

Врз основа на член 114-а од Законот за здравствената заштита ("Службен весник на Република Македонија", бр. 38/91, 46/93, 55/95, 10/04, 84/05, 111/05, 65/06, 5/07, 77/08, 67/09 и 88/10), министерот за здравство донесе

Упатство за начинот на вршење на здравствената дејност која се однесува на раната детекција на конгенитални срцеви болести кај новородено дете

Член 1

Со ова упатство се пропишува начинот на вршење на здравствената дејност која се однесува на раната детекција на конгенитални срцеви болести кај новородено дете.

Член 2

Начинот на вршење на здравствената дејност која се однесува на Раната детекција на конгенитални срцеви болести кај новородено дете е даден во Прилог 1, кој е составен дел на ова упатство.

Член 3

За секој поединечен случај, по сопствена оценка, докторот може да отстапи од одредбите на ова упатство во секоја фаза од третманот на пациентот, со соодветно образложение за потребата за отстапување и со проценка за натамошниот тек на третманот.

Потребата за отстапување и оценката од став 1 на овој член од страна на докторот соодветно се документира во медицинското досие на пациентот.

Член 4

Ова упатство влегува во сила наредниот ден од денот на објавувањето во „Службен весник на Република Македонија“, а ќе се применува две години од денот на неговото влегување во сила.

МИНИСТЕР
д-р Бујар ОСМАНИ

Рана детекција на конгенитални срцеви болести кај новородено дете

ВОВЕД

Конгениталните срцеви болести (КСБ) се едни од најчестите недостатоци во хуманата популација, со зачестеност од 6 на 1000 живородени новороденчиња. На нив отпаѓа 10% од морталитетот во детството и на околу 50% од морталитетот поради малформации.¹ Во практиката, постои клинички парадокс, бидејќи постоењето на најбенигните промени, како на пр. вентрикуларен септален дефект (ВСД) или полесен степен на пулмонална стеноза, најчесто се откриваат при рутинскиот неонатолошки преглед, како и комплексните структурни промени на срцето, кои се манифестираат со цијаноза, чии симптоми и знаци и исто така би можеле да се откријат рано. Сепак, останува една поголема група комплексни структурни промени на срцето која рано не се детектира, посебно кај оние промени кои се врзани за постоењето на системска циркулација која е зависна од отворениот фетален дуктус, каде кратко време по раѓањето новороденото дете е добро, а потоа настапува критичен момент кој води до колапс во циркулацијата по затворањето на истиот. Трендот во современото акушерство за ран испис на родилката, остава можност кај овој тип на промени да настапи влошување на циркулацијата кај новороденото дете во домашни услови, каде што успехот за реанимација на истото е многу отежнат. Овој клинички проблем е еден од најголемите сè уште нерешени проблеми кај неонатолошкиот скрининг на КСБ.

ЕПИДЕМИОЛОГИЈА

Популациски базираните студии од Северна Англија дале најдобар увид за ограниченоста при рутинскиот неонатолошки преглед во детекцијата на КСБ.^{2,3} Тие покажале дека дури 55% од новородените деца кај кои подоцна била дијагностицирана КСБ имале нормален неонатолошки преглед. Во општата популација, само една третина од новородените деца кои имале патолошки наод биле рано дијагностицирани. Стапката на патолошкиот неонатален наод варираше од 0% за аномалиите од типот на тотален аномален пулмонален венски влив (ТАПВВ) до 75% за новородените деца со пулмонална стеноза. Во вкупната испитувана кохорта со КСБ, дури 54% од децата биле недијагностицирани во текот на првите 6 недели и 36% до возраст од 12 недели. Најзагрижувачки е фактот што 21 од 1227 деца починале пред и воопшто да им биде поставена дијагнозата за постоење на КСБ. Најчестите КСБ кои водат до смрт пред истите да бидат дијагностицирани се опструкција на левиот вентрикуларен одлив, вклучувајќи го синдромот на лева срцева хипоплазија, критична коарктација, испрекинат аортен

