GRADA

Jan Pavlíček a kolektiv

Vrozené srdeční vady v klinické praxi

Etiopatogeneze, rizikové faktory, diagnostika a sledování



KLINIKA JL
Kardio

PARTNER PRO AMBULANTNÍ

KARDIOLOGICKOU A INTERNÍ PÉČI



MUDr. Jana Bucková
Vedoucí lékařského týmu
kardiologie a interny Kliniky JL

Spolehlivá návazná péče pro vaše pacienty.

Zajišťujeme kvalitní diagnostiku, koordinovanou léčbu a mezioborovou spolupráci v rámci skupiny **Innova Healthcare**.

PROČ SPOLUPRACOVAT S NÁMI?

ZKUŠENÝ TÝM SPECIALISTŮ
Odborná péče s důrazem na individuální přístup.

NÁVAZNOST NA 25 ODBORNOSTÍ
Komplexní péče o polymorbidní pacienty na jednom místě.

KOORDINOVANÁ PÉČE
Mezioborová spolupráce, kontinuita léčby a včasná zpětná vazba.

MODERNÍ DIAGNOSTICKÉ ZÁZEMÍ
Využití nejnovějších diagnostických postupů a technologií.

Jsme součástí zdravotnické skupiny Innova Healthcare.

- 26 odborností pod jednou střechou
- Rychlé objednání a efektivní komunikace
- Komplexní péče pro dospělé pacienty

Innova Healthcare

KARDIOLOGIE A INTERNA KLINIKY JL
Poliklinika Hůrka – Budova A
Sluneční náměstí 2588/14
158 00 Praha 13 – Stodůlky

Více informací pro lékaře a objednání pacientů
www.poliklinikahurka.cz
Tel.: 704 006 112


GRADA®

Děkujeme subjektům a společnostem, které v této publikaci inzerují nebo její vydání jiným způsobem podpořily (v abecedním pořadí):

MUDr. Hynek Kudělka, MBA, a MUDr. Alena Kudělková
A.M.I. – Analytical Medical Instruments, s.r.o.
Electric Medical Service s. r. o.
Innova Healthcare, a.s.
NIMOTECH, s.r.o.
SANOPHARM CZ s. r. o.
SNT Plus s.r.o.

Jan Pavlíček a kolektiv

Vrozené srdeční vady v klinické praxi

Etiopatogeneze, rizikové faktory, diagnostika a sledování

Grada Publishing

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy
Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude ***trestně stíháno.*** *Automatizovaná analýza textů nebo dat ve smyslu čl. 4 směrnice 2019/790/EU a použití této knihy k trénování AI jsou* ***bez souhlasu nositele práv zakázány****.*

doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D., MHA, a kolektiv

Vrozené srdeční vady v klinické praxi

Etiopatogeneze, rizikové faktory, diagnostika a sledování

Editor: doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D., MHA
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity
a Fakultní nemocnice Ostrava

Kolektiv autorů:
MUDr. Miroslava Burešová, Ph.D.
Ing. Petra Cibulková, MBA
doc. Mgr. Kateřina Čížková, Ph.D.
MUDr. Patricie Delongová
MUDr. Dagmar Grečmalová
MUDr. Tomáš Gruszka
MUDr. Andrea Gřegořová
MUDr. Andrea Hladíková, Ph.D.
MUDr. Sabina Kaprálová, Ph.D.
prof. MUDr. Eva Klásková, Ph.D., MHA
doc. MUDr. Karel Koubský, Ph.D.
doc. MUDr. Peter Kubuš, Ph.D.
Mgr. Pavlína Kuchařová
Mgr. Iva Kuzníková, Ph.D.
MUDr. David Matura
MUDr. Mária Najdeková
MUDr. Markéta Nowaková, MBA
doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D., MHA
MUDr. Hana Pudichová
doc. MUDr. Kristina Rücklová, Ph.D.
MUDr. Jan Strakoš
MUDr. Richard Špaček, Ph.D.
MUDr. Ján Štofira
doc. MUDr. Zdeněk Tauber, CSc.
doc. Ing. Hana Tomášková, Ph.D.
doc. MUDr. Viktor Tomek, Ph.D.
ThLic. Václav Tomiczek, Ph.D.
MUDr. Bořek Trávníček, MBA
Mgr. Petra Tvrdá

Recenzent:
doc. MUDr. Peter Olejník, PhD.
Klinika detskej kardiológie Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave a Národného ústavu srdcových a cievnych chorôb / Detské kardiocentrum, Bratislava, Slovensko

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

Tato monografie vznikla za podpory Ministerstva zdravotnictví ČR ve spolupráci s Agenturou pro zdravotnický výzkum ČR v rámci projektu AZV ČR č. NW25-09-00351 „Identifikace rizikových faktorů vrozených srdečních vad a jejich využití pro časný prenatální screening".

Obrázky dodali autoři. Fotografie pacientů jsou zveřejněny se souhlasem zákonných zástupců či samotných pacientů. Obrázky 9.36, 9.41, 9.50, 9.55 překreslil a upravil Jiří Hlaváček. Část obrázků z kapitoly 9 byla převzata z publikace Rubáčková Popelová J (ed.), a kol. Vrozené srdeční vady v dospělosti, Praha: Grada, 2018, s laskavým svolením doc. MUDr. Jany Rubáčkové Popelové, CSc., a prof. MUDr. Pavla Žáčka, Ph.D.

