

## Congenital heart disease

โรคหัวใจในเด็กพบได้ไม่น้อย ทุกปีมีผู้ป่วยใหม่เด็กที่เป็นโรคหัวใจมารับการตรวจรักษา ที่สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีมากกว่าปีละ ๑๕๐๐ คน กว่าร้อยละ ๕๐ ของผู้ป่วยเหล่านี้เป็น congenital heart disease อุบัติการณ์ทั่วโลกพบประมาณ ๘-๑๐ ราย ในเด็กที่คลอดมีชีวิต ๑๐๐๐ ราย หรือประมาณร้อยละ ๑ ของการเกิดมีชีวิตทั้งหมด ในประเทศไทยเองไม่มีสถิติที่ชัดเจนแต่คาดว่าอุบัติการณ์ก็ไม่ต่างจากนี้

สาเหตุของการเกิด congenital heart disease ส่วนใหญ่ไม่ทราบสาเหตุ แต่มีความสัมพันธ์ทั้งกับพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม พันธุกรรมอาจมีได้ทั้ง single gene defect, autosomal chromosome abnormalities หรือ sex chromosome abnormalities แต่ส่วนใหญ่เป็น multifactorial inheritance ทำให้ถ้าครอบครัวแรกเป็น congenital heart disease ครอบครัวต่อไปก็มีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นเป็นร้อยละ ๒-๕ หรือถ้าบิดาหรือมารดาเคยเป็น congenital heart disease บุตรก็มีโอกาสเกิด congenital heart disease ร้อยละ ๒-๕ เช่นกัน

Congenital heart disease แบ่งง่ายๆเป็นแบบเขียว และไม่เขียว

๑. congenital heart disease แบบไม่เขียวแบ่งง่ายๆเป็น ๒ กลุ่ม คือ

๑.๑ Left-to-right shunt

๑.๒ Obstructive lesion

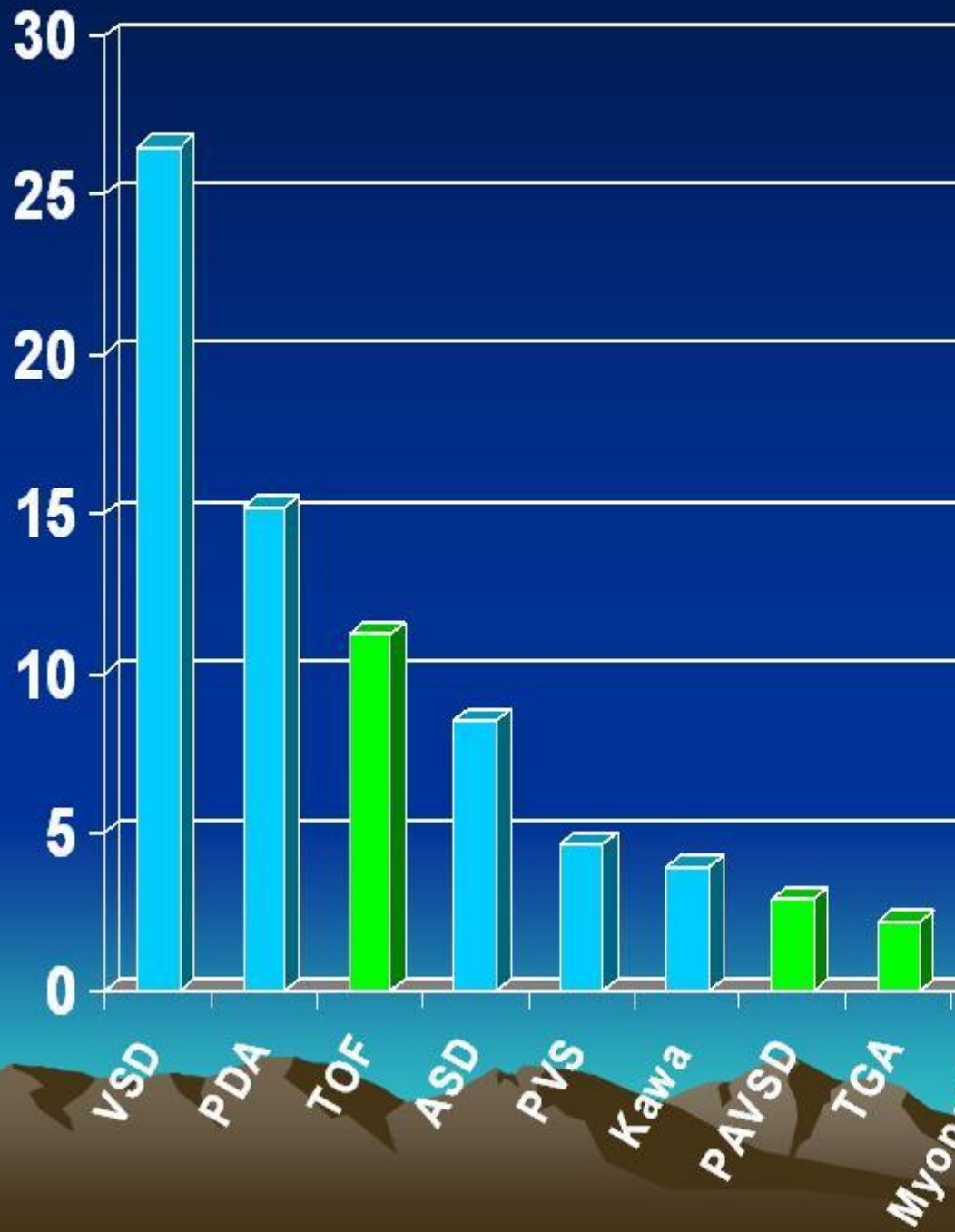
๒. congenital heart disease แบบเขียวแบ่งง่ายๆเป็น ๒ กลุ่ม คือ

