

Vrodené srdcové ochorenia

Dedičné a vrodené chlopňové ochorenia

Patofyziológia srdcového zlyhávania

Prof. MUDr. Mária Pallayová, PhD.

10.02.2026

Vrodené srdcové ochorenia

Vrodené srdcové ochorenia (VSO)

Definícia a význam

- štrukturálne alebo funkčné abnormality srdca a veľkých ciev
- vznikajúce počas embryonálneho vývoja
- prítomné pri narodení (nie vždy klinicky manifestné hneď)
 - Incidencia: ~8–10 / 1 000 živonarodených
 - Najčastejšie vrodené malformácie/vývojové chyby
- Vďaka kardiochirurgii a intenzívnej starostlivosti dnes **väčšina pacientov prežíva do dospelosti** → rastúca populácia **GUCH** (grown-up congenital heart disease).

Symptoms and Signs of Congenital Heart Defects



Heart murmur



Cyanosis

Vrodené srdcové ochorenia (VSO)

- Vplyv genetiky vs. enviromentálne faktory (napr. TORCH infekcie, fajčenie, alkohol, etc.)
- Rôzny stupeň klinickej signifikancie
 - Klinicky nemé až život ohrozujúce stavy
- Najčastejšie VSO:
 - Defekt septa komôr (35,6 %), defekt predsiení (15,4 %), ductus Botalli apertus (10,2%)
 - Fallotova tetralógia (4,4 %), transpozícia veľkých artérií (TGA; 3,9 %), trikuspidálna atézia (cca 1 – 2 %)

Vrodené srdcové ochorenia (VSO)

Klasifikácia

Acyanotické		Cyanotické	
Bez skratu	Ľavo-pravý skrat	Pravo-ľavý skrat	
Aortálna stenóza	Defekt komorového septa	Fallotova tetralógia	Atrézia trikuspidálnej chlopne
Stenóza a. pulmonalis*	Defekt predsieňového septa	Transpozícia veľkých tepien (ciev)	Jediná funkčná srdcová komora
Koarktácia aorty	Ductus arteriosus Botalli	Ebsteinova anomália	Interrupcia aortálneho oblúku
Anomálne polohy srdca (<i>ectopia cordis a dextrokardia</i>)	Defekt atrioventrikulárneho septa	Hypoplastické ľavé srdce	<i>Eisenmengerov syndróm**</i>
	Parciálny anomálny návrat pľúcnych žíl	Atrézia a. pulmonalis	
	Lutembacherov syndróm	Truncus arteriosus	

*obvykle acyanotická, ale môže pri závažnej viesť k cyanóze (ak je defekt atriálneho septa), **obvykle sa nejedná o vrodenú anomáliu, ale vzhľadom na mechanizmus skratu je uvedený v klasifikácii

Embryologický základ

➤ Normálny vývoj (3.–8. týždeň gravidity):

- septácia predsiení a komôr
- rotácia a delenie výtokového traktu
- vývoj chlopní
- laterizácia (ľavo-pravá os)

! Porucha v konkrétnej fáze → **typická skupina VSO**

- *VSO vznikajú najmä počas **organogenézy v 1. trimestri** (kritické obdobie približne **3.–8. gestačný týždeň**)*
- ***lieky/skupiny liekov**, pri ktorých je **preukázaná alebo pravdepodobná** súvislosť so vznikom vrodených vývojových chýb vrátane **srdcových malformácií*** **teratogénne lieky →**

Vysoko teratogénne (prakticky kontraindikované v gravidite)

A. Perorálne retinoidy (vitamín A deriváty)

- **izotretinoín** (Accutane a i.), **acitretín**: „retinoidový embryofetálny syndróm“; typicky viacorgánové chyby vrátane **vrodených srdcových chýb** (často konotrunkálne/septálne). Izotretinoín má vysoko významné riziko závažných vrodených chýb pri expozícii v gravidite. [NCBI +2](#)

B. Mykofenolát (mycophenolate mofetil / mycophenolate sodium)

- Teratogénny „mykofenolátový embryopatický“ fenotyp; medzi možnými prejavmi sú aj **vrodené srdcové chyby**. [PubMed +1](#)

C. Metotrexát (anti-folát)

- Expozícia v ranom tehotenstve je spojená s typickým syndrómom vrodených chýb; v literatúre sa uvádzajú aj **srdcové defekty** (najmä pri vyšších dávkach a expozícii v skorých týždňoch). [uktis.org +2](#)

D. Warfarín a iné antagonisty vitamínu K

- „warfarínová embryopatia“ pri expozícii najmä v 1. trimestri; okrem kostno-tvárových zmien sa opisujú aj **srdcové malformácie**; klinicky ide o vysoko rizikovú expozíciu (pri mechanických chlopniach sa rieši striktne individualizovane v špecializovanom centre). [PMC +2](#)

E. Talidomid

- Klasický ľudský teratogén; historicky spájaný aj s **vrodenými srdcovými chybami** (popri končatinových a ďalších). [PMC +1](#)

Vrodené srdcové ochorenia (VSO)

Embryologická porucha	Klinický dôsledok
Septácia predsiení	ASD
Septácia komôr	VSD
Výtokový trakt	TOF, TGA
Neural crest bunky	konotrunkálne chyby
Laterizácia	situs inversus, heterotaxia

Konotrunkálne anomálie

- závažné VSCH vznikajúce nesprávnym vývinom výtokových traktov komôr a veľkých ciev (aorta, pľúcnica).
- Zahŕňajú Fallotovu tetralógiu, trunkus arteriosus, transpozíciu veľkých ciev, dvojitý výtok z pravej komory a interrupciu aortálneho oblúka.
- Často sú spojené s genetickými poruchami, najmä mikrodeléciou 22q11.2 (DiGeorgeov syndróm), a vyžadujú včasnú chirurgickú intervenciu.
- <https://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/640-digeorgeuv-syndrom-digoergova-anomalie-priznaky-projevy>

Vrodené srdcové ochorenia (VSO)

Patofyziologická
klasifikácia
(podľa hemodynamiky)

- Skraty zľava doprava

- Skraty sprava doľava

- Obštrukčné lézie

- Paralelné obežné systémy

A) Skraty zľava doprava

- ↑ pľúcny prietok
- riziko pľúcnej hypertenzie
- objemové preťaženie pravého srdca
 - ASD (defekt predsieňového septa)
 - VSD (defekt komorového septa)
 - PDA (perzistujúci ductus arteriosus)

B) Skraty sprava doľava

- Cyanóza
- Systémová hypoxémia
 - Tetralógia Fallot (TOF)
 - Eisenmengerov syndróm

C) Obštrukčné lézie

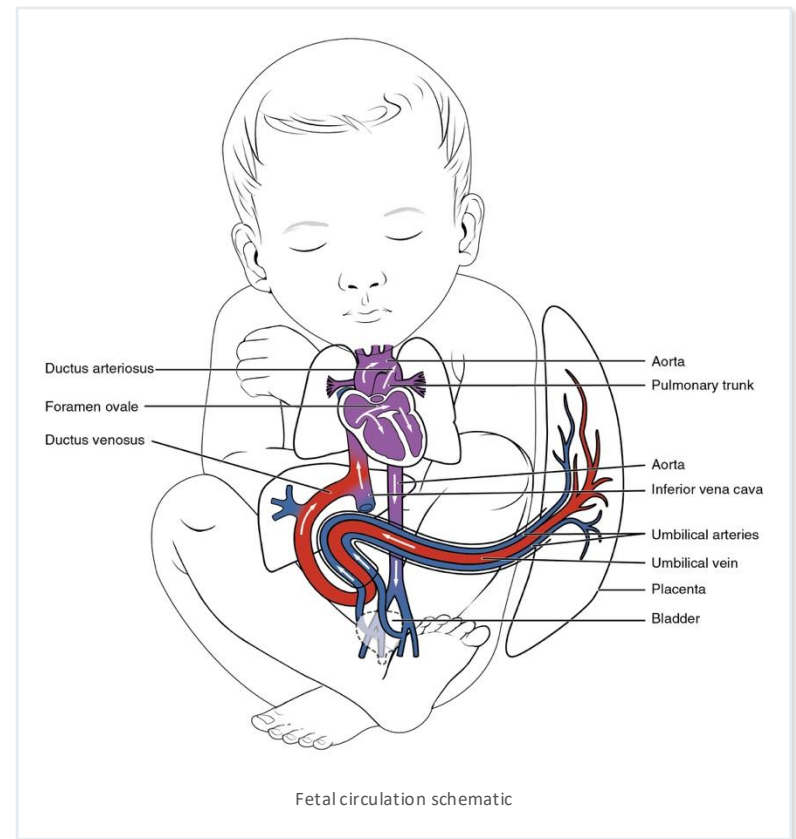
- tlakové preťaženie komôr
- hypertrofia
- diastolická dysfunkcia
 - Koarktácia aorty
 - Aortálna stenóza
 - Pulmonálna stenóza

D) Paralelné obežné systémy

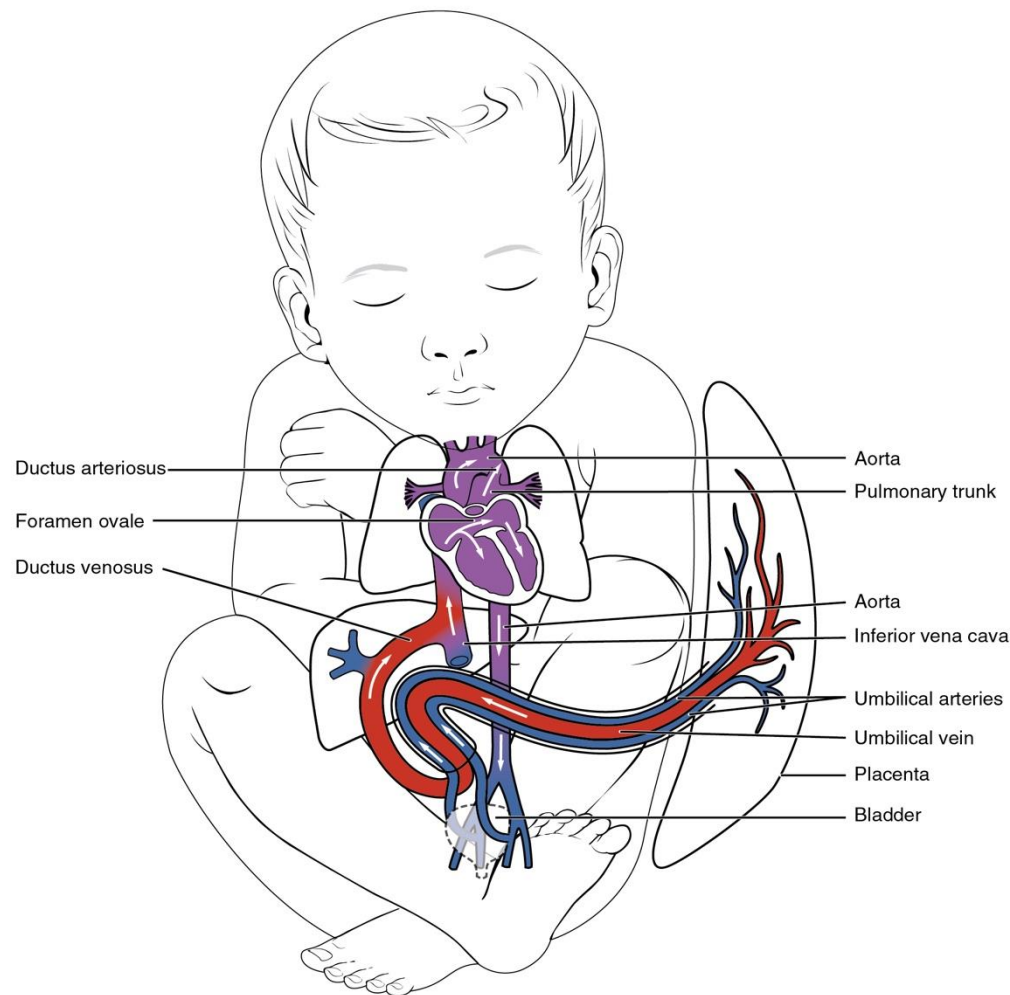
- inkompatibilné so životom bez skratu
 - napr. transpozícia veľkých ciev (TGA)

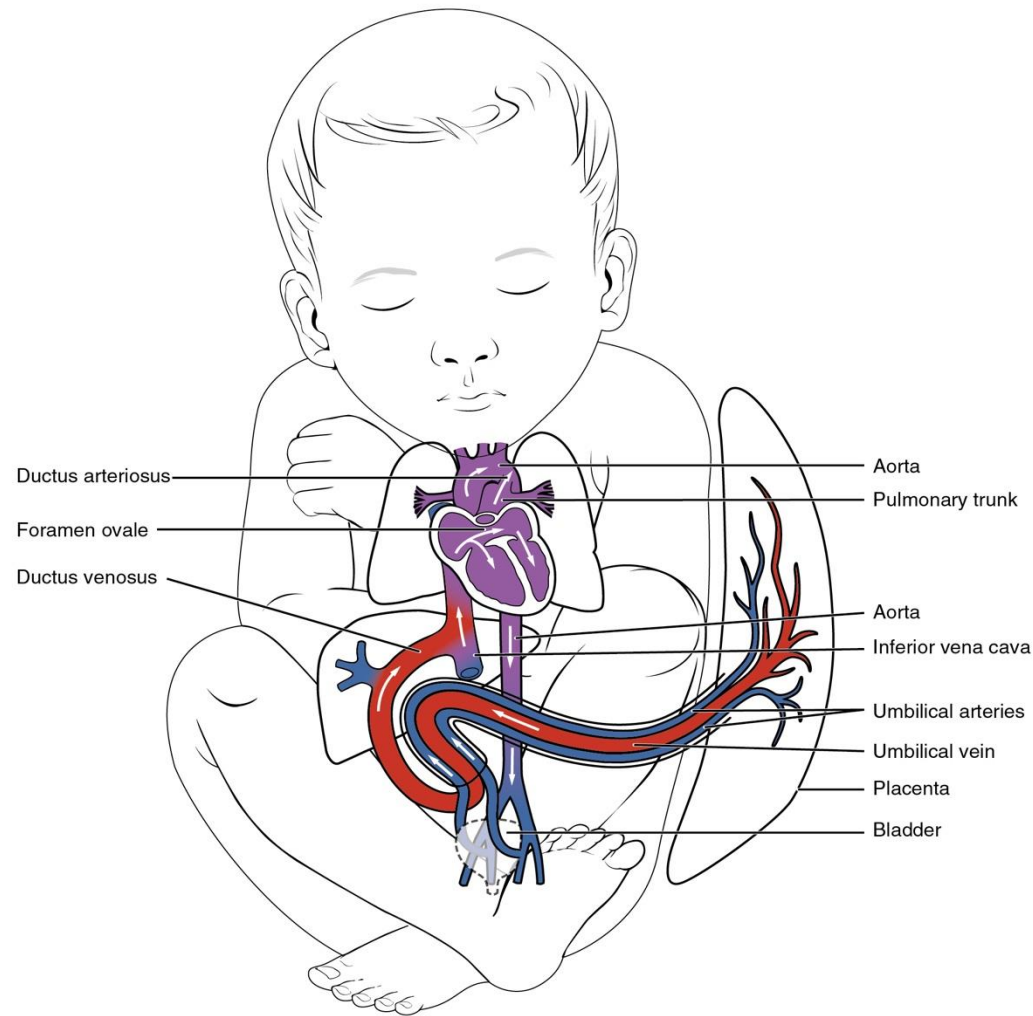
Fetálny obeh: vysoký PVR, placenta ako oxygenátor

- V maternici: pľúca sú naplnené tekutinou → PVR je vysoký → minimálny prietok krvi pľúcami.
- Placenta je oxygenátor s nízkym odporom; krv z pupočníkovej žily je najviac okysličená.
- Väčšina pravej komory obchádza pľúca cez ductus arteriosus (DA) do zostupnej aorty.

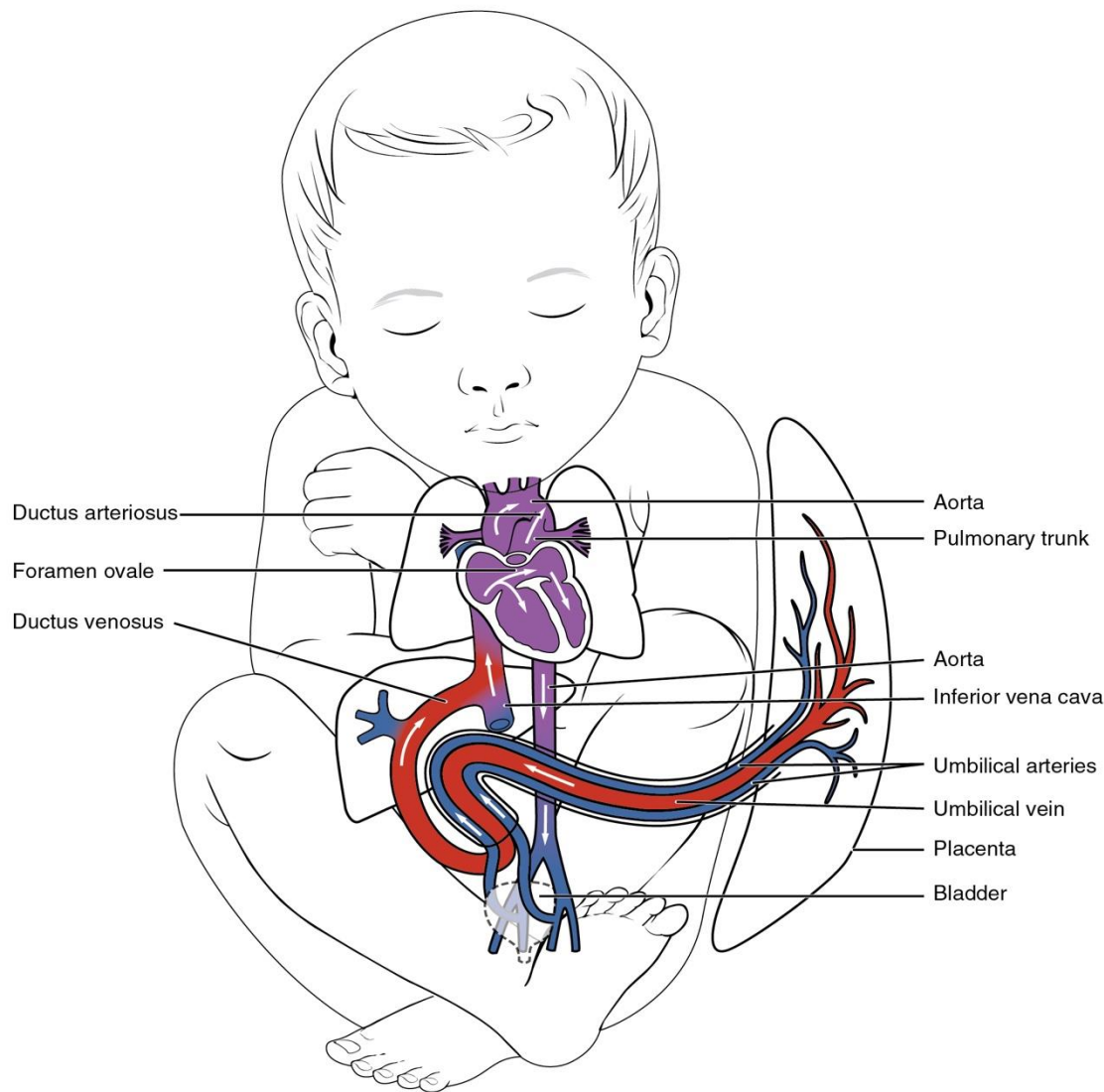


- **Foramen ovale (FO): prúdenie RA → LA pre zásobovanie ľavej komory/mozgu.** Dôležitá štruktúra srdca plodu, ktorá umožňuje priamy prúd okysličenej krvi z RA do LA, obchádza nefunkčné pľúca a zásobuje ľavú komoru a mozog. U plodu tento chlopňovitý otvor umožňuje, aby sa krv s vysokým obsahom kyslíka z placenty dostala najprv do mozgu.





- **Ductus arteriosus (DA): PA→aorta (obchádza pľúca).** Dôležitá fetálna krvná cieva spájajúca hlavnú pľúcnu tepnu priamo so zostupnou aortou, čo umožňuje krvi bohatej na kyslík obísť nefunkčné pľúca naplnené tekutinou. Smeruje výstup pravej komory do systémového obehu a krátko po narodení sa uzavrie a zmení sa na ligamentum arteriosum.

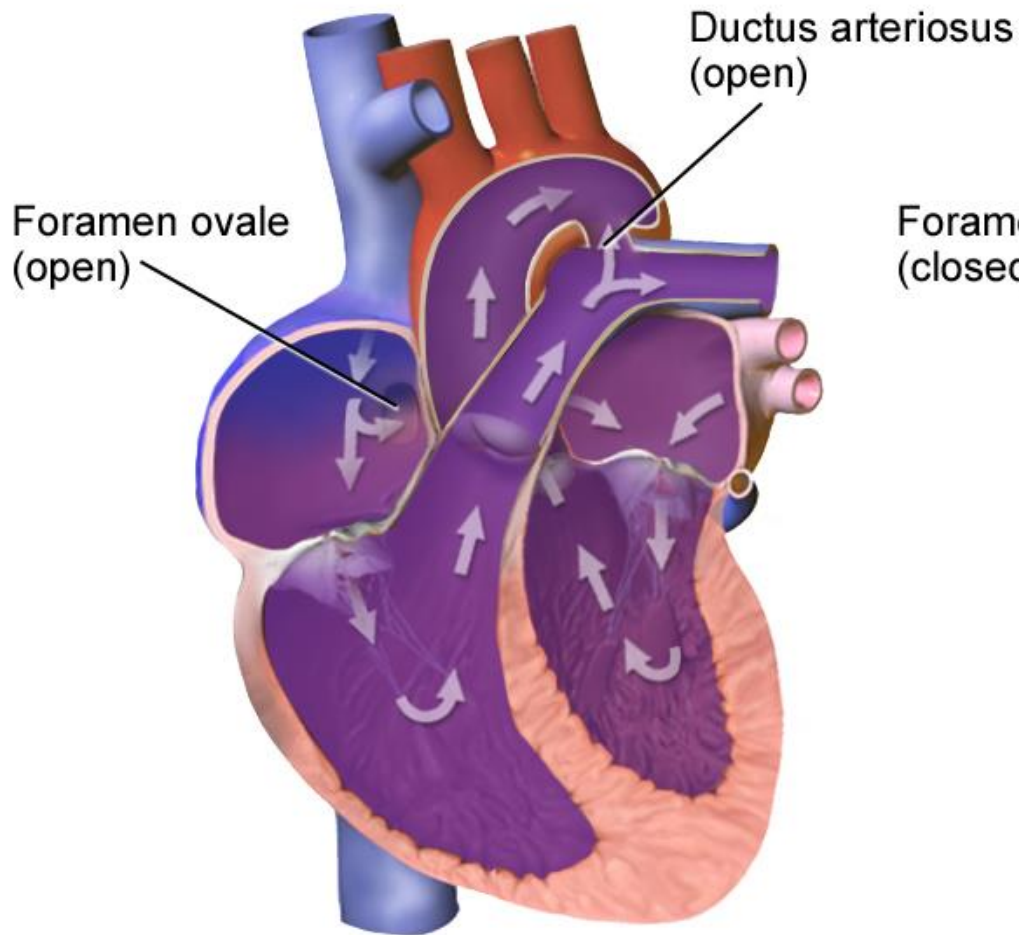


- **Ductus venosus: pupočná žila → dolná dutá žila (IVC).** Dôležitý fetálny cievny skrat spájajúci pupočnú žilu priamo s dolnou dutou žilou (IVC), ktorý umožňuje okysličenej a na živiny bohatej placentárnej krvi obísť pečeň a prúdiť do srdca a mozgu.

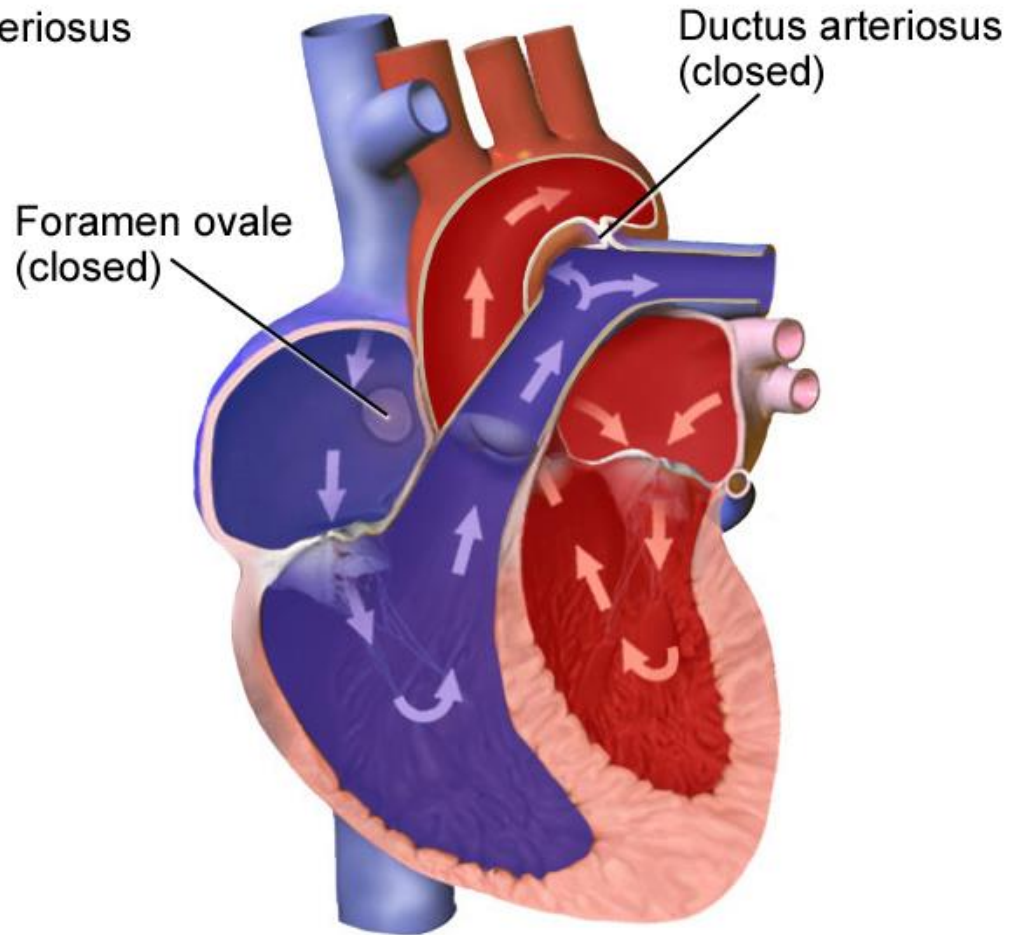
Fyziológia uzáveru: FO a DA

- FO sa funkčne uzavrie, keď tlak v LA prekročí tlak v RA po poklese PVR a zvýšení pľúcneho venózneho návratu.
 - DA sa zužuje v reakcii na zvýšené PaO_2 a znížené prostaglandíny; funkčné uzavretie sa u dojčiat zvyčajne vyskytuje v priebehu prvého dňa.
 - Anatomické uzavretie DA sa dokončí neskôr (dni – týždne); predčasne narodené deti majú často oneskorené uzavretie.
-
- Dve predvídateľné okná zraniteľnosti
 - Hodiny – dni: zúženie ductusu → lézie závislé od ductusu sa môžu prejavíť náhlou cyanózou alebo šokom.
 - Týždne: PVR naďalej klesá → zvýšenie L→R skratov → pľúcna nadmerná cirkulácia a srdcové zlyhanie.
 - Neskoršie mesiace – roky: chronická pľúcna nadmerná cirkulácia → pľúcna hypertenzia.
 - „Dni = ductus“ „Týždne = pokles PVR“
 - Presné načasovanie sa líši, ale vzorec je klinicky robustný.

