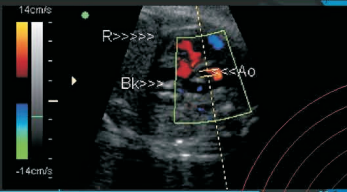


Szerkesztette:

HAJDÚ JÚLIA

Perinatalis kardiológiai diagnosztika és terápia

Kézikönyv magzati ultrahangvizsgálatot végzők, szülészek,
szonográfusok, genetikusok és neonatológusok számára



Semmelweis Kiadó



TER
OX
ly

A Semmelweis Kiadó új szolgáltatásai:

- **könyveit, jegyzeteit kinyomtathatja digitális műhelyünkben!**

Rendelésfelvétel:

LEGENDUS
Könyvesbolt

Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET Aula
Tel., fax: 210-4408

EOK
Könyvesbolt

Budapest IX., Tűzoltó utca 37-47.
Tel.: 459-1500/60000

- **nyomdai szolgáltatások!**

Tájékoztatjuk Tisztelt Olvasóinkat, hogy a Semmelweis Kiadó hivatalosan átvette a házinyomda eddig végzett tevékenységeit. Ezeket a továbbiakban digitális műhelyünk szolgáltatja! A részletekről érdeklődjön az alábbi elérhetőségeken:

POSZTER
BOX
Digitális műhely

Konferencia-, művészeti, dekorációs posztterek nyomtatása, tervezése papírra, vászonra hozott téma alapján vagy a kínálatból
Prezentációkészítés
Fénymásolás
Digitális nyomtatás

A Semmelweis Egyetem központjában!
1089 Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET, 1. emelet,
a büfével szemben
Tel.: 459-1500/56218, 06 20 374-0160
E-mail: bralaj@net.sote.hu

Perinatalis kardiológiai diagnosztika és terápia

**Kézikönyv magzati ultrahangvizsgálatot végzők, szülészek,
szonográfusok, genetikusok és neonatológusok számára**

szerkesztő: **dr. Hajdú Júlia**



A kiadványt támogatta:

„A korszerű szülészeti és nőgyógyászatért Alapítvány”

A kiadványt lektorálta:

Dr. Tóth Zoltán PhD, MTA doktora, egyetemi tanár
Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum,
Szülészeti és Nőgyógyászati klinika

Dr. Szatmári András PhD, egyetemi tanár
Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszív Centrum

A bevezetőt írta:

Dr. Rigó János PhD, MTA doktora, egyetemi tanár
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

© *Prof. Dr. Hajdú Júlia, 2011*

Az e-könyv alapja ezen könyv első papír alapú kiadása
(ISBN 978 963 331 155 4)

e-ISBN 978 963 331 156 1

A könyv és adathordozó (legyen az e-könyv, CD vagy egyéb digitális megjelenés) szerzői jogi oltalom és kizárólagos kiadói felhasználási jog alatt áll. Az e-könyv kódrendszer – DRM, avagy digitális másolásvédelem – feltörése bűncselekmény! Bármely részének vagy egészének mindennemű többszörözése kizárólag a szerkesztő, a szerzők és a kiadó előzetes írásbeli engedélye alapján jogszerű.



Felelős kiadó a Semmelweis Kiadó igazgatója: dr. Táncos László

Felelős szerkesztő, tervező: dr. Vincze Judit

© *Borító: dr. Táncos László*

Illusztráció: (1., 2. fejezet): dr. Kozsurek Márk

SKD 321

Szerkesztő:

Dr. Hajdú Júlia PhD, egyetemi tanár
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Szerzők:

Dr. Bencsik László főorvos
Savaria Diagnosztikai Centrum Szombathely

Dr. Hajdú Júlia PhD, egyetemi tanár
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Dr. Hargittai Beáta PhD
Birmingham, Woman's Hospital

Dr. Kozsurek Márk PhD, egyetemi tanársegéd
Semmelweis Egyetem, Budapest Anatómiai Szövet- és Fejlődéstani Intézet

Dr. Környei László főorvos
Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszív Centrum,
Budapest

Dr. Marton Tamás PhD
Birmingham, Woman's Hospital

Dr. Papp Csaba PhD, egyetemi docens
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Dr. Pete Barbara, klinikai tanársegéd
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Dr. Rigó János PhD, MTA doktora, egyetemi tanár
Semmelweis Egyetem, Budapest, Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Tartalom

	Előszó (Dr. Rigó János)	11
	Bevezetés (Dr. Hajdú Júlia)	13
1. fejezet	A szív és az érrendszer fejlődése (Dr. Kozsurek Márk)	15
	A szív fejlődése	15
	Az artériás rendszer fejlődése	18
	A vénás rendszer fejlődése	20
2. fejezet	Anatóma – magzati keringés – születés utáni cardiovascularis adaptáció (Dr. Kozsurek Márk)	22
	A szív anatómiája	22
	A magzati keringés	25
	A születés utáni cardiovascularis adaptáció	26
3. fejezet	Szemponatok a szívfejlődési rendellenességek fetopatológiai vizsgálatához (Dr. Marton Tamás)	28
	A boncolás menete	28
4. fejezet	A veleszületett szívfejlődési rendellenességek epidemiológiája, kórokai, incidenciája (Az anyai betegségek, állapotok és gyógyszerek hatása a magzati szívre) (Dr. Pete Barbara)	33
	Anyai betegségek	34
	Cukorbetegség – inzulindependens diabetes mellitus/gestatiós diabetes	34
	Phenylketonuria	35
	Anyai hyperthyreosis	35
	Sjögren-szindróma és szisztémás lupus erythematosus	35
	Intrauterin fertőzések	36
	Élvezeti szerek	36
	Alkohol	36
	Kokain	36
	Gyógyszerek	37
5. fejezet	A magzati echokardiográfia indikációi (Dr. Pete Barbara)	38
	Családi anamnézis	38
	A prae-natalis ultrahangvizsgálat során észlelt eltérések	38
	Szívfejlődési rendellenesség gyanúja	40
	A magzati szívultrahang-vizsgálat időzítése	40
6. fejezet	Az alacsony kockázatú terhességek szűrővizsgálata, a vizsgálati dokumentáció (Dr. Bencsik László)	42
	Ki végezze a szűrővizsgálatot?	42
	Hogyan dokumentáljunk?	42
	Mennyi ideig tartson egy magzati szív szűrővizsgálata?	43
	Melyik terhességi korban szűrjünk?	43
	Milyen ultrahangkészülékkel szűrjünk?	43
	A szűrés koncepciója	44
	Alap-szívvizsgálat – négyüregi kép	44
	Frekvencia, ritmus	44
	Méret-, oldalmeghatározás (situs), tengely, helyzet	45
	A pitvarok vizsgálata	45

