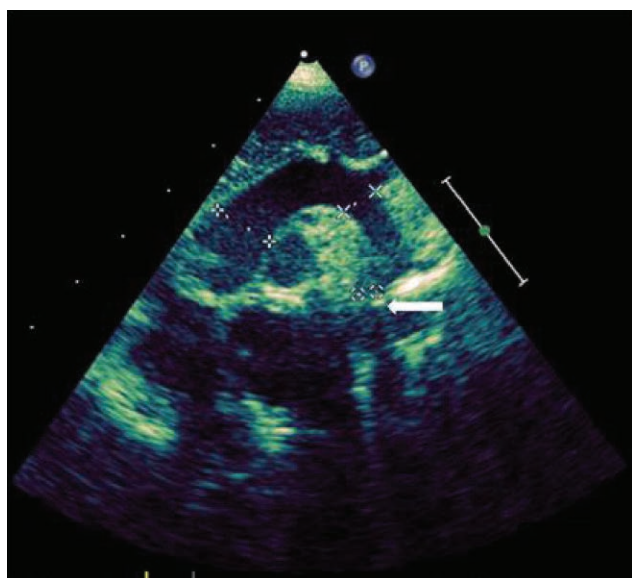
Ryc. 1. Dwunastoodprowadzeniowy zapis ekg, przesuw 50 mm/s, cecha 10 mm/mV. Zapis w normie dla wieku – prawidłowy, dość niski woltaż zespołów QRS w odprawieniach kończynowych



Ryc. 2. Przeładowe zdjęcie klatki piersiowej. Wynik prawidłowy. Grasica tworzy cień śródpiersia górnego – w normie dla wieku

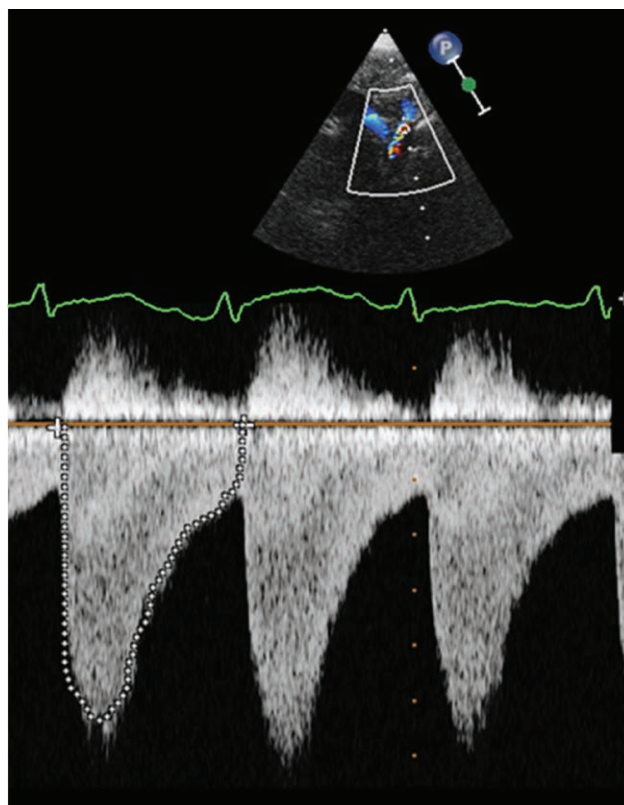


Ryc. 3. Nieprawidłowy kształt krzywej przepływu w aorcie brzusznej w badaniu dopplerowskim metodą fali pulsacyjnej – fala przepływu spłaszczona i wydłużona na fazę rozkurczu (strzałka)



Ryc. 4. Wizualizacja łuku aorty echokardiografią dwuwymiarową w projekcji nadmostkowej – pomiary kolejno od strony lewej aorty wstępującej, części poprzecznej łuku aorty oraz cieśni aorty (strzałka)

skurczowego przez miejsce zwężenia do 60 mmHg. Zastawka aortalna dwupłatkowa, o prawidłowej funkcji. Pierścień aortalny ok. 8 mm, opuszka aorty 10 mm, aorta wstępująca 9,4 mm, część poprzeczna łuku 6 mm, aorta zstępująca za zwężeniem ok. 7 mm. Wielkość i funkcja skurczowa lewej komory serca były w normie. Rejestrowano śladowy lewo-prawy przepływ krwi przez otwór owalny, nie zarejestrowano przepływu przez przewód tętniczy, obserwowano wyraźnie widoczny przepływ w naczyniach międzyżebrowych odchodzących od aorty przed zwężeniem.



