

Белодробна агенезия и аплазия

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

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представляват агенезията и аплазията на белия дроб, какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от поставянето на диагнозата за Вас и Вашето бебе.

Какво представляват белодробна агенезия и аплазия?

Белодробната агенезия и аплазия представляват изключително редки вродени състояния, характеризиращи се с пълна или почти пълна липса на развитие на белия дроб. То може да засегне единия или двата бели дроба.

Как възниква белодробна агенезия/аплазия?

Причините за появата на това състояние оставят неясни. Предполага се, че има нарушение на нормалното развитие на белодробните пъпки, което започва през 6-ата седмица от вътреутробното развитие.

Каква е връзката между хромозомните аномалии и белодробната агенезия/аплазия?

Белодробната агенезия/аплазия понякога са свързани с други проблеми, включително с хромозомни и генетични заболявания. Поради това се препоръчва извършването на допълнителни изследвания, както в пренаталния живот, така и след раждането на бебето.

Трябва ли да се направят още изследвания?

Първата стъпка е да се потвърди диагнозата и след това да се извърши пълна и комплексна оценка от мултидисциплинарен екип.

Препоръчват се допълнителни изследвания, включително:

- Детайлна фетална морфология
- Ядрено-магнитен резонанс на плода (ЯМР) за потвърждаване на диагнозата
- Амниоцентеза за изключване на хромозомни аномалии – това се прави чрез вземане на малко количество от околоплодна течност с помощта на игла през корема на бременната
- Фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване на сърцето на бебето от специалист.

Белодробна агенезия и аплазия

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

За какво трябва да следя по време на бременност?

По време на бременността е изключително важно да се осигури редовно проследяване от специалист, например лекар по майчино-фетална медицина в център с мултидисциплинарен екип. Първоначално препоръката е да се потвърди диагнозата и да се изследват други свързани аномалии, както е описано по-горе. Важно е провеждането на редовни ултразвукови изследвания, вкл. да се оцени сърдечната функция на бебето и да се планира раждането в специализиран третичен център.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Бебетата с двустранна белодробна агенезия/аплазия (липса и на двата бели дроба) за съжаление не оцеляват след раждането. Тази аномалия се среща изключително рядко и в такъв случай родителите могат да изберат да не продължават бременността.

Бебетата с едностранна белодробна агенезия/аплазия (липсва само единият бял дроб) обикновено се развиват добре, при липса на допълнителни аномалии или заболявания. Ето защо е важно да се извършат описаните по-горе изследвания преди раждането. Много от тези бебета ще трябва да се родят в третичен център, специализиран в отглеждането на деца с вродени аномалии – с трето ниво неонатологично интензивно отделение.

След раждането диагнозата трябва да се потвърди с рентгенови снимки на гръдния кош и по възможност с компютърна томография или ЯМР. Освен това се препоръчва и ехокардиография (ултразвуково изследване на сърцето на бебето), за да се оцени подробно сърдечната анатомия. При необходимост, може да се препоръча повторно генетично изследване.

Ще се повтори ли?

Белодробната агенезия/аплазия не е свързана с генетични заболявания и поради това вероятността да се повтори е изключително рядка. Досега не е съобщавано за повторна поява на това заболяване.

Белодробна агенезия и аплазия

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

Какви други въпроси да задам?

- Прилича ли това на белодробна агенезия/аплазия
- Установява ли се допълнителна аномалия при моето бебе?
- Единият или двата бели дроба са засегнати?
- Какви пренатални тестове трябва да извърша?
- Колко често ще ми се правят ултразвукови изследвания?
- Има ли възможност за лечение по време на бременността?
- Къде да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането си?
- Мога ли да се запозная предварително с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?

Последна редакция септември 2022 г.