Fetal Heart



Newborn Heart



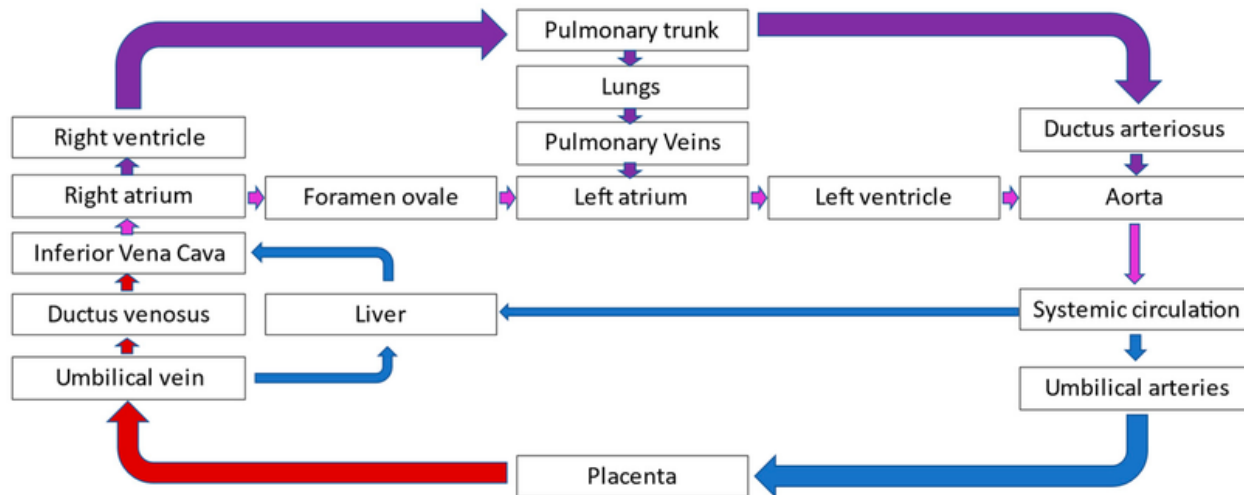
Key postnatal changes

- **FO closes** → atrial septum intact
- **DA closes** → pulmonary & systemic circulations fully separated
- **Pulmonary vascular resistance** ↓, systemic resistance ↑

→ circulation becomes **strictly in series**

A

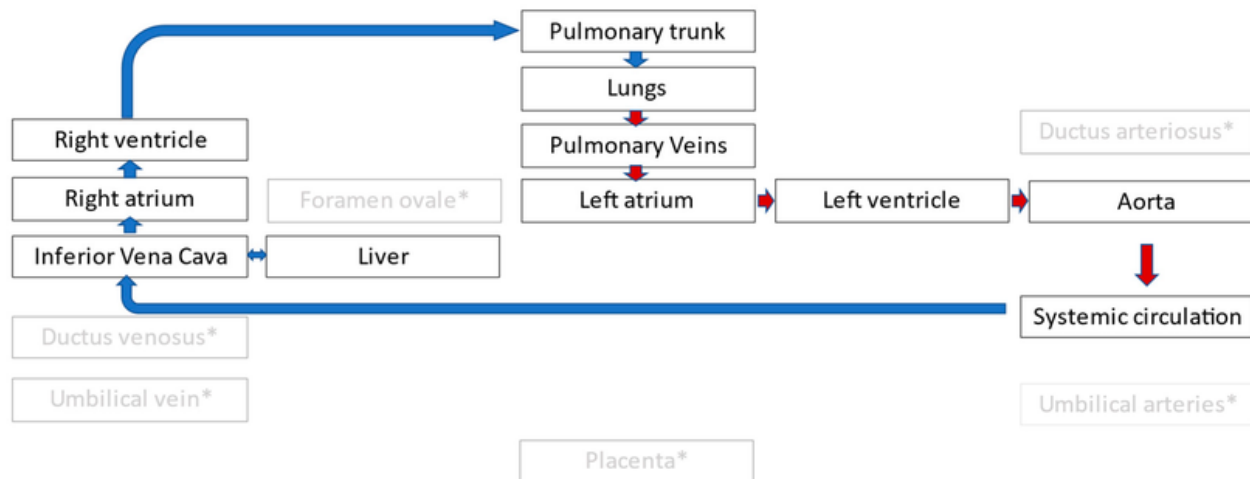
Fetal Circulation ("Parallel Circulation")



*Fetal circulation is **parallel**, not serial: **FO** shunts oxygenated blood to the left heart, while **DA** bypasses the lungs into the systemic circulation.*

B

Post-natal Circulation ("Circulation in series")



*Fetal structures (in gray) disappears after birth

ACYANOTICKÉ VSO BEZ SKRATU

Congenital heart diseases (CHD)

Classification

Acyanotic

No shunt

- Aortic stenosis
- Pulmonary artery stenosis*
- Coarctation of the aorta
- Abnormal cardiac position (*ectopia cordis and dextrocardia*)

Left-to-right shunt

- Ventricular septal defect (VSD)
- Atrial septal defect (ASD)
- Patent ductus arteriosus (PDA; ductus arteriosus of Botallo)
- Atrioventricular septal defect (AVSD)
- Partial anomalous pulmonary venous return (PAPVR)
- Lutembacher syndrome

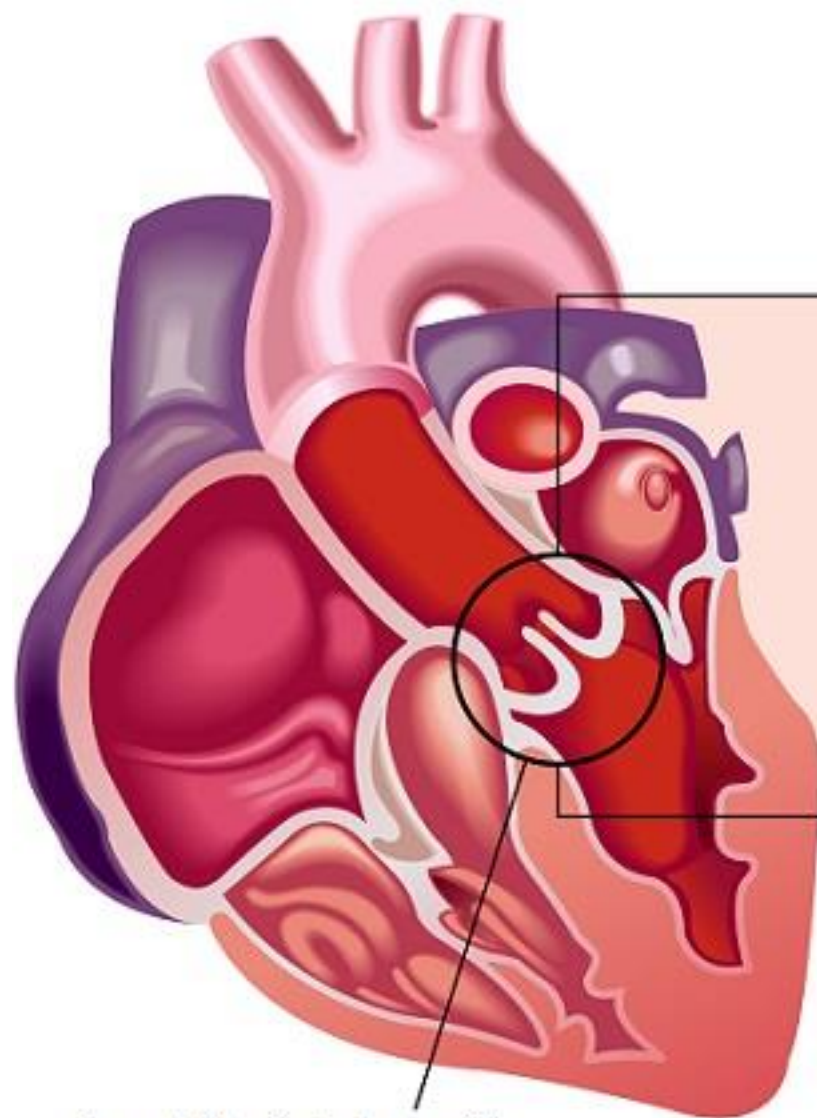
* usually acyanotic, but in severe cases it may lead to cyanosis (if an atrial septal defect is present)

Acyanotické VSO bez skratu

- Aortálna stenóza
- Koarktácia aorty
- Stenóza arteria pulmonalis
- Abnormálne polohy srdca

Aortálna stenóza

- Zúženie ústia aortálnej chlopne v dôsledku anatomickej anomálie alebo zápalového procesu
- Príčiny
 - Zmenený počet cípov chlopne (vrodené) – bikuspidálna (cca 0,5 – 1,4 % populácie), monokuspidálna
 - Získané – reumatická horúčka (rozvojové krajiny), systémový lupus erythematosus, hyperurikémia, infekcie
 - Iné – Pagetova choroba, Fabryho choroba
- Epidemiológia a štatistika
 - 6/1000 pôrodov (viac chlapci)
 - Asi 5 % populácie nad 65 rokov (exponenciálny nárast s vekom, 0,2 – (50 – 59 rokov) vs. 9,8 (80 – 89 rokov))



Aortální chlopeň

Normální
aortální chlopeň



Otevřená

Stenóza
aortální chlopně



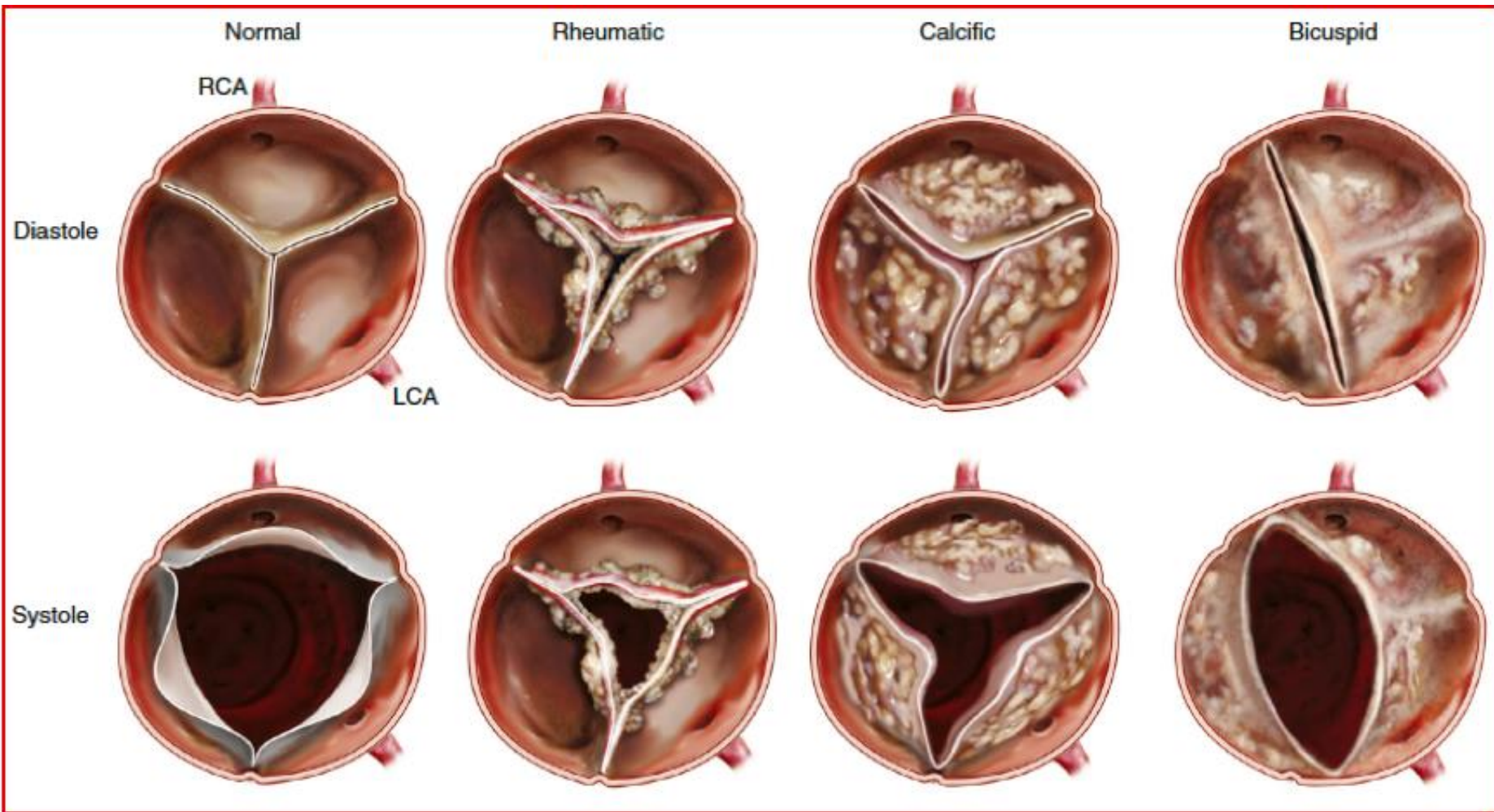
Otevřená



Zavřená



Zavřená



Aortic stenosis etiology: morphology of calcific AS, bicuspid valve, and rheumatic AS (Adapted from C. Otto, Principles of Echocardiography, 2017).

Aortálna stenóza - delenie

1.Valvulárna stenóza

- Reumatická horúčka
- Degeneratívny proces chlopne
 - Prítomnosť bikuspidálnej (zriedkavo monokuspidálnej chlopne)
 - Kalcifikácia trikuspidálnej chlopne (poškodenie asociované s rastúcim vekom, kumulatívny proces)
- Valvulárna trombóza

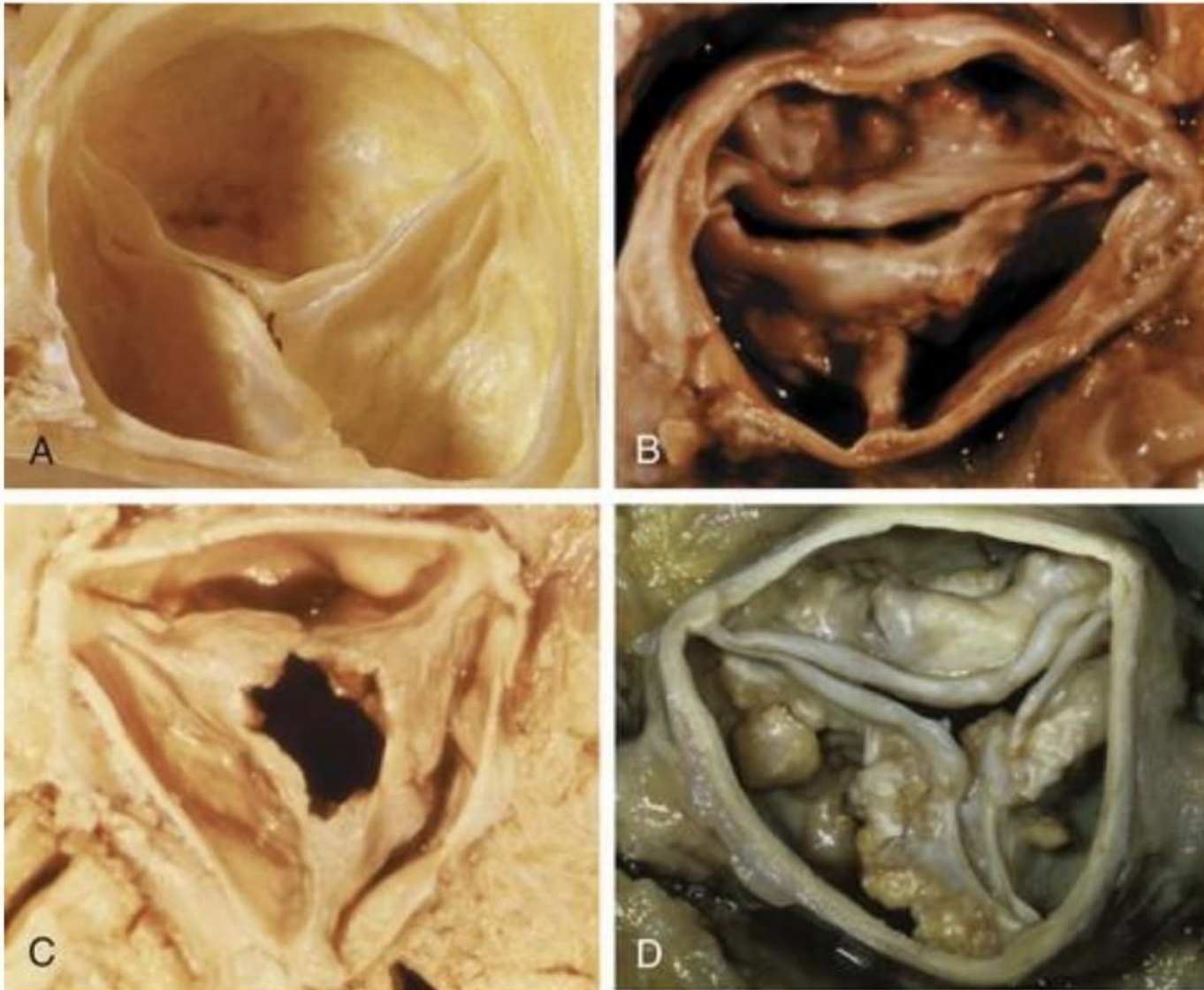
Aortálna stenóza - delenie

2.Subvalvulárna stenóza

- Fixovaná obštrukcia – napr. diskretná fibrotická subaortálna membrána
- Dynamická obštrukcia – napr. hypertrofická kardiomyopatia -> obštrukcia výtokovej časti ľavej komory („left ventricle outflow tract obstruction – LVOTO)

3.Supravalvulárna stenóza

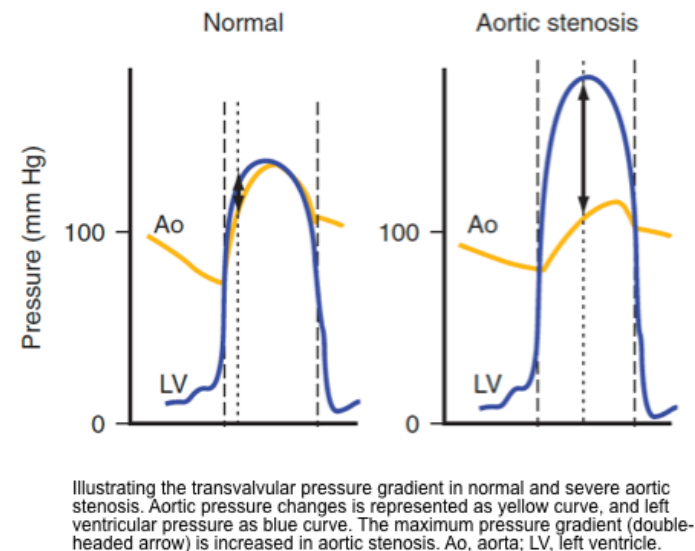
- Zriedkavo – systémová elastínová artériopatia -> „hourglass“ variant -> anulárny prstenec na hornom okraji Valsalvových sínusov



Normálna Ao chlopňa (A),
bikuspidálna s raphe (B), Ao stenóza poreumatická (C), Ao stenóza degeneratívna (D)

Následky aortálnej stenózy - adaptácia

- ↑afterload -> remodelácia ľavej komory -> koncentrická hypertrofia -> diastolická dysfunkcia
 - Stenóza vedie k ↑transvalvulárneho tlakového gradientu
 - Dlhodobé zachovanie ejekčnej frakcie -> asymptomatická
 - Progresívna hypertrofia vedie k maladaptácii
 - ↓koronárnej perfúzie (kvôli ↑LVEDP a ↓trvania diastoly - tachykardia)
 - ↓koronárnej prietokovej rezervy
 - ↑nároky na dodávku O₂
 - Rozvoj myokardiálnej ischemie



Následky aortální stenózy - maladaptácia

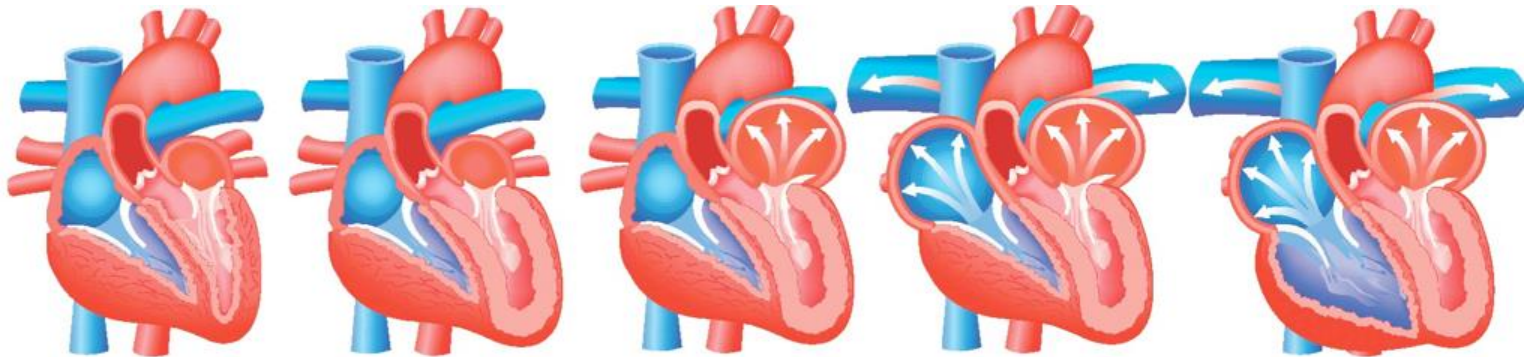
- Nutnosť neustáleho zvyšovania preloadu na udržanie funkcie srdca

1.Diastolická dysfunkcia

- Remodelácia komory -> koncentrická hypertrofia
 - Sekundárna mitrálna regurgitácia -> prenos tlakov do predsene -> dilatácia predsene -> atriálna fibrilácia
 - Pulmonárna hypertenzia typu II -> ↑PCWP -> dysfunkcia pravej komory (*cor translutum*)

2.Systolická dysfunkcia

- Prolongovaná expozícia vysokému tlaku v komore -> fibróza ľavej komory
- Vznik subendokardiálnej ischemie -> ↓ATP pre kontrakcie myokardu, dysfunkcia iónových púmp



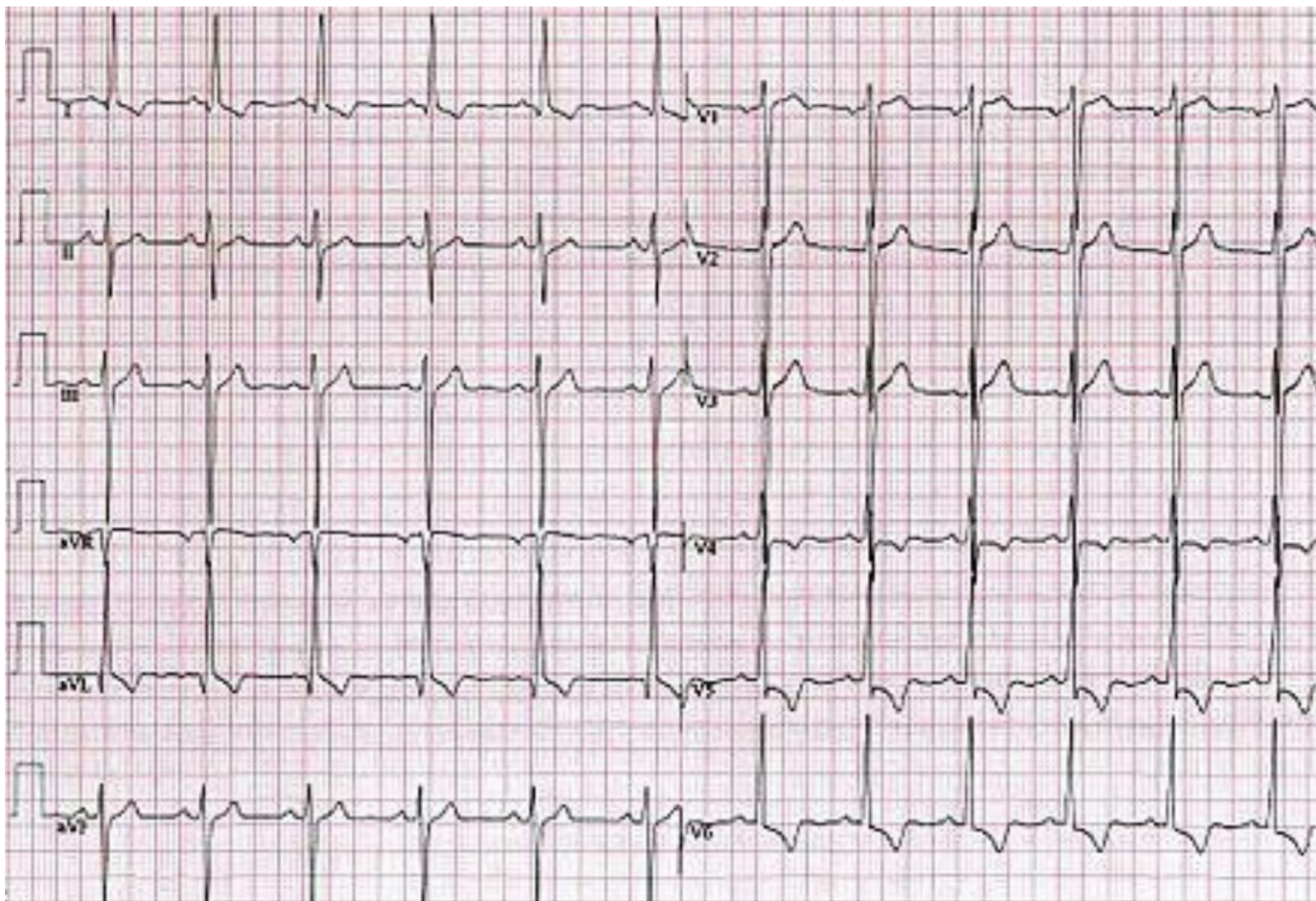
Stages/Criteria	Stage 0	Stage 1	Stage 2	Stage 3	Stage 4
	No Cardiac Damage	LV Damage	LA or Mitral Damage	Pulmonary Vasculature or Tricuspid Damage	RV Damage
Echocardiogram		Increased LV Mass Index >115 g/m ² (Male) >95 g/m ² (Female)	Indexed left atrial volume >34mL/m ²	Systolic Pulmonary hypertension ≥60 mmhg	Moderate-Severe right ventricular dysfunction
		E/e' >14	Moderate-Severe mitral regurgitation	Moderate-Severe tricuspid regurgitation	
		LV Ejection Fraction <50%	Atrial Fibrillation		

Cardiac stratification of aortic stenosis based on the extent of cardiac damage. LA, left atrial; LV, left ventricular; RV, right ventricular. PMID: 29020232

Manifestácia aortálnej stenózy

- Dlho asymptomatická -> dekompenzácia na základe iného ochorenia/stavu
 - Akútny MI, arytmia – atriálna fibrilácia, systémová infekcia/sepsa, hypovolémia, krvácanie z GIT, nekontrolovaná hypertenzia, infekčná endokarditída, pľúcna embólia
- Zlatý štandard diagnostiky -> echokardiografia
 - EKG -> hypertrofia ľavej komory
 - Stanovenie BNP sa neodporúča (echo je presnejšie)
- Manifestácia
 - Námahové dyspnoe
 - Presynkopa/synkopa
 - Bolesť za sternom
 - Systolický šelest -> propagácia do a. carotis
 - Pulsus parvus et tardus
 - Znamky hemolytickej anémie -> ↓Hb, ↑Ery-LDH
 - Troponíny T a I -> známka akútneho koronárneho syndrómu
 - AST, ALT -> šoková pečeň pri chabom výdaji srdca

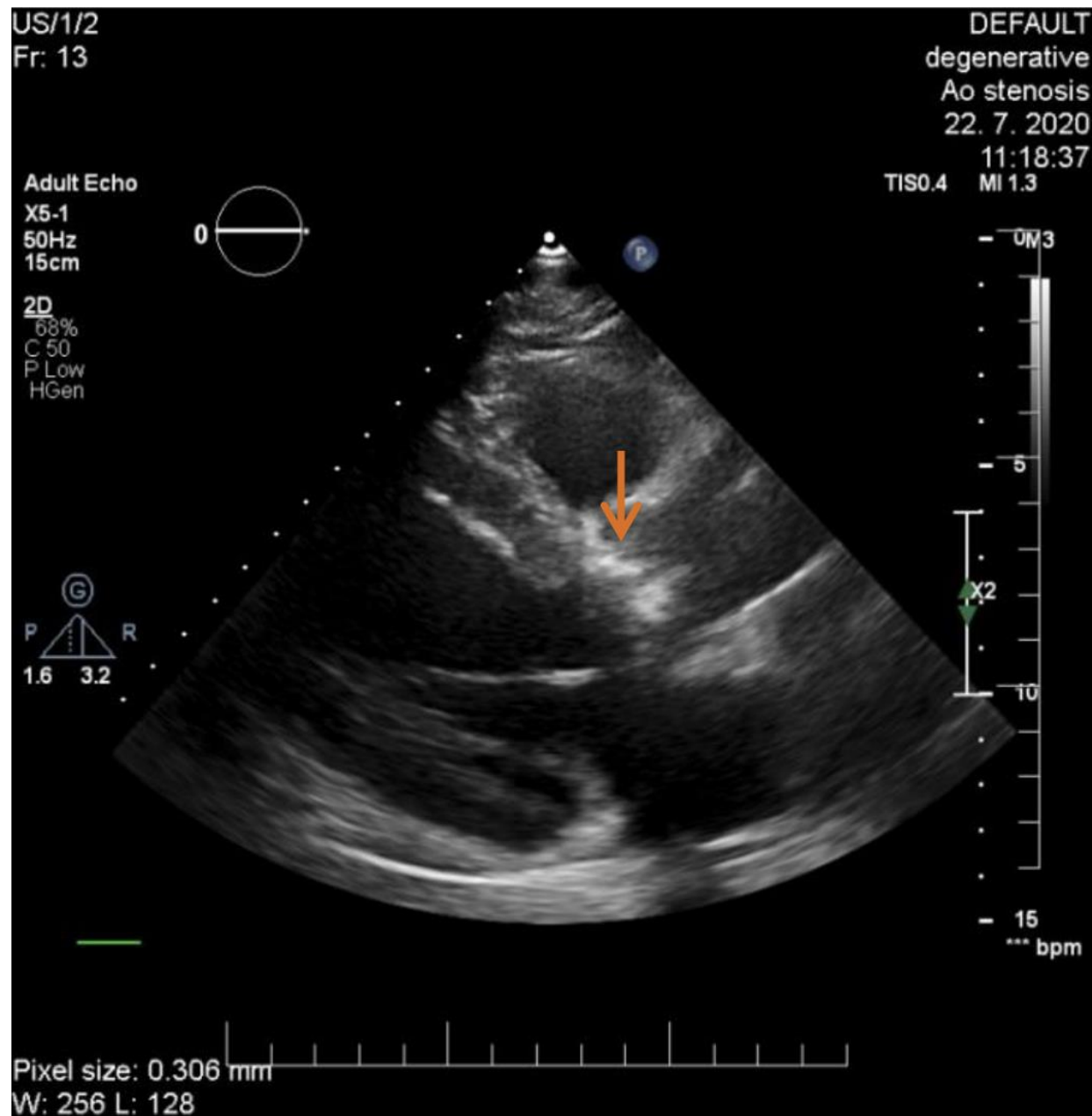
prejavy hypertrofie a preťaženia (tzv. strain) ľavej komory pri aortálnej stenóze

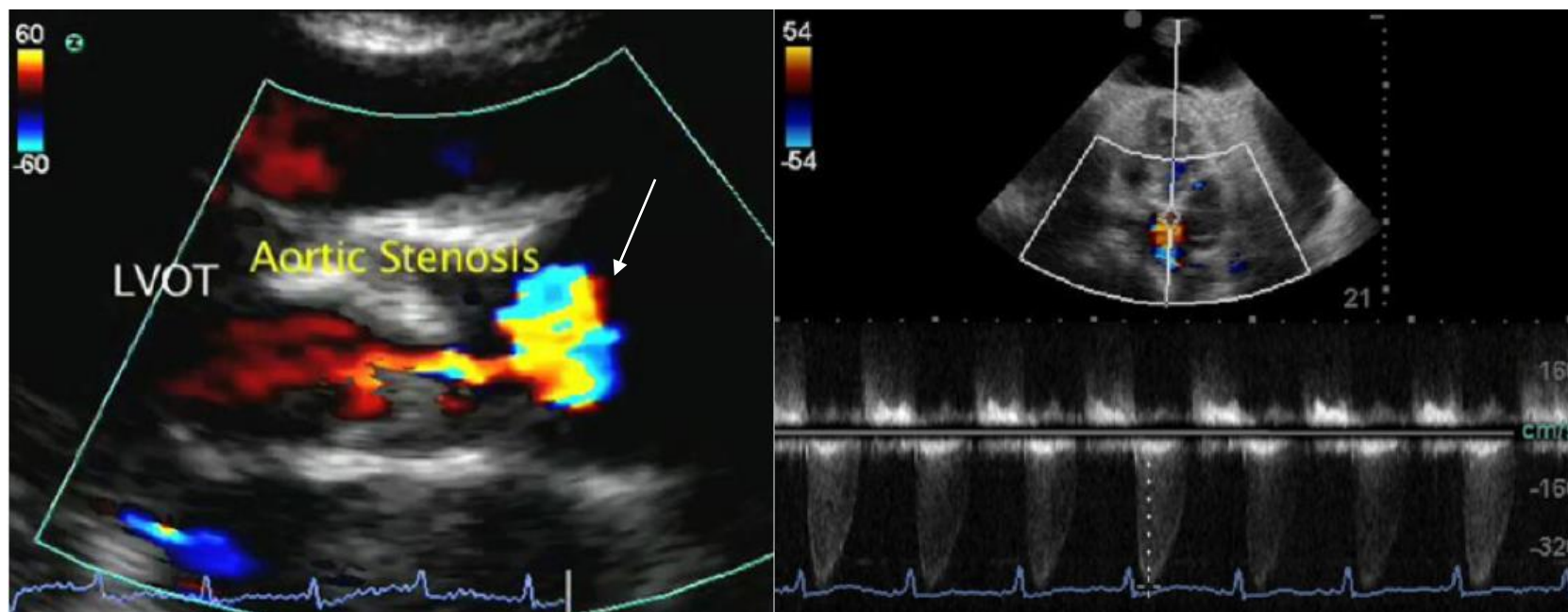


CR/1001/1001 Narodný ústav srdcových a cievnych chorôb, a.s.