Ryc. 5. Tzw. „zęby piły” – charakterystyczny profil przepływu krwi w miejscu zwężenia cieśni aorty oceniany w badaniu dopplerowskim metodą fali ciągłej

Celem pełnej wizualizacji anomalii naczyniowej wykonano angiotomografię komputerową łuku aorty we śnie spontanicznym, potwierdzając ostatecznie rozpoznanie CoA (ryc. 6).

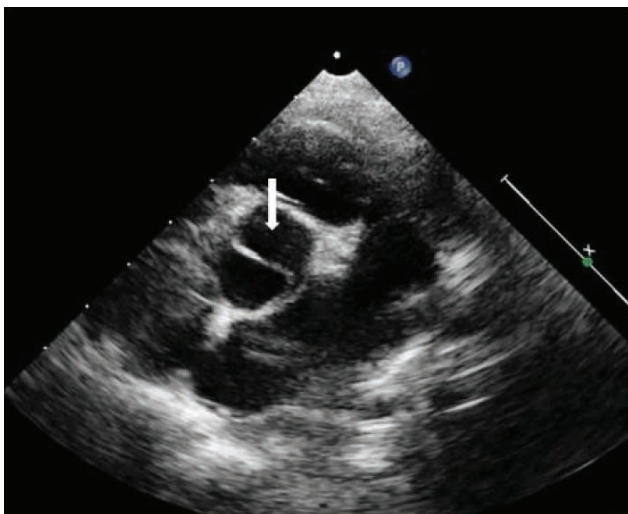
Na podstawie obrazu klinicznego, echokardiograficznego i tomografii komputerowej rozpoznano CoA. Ponadto w badaniu echo stwierdzono BAV bez zaburzeń funkcji zastawki aortalnej, bez poszerzenia opuszki aorty ani aorty wstępującej. Na konsylium kardiochirurgicznym dziewczynkę zakwalifikowano do operacji CoA. Przeniesiono ją do oddziału kardiochirurgicznego, gdzie w 30. dobie życia wykonano operację. W pooperacyjnym badaniu echokardiograficznym: przepływ o prawidłowym spektrum w miejscu operowanym, prawidłowa wielkość i kurczliwość lewej komory serca, prawidłowy przepływ w aorcie brzusznej. W trakcie obserwacji w oddziale kardiochirurgii bez niepokojących objawów, prawidłowe tętno na tętnicach kończyn dolnych, ciśnienie tętnicze na prawej kończynie górnej 97/50 mmHg, na prawej kończynie dolnej 95/54 mmHg. Wypisana do domu w 11. dobie po operacji w stanie dobrym, z zaleceniem dalszej opieki wielospecjalistycznej, bez leków.

Dziewczynka ma wykonywane badania kontrolne w ramach poradni i/lub oddziału kardiologicznego co roku. Ponadto pozostaje pod opieką poradni endokrynologicznej i nefrologicznej. Aktualnie 5-letnia, wzrost 106 cm (25. centyl), masa ciała 18 kg (25.-50. centyl), ciśnienie tętnicze na prawej kończynie górnej 102/53 mmHg (poniżej 90. centyla



Ryc. 6. Ocena anatomii łuku aorty metodą angiotomografii komputerowej. Strzałka wskazuje zwężoną cięść aorty