лак и аортна стеноза. Истата група испитувала кохорта од 120 новородени деца со една од овие четири дијагнози.⁴ Околу третина од новородените деца имале патолошки неонаталски наод, но само кај половина од нив била поставена рана дијагноза за постоење на КСБ, што значи дека дури 78% од новородените деца ја напуштиле болницата пред да им биде поставена дијагнозата за КСБ. Дванаесет од овие новородени деца починале во текот на првите 24 часа од раѓањето, но уште 9 починале во периодот на испис од болницата и поставувањето на дијагнозата за КСБ.

РИЗИК ФАКТОРИ

Ризик факторите за КСБ вклучуваат:

- **Фамилијарна историја:** Претходно раѓање на мртвородено дете со КСБ ги зголемува шансите за 2%, а раѓање на две мртвородени деца за 10% во наредната бременост.⁵
- **Дијабетес кај мајката** е поврзан со 2-3% зголемен ризик, но непознато е колку овој податок е валиден во ера на сè подобра контрола на дијабетесот кај бремените жени.⁶
- **Друг тип на фетални абнормалности** при пренатален скрининг, вклучувајќи ги малформациите на другите системи, феталната аритмија и неимуниот хидропс.
- **Синдроми и други структурни малформации** дијагностицирани постнатално. Кај секое дисморфично новородено дете или она кај кое постојат структурни малформации се очекува да има зголемен ризик за постоење и на КСБ. КСБ се често придружени со повеќето хромозални абнормалности и со многу други нехромозомски синдроми, вклучувајќи ги феталниот алкохолан синдром и конгениталните инфекции, како на пр. рубеолата.
- **Даунов-иот синдром** е најчестата трисомија и во 35-45% е придружена со КСБ. Тубман et al⁷ нашле дека само кај 57% од 27 новородени деца со Даунов синдром и КСБ имале патолошки неонатален физикален наод. Истите автори покажале дека не можеме да се повикаме само на рентгенолошкиот и ЕКГ наодот при поставувањето на точната дијагноза. Wren et al² нашле дека 25% од новородени деца со Даунов синдром со дефект од типот на тотален атрио-вентрикуларен канал не биле дијагностицирани до возраст од 12 недели. Денес повеќето автори препорачуваат реализација на рутинска рана ехокардиографија.

ДИЈАГНОЗА

Аntenатална дијагноза

Повеќето новородени деца кои се опфатени со современиот здравствен систем имаат пренатален ултразвучен скрининг за малформации. Ова испитување вообичаено вклучува четири-кавитарен (или четири-коморен) преглед на срцето. Иако постојат докази дека со соодветна обука, со овој преглед на четири-кавитарениот пресек би се откриле 67% од сите КСБ, во пракса во 1997 година во Велика Британија биле пренатално откриени само 23% од комплексните КСБ.⁸ На успешноста на четири-кавитарниот преглед влијае и типот на аномалијата која се детектира антенатално. Состојбите кои имаат поголемо влијание на димензиите на коморите како што се на пример синдромот на хипопластично лево срце, се со поголема шанса да бидат откриени, додека состојбите со помало влијание на големината на коморите како на пример транспозиција или коарктација се со помали шанси да бидат детектирани. Стапката на детекција на КСБ е многу повисока кај високо-ризичните бремености отколку при генералниот скрининг, како резултат на реализираноста на прегледите во референтен центар кој има искуство со фетална ехокардиографија.

