

# Синдром на липсваща пулмонална клапа

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 липсваща пулмонална клапа (absent pulmonary valve syndrome – APVS), какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от поставянето на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

## Какво представлява синдромът на липсваща пулмонална клапа?

Синдромът на липсваща пулмонална клапа е рядка вродена сърдечна малформация (ВСМ). В нормални условия белодробната (пулмоналната) клапа свързва дясната камера с белодробната артерия – голям кръвоносен съд, който отвежда кръвта към белите дробове. Пулмоналната клапа се отваря в рамките на сърдечния цикъл, за да позволи на кръвта да премине от сърцето към белите дробове. При синдром на липсваща пулмонална клапа белодробната клапа липсва или е недоразвита. Липсата на функционална белодробна клапа често води до разширяване (дилатация) на белодробните артерии. Дясната камера може да се разшири поради повишеното натоварване при изпомпването на кръв в белодробните артерии без работеща клапа. Синдромът на липсваща пулмонална клапа може да представлява много тежка форма на тетралогия на Фало (ТФ).

## Какви са причините за синдрома на липсваща пулмонална клапа?

Точната причина за тази сърдечна малформация не е напълно изяснена. Предполага се, че тя включва комбинация от генетично предразположение и въздействие на факторите на околната среда. В много случаи синдром на липсващата пулмонална клапа се появява спорадично (на случаен принцип), без да има установена причина или рисков фактор. Синдромът на липсващата пулмонална клапа често се среща в комбинация с други ВСМ, подобно на тези наблюдавани при тетралогия на Фало. Това предполага, че между двете състояния може да има причинно-следствена връзка.

## Трябва ли да се извършат още изследвания?

Възможно е да бъдете насочена за фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване, което се фокусира върху сърцето на плода. Това изследване оценява по-подробно структурата и функцията на сърцето на бебето. Може да Ви се препоръча медико-генетично консултиране и изследване. Това може да включва извършването на инвазивна пренатална процедура. Според гестационния срок на диагностициране може да Ви се предложи извършване на вземане на проба от хорионните вѐси (биопсия на хорион) – до 14 гестационна седмица или на проба от околоплодната течност (амниоцентеза) – след 16 гестационна седмица. Получената проба ще бъде изследвана за изключване на хромозомни аномалии. При необходимост ще бъдат извършени и други генетични диагностични тестове, като например хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране.

# Синдром на липсваща пулмонална клапа

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

## За какво трябва да следя по време на бременност?

Ще трябва да се провеждат редовни ултразвукови прегледи – фетална морфология и фетална ехокардиография, за да се проследи състоянието и развитието на бебето. Еволюцията на това сърдечно заболяване, което може да се промени в хода на бременността. Можете да се срещнете с мултидисциплинарен екип, включващ акушер-гинеколог, специализиран в областта на проследяване на високорискова бременност, неонатолог (специалист по грижи за новородени) и детски сърдечен хирург, за да обсъдите състоянието на бебето и последващите грижи за него.

## Какво означава това за моето бебе след раждането?

При подходящо медицинско и хирургично лечение много деца със синдром на липсваща пулмонална клапа израстват и водят активен и пълноценен живот. Бебетата с този синдром могат да се нуждаят от незабавни медицински грижи и евентуално от операция след раждането. Следователно, изключително важно е да родите в лечебно заведение, оборудвано за предоставяне на подходящи неонатални грижи, които да отговорят на нуждите на Вашето бебе. Всяко бебе със синдром на липсваща пулмонална клапа е уникално по отношение на това дали съществуват допълнителни сърдечни дефекти, хромозомни аномалии, общото състояние и др., което на практика определя и прогнозата. Трябва да обсъдите с Вашия лекар и мултидисциплинарния екип най-доброто място и начин на раждане, потенциалните бъдещи операции, от които може да се нуждае, необходимите дългосрочни грижи и подкрепата за всякакви допълнителни нужди. Наблюдаващият екип ще Ви посъветва как най-добре да планирате раждането и по-нататъшното поведение.

## Ще се повтори ли?

Всяка бременност е различна и вероятността за повторна поява на този синдром може да варира значително в различните семейства. Медико-генетичната консултация може да осигури персонализирана оценка на риска и информация, в случай на установена генетична причина. При повечето изолирани вродени сърдечни дефекти (без асоцииран генетичен синдром) рискът от повторение при следваща бременност се счита за леко по-висок, но все пак е относително нисък.

# Синдром на липсваща пулмонална клапа

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

## Какви други въпроси да задам?

- Къде да родя?
- Има ли някакви допълнителни изследвания, които трябва да се извършат по време на бременността, за да се оцени допълнително състоянието на бебето ми?
- Можете ли да обясните какво е очакваното лечение и какви са операциите, от които ще се нуждае бебето ми след раждането?
- Какви са потенциалните усложнения и рискове, свързани с този сърдечен дефект и неговото лечение?
- Какви са дългосрочните последици от този сърдечен дефект за здравето, развитието и качеството на живот на детето ми?

Последна редакция януари 2024 г.