

## Ενήλικες ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια: Ένας αυξανόμενος πληθυσμός.

**Μαρία Δρακοπούλου**

Καρδιολόγος, Α' Πανεπιστημιακή Καρδιολογική Κλινική, "Ιπποκράτειο" Γ.Ν.Α.

**Μιχάλης Γκατζούλης**

Καθηγητής Καρδιολογίας, Τμήμα Συγγενών Καρδιοπαθειών και Πνευμονικής Υπέρτασης,  
Νοσοκομείο Royal Brompton, Λονδίνο, Αγγλία

**Ο**ι συγγενείς καρδιοπάθειες περιλαμβάνουν παθήσεις, κατά τις οποίες η καρδιά ή/και τα μεγάλα αγγεία δεν σχηματίστηκαν σωστά κατά την εμβρυϊκή ζωή (εμβρυο-γένεση). Εμφανίζονται σε περίπου 8-10 παιδιά ανά 1.000 γεννήσεις και μπορούν να διαγνωσθούν κατά τη βρεφική, νεογνική, παιδική ή την ενήλικη ζωή, ανάλογα με τη βαρύτητα της πάθησης.

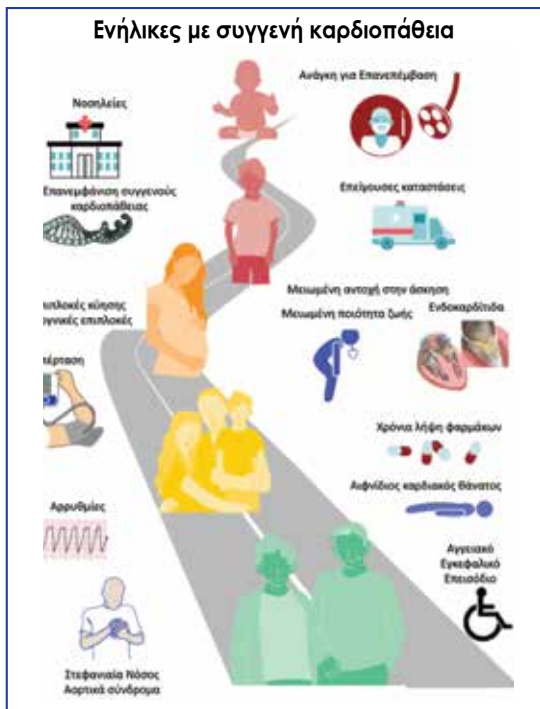
Ενώ στο παρελθόν η επιβίωση των ασθενών που γεννιούνται με συγγενή καρδιοπάθεια ήταν περίπου 15% μέχρι την ενηλικίωση, οι αξιολογούμενες εξελίξεις στην παιδιατρική καρδιολογία, στην καρδιοχειρουργική και στην επεμβατική καρδιολογία, οδήγησαν σε αύξηση του ποσοστού αυτού σε περισσότερο από 90%. Αυτό είχε ως επακόλουθο να μεταποτισθεί ο επιπολασμός των ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια στις ημέρες μας από τα βρέφη και τα παιδιά στους ενήλικες. Μάλιστα, σε καταγραφή της Ευρωπαϊκής Ένωσης, το 2008, φάνηκε για πρώτη φορά, ότι ο αριθμός των ενήλικων ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια ξεπέρασε τον αριθμό των παιδιών. Ως εκ τούτου, η καρδιολογία των συγγενών καρδιοπαθειών δεν περιλαμβάνει μόνο τον παιδιατρικό πληθυσμό και νεαρούς ή μέσης ηλικίας ασθενείς, αλλά και ασθενείς άνω των 60 ετών (Εικόνα).

