

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

Наименование на заболяването

Синдром на Айзенменгер - белодробна артериална хипертония, свързана с вродена сърдечна малформация, група I от Класификацията на Белодробна артериална хипертония - I.4.4

Определение на заболяването

Синдромът на Айзенменгер /СА/ представлява напреднала форма на белодробна артериална хипертония /БАХ/, свързана с вродени сърдечни малформации. (2, 14)

Белодробна хипертония може да се развие във всеки етап на еволюция на вродената сърдечна малформация. Белодробната хипертония в тези случаи не се различава етиологично и патогенетично от първичната /идиопатична/ белодробна артериална хипертония. Налице са обаче съществени разлики по отношение на патофизиологията и лечението на двете форми. Например, пациентите със СА могат да имат хемоптиза, мозъчни съдови усложнения, мозъчни абсцеси, вторична еритроцитоза и аномалии в коагулацията и други проблеми, асоциирани с намалената тъканна оксигенация, което не се наблюдава при първична /идиопатична/ БАХ.

Етиологията на БАХ, оформена на базата на вродени сърдечни малформации, се свързва предимно с наличие на големи интра- и екстракардиални дефекти, които започват като системни към белодробни шънтове и прогресират с времето към тежко повишаване на белодробното съдово съпротивление, което от своя страна резултира в т.нар. обръщане или билатерално шънтиране с поява на цианоза, вторична еритроцитоза, мултиплено органно включване. Развитие на белодробна артериална хипертония може да се наблюдава и при пациенти с коригирани вродени сърдечни малформации. Приблизително 50% от всички пациенти с големи некоригирани междукамерни дефекти, 10% от пациентите с междупредсърден дефект и почти всички пациенти с некоригиран тункус артериозус имат голям риск от развитие на синдром на Айзенменгер /СА/. Видът на подлежащия дефект е изключително важен в прогностично отношение. Данни, свидетелстват, че пациенти с междупредсърден дефект се различават по отношение еволюцията на белодробната съдова компонента, сравнени с пациенти с междукамерен дефект. Появата на хемодинамика на синдром на Айзенменгер води до увеличение на смъртността от 10 – до 12 пъти. Структурните промени в белодробната циркулация са количествено подобни при всички форми на БАХ, но те могат да бъдат качествено различни. Тези разлики могат да възникнат на базата на запазената инициално деснокамерна функция и дебарасирането на повишеното налягане чрез дясно-ляв шънт. (2, 4, 11)

Диагнозата белодробна хипертония се основава в началото на клиничната симптоматика и физикалния преглед. Клиничната симптоматика по принцип не е специфична и може да включва оплаквания от задух, умора, слабост, ангина, суха кашлица и синкопални прояви, свързани с подлежащата вродена кардиопатия. Симптомите в покой се изявяват само при напреднали случаи.

Лечението на пациентите със синдром на Айзенменгер изисква комплексност, която включва начална оценка на тежестта на заболяването, периодична оценка на ефекта от лечението, медикаментозно лечение и/или хирургическо лечение. В момента се приема, че лечението има три основни направления: общи мерки - кислородотерапия, флеботомия, железни препарати, поддържаща терапия. Втората стъпка включва специфични медикаменти, утвърдени за лечение на белодробна хипертония въобще, съобразно прогностичния риск. Третата стъпка включва: комбинации от медикаменти, интензивно лечение, интервенционални методи, кардиобелодробна трансплантация. За разлика от пБАХ не се препоръчва лечение с калциеви антагонисти.

Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)
Q21.8 – други вродени аномалии на сърдечната преграда
Код на заболяването по Orpha code
ORPHA97214 - Eisenmenger syndrome
Епидемиологични данни за заболяването в Република България
<p>Епидемиологичните данни за разпространеността на синдрома на Айзенменгер са базират върху спорадични проследявания, данни от болнични информационни системи /главно БИС на МБАЛ „НКБ” ЕАД/, клинични изпитвания.</p> <p>За първи път от началото на 2013 година въз основа на изграден алгоритъм и референтни центрове в Р България са идентифицирани около 63 пациенти с синдрома на Айзенменгер. (1, 2)</p> <p>Статистическите данни сочат, че 10% от възрастните с вродени сърдечни малформации могат да развият белодробна хипертония, независимо от прогреса на сърдечната хирургия и диагностика. Хирургично лечение при пациенти с високо белодробно съпротивление и доказана вродена сърдечна малформация е изключително рисково. Ако белодробното съпротивление остане високо след оперативно лечение прогнозата остава лоша. Почти 25% от тези пациенти умират.</p> <p>Данни за смъртността между българската популация пациенти се базират върху източници на НЗОК, съобразно броя на обхванатите за лечение до момента пациенти с Айзенменгер синдром. До момента са починали 4 пациенти, което съставлява около 6%.</p>
В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка
<ol style="list-style-type: none"> 1. Гочева Н, М. Цонзарова - Протоколи – НЗОК 2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension 4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93. 11. Ivy DD, SH Abman, RJ Barst et al. Pediatric pulmonary hypertension. J Am Coll Cardiol. 2013;62(25):D117-26. 14. Dimopoulos K, SJ Wort, MA Gatzoulis. Pulmonary hypertension related to congenital heart disease: a call for action. Eur Heart J. 2014;35(11):691-700. <p>Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.</p>
Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз
<p>Данни за заболяването в Европейския съюз могат да бъдат получени от по-големите регистри на отделните страни. (2, 12)</p> <p>През последните 50 години, честотата на СА в западна Европа е намалена с около 50%, във връзка с въвеждането на нови методи в сърдечната хирургия и педиатричната кардиология. Клиничната оценка и лечение традиционно се основават върху палиативни грижи и поддържаща терапия. Данни от Европейски регистър посочват, че около 53% от пациентите с вродени неоперирани сърдечни малформации, развиват СА. Проблемът е, че и при някои оперирани пациенти се наблюдава прогресивно повишаване на белодробното налягане, въпреки успешната хирургическа намеса /напр. при 12% от пациентите с коригиран междупресърден дефект/.</p> <p>По принцип смъртността е най-висока при пациенти със синдром на Айзенменгер /въз основа на данни от Euro Heart Survey/ - 20,6%. Много висока е също честотата на голямо кървене при пациенти с цианоза и прояви на синдрома на Айзенменгер - 17%. Холандски регистър определя годишната заболеваемост около 63,7 случая на един милион население.(2, 4, 5, 10)</p> <p>Преживяемостта на пациентите със синдрома на Айзенменгер за 1, 3 и 5 година от</p>

диагностицирането е съответно 92,3%; 83,8 % и 56, 9 %. (5)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension
4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93.
5. Beghetti M, N Galiè. Eisenmenger syndrome a clinical perspective in a new therapeutic era of pulmonary arterial hypertension. J Am Coll Cardiol. 2009;53(9):733-40.
10. Dimopoulos K, R Inuzuka, S Goletto et al. Improved survival among patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. Circulation. 2010;121(1):20-5.
12. Engelfriet PM, MG Duffels, T Möller et al. Pulmonary arterial hypertension in adults born with a heart septal defect: the Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. Heart. 2007;93(6):682-7.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето

Честотата на белодробна артериална хипертония, свързана с вродени аномалии на сърдечната преграда – синдром на Айзенменгер в Р. България, определена върху броя на обхванатите пациенти от 2013 година насам, напълно отговаря на изискванията за „рядко заболяване”, дефинирани в Закона за здравето на МЗ /14 заболели на 1 млн. население/.

Критерии за диагностициране на заболяването

Диагнозата на белодробната хипертония се базира върху клиничните прояви на вродената сърдечна малформация и функционалните изследвания. Въз основа на тях Ръководството на Европейското кардиологично дружество препоръчва изграждане на диагностичен алгоритъм на диагностична стратегия.