Cover Photo © pomocí Gemini vytvořila Lucie Koubová, 2026
Cover Design © Grada Publishing, a.s., 2026

© Grada Publishing, a.s., 2026

Vydala Grada Publishing, a.s.
U Průhonu 22, Praha 7
jako svou 10 666. publikaci
Šéfredaktorka lékařské literatury MUDr. Michaela Lízlerová
Odpovědná redaktorka Mgr. Klára Procházková
Jazyková korektura a redakce Jitka Štěrbová
Sazba a zlom Lucie Koubová
Počet stran 774
1. vydání, Praha 2026
Vytisklo TISK CENTRUM s.r.o, Moravany u Brna.

Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění však pro autory ani pro nakladatelství nevyplývají žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-271-7854-4 (pdf)
ISBN 978-80-271-6325-0 (print)

Kolektiv autorů

doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D., MHA
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity
a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Miroslava Burešová, Ph.D.
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity
a Fakultní nemocnice Ostrava

Ing. Petra Cibulková, MBA
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice
Ostrava

doc. Mgr. Kateřina Čížková, Ph.D.
Ústav histologie a embryologie Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci

MUDr. Patricie Delongová
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Lékařské fakulty
Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Dagmar Grečmalová
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Lékařské fakulty
Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava; GENEMED s.r.o., Ostrava

MUDr. Tomáš Gruszka
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity
a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Andrea Gřegořová
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Lékařské fakulty
Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Andrea Hladíková, Ph.D.
Centrum lékařské genetiky Spadia, Frýdek-Místek; Ústav klinické a molekulární
patologie a lékařské genetiky Lékařské fakulty Ostravské univerzity
a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Sabina Kaprálová, Ph.D.
Dětská klinika Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci
a Fakultní nemocnice Olomouc

prof. MUDr. Eva Klásková, Ph.D., MHA
Dětská klinika Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci
a Fakultní nemocnice Olomouc

doc. MUDr. Karel Koubský, Ph.D.
Dětské kardiocentrum 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy
a Fakultní nemocnice Motol a Homolka, Praha

doc. MUDr. Peter Kubuš, Ph.D.
Dětské kardiocentrum 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy
a Fakultní nemocnice Motol a Homolka, Praha

Mgr. Pavlína Kuchařová
Ústav epidemiologie a ochrany veřejného zdraví Lékařské fakulty Ostravské univerzity;
Oddělení pracovního a preventivního lékařství Fakultní nemocnice Ostrava

Mgr. Iva Kuzníková, Ph.D.
Katedra zdravotně-sociálních studií Fakulty sociálních studií Ostravské univerzity; Hospic sv. Lukáše, Charita Ostrava

MUDr. David Matura
Gynekologicko-porodnická klinika Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Mária Najdeková
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Markéta Nowaková, MBA
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Hana Pudichová
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

doc. MUDr. Kristina Rücklová, Ph.D.
Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady; Klinikum Stuttgart – Olgahospital und Frauenklinik, Stuttgart, Německo

MUDr. Jan Strakoš
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Richard Špaček, Ph.D.
Gynekologicko-porodnická klinika Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

MUDr. Ján Štofira
Oddělení neonatologie a Klinika dětského lékařství Fakultní nemocnice Ostrava

doc. MUDr. Zdeněk Tauber, CSc.
Ústav histologie a embryologie Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci

doc. Ing. Hana Tomášková, Ph.D.
Ústav epidemiologie a ochrany veřejného zdraví Lékařské fakulty Ostravské univerzity; Zdravotní ústav se sídlem v Ostravě

doc. MUDr. Viktor Tomek, Ph.D.
Dětské kardiocentrum 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol a Homolka, Praha

ThLic. Václav Tomiczek, Ph.D.
Katedra zdravotně-sociálních studií Fakulty sociálních studií Ostravské univerzity

MUDr. Bořek Trávníček, MBA
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava

Mgr. Petra Tvrdá
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Ostrava

Obsah

Předmluva . . . 3
Poděkování . . . 5
Úvod . . . 6

OBECNÁ ČÁST . . . 9
1 Epidemiologie vrozených srdečních vad . . . 11
1.1 Incidence a prevalence . . . 12
1.2 Úvod do epidemiologie vrozených srdečních vad . . . 12
1.3 Výskyt vrozených srdečních vad ve světě . . . 13
1.4 Výskyt vrozených srdečních vad v České republice . . . 14
1.5 Výskyt VSV a vztah k prenatální diagnostice . . . 17
1.6 Trendy a perspektiva . . . 18
2 Etiologie – genetika vrozených srdečních vad . . . 21
2.1 Základní aspekty molekulární genetiky . . . 22
2.2 Typy dědičnosti a specifické mechanismy relevantní pro srdeční vady . . . 23
2.2.1 Autozomálně dominantní dědičnost . . . 24
2.2.2 Autozomálně recesivní dědičnost . . . 25
2.2.3 X-vázaná recesivní dědičnost . . . 25
2.2.4 X-vázaná dominantní dědičnost . . . 26
2.2.5 Mitochondriální dědičnost . . . 27
2.2.6 Digenní a multifaktoriální dědičnost . . . 28
2.2.7 Vzácné mechanismy a atypické přenosy genetického materiálu . . . 29
2.3 Genetické příčiny vrozených srdečních vad . . . 32
2.3.1 Chromozomální abnormality . . . 35
2.3.2 Mikrodeleční syndromy . . . 42
2.3.3 Monogenní poruchy . . . 48
2.3.4 Metabolické a peroxizomální poruchy se srdečním postižením . . . 59
2.3.5 Genetika kardiomyopatií – přehledový komentář . . . 60
2.4 Genetická diagnostika u vrozených srdečních vad . . . 61
2.4.1 Indikace ke genetickému vyšetření u VSV . . . 62
2.4.2 Základní typy genetických vyšetření u VSV . . . 62
2.4.3 Diagnostické algoritmy u VSV . . . 73
2.4.4 Limitace a interpretace genetických nálezů u VSV . . . 74
2.5 Prenatální genetická diagnostika a poradenství u VSV . . . 76
2.5.1 Indikace k prenatálnímu genetickému vyšetření u VSV . . . 77
2.5.2 Genetické metody používané v prenatální diagnostice VSV . . . 77
2.5.3 Genetické poradenství v rámci mezioborové spolupráce . . . 78
2.6 Genetické poradenství v postnatální praxi . . . 80
3 Negenetické rizikové faktory vzniku vrozených srdečních vad . . . 85
3.1 Věk matky . . . 85

