

**DĚTSKÁ KARDIOLOGIE
DO KAPSY**

Kniha vyšla za laskavé podpory společností:

cardion



Medtronic
Further, Together

Doc. MUDr. Eva Klásková, Ph.D., MHA,
Prof. MUDr. Jan Janoušek, Ph.D.,
Doc. MUDr. Zuzana Urbanová, CSc.,
† Prof. MUDr. Milan Šamánek, DrSc., FESC,
a kolektiv

DĚTSKÁ KARDIOLOGIE DO KAPSY

Druhé, zcela přepracované vydání

Eva Klásková, Jan Janoušek, Zuzana Urbanová, Milan Šamánek a kol.
DĚTSKÁ KARDIOLOGIE DO KAPSY. Druhé, zcela přepracované vydání

DŮLEŽITÉ UPOZORNĚNÍ

Autoři i nakladatel vynaložili velkou péči a úsilí, aby všechny informace v knize obsažené týkající se dávkování léků a forem jejich aplikace odpovídaly stavu vědy v okamžiku vydání. Nakladatel však za údaje o použití léků, zejména o jejich indikacích, kontraindikacích, dávkování a aplikačních formách, nenese žádnou odpovědnost, a vylučuje proto jakékoli přímé či nepřímé nároky na úhradu eventuálních škod, které by v souvislosti s aplikací uvedených léků vznikly. Každý uživatel je povinen důsledně se řídit informacemi výrobce léčiv, zejména informací přiloženou ke každému balení léku, který chce aplikovat. *Ochranné obchodní známky (chráněné názvy) léků ani dalších výrobků nejsou v knize zvlášť zdůrazňovány. Z absence označení ochranné známky proto nelze vyvozovat, že v konkrétním případě jde o název nechráněný.*

Toto dílo, včetně všech svých částí, je zákonem chráněno. Každé jeho užití mimo úzké hranice zákona je nepřipustné a je trestné. To se týká zejména reprodukování či rozšiřování jakýmkoli způsobem (včetně mechanického, fotografického či elektronického), ale také ukládání v elektronické formě pro účely rešeršní i jiné. K jakémukoli využití díla je proto nutný písemný souhlas nakladatele, který také stanoví přesné podmínky využití díla. Písemný souhlas je nutný i pro případy, ve kterých může být udělen bezplatně.

1. vydání, Praha 2013

2. vydání, Praha 2021

Edice MEDICA

Šéfredaktorka: Mgr. Šárka Mašková

© Eva Klásková, Jan Janoušek, Zuzana Urbanová, Milan Šamánek, 2013, 2021

© Maxdorf, 2021

Fotodokumentace z archivu autorů

Cover layout © Maxdorf, 2021

Cover © Maxdorf, 2021

Autorkou ilustrace na obálce *Dětem s láskou* je Iva Horniaková (9 let).

Vydal Maxdorf s. r. o., nakladatelství odborné literatury, Na Šejdru 247/6a, 142 00 Praha 4
e-mail: info@maxdorf.cz, internet: www.maxdorf.cz

Jessenius® je chráněná značka [No. 267113] označující publikace určené odborné zdravotnické veřejnosti

Jazyková a redakční úprava: Mgr. Zuzana Samohylová, Ing. Veronika Pátková

Ilustrace: Ing. Jaroslav Nachtigall, Ph.D., Mgr. Veronika Mrázová

Sazba: Blanka Filounková

Tisk: Books print s.r.o.