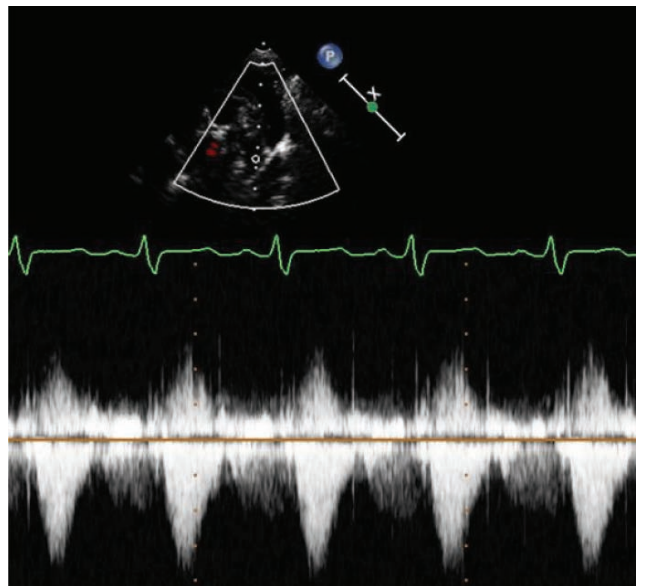
według norm dla wieku, płci i wzrostu), na prawej kończynie dolnej 114/61 mmHg. W 12-odprowadzeniowym ekg i przeglądowym zdjęciu klatki piersiowej nie ma nieprawidłowości. W przekłatkowym badaniu echokardiograficznym bez przecieku przez przegrodę międzyprzedsionkową, dwupłatkowa zastawka aortalna (ryc. 7) o prawidłowej funkcji, prawidłowe parametry łuku aorty, w miejscu cięści bez zwężeń (ryc. 8), prawidłowy profil przepływu w miejscu operowanym (ryc. 9), prawidłowy przepływ w aorcie brzusznej (ryc. 10).



Ryc. 7. Echokardiografia dwuwymiarowa, projekcja przy-mostkowa w osi krótkiej, strzałka wskazuje zamkniętą dwu-płatkową zastawkę aortalną



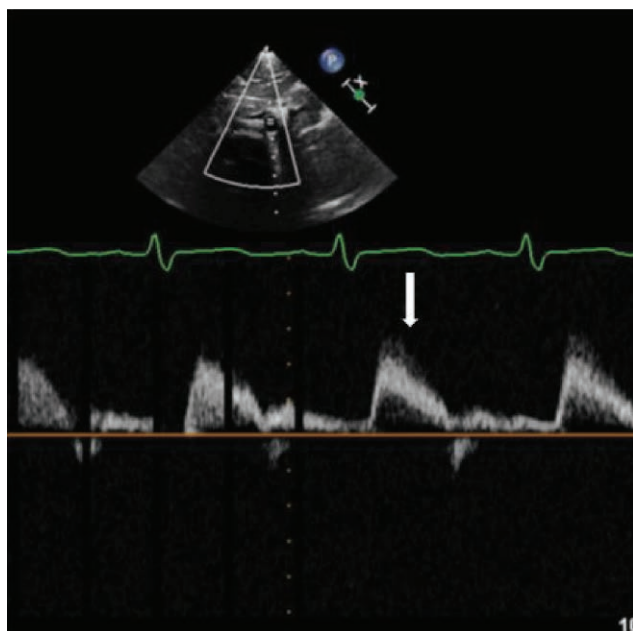
Ryc. 8. Echokardiografia dwuwymiarowa, projekcja nadmostkowa – strzałka wskazuje miejsce operowane bez zwężeń



Ryc. 9. Prawidłowy profil przepływu krwi w miejscu operowanym oceniany w badaniu dopplerowskim metodą fali ciągłej