	A kamrák vizsgálata	45
	Az atrioventricularis billentyűk vizsgálata	46
	Kiterjesztett szívvizsgálat – a kiáramlási pályák vizsgálata	46
7. fejezet	A magzati szív 2D ultrahangvizsgálata (Dr. Hajdú Júlia)	53
8. fejezet	A cardialis funkció ellenőrzése magzatban (Dr. Hajdú Júlia).	63
	Vizsgált jellemzők.	64
	Számított jellemzők	65
9. fejezet	A jobb szívfél anatómiai rendellenességei (Dr. Hajdú Júlia)	72
	A jobb pitvar idiopathiás tágulata	72
	A tricuspidalis billentyű dysplasiája	72
	Ebstein-malformatio	72
	A tricuspidalis billentyű atresiája.	74
	Az arteria pulmonalis szűkülete vagy atresiája ép kamrai septummal	74
	Az arteria pulmonalis kritikus valvularis stenosisa	75
	Pulmonalis atresia ép kamrai septummal	75
	Kóros jobbszívfél-terhelés	76
10. fejezet	A bal szívfél rendellenességei: az aorta szűkülete, atresiája, a hypoplasziás bal szívfél szindróma (Dr. Hajdú Júlia)	84
	Mitralis billentyű atresia	84
	Mitralis billentyű stenosis	84
	Mitralis billentyű regurgitatio	84
	Aortabillentyű-atresia	85
	Aortastenosis.	85
	Az aortaív rendellenességei, a coarctatio aortae és az aortaív-interruptio	86
	Aortaív-interruptio	87
11. fejezet	A pitvari és a kamrai septum rendellenességei: atrioventricularis septumdefectus, kamrai septumdefectus. Az univentricularis szív (Dr. Hajdú Júlia)	94
	A pitvari septumdefectus (ASD)	94
	A secundum típusú pitvari septumdefectus.	94
	Partialis atrioventricularis septumdefectus	95
	Kamrai septumdefectus	95
	Komplett atrioventricularis septumdefectus (AVSD)	96
	Univentricularis (egykamrás) szív	98
12. fejezet	A conotruncalis rendellenességek: Fallot-tetralógia, truncus arteriosus communis, kettős kiáramlású jobb kamra, nagyér-transpositio, korrigált nagyér-transpositio (Dr. Hajdú Júlia)	105
	Komplett nagyér-transpositio	106
	Nagyartériák veleszületetten korrigált transpositiója	107
	Fallot-tetralógia.	107
	Fallot-tetralógia az arteria pulmonalis valvularis atresiájával.	109
	Fallot-tetralógia a pulmonalis billentyű agenesiájával	109
	Kettős kiáramlású kamra	109
	Truncus arteriosus communis	110
13. fejezet	A laterális zavarai (Ivemark-szindróma) (Dr. Hajdú Júlia, Dr. Marton Tamás)	117
	Heterotaxia	118
	Bal pitvari izoméria	118
	Jobb pitvari izoméria	119
14. fejezet	A vénás rendszer rendellenességei (Dr. Hajdú Júlia)	123
15. fejezet	Az endocardium, a myocardium és a pericardium rendellenességei, a cardiomyopathiák (Dr. Hajdú Júlia, Dr. Marton Tamás)	130

	A myocardium elváltozásai	130
	Dilatatív cardiomyopathia	130
	Hypertrophiás cardiomyopathia	132
	Restriktív cardiomyopathia	133
	Az endocardium betegségei	133
	Hiperechogén papillaris izom	134
	Pericardialis folyadékgyülem	135
16. fejezet	Szívtumorok (<i>Dr. Hargitai Beáta, Dr. Hajdú Júlia</i>)	142
	Előfordulási gyakoriság	142
	Vizsgálati módszerek, indikációk	143
	Rhabdomyoma	144
	Fibroma	145
	Teratoma	145
	Myxoma	146
	Haemangioma	146
	Histiocytoid cardiomyopathia	147
	Primer rosszindulatú daganatok	147
17. fejezet	Magzati szív ritmuszavarai: arrhythmia, bradyarrhythmia, tachyarrhythmia (<i>Dr. Környei László, Dr. Hajdú Júlia</i>)	153
	Diagnosztikus módszerek	153
	Az irreguláris ritmus	154
	Magzati tachycardia	155
	Supraventricularis tachycardia	155
	Pitvari flutter	157
	Bradycardia	157
	Sinusbradycardia	157
	Veleszületett pitvar-kamrai blokk (CAVB)	158
	Teljes pitvar-kamrai blokk és veleszületett szívfejlődési rendellenességek	160
18. fejezet	A keringési elégtelenség és a hydrops fetalis (<i>Dr. Marton Tamás, Dr. Hajdú Júlia</i>)	167
	Anaemia	170
	Strukturális szívelváltozások	172
	Szívtumorok	175
	Teljes pitvar-kamrai blokk	175
	Cardiomyopathiák	175
	Infekciók	175
	Magzati tumorok	175
	Kromoszóma-rendellenességek	176
	Tárolási betegségek	176
	Osteochondrodysplasiák	176
	Egyéb okok	176
	A magzati hydrops fetopatológiai feldolgozása	177
19. fejezet	Az iker-iker transzfúzió (<i>Dr. Marton Tamás, Dr. Hajdú Júlia</i>)	185
20. fejezet	Társuló extracardialis rendellenességek (<i>Dr. Pete Barbara</i>)	190
	Extracardialis rendellenességek	190
	Hydrocephalus	190
	Corpus callosum agenesia	190
	Ajak- és szájpadhasadék	190
	Cysticus hygroma	190
	Tüdősequestratio	191
	Congenitalis cysticus adenomatiod malformatio	191