3.2 Infekce matky . . . 91
3.3 Maternální onemocnění . . . 93
3.4 Léky jako teratogenní faktory . . . 101
3.5 Toxiny jako teratogenní faktory . . . 113
3.6 Nutriční faktory . . . 115
3.7 Environmentální expozice . . . 117
3.8 Sociální a geografické determinanty expozice . . . 120
3.9 Rizikové faktory ze strany otce . . . 121
3.10 Rizikové faktory gravidity a plodu . . . 122
3.11 Pozitivní rodinná anamnéza . . . 123
4 Vývoj kardiovaskulárního systému . . . 125
4.1 Časný vývoj srdce . . . 125
4.2 Vývoj srdečních přepážek a chlopní . . . 129
4.3 Vývoj arterií a vén . . . 134
5 Základy anatomie srdce . . . 139

PROPEDEUTIKA A VYŠETŘOVACÍ METODY . . . 149
6 Propedeutika vrozených srdečních vad . . . 151
6.1 Anamnestické údaje a jejich význam . . . 152
6.1.1 Rodinná anamnéza . . . 153
6.1.2 Prenatální a perinatální anamnéza . . . 153
6.1.3 Osobní anamnéza . . . 154
6.1.4 Nynější onemocnění . . . 154
6.2 Fyzikální vyšetření – tradiční propedeutika . . . 154
6.2.1 Pohled (inspekce) . . . 155
6.2.2 Pohmat (palpace) . . . 155
6.2.3 Poklep (perkuse) . . . 156
6.2.4 Poslech (auskultace) . . . 156
6.3 Vedoucí příznaky kardiálních onemocnění u dětí . . . 164
6.3.1 Cyanóza . . . 164
6.3.2 Dušnost . . . 169
6.3.3 Palpitace . . . 173
6.3.4 Bolesti na hrudi . . . 177
6.3.5 Synkopa u dětí . . . 181
6.4 Další příznaky kardiálních onemocnění . . . 186
6.4.1 Hepatomegalie . . . 187
6.4.2 Otoky . . . 187
6.4.3 Pocení . . . 187
6.4.4 Další méně časté projevy . . . 187
6.5 Klinická propedeutika VSV v kontextu věkových období . . . 188
6.6 Souhrn pro primární péči . . . 189
6.7 Indikace k urgentnímu odeslání ke kardiologovi . . . 190
7 Paraklinická a zobrazovací diagnostika u VSV . . . 193
7.1 Obecná laboratorní diagnostika u dětí s podezřením na VSV . . . 194
7.2 Laboratorní metody u VSV – biomarkery . . . 198

7.2.1 Natriuretické peptidy: BNP a NT-proBNP . . . 198
7.2.2 Natriuretické peptidy u specifických klinických stavů . . . 200
7.2.3 Troponiny v diagnostice a sledování VSV . . . 206
7.2.4 Využití troponinu u VSV . . . 208
7.3 EKG a vrozené srdeční vady . . . 214
7.4 Zobrazovací vyšetřovací metody v kardiologii . . . 221
7.4.1 Rentgenové vyšetření hrudníku . . . 222
7.4.2 Echokardiografie . . . 228
7.4.3 Magnetická rezonance srdce . . . 236
7.4.4 Výpočetní tomografie srdce . . . 238
7.4.5 Radionuklidová vyšetření srdce u dětí . . . 243
7.4.6 Endomyokardiální biopsie . . . 244
7.4.7 Diagnostická srdeční katetrizace . . . 245

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA . . . 249
8 Prenatální detekce VSV . . . 251
8.1 Prenatální detekce VSV – pohled dětského kardiologa . . . 252
8.1.1 Historie prenatální kardiologie . . . 252
8.1.2 Současnost . . . 253
8.1.3 Organizace prenatální diagnostiky v ČR . . . 253
8.1.4 Diagnostické postupy a metodiky . . . 255
8.1.5 Indikace k vyšetření a rizikové faktory . . . 258
8.1.6 Limitace systému a etické otázky . . . 259
8.1.7 Česká republika a svět, mezinárodní srovnání . . . 260
8.2 Prenatální detekce VSV – pohled gynekologa . . . 263
8.2.1 Ultrazvukové vyšetření do 14. týdne . . . 264
8.2.2 Ultrazvukové vyšetření ve 20.–22. týdnu . . . 266
8.2.3 Ultrazvukové vyšetření ve 30.–32. týdnu . . . 268
8.3 Došetření gravidity a plánování porodu . . . 268
8.4 Ukončení gravidity a role patologa . . . 269
8.4.1 Cíle autopsie a její příprava . . . 269
8.4.2 Fixace a vedení autopsie . . . 271
8.4.3 Korelace nálezů a interpretace . . . 272

SPECIÁLNÍ ČÁST 1 . . . 277
9 Vrozené srdeční vady – jednotlivé typy . . . 279
9.1 Defekt komorového septa . . . 283
9.2 Defekt síňového septa . . . 290
9.3 Perzistující ductus arteriosus (otevřená tepenná dučej) . . . 296
9.4 Defekt atrioventrikulárního septa . . . 301
9.5 Aortální stenóza a další aortální postižení . . . 307
9.5.1 Aortální stenóza . . . 307
9.5.2 Méně časté formy aortální stenózy . . . 313
9.5.3 Aortální regurgitace . . . 314
9.5.4 Anomálie kořene aorty . . . 315