DYSKUSJA

Zespół Turnera, opisany niespełna przed wiekiem (1), wciąż stanowi dla klinicystów wyzwanie diagnostyczno-terapeutyczne. Pacjenci wymagają wielokierunkowej i systematycznej opieki, jednak to choroby układu sercowo-naczyniowego mają największy wpływ na śmiertelność i umieralność pacjentek z TS. Zespół, pomimo charakterystycznych cech klinicznych, wciąż jest rozpoznawany późno. W Stanach Zjednoczonych nadal u wielu dziewczynek z niedoborem wzrostu wysuwa się podejrzenie zespołu Turnera w wieku 8-10 lat, gdy terapia hormonem wzrostu nie przynosi już oczekiwanego efektu. Przeciętnie diagnoza stawiana jest dopiero po ok. 5 latach od stwierdzenia po raz pierwszy wzrostu poniżej 5. centyla. Niewątpliwie



Ryc. 10. Pulsacyjny przepływ w aorcii brzusznej w badaniu dopplerowskim metodą fali pulsacyjnej (strzałka)

późne rozpoznanie pociąga za sobą możliwe powikłania chorób współistniejących.

U opisywanej pacjentki powodem wykonania kariotypu prenatalnie było rozpoznanie w USG w ciąży wodniaka okolicy szyi (tzw. *cystic hygroma* lub *cystic lymphangioma*). Jest to jeden z istotnych parametrów sugerujących zespół wad wrodzonych u płodu, w tym TS (2). Innymi parametrami sugerującymi TS u płodu są: zwiększenie przezierności karku, wrodzone wady serca, skrócenie kości uda (3). W badaniu Scholl i Chasen (4) 43% płodów z naczyniakiem szyi o charakterze *cystic hygroma* miało nieprawidłowy kariotyp.

Opisana przez nas pacjentka urodziła się krótko przed terminem, z masą ciała i długością adekwatną do wieku ciążowego, w średnim stanie ogólnym, wymagała w pierwszych dniach życia wparcia oddechowego. Charakterystyczne cechy dysmorfii korelowały z rozpoznaniem prenatalnym. Hagman i wsp. (5) analizując charakterystykę noworodków z TS, stwierdzili istotnie wyższą częstość wcześniactwa, przeważnie pomiędzy 32.-36. tygodniem ciąży. Ponadto w analizowanej grupie autorzy stwierdzili istotnie wyższe ryzyko hipotrofii wewnątrzmacicznej w porównaniu z populacją dzieci zdrowych. Z kolei w wieloośrodkowym badaniu Yesilkaya i wsp. (6) z udziałem ponad 800 dziewczynek z TS autorzy uzyskali odmienne wyniki: średnia masa urodzeniowa wynosiła 3000 ± 580 g, średnia długość urodzeniowa $48 \pm 2,5$ cm, średni wiek ciążowy 39 ± 2 tygodnie. Jakkolwiek ryzyko urodzenia dziecka z TS rośnie z wiekiem matki, to w obu badaniach większość dzieci z TS urodziło się z cięż młodych.

Już w oddziale noworodkowym, z uwagi na prenatalne rozpoznanie zespołu genetycznego oraz stwierdzenie szmeru nad sercem, rozpoczęto diagnostykę kardiologiczną i wykonano echo serca. Rozpoznano BAV, wysunięto podejrzenie CoA. W literaturze ugruntowany jest fakt, iż anomalie układu

sercowo-naczyniowego stanowią problem u ok. połowy pacjentów z TS. Najczęściej obserwuje się anomalie łuku aorty (do 50% pacjentów, w tym CoA stanowiącą ok. 1/3 anomalii łuku aorty), BAV (do 30% pacjentów), rzadziej ubytki przegród serca, wady tętnic wieńcowych (6, 7).

