

Uspješnost intrauterine detekcije srčanih grešaka u Klinici za ginekologiju i porodništvo KB "Sveti Duh" u periodu 2016.-2020.

Stojanović, Domagoj

Master's thesis / Diplomski rad

2022

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, School of Medicine / Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:105:641291>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-22**



Repository / Repozitorij:

[Dr Med - University of Zagreb School of Medicine Digital Repository](#)



**SVEUČILIŠTE U ZAGREBU
MEDICINSKI FAKULTET**

Domagoj Stojanović

**Uspješnost intrauterine detekcije srčanih grešaka u Klinici za ginekologiju i
porodništvo KB "Sveti Duh" u periodu 2016.-2020.**

Diplomski rad



Zagreb, 2022.

Ovaj diplomski rad izrađen je na Katedri za ginekologiju i opstetriciju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu, Zavodu za ginekologiju i opstetriciju KB-a "Sveti Duh" pod vodstvom doc. dr. sc. Vladimira Blagaića i predan je na ocjenu u akademskoj godini 2021./2022.

SADRŽAJ

1. Sažetak.....	1
2. Summary.....	2
3. Uvod.....	3
4. Metode.....	3
5. Rezultati.....	3
6. Rasprava i zaključak.....	5
7. Zahvale.....	8
8. Literatura.....	9
9. Životopis.....	12

1. SAŽETAK

Cilj: cilj ovoga rada bio je utvrditi učestalost i stopu postavljanja dijagnoze prirođenih srčanih bolesti u živorodne novorođenčadi uz pomoć UZV u tercijarnom centru zdravstvene zaštite, KB "Sveti Duh" u Zagrebu, kao i učestalost različitih oblika prirođenih srčanih bolesti u razdoblju od 1. siječnja 2016. do 31. prosinca 2020. godine.

Metode i rezultati: provedeno je retrospektivno istraživanje, a podaci su skupljeni uvidom u povijesti bolesti majki i novorođenčadi u KB "Sveti Duh". Od ukupno 13 932 poroda kod 42 novorođenčeta dijagnosticirana je prirođena srčana bolest. Ukoliko isključimo dijagnozu perzistentnog Botallijeva duktusa (n=4), te srčane bolesti nastale kao posljedica stanja majke (n=2), od 36 novorođenčadi u 31 novorođenčeta bolest je dijagnosticirana prenatalno (86%) a u 5 novorođenčadi postnatalno (14%). Prevalencija je iznosila 30 na 10 000 poroda (3,0‰).

Zaključak: Stopa postavljanja dijagnoze je značajno veća u usporedbi sa stopom detekcije u drugim zemljama Europe (1) (2). Prevalencija prirođenih srčanih grešaka značajno je manja od prevalencije na razini Europe objavljene u EUROCAT studiji za razdoblje od 2016. do 2019. godine (3). Potrebno je provesti dodatne mjere edukacije i algoritme pregleda kako bi uspješnost prenatalnog otkrivanja prirođenih srčanih bolesti u KB "Sv. Duh" dostigla one u najboljim centrima Europe i svijeta.

Ključne riječi: prenatalna dijagnostika, kongenitalne srčane greške, ultrazvuk

2. SUMMARY

The success rate of intrauterine congenital heart disease detection in Clinic for gynecology and obstetrics, Clinical Hospital "Sveti Duh" Zagreb from 2016 - 2020

Aims: To assess frequency and success rate of prenatal diagnosis of congenital heart diseases (CHDs) in live-born neonates using ultrasound as well as occurrence of different types of congenital heart diseases in the center of tertiary medical care, the Clinic for gynecology and obstetrics at Clinical Hospital "Sveti Duh" Zagreb, Croatia, in the period from January 1st 2016 till December 31st 2020.

Methods: A retrospective study was conducted. Data were collected by reviewing the medical history of both mothers and newborns.

Results: 13932 childbirths were performed, and 42 newborns were diagnosed with congenital heart disease. Excluding the diagnoses of persistent ductus Botalli (n=4) and CHDs arising as a consequence of maternal condition (n=2), out of 36 newborns, 31 were diagnosed prenatally (86%) and 5 postnatally (14%). The prevalence of CHDs was 30 per 10000 births (3,0 ‰).