Hypertrofická ľavá komora s ťažko kalcifikovanou aortálnou chlopnou, šípka.





Echokardiogram aortálnej stenózy – za zúženým ústím sa prúdenie mení z laminárneho na turbulentné (šípka)

Koarktácia aorty

- Definícia – zúženie priesvitu aorty, najčastejšie prítomné na aortálnom oblúku
- Príčiny
 - Vrodené
 - Turnerov sy. (45, X-), Williams-Beurenov sy. (46,XX/XY,del(7)(pter-q11.23-dter), 22q11.2 sy (DiGeorgeov sy.)
 - Získané
 - Trauma, ateroskleróza, operácie na aorte, vaskulitídy – Takayasuová arteritída, Kawasakiho choroba
- Epidemiológia a štatistika
 - 40/100 000 živonarodených detí/rok (USA, 2020); 4 – 5 % VVCH srdca, zriedkavá v dospelosti (1 z 1000 prípadov koarktácie)
 - Mierne častejšia u mužov (1,5 – 2:1)

Mechanizmy vzniku koarktácie aorty

- Uzatváranie *ductus arteriosus* fyziologicky – obvykle v smere *a. pulmonalis* -> aorta
 - Po narodení - $\uparrow p_a O_2$, $\downarrow PGE_2$, $\downarrow$ rezistencie pľúcnej cirkulácie
 - 12 - 24 hod. – „funkčný uzáver“ – konstriktoria hladkosvalových buniek
 - 2 – 3 týždne – „definitívny uzáver“ -> hypoxia -> fibrózna proliferácia tunica intima -> *ligamentum arteriosum (Botalli)*
- Nejasné, hypotézy
 1. Postnatálna konstriktoria duktu
 2. Migrácia duktálneho tkaniva do aorty
 3. Alterácia prietoku počas fetálneho obdobia umožňujúca rozvoj koarktácie

Klasifikácia koarktácie aorty

- Podľa pozície koarktácie voči *ductus arteriosus*

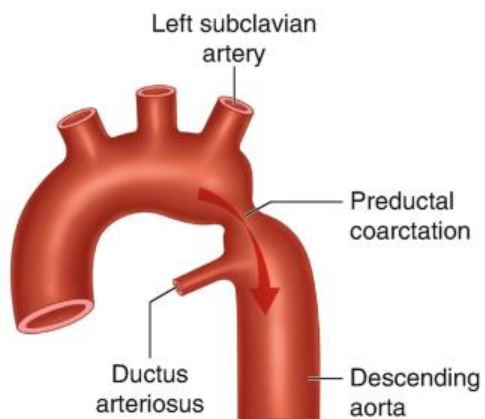
1.Preduktálny typ (infantilný)

- Intrauterinná redukcia prietoku aortou -> hypoplastická aorta
- Napr. 5 % pacientov s Turnerovým sy.

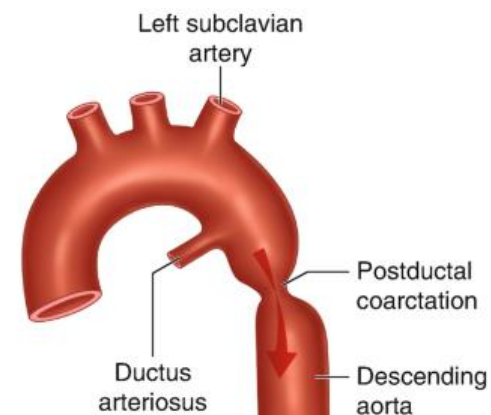
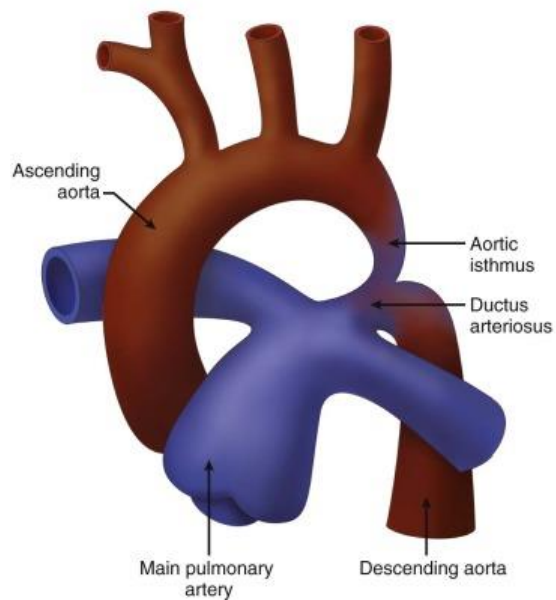
2.Duktálny typ (infantilný)

- ?Malformácia uzáveru

3.Postduktálny typ (adultný)



Preductal coarctation



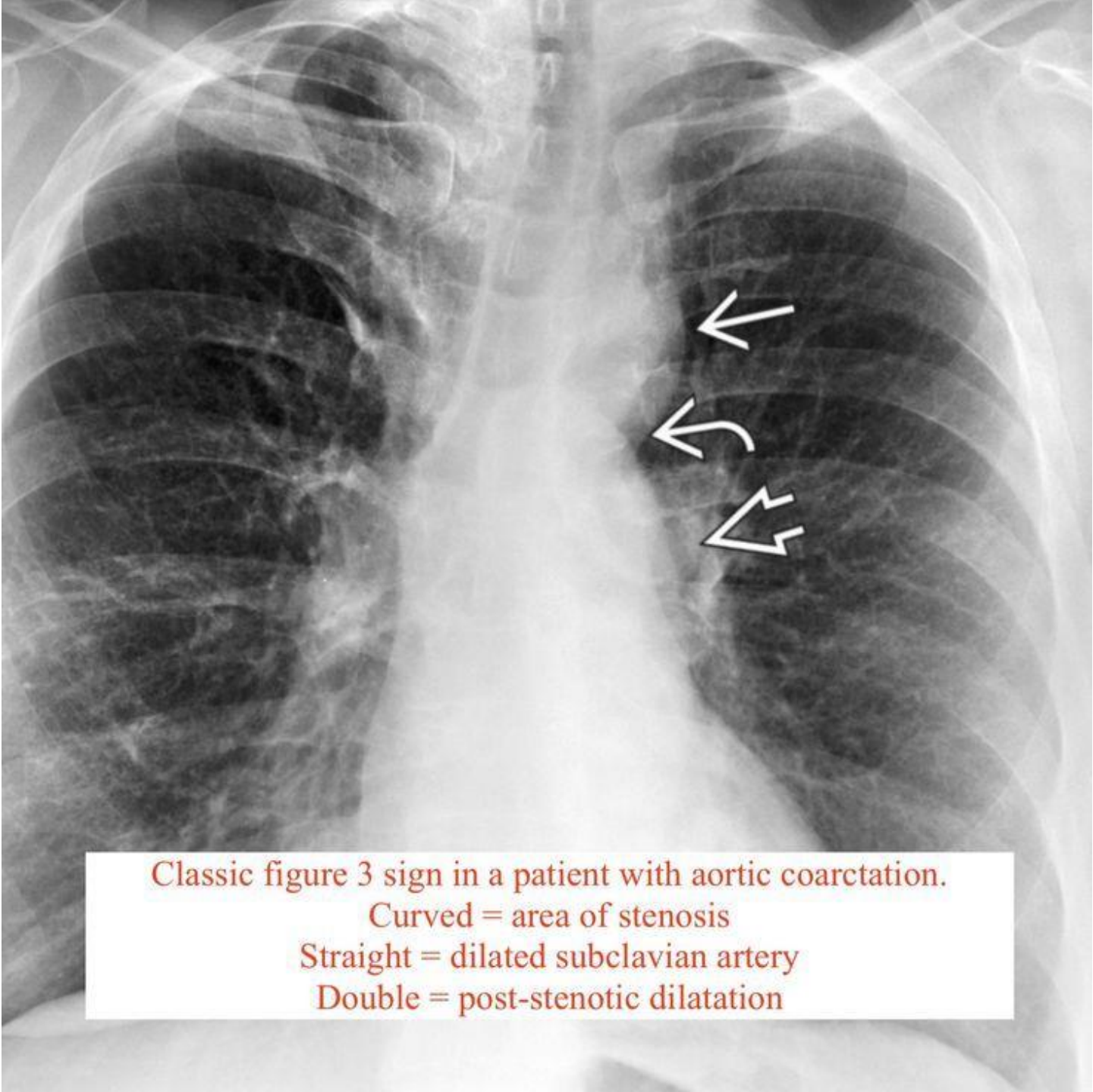
Postductal coarctation

Upravené podľa:

https://media.springernature.com/lw685/springer-static/image/chp%3A10.1007%2F978-3-030-55660-0_20/MediaObjects/331590_1_En_20_Fig9_HTML.png
<https://radiologykey.com/wp-content/uploads/2019/09/f020-001-9781416031727.jpg>

Patomechanizmus prejavov koarktácie aorty

- ↑tlaku krvi pred koarktáciou, ↓tlaku krvi po koarktácii
 - Remodelácia ľavej komory -> koncentrická hypertrofia
 - Rozvoj hypertenzie (horná polovica tela)
 - Hypotéza mechanickej obštrukcie
 - Humorálna hypotéza – RAAS a sympatikový NS
 - Kardiomegália a hypertrofia pravej komory
 - Závažná koarktácia -> otvorenie foramen ovale -> objemové preťaženie -> dilatácia pravej predsene a komory

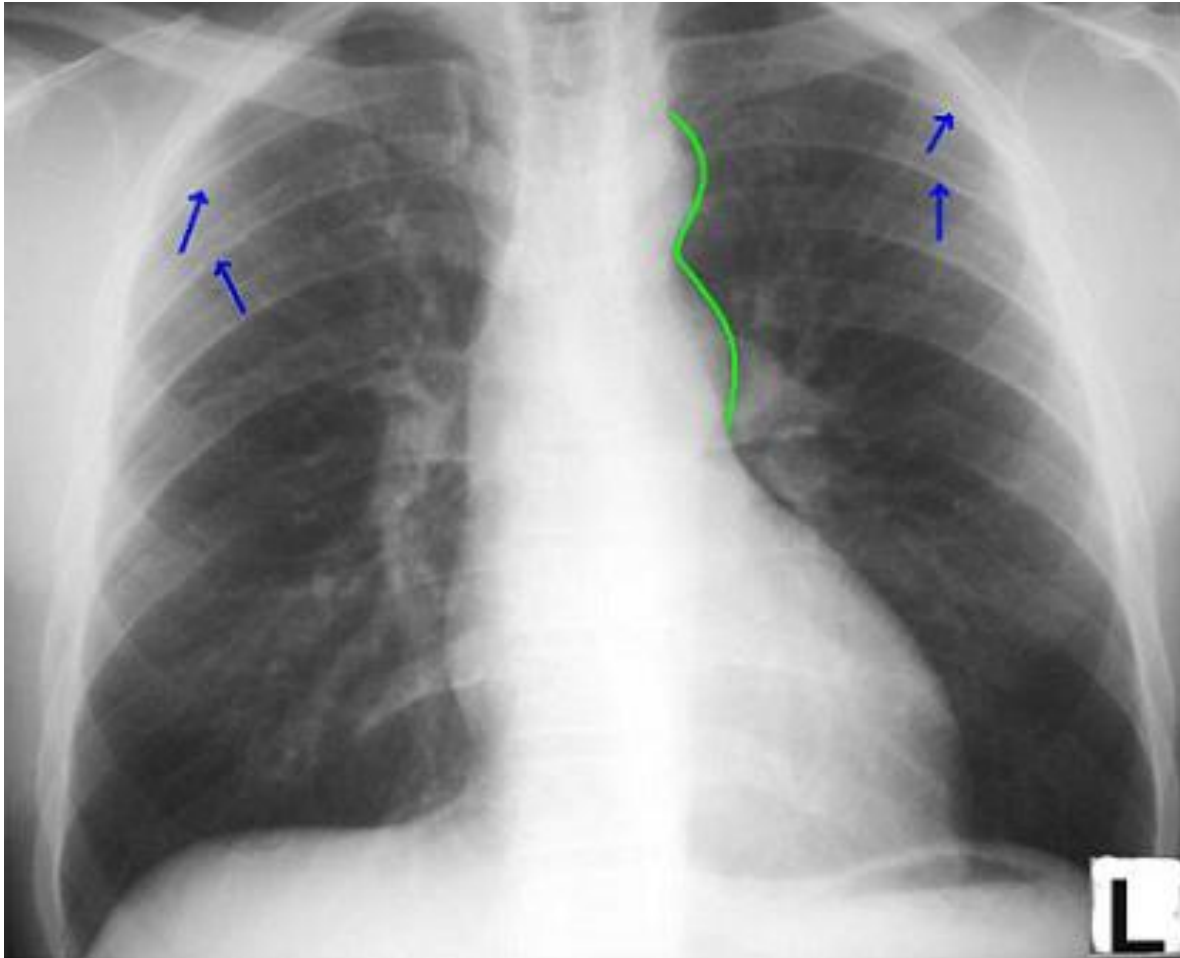


Classic figure 3 sign in a patient with aortic coarctation.

Curved = area of stenosis

Straight = dilated subclavian artery

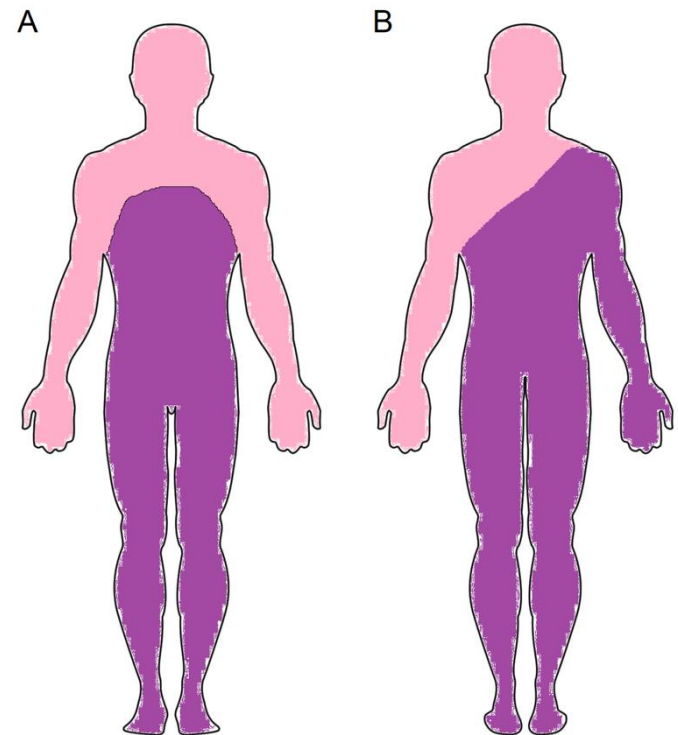
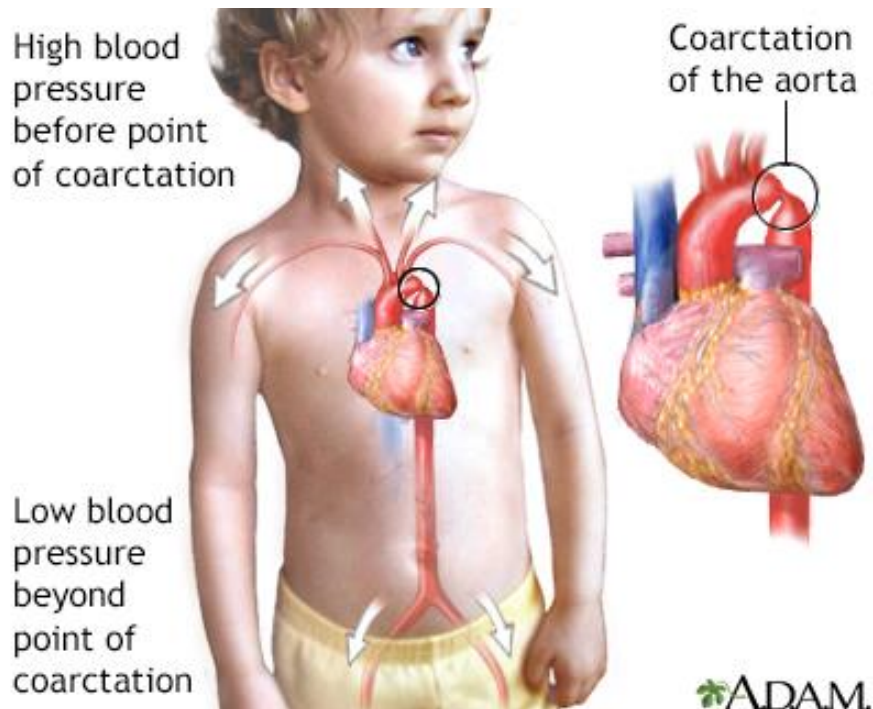
Double = post-stenotic dilatation



Príznak „3“ na RTG (zelená čiara), šípky naznačujú vrúbkovanie rebier (rozvoj kolaterálnej cirkulácie)

Manifestácia koarktácie aorty

- Mierna forma
 - Novorodenci, dojčatá - ťažkosti s dýchaním, príjmom potravy (počas dojčenia), chabý apetít, neprospievanie
 - Neskôr – príznaky abnormálneho prietoku krvi a remodelácie srdca -> dyspnoe, synkopa, únava, bolesť na hrudi, bolesti hlavy a spontánne krvácanie z nosa, (epistaxis, oba v dôsledku hypertenzie), tinnitus (hypertenzia)
 - Chladné dolné končatiny, intermitentné klaudikácie počas námahy („pink upper part, cyanotic lower part“)
- Závažná
 - Rýchla manifestácia príznakov -> znížený prietok aortou do zvyšku tela



A – koarktácia za *a. subclavia sin.*,
 B – koarktácia pred *a. subclavia sin.*

Stenóza arteria pulmonalis (valvulárna, PVS)

- Definícia – zúženie ústia chlopne *a. pulmonalis*, spôsobujúce nárast afterloadu a s tým spojenú remodeláciu pravej komory (PK)
 - Stenóza *a. pulmonalis* môže nastať aj mimo ústia chlopne – non-valvulárna stenóza (cca. 20 % prípadov tejto stenózy)
- Príčiny – nejasné
 - Vrodené – Noonanovej syndróm (AD), Williams-Breuer sy., hypoplázia chlopne (?)
 - Získané – reumatická horúčka, karcinoid (?)
 - PVS môže byť súčasťou iných VVCH srdca – Fallotova tetralógia, kompletný atrioventrikulárny kanál, PK s dvojitým výtokom, jednokomorové srdce
- Epidemiológia
 - 1 na 2000 živonarodených detí na svete (2023), M:Ž – 1:1

Patomechanizmus následkov PVS

- Stenóza chlopne -> ↑afterload PK -> remodelácia PK -> koncentrická hypertrofia
 - Iniciálne diastolická dysfunkcia -> EF zachovaná -> progres zmien -> systolická dysfunkcia (pokles objemov PK – fibróza, etc.)
- Propagácia do pravej predsieni -> hypertrofia a dilatácia -> arytmogénny potenciál
- Propagácia do systémovej cirkulácie
 - ↑náplň jugulárnych žíl
 - ↑hydrostatický tlak v systémovej cirkulácii -> periférne edémy, ascites, hydrotorax, hydroperikard (zriedkavo), dyspepsia
 - ↑TK v systémovej cirkulácii -> sekundárna remodelácia LK
- Izolovaná PVS je principiálne acyanotická vada
 - Potenciálny rozvoj cyanózy pri závažnej PVS -> stagnácia krvi (↑extrakcia O₂ tkanivami) + zlyhanie dopredu PK (znížený prietok pulmonárnou cirkuláciou -> ↓oxygenácia krvi)

Abnormálne polohy srdca

- *Ectopia cordis*
 - Zriedkavá anomália, pri ktorej sa srdce vyvíja mimo hrudnej dutiny – 1 na 8 000 000 živonarodených detí
 - Krk, hrudník, brušná dutina
 - Prognóza závisí najmä od prítomnosti ostatných vrodených vývojových väd (mnohopočetné vady)
- Dextrokardia
 - Vývojová vada s orientáciou hrotu napravo – 1 na 12 000 živonarodených detí
 - Môže/nemusí byť zmena uloženia orgánov (ev. prítomnosť/neprítomnosť iných VVCH)
 - **Technická dextrokardia** – chybné nasadenie elektród pri EKG (ľavé zvody nad pravú komoru a p.)



Ectopia cordis

https://image.tuasaude.com/media/article/js/ib/tratamento-para-ectopia-cordis_31884.jpg
https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/d/d7/Situs_inversus_chest_Nevit.jpg/330px-Situs_inversus_chest_Nevit.jpg



Dextrokardia so situs inversus (zrkadlové uloženie
orgánov oproti fyziologickému stavu)

<https://www.youtube.com/watch?v=5dOdN6SUBcM>

<HTTPS://WWW.YOUTUBE.COM/WATCH?V=E9K6UZ1UIDM>

ACYANOTICKÉ VSO S ĽAVO-PRAVÝM SKRATOM

Congenital heart diseases (CHD)

Classification

Acyanotic

No shunt

- Aortic stenosis
- Pulmonary artery stenosis*
- Coarctation of the aorta
- Abnormal cardiac position (*ectopia cordis and dextrocardia*)

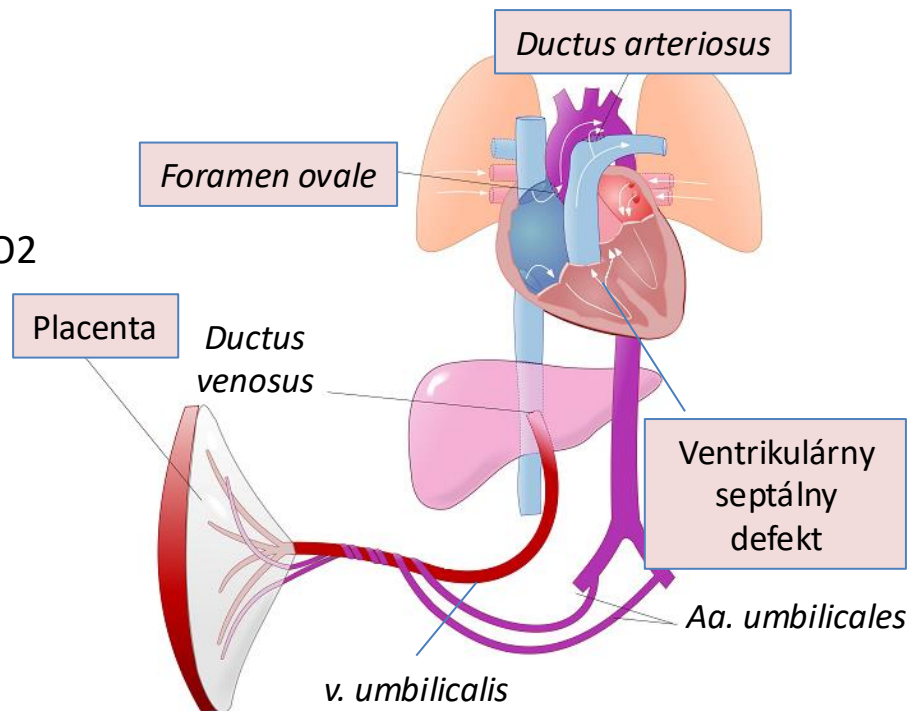
Left-to-right shunt

- Ventricular septal defect (VSD)
- Atrial septal defect (ASD)
- Patent ductus arteriosus (PDA; ductus arteriosus of Botallo)
- Atrioventricular septal defect (AVSD)
- Partial anomalous pulmonary venous return (PAPVR)
- Lutembacher syndrome

* usually acyanotic, but in severe cases it may lead to cyanosis (if an atrial septal defect is present)

Fyziologické rozdiely medzi fetálnou a adultnou cirkuláciou – skraty („shunts“)

- Oxygenácia krvi
 - placenta -> *v. umbilicalis* -> *ductus venosus* (obchádza pečeň) -> *v. cava inferior* -> pravá predsieň
- Parametre vo *v. umbilicalis* (18 – 38 gest. tt.)
 - SpO₂ 62,1 – 70,4 %, pO₂ 24 – 29 mmHg, pCO₂ 35 – 46 mmHg, pH 7,35 – 7,40
 - Vždy pulzatilný charakter prúdenia
- Skraty na úrovni srdca
 - Ventrikulárny septálny defekt (uzavretie intrauterinne – dospelosť)
 - Atriálny septálny defekt (hl. foramen ovale, uzavretie narodenie – 3 roky)
 - Ductus arteriosus patens (uzavretie 12 – 48 hod. po nar.)