Printed in the Czech Republic

ISBN 978-80-7345-694-8

HLAVNÍ AUTOŘI

- **Doc. MUDr. Eva Klásková, Ph.D., MHA**, Dětská klinika, LF UP a FN Olomouc
- **Prof. MUDr. Jan Janoušek, Ph.D.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **Doc. MUDr. Zuzana Urbanová, CSc.**, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a Všeobecné fakultní nemocnice, Praha
- † **Prof. MUDr. Milan Šamánek, DrSc., FESC**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha

KOLEKTIV SPOLUAUTORŮ

- **MUDr. Roman Gebauer**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **Mgr. Anežka Gombošová**, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Ilga Grochová**, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně
- **MUDr. Petr Hecht**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **Prof. MUDr. Václav Chaloupecký, CSc.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Hana Jičínská, Ph.D.**, Pediatrická klinika, Dětská nemocnice, FN Brno
- **MUDr. Sabina Kaprálová**, Dětská klinika LF a FN Olomouc
- **MUDr. Karel Koubský, Ph.D.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **Doc. MUDr. Peter Kubuš, Ph.D.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Ondřej Materna**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **Doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D.**, Klinika dětského lékařství, LF OU a FN Ostrava
- **Doc. MUDr. Oleg Reich, Ph.D.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Veronika Stará**, Pediatrická klinika, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Viktor Tomek, Ph.D.**, Dětské kardiocentrum, 2. LF UK a FN Motol Praha
- **MUDr. Jana Tučková**, Pediatrická klinika, Dětská nemocnice, FN Brno; Hornmed, s.r.o., Brno
- **MUDr. Pavel Vít**, Pediatrická klinika, Dětská nemocnice, FN Brno

RECENZENT

- **Prof. MUDr. Jan Marek, Ph.D., FESC**, Great Ormond Street Hospital, Londýn

PŘEDMLUVA

Druhé, zcela přepracované vydání knihy Dětská kardiologie do kapsy navazuje na předchozí publikaci autorů Zuzany Urbanové a Milana Šamánka. Knížka byla napsána kolektivem předních dětských kardiologů a jejím cílem je poskytnout v přehledné podobě nejdůležitější informace o onemocnění srdce u dětí. Kniha je určena především dětským lékařům, neonatologům, pediatrickým intenzivistům a dětským kardiologům, kteří se v klinické praxi setkávají s dětmi s kardiovaskulárním onemocněním. Je vhodná i pro studenty medicíny. Jedná se o ojedinělou publikaci, která v malém formátu podává co nejvíce informací důležitých při poskytování zejména primární péče o děti se srdečním onemocněním, avšak nenahrazuje učebnici dětské kardiologie.

Obsahuje mimo jiné přehled možných vyšetřovacích metod, diferenciální diagnostiku příznaků, jež by mohly být způsobeny onemocněním srdce, základní farmakologické a chirurgické možnosti léčby, doporučení k péči o děti po operacích vrozených srdečních vad a výčet nejčastějších komplikací, které mohou očekávat. Věnuje se i otázce získaných srdečních onemocnění, hypertenze, prevence ischemické choroby srdeční, kardiálním komplikacím nemoci způsobených virem SARS-CoV-2.

Podrobnosti pak lze nalézt v českých i zahraničních kardiologických nebo kardiochirurgických monografiích, doporučeních odborných společností a další recentní literatuře. Na klíčové literární zdroje je uveden odkaz na konci každé kapitoly.

OBSAH

PŘEDMLUVA	7
1 HISTORIE DĚTSKÉ KARDIOLOGIE	13
2 VÝSKYT A ETIOLOGIE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD	15
2.1 Výskyt a etiologie vrozených srdečních vad u dětí	15
2.2 Genetické syndromy s postižením srdce	18
2.3 Postižení srdce u geneticky podmíněných celkových onemocnění.	22
2.4 Riziko rekurence vrozených srdečních vad.	25
3 PRENATÁLNÍ KARDIOLOGIE	27
3.1 Organizace prenatálního vyšetření srdce plodu	27
3.2 Indikace ke specializovanému vyšetření srdce plodu dětským kardiologem	30
3.3 Diagnóza srdeční vady a další osud těhotenství	32
3.4 Prenatální záchyt srdečních vad	34
3.5 Srdeční arytmie u plodu	34
4 PŘÍZNAKY SRDEČNÍCH ONEMOCNĚNÍ	38
4.1 Anamnéza u dítěte s podezřením na srdeční onemocnění	38
4.2 Celkový vzhled dítěte	39
4.3 Cyanóza	40
4.4 Srdeční šelest	42
4.5 Dušnost a respirační příznaky	43
4.6 Neprospívání a růstové selhání	44
4.7 Bolest na hrudníku	45
4.8 Bolesti břicha	46
4.9 Palpitace	46
4.10 Synkopa	48
4.11 Plicní embolie	49

