

Врз основа на член 27 став (1) од Законот за здравствената заштита („Службен весник на Република Македонија“ број 43/12), министерот за здравство донесе

У П А Т С Т В О

ЗА ПРАКТИКУВАЊЕ НА МЕДИЦИНА ЗАСНОВАНА НА ДОКАЗИ ПРИ РАНАТА ДЕТЕКЦИЈА НА КОНГЕНИТАЛНИ СРЦЕВИ БОЛЕСТИ ВО НЕОНАТОЛОГИЈА

Член 1

Со ова упатство се пропишува начинот на рана детекција на конгенитални срцеви болести во неонатологија.

Член 2

Начинот на рана детекција на конгенитални срцеви болести во неонатологија е даден во прилог, кој е составен дел на ова упатство.

Член 3

Здравствените работници и здравствените соработници ја вршат здравствената дејност на рана детекција на конгенитални срцеви болести во неонатологија по правило согласно ова упатство.

По исклучок од став 1 на овој член, во поединечни случаи по оценка на докторот може да се отстапи од одредбите на ова упатство, со соодветно писмено образложение за причините и потребата за отстапување и со проценка за натамошниот тек на раната детекција, при што истото од страна на докторот соодветно се документира во писмена форма во медицинското досие на пациентот.

Член 4

Со денот на влегувањето во сила на ова упатство престанува да важи Упатството за начинот на вршење на здравствената дејност која се однесува на раната детекција на конгенитални срцеви болести кај новородено дете („Службен весник на Република Македонија“ бр. 168/10).

Член 5

Ова упатство влегува во сила наредниот ден од денот на објавувањето во „Службен весник на Република Македонија“.

Бр. 07- 5218/2
07 ноември 2012 година
Скопје

МИНИСТЕР
Никола Тодоров

РАНА ДЕТЕКЦИЈА НА КОНГЕНИТАЛНИ СРЦЕВИ БОЛЕСТИ¹

- Вовед
- Епидемиологија
- Ризик-фактори
- Дијагноза
- Иследувања
- Идни насоки
- Поврзани извори
- Референци

ВОВЕД

Конгениталните срцеви болести (КСБ) се едни од најчестите аномалии во човечката популација, со зачестеност од 6 на 1000 живородени новороденчиња. На нив отстапува 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 пример, 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, исто така, би можеле да се откријат рано. Сепак, останува една поголема група комплексни структурни промени на срцето која не може рано да 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 детето 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 наод при прегледот после раѓањето. 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 една третина од новородените

¹ Клиничките упатства во Royal Prince Alfred Hospital се развиени како дел на мултидисциплинарните напори на Комитетот за развој на упатства во неонаталната грижа наречен GRIP (Getting research into Practice), кој ги користи најновите информации во литературата (Cochrane Library, CENTRAL Library, MEDLINE, PREMEDLINE и други) за да се синтетизираат препораките базирани на докази во неонаталната грижа. Структурата на сите упатства е стандардна, со презентирање на клучни точки кои вклучуваат ниво на доказ (ннд) и користена литература, како составен дел на препораките за нега и терапија на новородените деца.

деца имале патолошки неонатолошки 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: Претходното раѓање на мртвородено дете со КСБ ги зголемува шансите за 2%, а раѓањето на две мртвородени деца за 10% во наредната бременост (5).
- Дијабетесот кај мајката е поврзан со 2-3% зголемен ризик, но непознато е колку овој податок е валиден во ерата на сè подобрата 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 хромозомски абнормалности и со многу други нехромозомски синдроми, вклучувајќи ги феталниот алкохол синдром и конгениталните инфекции, како на пример, рубеолата.
- Дауновиот синдром е најчестата трисомија и во 35-45% е придружена со КСБ. Tubman et al (7) откриле 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 al (2) откриле дека 25% од новородените деца со Даунов синдром со дефект од типот на тотален атриовентрикуларен канал не биле дијагностицирани до возраст од 12 недели. Денес повеќето автори препорачуваат реализација на рутинска рана ехокардиографија.