ПОСТНАТАЛНА ДИЈАГНОЗА

Во неонаталниот период, КСБ се манифестираат на еден од четирите начини

- Патолошки наод кај асимтоматско новородено дете, вообичаено со наод на шум при аускултација на срце
- Цијаноза
- Срцева слабост и респираторен дистрес (РД)
- Шок/кардиоваскуларен колапс

Патолошки клинички наод кај асимтоматско новородено дете

Рутинскиот преглед на новороденото дете на кардиоваскуларниот систем не се однесува само на аускултацијата и треба да опфати:

- Проценка на бојата
- Проценка на периферните пулсеви, вклучувајќи го и феморалниот пулс
- Проценка на прекордијалните палпитации
- Аускултација на нормалните срцеви тонови и шумови

Проценка на бојата

Повеќето новородени деца со цијанотични срцеви болести очигледно ќе бидат модри на раѓањето, но кај помал дел од нив промената на колоритот може да биде суптилна, посебно при состојби придружени со мешање на крвта или при дуктус зависна пулмонална циркулација, пред да настапи дукталното затварање. Дополнително збунувачки е тоа што новородените деца често имаат модри усни

или екстремитети во тек на првите ден-два по раѓањето. Прегледот на бојата на јазикот би можело да помогне кај новородено дете кое има модри усници, но во колку се уште постои сомнение, кај новороденото дете треба да се мониторира кислородната сатурација, приклучувајќи ја електродата од пулс-оксиметарот за неговото стопало.

Проценка на периферните пулсеви, вклучувајќи го и феморалниот пулс

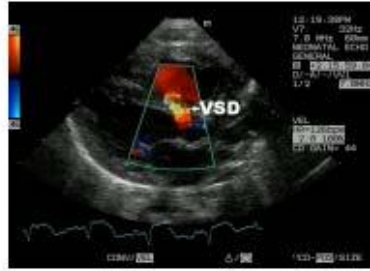
При пост-дуктална коарктација или предуктална коарктација со стеснет дуктус, слабиот феморален пулс може да биде единствениот клинички наод. За жал, подоцна, кога дуктусот е се уште отворен, пулсот на феморалната артерија може да биде лесно палпабилен. Палпацијата на феморалните артерии може да биде отежната кај немирни новороденчиња. Една корисна техника за палпација на феморалните артерии е кога се придржува ногата со раката, поставувајќи го палецот на медијалната линија од квадрицепсот, при што под палецот вообичаено ќе се почувствува феморалниот пулс, додека со раката ќе може да се контролира подвижноста на ногата.

Проценка на прекордијалните палпитации

Иако не постои издржана студија за овој симптом, кај повеќето комплексни КСБ ќе постои зголемен десен и/или лев вентрикуларен проток пред да се манифестира шумот. Така, постоењето на лесно палпабилни или визуелни прекордијални палпитации кај мирно новороденче треба сериозно да се сватат како можен симптом за КСБ.

Шумови

Ова се најчестите и најдобро проучуваните физички симптоми. Во две поголеми студии, шум на срце бил детектиран во 0.6 и 0.9% од рутинските неонатални прегледи.^{9,10} Benson et al⁹ известуваат дека 38% од нив имале структурна срцева промена, додека Ainsworth et al¹⁰ нашле асоцираност со КСБ во 54%. Во подоцнежна студија, овој наод имал 44% сензитивност и 54% позитивна предиктивна важност за шумот во детекција на КСБ. Од друга страна, наодот на шум го зголемил ризикот за КСБ од 0,6% до 40%. Невините шумови најчесто се резултат на незатворен артериски дуктус или се резултат на пулмонален артериски проток.¹¹ Дуктусот вообичаено ќе се затвори, а шумот ќе се изгуби до 6 месечна возраст. Новороденчињата со шум и КСБ вообичаено имаат вентрикуларен септален дефект (ВСД) и според клиничко искуство, но не и секогаш, најчесто тоа е мал мускуларен ВСД. Но, во серијата на Ainsworth 10 од 25 новородените деца имале мајорни КСБ, вклучувајќи коарктација, аортна стеноза и тетралогичка на Фало.



Слика 1: Приказ со колор Доплер на мал перимембранозен ВСД.