W związku z faktem, iż na podstawie obrazu klinicznego i wykonanych badań rozpoznano przewężenie w miejscu cieśni aorty bez znaczenia hemodynamicznego, noworodek został wypisany do domu z zaleceniami kontroli kardiologicznej. W 4. tygodniu życia stwierdzono kliniczne nieprawidłowości sugerujące progresję zaburzeń hemodynamicznych zogniskowanych w cieśni aorty. Dziecko prezentowało klasyczne objawy CoA – szmer skurczowy u podstawy serca o umiarkowanej głośności, promieniujący do pleców, niewyczuwalne tętno na tętnicach udowych, nieprawidłowy tzw. gradient manometryczny ciśnienia skurczowego pomiędzy kończyną górną i dolną, tzn. różnicę ciśnień na niekorzyść kończyny dolnej, przekraczającą 20 mmHg (u opisywanego pacjenta gradient manometryczny ciśnienia skurczowego wynosił 31 mmHg) (8). Nadciśnienie tętnicze, objaw często stwierdzany u starszych dzieci z natywną koarktacją aorty, u noworodków występuje rzadko, pojawia się, gdy zamyka się przewód tętniczy i/lub narasta zwężenie.

Badanie echokardiograficzne potwierdziło kliniczne podejrzenie CoA. W wielu ośrodkach, przed kwalifikacją do operacji CoA wykonywana jest angiografia tomografii komputerowej celem dokładnej wizualizacji łuku aorty (9). W przypadku naszej pacjentki, po wykonaniu badania echokardiograficznego nie było wątpliwości diagnostycznych, to jednak pełne zobrazowanie anatomii łuku wraz z odejściem tętnic dogłowych, z możliwością opracowania trójwymiarowych rekonstrukcji, znacznie wzbogaca diagnozę, daje kardiochirurgowi dużo większy komfort zarówno przy kwalifikacji do operacji, jak i w czasie zabiegu. Bezsprzecznie angiografia tomografii komputerowej lepiej niż badanie echokardiograficzne ujawni naczynia krążenia obocznego. Warto podkreślić, że w ośrodkach mających wysokiej klasy tomografy i doświadczony zespół, rutynowo już wykonuje się to badanie u noworodków bez znieczulenia ogólnego, we śnie spontanicznym, bez pozostawiania na czczo, a samo wykonanie badania trwa kilka sekund. Dzięki temu u noworodków z CoA w przypadku wątpliwości diagnostycznych nie wykonuje się już cewnikowania serca z aortografią.

Dziewczynka została zakwalifikowana do zabiegu kardiologicznego. Aktualnie leczenie operacyjne jest metodą z wyboru w przypadkach natywnej koarktacji aorty u noworodka (10). Techniki operacyjne polegają na poszerzeniu miejsca zwężenia materiałem naturalnym (własne tkanki, materiały biologiczne) lub sztucznym. Preferowaną metodą jest zespolenie „koniec do końca”, a w przypadku noworodków z hipoplazją łuku aorty tzw. *extended end-to-end anastomosis* lub metoda Waldhausena. Ta ostatnia metoda, z uwagi na swój „okaleczający” charakter (poszerzenie zwężonej cieśni przy użyciu łaty z kikuta odciętej lewej tętnicy podobojczykowej) zastępowana jest innymi technikami (11). Niemniej jednak w nieodległej przeszłości była to metoda preferowana w niektórych ośrodkach, dlatego w codziennej praktyce wciąż mamy do czynienia z liczną grupą pacjentów operowanych

z powodu CoA tą metodą. Z uwagi na niezmiernie szybki rozwój krążenia obocznego od tętnicy kręgosłupowej i podłopatkowej, kazuistycznie obserwuje się w okresie pooperacyjnym problemy z ukrwieniem lewej kończyny górnej. Po operacji metodą Waldhausena starsze dzieci mogą zgłaszać, że siła lewego ramienia jest zauważalnie niższa, w badaniu obserwuje się u nich niewielką asymetrię tkanki mięśniowej. Należy pamiętać, że ciśnienie tętnicze na lewym ramieniu jest w tej grupie pacjentów znacznie niższe lub nieoznaczalne, a badając tętno jednocześnie na obu tętnicach promieniowych, stwierdzamy na lewym nadgarstku wyraźne opóźnienie fali tętna. Związane jest to z późniejszym wypełnieniem lewej tętnicy promieniowej przez krążenie oboczne. Z tych względów należy mierzyć ciśnienie tętnicze w tej grupie pacjentów na prawej kończynie górnej.