	Rekeszsérv	191
	Omphalokele	191
	Cloacaextrophia.	191
	Oesophagusatresia, tracheoesophagealis fistula	191
	Duodenumatresia	192
	Veseagenesia	192
	Multicystás vesedysplasia	192
	Arteria umbilicalis singularis	192
	Asszociáció, genetikai szindrómák	192
21. fejezet	Genetikai tanácsadás szívfejlődési rendellenességekben (<i>Dr. Papp Csaba</i>)	193
	Szívhibák számbeli vagy szerkezeti kromoszómaeltérések esetén	194
	Számbeli kromoszóma-rendellenességek.	194
	Szerkezetbeli kromoszóma-rendellenességek	196
	A kromoszóma-rendellenességek esetén talált szívfejlődési rendellenességek kialakulásának genetikai alapjai	196
	21-es triszómia	197
	DiGeorge-szindróma	197
	Veleszületett szívhibák monogénes betegségekben	198
	Monogénesen öröklődő szindrómák részeként előforduló szívhibák genetikai háttere.	198
	Monogénesen öröklődő, izolált szívhibák genetikai háttere.	199
	A multifaktoriális kórereditű vitiumok genetikai háttere	200
	Genetikai tanácsadás szívfejlődési rendellenességek esetén.	200
	Genetikai tanácsadás kromoszóma-rendellenességekben észlelt vitiumok esetén	201
	Genetikai tanácsadás monogénes betegségekben előforduló vitiumok esetén	201
	Genetikai tanácsadás teratológiai ártalmak okozta szívhibák esetén	201
	Genetikai tanácsadás multifaktoriális kórereditű szívfejlődési rendellenességek esetén.	202
	Praenatalis diagnosztika	202
22. fejezet	A szívfejlődési rendellenességgel sújtott magzat és újszülött ellátása (<i>Dr. Körmeyi László, Dr. Hajdú Júlia</i>)	203
	Ductusdependens szisztémás keringés	204
	Ductusdependens pulmonalis keringés	205
	Ductusdependens keveredés	205
	Pulmonalis hypertensio perzisztáló fetalis keringésben és teljes tüdővéna-transpositióban	205
	Volumenterhelés (shunt) okozta pulmonalis hypertensio	206
	Gyógyszeres kezelés	206
23. fejezet	Az életminőség, késői utóképek (<i>Dr. Hajdú Júlia</i>)	208
24. fejezet	Terhesgondozás szívfejlődési rendellenességben szenvedő magzatnál (<i>Dr. Rigó János Jr., Dr. Hajdú Júlia</i>)	210
	Ajánlott irodalom	213
	Tárgymutató	215

Előszó

Dr. Rigó János

A magzati echokardiográfia bevezetése a klinikai gyakorlatba lehetővé tette a magzati szívbetegségek diagnosztizálását. Az első közlemények a módszer alkalmazásáról 1980-ban jelentek meg. Azóta, a technika rohamos fejlődésének köszönhetően, egyre több magzati szívfejlődési rendellenességet egyre korábban ismerünk fel, és lehetőségünk adódik különböző terhespatológiai kórképek magzati szív működésre gyakorolt hatását tanulmányozni.

A magzati szívfejlődési rendellenesség, a leggyakrabban előforduló congenitalis rendellenesség, az összes malformatio csaknem harmadát jelenti. Ezer újszülött közül nyolc esetben mutatható ki szívfejlődési rendellenesség, melynek fele jelentős műtéti beavatkozást igényel. Ezek az adatok felhívják a figyelmet a szívfejlődési rendellenességek in utero szűrésének és diagnosztizálásának jelentőségére.

A szívfejlődési rendellenességek praenatalis diagnosztizálását követően kerül sor a szülők tájékoztatására a kórkép várható prognózisáról, következményeiről. Etikai és szakmai kihívást jelent a helyes döntés meghozatala. Rossz prognózisú, súlyos szívfejlődési rendellenességek felismerése esetén a 24. terhességi hét előtt felvetődik a terhesség megszakításának a lehetősége. A szívbeteg magzat transzplacentaris gyógyszeres kezelésekor anyai mellékhatásokkal is számolnunk kell. Számos terhespatológiai kórkép (magzati növekedési elmaradás, iker-iker transzfúzió, hydrops fetalis stb.) cardiovascularis vonatkozásai döntően befolyásolják a magzat prognózisát. A szívbeteg magzat állapotának ellenőrzése, a szülés optimális időpontjának és módjának meghatározása szintén nehézséget jelent. Dr. Hajdú Júlia professzor asszony által szerkesztett, hiánypótló kézikönyv a fenti problémák megoldásában nyújt segítséget.

