

Трикуспидална регургитация при ранната фетална морфология (11-14-а г.с.)

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

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява трикуспидалната регургитация (tricuspid regurgitation – TR), какво я причинява и какви са последиците от поставянето на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява трикуспидалната регургитация?

Трикуспидалната клапа свързва дясно предсърдие с дясна камера. Нарича се трикуспидална, защото се състои от три платна, които се затварят, преди сърцето да се съкрати. Когато затварянето не е пълно, част от кръвта се връща назад от камерата към предсърдието – това е т.нар. регургитация. Тази особеност се наблюдава по-често при бебета с хромозомна аномалия, особено синдром на Даун (допълнителна 21-ва хромозома), или със сърдечен дефект. По тази причина, наличието на трикуспидална регургитация се приема като ехографски маркер за подобни аномалии (т.е. покачва риска за тяхното съществуване).

Трикуспидална регургитация обаче може да се наблюдава и при напълно здрави бебета и се счита за ултразвукова находка без ясно обяснение. В хода на комбинирания пренатален скрининг за синдром на Даун установяването на TR повишава вероятността бебето Ви да има хромозомна аномалия. Лекарят ще обсъди с Вас какво означава изчисления индивидуален риск и ще Ви помогне да интерпретирате резултата от теста. Например, изчислен риск от 1:100 означава, че ако 100 бременни получат същия резултат, една от тях ще роди бебе с проблем, а 99 – не.

Интерпретацията на изчисления риск е строго индивидуална. Само Вие можете да прецените какъв риск е приемлив за Вас и дали желаете след получаването на положителен скринингов резултат да приемате извършването инвазивно пренатално изследване с потвърдителен, диагностичен тест, като например вземане на малка проба от плацентата (биопсия на хорион) или малко количество околоплодна течност (амниоцентеза) за последващ хромозомен анализ.

Трябва ли да извърша неинвазивен пренатален тест (NIPT)?

Вашият лекар ще Ви посъветва дали отговаряте на условията за NIPT или по-скоро трябва да обмислите извършването на инвазивен тест.

Каква е връзката между хромозомните аномалии и трикуспидалната регургитация?

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 бебетата със синдром на Даун имат допълнителна 21-ва хромозома.

Бebetата с хромозомна аномалия, обикновено допълнителна 21-ва, 18-а или 13-а хромозома, често пъти имат увеличена нухална транслюценция и/или понякога и

Трикуспидална регургитация при ранната фетална морфология (11-14-а г.с.)

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

трикуспидална регургитация. Това може да се наблюдава и в случаите със сърдечни аномалии, дори при наличие на нормален брой хромозоми.

Трябва ли да направя още изследвания?

Ако резултатът от диагностичния тест е нормален, лекарят вероятно ще Ви предложи да направите подробна фетална морфология, за да се оценят всички структури на плода и по-специално сърцето.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Бременността Ви може да се счита за нормална, след като резултатите от всички проведени тестове са отрицателни (фетална морфология, фетална ехокардиография и хромозомен анализ). Това означава, че не са открити каквито и да е проблеми с бебето и че не се нуждаете от допълнителни специални грижи. Трикуспидалната регургитация се очаква да изчезне спонтанно в хода на бременността.

Ще се повтори ли?

Обикновено трикуспидалната регургитация не се повтаря. При наличие на асоциирана хромозомна аномалия рискът може да бъде леко повишен при следваща бременност.

Какви други въпроси да задам?

- Каква е вероятността бебето ми да има хромозомна аномалия при наличие на изолирана трикуспидална регургитация?
- Мога ли да извърша комбиниран пренатален скрининг и да ми бъде направена оценка на риска за хромозомни аномалии при моето бебе?
- Кой инвазивен тест трябва да избира (биопсия на хорион или амниоцентеза)?
- Какви са рисковете, свързани с тези инвазивни тестове?
- Какви генетични изследвания ще бъдат извършени?
- Ще диагностицират ли тези тестове малки генетични проблеми?
- Трябва ли да се извършат допълнителни специализирани изследвания по време на бременността, за да провери дали трикуспидалната регургитация е свързана с допълнителен сърдечен проблем?
- При изключване на сърдечни и хромозомни аномалии ще бъде ли прегледано бебето ми по-късно в хода на бременността, за да се провери дали трикуспидалната регургитация е изчезнала?

Последна редакция януари 2023 г.