Симптоматиката на белодробната хипертония при синдрома на Айзенменгер не е специфична :цианоза, задух при усилие, умора, слабост, болки, суха кашлица, синкопи, кръвоизливи. Проявите могат да бъдат модифицирани в зависимост от етиологичните причини, с които се свързва появата на заболяването и дали пациентът е подложен на коригираща вродената кардиопатия операция. (2, 12)

Основните изследвания, върху които се основава диагнозата са: електрокардиограма, рентгенография, ехокардиография, тестове за белодробна функция и газов анализ, компютърна томография, ядрено-магнитенрезонанс, кравнитестове и имунология, дясна сърдечна катетеризация с вазореактивен тест, белодробна ангиография. Комбинацията от данни позволява пациентите да бъдат класифицирани като такива с висока, интермедиерна и ниска вероятност за белодробна хипертония. Дясната сърдечна катетеризация /ДСК/ е необходима за потвърждаване диагнозата на белодробна хипертония, за оценка на тежестта на хемодинамичните изменения и за извършване на вазореактивен тест. ДСК се извършва в експертни центрове за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с белодробна хипертония след специална оценка състоянието на пациента. (4, 8)

Диагностичният алгоритъм стартира веднага при суспекция за промяна в белодробното налягане. В случаи на висока или интермедиерна вероятност за белодробна хипертония /клинична симптоматика, ЕКГ, рентгенография, компютърна томография/ се уточнява възможността за допълнително съучастие на болест на лявото сърце или развитие на друго белодробно и/или съдово заболяване. При наличие на тежка белодробна артериална хипертония /деснокамерна дисфункция и изключване на белодробна

болест/, пациентите се насочват към експертни центрове, където задължително се извършва дясна сърдечна катетеризация. Експертните центрове определят тежестта на заболяването при пациенти със синдром на Айзенменгер и конкретния риск при отделния пациент /влошаване на заболяването и настъпване на смърт/. (1, 2, 8, 12)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Гочева Н, М. Цонзарова - Протоколи – НЗОК
2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension
4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93.
8. D'Alto M, VS Mahadevan. Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease. Eur Respir Rev. 2012;21(126):328-37.
12. Engelfriet PM, MG Duffels, T Möller et al. Pulmonary arterial hypertension in adults born with a heart septal defect: the Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. Heart. 2007;93(6):682-7.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Алгоритми за диагностициране на заболяването

Алгоритъмът за диагноза на заболяването белодробна хипертония на базата на Айзенменгер синдром, България е базиран върху Ръководството на Европейското кардиологично дружество и се използва като задължителен критерий за идентифициране на заболяването в документите на НЗОК. Алгоритъмът включва: оценка на симптоматиката, физикален преглед, изследвания /ЕКГ, ехокардиография, рентгеново изследване, други образни методи/. При висока или наличие изобщо на вероятност за белодробна хипертония, пациентите се реферират към експертни центрове за осъществяване на специални изследвания и окончателно потвърждаване на диагнозата. (2, 4, 6)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension
4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93.
6. Berger RM, M Beghetti, T Humpl et al. Clinical features of paediatric pulmonary hypertension: a registry study. Lancet. 2012;379(9815):537-46.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Алгоритми за лечение на заболяването

Изграждането на терапевтичен алгоритъм по отношение на белодробната артериална хипертония вкл. синдром на Айзенменгер, стартира още през 1998 година на 2-рия световен симпозиум по въпросите на белодробна хипертония в Евиан, Франция. Пет години по-късно на 3-тия световен симпозиум в Италия алгоритъмът за лечение на БАХ се обогатява и разширява, включвайки нови медикаменти и лечебни подходи. Въпреки прогреса във фармакотерапията, свързан с намаление на морбидността и смъртността, персистирането на лимитиращи симптоми и лошият изход все още са във фокуса на вниманието. Лечебният алгоритъм в момента може да бъде разглеждан в три основни посоки: общи мерки /рехабилитация; натоварване, психосоциална поддръжка, бременност, ваксинации/, поддържащо лечение с антикоагуланти, диуретици, дигиталис, кислород, изграждане на референтни центрове, остър вазореактивен тест, хронично лечение с калциеви антагонисти; специфично лечение – моно- или двойна комбинация от медикаменти с влияние върху патофизиологичните вериги на

заболяването; оценка на приложеното лечение – клиничен отговор към терапията, изграждане на нови комбинации от медикаменти, други интервенционални процедури. (2, 4, 9, 10)

