

Пулмонална (белодробна) атрезия с междукामерен дефект

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

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява пулмонална атрезия с междукамерен дефект (pulmonary atresia ventricular septal defect – PA-VSD), какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от диагностицирането на пулмонална атрезия с междукамерен дефект за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява пулмоналната атрезия с междукамерен дефект (PA-VSD)?

Това представлява рядка комплексна вродена сърдечна малформация (ВМ), която се среща при по-малко от 1 на 10 000 бебета. Сърцето изпомпват кръв чрез две големи артерии – аортата и белодробната артерия. Аортата пренася богата на кислород кръв от лявата камера на сърцето към тялото и мозъка. Белодробната артерия пренася бедна на кислород кръв от дясната камера към белите дробове. Кръвотокът от сърдечните камери към големите артерии се контролира от еднопосочно действащи клапи – съответно аортна и белодробна (пулмонална) клапа. При пулмонална атрезия клапата между дясната камера и белодробната (пулмоналната) артерия не се развива правилно. Дясната и лявата камера на сърцето са разделени от мускулна стена, която се нарича междукамерна преграда. Понякога в тази преграда може да се появи отвор, т.нар. междукамерен дефект (ventricular septal defect – VSD). Междукамерните дефекти са много често срещани, в действителност те представляват най-честата форма на сърдечни дефекти, наблюдавани при раждане.

Пренаталната диагноза на пулмонална атрезия с междукамерен дефект се поставя, когато пулмоналната атрезия и VSD се появят заедно. В този случай, поради наличието на дефект в междукамерната преграда, аортната клапа се разполага върху двете камери и започва да „язди“ върху дефекта. Тази комбинация от фактори води до множество промени в анатомията и функцията на сърцето на плода. По-специално се нарушава нормалния кръвоток и доставянето на богата и бедна на кислород кръв, както и последващия растеж на сърдечните камери и останалите кръвоносни съдове. Всеки случай на пулмонална атрезия с междукамерен дефект има уникални анатомични характеристики. Например, степента на яздене на аортата върху междукамерния дефект може да варира, като в някои случаи аортата може да не язди върху дефекта. Както пулмоналната атрезия, така и междукамерния дефект могат да се появят като самостоятелни дефекти. Отделно, те могат да се наблюдават и при други видове сърдечни малформации. Вашият лекуващ лекар ще Ви насочи към специалисти по фетална кардиология (специалист по майчино-фетална медицина или детски кардиолог), за да се постави възможно най-точна диагноза на сърдечната аномалия на Вашето бебе и да се проследи еволюцията на състоянието в хода на бременността.

Как възниква пулмонална атрезия с междукамерен дефект?

В някои случаи на пулмонална атрезия с междукамерен дефект има асоциирана генетична аномалия, но в много други не може да се открие конкретна причина. Тази малформация може да се среща при такива генетични състояния като синдром на Диджордж (промяна в малка част от генетичния материал в хромозома 22) или тризомия 21 (синдром на Даун) и др. Съществува повишен риск от поява на пулмонална атрезия с

Пулмонална (белодробна) атрезия с междукамерен дефект

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

междукамерен дефект при братята и сестрите на предходно родено дете с този дефект, както и при децата на хора със сърдечно заболяване, наречено тетралогия на Фало.

Трябва ли да се направят още изследвания?

Вашият лекуващ лекар може да Ви насочи към медико-генетична консултация и обсъждане на последващо генетично изследване. Това може да включва извършване на инвазивни изследвания като амниоцентеза или биопсия на хорион за изключване на хромозомни аномалии и други генетични диагностични тестове като хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране. Такива тестове могат да предоставят съществена информация относно Вашия индивидуален случай. Освен това, Вашият лекуващ лекар може да Ви насочи към специалисти по сърдечни заболявания на плода, като например специалист по майчино-фетална медицина и/или детски кардиолог. Те могат да проследят еволюцията на сърдечната аномалия на Вашето бебе с фетална ехокардиография: специализирано ултразвуково изследване, насочено към сърцето и сърдечносъдовата система на плода.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Вашият лекуващ лекар вероятно ще назначи серийни ултразвукови изследвания, за да наблюдава внимателно как се развива сърдечната аномалия, как това влияе на растежа и състоянието на бебето Ви с цел изключване на евентуални признаци на фетално страдание. Възможно е да бъдете посъветвани да проследявате движенията на бебето си през деня.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

При пулмонална атрезия с междукамерен дефект кръвотокът от дясната камера към белодробната артерия е блокиран, поради което кръвта не се изпомпва към белите дробове. Същевременно, през дефекта в междукамерната преграда (VSD) се получава смесване на богата с бедна на кислород кръв в лява камера, която от там преминава към аортата.

Дуктус артериозус е малък съд, свързващ белодробната артерия и аортата по време на феталния живот, който обикновено се затваря след раждането. При пулмонална атрезията с междукамерен дефект бебето се лекува с медикаменти, наречени простагландини, за да се предотврати затварянето на дуктус артериозус. По този начин се цели запазване на притока на кръв към белите дробове, чрез заобикаляне на непроходимата белодробна клапа, докато се извърши хирургичната корекция на дефекта. Тази аномалия се лекува със сърдечна операция, при която се създава връзка между дясната камера и белодробната артерия и същевременно се затваря междукамерния дефект. Хирургическият подход е индивидуален, в зависимост от специфичната анатомия и нужди на бебето. Вашето бебе ще бъде прегледано с ехокардиография и други методи за образна диагностика. При необходимост ще бъде извършена рентгенография на гръдния кош, компютърна томография и други методи за

Пулмонална (белодробна) атрезия с междукामерен дефект

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

образна диагностика, за да се помогне на хирурзите при изготвянето на оптимален план за лечение. Обикновено терапевтичното поведение при пулмоналната атрезия с междукамерен дефект включва поредица от операции, за да се коригират анатомичните дефекти постепенно и да се даде възможност на сърцето, белите дробове и кръвоносните съдове да се адаптират.

Ще се повтори ли?

В някои от случаите има асоциирани генетични причини. Както беше споменато, при родено вече едно дете в семейството с пулмонална атрезия с междукамерен дефект, неговите братя и сестри ще бъдат изложени на по-голям риск от този в общата популация. Рискът зависи и от това дали е открита асоциирана генетична причина. При липса на такава рискът от рецидив е по-малък от 5%. Следователно, не е задължително и другите Ви деца да бъдат засегнати. Вашият лекуващ лекар вероятно ще назначи ранна фетална ехокардиография при следваща бременност, за да изключи наличието на сърдечни дефекти на плода.

Какви други въпроси да задам?

- Това тежка форма на пулмонална атрезия с междукамерен дефект ли е?
- Колко често ще ми се правят ултразвукови изследвания?
- Къде да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането?

Последна редакция юли 2024 г.