Hazánkban még nem jelent meg a magzati szívbetegségek diagnosztizálásával és kezelésével foglalkozó kötet, ezért aktualitása nem vitatható. A kiadvány kiváló, részletes tájékoztatást ad a szív és érrendszer fejlődésétől, anatómiájától kezdve a congenitalis szívfejlődési rendellenességek epidemiológiáján át azok szűréséről, diagnosztikájáról és a magzati szívbetegségek lehetséges terápiájáról.

Az értékes ismeretanyag egyaránt hasznos a terhesgondozást végző szülész-nőgyógyász, a szívfejlődési rendellenesség diagnosztizálásban jártas gyermekkardiológus, a szívbeteg újszülöttet ellátó neonatológus és gyermek-szívsebész számára, de más társszakmák képviselőinek, mint például a gyermekgyógyászoknak, a kardiológusoknak, a genetikai tanácsadással foglalkozó kollegáknak is fontos információt szolgáltat a mindennapi gyakorlatban.

Kívánom, hogy a könyv hatékonyan segítse a magzati szívfejlődési rendellenességek felismerését és útmutatást nyújtson a szívbeteg magzatok kezelése során.

Budapest, 2011. január

Dr. Rigó János egyetemi tanár,
a Semmelweis Egyetem

I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika igazgatója,
az MTA doktora

Bevezetés

Dr. Hajdú Júlia

A szívfejlődési rendellenességek és szívműködési zavarok, legyenek bármilyen eredetűek, a magzat és az újszülött egészségét és életét leggyakrabban fenyegető állapotok és betegségek. A súlyos szívfejlődési rendellenességek spontán vetélésekben egyes vizsgálatok szerint elérhetik a 15–60%-ot. Az élve született újszülöttek között 8/1000 újszülött eséllyel kell szívfejlődési rendellenességre számítani, mely esetek 50%-ában az elváltozás súlyos. Ez azt jelenti, hogy az újszülött ellátása során speciális kezelésre, sürgős szívkatéteres vagy sebészi beavatkozásra van szükség.

A genetikai módszerek gyors, látványos fejlődése és az elért eredmények ellenére a szívfejlődési rendellenességek kóroka az esetek 90%-ában egyelőre rejtve marad. Annyi bizonyos, hogy a magzati szívfejlődési rendellenességek prognóza a magzati kromoszóma vizsgálata nélkül nem határozható meg. A szív fejlődési rendellenességei magas kockázattal társulnak más szervek esetleg operálható rendellenességeihez, a műtéti kockázatot és a túlélés esélyét súlyosan befolyásolva.

Az intenzív újszülöttsztyályos ellátás során az egyik legnehezebb diagnosztikus kérdés a szívfejlődési rendellenességek felismerése. Amikor ez a kérdés felmerül, akkor már az újszülött jó úton van a megfelelő ellátás felé. A legkritikusabb időszak az, ami az újszülött megszületése és a nyilvánvaló klinikai tünetek megjelenése között eltelik. Sok esetben ilyenkor a klinikai tünetek háttérében már többé-kevésbé súlyos metabolikus acidosis és tartós oxigénhiány áll. Ez az állapot a magzati diagnózis megállapítása és a születés körül megfelelően megszervezett ellátás segítségével nem következik be. Számos tanulmány eredménye bizonyította, hogy a praenatalis diagnosztika a műtetre kerülő betegek állapotát, és ami még fontosabb, a hosszú távú prognózist jelentős mértékben befolyásolta.

Az ultrahangtechnika rohamos fejlődése jelentette azt a lökést, mely a szívfejlődési rendellenességek egyre pontosabb diagnosztikáját lehetővé tette előbb az újszülötteknél, majd egyre fiatalabb terhességi korban. A súlyos szívfejlődési rendellenességek egy részét a 12–14. terhességi hét között már ki tudjuk mutatni. Az utóbbi évtizedek nagyarányú diagnosztikus és kutatómunkája számos, a szív normális és kóros fejlődésével kapcsolatos kérdést már megválaszolt, de új és újabb adatok soha nem látott mennyisége jelenik meg napról napra az orvosi szakirodalomban.

A gyakorló orvosok – elsősorban magzati ultrahangvizsgálatot végzők, szülészek, szonográfusok, neonatológusok, genetikusok – számára kívánunk áttekintést adni a magzati és az újszülöttkori diagnosztika elérhető lehetőségeiről, a perinatalis ellátás szervezéséről, a magzati és az újszülöttkori kezelési lehetőségekről.

Köszönetnyilvánítás

Ahhoz, hogy egy könyv megszülethessen, nem elég az, hogy kimondjuk, fontos, vagy legyen elég anyag, amiről írni lehet. Kell hozzá valaki, aki biztatást ad, szervez, javító szándékkal bírál.

Dr. *Rigó János* professzor úrnak mondok köszönetet elsősorban, Ő volt az, akinek a fejében megszületett a könyv ötlete, és segített az elképzeléstől a megvalósulásig.

Dr. *Machay Tamás* professzor úrnak és Dr. *Papp Zoltán* professzor úrnak köszönöm, hogy támogattak gyermekkardiológiai szakképesítem és az első évek gyakorlatának megszerzésében.

