



มหาวิทยาลัยมหิดล
คณะแพทยศาสตร์
ศิริราชพยาบาล

ส่วนที่ 4

โรคหัวใจ พิการแต่กำเนิด

ชนิดวิกฤตในการก่อกำเนิดและเด็กเล็ก

กลุ่มโรคชนิดระบบไหลเวียนเลือดไป
เลี้ยงร่างกายและไปปอดพื้งพื้ง
ductus arteriosus

บทที่ 23-24

ส่วนที่

4

กลุ่มโรคชนิดระบบไหลเวียนเลือด
ไปเลี้ยงร่างกายและไปปอดฟุ้งฟิง

ductus arteriosus

(ductal dependent systemic and
pulmonary circulation)

โรคหลอดเลือดแดงใหญ่อกสลับที่

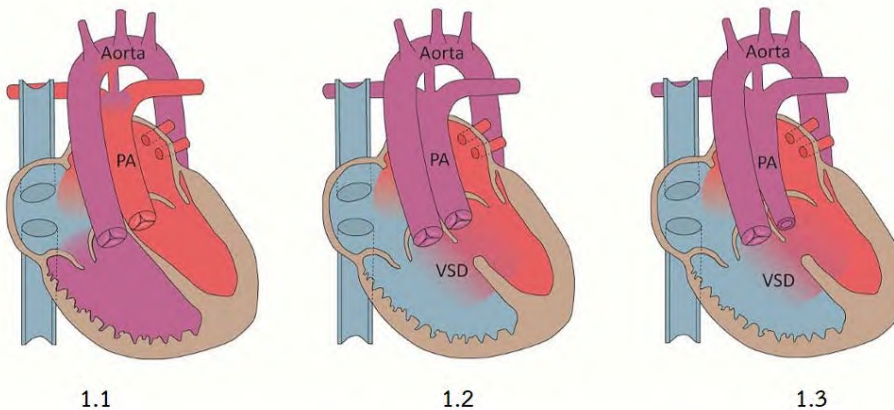
D-Transposition of the Great Arteries

- บทนำ
- พยาธิสภาพ
- พยาธิสรีรวิทยา
- ลักษณะอาการทางคลินิก
- การดำเนินโรค
- การรักษา
- สรุป
- เอกสารอ้างอิง

บทนำ

D-transposition of the great arteries (d-TGA) เป็นความผิดปกติของหลอดเลือดแดงพัลโมนารี (main pulmonary artery, MPA) และหลอดเลือดแดงเอออร์ตา (aorta) ออกสลับที่กัน (ventriculo-arterial discordant) ตามปกติ aorta มีตำแหน่งอยู่ด้านหลังขวาต่อ MPA และออกจากหัวใจห้องล่างซ้าย (left ventricle, LV) ในขณะที่ MPA ออกจากหัวใจห้องล่างขวา (right ventricle, RV) และวางตัวหน้าต่อ aorta แต่ใน d-TGA หลอดเลือดทั้ง 2 เส้นนี้อยู่สลับตำแหน่งตรงข้ามกับภาวะปกติ โดยพบว่า aorta อยู่ที่ตำแหน่งหน้าและขวาต่อ MPA และ aorta ออกจาก RV, MPA ออกจาก LV โรค d-TGA จัดเป็นโรคหัวใจชนิดเขียวที่พบบ่อยในทารกแรกเกิด พบได้ประมาณ 0.30 (0.27–0.32) ในทารกแรกเกิด 1,000 รายหรือประมาณร้อยละ 3.82 (3.45–2.42) ของโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด⁽¹⁾ พบว่าปัจจัยภายนอก เช่น มารดามีภาวะเบาหวานระหว่างตั้งครรภ์ มารดาได้รับวิตามินเอ หรือ ibuprofen ติดเชื้อไขหวัดใหญ่ ถือเป็นปัจจัยเสี่ยงของการเกิด d-TGA โอกาสเกิดโรคซ้ำในครอบครัวมีต่ำเพียงร้อยละ 1.4⁽²⁾