5	KRITICKÉ VROZENÉ SRDEČNÍ VADY	50
5.1	Výskyt kritického srdečního onemocnění	50
5.2	Rozpoznání kritické vrozené srdeční vady	51
5.3	Příznaky kritické vrozené srdeční vady	52
5.4	Kritické vrozené srdeční vady	58
5.5	Léčba kritické vrozené srdeční vady před transportem dítěte do Dětského kardiocentra	66
6	NEURGENTNÍ VROZENÉ SRDEČNÍ VADY	68
6.1	Přetrvávající fetální zkraty	69
6.2	Defekt komorového septa	72
6.3	Defekt síňového septa	74
6.4	Defekt atrioventrikulárního septa	76
6.5	Pulmonální stenóza	77
6.6	Vady aortální chlopně	79
6.7	Koarktace aorty	81
6.8	Prolaps mitrální chlopně	83
7	KATETRIZAČNÍ VYŠETŘENÍ SRDCE U DĚTÍ	84
7.1	Diagnostická katetrizace	84
7.2	Intervenční katetrizace	84
8	KARDIOCHIRURGICKÉ ŘEŠENÍ VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD ..	90
8.1	Operace bez použití mimotělního oběhu	93
8.2	Operace s použitím mimotělního oběhu	95
9	BEZPROSTŘEDNÍ PÉČE PO OPERACI A KATETRIZAČNÍ INTERVENCI	115
9.1	Pobyt na jednotce intenzivní a resuscitační péče	115
9.2	Pobyt na standardním oddělení	117
10	KOMPLIKACE INTERVENČNÍCH VÝKONŮ	119
10.1	Postperikardiotomický syndrom	119
10.2	Paréza bránice	121
10.3	Hemolytická anemie	122
10.4	Ranná a intrakardiální infekce	123

11	KARDIOMYOPATIE	125
11.1	Hypertrofičká kardiomyopatie	125
11.2	Dilatační kardiomyopatie	127
11.3	Restriktivní kardiomyopatie	129
11.4	Arytmogenní kardiomyopatie	130
12	ZÁNĚTLIVÁ ONEMOCNĚNÍ SRDCE	132
12.1	Revmatická horečka	132
12.2	Myokarditida	134
12.3	Perikarditida	137
12.4	Infekční endokarditida	139
12.5	Kawasakiho syndrom	142
12.6	Srdeční postižení v souvislosti s infekcí SARS-Cov-2	145
13	PLICNÍ HYPERTENZE	150
13.1	Idiopatická a hereditární plicní hypertenze	150
13.2	Plicní hypertenze u vrozených srdečních vad	151
13.3	Perzistující plicní hypertenze u novorozence	153
14	PORUCHY SRDEČNÍHO RYTMU	154
14.1	Farmakologická léčba	156
14.2	Katetrizační ablace	157
14.3	Trvalá kardiostimulace	159
14.4	Kardioverze a defibrilace, implantabilní kardioverter–defibrilátor. . . .	164
14.5	Implantabilní záznamník srdečního rytmu	166
15	PÉČE O DÍŤE SE SRDEČNÍM ONEMOCNĚNÍM	168
15.1	Organizace péče o děti a mladistvé s kardiovaskulárním onemocněním v České republice	168
15.2	Pohybová a sportovní aktivita u dětí a dospívajících s kardiovaskulárním onemocněním.	170
15.3	Fyzioterapie a lázeňská léčba	171
15.4	Zdravotní způsobilost dětí a mladistvých k tělesné výchově a sportu .	173
15.5	Očkování dětí se srdečním onemocněním	175
15.6	Prevence infekční endokarditidy	179
15.7	Sideropenická anemie	182