9.5.5 Anomálie aorty u syndromologických postižení 316
9.6 Pulmonální stenóza a izolovaná postižení chlopně plicnice 317
9.6.1 Pulmonální stenóza 317
9.6.2 Pulmonální insuficience 322
9.6.3 Syndrom aplazie chlopně plicnice 324
9.7 Fallotova tetralogie 325
9.8 Koarktace aorty 332
9.9 Transpozice velkých tepen 338
9.10 Syndrom hypoplastického levého srdce 343
9.11 Dvojvýtoková pravá komora 349
9.12 Arteriální trunkus 354
9.13 Trikuspidální atrezie 359
9.14 Pulmonální atrezie bez defektu komorového septa 364
9.15 Pulmonální atrezie s defektem komorového septa 369
9.16 Dvojvtoková levá komora 376
9.17 Funkčně jediná komora, fontanovská cirkulace 381
9.18 Totální anomální návrat plicních žil 390
9.19 Parciální anomální návrat plicních žil 396
9.19.1 Scimitar syndrom 400
9.20 Ebsteinova anomálie 401
9.21 Interrupce aortálního oblouku 406
9.22 Korigovaná transpozice velkých tepen 412
9.23 Izolované vady atrioventrikulárních chlopní 417
9.23.1 Trikuspidální stenóza 417
9.23.2 Trikuspidální insuficience 420
9.23.3 Mitrální stenóza 423
9.23.4 Mitrální insuficience 426
9.23.5 Prolaps mitrální chlopně 429
9.23.6 Double-orifice mitral valve 433
9.24 Anomálie koronárních arterií 436
9.24.1 Anomální odstup levé koronární arterie z plicnice 437
9.24.2 Anomální odstup pravé koronární arterie z plicnice 440
9.24.3 Anomální odstup koronární arterie z nesprávného koronárního sinu 441
9.24.4 Jediná koronární arterie 441
9.24.5 Koronární píštěle 442
9.24.6 Anomální koronární arterie u VSV 442
9.25 Cévní prstence 444
9.25.1 Zdvojený aortální oblouk 446
9.25.2 Pravostranný aortální oblouk s levostranným ductus arteriosus nebo ligamentum arteriosum 446
9.25.3 Levostranný aortální oblouk s pravostranně sestupnou aortou a pravostranným ductus arteriosus (nebo ligamentum arteriosum) 446
9.25.4 Pravostranný aortální oblouk s aberantní levou subklaviální tepnou a ligamentum arteriosum 447

9.25.5 Aberantní pravá arteria subclavia („arteria lusoria“) 447
9.25.6 Abnormální průběh ductus arteriosus / ligamentum arteriosum nebo zbytkové embryonální struktury (např. Kommerellův divertikl) 447
9.25.7 Pulmonální sling (aberantní levá plicní tepna) 448
9.25.8 Další varianty cévních prstenců 448
9.26 Anomálie systémových žil 453
9.26.1 Perzistující levostranná horní dutá žíla 453
9.26.2 Další varianty anomálií horní duté žíly 456
9.26.3 Anomálie žil dolního povodí 456
9.27 VSV vzácné nebo neuvedené v předchozích kapitolách 459
9.27.1 Cor triatriatum 460
9.27.2 Dvojvýtoková levá komora 461
9.27.3 Aortopulmonální okno 462
9.27.4 Uhlova anomálie 463
9.27.5 Aortoventrikulární tunel 464
9.28 Polohové anomálie a uspořádání orgánů 465
9.28.1 Situs viscerum 465
9.28.2 Termíny uložení srdce a ostatních orgánů (tab. 9.1) 465
9.28.3 Vertikální (superoinferiorní) postavení komor 466
9.28.4 Ektopie srdce (ectopia cordis) 466
9.28.5 Dextrokardie, dextroverze a dextropozice 467
9.29 Heterotaxe a izomerismus 468
9.29.1 Kardiální anomálie 469
9.29.2 Extrakardiální postižení 471
10 Vrozené srdeční vady v kontextu věkových období dítěte 479
10.1 Vrozené srdeční vady u novorozence 479
10.1.1 Klinické příznaky 479
10.1.2 Diagnostický postup 483
10.1.3 Stabilizace novorozence a léčba 488
10.1.4 Vrozené srdeční vady a nezralý novorozenec 497
10.2 Vrozené srdeční vady v jednotlivých věkových obdobích 499
10.2.1 Prenatální období 500
10.2.2 Kojenecké období 500
10.2.3 Batolecí období 505
10.2.4 Předškolní věk 508
10.2.5 Školní věk 510
10.2.6 VSV v adolescenci 512

SPECIÁLNÍ ČÁST 2 515
11 Vrozené srdeční vady a genetické postižení 517
11.1 Downův syndrom 518
11.2 Edwardsův syndrom 525
11.3 Patauův syndrom 531
11.4 DiGeorgeův syndrom, 22q11.2 mikrodeleční syndrom 536

11.5 Turnerův syndrom . . . 551
11.6 RASopatie a srdeční vady . . . 569
11.7 Marfanův syndrom v dětské kardiologii . . . 603
11.8 Přístup k dalším genetickým syndromům spojeným s VSV . . . 633