Од практична гледна точка, разграничувањето на невин од сигнификантен шум може да биде тешко и горе-наведените податоци сугерираат дека сите новородени деца кај кои постои шум би требало дополнително да се испитаат. Сепак, следните клинички карактеристики сугерираат дека шумот има патолошко потекло

- **Други патолошки симптоми,** набројани погоре.
- **Гласност и проекција:** Ако шумот лесно се аускултира и ако се шири во други подрачја, тогаш е веројатно дека е од патолошко потекло. Ако се слуша само на едно место, тогаш веројатно се работи за минлив невин шум.
- **Постојаност:** Минливите шумови обично се губат, дури и во тек на денот. Ако шумот е перзистентен, би требало да се испита, независно колку е нежен при аускултација.
- **Патолошки срцеви тонови.**

ЦИЈАНОЗА

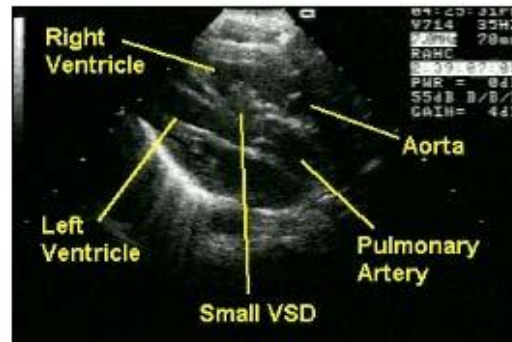
КСБ се само една од повеќето состојби кои можат да се манифестираат со цијаноза. Диференцијалната дијагноза вклучува:

- Респираторни проблем
- Апнеа
- Конвулзии
- Метхемоглобинемија

Додека новородените деца со цијаногени срцеви болести може да се модри на раѓање, кај повеќето тоа е не толку очигледно. Кислородната сатурација би требало да биде под 80%, пред цијанозата да стане клинички манифестна. Состојби кои водат до тоа, најчесто вклучуваат комплексни мешани типови на КСБ (транспозиција со ВСД, неопструктивна ТАПВВ, сингл вентрикул) или дуктус зависни состојби додека дуктусот е отворен (трикуспидална или пулмонална атрезиа). Дуктус зависните промени евентуално се презентираат со брзо прогредирачка цијаноза кога истиот се затвара, но кај комплексните кардиопатии

може да помине извесен период додека цијанозата не стане манифестна. Ако постои сомнение, кај новороденото дете треба да се мониторира кислородната сатурација и ако таа постојано е под 90%, би требало да се превземат понатамошни иследувања.

Најчестата состојба која се манифестира со неонатална цијаноза е транспозиција на големите крвни садови, но и било која друга цијанотична кардиопатија може да биде присутна во неонаталниот период.



Слика 2: Транспозиција на големите крвни садови со излез на аортата од преден десен вентрикул и на пулмоналната артерија од задниот лев вентрикул.

СРЦЕВА СЛАБОСТ И РЕСПИРАТОРЕН ДИСТРЕС (РД)

За лево-десните шантови не е вообичаено да се манифестни во неонаталниот период бидејќи на пулмоналните притисоци им треба подолг период да се намалат и промената да премине во голем манифестен лево-десен шант. Типично, голем ВСД е неманифестен во неонаталниот период, но се манифестира со слабост на возраст од 2-4 недели по намалување на пулмоналниот притисок. Најчесто, новороденчињата со лево-десен шант имаат респираторна симптоматологија (вообичаено тахипнеа), посебно ако шантирањето е на повеќе од едно место, како на пр. ВСД и ПДА или перзистентен форамен овале (ФО).