พยาธิสภาพ



รูปที่ 1 แสดง concordant atrioventricular connections และ discordant ventriculoarterial connections แบบต่าง ๆ ใน D-transposition of great arteries (d-TGA) รูปที่ 1.1 เป็น d-TGA with intact ventricular septum (simple TGA) รูปที่ 1.2 เป็น d-TGA with ventricular septal defect (VSD) และรูปที่ 1.3 เป็น d-TGA with VSD with pulmonary stenosis (left ventricular outflow tract obstruction)

เนื่องจากอาจพบ d-TGA ร่วมกับความผิดปกติอื่นที่ซับซ้อนได้ เช่น double outlet right ventricle, single ventricle ในบทนี้ผู้เขียนจะขอกล่าวถึงเฉพาะ d-TGA ชนิดไม่ซับซ้อน คือ d-TGA ที่มีความผิดปกติของหลอดเลือดแดงออกจากหัวใจห้องล่างสลับกัน (ventriculoarterial discordant) โดยที่มีหัวใจห้องบนและห้องล่างต่อกันถูกต้องตามปกติ (atrioventricular concordant) กล่าวคือ หัวใจห้องบนซ้าย (left atrium, LA) ต่อกับ LV และหัวใจห้องบนขวา (right atrium, RA) ต่อกับ RV โดยทั่วไปมักแบ่ง TGA ออกเป็น 3 ลักษณะตามความผิดปกติที่พบร่วม (รูปที่ 1) คือ

1. TGA with intact ventricular septum หรือ simple TGA
2. TGA with ventricular septal defect (VSD)
3. TGA with VSD and left ventricular outflow tract obstruction

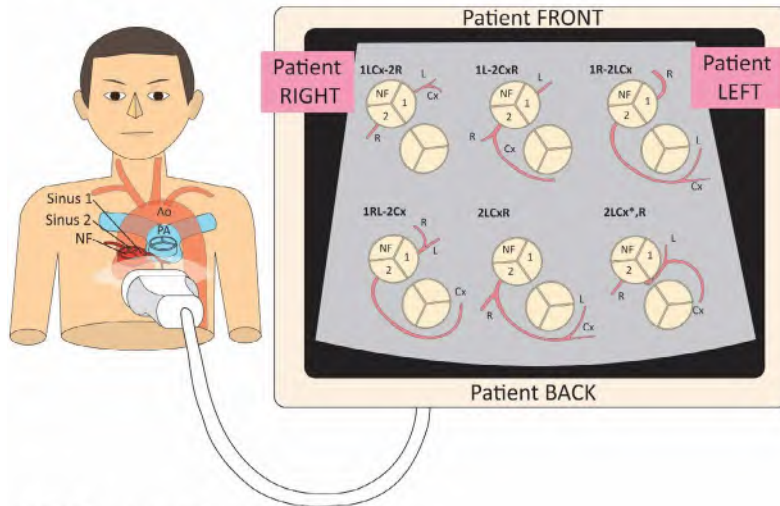
VSD ที่พบใน d-TGA เป็น perimembranous type บ่อยที่สุด และยังพบ VSD ที่พบร่วมกับ malalignment ของ outlet septum ไปทางด้านหลัง (posterior malalignment) คือ ไปทาง MPA ทำให้เกิด left ventricular outflow tract obstruction แต่ในบางรายที่มี malalignment ของ outlet septum ไปทางด้านหน้า จะทำให้ MPA บางส่วนออกจาก RV และในกรณีที่มีการเบี่ยงไปด้านหน้ามาก อาจส่งผลให้หลอดเลือดแดงใหญ่ทั้ง 2 เส้นออกจาก RV ซึ่งเป็นลักษณะที่เรียกว่า double outlet right ventricle (DORV) with subpulmonic VSD หรือ Taussig-Bing anomaly นอกจาก VSD สองลักษณะที่กล่าวแล้ว ยังสามารถพบลักษณะ muscular type ที่ตำแหน่ง inlet, outlet, apical หรือ muscular ได้ ส่วน canal type เกิดจากความผิดปกติในส่วน atrioventricular septum และ doubly committed subarterial type ซึ่งมี VSD อยู่ใต้ต่อหลอดเลือดแดงทั้ง 2 เส้น ขนาดของ VSD มีผลต่อการวางแผนรักษาผู้ป่วย พบว่าขนาดของ perimembranous และ muscular type เท่านั้นที่มีโอกาสเล็กลงได้

