


PS09 Palijativno kardiokirurško liječenje u djeteta s Edwardsovim sindromomDina Gržan^a, Marjan Kulaš^a, Lea Jukić^a, Sanda Huljev Frković^b^a Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu^b Zavod za genetiku i bolesti metabolizma, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar ZagrebDOI: <https://doi.org/10.26800/LV-144-supl6-PS09> Dina Gržan 0000-0002-3312-5569, Marjan Kulaš 0000-0001-5140-8514, Lea Jukić 0000-0002-1976-7258, Sanda Huljev Frković 0000-0003-1513-2965

Ključne riječi: Kongenitalne anomalije; Palijativna skrb; Trisomija 18 sindrom

UVOD: Trisomija kromosoma 18 ili Edwardsov sindrom javlja se u 1:5000 živorođene djece. Karakterizira ju niska rodna masa, tipične anomalije poput nisko položenih uški, mikrognatije, fleksijskih kontraktura prstiju šaka, hipotonije, strukturnih bolesti srca i drugih organa uz teško psihomotorno zaostajanje. Očekivani životni vijek je zbog spomenutih anomalija iznimno skraćen, samo 5 do 10% djece doživi prvu godinu. Stoga se ovaj sindrom smatra teško spojivim sa životom, a medicinske intervencije kod živorođenih su uglavnom u domeni palijativne skrbi.

PRIKAZ SLUČAJA: Na Zavod za medicinsku genetiku primljeno je žensko novorođenče s fenotipom karakterističnim za Edwardsov sindrom, što je potvrđeno kariotipizacijom. UZV srca pokazao je široki defekt interventrikulskog septuma s L-D pretokom uz plućnu hipertenziju. Nakon obrade otpuštena je kući zadovoljavajućeg općeg stanja s opsežnim preporukama o daljnjem zbrinjavanju. U dobi od šest mjeseci dijete je hospitalizirano na Zavodu za pedijatrijsku kardiologiju zbog desnostrane bronhopneumonije i kardiopulmonalne dekompenzacije. Bez obzira na iznimno rijetko kirurško liječenje srčanih grešaka u djece s trisomijom 18, zbog snažne želje roditelja sazvan je pedijatrijsko-kardiokirurški konzilij. Usuglašeno je palijativno operativno liječenje ventrikularnog septalnog defekta. Neposredno nakon operacije dolazi do elektromehaničke disocijacije, asistolije i smrtnog ishoda.

ZAKLJUČAK: Djeca oboljela od Edwardsova sindroma ugrožena su od samog začetka zbog prirođenih anomalija. Jedan od najčešćih uzroka smrti je kardiopulmonalno zatajenje radi prirođene srčane greške. Kardiokirurški zahvati, iako se čine obećavajući, u ove djece su vrlo rizični. Postavlja se pitanje opravdanosti rizičnih operativnih zahvata u djece s vrlo kratkim očekivanim životnim vijekom, s obzirom na šanse za preživljavanje te percepciju kvalitete života ovih pacijenata.

Palliative cardiosurgical treatment in a child with Edwards syndrome

Keywords: Congenital Abnormalities; Palliative Care; Trisomy 18 Syndrome

INTRODUCTION: Trisomy of the 18th chromosome, also known as Edwards syndrome, occurs in 1:5000 live births. It is accompanied by low birth weight, low-lying ears, micrognathia, flexion contractures of the fingers, hypotonia, structural heart diseases as well as anomalies of other organs, and severe psychomotor retardation. Unfortunately, only 5 to 10% of children live to the first year.

CASE REPORT: A female newborn was admitted to the Department of Medical Genetics. She presented with a phenotype of Edwards syndrome, confirmed by a karyotype. Ultrasound of the heart showed an interventricular septal defect with L-D flow and pulmonary hypertension. She was discharged two months later in a satisfactory general condition with recommendations on further management. At the age of 6 months, the girl was hospitalised at the Department of Paediatric Cardiology due to right-sided bronchopneumonia and cardiopulmonary decompensation. Due to parents' strong desire, a paediatric cardiosurgical council was held regardless of the extremely rare surgical treatment of heart defects in children with Edwards syndrome. Palliative cardiosurgical treatment was agreed upon. Unfortunately, immediately after the operation, electromechanical dissociation and asystole occurred, and the child died.

CONCLUSION: One of the most common causes of death in children with Edwards syndrome is cardiopulmonary collapse due to congenital heart defects. A treatment that may seem most promising is cardiac surgery, which can be risky for these children. The question arises of the usefulness of surgical procedures in children with a very short life expectancy and the perception of low quality of life.