Мајорните КСБ може да се манифестираат со респираторен дистрес, со потреба од висока концентрација на кислород и да маскираат слика на РД и/или перзистентна пулмонална хипертензија (ППХ). Skinner известил за серија од 34 новородени деца со иследувања за ППХ, од кои едно имало КСБ.¹²

Класична КСБ која вака се манифестира е состојбата на опструиран тотален аномален пулмонален влив. Овдека пулмоналните вени се влеваат/дренираат во системските вени или десниот атриум. Ако вливот е обструиран, последователната појава на пулмоналната венска конгестија и на едем резултира со клинички појава на респираторна симптоматологија. Оваа состојба исто така е една од најчестите која може да се пропушти и при ехокардиографскиот преглед, бидејќи најчесто интракардијалната анатомија е нормална. Транспозицијата на големите артерии и

коарктацијата на аортата се други состојби кои често пати може да се презентираат на овој начин.

Ова укажува дека кај секое доносено новороденче кое има респираторен дистрес и потреба од висока концентрација на кислород треба да се исклучи КСБ со реализирање на ехокардиограм.

ШОК/КАРДИОВАСКУЛАРЕН КОЛАПС

Ова е класична презентација на дуктус-зависните лево вентрикуларни состојби (хипопластично лево срце, критична аортна стеноза и коарктација). Во овие состојби, единствен начин за да крвта стигне до системската циркулација е преку дуктусот. Тие се обично асимптоматски се додека дуктусот е отворен, а потоа во текот на првата недела настапува колапсна состојба кога дуктусот се затвара. Состојбата се манифестира со бледило и шок пропратено со респираторен дистрес и слаб пулс. Хепарот е невообичаено зголемен. Може да се погрешно во поставувањето на дијагнозата поради септичниот аспект на новороденото дете. Дијагнозата се поставува со ултрасонографски преглед. Третманот зависи од можноста за повторно отварање на дуктусот со Prostaglandin E2.

ИСПИТУВАЊА

Ехокардиографија

Тоа е дефинитивен тест и во случаи каде може да се изведе, нема потреба од друг тип на испитувања. Раната ехокардиографија која треба да исклучи КСБ би требала да се направи во следните случаи:

- Кај секое новородено дете со симптоми кои сугерираат постоење на КСБ
- Кај секое новородено дете со перзистентен шум при неонатолошкиот преглед
- Кај секое новородено дете со тешка хипоксична респираторна слабост
- Кај секое новородено дете со Даунов синдром
- Кај секое новородено дете со малформации кои би можело да се придружени со КСБ

Рентгенграфија на граден кош и ЕКГ

Традиционалните испитувања на срцето со рентгенграфија и ЕКГ може сè уште да бидат од корист онаму каде што постои ограничен пристап на ултрасонографски преглед иако и двете методи имаат ограничено значење во исклучувањето на КСБ. Кај постарите доенчиња и деца, Temmerman et al¹⁴ нашле дека рентгенграфијата на градниот кош има сензитивност во 44%, но специфичност во 99% од КСБ, додека ЕКГ наодот има сензитивност од 41% и специфичност од 100%.⁷ Значи, ако некој

од овие два теста е патолошки, може да помогне, но ако истите се со нормален наод не можат со сигурност да исклучат постоење на конгенитална срцева болест.

Хипероксичен тест

Тестот се користи за разграничување на кардиолошките од некардиолошките причини за цијаноза. Повеќето новородени деца со цијанотична кардиопатија нема да имаат сигнификантен пораст во pO_2 при ординирање на 100% кислород. Новороденото дете се изложува на 100% кислород 10 минути и се мери предукталниот артериски pO_2 . pO_2 повисок од 150mmHg ретко укажува на КСБ. pO_2 под 150 mmHg најчесто укажува на КСБ, но не може да се исклучат и потешки респираторни проблеми и/или ППХ.

Крвни притисоци на горните и долните екстремитети

Нивното мерење може да биде корисно при сомнение за коарктација, иако валидноста на неинвазивно мерење на крвниот притисок кај новородено дете е се уште под знак прашање. Во текот на мерењето, разликата во крвните притисоците помеѓу горните и долните екстремитети не треба да биде поголема од 15 mmHg.