SPECIÁLNÍ ČÁST 3 . . . 639
12 Infekční endokarditida v dětském věku . . . 641
12.1 Epidemiologie . . . 642
12.2 Etiologie a predispoziční faktory . . . 642
12.3 Patofyziologie . . . 643
12.4 Klinický obraz . . . 643
12.5 Diagnostika . . . 644
12.6 Terapie . . . 646
12.7 Prevence infekční endokarditidy . . . 647
12.7.1 Historický pohled a změny v doporučeních . . . 647
12.7.2 Současná doporučení ESC z roku 2023 a doporučení České kardiologické společnosti z roku 2024 . . . 647
12.7.3 Režimová opatření v prevenci IE u dětí . . . 648
12.7.4 Indikace antibiotické profylaxe IE u dětí . . . 648
13 Srdeční selhání u dětí s VSV . . . 653
13.1 Epidemiologie a incidence . . . 654
13.2 Klasifikace a patofyziologie srdečního selhání u dětí . . . 654
13.3 Etiologie srdečního selhání u dětí . . . 655
13.4 Klasifikace závažnosti srdečního selhání u dětí . . . 658
13.5 Diagnostika srdečního selhání u dětí . . . 659
13.6 Léčba srdečního selhání u dětí . . . 662
13.6.1 Akutní léčba . . . 662
13.6.2 Chronická léčba . . . 665
13.6.3 Specifické situace v léčbě chronického srdečního selhání u dětí . . . 675
14 Komplexní péče o dítě s VSV . . . 681
14.1 Očkování . . . 681
14.1.1 Druhy očkování podle právního a odborného rámce v ČR . . . 682
14.1.2 Kontraindikace a možné komplikace očkování . . . 685
14.1.3 Obecné zásady očkování u dětí s VSV . . . 686
14.2 Antitrombotická a antikoagulační léčba u dětí s VSV . . . 688
14.2.1 Antiagregační léčba u dětí s VSV . . . 689
14.2.2 Antikoagulační léčba u dětí s VSV . . . 692
14.3 Sport, aktivity, vzdělávání, rehabilitace . . . 696
14.3.1 Sport a pohybové aktivity . . . 696
14.3.2 Předškolní a školní docházka a volba povolání u dětí s VSV . . . 701
14.3.3 Význam a cíle rehabilitace u dětí s VSV . . . 702
14.4 Organizace péče, přechod do dospělosti, gravidita . . . 709
14.4.1 Organizace péče o děti a dospívající s VSV . . . 709
14.4.2 Přechod do dospělosti a péče o dospělé pacienty s VSV . . . 711

14.4.3 Gravidita a VSV 712
15 Paliativní péče a srdeční vady 717
15.1 Indikace paliativní péče u dětí se srdeční vadou 720
15.2 Prenatální fáze paliativní péče 722
15.3 Postnatální fáze paliativní péče 723
15.4 Organizace a struktura paliativní péče 726
15.5 Plánování propuštění a komunitní paliativní péče 727
15.6 Etická rozhodnutí a sdílené rozhodování 729
15.7 Situace v České republice 730
15.8 Mezinárodní pohled na perinatální a postnatální paliativní péči 731
15.9 Limity a výzvy paliativní péče o plody a děti se srdeční vadou 731

Závěr 735
Souhrn 736
Summary 737
Seznam zkratek 739
Rejstřík 749

SAMSUNG

cV7





Jistota, kterou dětská srdce potřebují

Ultrazvuk cV7 přináší špičkovou kvalitu zobrazení, vysokou citlivost a intuitivní ovládání pro každodenní klinickou praxi. Díky pokročilým technologiím umožňuje přesné a rychlé posouzení srdečních struktur i funkcí, čímž podporuje jistotu při diagnostice i těch nejmenších pacientů.

Nimotech, s.r.o.

Šumavská 416/15, 602 00 Brno

nimotech@nimotech.cz | info@nimotech.sk

www.nimotech.cz | www.nimotech.sk

Pobočky - Praha, Brno, Žilina, Ružomberok, Nové Zámky

nimotech
lékařská technika

Věnování

Tuto knihu věnujeme všem, kteří nám umožnili spojit odborné poznání s každodenní klinickou realitou – dětem, rodičům i spolupracovníkům.

Předmluva

Vážení čtenáři, vážení kolegové,

s pokorou vám předkládáme knihu o vrozených srdečních vadách, které představují nejčastější skupinu vrozených vývojových vad v lidské populaci. Přestože se jedná o různorodou skupinu onemocnění s různým stupněm závažnosti, jejich společným jmenovatelem je strukturální abnormalita srdce nebo velkých cév, která vzniká již během embryonálního vývoje.

Díky pokroku v medicíně, zejména v oblasti prenatální diagnostiky, dětské kardiologie a kardiochirurgie, se v posledních desetiletích výrazně zlepšila prognóza dětí narozených se srdeční vadou. Současné zkušenosti a moderní zobrazovací metody umožňují diagnostikovat mnoho vad již v prenatálním období, stejně dobře propracovaná je i postnatální diagnostika a péče o děti s vrozenou srdeční vadou. To vše umožňuje lékařům i rodičům připravit se na následnou péči a léčbu dítěte.

Cílem této knihy je poskytnout ucelený přehled o vrozených srdečních vadách – jejich etiopatogenezi, rizikových faktorech, diagnostice a možnostech sledování a přístupu k dětským pacientům. V oblasti dětské kardiologie v České republice stále existují stěžejní publikace Dětského kardiocentra Fakultní nemocnice Motol v Praze profesora Šamánka a profesora Chaloupeckého a z pohledu morfologie a echokardiografie vad profesora Marka. Existuje řada dalších publikací o srdečních vadách, ať již z pražského pracoviště, nebo z jiných dětských kardiologií v naší zemi. Kniha si neklade za cíl tyto texty nahradit či překonat, jejím cílem je rozšířit poznatky zejména o etiologii a souvisejících onemocněních. Snahou je uplatnit praktické zkušenosti jednotlivých autorů s jednotlivými oblastmi péče o plody i děti se srdečními vadami a přinést určité návody na péči o děti se srdečními vadami a případně vhodně doplnit již publikované poznatky.