Left ventricular outflow tract obstruction (LVOTO) พบได้จากหลายสาเหตุ เช่น ความผิดปกติที่ลิ้นพัลโมนารี การเบี่ยงของ outlet septum ไปทางด้านหลัง และความผิดปกติของการเกาะของลิ้นหัวใจไมตรัล

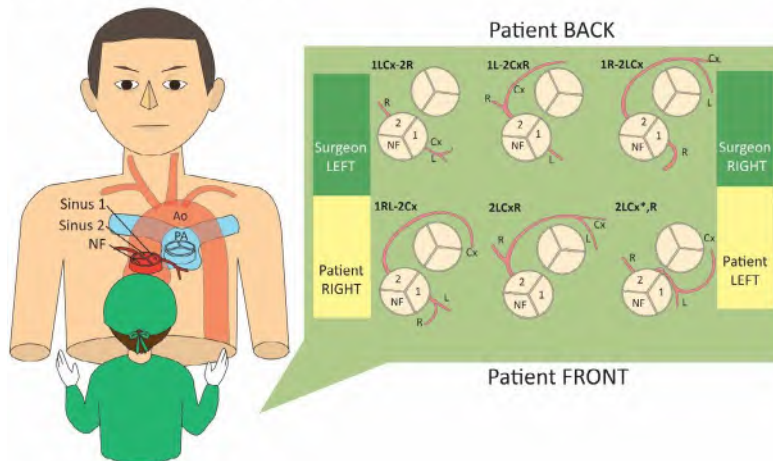
หลอดเลือดแดงโคโรนารี (coronary artery) ใน d-TGA มีลักษณะที่แตกต่างกัน และส่งผลต่อการวางแผนการผ่าตัด ในปัจจุบันมีการแบ่งลักษณะความแตกต่างของ coronary artery ได้หลายแบบ ผู้นิพนธ์ขอเลือกใช้การแบ่งประเภทตาม The modified Leiden Convention^(3,4) ซึ่งการแบ่งแบบนี้สามารถใช้ในผู้ป่วย TGA และ DORV การเรียก sinus ของ aortic valve แบ่งเป็น 3 sinuses คือ non-facing, right-handed sinus หรือ sinus 1 และ left-handed sinus หรือ sinus 2 (รูปที่ 2) การเรียก right coronary artery (RCA) จะแทนด้วยอักษร R, left anterior descending artery (LAD) แทนด้วยอักษร L และ left circumflex artery (LCx) แทนด้วย Cx ดังนั้นในผู้ป่วย d-TGA ที่มี coronary arteries ออกปกติ (usual type) คือ RCA ออกจาก left handed sinus ส่วน LAD และ LCx ออกจาก right handed sinus จึงเรียกว่า 1LCx-2R ซึ่งเป็นชนิดที่พบบ่อยที่สุด นอกจากนี้อาจพบ

การออกลักษณะอื่นได้ คือ 1L-2CxR, 1R-2LCx, 1LR-2Cx, 2LCxR เป็นต้น (รูปที่ 2) การวินิจฉัยลักษณะของ coronary arteries ในโรคนี้มีความสำคัญต่อการวางแผนผ่าตัดรวมถึงผลการรักษาในระยะยาว

2.1 Sonographer's view



2.2 Surgeon's view



รูปที่ 2 ลักษณะของ coronary artery แบบต่าง ๆ ตาม The modified Leiden Convention ตาม surgeon's view ซึ่งมองจาก non facing sinus ด้านหน้าไปด้านหลัง แต่หากเมื่อมองจากการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (sonographer's view) จะเห็นภาพกลับบนลงล่างจาก surgeon's view

