

Синдром на хипопластичното ляво сърце (HLHS)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява синдромът на хипопластично ляво сърце (hypoplastic left heart syndrome – HLHS), какви са причините за настъпването му и какви са последиците от поставянето на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява синдромът на хипопластично ляво сърце?

Синдромът на хипопластично ляво сърце е рядка и комплексна вродена сърдечна малформация (ВСМ), при която лявата половина на сърцето е критично недоразвита и не може да поддържа нормалния приток на кръв към тялото.

Какви са причините за възникване на синдрома на хипопластично ляво сърце?

Причините за появата на синдрома на хипопластично ляво сърце са неясни и най-вероятно са многофакторни. Това е рядко срещано състояние – наблюдава се при около 1 на 5000 живородени. Въпреки че е относително рядко, на него се падат до 23% от смъртните случаи, свързани с вродени сърдечни аномалии в първата седмица от живота. В някои случаи със синдрома на хипопластично ляво сърце се наблюдават асоциирани генетични или хромозомни аномалии. Повечето случаи обаче възникват случайно, без ясна причина. По-малко от една трета от фетусите със синдром на хипопластично ляво сърце ще имат асоциирани допълнителни проблеми в други органи.

Каква е връзката между синдрома на хипопластично ляво сърце и хромозомните аномалии?

Хромозомите съхраняват по-голямата част от генетичната информация в клетката. Обикновено имаме 46 хромозоми, съчетани по двойки, по 23 от всеки родител. В някои случаи броят на хромозомите е различен от 46. Това представляват т.нар. бройни хромозомни аномалии. Например хората със синдром на Даун имат допълнителна 21-ва хромозома. Често срещани бройни хромозомни аномалии, асоциирани с HLHS, са синдромът на Търнър, тризомия 13 и тризомия 18. Освен хромозомни аномалии са докладвани множество генетични синдроми, включително синдром на Нунан, синдром на Смит-Лемли-Опитц, синдром на Холт-Орам и др.

Трябва ли да се извършат допълнителни изследвания?

Много жени избират да извършат допълнителни изследвания, за да получат повече информация за състоянието на бебето. Възможните тестове зависят от добрата медицинска практика на местно ниво и наличните ресурси. Изследванията, за които можете да попитате, включват:

- Детайлно ултразвуково изследване на всички органи и системи на плода (фетална морфология), за изключване на други структурни аномалии на плода.

Синдром на хипопластичното ляво сърце (HLHS)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

- Фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване на сърцето на бебето от специалист по фетална медицина или от педиатър кардиолог.
- Амниоцентеза за изключване на асоциирани хромозомни аномалии на плода. Това е инвазивна процедура, при която чрез тънка игла през корема на бременната се взема малко количество околоплодна течност под постоянен ехографски контрол.
- Разширено генетично изследване за търсене на асоциирани генетични синдроми на плода (след амниоцентеза).

За какво трябва да следя по време на бременност?

Плодовете със синдром на хипопластично ляво сърце са изложени на риск от редица проблеми по време на бременността – прогресиращо увреждане на сърдечната функция, изоставане в темпа на фетален растеж и др. По тази причина се препоръчват редовни ултразвукови прегледи на всеки 4 до 6 седмици. При някои бебета със синдром на хипопластично ляво сърце е възможно извършването на високоспециализирана вътреутробна интервенция. В тези подбрани случаи се стимулира растежа на лявата половина на сърцето и се предотвратява повишеното налягане и увреждането на развиващите се белодробни съдове, което от своя страна е свързано с подобряване на клиничния изход.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Бebetата със синдром на хипопластично ляво сърце може да нямат видими проблеми в първите няколко дни от живота, докато физиологичните шънтове на феталното кръвообращение (ductus arteriosus и foramen ovale) са все още отворени. След тяхното затваряне обаче бързо се развиват клинични симптоми като синкав цвят на кожата, отслабени пулсации и проблеми с дишането. Пулсоксиметрията е лесно достъпно и осъществимо изследване за определяне на количеството кислород в кръвта на бебето. Понижените нива на кислород могат да бъдат признак на синдрома на хипопластично ляво сърце, преди да се появят каквито и да било клинични симптоми.

Лекарят може да открие подобни клинични признаци или да чуе необичаен сърдечен шум (необичаен звук, причинен от неправилното протичане на кръвта). При наличие на подобни признаци, лекарят може да назначи ехокардиография или други изследвания, за да се постави окончателна диагноза. Ехокардиографията ще се използва за дългосрочно проследяване на здравословното състояние на детето.

Бebetата, които имат синдром на хипопластично ляво сърце с асоциирани хромозомни аномалии, обикновено имат още повече проблеми след раждането. Това зависи до голяма степен от естеството на генетичното нарушение.

Синдром на хипопластичното ляво сърце (HLHS)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Третирането на синдрома на хипопластично ляво сърце налага използването комплексен подход включващ медикаментозно и хирургично лечение. Скоро след раждането се налага извършването на множество операции (в определена последователност), за да се увеличи притокът на кръв към органите и да се заобиколи малката лява страна на сърцето. Тези операции не лекуват синдрома на хипопластично ляво сърце, но се опитват да възстановят функцията на сърцето и да се осигури изпомпване на кръвта към органите на бебето.

Оцелелите деца с тази аномалия често пъти имат проблеми през целия си живот. Те се нуждаят от редовни контролни прегледи от детски кардиолог. При пациенти със синдрома на хипопластично ляво сърце аномалията може да прогресира към развитие на сърдечна недостатъчност, може да се стигне до сърдечна трансплантация. Децата с трансплантирано сърце се нуждаят от лекарства до края на живота си, за да се предотврати отхвърлянето на новото сърце от организма им.

Много от оцелелите деца се сблъскват и с широк спектър от предизвикателства, свързани с нервно-психическото развитие. Новородените, претърпели сърдечна операция през първата година след раждането, са изложени на по-висок риск от проблеми в развитието, обучението и поведението на по-късен етап от живота си. Множество фактори могат да повлияят на нервно-психическото развитие на тези деца, включително, свързаните с тях неврологични аномалии, генетични състояния и използваните хирургични техники.

Ще се повтори ли?

При липса на асоциирана генетична аномалия рискът за повторение на тази аномалия е много нисък. Обратното, при наличие на генетична причина, рискът от рецидив следва да бъде уточнен след медико-генетична консултацията със специалист по медицинска генетика.

В семейство с родено едно дете със синдром на хипопластично ляво сърце, рискът от раждане на второ дете с подобно състояние е по-висок (рискът от повторение при следваща бременност се оценява на 2-4%). При семейства с две засегнати деца рискът нараства до 25%.

Синдром на хипопластичното ляво сърце (HLHS)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Какви други въпроси да задам?

- За тежка форма на синдром на хипопластично ляво сърце ли става дума?
- Колко често ще ми се налага да бъде ехографски проследявана?
- Възможна ли е операция по време на бременността?
- Ще има ли полза при моето бебе от вътреутробна интервенция?
- Къде да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането?
- Мога ли да се запозная предварително с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?

Последна редакция август 2022 г.