Kniha je tak určena nejen odborníkům v oblasti pediatrické kardiologie, ale také neonatologům, pediatrům, široké veřejnosti, rodičům dětí s vrozenými srdečními vadami a studentům medicíny. Naším cílem je přiblížit tuto složitou problematiku a nabídnout čtenářům užitečné informace, které jim pomohou lépe porozumět diagnóze a léčebným postupům. Věříme, že tato publikace přispěje k dalšímu a lepšímu pochopení vrozených srdečních vad a podpoří informovanost nejen mezi zdravotníky, ale i v širší společnosti.

Za kolektiv autorů
Jan Pavlíček

Jak knihu číst?

Publikace obsahuje řadu informací, které se někdy mohou jevit jako příliš rozsáhlé nebo pro určitý typ čtenáře zbytné. Snahou knihy je uchopit dostupné poznatky o vrozených srdečních vadách, včetně komplexně prostudované epidemiologie a etiologie, popsat nejen izolované vady, ale i související onemocnění, která často komplikují přístup a péči o takto postižené dítě.

Jistě se najdou čtenáři, kteří nepotřebují takto rozsáhlé texty či analýzy, proto autoři připravili „boxový" systém k usnadnění čtení všech kapitol. Vhodné obecné souhrnné poznatky jsou umístěny ve světle modrých boxech, které jasně vymezují problematiku nebo přinášejí určitý souhrn. Pro vhodná klinická doporučení, klinické poznámky nebo souhrny, které by mohly být důležité pro praxi, jsou připraveny boxy se světle zeleným pozadím. Po jejich přečtení čtenář získá rámcové kompletní informace o ohraničeném tématu nebo patologii s klinickým zaměřením.

Pro usnadnění orientace v podrobném obsahu kapitoly provázejí, většinou v úvodu problematiky, „návodné mapy", které čtenáři napovídají, jaká základní fakta nebo oblasti jsou v kapitole obsaženy. Pro zcela kompletní informace pak slouží celý běžný text.

Ve speciální části 1, zaměřené na jednotlivé typy VSV, se v závěru každé specifikované vady objevují čtyři oranžové boxy (doporučení pro identifikaci, sledování před intervencí, indikace k intervenci a sledování po intervenci). Je potřeba říci, že jde pouze o návrhy nebo zpracované zkušenosti autorů, případně o začlenění zkušeností jiných pracovišť nebo literárních poznatků. Zcela jistě se mohou přístupy lišit jak v rámci České republiky, tak mezi pracovišti ve světě. Nic v této knize nelze považovat za dogma, vše určitě snese kritiku, upřesnění nebo návrhy na jiný postup. Texty jsou doplněny o doporučující algoritmy a schémata, pro něž platí výše uvedené.

Přejeme s knihou pěkný čtenářský zážitek a doufáme, že přinesené informace budou alespoň trochu užitečné jak odborné, tak laické veřejnosti.

Za kolektiv autorů
Jan Pavlíček

Poděkování

Na tomto rozsáhlém díle se podílela řada odborníků napříč medicínskými obory, jejichž zkušenosti, znalosti a nasazení významně přispěly k jeho vzniku. Rádi bychom poděkovali všem spoluautorům jednotlivých kapitol za jejich pečlivou práci, odborný přístup a ochotu podělit se o své cenné poznatky z klinické praxe i výzkumu.

Zvláštní poděkování patří všem odborníkům, kteří nám poskytli cenné konzultace, sdíleli klinické zkušenosti a přispěli k vyváženému a prakticky využitelnému obsahu této publikace.

Děkujeme také všem lékařským, ošetřovatelským i ostatním týmům, které se každodenně podílejí na komplexní péči o děti s vrozenými srdečními vadami. Jejich práce je nepostradatelnou součástí léčby i podpory rodin.

Dále bychom rádi poděkovali za laskavé poskytnutí obrazových materiálů, fotografií, ilustrací a lékařských kreseb, které obohatily obsah této knihy a přispěly ke srozumitelnosti i didaktické hodnotě jednotlivých kapitol. Zvláštní poděkování patří panu profesoru Pavlu Žáčkovi za zhotovení ilustrací použitých ve většině kapitol speciální části věnované typům VSV a paní docentce Janě Rubáčkové Popelové za laskavý souhlas s jejich převzetím z její monografie Vrozené srdeční vady v dospělosti.

Za poskytnuté obrazové materiály dále děkujeme těmto lékařům: MUDr. Janě Svítilové (Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha), doc. MUDr. Viktoru Tomkovi, Ph.D. (Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha), doc. MUDr. Peteru Olejníkovi, PhD. (Detské kardiocentrum, Národný ústav srdcových a cievnych chorôb, Bratislava), doc. MUDr. Ondřeji Maternovi, Ph.D. (Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha), MUDr. Sylvii Krupičkové (Royal Brompton Hospital, London, UK), RNDr. Alfonsi Balcarovi a celému kolektivu Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava.

Editor děkuje za technickou podporu při formátování tabulek, návrzích grafické struktury a předběžné organizaci obsahu, která byla částečně realizována s využitím nástrojů umělé inteligence (např. ChatGPT). Veškerý odborný obsah, interpretace dat a konečné formulace textu však byly vytvořeny autory, kteří za ně nesou plnou odpovědnost.

Zvláštní poděkování patří vydavatelství Grada za možnost publikovat tuto odbornou monografii v rozsahu, který odpovídá šíři zpracovávané problematiky. Velmi si vážíme vstřícného přístupu, trpělivé spolupráce a redakční podpory, které přispěly ke vzniku této publikace v její současné podobě.