Dr. *Csapó Zsoltnak* és Dr. *Marton Tamásnak* köszönöm, hogy velem együtt megtanulták a magzati szív anatómiájának, fejlődésének és kórélettanának sajátosságait. A Birminghami Woman's Hospital Patológiai részlegének köszönöm a fetopatológiai képek közlésének lehetőségét, a könyv szerzőinek az együttműködést, családomnak az irányomban tanúsított türelmet és végül, de nem utolsósorban a kiadónak a nyomdai kivitelezést.

Külön köszönet illeti Dr. *Hruby Ervint* és *Evellei Katát* a nyelvi korrektúra elvégzésében nyújtott segítségéért.

Ajánlott irodalom

- Hajdú J, Marton T, Tóth-Pál E, Szabó I, Machay T, Papp Z. Bal szívfél rendellenességek méhen belüli diagnosztikája. *Orv Hetil* 1995; 136:2333-2337.
- Hajdú J, Marton T, Tóth-Pál E, Németh J, Szabó I, Papp Z. A jobb kamrai kiáramlás zavarainak intrauterin diagnózisa: Fallot-tetralógia, pulmonalis atresia kamrai septum defectussal, truncus arteriosus communis. *Orv Hetil* 1996; 137:347-351.
- Hajdú J, Szabó I, Papp Cs, Görbe É, Cesko I, Papp Z. Haemodinamikailag jelentős magzati ritmuszavarok kezelése. *Orv Hetil* 1997; 138:2335-2338.
- Hajdú J, Marton T, Papp Cs, Szabó I, Cesko I, Papp Z. A tricuspidalis atresia praenatalis diagnosztikája. *Orv Hetil* 1998; 139:1219-1222.
- Hajdú J, Marton T, Tóth PE, Papp C, Oroszné NJ, Mogyorósi G, Papp Z. Szívfejlődési rendellenességek és szív működési zavarok: hogyan változtatta meg a praenatalis diagnosztika a túlélés esélyeit? *Orv Hetil* 1999; 140:815-818.
- Marton T, Hruba E, Hajdú J, Papp Z. Az iker-iker transzfúzió szindróma kórétetana és terápiás lehetőségei. *Orv Hetil* 2002; 143:1145-51.
- Hajdú J, Beke A, Pete B, Oroszné NJ Papp Z. Az atrioventricularis septum defectus praenatalis diagnózisa és annak hatása a magzat életkilátásaira. *Orv Hetil* 2005; 146:1775-1780.
- Hajdú J, Csapó Zs, Rigó J. Jr, Marton T, Pete B, Papp Z. A ductus venosus veleszületett hiányának súlyos szívfejlődési rendellenességgel társult formája – esetismertetés és az irodalom áttekintése. *Orv Hetil* 2006; 147(39):1901-1903.
- Hajdú J, Paete B, Harmath Á, Beke A, Papp Cs, Szigeti Zs, Papp Z. Az arteria pulmonalis billentyűjének agenziája – tíz, praenatalisan diagnosztizált eset elemzése és irodalmi áttekintés. *Orv Hetil* 2007; 148 (33):1557-1561.
- Hajdú J. Szívfejlődési rendellenességek és szív működési zavarok praenatalis vizsgálata *Orvosképzés* 2009, 84:75-86.
- Ransom J, Srivastava D. The genetics of cardiac birth defects. *Semin Cell Dev Biol* 2007; 18:132-139.
- Srivastava D. Making of breaking the heart: from lineage determination to morphogenesis. *Cell* 2006; 126:1037-1048.
- Nemer M. Genetic insights into normal and abnormal heart development. *Cardiovasc Pathol* 2008; 17:48-54.
- Hyett J, Gooi A. Cardiac defects in chromosomally abnormal fetuses. In: *Fetal cardiology* Ed: Yagel s, Silverman NH, Gembruch U. Informa healthcare. 2009. pp. 621-633.
- Brennan P, Young ID. Congenital heart malformations: aetiology and associations. *Semin Neonatol* 2001; 6:17-25.
- Papp Z. (szerk). *Klinikai genetika*. Golden Book Kiadó, Budapest. 1995.
- Papp C, Beke A, Bán Z, Szigeti Z, Lázár L, Nagy GyR, Csaba Á, Papp Z. Prenatal sonographic findings in 207 fetuses with trisomy 21. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Med* 2007; 133:186-190.
- Szigeti Z, Csaba Á, Pete B, Hajdú J, Papp Z, Papp C. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and morphologic findings of fetal autopsy in fetuses with trisomy 21. *J Ultrasound Med* 2007; 26:61-68.

- Papp C, Beke A, Bán Z, Szigeti Z, Joó J, Papp Z. The role of second trimester sonography in detecting trisomy 18: a review of 70 cases. *J Clin Ultrasound* 2007; 35:68-72.
- Szigeti Z, Csapó Zs, Joó J, Pete B, Papp Z, Papp C. Quality control of prenatal sonography in detecting trisomy 18. The value of perinatal autopsy. *Early Hum Dev* 2007; 83:505-509.
- Papp Cs, Bán Z, Szigeti Zs, Hajdú J, Beke A, Tóth-Pál E, Csaba Á, Joó JG, Mezei G, Papp Z. A terhesség második trimeszterében végzett ultrahangvizsgálat szerepe a magzati kromoszóma-rendellenességek szűrésében. *Orv Hetil* 2006; 147:2131-2137.
- Papp Cs, Szigeti Zs, Hajdú J, Csapó Zs, Lázár L, Tóth-Pál E, Joó J, Csaba Á, Mezei G, Papp Z. A praenatalis ultrahangvizsgálat és a fetopathológiai vizsgálat eredményének összehasonlítása magzati triszómiák miatt végzett vetélésindukciók esetén. *Gyermekgyógyászat*, 2007; 58:422-428.
- Papp C, Beke A, Bán Z, Szigeti Z, Tóth-Pál E, Papp Z. Prenatal diagnosis of trisomy 13: Analysis of 28 cases. *J Ultrasound Med* 2006; 25:429-435.
- Szigeti Z, Csapó Zs, Joó J, Pete B, Papp Z, Papp C. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetuses with trisomy 13. *Prenat Diagn* 2006; 26:1262-1266.
- Pete B, Harmath Á, Szigeti Zs, Papp Cs, Hajdú J. Holt-Oram szindróma: genetikai tanácsadás és praenatalis ultrahang-diagnosztika. *Orv Hetil* 2007; 148:2173-2176.
- Koleman KB. Genetic counseling in congenital heart disease. *Crit Care Nurs Q* 2002; 25:8-16.
- Hall J, Solehdin F. Folic acid for the prevention of congenital anomalies. *Eur J Pediatr* 1998; 157:445-450.