U starszych dzieci leczeniem z wyboru CoA jest angioplastyka balonowa, a u nastolatków – implantacja stentu naczyniowego (12). Długofalowe wyniki są bardzo dobre, ryzyko powikłań niskie, a samo działanie mniej inwazyjne niż w przypadku operacji. W przypadku noworodków w ciężkim stanie ogólnym, ze współistniejącymi wadami serca lub anomaliami pozanaczyniowymi, u których ryzyko okołoperacyjne związane z zabiegiem CoA jest zbyt duże, można rozważyć angioplastykę balonową natywnej CoA lub nawet implantację stentu wieńcowego w miejscu zwężenia (13, 14). Działanie takie wykonywane jest w wyjątkowych sytuacjach i ma charakter wyłącznie paliacji, której celem jest przedłużenie życia i operacja CoA po ustabilizowaniu stanu dziecka. Z tych względów leczenie metodami kardiologii interwencyjnej u naszej pacjentki w ogóle nie było brane pod uwagę. Warto nadmienić, że angioplastyka balonowa jest metodą z wyboru w przypadku nawrotu zwężenia w miejscu operowanym (15).

Prezentowana dziewczynka wymaga od czasu operacji systematycznej opieki kardiologicznej zarówno z powodu operowanej CoA, jak i z powodu BAV. Aktualne badania dowodzą dobrego wyniku leczenia, ale nawet w takiej sytuacji pacjenci po operacji CoA mają ryzyko w trakcie dalszej obserwacji nawrotu zwężenia w miejscu operowanym, nadciśnienia tętniczego i nadciśnienia tętniczego wysiłkowego (8). Nadciśnienie tętnicze stwierdza się często w okresie odległym po korekcji koarktacji aorty na skutek zwiększonej sztywności aorty i naczyń tętniczych powyżej miejsca zwężenia, co wynika z odmiennej budowy histologicznej ścian naczyń. Dziewczynka wymaga systematycznych kontroli z pomiarem ciśnienia tętniczego na kończynach, również celem oceny manometrycznego gradientu ciśnień, badaniem EKG i echo serca.

Osobny problem stanowi u naszej pacjentki rozpoznanie BAV. Aktualnie funkcja zastawki jest prawidłowa, nie wyklucza to jej niedomykalności lub zwężenia w przyszłości. Od dawna zwraca się również uwagę, że u pacjentów z BAV problem nie dotyczy wyłącznie zastawki, lecz również aorty (16). 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 zwiększając ryzyko nagłych interwencji kardiologicznych w przypadku rozwarstwienia ściany

aorty. Poważne powikłania dotyczą około 1/3 pacjentów z BAV. 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 (17).

W ramach diagnostyki w oddziale kardiologii wykonano USG nerek, w którym stwierdzono zdwojenie układu kielichowo-miedniczkowego nerki lewej. Wrodzone malformacje nerek występują u ok. 30-40% dzieci z TS (18). W obrazie dominują, podobnie jak u naszej pacjentki, wady układu odprowadzającego mocz do pęcherza moczowego (ok. 20%). Istotny odsetek (ok. 10%) stanowi nerka podkowiasta.

Wady nerek i serca mogą zwiększać ryzyko nadciśnienia tętniczego, które w tej grupie chorych i tak jest podwyższone (19). Jest stwierdzane u około 30% dzieci i 60% dorosłych z TS. Farmakoterapię rozpoczyna się zwykle od leku beta-adrenolitycznego, ze względu na ich korzystny wpływ hamujący poszerzenie aorty i zmniejszenie ryzyka jej rozwarstwienia (3). Lekami drugiego rzutu są inhibitory konwertazy angiotensyny.