Na závěr děkujeme našim rodinám a blízkým za trpělivost a podporu během práce na této knize.

Ostrava, srpen 2026
Jan Pavlíček

Úvod

Jan Pavlíček

Vrozené srdeční vady jsou nejčastější vrozenou anomálií v lidské populaci. U přibližně 1 % živě narozených dětí se vyskytuje srdeční vada, což z těchto typů vad činí závažný medicínský, ekonomický i společenský problém. Představují široké spektrum onemocnění od jednoduchých defektů, které jsou klinicky i hemodynamicky nevýznamné, až po závažné srdeční malformace vyžadující chirurgickou nebo intervenční léčbu již v prvních dnech života.

Etiologie těchto vad je i nadále označována jako multifaktoriální – zahrnuje genetické predispozice, environmentální faktory a komplexní interakce mezi nimi. Genetické patogenní varianty mohou postihovat klíčové signální dráhy řídicí vývoj srdce, což vede k defektům v jeho struktuře a funkci. Zároveň se stále více ukazuje, že epigenetické mechanismy hrají významnou roli v regulaci genové exprese během embryonálního vývoje srdce. K environmentálním faktorům přispívajícím k rozvoji srdečních vad patří například mateřské infekce během těhotenství, expozice toxickým látkám, nedostatečná výživa či užívání některých léků a drog.

Přestože přesný vznik mnoha vad stále není plně objasněn, pokroky v genetice a molekulární biologii umožňují stále hlubší porozumění jejich vzniku a lepší identifikaci rizikových faktorů. Díky moderním metodám, jako je sekvenování celého genomu, analýza genových patogenních variant či využití modelových organismů, lze lépe pochopit patofyziologii těchto vad a identifikovat genetické a epigenetické změny, které se na nich podílejí. Tento výzkum přináší nové možnosti nejen v diagnostice, ale i v budoucí terapii.

Díky rozvoji prenatální diagnostiky a genetických metod se dnes lékaři mohou zaměřit nejen na včasnou detekci, ale i na prevenci některých srdečních vad. Budoucím cílem je identifikace genetických patogenních variant a epigenetických vlivů, které by mohly přispět k přesnější predikci a vývoji personalizované léčby. Moderní zobrazovací metody, jako je fetální echokardiografie či magnetická rezonance, umožňují diagnostikovat srdeční vady a další sdružené patologie již během těhotenství, což vytváří prostor pro plánování optimálního postnatálního managementu.

Postnatální péče o děti se srdečními vadami zahrnuje široké spektrum přístupů, od konzervativního sledování až po urgentní chirurgické nebo katetrizační intervence. Bezprostředně po narození je zásadní rychlé stanovení diagnózy a posouzení hemodynamické stability novorozence. U některých kritických vad je nezbytné okamžité zahájení farmakologické léčby a chirurgický zákrok v prvních dnech nebo týdnech života. Dlouhodobá péče zahrnuje pravidelné kardiologické kontroly, celoživotní sledování a v některých případech i opakované chirurgické nebo katetrizační výkony.

V současnosti hrají důležitou roli v diagnostice i plánování léčby moderní zobrazovací metody. Pokročilé echokardiografické přístroje umožňují detailní zobraze-

ní morfologie i srdeční funkce, významné postavení má dnes srdeční magnetická rezonance a výpočetní tomografie. Rozvíjí se virtuální 3D modelování srdce, které napomáhá lepšímu porozumění prostorovým vztahům a usnadňuje týmové plánování chirurgických a intervenčních výkonů. Nedílnou součástí komplexní péče je také dětská arytmologie, která zahrnuje diagnostiku a léčbu poruch srdečního rytmu včetně implantace kardiostimulátorů a resynchronizační terapie.

Multidisciplinární přístup zahrnuje úzkou spolupráci specialistů z různých oborů. Klíčovou roli hrají dětský kardiolog, dětští kardiochirurgové, intervenční kardiologové a intenzivisté, kteří zajišťují akutní i plánované intervence a dlouhodobé sledování. Radiologové a specialisté na zobrazovací metody přispívají k přesné diagnostice a předoperačnímu plánování. Anesteziologové a peroperační týmy jsou nezbytní při provádění invazivních výkonů. Dětské sestry, fyzioterapeuti, nutriční terapeuti a psychologové hrají významnou roli v rehabilitaci a podpoře vývoje dítěte. V řadě případů je zapojen také klinický genetik, sociální pracovník a specialisté na paliativní péči. Důležitou roli hraje primární pediatrická péče. Praktický lékař pro děti a dorost zajišťuje kontinuitu sledování mimo specializovaná centra, podílí se na včasné detekci klinických změn, sledování růstu, prevenci infekčních komplikací a koordinaci péče mezi rodinou a specialisty.

Komplexní péče, vysoká úroveň dětské kardiologie a kardiochirurgie, moderní zobrazovací techniky a efektivní spolupráce mezi jednotlivými odbornostmi zásadně přispívají k celkovému zvyšování kvality života dětí s vrozenými srdečními vadami.

SANOPHARM
KONGRESY A SEMINÁŘE

Váš spolehlivý partner pro organizaci
odborných akcí ve zdravotnictví



www.sanopharm.cz



OBECNÁ ČÁST

Epidemiologie
Etiologie – genetika vrozených srdečních vad
Etiologie – negenetické faktory
Vývoj kardiovaskulárního systému
Základy anatomie

1 Epidemiologie vrozených srdečních vad

Pavlína Kuchařová, Hana Tomášková

Vrozené srdeční vady (VSV) představují nejčastější skupinu vývojových vad. Jde o nejčastější morfologické vrozené anomálie postihující přibližně 1 % populace. V České republice tvoří vrozené vady oběhové soustavy přibližně 35–40 % všech registrovaných vrozených vad.