Conclusion: The rate of prenatal diagnosis of CHDs is significantly higher compared with other European countries (1,2). The prevalence of CHDs was substantially lower than that of the European average published in the EUROCAT study for the period from 2016 to 2019 (3). Additional education and examination algorithms need to be implemented to achieve more successful rates of prenatally diagnosed CHDs to match those in the best centers across Europe and the world.

Key words: prenatal diagnostics, congenital heart disease, ultrasound

3. UVOD

Prirođene bolesti i genetski poremećaji među vodećim su uzrocima novorođenačke i dojenačke smrtnosti s globalnom prevalencijom od 3-5% (4). Prirođene srčane bolesti jedne su od najčešćih prirođenih anomalija novorođenčadi s udjelom od oko trećine svih prirođenih anomalija (5). Prevalencija uvelike varira od države do države kao i unutar pojedinih regija same države, što se može pripisati različitoj dostupnosti zdravstvene zaštite u različitim geografskim regijama i posljedično različitim stopama otkrivanja. Cilj ovoga rada je istražiti kolika je učestalost prirođenih srčanih bolesti u trudnica kontroliranih u KB "Sv. Duh", te ustanoviti kolika je uspješnost njihove prenatalne ultrazvučne detekcije.

4. METODE

Podaci su prikupljeni uvidom u povijesti bolesti roditelja i novorođenčadi u KB "Sv. Duh". Obuhvaćene su sve trudnice koje su redovito kontrolirane u KB "Sv. Duh". Rodilje koje nisu kontrolirane u KB "Sv. Duh" a rodile su dijete sa srčanom greškom u KB "Sv. Duh" isključene su iz rada, budući da nisu prenatalno pregledane u KB "Sv. Duh" (ukupno tri novorođenčeta). Probir za prirođene srčane bolesti obuhvaćao je fetalnu ehokardiografiju po algoritmu koji koristi prikaz presjeka četiriju srčanih šupljina ("four chamber view") koji ima osjetljivost u otkrivanju srčanih grešaka od 60,3% (6) i specifičnost 100% (7), određivanje odnosa velikih krvnih žila prema srcu ("three vessel view") koji ima osjetljivost otkrivanja grešaka izlazišta velikih krvnih žila od 91% (8), te obojenog doplera za prikaz izlaznog trakta prema velikim krvnim žilama ("outflow tract view").

5. REZULTATI

U petogodišnjem razdoblju na KB "Sv. Duh" porođeno je 13 932 trudnice, od toga je 10 838 porođeno vaginalnim putem (77,8%), dok su 3094 trudnoće dovršene carskim rezom (22,2%). Mrtvorođeno je 53 djece (0,38%). U ukupno 36

novorođenčadi dijagnosticirana je prirođena srčana bolest, od čega je 18 novorođenčadi ženskoga spola (50%) a 18 muškoga spola (50%). U 31 novorođenčeta dijagnoza je postavljena prenatalno (86%), a kod 5 novorođenčadi postnatalno (14%). Dvadeset i devet novorođenčadi rođeno je u terminu a sedam novorođenčadi prijevremeno. Prevalencija pojedinih oblika prirođenih srčanih grešaka dostupna je u Tablici 1.

Udio prijevremeno rođene novorođenčadi iznosio je 19% (n=7), s prosječnim vremenom gestacije od 36 tjedana. Četiri novorođenčeta bila su muškoga (57%), a tri ženskoga spola (43%). Od sedam prijevremeno rođene djece u njih šest srčane greške otkrivene su prenatalno (86%) a u jednog novorođenčeta postnatalno (14%). Dvoje prijevremene novorođenčadi dijagnosticirano je s greškama izlazišta velikih krvnih žila, troje s greškama korpusa srca, dok su u dva novorođenčeta dijagnosticirane složene srčane greške. U dva prijevremena novorođenčeta prirođene srčane grešku prisutne su u sklopu sindroma, jedna uz Downom sindrom a jedna uz sindrom Cri-du-chat. Obje su dijagnosticirane prenatalno.