๒.๑ decreased pulmonary vasculature

๒.๒ increased pulmonary vasculature

# Prevalence of CHD

% of Total



## ตารางแสดงสถิติโรคหัวใจในเด็กของสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

(VSD = ventricular septal defect, PDA = patent ductus arteriosus, TOF = tetralogy of Fallot, ASD = atrial septal defect, KD = Kawasaki disease, PS = pulmonic stenosis, PAVSD = pulmonary atresia with VSD, TGA = transposition of great arteries, AVSD = atrioventricular septal defect, AS = aortic stenosis, CPX = complex heart disease, Myopathy = cardiomyopathy, Rt Isom = right isomerism complex, DORV = double outlet right ventricle, CoA = coarctation of aorta)

### **Congenital heart disease แบบไม่เขียว**

#### **Left-to-right shunt**

ระบบไหลเวียนของทารกในครรภ์แตกต่างจากทารกเมื่อคลอดออกมาแล้วมาก ในครรภ์ความต้านทานในระบบไหลเวียนในปอด และแรงดันของหลอดเลือดในปอดสูง เมื่อคลอดมาแล้วทั้งสองส่วนจะลดต่ำลงสู่ระดับที่พบได้ในเด็กทั่วไปในเวลาที่แตกต่างกัน ความต้านทานในระบบไหลเวียนในปอด และแรงดันของหลอดเลือดในปอดเมื่อลดลงมาแล้วก็จะต่ำกว่าความต้านทาน และแรงดันของหลอดเลือดในระบบไหลเวียนทั่วร่างกายมาก ถ้ามีความพิการที่มีทางเชื่อมระหว่าง ระบบไหลเวียนในปอดกับระบบไหลเวียนทั่วร่างกาย เลือดก็ย่อมไหลจากหัวใจด้านซ้ายที่ไปเลี้ยงร่างกายไปยังด้านขวาที่ไปปอดเสมอทำให้เรียกโรคกลุ่มนี้ว่า Left-to-right shunt โรคในกลุ่มนี้ที่พบบ่อย ได้แก่ Ventricular septal defect (VSD), Patent ductus arteriosus (PDA), Atrial septal defect (ASD), Atrio-ventricular septal defect (AVSD)

