

Тетралогия на Фало

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

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява тетралогията на Фало, какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от поставянето на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява тетралогията на Фало?

Тетралогията на Фало (ТФ) представлява вродена сърдечна малформация (ВСМ). Наименованието „тетралогия“ (тетра на гръцки означава четири) се определя от обстоятелството, че аномалията се състои от четири анатомични дефекта, които се появяват заедно. Описана е от френския лекар Етиен-Луи Артюр Фало, на когото е кръстена. Четирите елемента на тетралогията на Фало са: пулмонална (белодробна) стеноза, междукамерен дефект (МКД), яздене на аортата и хипертрофия на дясната камера. Среща се при около 1 на 2500 до 1 на 3000 раждания.

Сърцето е съставено от четири кухини – две предсърдия (ляво и дясно) и две камери – (лява и дясна). Камерите изпомпват кръвта от сърцето през два големи артериални съда – белодробната артерия, излизаща от дясната камера и аортата, излизаща от лявата камера. Този кръвоток се регулира от две клапи: белодробната и аортната клапи. При белодробната стеноза белодробната клапа или тъканта непосредствено под нея не се развиват правилно. Това възпрепятства свободното преминаване на кръвта към белите дробове при съкращението на дясната камера. Отворът на клапата е стеснен, а платната ѝ могат да бъдат удебелени и уплътнени. Видът и степента на стеснението са променливи и влияят на количеството кръв, което преминава към белите дробове.

Дясната и лявата камера са разделени от мускулна стена (септум), т.нар. междукамерна преграда. Междукамерният дефект представлява отвор в тази стена и е сред най-често срещаните вродени сърдечни малформации. При тетралогия на Фало аортната клапа се намира (т.е. „язди“) над този дефект. Това позволява смесване на кръвта от дясната и лявата камера преди преминаването ѝ през „яздещата“ аорта. Степента на „яздене“, или каква част от междукамерния дефект е покрита от аортната клапа, варира при отделните пациенти с тетралогия на Фало. Хипертрофията на дясната камера представлява задебеляване на стената на дясната камера. Тя се развива като последица от другите дефекти, тъй като има тенденция да прогресира с течение на времето.

Как възниква тетралогия на Фало?

Тетралогията на Фало е възможно да бъде асоциирана с генетична аномалия. Малформацията може да бъде свързана с микроделеция на 22-ра хромозома (синдром на ДиДжордж) или с тризомия 21 (синдром на Даун). В много случаи причината остава неизвестна.

Тетралогия на Фало

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

Каква е връзката между хромозомните аномалии и тетралогията на Фало?

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. В други случаи се наблюдава промяна в структурата на хромозомите. Хората със синдрома на ДиДжордж имат промяна в информацията в определен фрагмент от 22-ра хромозома. И двете състояния се асоциират с тетралогия на Фало. Следователно, пренаталното диагностициране налага изключване на тези две генетични състояния.

Трябва ли да се извършат допълнителни изследвания?

Вашият лекуващ лекар може да Ви насочи към медико-генетична консултация и последващо генетично изследване. В хода ѝ може да се обсъди извършването на инвазивна пренатална диагностика, като амниоцентеза или биопсия на хорион, последвани от хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране. По този начин ще се изключи наличието на асоцииран генетичен синдром. Задължително се планира извършване на фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване, фокусирано върху сърцето и сърдечносъдовата система на бебето. Прегледът се извършва от специалист по майчино-фетална медицина или детски кардиолог.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Лекуващият Ви лекар вероятно ще назначи серийни ултразвукови изследвания, за да се следи темпа на растеж и да се изключат евентуални признаци на фетално страдание. Възможно е да Ви посъветват да следите броя и интензитета на движенията на бебето през деня.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Тетралогията на Фало може да се коригира чрез отворена сърдечна операция. Успеваемостта на тези процедури се увеличи значително след въвеждането им през 50-те години на миналия век. По литературни данни днес тя достига до около 95%. Много от хората, родени с ТФ и претърпели успешно хирургично лечение, достигат до зряла възраст и вече имат собствени деца.

Всяко дете с тетралогия на Фало е уникално. Времето за извършване на хирургичната корекция зависи от особеностите във всеки конкретен случай. Важно е да се прецизира каква е степента на смесване на кръвта (бедна спрямо богатата на кислород кръв), която се пренася към тялото. В допълнение, следва да се оцени степента на стеноза (стеснение) на изхода на дясната камера. Това пряко влияе на количеството кръв, което се доставя до белите дробове, за да бъде обогатено с кислород. Съответно, това

Тетралогия на Фало

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

определя клиничните симптоми на бебето след раждането. Първата цел на операцията е да се затвори междукламерния дефект, за да може лявата камера да изпомпва само богатата на кислород (оxygen) кръв през аортата към тялото и мозъка. Втората цел е да се разшири изхода на дясната камера, така че кръвта да преминава свободно от нея към белодробната артерия и оттам – към белите дробове. Нивото на кислород в кръвта (кислородната сатурация) на Вашето бебе ще бъде постоянно проследявано. Вероятно след раждането при необходимост ще бъдат извършени допълнителни ултразвукови и други образни изследвания, като например рентгенова снимка на гръдния кош, компютърна томография и др. Екипът от детски кардиолози и детски кардиохирурзи ще оцени сърдечната анатомия на Вашето бебе и ще разработи оптимален план за лечение и операция.

Ще се повтори ли?

В определена част от случаите с тетралогия на Фало има генетичен компонент, поради което братята и сестрите на засегнатото дете са изложени на по-висок риск от общото население. При наличие на генетична причина, рискът от повторение се определя от вида на генетичния проблем. При някои генетични състояния вероятността от рецидив е рядка, докато при други вероятността от повторение е 1 към 2. Ако не е открита генетична причина, рискът от повторение на заболяването е по-малък от 1 на 10. При следваща бременност Вашият лекуващ лекар ще Ви насочи към ранна фетална морфология и фетална ехокардиография.

Какви други въпроси да задам?

- Това тежка форма на тетралогия на Фало ли е?
- Колко често ще ми се извършват ултразвукови изследвания?
- Къде да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането си?
- Мога ли да се срещна предварително с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?
- Има ли група за подкрепа в нашия район, с която можем да разговаряме?

Последна редакция юни 2024 г.