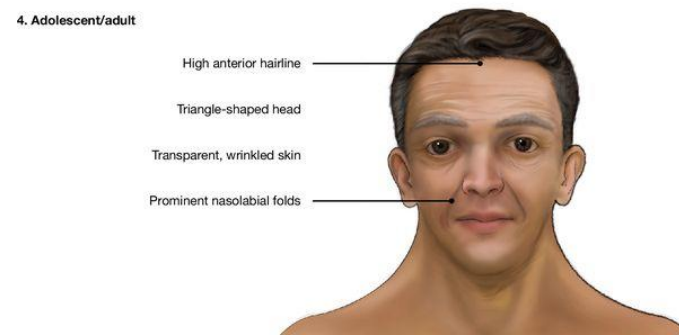
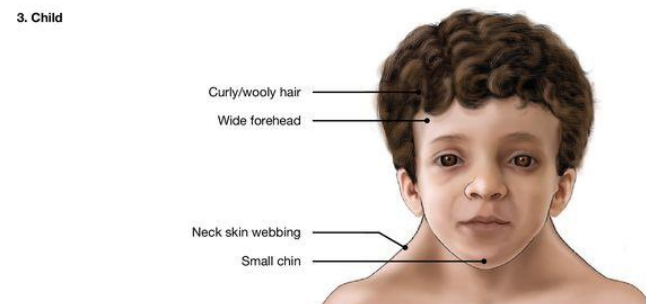
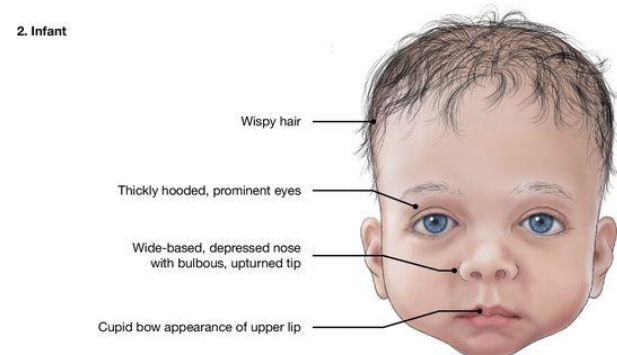
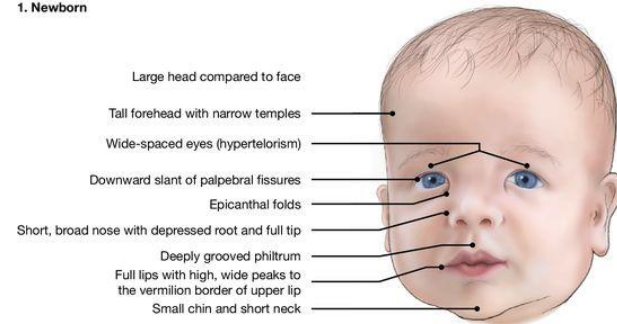


Defekt predsieňového septa (ASD)

- **Definícia:** prítomnosť komunikácie medzi ľavou a pravou predsieňou v dôsledku malformácie tvorby predsieňového septa
- **Príčiny:**
 - Genetika – Downov sy., Turnerov sy., Noonanovej sy., trombocytopenia-absentujúca os radialis
 - GATA4, NKX2-5, TBX5 (Holt-Oramov sy.) -> zodpovedné za formovanie srdcového septa
 - Enviromentálne faktory – fajčenie, fetálny alkoholový syndróm, valproát, metotrexát, kokaín
 - Súčasť iných VVCH – Ebsteinova anomália, Lutembacherov sy.
- **Epidemiológia a štatistika:**
 - Cca 9 na 1000 živonarodených detí/rok (2024) -> nárast prípadov vďaka lepšej diagnostike
 - 25 % z defektov srdca u detí, M:Ž – 1:2

Noonanov(ej) sy

- genetické ochorenie charakterizované nízkym vzhľadom, špecifickými črtami tváre (napr. hypertelorizmus, široký krk), vrodenými srdcovými chybami (najmä pľúcna stenóza, hypertrofická kardiomyopatia) a často aj problémami so zrážanlivosťou krvi, deformáciami kostry a poruchami učenia
- Príčinou sú mutácie v génoch súvisiacich so signálnou dráhou RAS-MAP (napr. PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS), môže byť dedičný (AD) alebo vzniknúť de novo, a hoci sa nedá vyliečiť, symptómy sa liečia.



Holt-Oramov sy

- AD genetická porucha (výskyt cca 1 z 100 000), ktorá sa prejavuje vrodenými chybami HK a srdca. Spôsobujú ju mutácie génu *TBX5*, ktoré vedú k problémom s vývojom rúk (často palce) a srdcovými priehradkami.



Defekt predsieňového septa (ASD)

Mechanizmus:

- tlak LA > RA
- **ľavo-pravý skrat**
- chronické **objemové preťaženie pravého srdca**

Dôsledky:

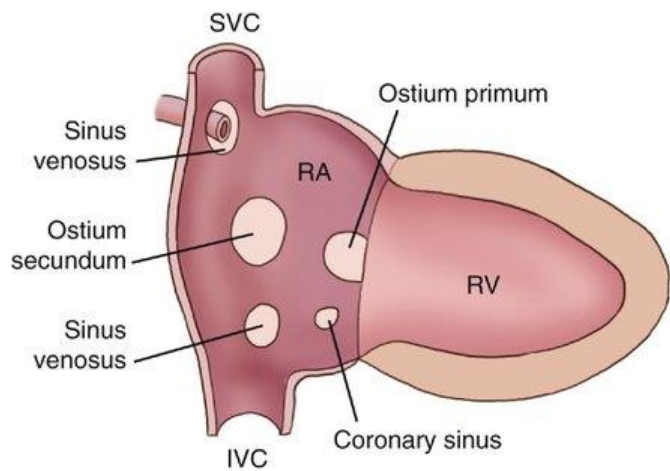
- dilatácia pravého srdca (RA, RV) → neskorý rozvoj arytmií (fibrilácia predsiení)
- ↑ pľúcny prietok → neskorý rozvoj pľúcnej hypertenzie

Fyziológia vývoja septa

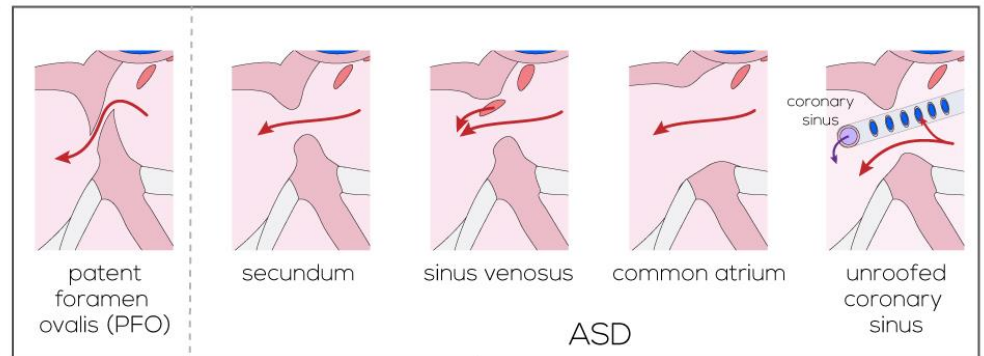
- Vývoj atriálneho septa:
 - Od 4. gest. tt -> vývoj *septum primum* -> kaudálny rast -> prekrytie mezenchymálnymi bb. -> apoptóza v dist. časti -> *ostium primum*
 - Od 5. gest. tt. -> *septum secundum* z ventrálnej strany napravo od *septum primum* -> prekrytie *ostium primum* -> formovanie chlopne -> *ostium secundum* (*foramen ovale*)
 - Po narodení -> vtok okysličenej krvi do ľavej predsieňe -> zaklopenie „chlopne“ nad *foramen ovale* -> fibrotizácia a uzáver

Klasifikácia defektov septa

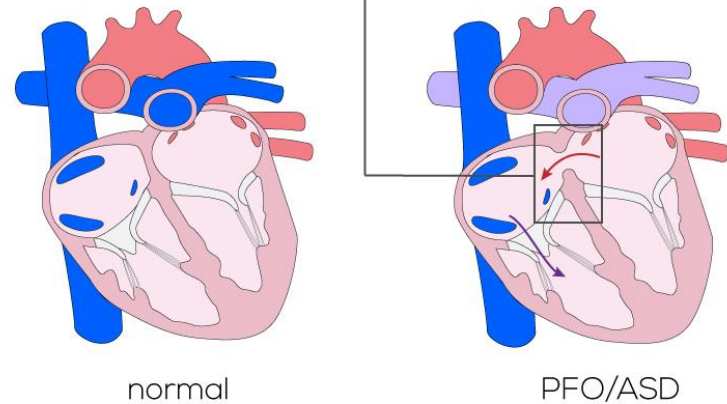
- Podľa lokalizácie a vzťahu k *ostium primum/secundum*
 1. Defekt ostium secundum (80 %)
 2. Defekt ostium primum (15 – 20 %)
 3. Defekt sinus venosus (5 – 6 %)
 4. Defekt koronárnych sínusov (<1 %)
- Za signifikantný sa považuje defekt, pri ktorom je pomer $Q_p/Q_s > 1,5$



ANATOMY



BLOODFLOW



Patomechanizmus ASD

- Ľavo-pravý skrat
- Objemové preťaženie pravej predsieňe -> objemové preťaženie PK -> remodelácia pulmonárnych ciev -> pulmonárna hypertenzia
- Neskoré štádiá -> remodelácia PK -> propagácia tlaku spätne -> Eisenmengerov syndróm (otočenie smeru skratu na pravo-ľavý, „cyanotizácia“)
- Mnohé ASD môžu byť asymptomatické (patologický stav)
 - Pitie energy drinkov môže umocniť arytmogénny potenciál defektu, ev. viesť k rozvoju zlyhania srdca pri prítomnosti ASD

Ventrikulárny septálny defekt (VSD)

- **Definícia:** malformácia septa umožňujúca komunikáciu ľavej komory a pravej (ev. pravej predsene) vedúca iniciálne k ľavo-pravému skratu (bez cyanózy!)
 - Môže sa vyskytovať aj s inými VVCH alebo v rámci nich – koarktácia aorty, aortálna stenóza, Fallotova tetralógia, transpozícia veľkých ciev
- **Príčiny:**
 - Genetika – mutácie v TBX5 géne (formovanie septa komôr a končatín), napr. Holt-Oramov syndróm
 - Enviromentálne faktory
 - Infekcie – TORCH, chrípka, horúčky
 - Toxíny, návykové látky a lieky – alkohol, metronidazol, ibuprofén, marihuana, kokaín
 - Ochorenia počas tehotenstva – epilepsia (th. karbamazepín), migrény, systémová hypertenzia, fenylketonúria
- **Incidenca:** 2 – 6/1000 živonarodených detí/rok (2024, M:Ž – 44 vs. 56 %), 90 % sa spontánne uzatvára

- Ventrikulárne septum je asymetrické, zakrivené v dôsledku tlakových gradientov

- Poruchy fúzie počas intrauterinného vývoja?

- Klasifikácia VSD

1. Infundibulárny

- Pod chlopňami veľkých ciev, nad *crista supraventricularis*
- 6 % z VSD (až 30 % z VSD v Ázii), obvykle spontánne uzavretie

2. Perimembranózny

- Pod *crista supraventricularis* v *pars membranacea*
- 80 % z VSD, obvykle spontánne uzavretie

3. Defekt atrioventrikulárneho kanálu (vtoková časť komôr)

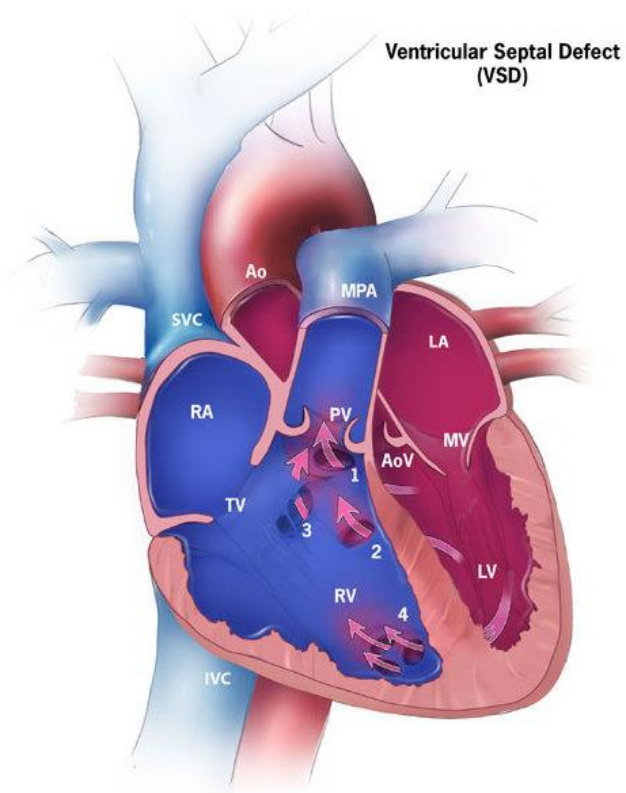
- 8 % z VSD, Typicky pri Downovom syndróme

4. Muskulárny

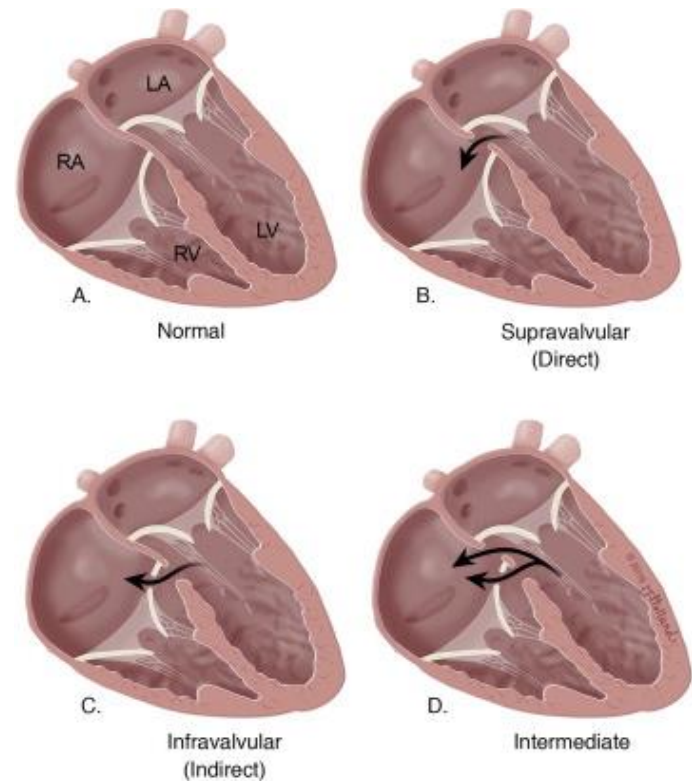
- Viaceré defekty, obraz „švajčiarskeho syra“
- 20 % z VSD u detí, neskôr obvykle spontánne uzavretie

5. Gerbodeho

- Komunikácia medzi LK a PP (zriedkavý)
- Supravalvulárny vs. infravalvulárny, vs. kombinovaný



RA. Right Atrium
 RV. Right Ventricle
 LA. Left Atrium
 LV. Left Ventricle
 SVC. Superior Vena Cava
 IVC. Inferior Vena Cava
 MPA. Main Pulmonary Artery
 Ao. Aorta
 TV. Tricuspid Valve
 MV. Mitral Valve
 PV. Pulmonary Valve
 AoV. Aortic Valve
 1. Conoventricular, malaligned
 2. perimembranous
 3. inlet
 4. muscular



Gerbodeho defekt ventrikulárneho septa

https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/9/9f/Vsd_simple-lg.jpg

<https://ars.els-cdn.com/content/image/1-s2.0-S1016731517300076-gr2.jpg>

Patomechanizmus VSD a prejavy

- Iniciálne ľavo-pravý skrat – kvôli vyššiemu tlaku v ĽK (120 mmHg vs cca 20 mmHg v PK)
 - Závažnosť podľa veľkosti – malé (< 25 % priemeru aortálneho anulu), stredné (25 – 75 %) a veľké (>75 %)
- Prietok krvi do PP -> hyperkinetická cirkulácia vo funkčnom obehu pľúc -> pľúcna hypertenzia
- Propagácia tlaku naspäť do PK -> hrozí obrátenie skratu (chronická remodelácia PK)
 - Eisenmengerov syndróm – „cyanotizácia“ ľavo-pravého skratu (zmena na pravo-ľavý)
 - Kedysi Eisenmengerov sy. ako kontraindikácia operácie -> dnes už možná korekcia
- Pansystolický šelest
 - Diastolický decrescendo šelest naznačuje +aortálnu regurgitáciu
- CAVE! – profylaxia proti infekčnej endokarditíde sa už neodporúča (benefit vs. riziko)

◆ Defekt komorového septa (VSD)

- *Patofyziológia závisí od veľkosti defektu:*
- malý → vysoký gradient, málo symptómov
- veľký → masívny skrat, rýchly rozvoj HF (v detstve)

→ **Eisenmengerov syndróm** pri neliečení

Eisenmengerov syndróm

- **neskorá komplikácia vrodených srdcových chýb so skratom zľava doprava, pri ktorej dôjde k ireverzibilnej pľúcnej hypertenzii a následnému obráteniu skratu (sprava doľava)**
- Typicky vzniká pri:
 - VSD (najčastejšie),
 - ASD,
 - PDA,
 - AV septálnych defektoch.

Eisenmengerov syndróm

- **1 Počiatočný ľavoprávny skrat**
- Po narodení je **systémový tlak vyšší než pľúcny**.
- Krv prúdi z ľavej strany srdca do pravej → **zvýšený prietok pľúcnou cirkuláciou**.
- Pľúca sú dlhodobo vystavené:
 - vysokému prietoku,
 - zvýšenému tlaku,
 - vysokému shear stress.
- 👉 Klinicky: pacient je spočiatku **acyanotický**.
- **2 Remodelácia pľúcnych ciev**
- Chronické preťaženie vedie k **progresívnej pľúcnej vaskulárnej chorobe**:
- hypertrofia hladkej svaloviny,
- hyperplázia intimy,
- fibróza,
- zúženie až obliterácia arteriol.
- ➡ **rastie pľúcna cievna rezistencia (PVR)**.
- Tento proces je **postupne ireverzibilný**.

Eisenmengerov syndróm

- **3 Rozvoj pľúcnej arteriovej hypertenzie**
- PVR sa približuje systémovej rezistencii.
- Tlak v pľúcnej artérii výrazne stúpa.
- Pravá komora musí pumpovať proti vysokému odporu →
 - hypertrofia PK,
 - neskôr dilatácia a zlyhanie.

- **4 Reverzia skratu (sprava doľava)**

Ked':

- **PVR > systémová vaskulárna rezistencia**
-  krv začne tečť **sprava doľava** cez pôvodný defekt.

Dôsledky:

- do systémovej cirkulácie sa dostáva **neokysličená krv**,
- vzniká **centrálna cyanóza** = kľúčový znak ES.

Eisenmengerov syndróm

- **Systémové následky hypoxémie**
- Chronická hypoxia spôsobuje:
- sekundárnu polycytémiu ($\uparrow$ EPO),
- hyperviskozitu krvi,
- paličkovité prsty,
- hemoptýzu,
- tromboembolické komplikácie,
- mozgové abscesy,
- arytmie,
- pravostranné srdcové zlyhanie.

Eisenmengerov syndróm



Paličkovité prsty

Eisenmengerov syndróm

Kľúčové patofyziologické body

- ES = funkčne neopraviteľná fáza vrodenej chyby srdca
- Hlavný mechanizmus:
chronický ↑ pľúcny prietok → ↑ PVR → reverzia skratu
- Cyanóza vzniká **neskoro**, nie od narodenia
- Chirurgická korekcia defektu je v tejto fáze **kontraindikovaná**

Patofyziológia najdôležitejších VSO

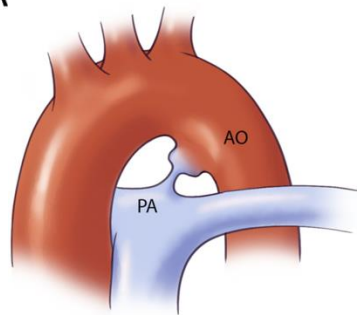
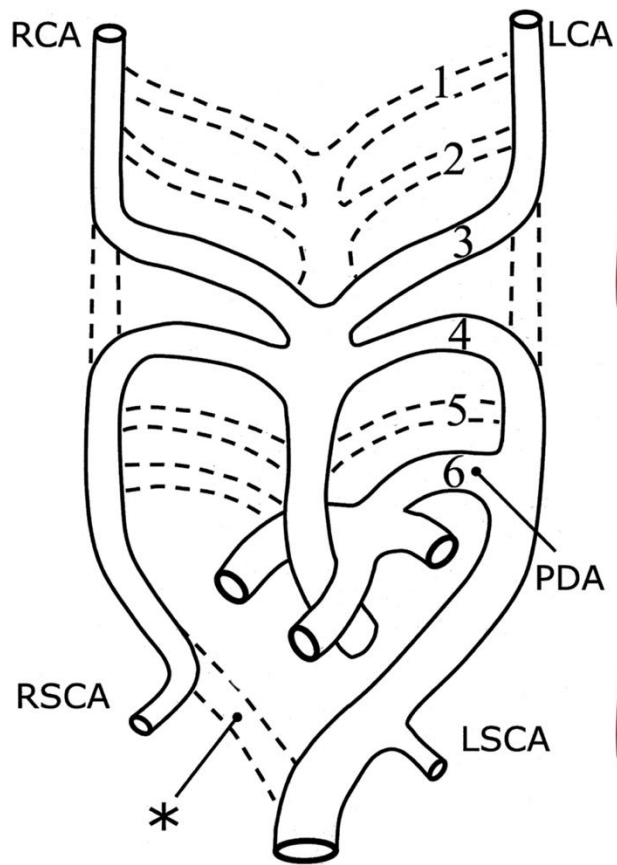
◆ Perzistujúci ductus arteriosus (PDA)

- **vrodená srdcová chyba**, pri ktorej **ductus arteriosus (Botalli)** po narodení **neuzavrie**, čím pretrváva spojenie medzi:
 - aortou
 - pľúcnou artériou
- **Mechanizmus:**
 - aorta → pľúcnicu
 - kontinuálny skrat → kontinuálny prietok
- **Dôsledky:**
 - objemové preťaženie ľavého srdca (ĽK)
 - HF, pľúcna hypertenzia

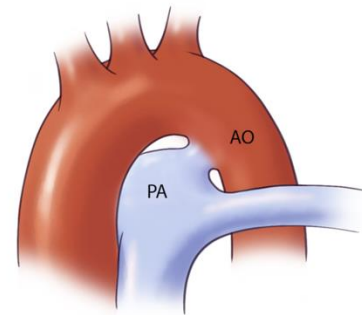
Ductus arteriosus (Botalli) patens (apertus) - PDA

- Definícia – VVCH srdca spojená s existenciou skratu na úrovni veľkých ciev (obvykle ľavo-pravý skrat), ak k uzavretiu nedôjde do 72 hodín
- Príčiny
 - Genetika – trizómie +13, +18, +21; Holt-Oramov sy., CHARGE sy., Noonanovej sy., TAAD/PDA, 22q11.2 (DiGeorgeov sy.), sy. familiárneho PDA
 - Environmentálne – gestačný DM, podávanie Mg^{2+} počas gravidity, kokaín, Ca^{2+} -blokátory
 - Neonatálne – prematurita (váha pri pôrode <1000 g), syndróm respiračnej tiesne (IRDS), neonatálna sepsa, vysoká nadmorská výška, i.v. veľké množstvá tekutín, slučkové diuretiká, aminoglykozidy, cimetidín a heparín
- Epidemiológia a štatistika
 - 1 na 1000 živonarodených detí (2022), 5 – 10 % VVCH srdca pri narodení, M:Ž 1:3

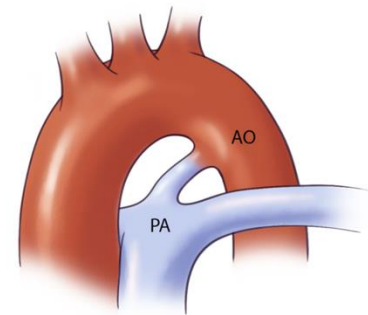
CHARGE – kolobóm oka (chýbanie časti tkaniva, napr. dúhovky), defekty srdca, atrézia choán, reštrikcia rastu/vývoja, urogenitálne abnormality, hluchota; TAAD/PDA – aneuryzma torakálnej aorty s disekciou + PDA



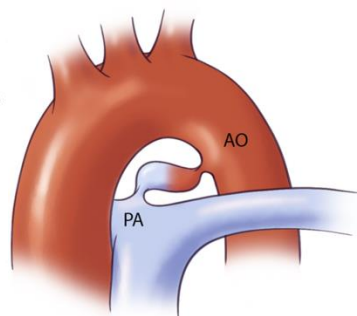
A Conical



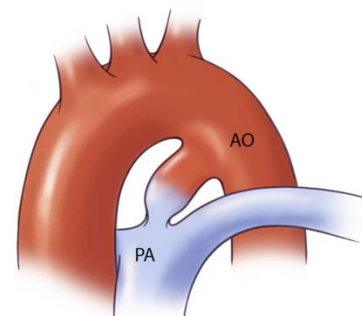
B Window



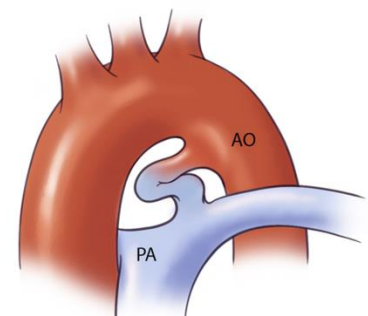
C Tubular



D Complex



E Elongated



F Fetal

Patomechanizmus PDA

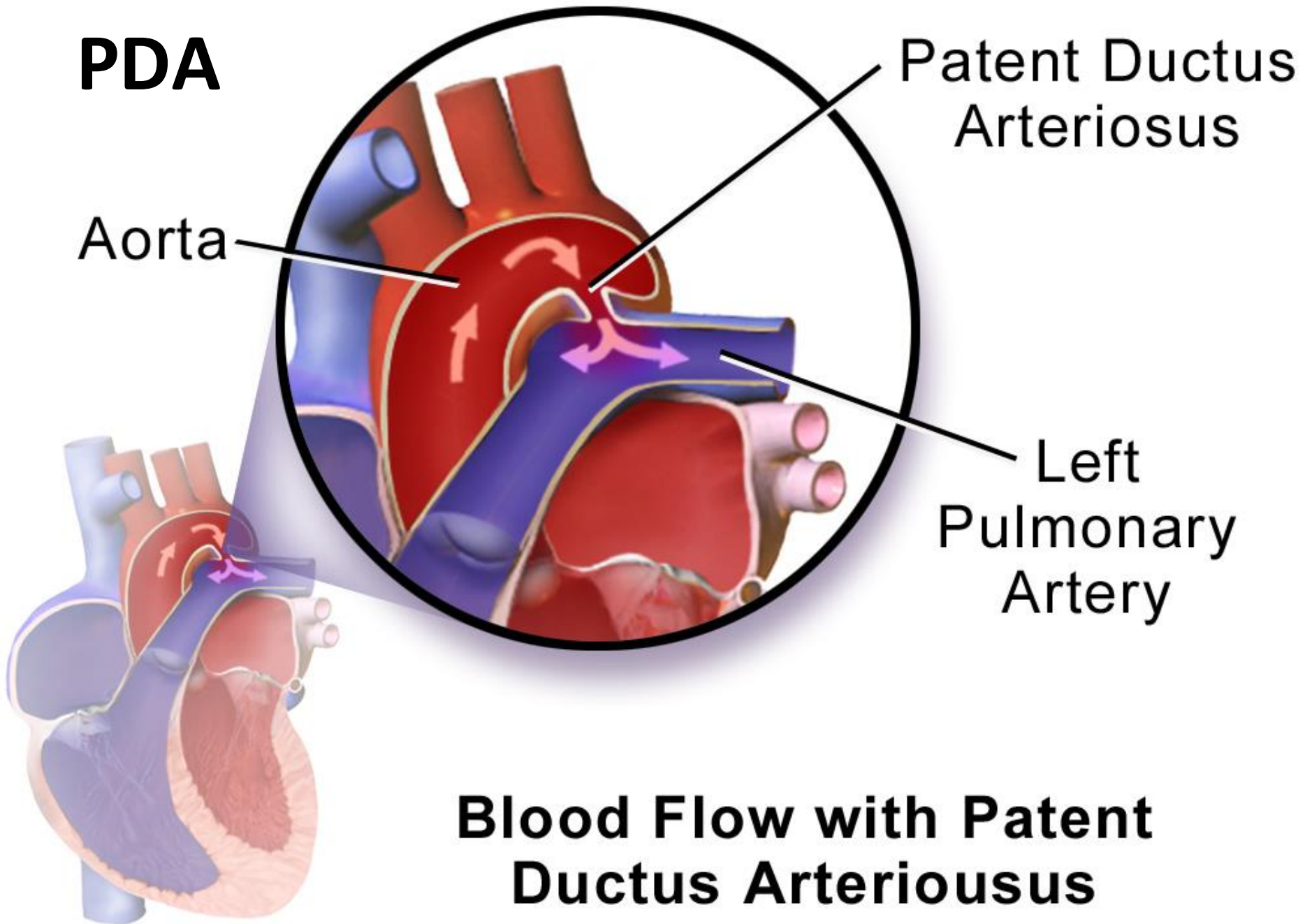
- Obvykle iniciálne ľavo-pravý skrat -> bez cyanózy
 - Systémová vaskulárna rezistencia (SVR) > pulmonálnu vaskulárnu rezistenciu (PVR)
- Objemové preťaženie pľúcnej cirkulácie -> pulmonárna hypertenzia
 - Otočenie skratu (Eisenmengerov sy.)
 - Remodelácia PK -> cor pulmonale chronicum
- Uzavrieť, či neuzavrieť? -> prostaglandín $E_{1,2}$ udržiava ductus otvorený
 - Ľ->P skraty – indometacín alebo ibuprofén (inhibícia syntézy PGE_2) -> uzavretie -> prevencia pulmonárnej hypertenzie
 - P->Ľ skraty (Fallotova tetralógia, TGA) ev. interrupcia aortálneho oblúka -> podávanie PGE_2 -> zachraňuje život pacienta