U terminske novorođenčadi greške korpusa srca otkrivene su u tri novorođenčeta. Od toga u dva novorođenčeta prenatalno (67%), te u jednog novorođenčeta s dijagnozom perimembranoznog i muskularnog ventrikularnog septalnog defekta, koje također dijagnosticirano s Cri-du-chat sindromom, postnatalno (33%). Greške izlazišta velikih krvnih žila otkrivene su u četiri novorođenčeta. U tri novorođenčeta dijagnoze su postavljene prenatalno (75%), dok je dijagnoza zajedničkog arterijskog trunkusa u jednog novorođenčeta postavljena postnatalno (25%). Složene srčane greške otkrivene su u dvadeset i dva novorođenčeta, u dvadeset i jednog prenatalno (95%), a u jednog postnatalno (5%). Srčane greške u sklopu sindroma otkrivene su u pet novorođenčadi. U četiri novorođenčeta prenatalno (u sklopu Downovog sindroma, Edwardsovog sindroma, osteohondrodizplazije i tetrasomije 9p), a u jednog s Cri-du-chat sindromom i ventrikularnim septalnim defektom postnatalno.

Postnatalno je u četiri prijevremeno rođena novorođenčeta postavljena dijagnoza perzistentnog Botallijeva duktusa.

U dva novorođenčeta otkrivena su kardiomiopatski promijenjena srca kao posljedica stanja majke, tj. kao posljedica majčinog dijabetesa i majčine virusne

infekcije. U jednog novorođenčeta otkriveno je prenatalno (50%), a u jednoga postnatalno (50%).

U jednog novorođenčeta dijagnosticiran je poremećaj srčanog ritma, u obliku AV-bloka drugog stupnja.

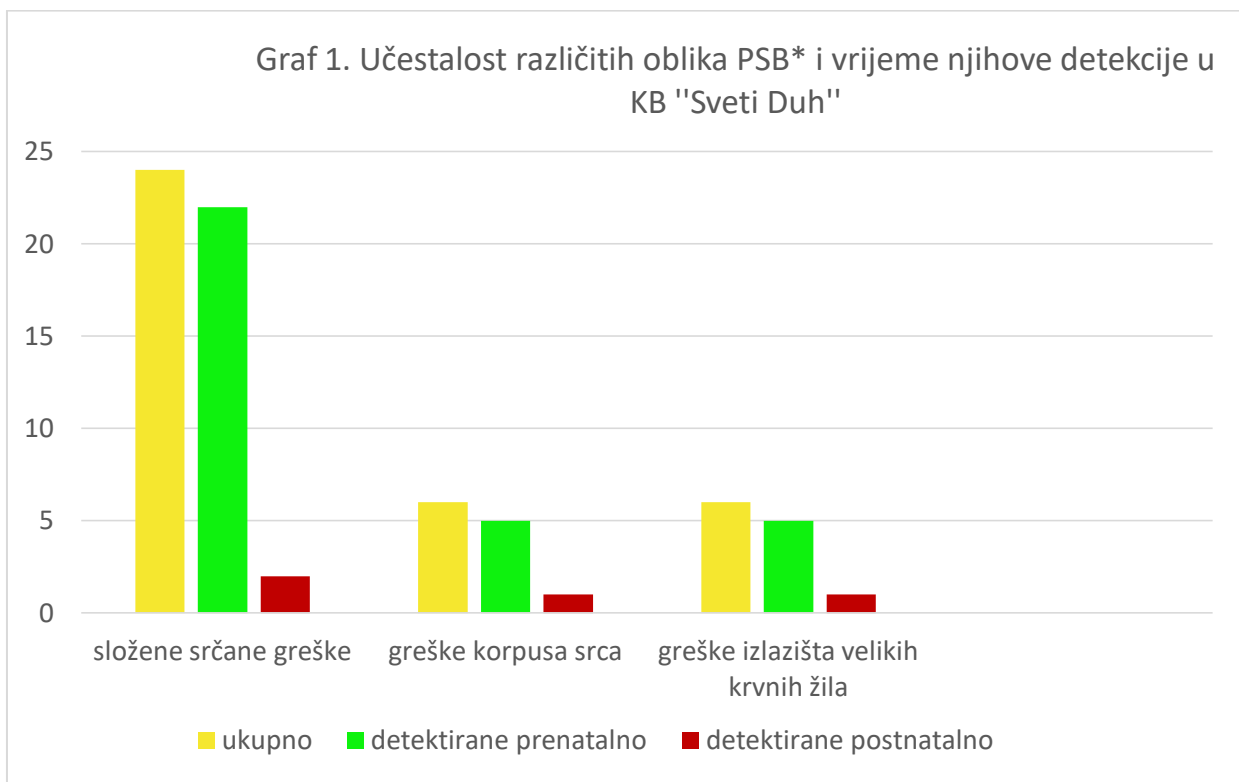
Pozitivnu obiteljsku anamnezu prirođenih srčanih bolesti imalo je pet majki (13%), od kojih je samo jedna iz prijašnjih trudnoća rodila dijete s prirođenom srčanom bolesti.