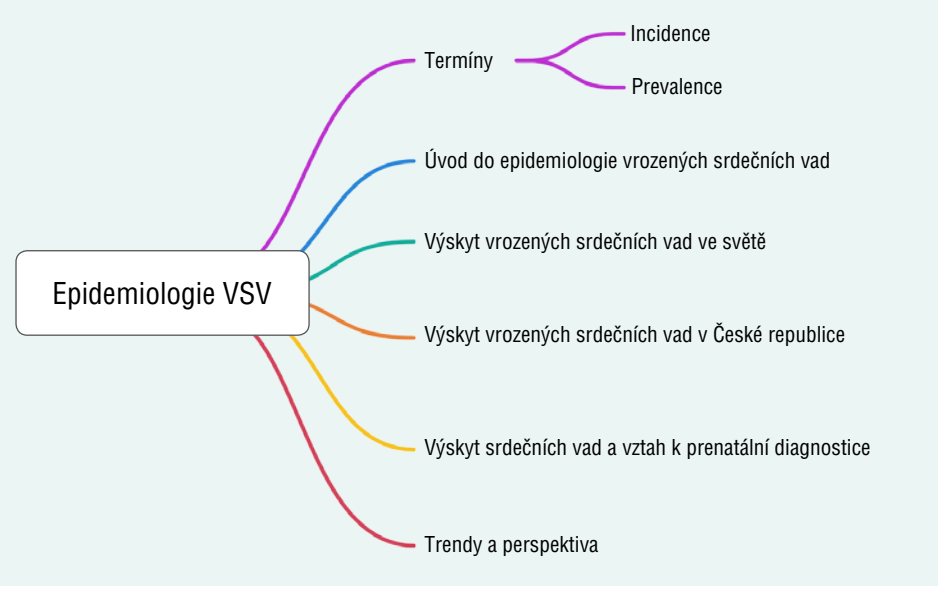


Schéma 1.1 Schéma hlavních tematických okruhů kapitoly o epidemiologii vrozených srdečních vad
VSV – vrozená srdeční vada

Schéma 1.1 znázorňuje hlavní tematické okruhy kapitoly o epidemiologii vrozených srdečních vad.

1.1 Incidence a prevalence

V registrech, studiích i v této knize se často vyskytují dva termíny – **incidence** a **prevalence** – a je potřeba vysvětlit jejich rozdíl. Incidence a prevalence jsou dva základní epidemiologické ukazatele používané k měření frekvence výskytu onemocnění v populaci. Ve vztahu k vrozeným srdečním vadám a dětské populaci platí:

- **Incidence** – udává počet nových případů vrozených srdečních vad v určité populaci za určité časové období (například obvykle za rok). Je to míra, která říká, jak často se sledované onemocnění nově objevuje. Incidence vrozených srdečních vad 8 na 1 000 živě narozených dětí ročně znamená, že každoročně se vrozená srdeční vada nově diagnostikuje u 8 dětí z každých 1 000 narozených dětí.
- **Prevalence** – udává celkový počet dětí s vrozenou srdeční vadou v populaci v určitém čase, bez ohledu na to, kdy byla vada diagnostikována. Prevalence zahrnuje jak nově diagnostikované případy, tak i ty, které byly diagnostikovány v minulosti a stále žijí. Například, pokud by byla prevalence vrozených srdečních vad u dětí ve věku do 5 let 12 na 1 000, znamenalo by to, že ve sledované populaci je 12 dětí s vrozenou srdeční vadou na každých 1 000 dětí v této věkové kategorii.

Nejpoužívanějším měřítkem výskytu VSV je prevalence na 1 000 živě narozených dětí. **V textu je výskyt většinou vyjádřen prevalencí. Pokud je jasně definovaná incidence, je to v textu specifikováno.** U vrozených srdečních vad je prevalence obvykle vyšší než incidence, protože zahrnuje i pacienty, kteří se s vadou narodili dříve a stále žijí.

Klíčové rozdíly:

- **Incidence** se vztahuje pouze na nové případy v určitém časovém období a užívá se pro sledování trendů a příčin vzniku těchto onemocnění.
- **Prevalence** zahrnuje všechny existující případy v daném okamžiku a využívá se k plánování zdravotní péče pro pacienty s vrozenými srdečními vadami.

1.2 Úvod do epidemiologie vrozených srdečních vad

Podle odhadů Světové zdravotnické organizace celosvětově každý rok zemře 240 000 novorozenců a 170 000 dětí ve věku od 1 měsíce do 5 let v důsledku vrozených vad a jedná se tedy o hlavní příčinu morbidity a mortality v raném věku. **Nejčastějšími závažnými vrozenými vadami jsou srdeční vady a vady neurální trubice**. Tyto vady mohou být výsledkem jednoho nebo více genetických, infekčních, nutričních nebo environmentálních rizikových faktorů. Ačkoliv jsou známy komplexní genetické a environmentální interakce, většina vrozených poruch má neznámé příčiny, včetně vrozených srdečních vad.

Vrozená srdeční vada je obecný termín pro strukturální abnormalitu srdce a/nebo velkých cév, která vzniká během nitroděložního vývoje a je přítomna při narození. Embryonální vývoj srdce je složitý a přesně koordinovaný proces (viz kapitolu 4), který může být

Vážení čtenáři, právě jste dočetli ukázku z knihy Vrozené srdeční vady v klinické praxi**.**
Pokud se Vám ukázka líbila, na našem webu si můžete zakoupit celou knihu.