VSD เล็กจะไม่มีอาการใดๆ นอกจากตรวจพบ heart murmur เมื่อความต้านทานในระบบไหลเวียนในปอด และแรงดันของหลอดเลือดในปอดเริ่มลดลง ลักษณะ murmur ที่จำเพาะ คือ pansystolic murmur ที่ left sternal border VSD เหล่านี้อาจปิดตัวเอง หรือถ้าไม่ปิดก็มีความเสี่ยงจากการเกิดภาวะแทรกซ้อนเพียงเล็กน้อยจาก infective endocarditis ซึ่งส่วนใหญ่มีสาเหตุร่วมจากฟันผุ ความสำคัญที่สุดของการดูแลเด็กเหล่านี้จึงอยู่ที่การป้องกันฟันผุ ไม่มีความจำเป็นต้องผ่าตัดปิด

VSD ที่ใหญ่ขึ้นจะทำให้เลือดไปปอดมากขึ้น เด็กจะมีอาการหอบเหนื่อยง่ายมากน้อยต่างกันไปในแต่ละคน ปอดอักเสบแทรกซ้อนง่ายและเวลาเป็นอาจรุนแรง รักษายาก ตรวจร่างกายนอกจาก pansystolic murmur แล้ว อาจตรวจได้ว่าเด็กหอบเหนื่อย หัวใจเต้นเร็ว เต้นแรง หัวใจโต อาจได้ diastolic murmur เบาๆ ที่ apex อาจได้ pulmonic component ของ second heart sound ดัง คลำตับได้โต นานไปจะพบว่าเด็กตัวเล็ก ผอม น้ำหนักไม่ขึ้น นอกจากการป้องกัน endocarditis แล้ว ต้องให้การรักษา heart failure ถ้า VSD ไม่เล็กลงในเวลาอันควรจำเป็นต้องผ่าตัด

VSD ที่ใหญ่มากจะทำให้ปอดต้องพยายามปรับตัวไม่ให้เลือดไปปอดมากเกินไป การปรับตัวนี้ถ้าทิ้งไว้นานหลอดเลือดที่ปอดจะมีการเปลี่ยนแปลงถาวรที่เรียก pulmonary vascular obstructive disease ความต้านทานในระบบไหลเวียนในปอด และแรงดันของหลอดเลือดในปอดจะสูงจนถึงระดับหนึ่งเลือดจะไหลจากหัวใจด้านขวาที่เคยพาเลือดไปปอดเป็นหลัก มายังหัวใจด้านซ้ายแทน ผู้ป่วยจะเขียว เรียกภาวะนี้ว่าเป็น

Eisenmenger syndrome การรักษา VSD ด้วยการผ่าตัดจึงจำเป็นต้องทำตั้งแต่วินิจฉัยได้ไม่นานเพื่อป้องกันการเปลี่ยนแปลงเหล่านี้จะทำให้รักษาด้วยการผ่าตัดปิด VSD ไม่ได้

PDA เล็กมีพยาธิสรีรวิทยาทำนองเดียวกับ VSD เล็ก เพียงแต่ heart murmur ที่ได้ยินมักเป็น continuous murmur PDA ใหญ่ก็คล้าย VSD ใหญ่ แต่พบ bounding pulses ได้ เกิด pulmonary vascular obstructive disease และ Eisenmenger syndrome น้อยกว่า ปัจจุบันนอกจากการผ่าตัดแล้วมีเทคโนโลยีการปิด PDA ด้วยอุปกรณ์ร่วมกับสายสวนหัวใจได้

ASD เล็กอาจไม่มีอาการใดๆเลย หรืออาจตรวจพบเฉพาะเมื่อมีภาวะแทรกซ้อนแล้ว ASD ใหญ่มักจะเริ่มมีอาการช้ากว่า VSD หรือ PDA ใหญ่ๆ ตรวจพบหัวใจด้านขวาโต heart murmur พบได้หลายแบบ อาจเป็น systolic ejection murmur ที่ upper left sternal border หรือ pansystolic murmur ที่ lower left sternal border หรือ diastolic murmur ที่ lower left sternal border การตรวจได้ wide and fixed splitting of second heart sound เป็นลักษณะเฉพาะที่พบได้บ่อย ปัจจุบันนอกจากการผ่าตัดแล้วมีเทคโนโลยีการปิด ASD ด้วยอุปกรณ์ร่วมกับสายสวนหัวใจได้