ความผิดปกติอื่นที่พบได้ใน d-TGA คือ coarctation of aorta หรือ interrupted aortic arch, atrioventricular septal defect (AVSD) และ juxta-position of atrial appendages ซึ่งความผิดปกติของ atrial appendages นี้มีความสำคัญที่ต้องทราบในขณะที่ทำ balloon atrial septostomy และยังส่งผลการต่อการผ่าตัด atrial switch operation

พยาธิสรีรวิทยา

จากลักษณะของโครงสร้างที่ผิดปกติใน d-TGA ทำให้มีการไหลเวียนของเลือดเป็นลักษณะคู่ขนาน หรือ parallel circuit กล่าวคือ เลือดดำที่มีปริมาณออกซิเจนต่ำจะเข้าสู่หัวใจห้องขวาและไหลไปสู่ aorta ส่วนเลือดแดงที่มีปริมาณออกซิเจนสูงจะเข้าสู่หัวใจห้องซ้ายและไปสู่ MPA หากไม่มีการผสมกัน (mixing) ระหว่าง 2 circuit นี้ เลือดดำจะไม่สามารถไปแลกเปลี่ยนก๊าซออกซิเจนที่ปอดได้ ผู้ป่วยจะมีการเขียวมาก ทางเชื่อมระหว่าง 2 circuit เกิดได้ 3 ระดับ คือ ระดับ atrium ได้แก่ atrial septal defect (ASD) หรือ patent foramen ovale (PFO) ระดับ ventricle ได้แก่ VSD และระดับนอกหัวใจ คือ patent ductus arteriosus (PDA), bronchial artery และ thebesian vein

ในช่วงทารกอยู่ในครรภ์มารดา เลือดที่มีออกซิเจนสูงจากมารดาจะเข้าสู่หัวใจห้องขวาและส่งต่อไปยัง aorta ไม่มีผลผิดปกติต่อทารกในครรภ์ แต่เมื่อคลอด การไหลเวียนของเลือดจะมีการปรับเปลี่ยนในระยะแรกที่ยังมีความดันเลือดปอดสูง เลือดจาก MPA ซึ่งเป็นเลือดที่มีปริมาณออกซิเจนสูงจะไหลผ่าน PDA เพื่อไปยัง aorta ส่วนล่าง ลักษณะเช่นนี้จึงทำให้ตรวจร่างกายพบว่ามีระดับความเข้มข้นของออกซิเจน (oxygen saturation, SpO₂) ที่ขาหรือส่วนล่างของร่างกายสูงกว่าแขนหรือส่วนบนของร่างกาย ที่เรียกว่า reverse differential cyanosis นอกจากนี้เนื่องจากความดันเลือดปอดที่สูง จะส่งผลให้ left atrial pressure สูง เลือดจึงไหลจาก LA ไปยัง RA ผ่านทาง PFO หรือ ASD ทำให้ทารกมีอาการเขียวไม่มาก ต่อมาเมื่อความดันในปอดลดลง ความดันเลือดของ aorta จะสูงกว่า pulmonary artery ทำให้เลือดที่มีออกซิเจนปริมาณต่ำไหลจาก aorta ไปยัง pulmonary artery จึงตรวจร่างกายได้ SpO₂ ต่ำเท่า ๆ กันทั้งส่วนบนและส่วนล่างของร่างกาย ในระยะต่อมาเมื่อ PDA มีขนาดเล็กลงหรือปิด จะทำให้มีเลือดไหลไปยัง pulmonary artery ลดลง ส่งผลให้เลือดกลับมาที่ LA ลดลง จนทำให้ LA pressure สูงกว่า RA pressure ไม่มาก หากทารกมี ASD ขนาดไม่ใหญ่พอร่วมด้วย การผสมกันของเลือดในระดับ atrium ลดลง จะทำให้ทารกเขียวมากขึ้นได้ การรักษาเบื้องต้นเมื่อทารกที่เป็น simple TGA และมีอาการเขียวมาก จึงจำเป็นต้องให้ยา prostaglandin E1 (PGE1) เพื่อให้มีการเปิดอยู่ของ PDA ร่วมกับ balloon atrial septostomy หากผู้ป่วยมี interatrial communication ไม่เพียงพอ เมื่อผู้ป่วยทำ balloon atrial septostomy แล้ว จะมีการไหลเวียนระหว่าง atrium ทั้งสองเพียงพอ (bidirectional flow) เลือดแดงและเลือดดำผสมกันดีขึ้น อาการเขียวจะลดลง ผู้ป่วยส่วนใหญ่จึงสามารถหยุด PGE1 ได้ในเวลาต่อมา