Tárgymutató

A

ajak- és szápadhasadék 190
 akcelerációs idő 64
 alacsony kockázatú terhességek szűrővizsgálata 42
 Alagille-szindróma 29, 198
 alap-szívvizsgálat 44
 alfa-thalassaemia 172
 alkohol teratogén hatása 36
 anaemia 170
 infekciós 171
 magzati 170, 172
 vérvesztés következtében 172
 anaemiás eredetű hydrops 170
 anamnézis 38
 aneuploidiak 194
 antiepileptikumok teratogén hatása 37
 anti-Kell haemolyticus betegség 171
 anyai betegségek következményei 34
 aortaatresia 88
 aortabillentyű-atresia 85
 aortabillentyű-stenosis 88
 aortaív interruptiója 105
 aortaív rendellenességei 86
 aortaív-interruptio 29, 86, 87, 93
 aortastenosis 85, 89
 áramlási csúcssebesség 64
 arrhythmia 153
 arteria cerebri media áramlási csúcssebességének mé-
 rése 170
 arteria pulmonalis
 atresiája ép kamrai septummal 74
 kritikus valvularis stenosisa 75
 valvularis atresia 109
 arteria umbilicalis singularis 192
 artériás rendszer fejlődése 18
 arteriovenosus shunt 76
 arthrogyposis 176
 asplenia–polysplenia szindróma 30, 118
 aszimmetrikus septumhypertrophia 34
 atrioventricularis billentyűk vizsgálata 46
 atrioventricularis septumdefectus 30, 97, 173
 komplett 96
 partialis 95

B

bal és jobb kamrai kiáramlás szűkülete 174

bal kamrai endocardialis fibroelastosis 89
 bal kamrai kiáramlási pálya 46
 bal pitvari izoméria 118
 bal szívfél rendellenességei 84
 Beckwith–Wiedemann-szindróma 145
 béta-szimpatomimetikumok teratogén hatása 37
 billentyűátmérő 64
 Botallo-vezeték szűkület 82, 174
 bradyarrhythmia 153
 bradycardia 157

C, Cs

Cantrell-pentalógia 191
 cardialis áramlási görbék 64
 cardialis funkció ellenőrzése 63
 cardialis malformatio 33
 cardiomegalia 168
 cardiomyopathia 175
 dilatatív 130
 histiocytoid 147
 hypertophiás 132
 restriktív 133
 cardiosplenicus szindróma 118
 cardiothoracicus index (CTI) 65, 168
 cardiovascularis adaptáció születés után 26
 cardiovascularis betegség 33
 cardiovascularis profil score 66
 Cardiovascularis Profil Score (CPS) 167
 CATCH-22-szindróma (cardiac defects, abnormal
 facies, thymic hypoplasia, cleft palate,
 hypocalcaemia, együtt a 22q11 delécióval)
 196
 cholestasis 160
 cloacaextrophia 191
 coarctatio aortae 86, 92
 congenitalis cysticus adenomatiod malformatio 191
 congenitalis dyserythropoieticus anaemia 172
 congenitalis erythropoieticus porphyria 172
 congenitalis korrigált nagyér-transpositio 107
 congenitalis pitvar-kamrai blokk 158
 congenitalis szívfejlődési rendellenesség 33, 160
 congenitalis szívritmuszavarok 33
 conotruncalis malformatio 29, 105
 corpus callosum agenesia 190
 Cocksackie-B-fertőzés 175
 cysticus adenomatiod malformatio 191

cysticus hygroma 39, 190
 családi anamnézis 38
 csúcsi négyüreges sík 54

D

del22q11 mikrodeléciós szindróma 196
 diabetes mellitus, anyai 34
 Diamond–Blackfan-szindróma 172
 DiGeorge-szindróma 29, 196, 197
 dihidrofolát-reduktáz enzim gátló szer teratogén hatása 37
 dilatatív cardiomyopathia 33, 130
 Down-szindróma 194
 dropout-jelenség 54, 96
 ductus venosus hiánya 124
 ductusdependens keveredés 205
 ductusdependens pulmonalis keringés 205
 ductusdependens szisztémás keringés 204
 duodenumatresia 192

E

Ebstein-malformatio 29, 31, 72, 78, 173, 205
 echokardiográfia
 időzítése 40
 magzati 38
 Edwards-szindróma 194, 195
 Eisenmenger-szindróma 206
 életminőség 208
 endocardialis fibroelastosis 133, 160
 endocardium betegségei 133
 erythrocytaképzési zavar 172
 extracardialis rendellenességek 190