16	FARMAKOLOGICKÁ A NEFARMAKOLOGICKÁ LÉČBA	185
16.1	Léčba srdečního selhání	185
16.2	Antiagregační a antikoagulační léčba	188
17	PREVENTIVNÍ KARDIOLOGIE V DĚTSKÉM VĚKU	192
17.1	Hypertenze	192
17.2	Prevence aterosklerózy	205
18	KARDIOLOGICKÉ PROBLÉMY PŘI PREVENTIVNÍCH PROHLÍDKÁCH	214
	SLOVO O AUTORECH	217
	SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK	220
	SUMMARY	221
	REJSTŘÍK	222

1 HISTORIE DĚTSKÉ KARDIOLOGIE

Milan Šamánek, Eva Klásková

Dětská kardiologie se začala v České republice rozvíjet po 2. světové válce. Příčinou byl vysoký výskyt revmatické karditidy vznikající na podkladě velkého výskytu akutní revmatické horečky (8/1000 dětí školního věku). V 60. letech poklesl výskyt akutní revmatické horečky na 0,5 z 1000 školních dětí a hlavní náplní práce dětských kardiologů se staly vrozené srdeční vady (VSV). Bylo to v době, kdy v monografii „Speciální kardiologie“ od Vratislava Jonáše bylo napsáno, že: „těžké malformace srdce mají jen malou důležitost pro kliniku a zajímají mnohem více patologického anatoma... Nelze popřít, že je mnohdy nesnadné, ba nezdědka i nemožné zjistit zaživa typ malformace“.

Kardiochirurgické operace na zavřeném srdci začaly být v České republice prováděny již po 2. světové válce a jsou spojeny se jmény Emmericha Poláka (Praha) a Jana Bedrny (Hradec Králové), kteří v letech 1946 a 1947 jako první provedli ligaci otevřené tepenné dučeje. Ladislav Rapant (Olomouc) pak k v roce 1949 vytvořil první subklaviopulmonální spojku u dítěte s cyanotickou VSV a v roce 1949 poprvé resekoval koarktaci aorty. Metodu operace na otevřeném srdci v hypotermii s dočasnou zástavou cirkulace poprvé použil Jan Navrátil (Brno), který uzavřel defekt síňového septa a uvolnil pulmonální stenózu. V roce 1958 následně provedl i první operaci v mimotělním oběhu v Evropě – uzavěr inkompletního defektu atrioventrikulárního septa.

Zásadní zlom a nástup moderní dětské kardiologie v Československu nastal v květnu 1977 založením Dětského kardiocentra v pražské Fakultní nemocnici v Motole, kde se na jednom pracovišti spojili dětští kardiologové s kardiochirurgy. Vedoucím pracoviště se stal Milan Šamánek, kardiochirurgii vedl Bohumil Hučín a primářkou kardiologického oddělení byla jmenována Marie Voříšková. Současně začal být budován tým terénních dětských kardiologů, kteří s kardiocentrem úzce spolupracovali. Později se podařilo zavést ve spolupráci s gynekology celostátní prenatální screening srdečních vad. Jaký je tedy současný stav péče o dítě se srdečním onemocněním v České republice? Každému dítěti s VSV je poskytnuta náležitá péče podle současných poznatků.

LITERATURA

1. Hučín B. Česká dětská kardiochirurgie – historie a současnost. Čas Lék čes. 2012;151:259–67.
2. Šamánek M. Moje vzpomínky na začátky Dětského kardiocentra v Praze. Praha: Grada; 2015.

2 VÝSKYT A ETIOLOGIE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD

Hana Jičínská, Ilga Grochová

2.1 VÝSKYT A ETIOLOGIE VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD U DĚTÍ

Vrozené srdeční vady (VSV) jsou nejčastější příčinou kardiovaskulárních onemocnění u dětí.