นอกจากระดับหัวใจห้องบนและ PDA แล้ว ความผิดปกติอื่นที่พบร่วม จะส่งผลต่อพยาธิสรีรวิทยาของผู้ป่วยแต่ละราย ในผู้ป่วย TGA with VSD จะมีเลือดจาก RV ผ่านไปยัง LV ส่งผลให้เลือดที่มีปริมาณออกซิเจนต่ำผ่านไปปอดมากขึ้น ดังนั้นผู้ป่วย TGA with VSD จึงมักมี SpO₂ สูงกว่าผู้ป่วย TGA with

intact ventricular septum และการที่ผู้ป่วยมี VSD ขนาดใหญ่จะทำให้ความดันของหัวใจห้องล่างทั้งสองฝั่งไม่ต่างกัน ส่งผลให้ LV ยังรับความดันที่สูง ปัจจุบันจะส่งผลต่อการผ่าตัด สำหรับผู้ป่วย TGA with VSD and left ventricular outflow tract obstruction จะมี pulmonic stenosis ทำให้เลือดไปปอดได้จำกัดตามความรุนแรงของการตีบนี้

ลักษณะอาการทางคลินิก

อาการและอาการแสดงของทารกแต่ละรายจะขึ้นอยู่กับความผิดปกติที่พบร่วม โดยทั่วไปทารกมักได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่แรกเกิด เนื่องจากมีอาการเขียวมากจนทำให้แพทย์สังเกตพบ เช่น รายที่มี d-TGA with intact ventricular septum อาจมี SpO_2 ต่ำได้ถึงร้อยละ 60-80 ขึ้นอยู่กับขนาดของ ASD และ PDA แต่ในบางรายที่ทารกมี VSD ขนาดใหญ่ หรือพบร่วมกับ ASD และ PDA ขนาดใหญ่ ทารกกลุ่มนี้แพทย์อาจไม่สังเกตเห็นอาการเขียวได้ เช่น SpO_2 อยู่ในระดับประมาณร้อยละ 80-90 แต่ทารกจะมีอาการของภาวะหัวใจวายจากการที่มีเลือดไปปอดมาก เช่น มีอาการหายใจเร็ว แต่มีอาการเขียวไม่มาก ทำให้อาจตรวจไม่พบความผิดปกติในช่วงทารกได้ ในปัจจุบันการตรวจ pulse oximetry screening เพื่อหา critical congenital heart defects ช่วยทำให้สามารถวินิจฉัยความผิดปกตินี้ได้มากขึ้น ในทารกที่มี d-TGA with VSD มักมีอาการเขียวร่วมกับอาการของหัวใจวาย หากมี LVOTO หรือ PS ร่วม จะมีอาการหัวใจยาลดลง ขึ้นกับระดับความรุนแรงของ pulmonic stenosis คือ ถ้ามีการตีบมาก ทารกจะแสดงอาการเขียวมาก แต่หากมีการตีบน้อย ทารกจะแสดงอาการเขียวน้อยและมีอาการหัวใจวายมากกว่า