Общите мерки за лечение на БАХ включват :препоръки за избягване на бременност, имунизации, психосоциална подкрепа, тестове с дозирано натоварване, при необходимост от планова хирургия да се използва епидурална анестезия, кислородотерапия. Препоръките за приложение на поддържащо лечение включват: използване на диуретици, кислородолечение, перорални антикоагуланти, корекция на подлежаща анемия. Пациентите обикновено стартират лечение с моно- или комбинирана терапия с енетелин-рецепторен антагонист, фосфодиестеразни инхибитори и/или простаноиди, в някои случаи се препоръчва лечение с IP-рецепторен антагонист. Алгоритъмът на лечение /2015 година/ дефинира ефикасността на групата простаноиди въз основа на която сешзгражда лечебната схема при пациенти с изостряне на заболяването или при пациенти в IV ФК. В алгоритмичната схема се определя ефикасността на последователното включване на комбинация от медикаменти или на едновременното включване на лекарствени комбинации. Една от важните функции на референтните центрове в лечението на пациентите с БАХ е преминаване в следващата стъпка на лечебния алгоритъм т.е. определяне необходимостта от извършване на септостомия или преминаване към сърдечна и/или белодробна трансплантация. (1, 4, 6, 7, 8, 11)

Пациентите със синдром на Айзенменгер практически имат идентичен на другите групи пациенти с белодробна хипертония алгоритъм на лечение. Налице са някои особености : антикоагуланти се препоръчват в случаите, при които не е наблюдава хемоптоие, кислородотерапията е позиционирана в основната схема, комбинация от медикаменти е препоръчителна, бозентан и амбризентан са позиционирани специално поради най-добри резултати. калциевите антагонисти са забранени Основната цел на лечението е повишаване на преживяемостта и подобряване качеството на живота. Лечебните схеми са оценени чрез рандомизирани клинични проучвания.

В алгоритмичната схема са посочени само медикаменти, официално утвърдени за лечение на белодробна хипертония от регулаторните органи - ЕМА и FDA. (4, 5, 9, 13)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Гочева Н, М. Цонзарова - Протоколи – НЗОК
2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension
4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93.
5. Beghetti M, N Galiè. Eisenmenger syndrome a clinical perspective in a new therapeutic era of pulmonary arterial hypertension. J Am Coll Cardiol. 2009;53(9):733-40.
6. Berger RM, M Beghetti, T Humpl et al. Clinical features of paediatric pulmonary hypertension: a registry study. Lancet. 2012;379(9815):537-46.
7. Buck ML. Update on Therapies for Pulmonary Arterial Hypertension in Children. Pediatr Pharm. 2013;19(6)
8. D'Alto M, VS Mahadevan. Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease. Eur Respir Rev. 2012;21(126):328-37.
9. Diller GP, R Alonso-Gonzalez, K Dimopoulos et al. Disease targeting therapies in patients with Eisenmenger syndrome: response to treatment and long-term efficiency. Int J Cardiol. 2013;167(3):840-7.
10. Dimopoulos K, R Inuzuka, S Goletto et al. Improved survival among patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. Circulation. 2010;121(1):20-5.

11. Dimopoulos K, SJ Wort, MA Gatzoulis. Pulmonary hypertension related to congenital heart disease: a call for action. Eur Heart J. 2014;35(11):691-700.
13. Hebert A, SJ Annette, L Idorn et al. The effect of Bosentan on exercise capacity in Fontan patients; rationale and design for the TEMPO study. BMC Cardiovascular Disorders 2013, 13:36.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Алгоритми за проследяване на заболяването

В Европейското ръководство за белодробна хипертония специално внимание се обръща на периодична оценка на тежестта на заболяването при всеки конкретен пациент, която се извършва задължително в референтния център. Референтните центрове отговарят и за проследяване на пациентите с белодробна хипертония. Алгоритъмът за проследяване включва : периодична оценка независимо от състоянието на пациентите през 3-6 месеца, проследяване на 3-6 месеца за оценка на клиничния отговор към лечението и/или при промяна в лечебната схема, проследяване при клинично влошаване. При всяко явяване на пациентите в референтния център се изисква извършване на: медицинска оценка на етапа на заболяването вкл. тежестта му, ЕКГ, 6-минутен тест с натоварване, компютърна томография, и след специална преценка и индикации - дясна сърдечна катетеризация. (2, 4, 5, 11)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