**Παιδιατρικοί ασθενείς.** Η πορεία των παιδιών που γεννιούνται με συγγενή καρδιοπάθεια αποτελεί μία πραγματική ιστορία επιτυχίας της σύγχρονης ιατρικής. Οι συγγενείς καρδιοπάθειες, στην πλειονότητά τους, είναι αντιμετωπίσιμες με καλό προσδόκιμο επιβίωσης. Στα μισά περίπου παιδιά που γεννιούνται με συγγενή καρδιοπάθεια, η πάθηση δεν είναι ιδιαίτερης βαρύτητας και το πρόσωπο μπορεί να φθάσει στην ενήλικη ζωή χωρίς ιατρική παρέμβαση. Στα υπόλοιπα παιδιά θα χρειαστεί κάποια μορφή θεραπείας, συντηρητική ή και χειρουργική. Η χειρουργική θεραπεία μπορεί να είναι θεραπευτική (διορθωτική της βλάβης) και αυτό συνήθως γίνεται στις μονήρεις ανωμαλίες, ενώ στις σύνθετες (σύμπλοκες) καρδιοπάθειες συνήθως προηγείται μια ανακουφιστική επέμβαση και μετά, σε δεύτερο χρόνο και εφόσον είναι εφικτό, θα ακολουθήσει η πλήρης διορθωτική επέμβαση.

**Ενήλικοι ασθενείς.** Στις ημέρες μας η καλή πορεία των ενήλικων ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια πρέπει να διασφαλίζεται με την ειδική φροντίδα και δια βίου καρδιολο-



γική παρακολούθηση από εξειδικευμένα κέντρα. Η ανάγκη για σωστή παρακολούθηση αποκτά ιδιαίτερη σημασία, αν σκεφτεί κανείς ότι πολλά από τα προβλήματα, είτε υποεκτιμώνται είτε είναι υποκλινικά, δεν γίνονται αντιληπτά από τους ασθενείς. Κατά περίπτωση και ανάλογα με την ανατομία, τη βαρύτητα της νόσου αλλά και τη θεραπευτική αντιμετώπιση κατά την παιδική ηλικία, αρκετοί από τους ενήλικους ασθενείς θα χρειαστεί να υποβληθούν σε περισσότερες επεμβάσεις, λόγω υπολειπόμενης νόσου ή εξέλιξης της νόσου. Επιπρόσθετα, κάποιοι μπορεί να εκδηλώσουν αρρυθμίες ή ακόμα και καρδιακή ανεπάρκεια, που αν δεν αντιμετωπισθούν κατάλληλα θα οδηγηθούν σε αυξημένο κίνδυνο για δυσμενή συμβάματα. Επιπλέον, καθώς οι ενήλικοι ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια φτάνουν σε μεγαλύτερη ηλικία, επίκτητες καρδιακές (στεφανιαία νόσος, πνευμονική εμβολή) και μη καρδιακές παθήσεις (σακχαρώδης διαβήτης, νεφρική ανεπάρκεια) και επιπρόσθετες συννοσηρότητες (ογκολογικά προβλήματα) καθίστανται ολοένα και πιο συχνές και επηρε-



άζουν την ποιότητα ζωής και την τελική έκβαση.