Prevalence VSV je v Evropě při narození 8,2/1000 živě narozených dětí. V českých krajích byla dle studie profesora Šamánka v letech 1980–1990 prevalence VSV při narození 6,16/1000 živě narozených dětí. Výskyt jednotlivých VSV je v *tab. 2.1*. Poměr mezi chlapci a dívkami s VSV byl v uvedeném souboru 1 : 1,08.

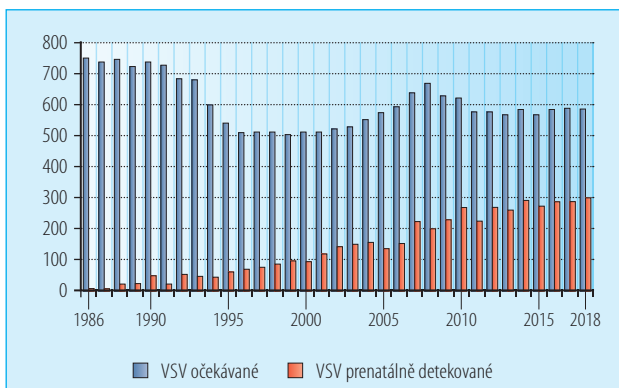
Celkem 35 % (2,36/1000) živě narozených dětí s VSV má VSV kritickou, která se projeví závažnou cyanózou nebo těžkým srdečním selháním po narození. Prevalence VSV se na jedné straně snižuje vlivem prenatální diagnostiky VSV, na druhé straně se zvyšuje prevalence i rekurence VSV úspěšným léčením a přežíváním dětí s VSV.

Předpokládaný počet novorozenců s VSV a počet prenatálně diagnostikovaných VSV v České republice v letech 1986–2018 je uveden na *obr. 2.1*. Prenatální záchyt významných VSV v České republice v letech 1991–2018 je uveden v kapitole 4 na *obr. 4.1*.

V současné době zůstává etiologie VSV ve většině případů zatím stále neobjasněna. Pouze ve 20–30 % mají VSV jasně definovanou genetickou příčinu [2]. Mnohé

■ **Tabulka 2.1** Výskyt jednotlivých vrozených srdečních vad (modifikováno dle [1])

VSV	Počet VSV	Prevalence na 1000 nar.	Výskyt v % všech VSV
defekt komorového septa	2092	2,56	41,6
defekt síňového septa	436	0,53	8,7
aortální stenóza	391	0,48	7,8
pulmonální stenóza	292	0,36	5,8
transpozice velkých arterií	271	0,33	5,4
koarktace aorty	266	0,33	5,3
otevřená tepenná dučej	255	0,31	5,1
defekt atrioventrikulárního septa	201	0,25	4,0
syndrom hypoplastického levého srdce	172	0,21	3,4
Falotova tetralogie	169	0,21	3,4
dvojvýtoková pravá komora	69	0,08	1,4
dvojtoková komora	67	0,08	1,3
arteriální trunkus	55	0,07	1,1
pulmonální atrézie s defektem komorového septa	55	0,07	1,1
pulmonální atrézie s intaktním komorovým septem	53	0,06	1,1
úplný anomální návrat plicních žil	40	0,05	0,8
trikuspidální atrézie	39	0,05	0,8
Ebsteinova anomálie trikuspidální chlopně	22	0,03	0,4
interrupce aortálního oblouku	19	0,02	0,4
anomální odstup levé koronární arterie z plicnice	11	0,01	0,2
jiné	55	0,07	1,1



Obr. 2.1 Počet prenatalně detekovaných vrozených srdečních vad v České republice (VSV prenatalně detekované) dle Tomek V., Dětské kardiocentrum FN v Motole, 2018 a předpokládaný počet novorozenců s VSV (VSV očekávané) dle [1].

dobře známé chromozomální aberace jsou příčinou malformací u syndromů, jejichž součástí je i VSV – VSV syndromové (8–10 %). Tyto chromozomální aberace mohou být na úrovni celého chromozomu (Downův, Edwardsův, Patauův, Turnerův syndrom) nebo na úrovni části chromozomu – mikroleční a mikroduplikační syndromy (Di Georgeův, Williamsův-Beurenův, cri du chat syndrom). Kromě chromozomálních aberací mohou být příčinou geneticky podmíněných syndromů spojených s VSV také monogenně podmíněné syndromy. VSV monogenně podmíněných syndromů tvoří 3–5 % VSV a jsou často sdruženy s extrakardiálními malformacemi (Alagilleův, Holtové-Oramův, Noonanové syndrom).