PDA

Patent Ductus Arteriosus

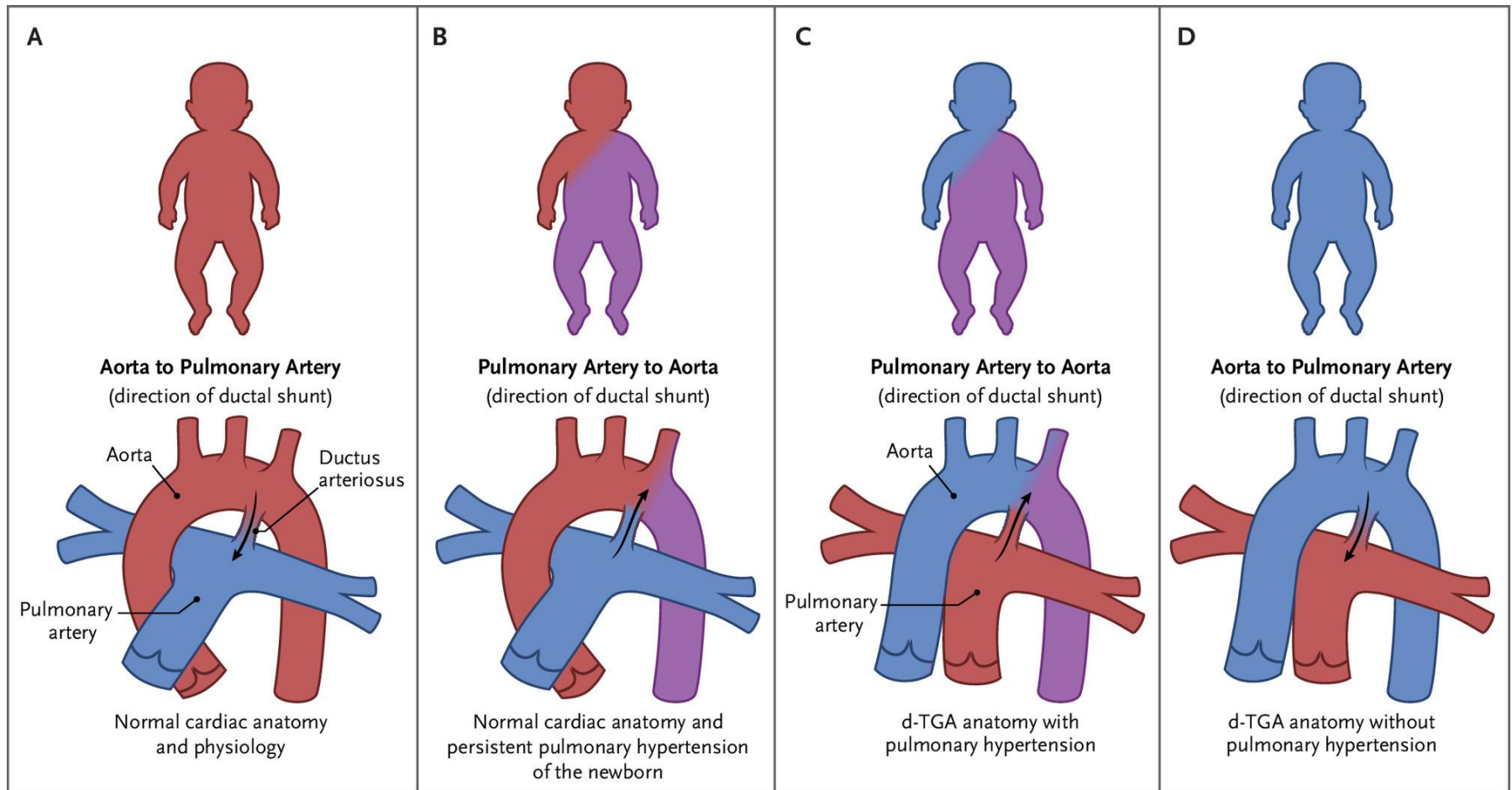
Aorta

Left
Pulmonary
Artery



**Blood Flow with Patent
Ductus Arteriosus**

Varianty prietoku krvi pri ductus arteriosus patens podľa typu pridruženej anomálie



Fyziológia ductus arteriosus

- **In utero:**
 - pľúcna vaskulárna rezistencia je vysoká
 - ductus vedie krv **z pľúcnice do aorty (sprava doľava)**
- **Po narodení:**
 - prvý nádych → ↓ PVR
 - ↑ PaO₂ + ↓ prostaglandínov (PGE₂)
 - → **funkčný uzáver do 24–48 h**, anatomický do 2–3 týždňov

Patofyziológia PDA

- **1 Pretrvávajúce spojenie po narodení**
- Po pôrode je:
 - tlak v aorte vyšší než v pľúcnici
- Krv prúdi:
- **z aorty → do pľúcnej artérie**
→ ľavoprávny skrat
- **2 Zvýšený pľúcny prietok**
- Dôsledky ľavoprávého skratu:
- nadmerné prekrvenie pľúc,
- ↑ venózný návrat do ľavej predsieňe,
- **objemové preťaženie ľavej predsieňe a komory.**
-  vzniká **dilatácia LP a LK.**

- **3 Hyperkinetická cirkulácia**
- Časť systolického objemu „uniká“ späť do pľúc.
- Vzniká:
 - ↑ systolický tlak,
 - ↓ diastolický tlak (krv odteká do pľúc aj v diastole).
-  široký pulzný tlak
-  bounding pulses

- **4 Chronické zmeny v pľúcach**
- Pri neliečenom PDA:
- dlhodobý ↑ pľúcny prietok →
- remodelácia pľúcnych arteriol →
- ↑ pľúcna vaskulárna rezistencia →
- **pľúcna hypertenzia.**

- **5 Eisenmengerova fyziológia (neskorá kompl.)**
- Ak:
- **PVR > systémová rezistencia**
-  dôjde k **reverzii skratu (sprava doľava)**
- Špecifikum PDA:
- cyanóza sa objaví **len na dolnej polovici tela**
 - tzv. **diferenciálna cyanóza**
 - horná polovica tela je zásobovaná okysličenou krvou z aorty pred odstupom ductu.

Klinicko-patofyziologické korelácie PDA

Patofyziológia

Kontinuálny tok krvi

↓ diastolický tlak

↑ pľúcny prietok

Preťaženie LK

Eisenmenger

Klinický prejav

kontinuálny „machinery“ šelest

široký pulzný tlak

dyspnoe, časté infekcie

srdcové zlyhanie

diferenciálna cyanóza

Kľúčové body

- PDA = ľavoprávny skrat po narodení
- Hlavný problém: **objemové preťaženie ľavého srdca**
- Typický je **kontinuálny šelest**
- Neskoro → pľúcna hypertenzia → Eisenmenger
- Uzáver PDA je **indikovaný skôr, než vznikne ireverzibilná PHT**

<https://www.techmed.sk/auskultacia-srdca-ozvy-selesty/>

<https://www.techmed.sk/kontinuaIny-selest/>

CYANOTICKÉ VSO S PRAVO-L'AVÝM SKRATOM

Congenital heart diseases (CHD)

Classification

Cyanotic

Right-to-left shunt

- Tetralogy of Fallot
- Transposition of the great arteries (vessels)
- Ebstein anomaly
- Hypoplastic left heart syndrome
- Pulmonary atresia
- Truncus arteriosus
- Tricuspid atresia
- Single functional ventricle
- Interruption of the aortic arch
- *Eisenmenger syndrome**

** usually not a congenital anomaly, but included in the classification because of the shunt mechanism

Fallotova tetralógia (TOF)

→ cyanotická vrodená anomália srdca (konotrunkálny defekt) spojená s existenciou mnohopočetných chýb a výrazným rozvojom cyanózy (centrálny typ v dôsledku pravo-ľavého skratu)

- 1) **VSD** (komorový septálny defekt) – typicky veľký, subaortálny (perimembranózny).
 - 2) **Obštrukcia výtokového traktu pravej komory (RVOT)** – najčastejšie **infundibulárna stenóza** ± pulmonálna stenóza (valvulárna/supraľavulárna).
 - 3) **Nasadajúca aorta (transpozícia)/„Overriding“ aorta** – aorta „jazdí“ nad VSD a prijíma krv z oboch komôr.
 - 4) **Hypertrofia pravej komory** – sekundárna dôsledkom tlakového preťaženia a stenóze v oblasti chlopne a. pulmonalis
- **dôsledky:** tlak v PK sa priblíži tlaku v LK. Klinikou (cyanózu) preto neurčuje samotný VSD, ale **stupeň obštrukcie RVOT** (koľko krvi sa vôbec dostane do pľúc).
 -  primárne **pravostranná obštrukcia**
 -  **sprava-dol'ava skrat**
 -  **cyanóza**

Fallotova tetralógia

- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia: 5 – 7/10000 živonarodených detí/rok, M:Ž – 1:1, 5 – 7% všetkých VVCH
 - Prežívanie (nekorigovaná): 1 rok – 66 %, 3 roky – 40 %, 20 rokov – 11 %, 30 rokov – 6 %, 40 rokov – 3 %

Fallotova tetralógia

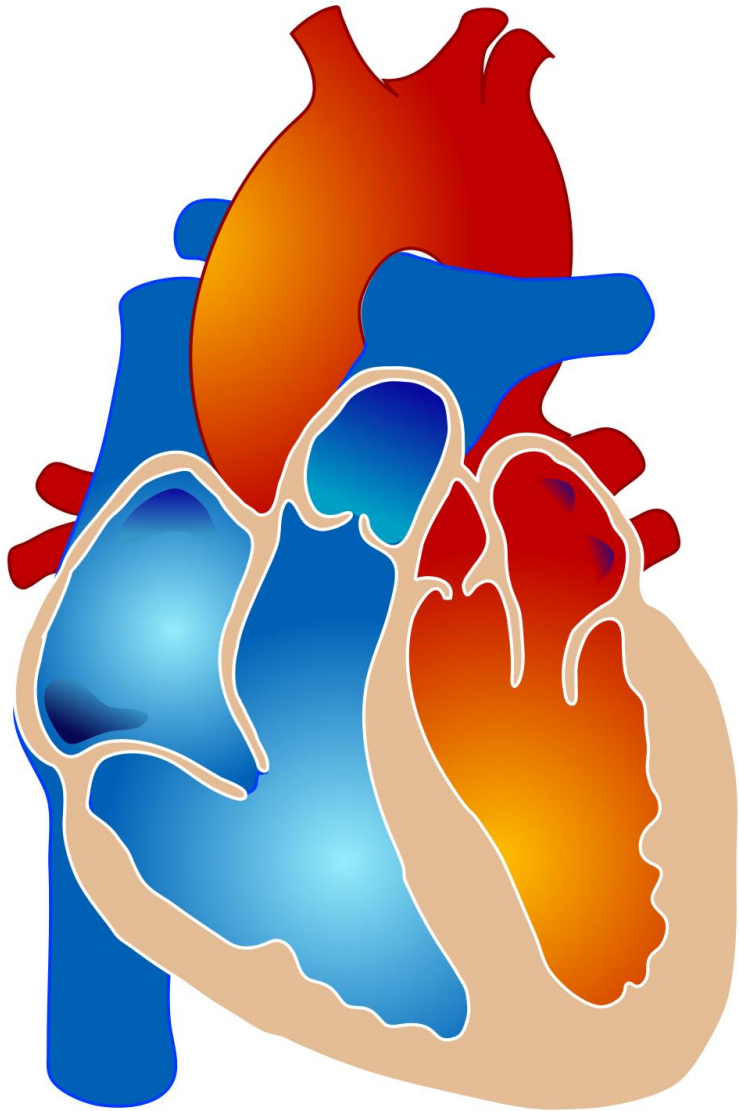
- Príčiny
 - Mutácie v kaskádach NOTCH a WNT
 - NOTCH1, FLT4 a TBX1 (spojený s deléciou 22q11.2)
 - Mutácie vo faktoroch zapojených v morfogénéze srdca - NKX2.5, GATA-6, GATA-4, HAND1, HAND2, ZFPM2, and NF-ATC
 - NKX2.5 – detekcia pri familiárnom výskyte VVCH srdca
 - Trizómie a poruchy chromozómov – Down sy., p-del-22q11.2, Alagilleov sy., Kabuki sy., CHARGE sy., Noonanovej sy., VACTERL a Goldenharov sy. (neznáme mutácie)

VACTERL – postihnutie stavcov, imperforácia anusu/análna atrezia, kardiálne anomálie, tracheoezofageálna fistula, anomálie obličiek, anomálie končatín, jedna umbilikálna artéria

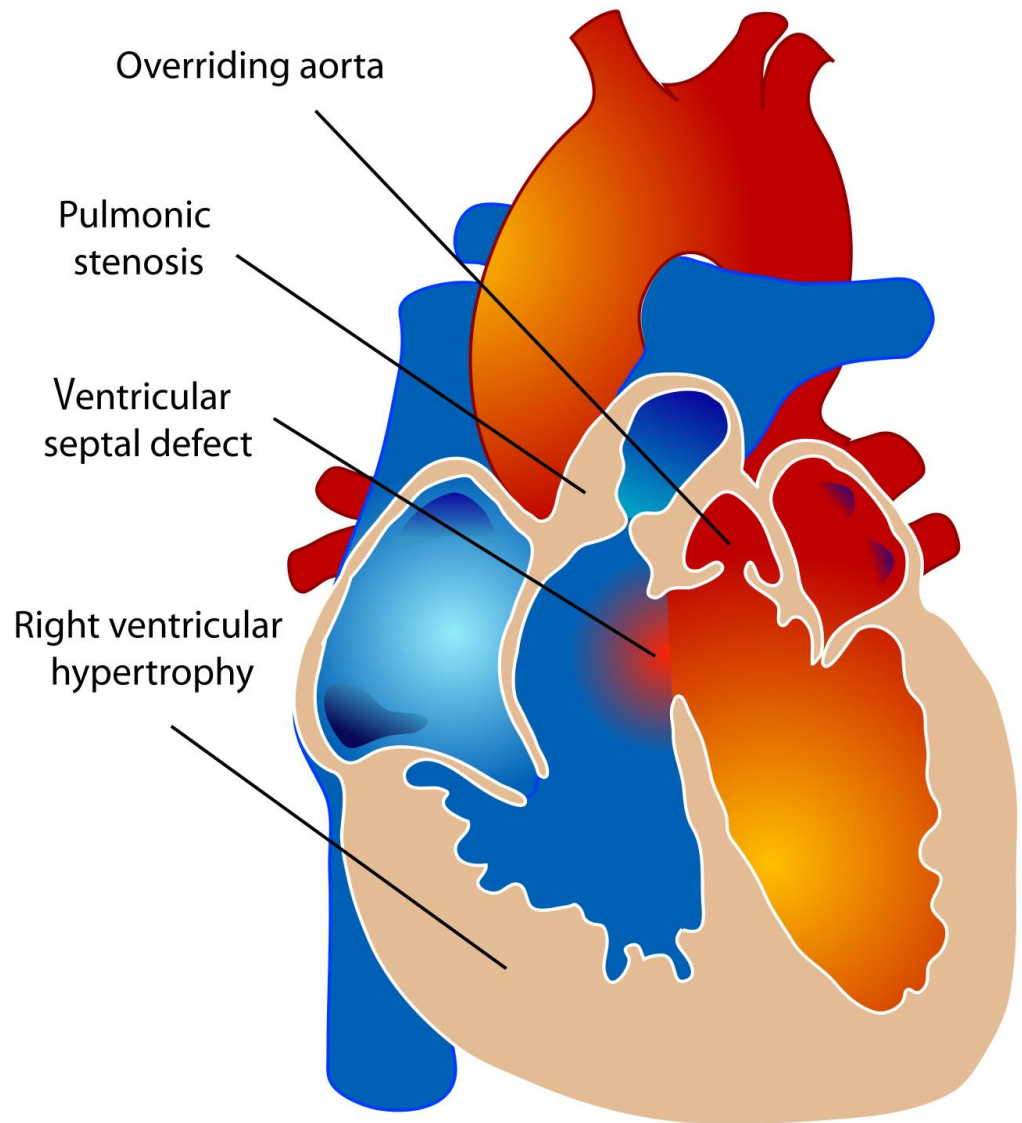
Fallotova tetralógia

- **Embryologický základ:** porucha **septácie konotrunku** (posun infundibulárneho septa anterosuperiorne) → „nepresné rozdelenie“ výtokových traktov:
- pľúcnica je „menšia“/zúžená (RVOT obštrukcia),
- aorta je „väčšia“ a posunutá nad VSD (overriding),
- vzniká VSD a následne hypertrofia PK.

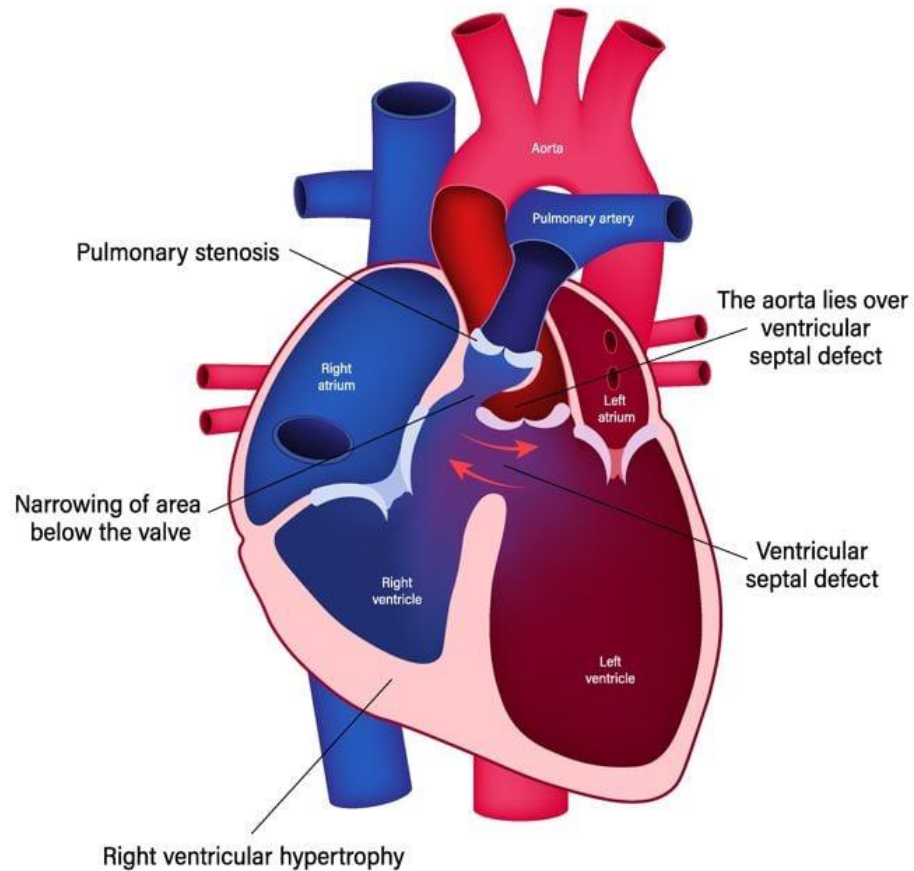
Normal heart



Tetralogy of Fallot



Tetralogy of Fallot





Fallotova tetralógia (TOF):

Hemodynamika: prečo vzniká pravolavý skrat a cyanóza

Základný vzťah tlak–prietok

- Pri veľkom VSD je **rezistencia defektu nízka** → skrat sa riadi najmä **tlakovým gradientom** medzi PK a LK.
- **Obštrukcia RVOT zvyšuje tlak v PK.**
- Ak tlak v PK $\geq$ tlak v LK → krv z PK prechádza cez VSD do LK/aorty (**pravolavý skrat**) → **systémová desaturácia (cyanóza)**.

„Spektrum“ TOF podľa závažnosti RVOT obštrukcie

- **Mierna RVOT obštrukcia:** tlak v PK nie je extrémny → môže byť malý alebo prechodný ľavoprávny skrat; cyanóza môže byť minimálna (tzv. „pink tetralogy“).
- **Stredná až ťažká RVOT obštrukcia:** tlak v PK vysoký → dominancia **pravolavého skratu** → cyanóza od narodenia alebo v dojčenskom veku.
- **Extrémna obštrukcia / pulmonálna atrezia:** pľúcny prietok závisí od ductus arteriosus alebo kolaterál.



Fallotova tetralógia (TOF):

Patofyziológia jednotlivých komponentov (a ich „spolupráca“)

VSD (veľký, neobmedzujúci)

- Umožňuje voľný prenos tlaku medzi komorami.
- Nevývoláva typicky pľúcnu hypertenziu, lebo pľúcny prietok je obmedzený RVOT obštrukciou (na rozdiel od izolovaného veľkého VSD).

Obštrukcia RVOT (determinant cyanózy)

- Znižuje prietok do pľúc → menej okysličenia → cyanóza.
- Zvyšuje tlak v PK → posúva skrat cez VSD doprava→ľava.
- Infundibulárna zložka môže byť **dynamická** (spazmus výtokového traktu), čo je podstata tet spells.

Overriding aorta

- Aorta „zbiera“ zmiešanú krv (okysličená z LK + neokysličená z PK) → systémová desaturácia.

Hypertrofia PK

- Dôsledok tlakového preťaženia.
- Dlhodobo zhoršuje diastolickú funkciu PK a prispieva k arytmogénnemu substrátu (najmä po chirurgickej korekcii).



Fallotova tetralógia (TOF):

Klinické dôsledky hemodynamiky

Cyanóza a jej následky

- **Hypoxémia** → periférna cyanóza (pery, nechty), dyspnoe pri námahe.
- Chronická hypoxémia → **polycytémia** (↑ hematokrit) ako kompenzácia → riziko hyperviskozity, trombóz.
- **Paličkovité prsty** pri dlhšie trvajúcej cyanóze.
- **Pravolavý skrat obchádza pľúcny filter** → riziko paradoxných embolizácií, mozgových abscesov.

Šelest (prečo nie je „hlavný“ z VSD)

- VSD je veľký → nízky gradient → VSD šelest môže byť relatívne tichý.
- Typický je **systolický ejekčný šelest** nad pulmonálnou oblasťou z RVOT/pľúcnej stenózy.
- Pri veľmi ťažkej obštrukcii môže šelest paradoxne slabnúť (málo prietoku cez stenózu).

RTG a EKG (logické vysvetlenie)

- RTG: často „**boot-shaped heart**“ (**coeur en sabot**) – dôsledok hypertrofie PK a elevácie apexu; pľúcna kresba býva znížená (oligémia).
- EKG: pravá os, hypertrofia PK.



Coeur en sabot

Hypercyanotické záchvaty („tet spells“) – mechanizmus a akútny manažment

■ Mechanizmus (krok za krokom)

Spúšťače: plač, kŕmenie, defekácia, námaha, agitácia, febrilita.

Patofyziologická kaskáda:

1. **Pokles systémovej vaskulárnej rezistencie (SVR)** (napr. pri vazodilatácii, námahe) **alebo** zvýšenie dynamickej obštrukcie RVOT (infundibulárny spazmus).
2. Relatívne sa zhorší „pomer“: ľahšie je poslať krv cez VSD do aorty než cez zúžený RVOT do pľúc.
3. **Nárast pravolavého skratu** → prudká desaturácia → acidóza.
4. Acidóza a hypoxia ďalej zvyšujú spazmus RVOT → **bludný kruh**.

Prečo pomáha „klák–hrudník“ (knee-chest)

- Zvyšuje SVR (kompresia femorálnych artérií) → znižuje pravolavý skrat cez VSD → viac krvi ide do pľúc.

Akútny postup (logika liečby)

Cieľ: zvýšiť pľúcny prietok a SVR, znížiť dynamickú obštrukciu RVOT, prerušiť bludný kruh acidózy.

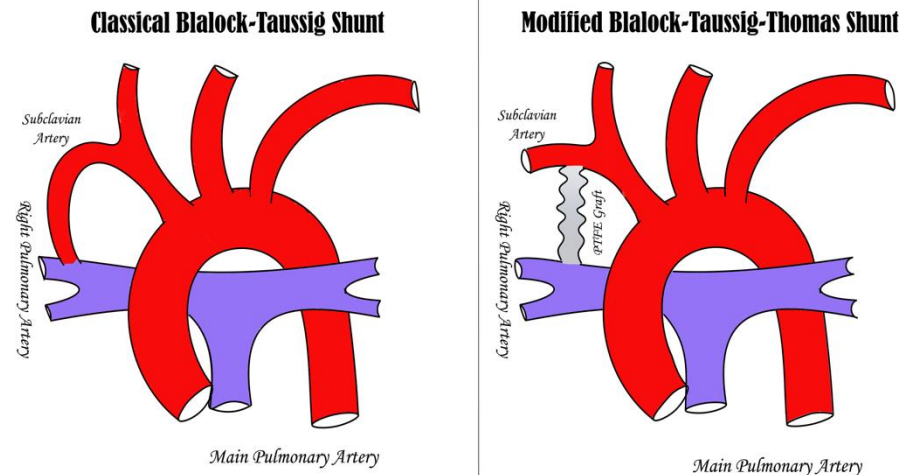
- Poloha knee-chest, upokojenie, O₂.
- Tekutiny (ak hypovolémia) → lepšie plnenie PK, menej dynamickej obštrukcie.
- **Beta-blokátor (napr. propranolol)** → znižuje infundibulárny spazmus, spomaľuje srdce, predlžuje diastolu.
- **Vazokonstriktor (napr. fenylefrín)** → ↑ SVR → menej pravolavého skratu.
- Korekcia acidózy podľa stavu (klinicky opatrne; vždy sledovať ventiláciu/perfúziu).
- Pri ductus-dependentnej cirkulácii (ťažká obštrukcia/atrézia): **prostaglandín E₁** na udržanie otvoreného ductus.

Patomechanizmus fallotovej tetralógie

- Rozhodujúcim faktorom je obštrukcia výtokovej oblasti pravej komory (RVOTO)
- Vyrovnanie tlakov v komorách a redirekcia prúdenia krvi do aorty -> $\downarrow S_pO_2$ v aortálnej krvi -> cyanóza
 - Ak je RVOTO minimálna -> prúdenie do pľúcnej cirkulácie -> defekt môže byť acyanotický
- RVOTO môže byť dynamická
 - „Tet spells“ alebo hypercyanotické epizódy (spazmus RVOTO)
 - Plač, kŕmenie pri dojčení zhoršuje cyanózu, tachypnoe, dyspnoe, intenzita šelestu klesá
 - Môže viesť k arytmiám, až zástave srdca
 - Akútne vyžadujú intervenciu, môžu spontánne vymiznúť okolo 4 – 5 roku života (drepy a pohyby končatín zlepšia preload a kompenzujú epizódu)
 - „Pink tets“
 - RVOTO nestačí na manifestáciu symptómov, typický je intenzívny šelest
- Anomália vetiev pľúcnych artérií (zväčšenie) -> kompresia bronchov -> obštrukčná respir. choroba („air trapping“)

Fallotova pentalógia – je skutočne lepšia pre pacienta?

- Definícia (historizmus) – výskyt Fallotovej tetralógie a pridruženej vady – ASD alebo PDA
- Prognóza varíruje podľa kombinácie defektov
 - ASD nezmierni cyanózu -> obchádzanie pľúcnej cirkulácie
 - PDA môže skrz tlakové gradienty presmerovať časť krvi do pľúcnej cirkulácie -> zmiernenie cyanózy -> dlhšie prežívanie
- Blalock-Thomas-Taussigovej shunt (dočasná stabil.)
 - Pôvodný – anastomóza *a. subclavia* alebo *a. carotis* (preklopenie cievy) a vetvou *a. pulmonalis*
 - Modifikovaný – polytetrafluóretylénový štep



TOF - súhrn

- TOF = VSD + overriding aorta + RVOT obštrukcia + hypertrofia PK.
- **Cyanózu určuje RVOT obštrukcia** (nie veľkosť VSD).
- Čím vyšší tlak v PK (kvôli obštrukcii), tým viac **pravolavý skrat** cez VSD.
- Tet spell = dynamická obštrukcia RVOT ± pokles SVR → prudké zvýšenie pravolavého skratu.
- Knee-chest, beta-blokátor, fenylefrín, tekutiny: všetko smeruje k **↑ SVR, ↓ RVOT spazmu, ↑ pľúcneho prietoku**.

Transpozícia veľkých ciev (TGA)

- Paralelné zapojenie obežných systémov – prežitie je možné len pri existencii skratu.

