

# Ектопия на сърцето

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

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява ектопията на сърцето, какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от диагностицирането на тази аномалия за Вашето бебе и Вашето семейство.

## Какво е ектопия на сърцето?

**Ектопия на сърцето** – ectopia cordis (означава „сърце не на мястото си“) е вроден анатомичен дефект, който се появява поради неправилно развита предна гръдна стена. В резултат на това сърцето частично или изцяло се намира извън гръдния кош на плода.

## Как възниква ектопията на сърцето?

Причините за появява на ектопия на сърцето са неясни. Това е рядка аномалия, която се наблюдава при около 6 на 1 милион бебета. В повечето случаи възниква на случаен принцип. По-голямата част от бебетата с ектопия на сърцето имат и други проблеми, най-често малформации на сърцето и на коремните органи. В някои случаи може да има асоциирани бройни или структурни хромозомни аномалии.

## Каква е връзката между хромозомните аномалии и ектопията на сърцето?

Хромозомите съхраняват по-голямата част от генетичната информация в клетките. Нормално имаме 46 хромозоми, групирани в двойки, по 23 от всеки родител. В някои случаи се наблюдават т.нар. бройни хромозомни аномалии. Например хората със синдром на Даун имат допълнителна 21-ва хромозома. Бебетата с ектопия на сърцето могат да имат различни бройни хромозомни аномалии, например допълнителна 18-а хромозома, липса на X хромозома или допълнителен пълен набор от общо 69 хромозоми (триплоидия).

## Трябва ли да се направят още изследвания?

Много жени предпочитат да извършат допълнителни изследвания, за да разберат повече за състоянието на бебето. Възможно е да се консултирате със специалист по медицинска генетика и вродени заболявания, който да Ви помогне да определите най-добрия подход за изследване на Вашето бебе и Вашето семейство. Можете да се консултирате с проследяващия Ви лекар и/или със специалист по майчино-фетална медицина, за да решите дали прекъсването на бременността е правилният избор за Вас и Вашето семейство.

Наличните изследвания и консултации могат да зависят от това къде се намирате и къде живеете. Изследванията, за които можете да попитате, включват:

- Амниоцентеза представлява инвазивен метод за пренатална диагностика, чрез който се изключват проблеми в броя и структурата на хромозомите. За целта е необходимо вземане на малко количество от околоплодната течност чрез тънка

# Ектопия на сърцето

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

игла, която се вкарва в амниотичния сак през корема на майката под постоянен ултразвуков контрол. Получената проба може да бъде подложена на различни генетични изследвания, като например хромозомен микрочипов анализ и цялостно екзомно секвениране, които разглеждат изключително подробно и задълбочено генетичния състав на плода.

- Фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване на сърцето на бебето
- В редки случаи в напреднала бременност може да се извърши ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), за да се получи допълнителна информация за състоянието на бебето. При този метод за образна диагностика се използват силни магнитни полета и радиовълни, за да се получат подробни изображения на вътрешните структури на тялото. Изследването е безвредно по време на бременност, но е сравнително скъпо и трудоемко.

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

Бебетата с ектопия на сърцето са изложени на риск от различни проблеми по време на бременността. Повечето специалисти препоръчват редовни ехографски прегледи – на всеки 2 седмици. Ултразвуковото изследване ще помогне да се установи дали бебето развива сърдечна недостатъчност поради натиска върху сърцето извън гръдния кош.

## Какво означава това за моето бебе след раждането?

Бебето със сърце извън гръдния кош е изложено на висок риск от други сърдечни дефекти, които могат да наложат операция след раждането. Наличието на асоциирани сърдечни дефекти влошава крайната прогноза. При структурно нормално сърце лекарите могат да се опитат да го върнат обратно в гръдния кош. Това обикновено е трудно, тъй като в повечето случаи сърцето не може да се разположи правилно. При твърде малък гръден кош обратното въвеждане на сърцето в торакалната кухина е невъзможно и обикновено бебето загива.

В случаите с ектопия на сърцето асоциирана с хромозомна аномалия прогнозата след раждането зависи от конкретното генетично нарушение.

При стабилно състояние на бебето кардиохирургът ще направи опит да върне сърцето обратно в гръдния кош чрез една или повече операции. Това ще изисква сложни следоперативни грижи в специализирана болница в продължение на седмици след раждането.

# Ектопия на сърцето

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

## Ще се повтори ли?

При липса на асоциирана генетична причина, рискът ектопията на сърцето да се повтори в следваща бременност е много малък. При установена генетична причина, рискът ще бъде определен след консултация със специалист по медицинска генетика.

## Какви други въпроси да задам?

- Това пълна или частична ектопия на сърцето е?
- Сърцето нормално ли е или има други структурни дефекти?
- Има ли други структурни аномалии освен ектопията на сърцето?
- Колко често ще ми се правят ултразвукови изследвания?
- Ако желая, има ли възможност за прекъсване на бременността?
- Къде да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането си?
- Мога ли да се срещна преди раждането с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?

Последна редакция август 2024 г.