Etiologie izolovaných nebo nesyndromových VSV, které tvoří 70–80 % ze všech VSV, je známa mnohem méně. Asi

2 % všech VSV mohou být způsobeny známými faktory zevního prostředí. Mezi rizikové faktory vzniku VSV patří diabetes mellitus, fenylylketonurie u matky, obezita, konzumace alkoholu, rubeola, horečnatá onemocnění, užívání některých léků (thalidomid, kyselina retinová), organická rozpouštědla. Mezi potencionální rizikové faktory pro vznik VSV se řadí věk matky nad 40 let a výživa matky. Bylo zjištěno, že užívání multivitaminů včetně kyseliny listové v perikoncepčním období může mít preventivní vliv nejen na prevenci vývoje vad neurální trubice, ale také na vývoj VSV, především konotrunkálních malformací.

Etiologie zbývajících nesyndromových VSV je považována za multifaktoriální, kdy dochází k interakci řady genetických faktorů a faktorů zevního prostředí. Pro komplexní etiologii VSV svědčí příklady, kdy se jedná o soubor stejných nebo velice podobných extrakardiálních a kardiálních malformací, avšak jednoznačná genetická etiologie prokázána nebyla. Taková multifaktoriální etiologie se předpokládá u VACTERL asociace (vertebral anomalies, anal atresia, cardiovascular anomalies, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, limb anomalies).

Již dnes se zvyšuje a do budoucna lze očekávat další zvyšující se podíl nalezených genetických příčin VSV díky zavedení nových diagnostických metod v genetice, zejména komparativní genomové hybridizace a sekvenování panelu genů nebo celé kódující oblasti- exomu. Doposud bylo nalezeno více než 100 genů zodpovědných za vývoj nesyndromových VSV. Příkladem mutací způsobujících srdeční onemocnění s předpokládanou vysokou penetrací jsou mutace v *GATA4* a *NKX2-5* genech, které jsou transkripčními regulátory nezbytnými pro vývoj srdce.

2.2 GENETICKÉ SYNDROMY S POSTIŽENÍM SRDCE

V tab. 2.2–2.4 jsou uvedena nejčastější genetická onemocnění s VSV dle etiologie.

■ **Tabulka 2.2** Chromozomální aberace na úrovni celého chromozomu

Onemocnění	Genetická porucha	Fenotyp	VSV	VSV (%)
Downův syndrom	trizomie 21	mongoloidní obličej, hypermobilní klouby, mentální retardace	AVSD, VSD, ASD, PDA	40–60
Edwardsův syndrom	trizomie 18	mikrocefalie, rozštěp patra, mikromandibula, abnormální držení prstů	ASD, VSD, TOF	80–90
Patauův syndrom	trizomie 13	vady mozku, rozštěp rtu a patra, hexadaktylie, PM retardace	ASD, VSD, PDA, DXC	57–80
Turnerův syndrom	monozomie X	malý vzrůst, neplodnost	AS, COA, HLHS	23–35

■ **Tabulka 2.3** Chromozomální aberace na úrovni části chromozomu – mikrodeleční/ mikroduplikační syndromy