ДИЈАГНОЗА

Антенатална дијагноза

Повеќето новородени деца кои се опфатени со современиот здравствен систем имаат пренатален ултразвучен скрининг за малформации. Ова испитување вообичаено вклучува четирикавитарен (или четирикоморен) преглед на срцето. Иако постојат докази дека со соодветна обука, со овој преглед на четирикавитарниот пресек би се откриле 67% од сите КСБ, во практика во 1997 година во Велика Британија пренатално биле откриени само 23% од комплексните КСБ (8). На успешноста на четирикавитарниот 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 високоризичните 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 асимптоматско новородено дете

Рутинскиот преглед на новороденото дете на кардиоваскуларниот систем не се однесува само на аускултацијата, туку 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 затворање. Дополнително збунувачки е тоа што новородените деца често имаат модри усни или екстремитети во текот на првите ден-два по раѓањето. Прегледот на бојата на јазикот би можел да помогне кај новородено дете кое има модри усни, но сè уште ако постои сомнение, кај новороденото дете треба да се мониторира кислородната сатурација, приклучувајќи ја електродата од пулс-оксиметарот за неговото стапало.

Проценка на периферните пулсеви, вклучувајќи го и феморалниот пулс

При постдуктална коарктација или преддуктална коарктација со стеснет дуктус, слабиот феморален пулс може да биде единствениот клинички наод. За жал, подоцна, кога дуктусот сè уште е 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.

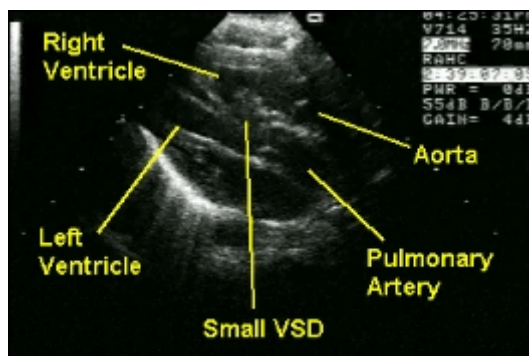
Проценка на прекордијалните палпитации

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 прифатат 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 al (9) известуваат дека 38% од нив имале структурна срцева промена, додека Ainsworth et al (10) откриле асоцираност со КСБ во 54%. Во подоцнежна студија, овој наод имал 44% сензитивност и 54% позитивна предиктивна вредност 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 клиничкото искуство, но не и секогаш, најчесто тоа е мал мускуларен ВСД. Но, во серијата на Ainsworth 10 од 25 новородени деца имале мајорни КСБ, вклучувајќи коарктација, аортна стеноза и тетралогија на Fallot.

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 до 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 пример, ВСД и перзистентен дуктус артериозус (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 респираторен дистрес и/или перзистентна пулмонална хипертензија кај новороденото (ППХН). Skinner известил за серија од 34 новородени деца со иследувања за ППХН, од кои едно имало КСБ (12).

Класична КСБ која вака се манифестира е состојбата на опструиран тотален аномален пулмонален венски влив. Овдека пулмоналните вени се влеваат/дренираат во системските вени или десниот атриум. Ако вливот е опструиран, последователната појава на пулмоналната венска конгестија и на едем резултира со клиничка 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 честопати може да се презентираат на овој начин.

Ова покажува 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 стигне крвта до системската циркулација е преку дуктусот. Тие се обично асимптоматски сè додека дуктусот е отворен, а потоа во текот на првата недела настапува колапсна состојба кога дуктусот се затвора. Состојбата се манифестира со бледило и шок проследено со респираторен дистрес и слаб пулс. Црниот дроб е невообичаено зголемен. Може да се погрешно поставувањето на дијагнозата поради септичниот аспект на новороденото дете. Дијагнозата се поставува со ехокардиографски преглед. Третманот зависи од можноста за повторно отворање на дуктусот со простагландин Е2.

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.

Рентгенографија на граден кош и ЕКГ

Традиционалните испитувања на срцето со рентгенографија и ЕКГ сè уште може да бидат од корист онаму каде што постои ограничен пристап на ехокардиографски преглед иако и двете методи имаат ограничено значење во исклучувањето на КСБ. Кај постарите доенчиња и деца, Темметман et al (14) откриле дека рентгенографијата на градниот кош има сензитивност од 44%, но специфичност од 99% за 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 потешките респираторни проблеми и/или ППХН.

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 сè уште е под знак прашање. Во текот на мерењето, разликата во крвните притисоци помеѓу горните и долните екстремитети не треба да биде поголема од 15 mmHg.