Patofyziológia:

- aorta z RV
- pľúcnicia z LV
-  **paralelné obeh**
prežitie len pri:
 - ASD
 - VSD
 - PDA

Transpozícia veľkých tepien (TGA)

- Definícia – zriedkavá VVCH srdca, pri ktorej dochádza k nesprávnemu priestorovému usporiadaniu veľkých tepien, resp. ciev (TGV - +v. *cava inferior & superior*, vv. *pulmonales*)
- Príčiny
 - Nejasné, susp. multifaktoriálna etiológia – gestačný diabetes mellitus, rodenticídy, herbicídy, antiepileptiká v tehotenstve
- Epidemiológia a štatistika
 - D(dextro)-TGA – 1 na 4000 živonarodených detí/rok (2024)
 - L(levo)/CC (kongenitálne korigovaná)- TGA – 1 na 33000 živonarodených detí rok (2024)

Klasifikácia TGA

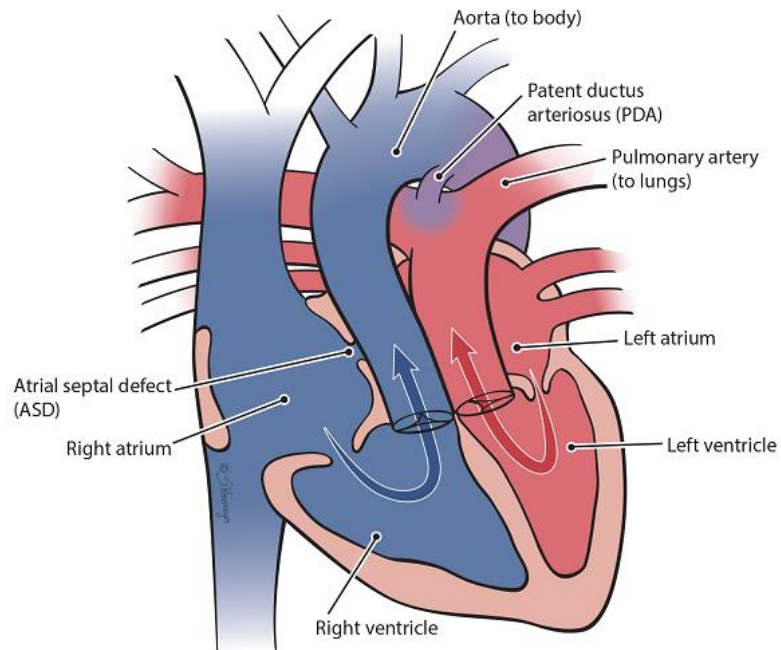
1.D-TGA

- Chybný odstup veľkých ciev
- Aorta z PK, *a. pulmonalis* z ĽK -> oddelenie pľúcnej a systémovej cirkulácie (paralelné obehý namiesto sériového)-> ťažká cyanóza

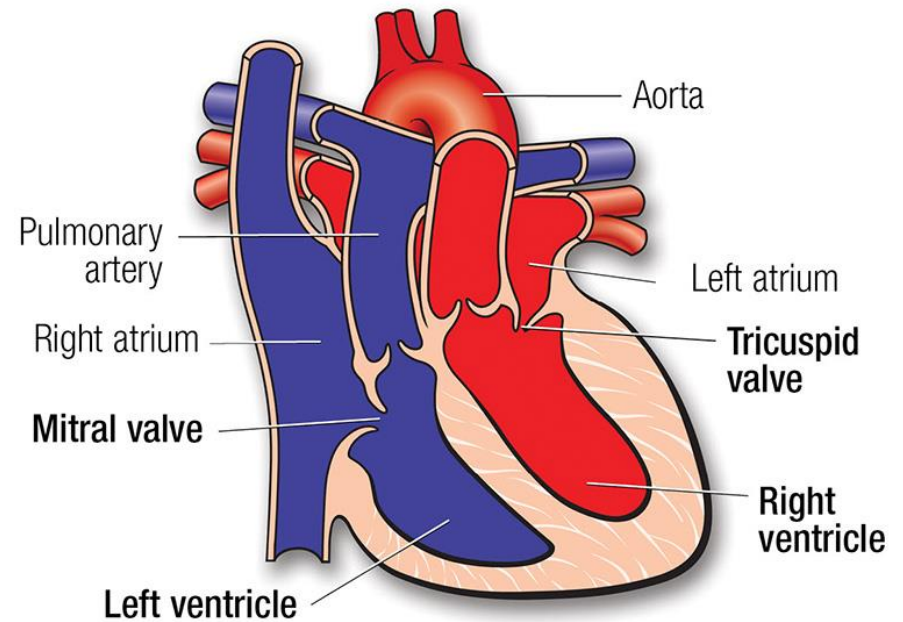
2.L/CC-TGA

- Chybné priestorové usporiadanie veľkých ciev a ich chlopní, ale odstupujú správne
- Výmena pozície komôr – ĽK a PK
 - Deoxygenovaná krv -> PP -> mitrálna chlopňa -> ĽK -> pulmonárna cirkulácia -> *vv. pulmonales* -> ĽP -> trikuspidálna chlopňa -> PK -> systémová cirkulácia
- Acyanotická vada

D-Transposition of the Great Arteries



L-Transposition of the Great Arteries (Congenitally Corrected Transposition)



Patomechanizmus vývoja TGA

- Nejasný mechanizmus, hypotézy vývoja vady
 1. „Extrakardiálna“ hypotéza
 - Konotrunkálne septum rozdeľujúce truncus pulmonalis ide priamo (patologicky) a nie špirálovito (fyziologicky)
 2. „Infundibulárna“ hypotéza
 - Chybná resorpcia alebo nedostatočný vývoj *conus subpulmonaris* a perzistencia *conus subaorticus*
 - Prepojenie aorty na PK -> *a. pulmonalis* na ĽK
- Často prítomné iné VVCH -> ASD, ev. PDA
- Vývoj L/CC-TGA nejasný -> ? nutný ďalší krok („chyba koriguje chybu“)

Manifestácie TGA

- D-TGA
 - Včasná a ťažká cyanóza centrálného typu (bez shuntov fatálna)
 - Dyspnoe, neprospievanie, problémy s dojčením, slabosť, letargia
 - Kolaterálna cirkulácia a defekty korigujú priebeh – ASD, VSD, PDA, bronchopulmonálne kolaterály
 - Balóniková atriálna septostómia -> život zachraňujúci úkon pri TGA bez skratov
- L-TGA
 - Pomerne dlho asymptomatická
 - Prítomnosť P->Ľ skratu môže cyanotizovať
 - Dlhodobé následky pľúcnej hypertenzie
 - Pulmonárna cirkulácia zásobovaná ĽK -> vyšší tlak krvi -> remodelácia ciev

Atrézia trikuspidálnej chlopne

- Definícia – Zriedkavá vrodená vývojová vada srdca s malformáciou trikuspidálnej chlopne vedúcej k jej uzáveru a hypoplázii pravej komory -> obmedzenie prietoku pľúcami -> cyanóza
- Príčiny - ?
- Patomechanizmus
 - Atrézia trikuspidálnej chlopne in utero -> hypoplázia PK
 - Prítomnosť ďalších defektov (ev. kombinácia)
 - VSD -> determinant prietoku pľúcnou cirkuláciou
 - Pulmonárna stenóza -> redukcia prietoku pľúcnou cirkuláciou -> cyanóza
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 1,2/10000/rok
 - Bez chirurgie fatálna do 1 roka života, po korekcii 61 % prežíva 20 rokov

Ebsteinova anomália

- Definícia – zriedkavá vrodená vývojová vada spojená s patologickou formáciou trikuspidálnej chlopne a jej umiestnením smerom apikálne do pravej komory
- Príčiny - ?, dupl. 15q, anomálie 11q, mutácie v MYH7, NKX2.5
- Incidencia - 2 – 7 na 100000/rok (2024)
- Patomechanizmus
 - Chybná delaminácia trikuspidálnej chlopne z interventrikulárneho septa -> „apikalizácia“ trikuspidálnej chlopne
 - PK rozdelená na dve časti
 - „Atrializovaná“ PK -> často myopatia, fibróza -> akinéza, arytmie (napr. Wolff-Parkinson-Whiteov syndróm)
 - „Funkčná“ PK -> vplyv trikuspidálnej regurgitácie -> remodelácia PK (excentrická hypertrofia) -> vyhladenie ventrikulárneho septa -> dysfunkcia ľavej komory
 - Častá prítomnosť skratov -> napr. foramen ovale -> P-Ľ skrat -> cyanóza (20 % úmrtí plodu in utero, 45 % perinatálna mortalita)

Hypoplastické ľavé srdce

- Definícia – VVCH spojená so závažnou malvolúciou ľavej komory a hypoperfúziou systémovej cirkulácie
 - ASD a PDA -> vytvorenie P->Ľ skratu -> cyanóza
- Príčiny - ?
 - Genetika – mutácie v NOTCH-kaskáde (NOTCH1), trizómia +13, +18
 - Vývinová patofyziológia – multifaktoriálna atrézia mitrálnej alebo aortálnej chlopne -> hypoplázia ĽK, *aorta ascendens*, aortálna oblúk
 - Nedostatok nutrientov – deficit folátu
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 1,6 – 3,6/10 000/rok; M:Ž – 1,5:1, zložitá korekcia (operácie Norwood (dni) -> Glenn (3 – 6 mes) -> Fontan (2 -5 rokov), neistá prognóza

Atrézia a. pulmonalis

- Definícia – vzácna vrodená vývojová vada srdca spojená s úplným uzáverom chlopne a. pulmonalis a jej kmeňa -> ťažká cyanotická vada
- Príčiny
 - Genetika – p-del-22q11.2, VACTERL sy., Alagilleov sy., mutácie génov WFDC8 a WFDC9?
 - Enviromentálne faktory - ? fajčenie, ? lieky
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 4 – 5/100000/rok (intaktné septum), 4 – 10/100000/rok (s defektom ventrikulárneho septa)

Atrézia a. pulmonalis

- Klasifikácia

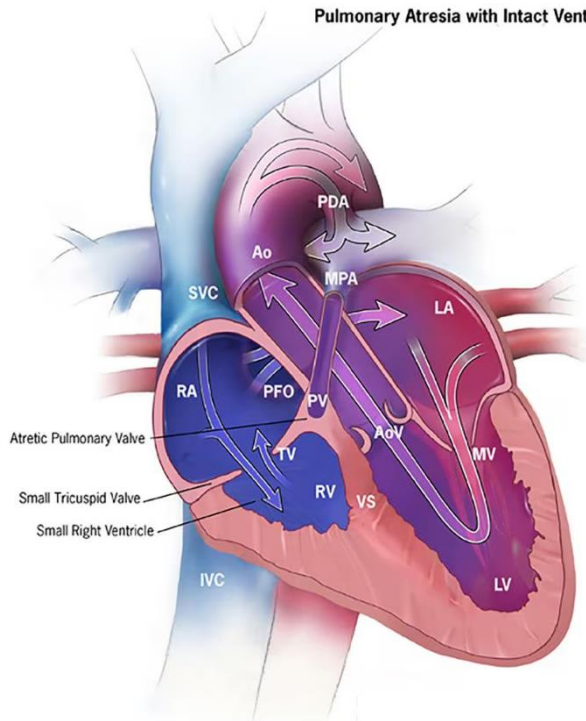
1. Pulmonárna atrézia s intaktným ventrikulárnym septom (PA-IVS)

- Typická prítomnosť anomálnej koronárnej cirkulácie – „right ventricle dependent coronary circulation (RVDCC)“
- PDA umožňuje prežívanie -> nutnosť podávania prostaglandínu E₁
- Uzáver PDA vedie k desaturácii a rýchlej manifestácii príznakov

2. Pulmonárna atrézia s defektom ventrikulárneho septa (PA-VDS, ev. Fallotova tetralógia s PA)

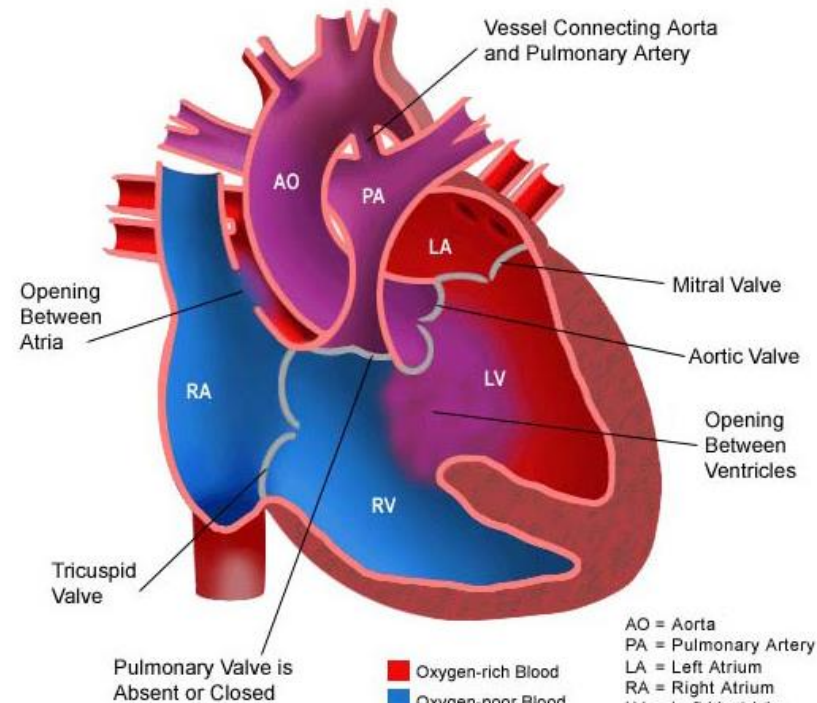
- Zásobovanie pľúcnej cirkulácie cez MAPCA (veľké aortoplumonálne kolaterálne artérie) alebo PDA (ev. kombinácia s *hemitruncus* alebo duálne zásobenie)
 - MAPCA môžu viesť k hypoplázii pľúcnej cirkulácie -> pľúcna hypertenzia
 - Duálne zásobenie môže predísť rozvoju pľúcnej hypertenzie -> operácia na vytvorenie aortopulmonálneho okna
- Prejavy – cyanóza, neprospeivanie, slabosť, problémy pri dojčení, pri PA-VDS tzv. „cyanotic spells“

Pulmonary Atresia with Intact Ventricular Septum



RA: Right Atrium
 RV: Right Ventricle
 LA: Left Atrium
 LV: Left Ventricle
 SVC: Superior Vena Cava
 IVC: Inferior Vena Cava
 MPA: Main Pulmonary Artery
 Ao: Aorta
 VS: Ventricular Septum
 TV: Tricuspid Valve
 MV: Mitral Valve
 PV: Pulmonary Valve
 AoV: Aortic Valve
 PDA: Patent Ductus Arteriosis
 PFO: Patent Foramen Ovale

Pulmonary Atresia with VSD



AO = Aorta
 PA = Pulmonary Artery
 LA = Left Atrium
 RA = Right Atrium
 LV = Left Ventricle
 RV = Right Ventricle

Red: Oxygen-rich Blood
 Blue: Oxygen-poor Blood
 Purple: Mixed Blood

https://www.cdc.gov/heart-defects/media/images/PA_1.jpg
<https://choc.org/wp-content/uploads/2015/04/Pulmonary-Atresia-Vertical.jpg>

Truncus arteriosus

- Definícia – vzácna VVCH srdca typická s nerozdeleným truncus arteriosus a ventrikulárnym septálnym defektom (môžu byť prítomné aj ďalšie anomálie napr. odstupy *aa. pulmonales*) -> ťažká cyanóza
- Príčiny
 - Genetika – p-del-22q11.2, mutácie v NKX2.5, GATA-6, etc.
 - Enviromentálne - ? fajčenie, ? niektoré lieky
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia - 7/100000/rok (2024), 1 % z všetkých VVCH (4 % z kritických VVCH)
 - Bez chirurgie obvykle fatálna, operačná korekcia závisí od pridružených abnormalít
- Patomechanizmus
 - Zmiešavanie oxygenovanej a deoxygenovanej krvi -> cyanóza
 - Iniciálne $\uparrow$ PVR, $\downarrow$ PBF -> neskôr $\downarrow$ PVR, $\uparrow$ PBF -> kongestívne zlyhanie srdca, pľúcna hypertenzia, resp. Eisenmengerov sy.

Jediná funkčná srdcová komora *(„single ventricle heart“)*

- Definícia – VVCH spojená s vývojom jedinej komory srdca (druhá hypoplastická/nefunkčná) -> zmiešavanie oxygenovanej a deoxygenovanej krvi -> cyanóza
- Príčiny
 - Genetika – mutácie v TBX5, GATA4
 - Environmentálne – vek rodičov; fenylketonúria, diabetes mellitus, chrípka, rubeola, antikonvulzíva, ibuprofen, sulfasalazín, trimetoprim+sulfonamid, retinoidy, marihuana, lítium
- Patomechanizmus
 - Jedna komora dokáže zásobovať obe cirkulácie (? postupne pľúcna remodelácia)
 - Aj napriek korekcii – 50 % dospeje do kolapsu cirkulácie; nutnosť transplantácie srdca, proteíny strácajúca enteropatia, etc.
- Epidemiológia a štatistika
 - Incidencia – 2 – 3/10 000/rok

Kompenzačné mechanizmy

- Frank-Starlingov mechanizmus
- Hypertrofia myokardu
- neurohumorálna aktivácia (RAAS/SNS)
→ sú dlhodobo maladaptívne → HF

VSO – klinické dôsledky v dospelosti

- HF (najmä pravostranné)
- arytmie
- endokarditída
- tromboembolizmus
- gravidita ako vysokorizikový stav

Take-home messages

- ◆ VSO sú **embryologicky determinované**
- ◆ Patofyziológia = **skraty, tlakové a objemové preťaženie**
- ◆ Neliečené VSO → **pľúcna hypertenzia, HF, arytmie**
- ◆ Rastie populácia dospelých s VSO → **interdisciplinárna starostlivosť**

Dedičné a vrodené chlopňové ochorenia

Dedičné a vrodené chlopňové ochorenia

1) Ciele prednášky

Študent má vedieť:

- rozlíšiť **vrodené** vs. **dedičné (geneticky podmienené)** chlopňové choroby a ich presahy,
- odvodiť hemodynamiku **stenózy** a **regurgitácie** (tlakové vs. objemové preťaženie),
- vysvetliť najčastejšie jednotky: **bikuspidálna aortálna chlopňa, vrodená AS/PS, MVP, Ebsteinova anomália,**
- prepojiť patofyziológiu s typickými nálezmi (auskultácia, ECHO) a základmi liečby/časovania zákrokov.

2) Základné pojmy a klasifikácia

2.1 Vrodené chlopňové ochorenia

Defekt štruktúry chlopne alebo sub-/supravalvulárnych častí prítomný od narodenia:

- dysplázia cípokv, komisurálna fúzia, abnormálny počet cípokv,
- abnormality chordae/papilárnych svalov,
- malpozícia/„apikálna dislokácia“ (trikuspidálna chlopňa pri Ebsteinovi),
- supravalvulárne/subvalvulárne stenózy.

2.2 Dedičné chlopňové ochorenia (genetická predispozícia)

- monogénne syndrómy spojivového tkaniva (→ dilatácia koreňa aorty, sekundárna AR, myxomatózna degenerácia),
- familiárny výskyt BAV a MVP,
- chromozómové/syndrómové stavy s typickými chlopňovými léziami.

Praktická poznámka: veľká časť „vrodených“ lézií má genetické pozadie; rozdiel je v tom, či ide o izolovaný defekt alebo súčasť syndrómu.

BAV = bikuspidálna aortálna chlopňa; MVP = prolaps mitrálnej chlopne

3) Hemodynamický základ: stenóza vs. regurgitácia (kľúč pre patofyziológiu)

3.1 Stenóza = tlakové preťaženie (afterload ↑)

- komora generuje vyšší tlak na prekonanie gradientu,
- vzniká **koncentrická hypertrofia** (najmä pri AS, PS),
- diastolická dysfunkcia, subendokardiálna ischemia (najmä pri AS),
- pokles systolickej rezervy pri námahe.

3.2 Regurgitácia = objemové preťaženie (preload ↑)

- časť systolického objemu sa vracia späť,
- komora sa dilatuje (**excentrická hypertrofia**),
- dlhodobá remodelácia → systolická dysfunkcia,
- pri akútnej regurgitácii (zriedkavejšie vrodené) dramatický vzostup plniacich tlakov.

3.3 Klinický preklad

- stenózy: „fixovaný“ výdaj → synkopa/angína/dyspnoe,
- regurgitácie: „tichá“ fáza s kompenzáciou → neskôr dilatácia a zlyhávanie.

4) Najdôležitejšie vrodené a dedičné jednotky

A) Aortálna chlopňa a výtokový trakt LK

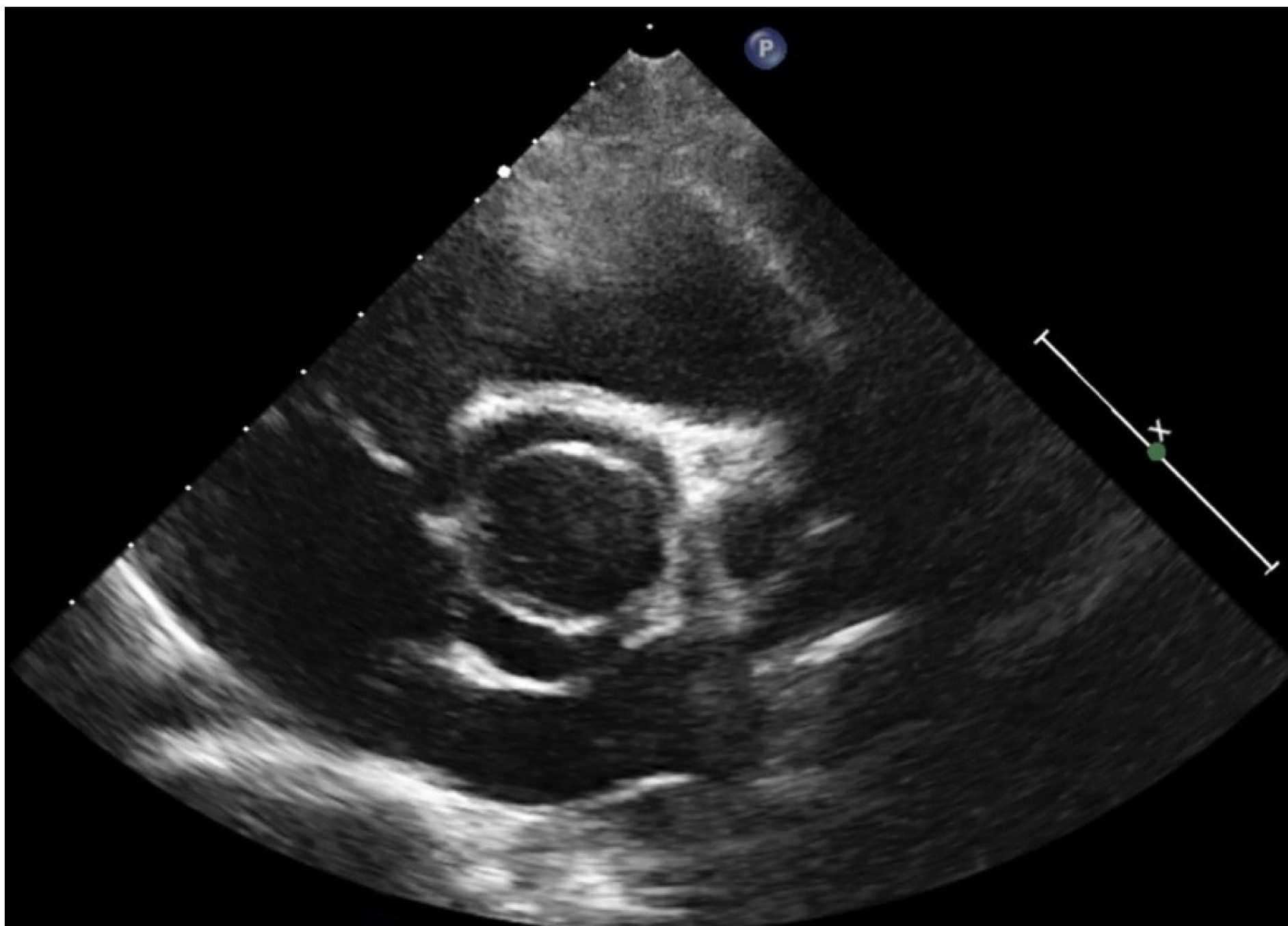
4.1 Bikuspidálna aortálna chlopňa (BAV) – najčastejšia vrodená chlopňová anomália

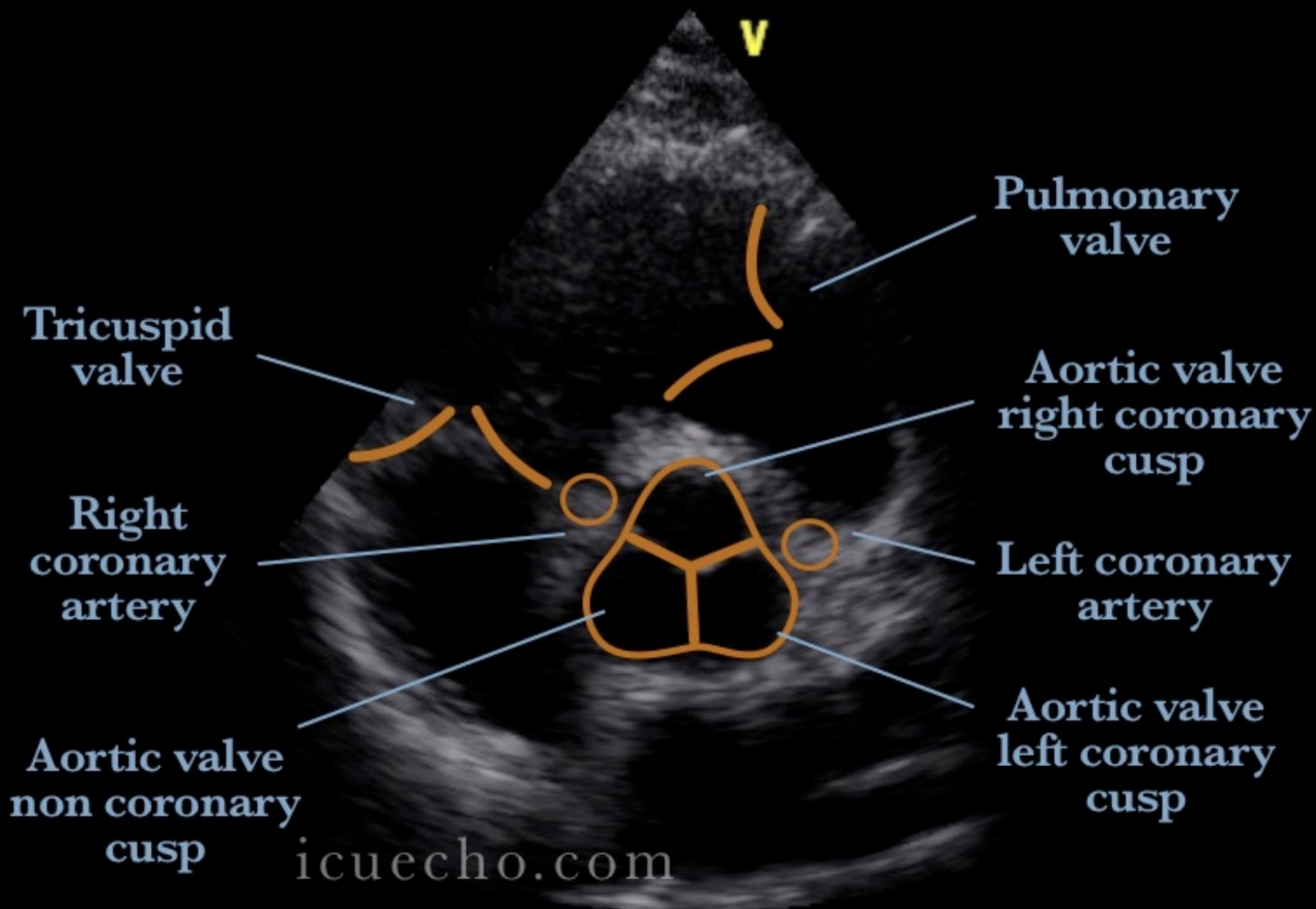
Patofyziológia:

- 2 cípy → abnormálne prúdenie (turbulencia, šmykové sily) → urýchlená degenerácia a **kalcifikácia** → AS,
- často asociácia s **aortopatiou** (dilatácia ascendens/koreňa) → riziko aneuryzmy/disekcie; môže viesť aj k AR (sekundárne cez dilatáciu anulusu/aorty),
- predispozícia k endokarditíde.

Klinická logika:

- dlhé roky asymptomatická,
- neskôr AS (tlakové preťaženie LK) alebo AR (objemové preťaženie LK),
- rodinný výskyt → zmysel skríningu 1. stupňa príbuzných echokardiografiou (v klinickej praxi).





4) Najdôležitejšie vrodené a dedičné jednotky

A) Aortálna chlopňa a výtokový trakt LK

4.2 Vrodená aortálna stenóza (valvulárna/subvalvulárna/supraaortálna)

- **valvulárna:** komisurálna fúzia, dysplázia,
- **subvalvulárna:** membrána/subaortálna stenóza (často progresívna),
- **supraaortálna:** typicky asociovaná so syndrómami (napr. elastínové poruchy; klinicky významná je fixovaná obštrukcia).

Patofyziológia AS:

- chronický gradient → koncentrická hypertrofia LK → diastolická dysfunkcia,
- pri ťažkej AS: obmedzený vzostup výdaja pri námahe → synkopy.

4.3 Aortálna regurgitácia genetického typu (sekundárna)

Typicky nie primárny defekt cípok, ale:

- dilatácia aortálneho koreňa (spojivové tkanivo: Marfan/Loeys-Dietz/Ehlers-Danlos) → „rozídenie“ komisúr/anulusu → AR,
- výsledok: objemové preťaženie LK, postupná dilatácia, neskôr systolická dysfunkcia.

B) Mitrálna chlopňa

4.4 Mitrálna prolaps (MVP) – často dedičný/familiárny, aj súčasť syndrómov

Patofyziológia:

- myxomatózna degenerácia cípkov + elongácia/ruptúra chordae → systolické vyklenutie do ĽP,
- výsledok: mitrálna regurgitácia (MR) → objemové preťaženie ĽP a LK,
- progresia MR → dilatácia ĽP → predispozícia k fibrilácii predsiení; pľúcna hypertenzia v pokročilých štádiách.

Klinické perly:

- MR môže byť dlho kompenzovaná,
- ak nastane ruptúra chordae → náhle zhoršenie MR (akútny pľúcny edém).

4.5 Vrodená mitrálna stenóza / „parachute“ mitral valve / cleft mitral valve

- abnormality chordálneho aparátu a papilárnych svalov → obštrukcia plnenia LK alebo regurgitácia,
- hemodynamika: pri MS ↑ tlak v ĽP → pľúcna venózna hypertenzia → dyspnoe; u detí rýchlejšia dekompenzácia.