2. 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension
4. Beghetti M, C Tissot. Pulmonary hypertension in congenital shunts. Rev Esp Cardiol. 2010;63(10):1179-93.
5. Beghetti M, N Galiè. Eisenmenger syndrome a clinical perspective in a new therapeutic era of pulmonary arterial hypertension. J Am Coll Cardiol. 2009;53(9):733-40.
11. Dimopoulos K, SJ Wort, MA Gatzoulis. Pulmonary hypertension related to congenital heart disease: a call for action. Eur Heart J. 2014;35(11):691-700.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

Още през 2009 година Ръководствата за белодробна хипертония препоръчва пациентите с БАХ да бъдат стимулирани към извършване на физическа активност в рамките на техните функционални възможности. Посочва се също така, че пациентите трябва да избягват извънредна физическа активност, която води до поява на дитрес. Препоръчително е също пациентите да упражняват натоварване, особено ако са обездвижени, под лекарско наблюдение. Тези препоръки са базирани върху рандомизирано проучване, което посоча подобрене на поносимостта към натоварване и повишаване на функционалния капацитет, както и качеството на живота. Тези положителни прояви са наблюдавани специално при пациенти, които са участвали в програми с дозирано натоварване. Две допълнителни рандомизирани изследвания публикуват данни, които посочват, че тренираните пациенти с БАХ постигат по-високи нива на физическа активност, намаление на тежестта на умората, подобрене в разстоянието при 6-минутен тест с натоварване, подобрене в кардиореспираторната функция и качеството на живот. (16)

Ограниченията на препоръките за натоварване са свързани все още с липсата на избран оптимален метод, индивидуализиране нивото на интензитет и продължителност на натоварването. Рехабилитационните програми на този етап трябва да се прилагат само в центрове, които имат опит в кардиорехабилитацията.

В международен план оценката нивата на социална интеграция, както и

професионалното ориентиране и преквалификация се споменават спорадично. По принцип пациентите със синдром на Айзенменгер могат да имат професионално развитие и план, което налага изграждане на мерки за психологическа и социална помощ на пациентите и техните семейства.

На този етап липсва единен алгоритъм за рехабилитация при пациентите с белодробна хипертония вкл в Европа. Няколко публикации от Австралия и САЩ обобщават лични резултати, получени при пациенти с белодробна артериална хипертония, подложени на периодично натоварване

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

16. Raskin J, D Qua, T Marks et al. A retrospective study on the effects of pulmonary rehabilitation in patients with pulmonary hypertension. Chron Respir Dis. 2014;11(3):153-162.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)

Специални профилактични действия с доказана ефективност за развитие на белодробна хипертония – идиопатична белодробна артериална хипертония, белодрона хипертония при синдром на Айзенменгер и белодробна хипертония, свързана със склеродермия, не са известни в момента.

Счита се, че някои мерки биха могли да удължат живота на пациентите. Такава мярка е ранното диагностициране на заболяването чрез скринингови алгоритми /комбинирано ехокардиографско изследване и оценка на белодробна функция/. На този етап главният стремеж е да се намали времето между поява на симптоматиката и диагнозата. Това забавяне се определя от три основни фактора: по вина на пациентите, които не отчитат важността на симптоматиката; забавяне от страна на общопрактикуващите лекари, които не разпознават ранните прояви на заболяването и забавяне от страна на специалистите по отношение реферирането на пациентите към специализираните центрове.

Към вторичните и третични профилактичните мерки се отнасят някои общи препоръки при пациенти с известно заболяване: избягване на бременност, имунизации срещу грипни и пневмококови инфекции, психосоциална подкрепа, дозирано натоварване под лекарско наблюдение.

Членовете на семействата в риск трябва да са запознати с наличието на мутации, особено когато планират да имат деца. Репродуктивната медицина позволява няколко възможности за превенция трансмисията на някои вродени кардиопатии към следващите поколения.

За да се изгради алгоритъм за прилагане на определени диагностични методи с роля в профилактиката на заболяването са необходими допълнителни клинични проучвания. (15)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

15. Petropoulos A, D Ehringer-Schetitska, P Fritsch et al. Preventing cardiac diseases in childhood. Hell J Nucl Med. 2015;18(1):148.