F

Falot-tetralógia 29, 34, 105, 107, 113, 114, 196
 arteria pulmonalis valvularis atresiájával 109
 pulmonalis billentyű agenesiájával 109
 fejlődési rendellenességek társulása 38
 fertőzések 175
 fetomaternalis transzfúzió 172
 fetopatológia 28
 fibroma 145, 150
 flap 54
 foramen ovale flap 94

G, GY

GATA4 mutációk 199
 genetikai tanácsadás 193, 200
 gestációs diabetes 34
 glükóz-6-foszfát-dehidrogenáz deficienciája 172
 glükóz-foszfát-izomeráz deficienciája 172
 Goldenhar-szindróma 29
 Gorlin–Goltz-szindróma 145
 Graeve-betegség 176

gyógyszerelés, anyai 37
 gyógyszeres kezelés 206

H

haemangioma 146
 haemochromatosis 176
 haemolyticus anemia 172
 haemolyticus krízis 172
 három ér metszet 46
 három ér–trachea metszet 46
 hasüreg post mortem vizsgálata 30
 heterotaxia-szindróma 29, 30, 118, 124
 hiperechogén papillaris izom 134
 histiocytoid cardiomyopathia 147
 Holt–Oram-szindróma (HOS) 198
 hosszú QT szindróma 158
 hydrocephalus 190
 hydrops fetalis 167
 hyperthyreosis, anyai 35
 hypertrophiás cardiomyopathia 33, 132
 hypoplasiás bal szívfél szindróm 89, 90
 hypoplasiás jobb kamra 80
 hypoplasiás jobb szívfél 74

I

idegrendszeri eltérés 209
 idiopathiás jobbpitvar-tágula 77
 iker-iker transzfúzió 76, 185
 ikerterhesség 40
 immun anaemia 170
 immun hydrops 167
 immunmediált anaemia 171
 infekciós eredetű anaemia 171
 intrauterin fertőzések 36
 inzulindependens diabetes mellitus, anyai 34
 irreguláris ritmus 154
 isotretionin teratogen hatása 37
 Ivemark-szindróma 29, 117, 118
 izomerizmus 118
 izovolumetriás kontrakciós idő 65
 izovolumetriás relaxációs idő 65

J

jobb kamrai kiáramlási pálya 46
 jobb pitvar idiopathiás tágulata 72
 jobb pitvari izomeria 119
 jobb szívfél
 anatómiai rendellenességei 72
 jelentős tágulata 81
 terhelés, kóros 76
 jobb-bal izomerizmus 29

K

kamrai muscularis septumdefectus 100

- kamrai non-compaction 133
kamrai septumdefectus 34, 95, 101, 107
kamrai tachycardia 155
kamrák vizsgálata 45
Kartagener-szindróma 117
keringési elégtelenség 167
kettős kiáramlású jobb kamra 30, 105, 115
kettős kiáramlású kamra 109
kiáramlási pályák vizsgálata 46
kiáramlási septumdefectus 100
kiegyensúlyozatlan atrioventricularis septumdefectus 97
kiegyensúlyozott atrioventricularis septumdefectus 97
kiterjesztett szívvizsgálat 46
Kleihauer–Betke-teszt 172
Klippel–Trenaunay–Weber-szindróma 176
kokainabúzus, anyai 36
komplett atrioventricularis septumdefectus (AVSD) 96
komplett nagyér-transpositio 106
korai (E) és pitvari kontrakciós (A) beáramlási csúcssebesség 66
kóros jobbszívfél-terhelés 76
kóros lefutású vena umbilicalis 126
korrigált nagyér-transpositio teljes pitvar-kamrai blokkal 113
központi idegrendszer fejlődési rendellenességei 208
kritikus aortastenosis 86
kromoszóma-rendellenességek
számbeli 194
szerkezetbeli 196
társuló hydropsszal 176
krónikus iker-iker transzfúzió 76
- L**
- lateralitás zavarai 117
leukaemia 172
levocardia 117
lithium teratogen hatása 37
lovagló aorta 30, 107
- M**
- magzati alkoholszindróma 36
magzati anaemia 170
magzati arrhythmia 39
magzati bradycardia 157
magzati cardialis funkció ellenőrzése 63
magzati echokardiográfia 38
magzati elhalás 171
magzati hosszú QT szindróma 155
magzati hydrops 72, 74, 156, 167, 178
magzati keringés 25
magzati ritmuszavar 153
- magzati szív
2D ultrahangvizsgálata 53
vizsgálata 45
magzati szívfrekvencia 64
magzati szívultrahang-vizsgálat időzítése 40
magzati tachycardia 155
magzati tumorok okozta hydrops 175
marihuánafogyasztás, anyai 36
másodfokú pitvar-kamrai blok 158
mechanikus pitvar-kamrai átvezetési idő (mPR) 64
mellkas post mortem vizsgálata 29
microcephalia 208
mikrodelécio a 22-es kromoszóma hosszú karján 196
mitralis atresia 88
mitralis billentyű atresia 84
mitralis billentyű regurgitatio 84
mitralis billentyű stenosis 84
moderator band 55
monochorialis terhesség 185
monogénesen öröklődő szindrómák részeként előforduló szívhibák 198
monogénesen öröklődő, izolált szívhibák genetikai háttere 199
monoszómia, X 195
morbus haemolyticus neonatorum 171
multifaktoriális kóreredetű vitiumok genetikai háttere 200
multiplex pterygium szindróma 176
muscularis septumdefectus 100
myocardialis performace index 66
myocarditis 36
myocardium betegségei 130
myxoma 146
- N, NY**
- nagyér-transpositio 34, 105, 111
komplett 106
veleszületetten korrigált 107
négyüreges sík 53
nemszteroid gyulladáscsökkentők teratogen hatása 37
neonatalis lupus erythematosus 158, 160
NFAT protein 197
NFAT transzkripció komplex 197
NKX2.5 mutációk 199
non-immun hydrops fetalis 39, 167
Noonan-szindróma 132, 199, 208
NOTCH1 mutációk 200
nyaki redő vastagság 39
- O**
- oesophagusatresia 191
oldaliság meghatározása 45
oligohydramnion 159, 167
omphalokele 191