AVSD มีพยาธิสรีรวิทยาเหมือน VSD ใหญ่ร่วมกับ ASD ใหญ่ โรคนี้สัมพันธ์กับ Down syndrome แม้บางรายอาจมี chromosome ปกติ เด็กจะมีอาการเร็วตั้งแต่ไม่กี่สัปดาห์แรกหลังคลอด และหากไม่รักษาด้วยการผ่าตัดจะเกิด pulmonary vascular obstructive disease และ Eisenmenger syndrome ได้เร็วตั้งแต่ไม่กี่เดือนแรกหลังคลอด

## **Obstructive lesion**

เมื่อมีการตีบตัวของทางเดินปกติของเลือด ร่างกายจำเป็นต้องปรับตัว การตีบน้อยๆร่างกายปรับตัวไม่มากมีเพียงเสียง heart murmur การตีบมากทำให้ต้นทางของการตีบร่างกายต้องปรับตัวมากขึ้น เกิดการเปลี่ยนแปลงที่อาจเกิดอันตรายเมื่อเด็กต้องการ stroke volume มากขึ้น การตีบมากกว่านั้นอาจทำให้ร่างกายปรับตัวไม่ไหว เกิดอาการตั้งแต่อายุน้อยๆ Obstructive lesion ที่พบได้บ่อย ได้แก่ Pulmonic stenosis (PS), Coarctation of aorta (CA), Aortic stenosis (AS)

PS น้อยๆฟังได้เพียง systolic ejection murmur อาจได้ยิน systolic ejection click รายที่มี PS มาก ร่างกายต้องปรับตัวมากขึ้น อาจมี right ventricular hypertrophy รายที่มีรุนแรงกว่านั้นอาจเขียวตั้งแต่เด็ก หรือเป็นลมเมื่อโตขึ้น การรักษาในปัจจุบันนิยมใช้สายสวนหัวใจที่มีลูกโป่งไปขยาย (balloon pulmonic valvuloplasty, BPV) หรือการผ่าตัด

CA น้อยๆอาจไม่มีอาการ ตรวจพบยาก ในรายเป็นมากจะมีชีพจรไม่เท่ากัน หอบเหนื่อย หัวใจวาย การรักษาในปัจจุบันนิยมการผ่าตัด หรือใช้สายสวนหัวใจที่มีลูกโป่งไปขยาย (balloon angioplasty)

AS น้อยๆฟังได้เพียง systolic ejection murmur อาจได้ยิน systolic ejection click รายที่มี AS มาก ร่างกายต้องปรับตัวมากขึ้น อาจมี left ventricular hypertrophy อาจมี arrhythmia, sudden death รายที่มี

รุนแรงกว่านั้นอาจเขียว หรือเหนื่อยตั้งแต่เล็ก หรือ sudden death เมื่อโตขึ้น การรักษาในปัจจุบันนิยมใช้สายสวนหัวใจที่มีลูกโป่งไปขยาย (balloon pulmonic valvuloplasty) หรือการผ่าตัด

## **Congenital heart disease แบบเขียว**

### **Cyanotic congenital heart disease with decreased pulmonary vasculature**

ดังกล่าวมาแล้วว่า เมื่อมีความพิการที่มีทางเชื่อมระหว่าง ระบบไหลเวียนในปอดกับระบบไหลเวียนทั่วร่างกาย เลือดก็ย่อมไหลจากหัวใจด้านซ้ายที่ไปเลี้ยงร่างกายไปยังด้านขวาที่ไปปอดเสมอ การที่เลือดที่มีระดับออกซิเจนต่ำกว่าในด้านขวาของหัวใจจะไหลมาด้านซ้ายไปเลี้ยงร่างกายต้องมีความผิดปกติอื่นร่วมด้วย ที่พบบ่อยคือทางออกของเลือดจากหัวใจด้านขวาที่ไปปอดตีบกว่าปกติ ตัวแทนสำคัญของโรคกลุ่มนี้คือ Tetralogy of Fallot (TOF)