Библиографската справка със съответния номер за всяка публикация е посочена в списъка след заявлението.

Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба

Съобразно изискванията, посочени в Европейското ръководство за белодробна хипертония, основно изискване е създаване на референтни центрове за пациенти с белодробна хипертония. Необходимостта от такива центрове се определя главно от факта, че белодробната артериална хипертония е рядка болест, но със сериозно отражение в обществото, тъй като засяга главно индивиди в активна възраст. Диагностицирането и главно лечението изискват висока квалификация, непрекъснато обучение и поддържане на високо професионално ниво, което именно се постига чрез изграждане на референтни центрове, където се акумулира основния брой пациенти. Друга цел на референтните центрове е приемането на нови случаи, изясняването им, оценката на риска и провеждане на стандартни и специфични изследвания за откриване на конкретната форма на БАХ. Задача на референтните центрове е а провежда обучение на лекарите, независимо от тяхната специалност, за по-ранно откриване на пациенти с белодробна хипертония, да провеждат изследователска дейност и сътрудничество с пациентските организации. Екипите в тези центрове трябва да имат достатъчен брой пациенти, които да бъдат проследявани по отношение на техния статус, ефект от провежданото лечение и респективно да откриват и най-малката промяна в състоянието и фазата на болестта. Счита се, че референтните центрове трябва да проследяват не по-малко от 50 пациента с БАХ и тромбоемболична белодробна болест, да диагностицират и лекуват не по-малко от двама нови пациенти на месец. Центровете, в които се проследяват пациенти с БАХ, свързана с вродени сърдечни малформации задължително трябва да разполагат със смесени екипи: детски кардиолог и кардиолог за възрастни, сърдечен хирург за деца.

Референтните центрове трябва да разполагат с високотехнологична апаратура за диагностика: инвазивна кардиологична лаборатория, мултислайс компютърна томография, ехокардиография. Болничното заведение към което принадлежи референтния център трябва да разполага със спешно отделение, отделение за интензивнокардиологично лечение, отделение по кардиология за възрастни и деца, специалисти по кардиология и/или специалист, профилиран към заболяването, кардиолог, профилиран за вродени сърдечни малформации. Референтните центрове трябва да имат връзки с други медицински служби като напр. лаборатория по генетика, служби за семейно планиране, достъп до специалисти за психологическа и социална подкрепа.

На този етап /5 години след създаването на 3 референтни центрове в България/ не се налагат допълнително влагане на материални или човешки ресурси. Референтните центрове функционират добре и в резултат на широка образователна дейност, те имат популярност между медицинската общност и пациентите. Ефективността им би могла да се увеличи със съучастието на социални работници и психолози за оказване на подкрепа. Допълнително финансиране може да се обмисли за извършване на генетични изследвания при избрани пациенти, специално при тези, които са в детеродна възраст и имат намерение да имат деца.

От медицинска гледна точка е необходимо да се регистрират специфичните помпи за инфузия на простагнанди при пациенти с влошаващо се хемодинамично състояние и при тези пациенти, които са във ФК IV.

Създаването на регистър на пациентите с белодробна хипертония и специално на тези с код Q28.8 е абсолютно необходимо. Данните от регистъра биха могли да се използват за целите на Европейското кардиологично дружество и да позволят развитие на фундаментална научна дейност. Регистърът би могъл да включва също и пациенти от други класификационни класове белодробна хипертония и специално пациентите с белодробен тромбоемболизъм /клас 4/.

За практически цели, както и за целите на Регистъра, е добре да се въведат единни

формули /напр. формула за рискова предикция/ за оценка на прогнозата, еволюцията на заболяването и евентуално приложение в системни скринингови програми. Въвеждането на скорове със сигурност ще подобри клиничното прогнозиране.

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

В Р България от началото на 2011 година функционират 3 основни референтни центъра, които практически изпълняват условията посочени по-горе. Референтните центрове са създадени за диагностициране, лечение и проследване главно на пациенти с идиопатична белодробна хипертония, синдром на Айзенменгер и белодробна хипертония, свързана със склеродермия. Референтните центрове в Р България имат задача също така да подготвят протоколи за извънболнично лечение на тези пациенти.