ПОНАТАМОШНИ НАСОКИ

Подобрување на пренаталната детекција

Покрај стандардниот четири-кавитарен преглед, во моментот се работи на и на вклучување на преглед на вентрикуларниот аутфлоу (outflow) во текот на 18 недела од бременоста.⁵ И покрај тоа, сè уште поголемиот број од кардијалните промени би се пропуштиле во тек на пренаталниот преглед.

Скрининг за кислородна сатурација

Покомплексните КСБ, кои најчесто би можело да се пропуштат во неонаталниот период, исто така имаат гранично ниски вредности на кислородна сатурација на долните екстремитети. Кај хипопластично лево срце и коарктација, снабдувањето на долниот дел од телото со крв доаѓа од десната комора преку дуктусот. Во комплексните КСБ со шантирање како на пр. сингл вентрикул или транспозиција на големите артерии (ТГА) со голем ВСД, венската и артериска крв се мешаат пред да стигнат во системската циркулација. Кај ТАПВВ, пулмоналниот и системскиот венски повраток се мешаат пред да поминат од десно кон лево преку ФО и дуктусот. Овој податок ги натерал некои научници да ја испитаат можноста за скрининг на сите новородени деца со пониска кислородна сатурација на долните екстремитети како дополнување на вообичаениот рутински преглед.

Неколку вакви студии до сега се комплетирани и биле предмет на анализа на две систематски ревиу од страна на Valmari¹⁷ и Thangaratinam et al¹⁸ Valmari¹⁷ заклучил дека иако ова не претставува идеален скрининг тест, во колку истиот не се направи кај новороденчето и тоа се испише како здраво, шансата да не се дијагностицира цијанотична КСБ е 5,5 пати поголема, а за комплексните КСБ 4,4 пати.

Thangaratinam et al¹⁸ заклучиле дека тестот има сензитивност од 63% и специфичност од 99,8% што го прави високо специфичен со ниска лажно позитивна стапка. Во една студија¹⁹ била направена проценка на дополнителниот придонес на пулс-оксиметријата во текот на клиничкиот преглед во детекција на сите КСБ, при што постоело откривање на 46% од КСБ при физикалниот преглед и на дополнителни 31% со методот на пулс-оксиметрија, што резултирало со комбинирана сензитивност од 77% и со 99,7% специфичност. Дополнителен тест со пулс-оксиметрија во склоп на неонатален скрининг е со потенцијал да дијагностицира едно новородено дете со КСБ на секои 500 при ран скрининг (во текот на првите 24 часа) и едно на секои 2700 при доцен скрининг¹⁷ со грешка од 0,2%.

Потенцијалот да се превенира доцна манифестација на критичните КСБ го наложува вклучувањето и на скринингот за кислородна сатурација во склоп на нормален неонатолошки преглед кај новородените деца.

Како да постапи специјализанта:

- Добро да го прегледа кардиоваскуларниот систем кај новороденото дете. Да не се фокусира само на детекцијата на срцев шум.
- Ако најде нешто што отскокнува од нормалниот наод, да се консултира со одговорниот педијатар.
- Ако се сомнева на постоење на КСБ, да се направи ехокардиограм.

КЛУЧНИ ТОЧКИ

Клучни точки	Ниво на доказ
Рутинската аускултација на новороденото дете за детекција на шум е несензитивна метода во раната детекција на конгениталните срцеви болести.	★ ★ ★ ★ ★ ²
Воведувањето на рутинска пулс-оксиметрија може да ја подобри раната дијагноза на некои конгенитални срцеви болести.	★ ★ ★ ^{14,15}
Сомнението за КСБ (базирано на сите кардијални симптоми) и раната ехокардиографија во моментот се најдобрите (но, не и идеални) методи во раната детекција на конгениталните срцеви болести.	★ ²