Nadciśnienie tętnicze i wrodzone wady serca istotnie predysponują do rozwarstwienia aorty, które u pacjentek z TS jest najważniejszym czynnikiem zwiększonej śmiertelności (20). Największe ryzyko rozwarstwienia aorty przypada na 3.-4. dekadę życia. Należy jednak podkreślić, że za rozwarstwienie aorty odpowiadają również czynniki genetyczne: nie każda pacjentka z TS i rozwarstwieniem aorty ma czynniki ryzyka pod postacią BAV, CoA czy nadciśnienia tętniczego. Na podstawie długofalowych obserwacji stwierdzono także, że nie każda pacjentka, u której doszło do rozwarstwienia aorty, miała wcześniej poszerzenie aorty (21).

W związku z powyższym szeroko podnoszone jest monitorowanie pacjentek z TS (22). Każda pacjentka po postawieniu rozpoznania powinna mieć badanie przedmiotowe z pomiarem ciśnienia tętniczego na kończynach, wykonane badanie echokardiograficzne i EKG (rzadko bloki przedsionkowo-komorowe i zespół wydłużonego QT) (23). Nawet w przypadku prawidłowych wyników zaleca się systematyczną ocenę, nie rzadziej niż co 5 lat, najlepiej z wykorzystaniem także rezonansu magnetycznego (anomalia łuku aorty, aorty zstępującej i piersiowej są trudne lub niemożliwe do oceny w echo). Biorąc pod uwagę fakt, iż u młodszych dzieci do wykonania angiografii rezonansu magnetycznego potrzebna jest sedacja lub znieczulenie ogólne, zaleca się, by u dzieci z TS bez innych wskazań wykonać je pierwszorazowo w wieku umożliwiającym przeprowadzenie badania bez pomocy farmakoterapii działającej ośrodkowo (24).

PODSUMOWANIE

Pacjentki z zespołem Turnera wymagają wielospecjalistycznej opieki. U dziewczynek dotkniętych tym zespołem szczególnie wcześnie należy poszukiwać chorób układu sercowo-naczyniowego. Często współistnieją one z zespołem Turnera, objawy wad serca mogą wystąpić już w okresie noworodkowym, a schorzenia układu sercowo-naczyniowego mają największy wpływ na rokowanie. Należy pamiętać, że

nawet dobry wynik leczenia zwężenia cieśni aorty nie zwalnia z systematycznych kontroli kardiologicznych z uwagi na późne powikłania i problem nadciśnienia tętniczego w okresie odległym od operacji. Z kolei dwupłatkowa zastawka aortalna może być wadą izolowaną lub współistnieć z patologią łuku aorty. U dzieci dwupłatkowa zastawka aortalna najczęściej prowadzi do jej niedomykalności, ale nawet przy prawidłowej

funkcji predysponuje do tętniaków aorty wstępującej, piersiowej, rzadziej brzusznej. Choroby innych narządów i układów (niski wzrost, anomalie nerek) mają wpływ na jakość życia, poza tym mogą wikłać patologie układu krążenia, np. nadciśnienie tętnicze zwiększa ryzyko rozwarstwienia aorty, szczególnie u dziewczynek z dwupłatkową zastawką aortalną.

Konflikt interesów Conflict of interest

Brak konfliktu interesów
None

Adres do korespondencji

*Bożena Werner
Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego
i Pediatrii Ogólnej
Warszawski Uniwersytet Medyczny
ul. Żwirki i Wigury 63A, 02-091 Warszawa
tel.: +48 (22) 317-95-88
e-mail: bozena.werner@wum.edu.pl