U četiri pacijentice u prvom tromjesečju trudnoće detektiran je povećan nuhalna prozirnost ploda, međutim ni u jedne nije potvrđena prisutnost kromosomopatije. U dvije majke sumnja na kromosomopatiju djeteta postavljena je neinvazivnim prenatalnim testom. Obje su kromosomopatije potvrđene amniocentezom (trisomija 21. kromosoma i tetralogija 9p), nakon čega su majke upućene na fetalnu ehokardiografiju gdje su postavljene dijagnoze prirođenih srčanih grešaka.

6. RASPRAVA I ZAKLJUČAK

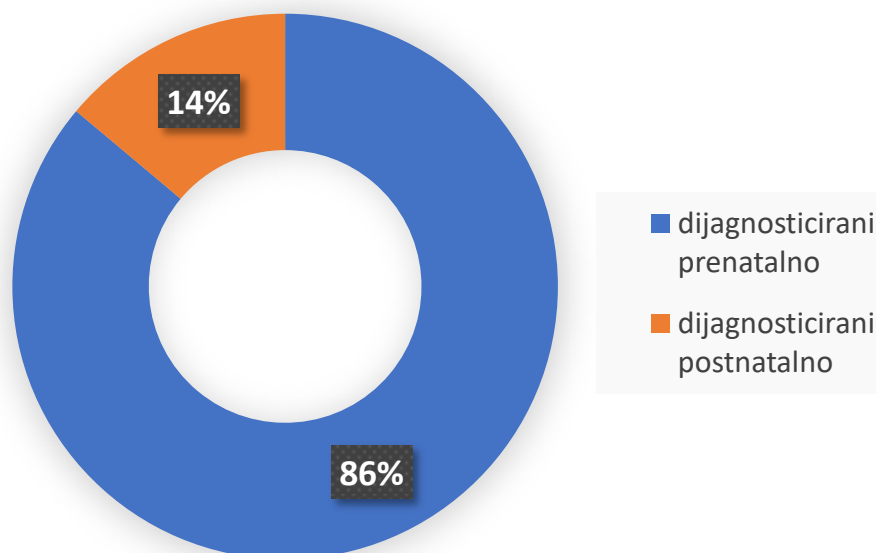
Rezultati studija koja obuhvaćaju područja Europe (9) (10), ukazuju na prosječnu stopu prenatalnog otkrivanja prirođenih srčanih bolesti od 25%. Najlošiji rezultati postignuti su u državama istočne Europe (2), dok su stope otkrivanja u zemljama zapadne Europe u rasponu od 19-48% (2), s uspješnošću u pojedinim područjima do 87% (11). Studije iz Francuske pokazuju uspješnost prenatalne detekcije od oko 71% (12,13). U zapadnoj Švedskoj postotak prenatalno detektiranih iznosio je 53% (14), dok je studija iz Nizozemske ukazala na postotak prenatalno dijagnosticiranih od 59,7% (15) nakon uvođenja nacionalnog programa probira. U Španjolskoj studije pokazuju prosječan postotak prenatalno dijagnosticiranih od 42,8% (16) i 65,7% (17). Talijanska studija pokazuje uspješnost prenatalne detekcije u 75,4% slučajeva (18), a poljska studija uspješnost prenatalne detekcije od 76,2% (19). U dva istraživanja u SAD-u postotci prenatalno otkrivenih bili su u rasponu od 26%-42% (20), te 61% (21). Istraživanja iz Kine pokazala su izrazite razlike u postotku prenatalno otkrivenih srčanih grešaka, od prosječnih 22,2% (22), do 90,5-91,66% i 98,68% (23).

