

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

Spolehlivá návazná péče pro vaše pacienty.

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

MUDr. Jana Bucková

Vedoucí lékařského týmu
kardiologie a interny Kliniky JL

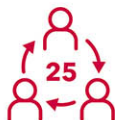


PROČ SPOLUPRACOVAT S NÁMI?



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



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



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

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 Kubaš, 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	Dvojvrtoková 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	Batoletí 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 mikroleční 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

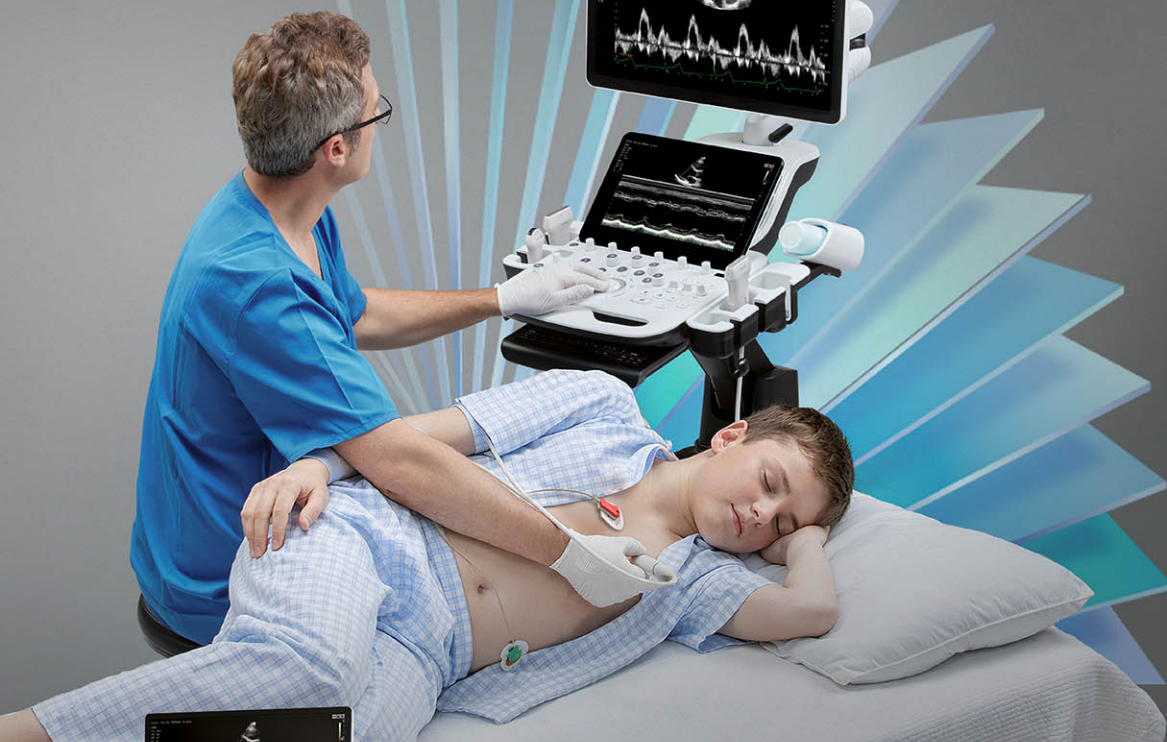
SPECIÁLNÍ ČÁST 3 639

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 zkratk	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 zpracovaná 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 zbytečné. 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 rámcově 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, ošetrovatelským 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 profesorovi 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 Svítlové (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 Olejníkov, Ph.D. (Dětské kardiocentrum, Národní ústav srdečních a cévních chorob, 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 řídící 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 měřit 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 katetizační 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 katetizační 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, dětské kardiochirurgy, 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.