C) Pulmonálna chlopňa a výtokový trakt PK

4.6 Vrodená pulmonálna stenóza (PS)

- valvulárna dysplázia/komisurálna fúzia, niekedy supra- a valvulárna/periférna pulmonálna stenóza.

Patofyziológia:

- tlakové preťaženie PK → koncentrická hypertrofia PK,
- pri ťažkej PS: nízky pľúcny prietok, cyanóza pri pridruženom pravo-ľavom skrate cez foramen ovale/ASD.

Syndrémové asociácie: napr. Noonanov syndróm (typicky dysplastická PS).

D) Trikuspidálna chlopňa (pravé srdce)

4.7 Ebsteinova anomália

- apikálna dislokácia trikuspidálnej chlopne → „atriálna“ časť PK, často ťažká TR.

Patofyziológia:

- regurgitácia → objemové preťaženie pravého predsieni + dysfunkcia PK,
- časté interatriálne spojenie (PFO/ASD) → pravo-ľavý skrat pri vyšších tlakoch v PP → cyanóza,
- arytmie (WPW) častejšie – klinicky významné.

Patent foramen ovale (PFO); atrial septal defect (ASD)

Asociované syndrómy

- **Marfan / Loey-Dietz / vaskulárny Ehlers-Danlos:** dilatácia koreňa aorty → AR; MVP/MR.
- **Turnerov syndróm:** častejšie BAV a aortopatia.
- **Williamsov syndróm:** supravulvárna aortálna stenóza.
- **Noonanov syndróm:** PS (dysplastická pulmonálna chlopňa).
- **22q11.2 delečný syndróm:** častejšie konotrunkálne chyby; chlopne môžu byť súčasťou komplexu.

6) Klinika a diagnostika (čo presne vyplýva z patofyziológie)

6.1 Symptómy podľa typu lézie

- AS/PS: intolerancia námahy, synkopa, bolesť na hrudi (AS), únava.
- MR/AR/TR: dyspnoe, palpitácie (AF), únava; pri pokročilých: príznaky zlyhávania.

6.2 Auskultácia – „logické“ minimum

- **Stenóza:** ejekčný systolický šelest (AS – do karotíd; PS – nad pulmonálnou oblasťou).
- **Regurgitácia:**
 - MR/TR: holosystolický šelest,
 - AR: diastolický decrescendový šelest.
- Intenzita šelestu $\neq$ vždy závažnosť (pri veľmi nízkom prietoku môže byť šelest tichší).

6.3 ECHO je rozhodujúce

- anatómia (počet cípok, dysplázia, prolaps),
- gradienty, regurgitačný objem, veľkosť komôr, funkcia,
- pri BAV vždy hodnotiť aj **rozmery aorty**.

7) Základy manažmentu (časovanie vyplýva z remodelácie)

Z patofyziológie plynie zásada: nečakať, kým komora „prejde bod zlomu“.

- Stenózy: intervenovať pri ťažkej stenóze a symptómoch alebo pri známkach záťaže komory.
- Regurgitácie: sledovať dilatáciu a pokles funkcie komory; zákrok pred ireverzibilnou dysfunkciou.
- U vybraných vrodených stenóz (napr. PS, niektoré formy AS) je typická katetrizačná/valvuloplastická liečba.
- Syndrómy a aortopatie: prah operácie aorty je nižší, lebo riziko disekcie rastie s dilatáciou.

lézia → hemodynamika → remodelácia → riziká → čo hľadať na ECHO

Lézia (typicky vrodená / dedičná)	Primárna chyba (anatómia/biológia)	Hemodynamický dôsledok	Remodelácia (typická)	Klinické dôsledky / riziká	ECHO – čo je fyziologicky podstatné
Bikuspidálna aortálna chlopňa (BAV)	2 cípy namiesto 3, abnormálny tok a šmykové napätie; predispozícia ku kalcifikácii a aortopatii	AS, AR alebo zmiešaná chyba (často progresívna)	Pri AS: koncentrická LVH; pri AR: dilatácia LV	AS: synkopa, angína, dyspnoe; AR: progresívna LV dilatácia; aortopatia (dilatácia ascendens)	AS: rýchlosť/priemerný gradient (flow-dependent), plocha/odhad; AR: kvantifikácia regurgitácie + LV rozmery; aorta: priemer koreňa/ascendens
Vrodená valvulárna aortálna stenóza (často uni-/bikuspidálna)	Dysplastické/zosilnené cípy, komisurálne zrasty	Fixná obštrukcia LVOT/AV → tlakové preťaženie	Koncentrická LVH, diastolická dysfunkcia	Novorodenec: nízky výdaj/šok; dieťa: tolerancia, neskôr námahové symptómy	Doppler max V a gradienty + posúdenie LV funkcie; u detí vždy myslieť na flow-dependenciu
Supravalvulárna aortálna stenóza (SVAS)	Zúženie nad chlopňou (často elastínová arteriopatia)	Tlakové preťaženie LV (ako pri AS), ale lézia je „nad“ chlopňou	LVH	Angína/dyspnoe; môže byť súčasť systémovej arteriopatie	Lokalizácia zúženia, doppler profil; posúdiť aj ostatné tepny podľa kliniky
Mitrálny prolaps (MVP) – myxomatózna degenerácia	ECM prestavba: „nadbytočný“/elongovaný cíp, zmeny anulu/chord	Primárna MR (z malkoaptácie)	LA dilatácia (skôr), potom LV dilatácia; neskôr systolická dysfunkcia	Palpitácie; AF z LA dilatácie; progresia MR; endokarditída (riziko turbulentných jetov)	MR kvantifikácia (vena contracta, regurg. objem/frakcia), LA/LV rozmery, mechanizmus MR (primárna vs sekundárna)
Vrodené chyby mitrálnej chlopne (napr. parachute MV, supravalvulárny prstenec, cleft)	Abnormálne chordy/papilárne svaly/prstenec alebo štrukturálny defekt cípů	MS (tlakové preťaženie LA) alebo MR (objemové preťaženie LA/LV)	MS: LA tlak ↑ → pľúcna venózna hypertenzia; MR: LA/LV dilatácia	Dyspnoe, zlyhávajúce u dojčiat (ťažké formy), neskôr intolerancia záťaže	Pri MS: transmitrálny gradient + LA tlakové dôsledky; pri MR: mechanizmus + kvantifikácia MR
Ebsteinova anomália (trikuspidálna)	Apikálny posun cípů + „atrializácia“ časti RV; ťažká TR	TR → objemové preťaženie RA, často znížený efektívny RV objem	RA výrazná dilatácia; RV dysfunkcia podľa závažnosti	Arytmie (substrát + dilatácia), cyanóza pri R→L shunte (ASD/PFO), pravostranné zlyhávajúce	Zmerať posun cípů, stupeň TR, RA/RV veľkosť, prítomnosť shuntu
Pulmonálna stenóza (PS)	Komisurálna fúzia (doming) alebo dysplastická chlopňa	Tlakové preťaženie RV	RVH, pri ťažkej PS RV zlyhanie; poststenotická dilatácia pľúcnice	Námahová dyspnoe, synkopa (zriedkavejšie), pri ťažkých formách nízky pľúcny prietok	Doppler gradient cez PV + RV tlakový odhad, RV funkcia; morfológia (doming vs dysplázia)

Kazuistika 1

- ❖ **19-ročný: systolický ejekčný šelest nad aortou, ECHO: BAV, mierna AS, dilatácia ascendens**
- ***Mechanizmus aortopatie pri BAV (patofyziológia):***
 - **Abnormálna architektúra chlopne (2 cípy)** vytvára **excentrický, turbulentný prúd** do ascendentnej aorty (jet), čím sa lokálne zvyšujú **šmykové sily** na stenu aorty → urýchléné **remodelačné zmeny** a dilatácia.
 - Súčasne často existuje **intrinzická porucha medie aorty (BAV-aortopatia)** (genetická/strukturálna slabosť) nezávislá od stupňa stenózy; preto sa dilatácia môže objaviť **aj pri miernej AS**.
 - Klinický dôsledok: progresia dilatácie → riziko aneuryzmy/disekcie; preto sa pri BAV **systematicky sleduje priemer aorty** (nie iba gradient cez chlopňu).

Kazuistika 2

- ❖ **28-ročná: vysoká, hypermobilita, diastolický šelest, ECHO: dilatácia koreňa aorty, AR**
- ***Prečo vzniká AR bez primárnej chyby cípok (sekundárna AR pri aortopatii):***
 - Pri poruchách spojivového tkaniva (fenotyp “marfanoidný”/hypermobilita) dochádza k **progresívnej dilatácii koreňa aorty a anulusu**.
 - Dilatácia spôsobí **rozstup komisúr a zväčšenie anulusu**, takže cípy sice môžu byť morfológicky relatívne zachované, ale **nedokážu sa v diastole koaptovať** → vzniká **aortálna regurgitácia**.
 - Hemodynamika AR:
 - v diastole návrat krvi z aorty do LK → **objemové preťaženie LK**,
 - kompenzácia: dilatácia LK + excentrická hypertrofia, zvýšený systolický objem,
 - neskôr: remodelácia → pokles systolickej funkcie, dyspnoe.
 - **Riziká** vyplývajú z patofyziológie aortopatie:
 - **disekcia/ruptúra** pri rastúcom priemere koreňa,
 - progresia AR a ireverzibilná dysfunkcia LK, ak sa zákrok odkladá.

Kazuistika 3

- ❖ **16-ročný: palpitácie, TR, epizódy tachykardie, ECHO: Ebsteinova anomália**
- ***Prečo arytmie (a prečo typicky tachyarytmie):***
 - Ebsteinova anomália znamená **apikálnu dislokáciu trikuspidálnej chlopne** a „atrializáciu“ časti PK → vzniká **abnormálna anatomická a elektrická architektúra** v oblasti pravej predsene a AV prstenca.
 - Pravá predsieň je často **dilatovaná** (kvôli TR) → dilatácia zvyšuje heterogenitu vedenia a podporuje **reentry mechanizmy** (supraventrikulárne tachykardie, flutter/fibrilácia predsiení).
 - Častá asociácia s **prídavnými dráhami (WPW)**: prídátne spojenie medzi predsieňou a komorou umožňuje **AV reentry tachykardiu** a predisponuje k rýchlym tachykardiám.
 - Klinický dôsledok: palpitácie, synkopy; u niektorých riziko hemodynamickej nestability pri veľmi rýchlej SVT, najmä ak je významná TR a slabšia funkcia PK.

Patofyziológia srdcového zlyhávania

1. Definícia a základný koncept

Srdcové zlyhávanie (SZ) je klinický syndróm, pri ktorom **srdce nedokáže zabezpečiť adekválny prietok krvi** pre metabolické potreby organizmu **pri normálnych plniacich tlakoch** alebo to dosiahne **len za cenu ich zvýšenia**.

Kľúčové mechanizmy:

- ↓ Srdcový výdaj (CO)
- ↑ Tlak v plniacich dutinách (LVEDP, PCWP)
- Aktivácia neurohumorálnych systémov
- Remodelácia myokardu

Tlak v zaklínění (PCWP, Pulmonary Capillary Wedge Pressure)

Konečný diastolický tlak v ľavej komore (LVEDP, Left Ventricular End-Diastolic Pressure)

2. Klasifikácia srdcového zlyhávania

A. Podľa ejekčnej frakcie

- **HF_{Fr}EF**: EF < 40 %
- **HF_{mr}EF**: EF 40–49 %
- **HF_pEF**: EF ≥ 50 %

Patofyziologické rozdiely

- **HF_{Fr}EF** = systolická dysfunkcia → slabá kontrakcia
- **HF_pEF** = diastolická dysfunkcia → stuhnutá komora, vysoké plniace tlaky
- **HF_{mr}EF** = prechodný fenotyp

B. Podľa rýchlosti vzniku

- **Akútne SZ** (kardiogénny šok, akútna dekompenzácia)
- **Chronické SZ** (najčastejšie)

C. Podľa subj. funkčnej záťaže – NYHA I–IV

NYHA I–IV (funkčná klasifikácia srdcového zlyhávania)

NYHA I

- **Bez obmedzenia** fyzickej aktivity.
- Bežná aktivita **nespôsobuje** dyspnoe, únavu, palpitácie ani anginóznou bolesť.

NYHA II

- **Mierne obmedzenie** fyzickej aktivity.
- V pokoji bez ťažkostí, ale **bežná aktivita** vyvolá dyspnoe, únavu, palpitácie alebo angínu.

NYHA III

- **Výrazné obmedzenie** fyzickej aktivity.
- V pokoji bez ťažkostí, ale **menšia než bežná aktivita** vyvolá symptómy.

NYHA IV

- **Neschopnosť** vykonávať akúkoľvek fyzickú aktivitu **bez symptómov**.
- Symptómy (dyspnoe/únavu) sú **aj v pokoji**; pri námahe sa zhoršujú.

NYHA	Chôdza po rovine	Schody
I	Bez ťažkostí pri bežnej chôdzi.	1–2 poschodia bez dyspnoe/únavy.
II	Ťažkosti pri rýchlej chôdzi alebo dlhšej vzdialenosti.	Dyspnoe/únava pri 1–2 poschodiach (najmä bez prestávky).
III	Symptómy už pri krátkej chôdzi (desiatky až niekoľko stoviek metrov podľa terénu).	Symptómy po niekoľkých schodoch alebo < 1 poschodí; potreba zastaviť.
IV	Symptómy pri minimálnej námahe (napr. po byte) alebo aj v pokoji.	Spravidla nezvládne; symptómy aj v pokoji (napr. pri obliekaní).

Pozn.: Orientačné príklady; prah je individuálny (vek, kondícia, CHOCHP, anémia, obezita).

3. Hlavné patofyziologické mechanizmy

A. Zníženie srdcového výdaja

HFrEF → ↓ kontraktilita → ↓ CO → aktivácia kompenzačných mechanizmov.

HFpEF → CO môže byť normálne v **pokoji**, ale nedostatočné pri záťaži, lebo:

- hypertrofia LV
- stuhnutie myokardu
- zhoršená relaxácia
- zvýšený LVEDP

B. Zvýšené plniace tlaky

Kľúčové pre vznik dyspnoe a kongescie.

Vysoký LVEDP → prenáša sa do LA → do pľúcnych žíl → vzniká **pľúcna kongescia** a dyspnoe.

C. Neurohumorálna aktivácia – jadro patofyziológie

1. RAAS aktivácia

Hypoperfúzia obličiek → ↑ renín → ↑ angiotenzín II → ↑ aldosterón

- vasokonstrikcia
- retencia Na⁺ a vody
- hypertrofia a fibrotizácia myokardu
- remodelácia komory

2. Sympatický nervový systém (SNS)

↑ Noradrenalín

- ↑ srdcová frekvencia, ↑ kontraktilita (krátkodobo prospešné)
- dlhodobo: apoptóza kardiomyocytov, arytmie, down-regulácia β-receptorov

3. ADH (vazopresín)

- retencia vody, hyponatriémia, vyššie plniace tlaky.

4. Zápalové cytokíny

TNF-α, IL-1β, IL-6

- znižujú kontraktilitu, podporujú fibrotizáciu.

5. Natriuretické peptidy (BNP, NT-proBNP) – jediný protektívny systém

Pôsobia proti RAAS a SNS:

- natriuréza
- vazodilatácia
- antifibrotické účinky

V SZ sú zvýšené, ale ich účinnosť ↓ v dôsledku receptorovej rezistencie.

4. Remodelácia myokardu

Dlhodobé preťaženie vedie k:

a) Eccentrická hypertrofia (objemové preťaženie)

- dilatácia komory
- stenčenie steny
- typické pri HFrEF

b) Koncentrická hypertrofia (tlakové preťaženie)

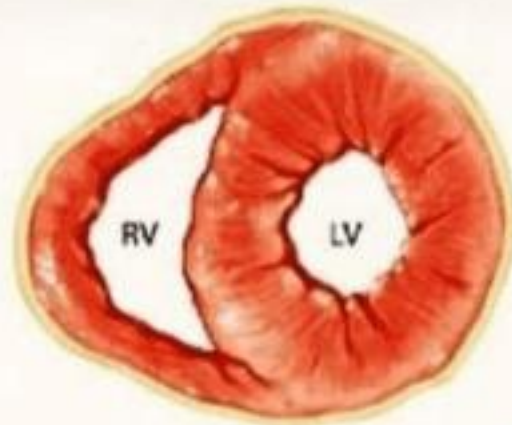
- zhrubnutie steny
- diastolická dysfunkcia
- typické pre HFpEF (napr. hypertenzia)

Mechanizmy remodelácie

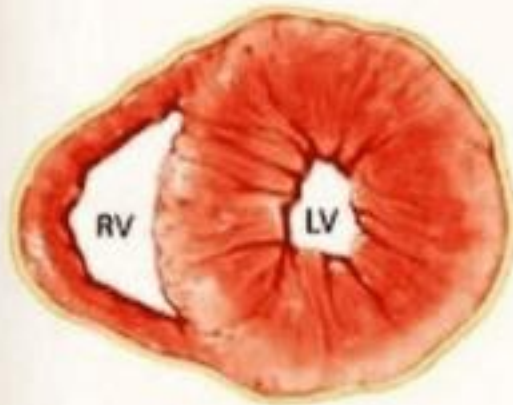
- apoptóza kardiomyocytov
- intersticiálna fibróza
- zmena extracelulárnej matrix
- aktivácia fibroblastov

Eccentric and concentric cardiac hypertrophy

@Echo_tips



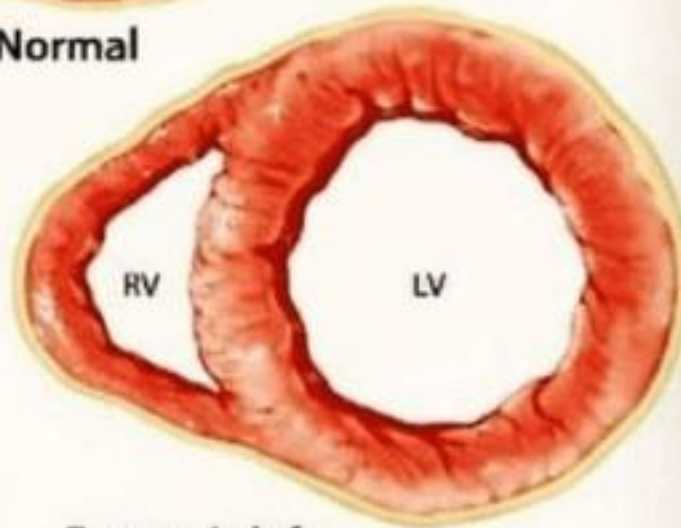
Normal



Concentric left ventricular hypertrophy

Pressure overload

- Chronic hypertension
- Aortic stenosis



Eccentric left ventricular hypertrophy

Volume overload

- Aortic or mitral regurgitation
- Myocardial infarction
- Dilated cardiomyopathy

5. Hemodynamické následky

1. Forward failure – nedostatočný výdaj

- únava
- svalová slabosť
- renálna hypoperfúzia → RAAS

2. Backward failure – kongescia

- dyspnoe, ortopnoe
- edémy DK
- hepatomegália
- ascites

6. Patofyziológia symptómov

◆ **Dyspnoe**

- pľúcna kongescia → transudácia tekutiny
- znížená poddajnosť pľúc
- aktivácia J-receptorov → pocit „hladu po dychu“

◆ **Únava**

- nízky CO
- zhoršená perfúzia kostrového svalstva
- svalová atrofia a mitochondriálna dysfunkcia (kardiálna kachexia)

◆ **Edémy**

- zvýšený venózný tlak
- aktivovaný RAAS a ADH
- znížený lymfatický odtok

◆ **Arytmie**

- fibrotizácia
- distenzia predsiení → fibrilácia predsiení
- β -downregulácia

7A) HFrEF

- (Heart Failure with reduced Ejection Fraction) = srdcové zlyhanie so zníženou ejekčnou frakciou ľavej komory (EFLK) $\leq 40\%$.
- **Symptómy:** Dýchavičnosť, obmedzená fyzická zdatnosť, opuchy.
- **Patofyziológia:** Zhoršená systolická funkcia, progresívna dilatácia ľavej komory.
- **Diagnostika:** Echokardiografia na meranie EF, zvýšené hladiny natriuretických peptidov.
- HFrEF je hlavnou formou chronického srdcového zlyhania, ktorá si vyžaduje cielenú farmakoterapiu.

7B) HFmrEF

- (Heart Failure with Mildly Reduced Ejection Fraction, alebo Heart Failure with Mid-Range Ejection Fraction) = kategória srdcového zlyhania, kde LK pumpuje krv menej efektívne, ale nie tak slabo ako pri HFrEF, s EF v rozsahu **40-49%** (niekedy špecifikované ako 41-49%).
- Je to prechodná forma medzi HFrEF (srdcové zlyhanie so zníženou EF) a HFpEF (srdcové zlyhanie so zachovanou EF).
- preval.: až 10-20% prípadov srdcového zlyhania
- Liečba zahŕňa lieky podobné HFrEF (betablokátory, ACE inhibítory, SGLT2 inhibítory) a diuretiká, no stále je potrebný podrobnejší výskum optimálnej terapie

7C) HFpEF

- (srdcové zlyhávanie so zachovanou ejekčnou frakciou) = srdcový sval sa sťahuje normálne (EF >50 %), ale ĽK je stuhnutá (diastolická dysfunkcia), čo bráni dostatočnému plneniu krvou, vedie k zvýšenému plniacemu tlaku a hromadeniu krvi v pľúcach.
- Často postihuje starších pacientov, najmä ženy s AHT, obezitou či DM, riziko úmrtia je vysoké, porovnateľné s HFrEF.
- **Diagnostika:** Problémová, vyžaduje ECHOKG na posúdenie funkcie a plniacich tlakov, často sprevádzaná zvýšenými hodnotami BNP/NT-proBNP.
- **Príznaky:** dyspnoe pri záťaži aj v pokoji, únava a opuchy DK.
- **Liečba:** manažment komorbidít (AHT, DM, FiP) a symptomatickú liečbu, najmä diuretiká na zníženie preťaženia tekutinami.
- **Prognóza:** HFpEF je závažné ochorenie s vysokou mierou rehospitaliz. a úmrtnosti, až 65 % pacientov môže zomrieť do 5 r. od dg.

HFpEF

HFpEF nie je len „diastolické SZ“. Ide o **multiorgánový syndróm**, najmä u:

- hypertenzie
- obezity
- DM2
- starších pacientov

Mechanizmy:

- systémový zápal (viscerálny tuk)
- endotelová dysfunkcia
- zhoršená relaxácia LV
- zvýšené plniace tlaky už pri malej záťaži
- pľúcna hypertenzia

Výsledkom je zlá tolerancia námahy pri normálnej EF.

8. Kardiogénny šok

- syndróm systémovej hypoperfúzie a orgánovej dysfunkcie spôsobený nedostatočným srdcovým výdajom pri primárnom zlyhaní srdcovej pumpy (kontraktilita, mechanická porucha, kritická arytmia), často sprevádzaný zvýšenými plniacimi tlakmi a kongesciou.
- Typicky ide o kombináciu: **(a) nízky výdaj/nízky tlak + (b) dôkaz hypoperfúzie** (laktát, oligúria, porucha vedomia, chladné akrá).
- **$CO = HR \times SV$**
- **$MAP \approx CO \times SVR$**

Pri kardiogénnom šoku je primárny problém **pokles CO**, následne (kompenzačne) často stúpa SVR – čo síce krátkodobo podporí MAP, ale zvyšuje afterload a zhorší výdaj.

8. Kardiogénny šok

- extrémne ↓ CO
- systémová vazokonstrikcia
- zvýšený laktát
- ťažká hypoperfúzia obličiek, pečene, CNS
- mortalita 40–50 %

Hlavná patofyziologická os: „šoková špirála“ (vicious cycle)

- **Kľúčová idea:** primárne zlyhanie pumpy → znížená perfúzia tkanív aj koronárna perfúzia → progresia myokardiálnej ischémie/dysfunkcie → ďalší pokles výdaja.
- **Primárna pump failure** (najčastejšie akútny infarkt, ale aj dekompenzované srdcové zlyhanie, mechanická komplikácia, fulminantná myokarditída, kritická arytmia).
- **Pokles CO → pokles MAP** (alebo MAP „udržíme“ cenou vysokého SVR).
- **Koronárna hypoperfúzia** (najmä pri nízkom diastolickom tlaku) → zhoršenie kontraktility.
- **Neurohumorálna kompenzácia** (SNS, RAAS, vazopresín): tachykardia, vazokonstrikcia, retencia Na/H₂O → krátkodobo udrží tlak, ale:
 - zvyšuje afterload,
 - zvyšuje spotrebu O₂ myokardu,
 - podporuje arytmiu,
 - zhoršuje kongesciu.
- **Mikrocirkulačná dysfunkcia:** aj keď zlepšíme „čísla“ (MAP/CO), perfúzia kapilár môže byť neefektívna (endotelová dysfunkcia, porucha vazoregulácie, heterogénny prietok, shunting).
- **Systémová zápalová odpoveď** (SIRS-like fenomén) a metabolická dekompenzácia (laktát, acidóza) ďalej znižujú odpoveď myokardu na katecholamíny a zhoršujú vazoplegiu/mikrocirkuláciu – špirála sa uzatvára.

„Čo presne zlyháva“: determinanty výdaja pri kardiogénnom šoku

Pri postihnutí pumpy sa výdaj zrúti cez jednu alebo viac zložiek:

- **Kontraktilita (inotropia):** ischemia, myokarditída, kardiomyopatia, toxické vplyvy.
- **Rytmus a frekvencia:** bradyarytmie (nízky HR), tachyarytmie (krátka diastola → nízky SV, horšia koronárna perfúzia).
- **Preload:** pri ľavostrannom zlyhaní často vysoký (kongescia); pri pravostrannom infarkte môže byť funkčne „nízky LV preload“ pri systémovej venózne kongescii.
- **Afterload:** kompenzačne rastie (SVR), čo zhoršuje LV ejectciu.
- **Mechanická integrita:** VSD po IM, akútna mitrálna regurgitácia po ruptúre papilárneho svalu, tamponáda (pozor: tamponáda je primárne obštrukčný šok, ale klinicky sa môže tváriť „kardiogénne“).

Hemodynamické fenotypy

A) Ľavostranný kardiogénny šok (najčastejší)

- $\downarrow$ SV/CO, $\uparrow$ LVEDP/PCWP $\rightarrow$ pľúcny edém, hypoxémia
- typicky „cold & wet“ (hypoperfúzia + kongescia)

B) Pravostranný kardiogénny šok

- $\downarrow$ RV výdaj $\rightarrow$ nedostatočné plnenie LV (paradoxne nízky systémový výdaj)
- $\uparrow$ CVP, hepatálna kongescia, často menej pľúcnej kongescie
- riziko chybnnej agresívnej diurézy: môžete „zrútiť“ preload pre LV

C) Biventrikulárny

- kombinácia oboch: najťažší profil s masívnou kongesciou a hypoperfúziou

Mikrocirkulácia a bunka: prečo nestačí „zvýšiť tlak“

- V šoku nejde len o makroprúd krvi, ale o **dodávku O₂ do mitochondrie**:
- **Znížený DO₂** (delivery) = CO × obsah O₂ v krvi (Hb, saturácia).
- Pri nedostatočnom DO₂ prechádza tkanivo na **anaeróbnny metabolizmus** → laktát, acidóza.
- **Endotelová dysfunkcia** a heterogénny kapilárny prietok spôsobujú, že časť tkaniva je „preliata“ a časť ischemická (maldistribúcia).
- Acidóza a zápal znižujú účinok katecholamínov, zhoršujú arytmogénnosť a kontraktilitu – opäť spätná väzba do „šokovej špirály“.

Stupne závažnosti - SCAI staging

- Prakticky užitočné je triedenie podľa závažnosti, lebo patofyziológia (a prognóza) je kontinuum.
- Klasifikácia **SCAI A–E** (At risk, Beginning, Classic, Deteriorating, Extremis) odlišuje najmä moment, keď sa objaví **hypoperfúzia** (typicky od štádia C vyššie).

Toto triedenie sa používa aj preto, že samotná hypotenzia nie je spoľahlivá (pacient môže byť „normotenzný“, ale hypoperfundovaný pri vysokom SVR).

„Mini-kazuistiky“

- **STEMI + chladné akrá + laktát 6 mmol/l + pľúcny edém**
 - vysvetlenie: $\downarrow$ LV kontraktilita $\rightarrow$ $\uparrow$ PCWP $\rightarrow$ hypoxémia $\rightarrow$ $\downarrow$ DO₂ $\rightarrow$ laktát.
- **Inferior IM + distendované jugulárne žily + čisté pľúca + hypotenzia**
 - vysvetlenie: RV failure $\rightarrow$ nízky LV preload $\rightarrow$ nízky CO, dominantná systémová venózna kongescia.
- **Tachyarytmia 180/min + hypotenzia + zmätenosť**
 - vysvetlenie: extrémne skrátenie diastoly $\rightarrow$ $\downarrow$ koronárna perfúzia + $\downarrow$ SV $\rightarrow$ akútna pump failure.

Terapeutické „princípy“

← vyplývajú z patofyziológie

- **Rýchlo odstrániť príčinu pump failure** (napr. reperfúzia pri IM, riešenie mechanickej komplikácie, kontrola arytmie).
- **Obnoviť perfúziu orgánov** (primeraný tlak a výdaj – nie „tlak za každú cenu“).
- **Znížiť kongesciu/plniace tlaky tak, aby sa nezrútil výdaj** (najmä pri RV fenotype).
- **Myslieť na mikrocirkuláciu**: normalizácia makroparametrov nemusí znamenať zlepšenie tkanivovej perfúzie.