Ukupni postotak od 86% prenatalno detektiranih prirodnih srčanih grešaka u petogodišnjem razdoblju od 2016.-2020. ukazuje na vrlo visoku uspješnost njihova pravovremena otkrivanja u KB "Sv. Duh". Unatoč tome, potrebno je uložiti dodatne napore u analizu ostalih čimbenika koji utječu na uspješnost prenatalne dijagnostike prirodnih srčanih bolesti, te dodatnu edukaciju i implementiranje najsuvremenijih algoritama za prenatalnu ultrazvučnu dijagnostiku kako bi još povećali uspješnosti prenatalne dijagnostike u primarnim i sekundarnim centrima kako bi podigli uspješnost prenatalne dijagnostike u cijeloj Republici Hrvatskoj.



*prirodne srčane bolesti

Graf 2. Vrijeme postavljanja dijagnoze KSB u KB "Sv. Duh"



Tablica 1. Distribucija prirođenih srčanih grešaka po tipu

Složena srčana greška*	21	50%
Perzistentni Botallijev duktus	4	9,5%
Kardiomiopatija	4	9,5%
Koarktacija aorte	3	7,2%
Ventrikularni septalni defekt	2	4,7%
Fallotova tetralogija	2	4,7%
Transpozicija velikih krvnih žila	1	2,4%
Sindrom hipoplastičnog lijevog srca	1	2,4%
Zajedniči arterijski trunkus	1	2,4%
Hipoplazija luka aorte	1	2,4%
Triatrijsko srce	1	2,4%
Dekstroponirano srce	1	2,4%
Ukupno	42	100%

*izuzev oblika koji se učestalo javljaju kao samostalne srčane greške (Fallotova tetralogija, sindrom hipoplastičnog lijevog srca)

7. ZAHVALE

Zahvaljujem se svome mentoru, doc. dr. sc. Vladimiru Blagaiću na potpori i stručnim savjetima, te na ukazanoj prilici i povjerenju za pisanje ovoga rada. Zahvaljujem se i svim svojim kolegama, na svesrdnoj pomoći i potpori koju su mi pružili tijekom pisanja ovoga rada.

8. LITERATURA

1. Meller CH, Grinenco S, Aiello H, Córdoba A, Sáenz-Tejeira MM, Marantz P, et al. Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. *Archivos argentinos de pediatría*. 2020;118.
2. Garne E, Stoll C, Clementi M. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2001 May;17.
3. The European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) “Prevalence charts and tables”, 2016-2019. [Online]. Available: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en. [Accessed 9/26/2021]. . 2021.
4. Carlson LM, Vora NL. Prenatal Diagnosis. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*. 2017 Jun;44.
5. van der Linde D, Konings EEM, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJM, et al. Birth Prevalence of Congenital Heart Disease Worldwide: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Am Coll Cardiol*. 2011 Nov 15;58:2241–7.
6. Oggè G, Gaglioti P, Maccanti S, Faggiano F, Todros T. Prenatal screening for congenital heart disease with four-chamber and outflow-tract views: a multicenter study. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2006 Nov;28.
7. Shi C, Song L, Li Y, Dai S. Value of four-chamber view of the fetal echocardiography for the prenatal diagnosis of congenital heart dise. *Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi*. 2002 Jul;37.
8. Brandt JS, Wang E, Rychik J, Soffer D, McCann ML, Schwartz N. Utility of a Single 3-Vessel View in the Evaluation of the Ventricular Outflow Tracts. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2015 Aug;34.
9. Ramaekers P, Mannaerts D, Jacquemyn Y. Re: Prenatal detection of congenital heart disease- results of a national screening programme. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*. 2015 Sep;122.
10. van Velzen CL, Ket JCF, van de Ven PM, Blom NA, Haak MC. Systematic review and meta-analysis of the performance of second-trimester screening for prenatal detection of congenital heart defects. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*. 2018 Feb;140.