TOF มีความผิดปกติสำคัญ ๔ อย่าง คือ VSD, overriding aorta, right ventricular hypertrophy และ infundibular stenosis ความผิดปกติที่สำคัญที่สุด คือ VSD และ infundibular stenosis เลือดที่มีระดับออกซิเจนต่ำจากหัวใจด้านขวาไปปอดได้ลำบากกว่าปกติเพราะมี infundibular stenosis จึงผ่าน VSD ไปออกที่ aorta เด็กจะเขียวน้อยถ้า infundibular stenosis ไม่มาก ฟังได้ systolic ejection murmur ดัง และมี pulmonic component of second heart sound เบา การรักษาทำได้ด้วยการผ่าตัด ระหว่างที่ยังไม่ผ่าตัดจำเป็นต้องให้อาหารธาตุเหล็กให้เพียงพอ รักษาสุขภาพในช่องปากให้ดี และกรณีเด็กเหนื่อยมาก หอบลึกเขียวจัดหลังจากร้องมากๆ เบ่งนานๆ ที่เรียก hypoxic spell หรือ anoxic spell หรือ hypercyanotic spell ต้องปลอบประโลมเด็ก จัดเด็กให้อยู่ใน knee-chest position โดยคว่ำ ก่อนส่งโรงพยาบาลเพื่อให้การรักษาที่เหมาะสมต่อไป

ในทางกลับกันถ้า infundibular stenosis ใน TOF รุนแรง เด็กจะเขียวมาก เขียวเร็วตั้งแต่ไม่กี่นาทีหลังคลอดได้ ฟังได้ systolic ejection murmur เบา หรือไม่ได้ยิน murmur และมี single second heart sound ในระยะแรกเกิดถ้ามีอาการรักษาด้วยยา Prostaglandin E1 หยอดเข้าหลอดเลือดดำเพื่อเปิด ductus arteriosus อาจช่วยให้ทารกรอดต่อไปได้ระยะหนึ่ง ก่อนรักษาด้วยการผ่าตัดต่อไป

Pulmonary atresia ไม่ว่าจะไม่มี VSD หรือไม่มี VSD จัดเป็น duct-dependent congenital heart disease คือ เมื่อ ductus arteriosus ปิดทวารจะเสียชีวิต ทารกจะเขียวเร็วตั้งแต่ไม่กี่ชั่วโมง หรือไม่กี่วันหลังคลอด จำเป็นต้องให้ยา prostaglandin E1 หยอดเข้าหลอดเลือดดำเพื่อเปิด ductus arteriosus ช่วยให้ทารกรอดต่อไปได้ระยะหนึ่ง ก่อนรักษาด้วยการผ่าตัดต่อไป

## Cyanotic congenital heart disease with increased pulmonary vasculature

โรคสำคัญในกลุ่มนี้ คือ Transposition of the great arteries (TGA), Total anomalous pulmonary venous return (TAPVR) และ Truncus arteriosus (TA) ทุกโรคพบน้อย และต้องการการรักษาฉุกเฉินโดยผู้เชี่ยวชาญ

TGA มี aorta ออกมาจาก right ventricle มี pulmonary artery ออกจาก left ventricle ทารกยังมีชีวิตอยู่ได้ระยะหนึ่งเพราะเลือดดำอาจไปปอดได้เล็กน้อยทาง patent foramen ovale (PFO) หรือ PDA และมีเลือดแดงไปเลี้ยงร่างกายได้เล็กน้อยทาง PFO หรือ PDA เช่นกัน แต่เมื่อ ductus arteriosus ปิดทวารจะเสียชีวิตจัดเป็น duct-dependent congenital heart disease เช่นกัน จำเป็นต้องให้ยา prostaglandin E1 หยดเข้าหลอดเลือดดำเพื่อเปิด ductus arteriosus ช่วยให้ทารกรอดต่อไปได้ระยะหนึ่ง ก่อนรักษาด้วยการผ่าตัดต่อไป ผู้เชี่ยวชาญอาจเจาะช่องระหว่างผนังหัวใจห้องบน (balloon atrial septostomy, BAS) ช่วยแทนการใช้ยาได้