ทารกที่มี d-TGA ทุกรายจะตรวจพบเขียวร่วมกับอาการแสดงของหัวใจวาย แต่ความรุนแรงเหล่านี้ขึ้นอยู่กับความผิดปกติที่พบร่วม แนะนำให้ตรวจระดับ SpO_2 และวัดความดันเลือดที่แขนและขา ในผู้ป่วยทุกราย จะช่วยให้บอกถึงพยาธิสรีระของทารกในขณะนั้น โดยทั่วไปทารกที่มี d-TGA จะมี SpO_2 ต่ำเท่า ๆ กันทั้งที่แขนและขา ซึ่งพบเหมือนกับผู้ป่วย persistent pulmonary hypertension หรือ severe lung parenchymal disease แต่ทารกที่มี d-TGA มักไม่มีอาการหอบเหนื่อยมาก อาจแสดงอาการเพียงหายใจเร็วแต่ไม่มาก เช่น หายใจประมาณ 60-70 ครั้งต่อนาที แต่ไม่มีอาการของ respiratory distress อื่น ๆ ในขณะที่ทารกที่มีปัญหาทางด้านปอดจะมีอาการ respiratory distress มากกว่า นอกจากนี้เมื่อให้ออกซิเจนในทารกที่มี d-TGA จะพบว่าระดับ SpO_2 ไม่มีการเปลี่ยนแปลงหรือเปลี่ยนแปลงเพียงเล็กน้อย สามารถตรวจด้วยวิธีที่เรียกว่า hyperoxia test หากตรวจพบ reverse cyanosis คือ ระดับ SpO_2 ที่แขนต่ำกว่าที่ขา (reverse differential cyanosis) จะบ่งบอกถึงทารกมีภาวะ d-TGA ร่วมกับ pulmonary hypertension หากตรวจพบว่า reverse differential cyanosis

ร่วมกับมีความดันเลือดที่ต่ำกว่าที่แขน จะทำให้สงสัยว่าทารกน่าจะมี d-TGA ร่วมกับ coarctation of aorta หรือ interrupted aortic arch ในทารกที่แสดงอาการของ low cardiac output syndrome คือ ความดันเลือดต่ำร่วมกับอาการเขียวมากจะพบในทารก d-TGA ที่มีการผสมการของเลือดได้ไม่ดี เช่น มี ASD หรือ PDA ขนาดเล็ก การตรวจหัวใจในทารกกลุ่มนี้ อาจฟังได้ single S2 จากการที่ aorta และ pulmonary artery เรียงตัวกันในแนวหน้าหลัง ทำให้เสียงการปิดของ aortic valve (A2) ดังกลบ เสียงปิดของ pulmonic valve (P2) ในทารก d-TGA with intact ventricular septum มักตรวจไม่พบเสียงฟู่หรือได้ยิน systolic murmur เบา ๆ จาก PDA ในขณะที่ทารก d-TGA with VSD จะตรวจพบ pansystolic murmur อาจจะเบาในช่วงแรก และได้ยินดังขึ้นเมื่อความต้านทานในปอดลดลง ร่วมกับ diastolic rumbling ที่ apex ในรายที่มี VSD ขนาดใหญ่ ส่วนทารกที่เป็น d-TGA with VSD with LVOTO จะได้ยินเสียง systolic ejection murmur ที่ left upper parasternal border จาก pulmonic stenosis ซึ่งระดับความดังจะขึ้นกับความรุนแรงของการตีบ

การตรวจคลื่นไฟฟ้าหัวใจ

ในทารกมักไม่พบความผิดปกติที่ชัดเจน เนื่องจากมักพบ QRS axis อยู่ในช่วง 90-180° ร่วมกับมี right ventricular hypertrophy ซึ่งไม่ต่างจากทารกปกติ ในรายที่พบ biventricular hypertrophy อาจพบในรายที่มี left ventricular outflow tract obstruction

ภาพถ่ายรังสีทรวงอก

จะพบลักษณะเลือดไปปอดปกติหรือมาก ขึ้นอยู่กับความผิดปกติที่พบร่วม เช่น ในทารกที่มี VSD จะพบลักษณะเลือดไปปอดมาก มักพบว่าขนาดของหัวใจโตกว่าปกติ บางรายอาจเห็นลักษณะเฉพาะที่เรียกว่า “egg on string” (รูปที่ 3) เนื่องจาก aorta และ pulmonary artery มีการเรียงตัวกันในแนวหน้าหลัง จึงทำให้ cardiac base แคบลง แต่ในบางรายอาจไม่เห็นลักษณะนี้ถ้ามีเงาของต่อม thymus



รูปที่ 3 ภาพถ่ายรังสีทรวงอกของทารกที่มี d-TGA แสดงให้เห็นหัวใจโตเล็กน้อย มีเลือดไปปอดมาก ร่วมกับมี cardiac base ที่แคบ

การตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (echocardiography)

เมื่อเริ่มตรวจจะพบว่าภาพ parasternal long axis มีลักษณะของหลอดเลือดใหญ่ทั้ง 2 เส้นออกจากหัวใจเป็นแนวยาวเรียงตัวขนานกัน และเมื่อหมุนมือไปยังภาพ parasternal short axis จะเห็นลักษณะของ aorta และ pulmonary artery เป็นแนวตัดขวางทั้งคู่ ซึ่งภาพเหล่านี้เกิดขึ้นเนื่องจากทารก d-TGA จะมีการเรียงตัวของหลอดเลือดที่ผิดปกติ ดังรูปที่ 4-7 การตรวจนี้จะยืนยันความสัมพันธ์ของหลอดเลือดที่ออกจากห้องหัวใจ โดยจะพบว่าหลอดเลือดซึ่งมี coronary artery คือ aorta ออกจาก RV และหลอดเลือดที่มีการแตกเป็นเส้นด้านซ้ายและขวา คือ pulmonary artery ออกจาก LV ดังรูปที่ 4-7 นอกจากการวินิจฉัย d-TGA แล้ว ควรตรวจหาความผิดปกติร่วมที่สำคัญ คือ VSD, pulmonic stenosis เพื่อแยกลักษณะความผิดปกติ สำหรับ VSD ควรตรวจดูตำแหน่งของ VSD และขนาดของ VSD เพื่อวางแผนการผ่าตัดในช่วงเวลาที่เหมาะสม ตรวจลักษณะและความรุนแรงของ pulmonic stenosis ว่าเกิดจากระดับใด เช่น subvalvular หรือ valvular (รูปที่ 8) ขนาดและตำแหน่งของ semilunar valve เป็นสิ่งที่ต้องประเมิน นอกจากนี้การตรวจดู PDA และ ASD เป็นสิ่งสำคัญเพื่อบ่งบอกความรีบด่วนในการรักษา คือ ขนาดของ PDA รวมถึงทิศทางไหลของเลือด และขนาด ASD หรือ PFO รวมถึงความแตกต่างกันของความดันระหว่างหัวใจห้องบน โดยทั่วไปหาก ASD หรือ PFO มีขนาดเล็ก พบมีลักษณะการเบี่ยงผนังไปทางด้านขวา หรือมี mean gradient มากกว่า 2 มม.ปรอท จะถือว่า ASD มีการตีบแคบ ทารกควรได้รับการรักษาโดย balloon atrial septostomy ในรายที่วินิจฉัยช้า อาจต้องมีการประเมินเพิ่มเติมว่าสามารถผ่าตัด arterial switch operation (ASO) ได้หรือต้องผ่าตัด staged ASO โดยพิจารณาจากรูปร่างของ LV มีลักษณะแบน (banana liked), left ventricular mass index น้อยกว่า 35 กรัม/ตร.ม. และ LV/RV pressure ratio < 0.6 เป็นข้อบ่งชี้ที่ต้องผ่าตัด staged ASO^(5,6)

การตรวจ echocardiography สามารถให้การวินิจฉัยและวางแผนการรักษาในทารกได้เกือบทั้งหมด ทารกบางรายที่ต้องทำหัตถการสวนหัวใจ เช่น balloon atrial septostomy อาจได้รับการฉีดสีเพื่อดูลักษณะของหลอดเลือด การฉีดสีด้วยการสวนหัวใจซึ่งได้รับความนิยมน้อยลงเนื่องจากมีโอกาสดังกล่าวแทรกซ้อนได้มากกว่า การตรวจเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ หรือเอ็มอาร์ไอหัวใจจึงเป็นทางเลือกที่ดีกว่าในกรณีที่ภาพจากการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงไม่ชัดเจน เช่น ลักษณะของหลอดเลือด coronary arteries, coarctation of aorta แต่การตรวจเอกซเรย์คอมพิวเตอร์และเอ็มอาร์ไอหัวใจมักจะใช้สำหรับการตรวจติดตามระยะยาวเพื่อดูภาวะแทรกซ้อนหลังการผ่าตัด