Onemocnění	Genetická porucha	Fenotyp	VSV	VSV (%)
Di Georgův syndrom	mikrodelece 22q11	dysmorfie obličeje, rozštěp rtu a patra, imunodeficit a deficit vápníku, poruchy učení	konotrunkální malformace: TOF, PTA, PA/VSD, IAA typ B, DORV, TGA	75
Williamsův-Beurenův syndrom	delece 7q11.23	abnormality růstu, tvář skřítky, mentální retardace, hyperkalcemie	AS supra, PS supra, stenózy větví plicnice, arteriopatie (významné zúžení cév)	55–85
syndrom cri du chat	delece 5p, většinou <i>de novo</i>	retardace růstu, stigmatizace obličeje, mentální retardace	ASD, VSD, PDA	30–60

AS – stenóza aorty, ASD – defekt síňového septa, AVSD – defekt atrioventrikulárního septa, COA – koarktace aorty, DORV – dvojitá pravá komora; DXC – dextrokardie, HLHS – hypoplazie levého srdce, PDA – otevřená tepenná dužej, TOF – Fallotova tetralogie, VSD – defekt komorového septa

■ **Tabulka 2.4** Monogenně dědičné syndromy spojené s vrozenými srdečními vadami – mutace v jednotlivých genech

Onemocnění	Genetická porucha	Fenotyp	VSV	VSV (%)
Noonanové syndrom	mutace v <i>PTPN11</i> , <i>SOS1</i> , <i>RAF1</i> , <i>RIT1</i> genu, AD dědičnost	podobný jako Turnerův syndrom, ale normální karyotyp	PS: myxomatózní degenerace pulmonální chlopně	75
Holtové–Oramův syndrom	mutace v <i>TBX5</i> genu, AD dědičnost	vývojová vada horních končetin	ASD, VSD	75
Alagilleův syndrom	mutace v <i>JAG 1</i> , <i>NOTCH2</i> , AD dědičnost nebo mutace <i>de novo</i>	postižení páteře, obličeje, jater a ledvin	periferní stenózy větví plicnice	85
CHARGE syndrom	mutace v <i>CHD7</i> a <i>SEMA3E</i> genech, AD dědičnost nebo mutace <i>de novo</i>	coloboma, atrezie choan, retardace mentální a růstu, genitoureterální a ORL malformace	TOF, PDA, DORV, AVSD, VSD	75–85
Carpenterův syndrom	mutace v <i>RAB23</i> , <i>MEGF8</i> genech, AR dědičnost	kraniostenóza, akrocefalie, syndaktylie, polydaktylie, obezita	PDA, PS, VSD, heterotaxy syndrom	50

■ **Tabulka 2.4** Monogenně dědičné syndromy spojené s vrozenými srdečními vadami – mutace v jednotlivých genech – *pokračování*

Rubinsteinův-Taybiho syndrom	mutace v <i>CREBBP</i> genu, <i>CBP</i> a <i>EP300</i> , AD dědičnost	mikrocefalie, růstová a mentální retardace, nízká posazené boltce, prominující nos	ASD, VSD, PDA, BAV, HLHS	33
Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom	mutace v <i>DHCR7</i> , AR dědičnost	mikrocefalie, mentální retardace, anomálie ledvin, široký nos, syndaktylie	AVSD, HLHS, ASD, PDA, VSD	50
skupina syndromů Zellweger	mutace v nejméně 12 různých genech, AR dědičnost	svalová hypotonie, cerebrální křeče, hepatomegalie, změny obličeje	PDA, VSD, ASD	
Ellisův-Creveldův syndrom	mutace v <i>EVC</i> a <i>EVC2</i> genech, AR dědičnost	malá postava, krátké končetiny a polydaktylie	ASD, AVSD	50
Goldenharův (okuloaurikulární) syndrom	AD nebo AR dědičnost	postižení poloviny obličeje	VSD, TOF	35

AD dědičnost – autosomálně dominantní, AR dědičnost – autosomálně recesivní, ASD – defekt síňového septa, AVSD – defekt atrioventrikulárního septa, BAV – bikuspidální aortální chlopeč, DORV – dvojvýtoková pravá komora, HLHS – hypoplazie levého srdce, PDA – otevřená tepenná dužej, PS – stenóza plicnice, TOF – Fallotova tetralogie, VSD – defekt komorového septa