ИДНИ НАСОКИ

Подобрување на пренаталната детекција

Покрај стандардниот четирикавитарен преглед, во моментот се работи и на вклучување на преглед на вентрикуларниот outflow во текот на 18-тата недела од бременост (5). И покрај тоа, сè уште поголемиот број од кардијалните промени би се пропуштиле во текот 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 пример, 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 од научниците 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 два систематични прегледа од страна на Valmari (17) и Thangaratinam et al (18). Valmari (17) заклучил дека иако ова не претставува идеален скрининг-тест, доколку 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 al (18) заклучиле дека тестот има сензитивност од 63% и специфичност од 99,8% што го прави високо специфичен со ниска лажно-позитивна стапка. Во една студија (19) 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 99,7% специфичност. Дополнително тестот со пулс-оксиметрија во склопот на неонаталниот 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 скрининг (17) со грешка од 0,2%.

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

Како да постапи специјализантот (младиот доктор):

- Добро да го прегледа кардиоваскуларниот систем кај новороденото дете. Да не се фокусира само на детекцијата на срцевиот 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.

ПОВРЗАНИ ИЗВОРИ

- Рутинската аускултација на новороденото дете за детекција на шум е несензитивна метода во раната детекција на конгениталните срцеви болести (ннд-1)(2).
- Воведувањето на рутинска пулс-оксиметрија може да ја подобри раната дијагноза на некои конгенитални срцеви болести (ннд-3)(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 (ннд-5)(2).

РЕФЕРЕНЦИ

1. Au-Harb M, Hey E, Wren C . Death in infancy from unrecognised congenital heart disease. Arch Dis Child 1994; 71: 3-7
2. Richmond S, Wren C. Early diagnosis of congenital heart disease. Seminars in Neonatology 2001; 6: 27-35
3. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: Implications for routine examination. Arch Dis Child 1999; 80: F49- F53.
4. Abu-Harb M, Wyllie J, Hey E et al. Presentation of obstructive left heart malformations in infancy. Arch Dis Child 1994; 71: F179-F183
5. Sharland GK. Fetal Cardiology. Seminars in Neonatology 2001; 6: 3-15
6. Meyers-Wittkopf M, Simpson J, Sharland GK. Incidence of congenital heart disease in fetuses of diabetic mothers-a retrospectives study of 326 cases. Ultrasound Obstet Gynecol 1996; 8: 8-10
7. Tubman TRJ, Shields MD, Craig BG et al Congenital heart disease in Down's syndrome; two year prospective early screening study. BMJ 1991; 302: 1425-1427
8. Bull C on behalf of British Paediatric Cardiac Association. Current and potential impact of fetal diagnosis on the prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. Lancet 1999; 354: 1242-1247
9. Benson PF, Bonham-Carter RE, Smellie JM. Transient and intermittent murmurs in newborn infants. Lancet 1961; i :627-630
10. Ainsworth SB, Wyllie JP, Wren C. Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. Arch Dis Child 1999; 80: F43-F45
11. Arlettaz R, Archer N, Wilkinson AR. Natural history of innocent heart murmurs in newborn babies: controlled echocardiographic study. Arch Dis Child 1998; 78: F166-F170
12. Skinner JR, Hunter S, Hey EN. Haemodynamic features at presentation in persistent pulmonary hypertension of the newborn and outcome. Arch Dis Child 1996 ; 74: F26-32
14. Temmerman AM, Mooyarart EL, Taverne PP. The value of the routine chest roentgenogram in the cardiac evaluation of infants and children. A prospective study. Eur J Pediatr 1991; 150: 623-626
15. Koppel RI, Bierman FZ, Druschel CM et al. Effectiveness of pulse oximetry screening for congenital heart disease in asymptomatic newborns. Pediatric Res 2001; 49: 376A
16. Richmond S, Reay G, Wyllie J, Abu-Harb M. Can routine pulse oximetry help to detect cardiac malformations in the asymptomatic newborn? Arch Dis Child 2001; 84 (suppl): A38
17. Valmari P. Should pulse oximetry be used to screen for congenital heart disease? Arch Dis Child 2007; 92: F219-F224
18. Thangaratinam S, Daniels J, Ewers AK, Zamora J, Khan KS. Accuracy of pulse oximetry screening for congenital heart disease in asymptomatic newborns: a systematic review. Arch Dis Child 2007; 92: F176-F180
19. Bakr AF, Habib HS. Combining pulse oximetry and clinical examination in screening for congenital heart disease. Pediatr Cardiol 2005; 26: 832-5.

1. Royal Prince Alfred Hospital, www.cs.nsw.gov.au/rpa/neonatal, 24.8.2009

2. Упатството треба да се ажурира еднаш на 4 години.

3. Предвидено е следно ажурирање до август 2013 година.