Piśmiennictwo

1. Turner HH: A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinology* 1938; 28: 566-574.
2. Alpman A, Cogulu O, Akgul M et al.: Prenatally diagnosed Turner syndrome and cystic hygroma: incidence and reasons for referrals. *Fetal Diagn Ther* 2009; 25: 58-61.
3. Bondy CA, Turner Syndrome Study Group: Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92: 10-25.
4. Scholl J, Chasen ST: First trimester cystic hygroma: does early detection matter? *Prenat Diagn* 2016; 36: 432-436.
5. Hagman A, Wennerholm UB, Kallen K et al.: Women who gave birth to girls with Turner syndrome: maternal and neonatal characteristics. *Hum Reprod* 2010; 25: 1553-1560.
6. Yeşilkaya E, Bereket A, Darendeliler F et al.: Turner syndrome and associated problems in Turkish children: a multicenter study. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2015; 7: 27-36.
7. Mortensen KH, Andersen NH, Gravholt CH: Cardiovascular phenotype in Turner syndrome – integrating cardiology, genetics, and endocrinology. *Endocr Rev* 2012; 33: 677-714.
8. Floriańczyk F: Wady łuku aorty. [W:] Werner B (red.): Wady serca u dzieci dla pediatrów i lekarzy rodzinnych. Wyd. I. Medical Tribune Polska, Warszawa 2015: 155-173.
9. Han BK, Rigsby CK, Hlavacek A et al.: Computed Tomography Imaging in Patients with Congenital Heart Disease Part I: Rationale and Utility. An Expert Consensus Document of the Society of Cardiovascular Computed Tomography (SCCT): Endorsed by the Society of Pediatric Radiology (SPR) and the North American Society of Cardiac Imaging (NASCI). *J Cardiovasc Comput Tomogr* 2015; 9: 475-492.
10. Korbmacher B, Krogmann ON, Rammos S et al.: Repair of critical aortic coarctation in neonatal age. *J Cardiovasc Surg* 2002; 43: 1-6.
11. King H, Waldhausen JA: Aortoplasty in infants with coarctation. *Circ* 1963; 27: 890-894.
12. Thanopoulos BD, Giannakoulas G, Giannopoulos A: Initial and six-year results of stent implantation for aortic coarctation in children. *Am J Cardiol* 2012; 109: 1499-1503.
13. Lucas V: Stent treatment of neonatal coarctation: another option for critically ill or extremely small patients with unoperated coarctation or failed surgery. *Catheter Cardiovasc Interv* 2010; 75: 562.
14. Ammar RI: Balloon angioplasty for native aortic coarctation in children and infants younger than 12 months: immediate and medium-term follow-up. *J Invasive Cardiol* 2012; 12: 662-666.
15. Agnoletti G, Bonhoeffer P, Borghi A et al.: Age-related aspects of balloon angioplasty for postsurgical aortic recoarctation. *Cardiol Young* 2002; 12: 470-473.
16. Prowotorow-Iwaniukowicz A, Skienzielewski J, Pietrzak R, Werner B: Analiza wybranych parametrów klinicznych i echokardiograficznych u dzieci z dwupłatkową zastawką aortalną. *Nowa Ped* 2015; 19: 50-56.
17. Carro A, Teixido-Tura G, Evangelista A: Aortic dilatation in bicuspid aortic valve disease. *Rev Esp Cardiol* 2012; 65: 977-981.
18. Bilge I, Kayserili H, Emre S et al.: Frequency of renal malformations in Turner syndrome: analysis of 82 Turkish children. *Pediatr Nephrol* 2000; 14: 1111-1114.

19. Fudge EB, Constantacos C, Fudge JC, Davenport M: Improving detection of hypertension in girls with turner syndrome using ambulatory blood pressure monitoring. *Horm Res Paediatr* 2014; 81: 25-31.
20. Matura LA, Ho VB, Rosing DR, Bondy CA: Aortic dilatation and dissection in Turner syndrome. *Circulation* 2007; 116: 1663-1670.
21. 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.
22. Baena N, De Vigan C, Cariati E et al.: Turner syndrome: evaluation of prenatal diagnosis in 19 European registries. *Am J Med Genet A* 2004; 129A: 16-20.
23. Dalla Pozza R, Bechtold S, Urschel S et al.: QTc interval prolongation in children with Turner syndrome: the results of exercise testing and 24-h ECG. *Eur J Pediatr* 2009; 168: 59.
24. Kim HK, Gottliebson W, Hor K et al.: Cardiovascular anomalies in Turner syndrome: spectrum, prevalence, and cardiac MRI findings in a pediatric and young adult population. *Am J Roentgenol* 2011; 196: 454-460.

nadesłano: 03.04.2017

zaakceptowano do druku: 29.05.2017