**Διαγνωστική προσέγγιση.** Η εξέλιξη της τεχνολογίας, τα τελευταία χρόνια, έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη πολλών διαγνωστικών μεθόδων για την ορθή παρακολούθηση των ασθενών αυτών. Πλέον υπάρχουν σαφείς διεθνείς οδηγίες για τη σωστή επιλογή των τεχνικών, καθώς και τους χρόνους στους οποίους πρέπει να γίνονται οι έλεγχοι. Η τακτική καρδιολογική παρακολούθηση των ασθενών αυτών από εξειδικευμένα κέντρα περιλαμβάνει πάντα τη λήψη λεπτομερών ατομικού ιστορικού, την κλινική εξέταση, τη διενέργεια ηλεκτροκαρδιογραφήματος, την ακτινογραφία θώρακος και το υπερηχογράφημα καρδιάς. Κατά περίπτωση ο έλεγχος περιλαμβάνει την καρδιαναπνευστική δοκιμασία κόπωσης, η οποία δίνει σημαντικές πληροφορίες για τα συμπτώματα του ασθενούς και την αντοχή στην κόπωση (λειτουργικό στάδιο). Πράγματι, η αντικειμενικοποίηση της ικανότητας για άσκηση με την εξέταση αυτή, σε ενήλικες ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια, έχει σημαντικό προγνωστικό ρόλο και σήμερα χρησιμοποιείται στην κλινική πρακτική ως εξέταση ρουτίνας. Παρουσιάζει, δε, ιδιαίτερο ενδιαφέρον, ότι η κακή ικανότητα για άσκηση αποτελεί δυσμενή προγνωστικό παράγοντα σε ενήλικους ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια. Σημαντική, επίσης, είναι η συνδρομή της εξέτασης αυτής, ως προς την κατάσταση και την εξέλιξη της νόσου, το χρόνο παρέμβασης, την ανταπόκριση στη θεραπεία και τον αρρυθμιολογικό κίνδυνο. Πέραν της καρδιαναπνευστικής κόπωσης, ο αρρυθμιολογικός κίνδυνος συχνά εκτιμάται με την καταγραφή Holter ρυθμού. Είναι γνωστό πλέον, ότι σε ενήλικες ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια μπορεί να διαπιστωθεί όλο το φάσμα των αρρυθμιών. Εκτιμάται ότι περίπου οι μισοί νεαροί ενήλικοι ασθενείς με συγγενή καρδιο-

πάθεια θα αναπτύξουν υπερκοιλιακή ταχυκαρδία, με συνήθεστερη την ταχυκαρδία επανεισόδου, ενώ ο επιπολασμός της κοιλιακής μαρμαρυγής αυξάνεται, καθώς οι ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια μεγαλώνουν. Πιο σοβαρές είναι οι κοιλιακές αρρυθμίες, που θεωρούνται πλέον ως η κύρια αιτία αιφνίδιου καρδιακού θανάτου. Σημαντικά εργαλεία στη διάγνωση των ασθενών αποτελούν και οι νεότερες απεικονιστικές τεχνικές (πέραν του υπερηχογραφήματος καρδιάς), όπως είναι η μαγνητική τομογραφία καρδιάς (MRI) και η αξονική τομογραφία καρδιάς (CT), που δύνανται να χρησιμοποιηθούν κατά περίπτωση, ανάλογα με την πάθηση και τη σοβαρότητα της νόσου. Τέλος, κάποιες φορές ενδέχεται να απαιτούνται πιο ειδικές επεμβατικές εξετάσεις, οι οποίες περιλαμβάνουν τον καρδιακό καθετηριασμό, την αγγειογραφία ή/και τον ηλεκτροφυσιολογικό έλεγχο.

**Θεραπευτική αντιμετώπιση.** Η θεραπευτική αντιμετώπιση των ενήλικων ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια αποτελεί μία συνεχή πρόκληση. Οι θεραπευτικές αποφάσεις στις συγγενείς καρδιοπάθειες πρέπει να είναι συλλογικές και να προέρχονται από εξειδικευμένη ιατρική ομάδα διαφόρων ειδικοτήτων. Η χειρουργική ή/και η επεμβατική θεραπεία έχουν σαφή ρόλο, ανάλογα με το καρδιολογικό υπόστρωμα και τη βαρύτητα της νόσου, ενώ σε πολλές περιπτώσεις η μία θεραπεία έρχεται να συμπληρώσει την άλλη. Η συντηρητική θεραπεία με χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής είναι σε μεγάλο βαθμό εμπειρική σε ενήλικους ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια. Ειδικότερα, στην ομάδα των ασθενών με συνυπάρχουσα καρδιακή ανεπάρκεια, η θεραπεία καρδιακού επανασυσχετισμού, δηλαδή η τοποθέτηση αμφικοιλιακού συστήματος απινιδωτή, χρησιμοποιείται όλο και περισσότερο. Τέλος, η μηχανική υποβοήθηση και η μεταμόσχευση καρδιάς παραμένουν επιλογές σε καρδιακή ανεπάρκεια τελικού σταδίου, όταν έχουν εξαντληθεί οι άλλες στρατηγικές διαχείρισης.