11. Bakker MK, Bergman JEH, Krikov S, Amar E, Cocchi G, Cragan J, et al. Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects: an international retrospective cohort study. *BMJ Open*. 2019 Jul 2;9.
12. Suard C, Flori A, Paoli F, Loundou A, Fouilloux V, Sigaudy S, et al. Accuracy of prenatal screening for congenital heart disease in population: A retrospective study in Southern France. *PLoS One*. 2020;15.
13. Durand I, David N, Blaysat G, Marguet C. [Diagnosis of congenital heart disease in a nonselected population in Upper Normandy: retrospective study between 2003 and 2007]. *Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie*. 2009 May;16.
14. Waern M, Mellander M, Berg A, Carlsson Y. Prenatal detection of congenital heart disease - results of a Swedish screening program 2013-2017. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2021 Aug 22;21.
15. van Velzen CL, Clur SA, Rijlaarsdam MEB, Bax CJ, Pajkrt E, Heymans MW, et al. Prenatal detection of congenital heart disease--results of a national screening programme. *BJOG*. 2016 Feb;123.
16. Sainz JA, Zuritaa MJ, Guillen I, Borrero C, García-Mejido J, Almeida C, et al. Prenatal screening of congenital heart defects in population at low risk of congenital defects. A reality today. *Anales de Pediatría (English Edition)*. 2015 Jan;82.
17. Galindo A, Herraiz I, Escribano D, Lora D, Melchor JC, de la Cruz J. Prenatal detection of congenital heart defects: a survey on clinical practice in Spain. *Fetal Diagn Ther*. 2011;29:287–95.
18. Montaguti E, Balducci A, Perolo A, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart defects and voluntary termination of pregnancy. *American Journal of Obstetrics & Gynecology MFM*. 2020 Nov;2:100207.
19. Szpera-Goździewicz A, Burchardt B, Musik M, Bręborowicz GH, Ropacka-Lesiak M. Prenatal and postnatal detection of congenital heart diseases. *Ginekol Pol*. 2017;88.
20. Quartermain MD, Pasquali SK, Hill KD, Goldberg DJ, Huhta JC, Jacobs JP, et al. Variation in Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Disease in Infants. *Pediatrics*. 2015 Aug;136.
21. Hill GD, Block JR, Tanem JB, Frommelt MA. Disparities in the prenatal detection of critical congenital heart disease. *Prenat Diagn*. 2015 Sep;35.

22. Zhang X, Sun Y, Zhu J, Zhu Y, Qiu L. Epidemiology, prenatal diagnosis, and neonatal outcomes of congenital heart defects in eastern China: a hospital-based multicenter study. *BMC Pediatr.* 2020;20.
23. Qiu X, Weng Z, Liu M, et al. Prenatal diagnosis and pregnancy outcomes of 1492 fetuses with congenital heart disease: role of multidisciplinary-joint consultation in prenatal diagnosis. *Scientific Reports.* 2020 Dec 5;10:7564.

9. ŽIVOTOPIS

Osobne informacije: Domagoj Stojanović

12.03.1996., Vinkovci

Obrazovanje: Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu (2016. - 2022.)

Gimnazija Matije Antuna Reljkovića Vinkovci (2011. - 2015.)

Osnovna škola Bartola Kašića Vinkovci (2003. - 2011.)

Znanja i vještine: napredno poznavanje engleskog jezika

osnovno poznavanje njemačkog jezika