osteochondrodysplasia 176

Ö

ötüreges sík 55

P

parasternalis négyüreges sík 54
 paroxysmalis supraventricularis tachycardia 154
 partialis atrioventricularis septumdefectus 95
 parvovírus-B19-infekció 171, 175
 Patau-szindróma 194, 195
 perctérfogat 65
 pericardialis folyadékgyülem 135
 periventricularis leucomalattia 208
 permanens junctionalis reciprok tachycardia 156
 perzisztáló ductus arteriosus 34
 perzisztáló fetalis keringés 205
 perzisztáló jobb vena umbilicalis 124
 perzisztáló pulmonalis hypertonia (PPHN) 76
 phenylketonuria, anyai 35
 piruvát-kináz-deficiencia 172
 pitvari ectopás tachycardia 156
 pitvari flutter 157
 pitvari kontrakciós (A) beáramlási csúcssebesség 66
 pitvari septumdefectus (ASD) 94
 primum típusú 95
 secundum típusú 94
 pitvari sövényhiány 34
 pitvar-kamrai blokk (CAVB)
 veleszületett 158
 pitvar-kamrai septumdefectus 30
 pitvarok vizsgálata 45
 polyhydramnion 167
 postnatalis adaptáció 203
 praenatalis diagnosztika 202
 primum típusú pitvari septumdefectus 30, 95
 prosztaglandin 207
 pulmonalis atresia 80, 81
 ép kamrai septummal 75
 pulmonalis hypertensio 205
 pulmonalis stenosis 34, 79, 107
 pulmonalisbillentyű-agenesia 109, 114, 115, 173

R

reentry tachycardia 155, 156
 rekeszsérv 191
 restriktív cardiomyopathia 133
 retinolsav teratogén hatása 37
 rhabdomyoma 144, 148
 Rh-izozimmunizáció 171
 ritmuszavar 153
 rövidülési frakció (SF) 65
 rubeolafertőzés 36

S, Sz

scimitar-szindróma 118
 secundum típusú pitvari septumdefectus 94
 semilunaris billentyűk inkompetenciája 173
 septumdefectus 100, 101
 kamrai 95
 kiegyensúlyozott atrioventricularis 97
 komplett atrioventricularis 96
 partialis atrioventricularis 95
 shunt okozta pulmonalis hypertensio 206
 sinusbradycardia 157
 sinustachycardia 156
 situs ambiguus 118
 situs inversus 29
 situs inversus totalis 117
 situs solitus 117
 Sjögren-szindróma, anyai 35
 Smith–Lemli–Opitz-szindróma 176, 199
 strukturális szívvelváltozások 172
 sulfasalazine teratogén hatása 7
 súlyfejlődésbeli elmaradás 40
 supraventricularis tachycardia 154, 155
 szabályos négyüreges sík 53
 számbeli kromoszóma-rendellenességek 194
 szerkezetbeli kromoszóma-rendellenességek 196
 szisztémás lupus erythematosus, anyai 35
 szív
 anatómiája 22
 boncolása 28
 fejlődése 15
 mérete 45
 oldaliség meghatározása 45
 tengelye 45
 szív/mellkas arány 65
 szívfejlődési rendellenesség 28
 fetopatológiai vizsgálata 28
 kialakulásának genetikai alapjai 196
 gyanúja 40
 szívfrekvencia 44, 64
 szívritmus 44
 szívtumörök 142, 175
 születés utáni cardiovascularis adaptáció 26
 szűrővizsgálat 42

T

21-es triszómia 194, 195, 197
 tachyarrhythmia 153
 tachycardia 155
 tárolási betegségek 176
 Tei-index 66
 teljes pitvar-kamrai blokk 160, 175
 teljes tüdővéna-transpositio 205
 teratológiai ártalmak 201
 teratoma 145

- terhesgondozás 210
 Thei-index (myocardial performance index) 187
 thymus post mortem vizsgálata 29
 time velocity integral 64
 torsade de point 155
 trabecula septomarginalis 55
 tracheoesophagealis fistula 191
 tricuspidalis atresia
 kamrai septumdefectus nélkül 79
 kamrai septumdefectussal 78
 tricuspidalis billentyű
 atresiája 74
 dysplasiája 72, 77, 173
 trimethoprim-sulfonamid teratogén hatása 37
 triszómiák 194
 truncus arteriosus 29
 truncus arteriosus communis 105, 110, 173
 Turner-szindróma 39, 85, 176, 194, 195
 tüdősequestratio 191
 tüdővéna-transpositio 124
- U**
- univentricularis (egykamrás) szív 98, 104
- V**
- VACTERL-asszociáció 192
- VATER/VACTERL asszociáció 29
 velocardiofacialis szindróma 196
 vena azygos continuitas 128
 vena cava superior sinistra persistens 124
 vena umbilicalis
 dextra persistens 127
 kóros lefutása 123
 vénás rendszer
 fejlődése 20
 rendellenességei 123
 veseagenesia 192
 vizsgálati dokumentáció 42
 volumenterhelés (shunt) okozta pulmonalis
 hypertensio 206
 VSD 29
- W**
- Williams-szindróma 196, 208
 Wolf–Parkinson–White-szindróma 156
- X**
- X-monoszómia 195
- Z**
- z-score 63