Klinické fenotypy srdcového zlyhania (ESC) podľa perfúzie a kongescie

1) Základná logika (ESC „klinické profily“)

ESC používa bedside stratifikáciu akútneho srdcového zlyhania podľa dvoch osí:

- **Kongescia („wet“ vs. „dry“)**
 - „wet“ = prítomné príznaky/znaky preťaženia tekutinou (pľúcna kongescia alebo systémová venózna kongescia)
 - „dry“ = bez významnej kongescie
- **Perfúzia („warm“ vs. „cold“)**
 - „warm“ = adekvátna periférna perfúzia
 - „cold“ = hypoperfúzia (nízky výdaj) – klinické znaky „low output“

Výsledkom sú 4 profily: **warm–dry, warm–wet, cold–dry, cold–wet.**

2) Ako klinicky určiť kongesciu a perfúziu

2.1 Znaky kongescie („wet“)

- dyspnoe, ortopnoe, PND (paroxysmálna nočná dýchavica)
- chrôpky, pleurálny výpotok
- zvýšená JVP, hepatojugulárny reflux
- periférne edémy, ascites, hepatomegália
- prírastok hmotnosti, oligúria (aj pri venózne kongescii obličiek)

2.2 Znaky hypoperfúzie („cold“)

- chladné končatiny, mramorovanie, predĺžený kapilárny návrat
- hypotenzia (nie nutná, ale častá), úzky pulzný tlak
- porucha vedomia, závraty
- oligúria (z nízkeho prietoku), zvýšený laktát, metabolická acidóza

- **JVP = jugulárny venózný tlak/„pulz“** (*jugular venous pressure*).
- **odhad tlaku v pravej predsieni** (resp. centrálneho venózneho tlaku) podľa **náplne a pulzácií v. jugularis interna**.
- Hodnotíme **výšku venózne náplne krčných žíl** nad angulus sterni pri polohe pacienta typicky **30–45°**.
- Vyjadruje sa ako vzdialenosť v **cm H₂O** (približne: pripočíta sa ~5 cm k odhadu výšky nad angulus sterni, lebo pravá predsieň je asi 5 cm pod ním).
 - **Zvýšené JVP** znamená **zvýšené plniace tlaky pravého srdca** (pravostranné zlyhanie, preťaženie objemom, pľúcna hypertenzia, trikuspidálna regurgitácia, tamponáda, konstriktívna perikarditída, masívna PE, atď.).
 - **Nízke JVP** podporuje skôr **hypovolémiu** (ale treba korelovať s klinikou).
- JVP → marker **pravostranného zlyhania/kongesie**.

3) Štyri klinické fenotypy

A) Warm–Dry (teplý a suchý)

Charakteristika:

- dobrá perfúzia, bez kongescie = kompenzovaný stav / stabilné SZ.

Patofyziológia (jadro):

- relatívne zachovaný výdaj, normálne plniace tlaky.

Manažment (princíp):

- optimalizácia chronickej liečby; nie urgentná dekongescia ani inotropiká.
-

B) Warm–Wet (teplý a „mokrý“ kongescia) – najčastejší profil

Charakteristika:

- kongescia prítomná, perfúzia zachovaná.

Patofyziológia:

- zvýšené plniace tlaky (ľavé a/alebo pravé srdce) pri relatívne zachovanom výdaji; často redistribúcia tekutín a vazokonstrikcia.

Typické prejavy:

- dyspnoe, ortopnoe, chrôpky, edémy; tlak často normálny/vyšší.

Manažment (princíp):

- **dekongescia:** i.v. diuretiká; podľa TK vazodilatanciá; oxygenácia/ventilácia podľa potreby.

C) Cold–Dry (studený a suchý)

Charakteristika:

- hypoperfúzia bez výraznej kongescie.

Patofyziológia – dve hlavné situácie:

1. „Skutočne suchý“ (hypovolémia/overdiuréza) → nízky preload → nízky výdaj.
2. „Studený, ale nie úplne suchý“ (plniace tlaky môžu byť normálne až vyššie, no bez zjavnej kongescie) → nízky výdaj z pump failure, periférna vazokonstrikcia.

Rozlišovací princíp:

- ak je podozrenie na nízky preload → opatrný tekutinový test; ak nie → inotropná podpora podľa TK a kliniky.

Manažment (princíp):

- individualizovať: malé bolusy tekutín pri podozrení na hypovolémiu; inak zvážiť inotropiká/vasopresory a hľadať príčinu nízkeho výdaja.

D) Cold–Wet (studený a mokrý) – najrizikovejší profil

Charakteristika:

- kombinácia hypoperfúzie a kongescie = „kardiogénny“ alebo pre-kardiogénny šokový fenotyp.

Patofyziológia:

- vysoké plniace tlaky + nízky výdaj → kongescia pľúc/venózna kongescia + systémová hypoperfúzia; často hypotenzia, laktát ↑.

Typické prejavy:

- dyspnoe + edémy/JVP + chladné končatiny, oligúria, alterácia vedomia.

Manažment (princíp):

- urgentná stabilizácia: oxygenácia/ventilácia, i.v. diuretikum (opatrne), **inotropiká** pri nízkom výdaji, **vasopresory** pri hypotenznom šoku, rýchle riešenie reverzibilnej príčiny (AKS, arytmia, mechanická komplikácia), zvážiť mechanickú podporu obehu podľa ťažkosti.

4) „Jednovetové“ zapamätanie

- **Wet** = problém tlakov/objemu (plniace tlaky $\uparrow$) $\rightarrow$ rieš dekongesciu.
 - **Cold** = problém výdaja/perfúzie $\rightarrow$ rieš pump failure/šok.
 - **Cold–Wet** = najhoršie, najurgentnejšie.
-

5) Praktický mini-algoritmus (bedside)

1. Je pacient kongestívny? (wet/dry)
2. Je hypoperfundovaný? (warm/cold)
3. Zaradiť do profilu a zvoliť dominantnú stratégiu:
 - warm–wet $\rightarrow$ diuretiká $\pm$ vazodilatanciá,
 - cold–wet $\rightarrow$ inotropiká/vasopresory + dekongescia s kontrolou TK/perfúzie,
 - cold–dry $\rightarrow$ tekutinový test vs. inotropná podpora,
 - warm–dry $\rightarrow$ optimalizovať chronickú liečbu.

Klinický profil akútneho SZ (ESC)

Klinický profil (ESC)	Kongescia	Perfúzia	Typické bedside znaky	Typická hemodynamika (orientačne)	„Čo urobím ako prvé“ (princíp)
Warm–Dry („teplý–suchý“)	nie	áno	bez ortopnoe/chrôpkov, bez edémov/JVP↑; stabilný TK; teplé končatiny, normálny kapilárny návrat	PCWP normálna ($\approx \leq 18$ mmHg), CI zachovaný ($\approx \geq 2,2$ L/min/m ²)	pokračovať/optimalizovať chronickú liečbu, monitorovať; bez urgentnej dekongescie
Warm–Wet („teplý–mokrú kongescia“)	áno	áno	dyspnoe, ortopnoe, chrôpky/RTG kongescia, JVP↑, edémy; končatiny teplé; TK často normálny až vyšší	PCWP ↑ ($\approx > 18$), CI zachovaný ($\approx \geq 2,2$)	i.v. diuretikum (dekongescia); pri vyššom TK zvážiť vazodilatáciu ; O ₂ /ventilácia podľa potreby
Cold–Dry („studený–suchý“)	nie (alebo málo)	nie	chladné končatiny, kapilárny návrat predĺžený, slabosť, závraty, oligúria; kongescia minimálna; TK môže byť nízky alebo normálny	2 podtypy: (A) PCWP nízka/normal + CI ↓; (B) PCWP normálna až mierne ↑ + CI ↓	rozlíšiť preload: pri podozrení na hypovolémiu opatrný tekutinový test ; inak pri nízkom výdaji zvážiť inotropikum a hľadať príčinu
Cold–Wet („studený–mokrú“)	áno	nie	kombinácia: dyspnoe/chrôpky, JVP↑, edémy + chladné končatiny, hypotenzia/úzky pulzný tlak, oligúria, alterácia vedomia, laktát ↑	PCWP ↑ ($\approx > 18$), CI ↓ ($\approx < 2,2$)	urgentná stabilizácia: O ₂ /ventilácia, inotropikum pri nízkom výdaji, pri hypotenznom šoku vasopresor ; dekongescia opatrne; riešiť spúšťač (AKS, arytmia, mechanická príčina), zvážiť mechanickú podporu

Patofyziologický základ liečby SZ

Betablokátory

↓ SNS, antiarytmický efekt, zlepšenie remodelácie

ACEi/ARB/ARNI

blok RAAS → menej fibrotizácie, lepšia remodelácia

MRA (spironolaktón, eplerenón)

anti-aldosterón → antifibróza, menej kongescie

SGLT2 inhibítory

zlepšujú energetický metabolizmus myokardu, ↓ kongesciu, ↓ plniace tlaky
účinné pri HFrEF aj HFpEF

Ivabradín

kontrola SF bez zníženia krvného tlaku

Diuretiká

iba symptomatická liečba, nemajú vplyv na prežitie

Take home messages

- SZ je **neurohumorálny syndróm**, nie len „slabé srdce“.
- RAAS a SNS sú kľúčové mechanizmy progresie.
- Remodelácia myokardu → zhoršuje funkciu a zvyšuje mortalitu.
- HFrEF = problém kontraktility.
- HFpEF = problém relaxácie + systémový zápal.
- Zvýšené plniace tlaky sú hlavnou príčinou symptómov.
- Moderná liečba funguje preto, že cielené inhibuje patofyziologické dráhy.

Patofyziologické schémy – Srdcové zlyhávanie

RAAS • Remodelácia • HFpEF

RAAS pri srdcovom zlyhávaní

- ↓ Perfúzia obličiek → ↑ Renín → Angiotenzín I → Angiotenzín II
- • Vazokonstrikcia → ↑ afterload
- • ↑ Aldosterón → retencia Na⁺/vody → ↑ preload
- • ↑ ADH → hyponatriémia
- → Výsledok: ↑ plniace tlaky, fibróza, remodelácia

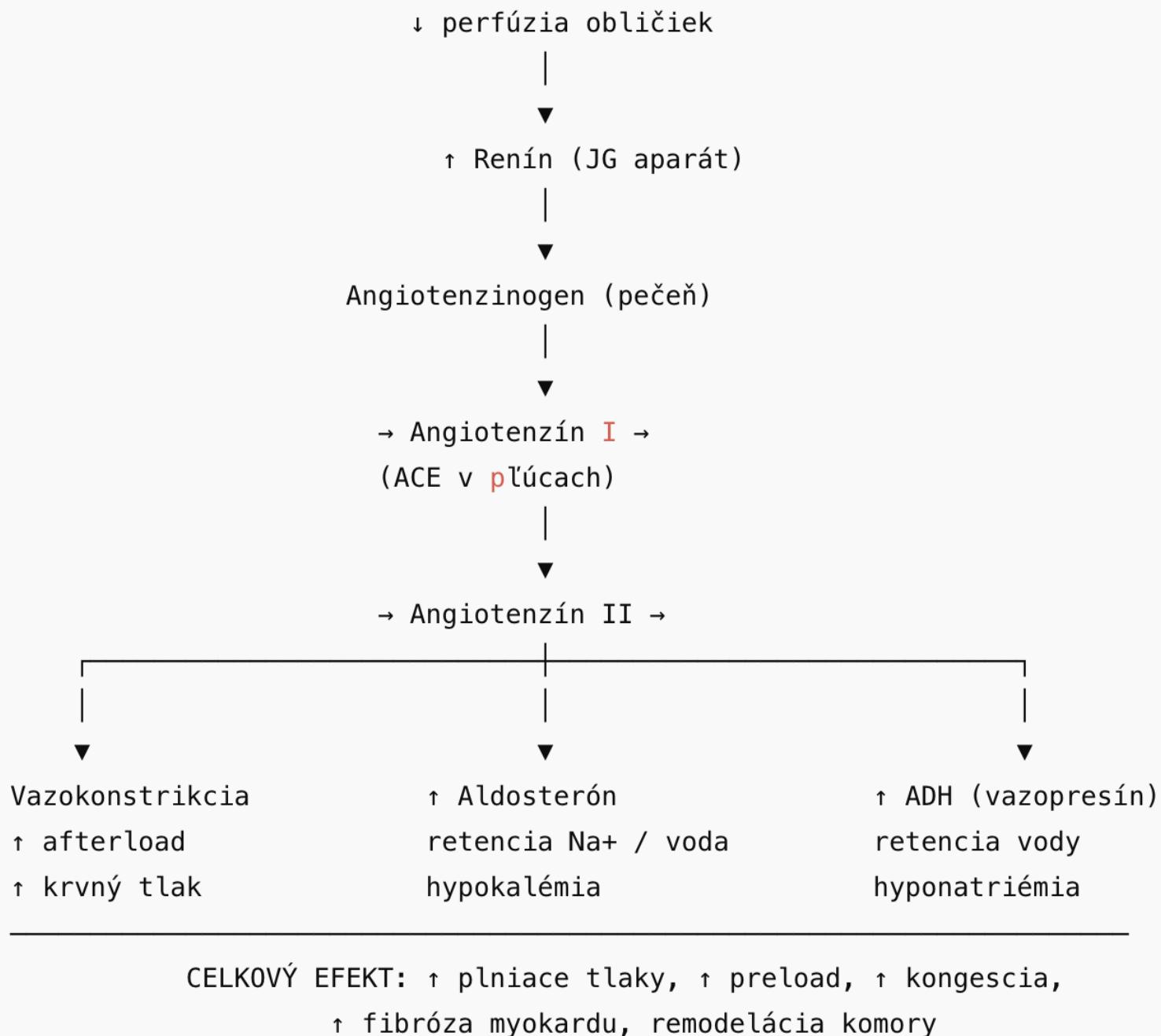
Remodelácia myokardu

- ↑ tlak/objem + RAAS + SNS →
- • Hypertrofia kardiomyocytov
- • Apoptóza
- • Aktivácia fibroblastov → fibróza
- Eccentrická hypertrofia → dilatácia, ↓ EF
- Koncentrická hypertrofia → stuhnutie, diastolická dysfunkcia

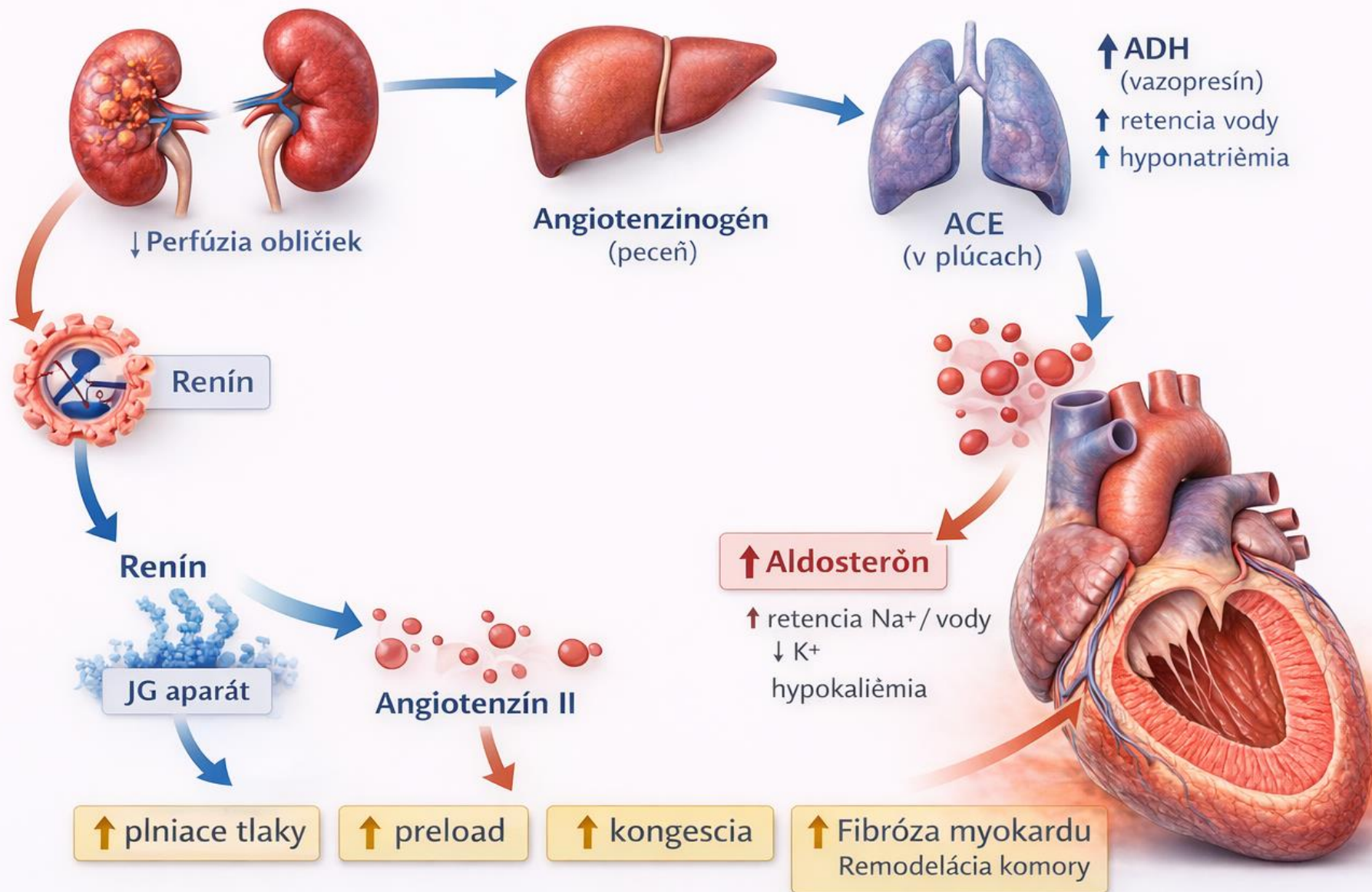
HFpEF patofyziológia

- Metabolický stres (obezita, DM2, HTN) →
- Systémový zápal → endotelová dysfunkcia →
- ↓ NO → mikro-vaskulárna ischemia → stuhnutie LV
- → ↑ LVEDP, ↑ LA tlak, pľúcna hypertenzia → dyspnoe pri námahe

RAAS pri srdcovom zlyhávaní



RAAS pri srdcovom zlyhávaní



↑ záťaž (tlak / objem) + ↑ RAAS + ↑ SNS



Aktivácia kardiomyocytov



Hypertrofia
(kompenzačná)



Apoptóza CM
(škodlivá)



Aktivácia fibroblastov



Intersticiálna fibróza

ZMENY GEOMETRIE LK (LV geometric change)

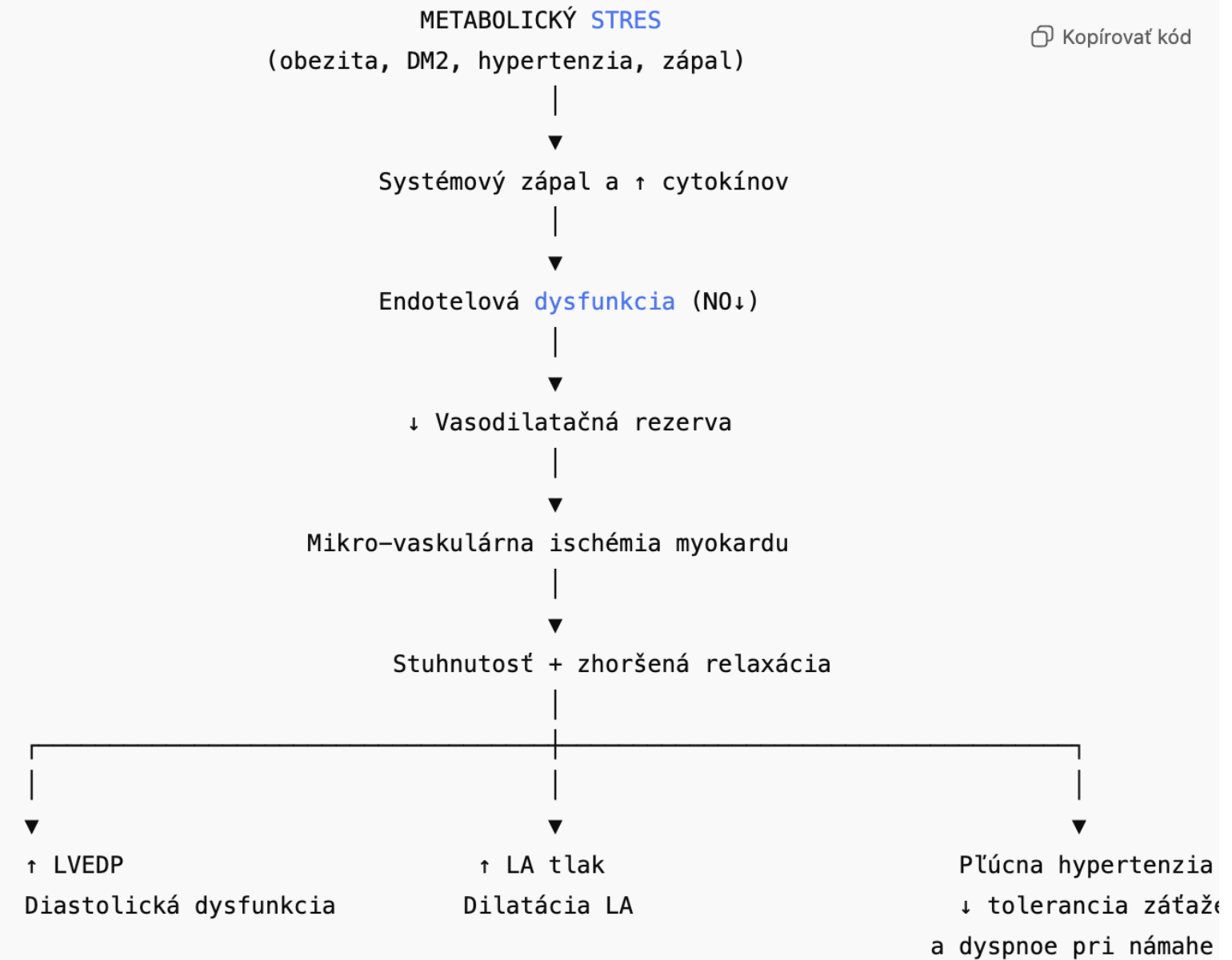
Eccentrická hypertrofia
(objemové preťaženie)
→ dilatácia LV
→ ↓ EF

Koncentrická hypertrofia
(tlakové preťaženie)
→ stuhnutie LV
→ diastolická dysfunkcia

Konsekvenca: progresia SZ, zhoršený CO, arytmie, vyššia mortalita

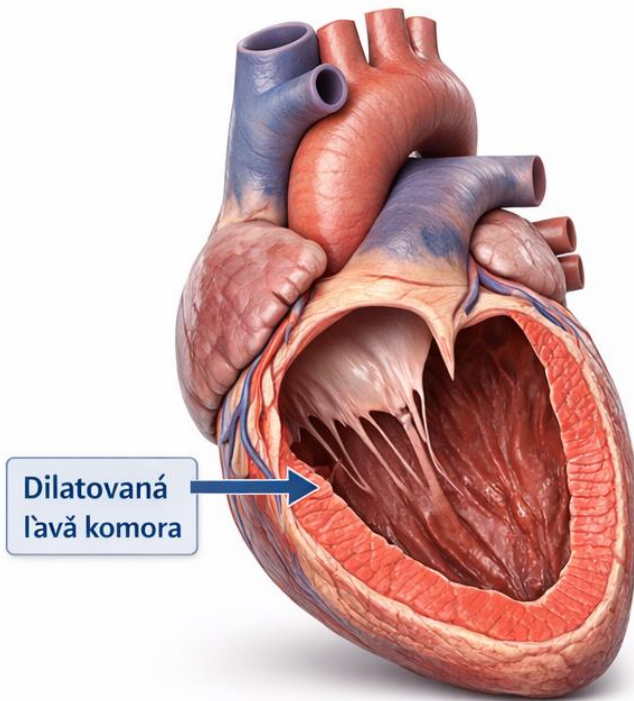
Remodelácia myokardu
(Vysvetľuje hypertrofiu, dilatáciu, fibrózu)

HFpEF patofyziologický model



HFpEF = normálna EF, ale ↑ plniace tlaky, ↓ compliance
Multisystémové ochorenie → cieľom liečby je ↓ kongescia a zlepšenie relaxácie

Remodelácia myokardu

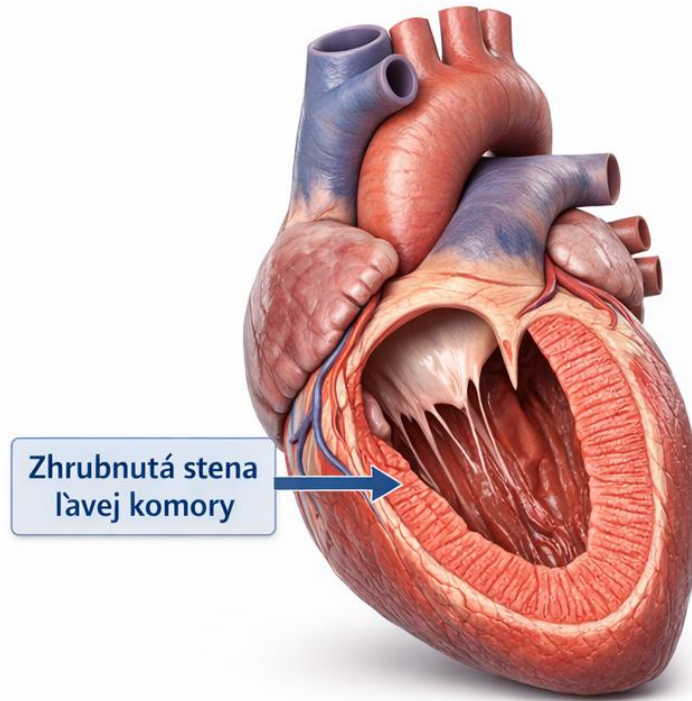


Dilatovaná
ľavá komora

Eccentrická hypertrofia

(dilatovaná komora)

- Zväčšený objem
- Nízka ejekčná frakcia



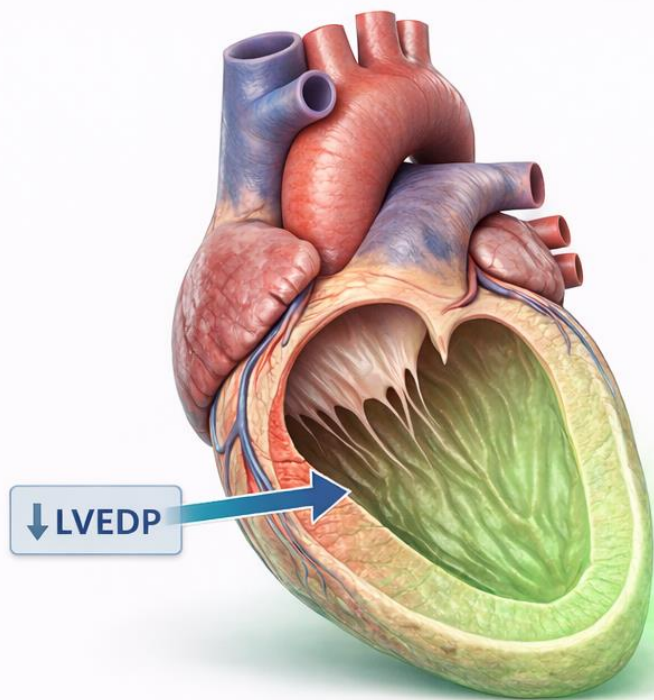
Zhrubnutá stena
ľavej komory

Koncentrická hypertrofia

(zhrubnutá stena)

- Zhrubnutá stena
- Diastolická dysfunkcia

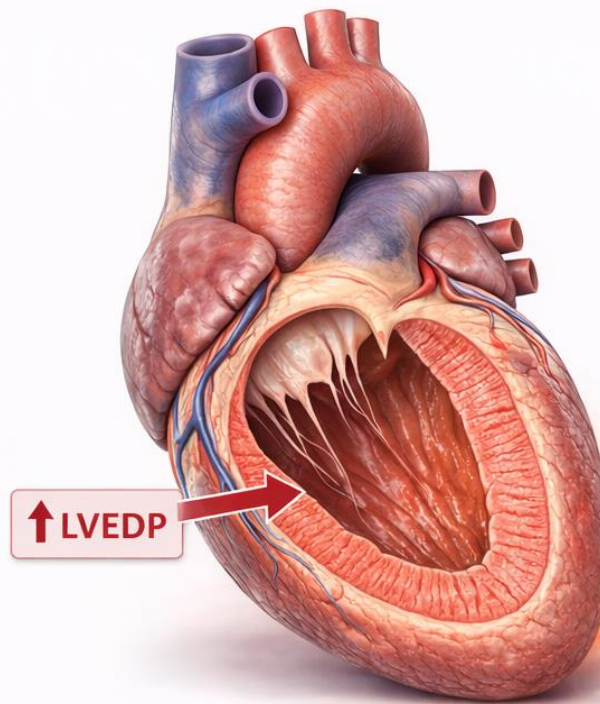
Diastolická dysfunkcia



Normálna relaxácia ľavej komory (LK)

Poddajnosť: ↑ dobrá

Normálna diastolická náplň
(nízky pľniaci tlak)



Stuhnutosť ľavej komory pri diastolickej dysfunkcii

Poddajnosť: ↓ znížená

- Dilatácia ľavej predsene
- Plúcna kongescia (↑ pľniaci tlak)