**Εξειδικευμένα κέντρα.** Οι ενήλικες με συγγενή καρδιοπάθεια δεν είναι πλέον σπάνιοι, αλλά φαίνεται ότι θα αυξηθούν περαιτέρω τα επόμενα χρόνια. Οι περισσότεροι από τους ασθενείς αυτούς χρειάζονται ειδική φροντίδα και διαβίου παρακολούθηση και πρέπει να αντιμετωπίζονται σε εξειδικευμένα κέντρα, που διαθέτουν όλες τις ιατρικές ειδικότητες. Σκοπός των εξειδικευμένων κέντρων θα πρέπει να είναι η πλήρης αξιολόγηση της κλινικής κατάστασης των ασθενών, η ενημέρωσή τους σχετικά με την πάθησή τους, την πρόγνυσή τους, τον οικογενειακό προγραμματισμό/ αντισύλληψη και θέματα τρόπου ζωής. Ιδιαίτερη σημασία έχει η εκπαίδευση των ενήλικων ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια για διατήρηση υγιεινού τρόπου ζωής, με σωστές διατροφικές συνήθειες, διατήρηση σωματικού βάρους στα φυσιολογικά όρια και ένταξη στον αθλητισμό για τη διατήρηση της φυσικής κατάστασης. Οι εκπαιδευμένοι ασθενείς έχουν τη δυνατότητα να αναλάβουν την ευθύνη για τη ζωή και τη φροντίδα τους και να συμμετέχουν στη λήψη αποφάσεων, όταν πρόκειται για σημαντικές παρεμβάσεις. Στα κέντρα, ακόμα πρέπει να παρέχονται εξατομικευμένες προσεγγίσεις, ξεκινώντας από τον προγεννητικό έλεγχο και τον προγραμματισμό έως την παιδική ηλικία, με σαφώς

προβλεπόμενη μετάβαση στη φροντίδα ενηλίκων και στη διά βίου παρακολούθηση. Τέλος, θα πρέπει να υπάρχει η δυνατότητα της εξ αποστάσεως παρακολούθησης των ασθενών, χρησιμοποιώντας τις τρέχουσες νέες τεχνολογίες, συμπεριλαμβανομένης της τεχνητής νοημοσύνης, έτσι ώστε να παρέχονται οι υπηρεσίες σε ασθενείς που διαμένουν σε μακρινές αποστάσεις ή σε περιόδους πανδημίας, όπως η περίοδος που διανύουμε. Τα κέντρα αυτά ταυτόχρονα είναι κέντρα εκπαίδευσης και κατάρτισης νέων γενεών σε συγγενείς καρδιοπάθειας, κέντρα έρευνας και καινοτομίας, όλα

απαραίτητα στοιχεία για την σωστότερη αντιμετώπιση του αυξανόμενου αριθμού συγγενών καρδιοπαθειών ενηλίκων.

Τέλος, η ιατρική πρέπει να εξασφαλίσει περισσότερους πόρους, να καλωσορίσει περισσότερους ανθρώπους στο ήδη ευρύ καρδιαγγειακό πεδίο των συγγενών καρδιοπαθειών, να μάθει από το «βαδίζοντας με τους ασθενείς» και να εκπαιδεύσει καλύτερους ιατρούς, ασθενείς και το κοινό, έτσι ώστε να διατηρηθεί η εκπληκτική αυτή επιτυχημένη θεραπευτική αντιμετώπιση των συγγενών καρδιοπαθειών. ●