

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:
Наименование на заболяването
Аорто пулмонален септален дефект
Синоними
Аорто пулмонална фистула Аорто пулмонална фенестрация Аорто пулмонален прозорец
Определение на заболяването
Аорто-пулмоналният септален дефект (аорто-пулмонална фистула (АПФ) е ацианотична вродена сърдечна малформация (ВСМ) с ляво-десен шънт, при която съществува комуникация между асцендентната аорта и ствола на белодробната артерия (БА) при наличие на две отделни семилунарни клапи. Среща се като изолирана аномалия в около 50% от случаите или в съчетание с ВСМ, най-често междукамерен дефект, персистиращ артериален канал, прекъсната аортна дъга, аномалия на коронарна артерия. Не са известни генетични асоциации или рискови фактори от външната среда. Клиничната изява е в зависимост от размера на комуникацията. Най-често комуникацията е голяма и след спадане на белодробната резистентност след раждането се извява със сърдечна недостатъчност (СН) и ранно развитие на белодробна хипертония (БХ). Лечението е хирургично и трябва да се извърши в кърмаческа възраст поради риск от развитие на белодробна обструктивна съдова болест (БОСБ).
Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)
ICD-10 code :Q 21.4
Код на заболяването по Orpha code
Orpha code - 2037
Епидемиологични данни за заболяването в Република България
Няма точни епидемиологични данни за честотата на заболяването в България.
В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка
Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз
Няма точни данни за честотата на заболяването в Европа. Заболяването не е включено в регистъра EUROCAT. Очакваната честота в активно работещ кардиологичен център е под 1 случай/годишно
В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка
Backer C.L., Mavroudis C.: Surgical management of aorto-pulmonary window: a 40 years experience. Eur J Cardiothor Surg 2002;21:773-779
Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето
Заболяването съответства с дефиницията за рядко заболяване съгласно §1 т.42 от

допълнителните разпоредби на закона за здравето

Критерии за диагностициране на заболяването

АПФ се диагностицира с ехокардиографско изследване и сърдечна катетеризация при новородено и кърмаче с прояви на сърдечна недостатъчност (СН) и данни за ВСМ с ляво-десен шънт. Неинвазивните изследвания (ЕКГ и рентгенография) отразяват хемодинамичната значимост на ляво-десния шънт и наличието на БХ. Критериите за диагнозата са данните от ехокардиографията с Доплер : изобразяват се двете семилунарни клапи и комуникацията, разположена над тях; размерът на ЛК и отношението ляво предсърдие/аорта отразяват величината на ляво-десния шънт; скоростта на кръвотока между двата съда - разликата в налягане между Ао и БА и дава данни за налягането в БА. Стандартизирането на размерите на сърдечните кухини се извършва спрямо телесна повърхност (Z score), нормални стойности +/- 2 и данни за дилатация на кухините при Z score над +2. Най-често комуникацията е голяма и налягането в БА-системно. При данни за АПФ, БХ и малък ляво-десен шънт се извършва сърдечна катетеризация с директно измерване на налягането и сатурацията в сърдечните кухини и оценка на величината на шънта и БСР. При висока БСР се извършват вазореактивни проби за оценка на реактивността на белодробните съдове, което е от значение в планирането на лечение. С ехоКГ и сърдечна катетеризация се уточняват съпътстващите ВСМ и хемодинамичната им значимост.

1. Протокол за пулмонални вазодилатативни проби при сърдечна катетеризация

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

1. Lopez L., Colan S.D., Frommelt P.C., et al.: Recommendations for quantification methods during the performance of a pediatric echocardiogram: a report from the pediatric measurements writing group of the American society of echocardiography pediatric and congenital heart disease council. J Am Soc Echocardiogr 2010;23:465-95
2. Galie N., Humbert M., Vachiery J-L., et al.: 2015 ESC/ERS guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. Eur Heart J,2015;37:67-115

Алгоритми за диагностициране на заболяването

АПФ е ВСМ, която трябва да се отграничи от общия артериален трункус (ОАТ) и голям персистиращ артериален канал (ПАК). Клиничната изява и стандартните неинвазивни изследвания (ЕКГ и рентгенография) показват значим ляво-десен шънт и повишено налягане в БА. Основа на диагнозата е ехокардиографското изследване- данни за два отделни семилунарни пръстена при АПФ, общ пръстен при ОАТ и комуникация между истмична аорта и лява БА при ПАК. И при трите ВСМ налягането в БА е повишено и в първите месеци от живота се развива БХ с БОСБ. Сърдечна катетеризация с директно измерване на налягането и сатурация в сърдечните кухини позволява изчисление на величината на ляво-десния шънт и оценка на БСР и реактивност с вазореактивни тестове. При кърмаче със системна БХ, двупосочен шънт и повишена БСР от сърдечната катетеризация е показано лечение с пулмонален вазодилататор за 1-3 месеца и повторна хемодинамична оценка.

1.Протокол за пулмонални вазодилатативни проби при сърдечна катетеризация

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

- 1.Qureshi S.A., Reidy J.A.: Arteriovenous fistulas and related conditions in Pediatric

cardiology Third ed. Churchill Livingstone 2010:1046-1048
2.Hoffman J.: Aorto pulmonary window in The natural and unnatural history of congenital heart disease. Wiley-Blackwell 2009: 97-102
3.Galie N., Humvert M., Vachierey J.L., et al.: 2015 ESC/ERS guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. Eur Heart J 2015;37:67-115

Алгоритми за лечение на заболяването

Лечението на АПФ е хирургично – възстановява се целостта на артериалната стена с поставяне на изкуствена материя (патч) в кърмаческа възраст преди развитие на БОСБ. Интраоперативно се коригират съпстващите аномалии.

Медикаментозно лечение на СН с АСЕ инхибитор и диуретик се провежда с цел стабилизиране на състоянието преди оперативната корекция. Доказването на БОСБ е противопоказание за оперативно лечение. Лечението се провежда с пулмонален вазодилататор.

1. Протокол за лечение на хронична сърдечна недостатъчност

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

1.Backer C.L., Mavroudis C.: Surgical management of aorto-pulmonary window & a 40 years experience. Eur J Cardiothor Surg 2002;21:773-779
2.Qureshi S.A., Reidy J.A.: Arteriovenous fistulas and related conditions in Pediatric cardiology Third ed. Churchill Livingstone 2010:1046-1048
3.Hoffman J.: Aorto pulmonary window in The natural and unnatural history of congenital heart disease. Wiley-Blackwell 2009: 97-102
4.Galie N., Humbert M., Vachierey J-L., et al.: 2015 ESC/ERS guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. Eur Heart J,2015;37:67-115

Алгоритми за проследяване на заболяването

Проследяват се естествената и следоперативна еволюция на АПФ с неинвазивни и инвазивни изследвания. В естествената еволюция се проследяват величина на шънта, налягане в БА, функция на камерите, най-често при пациенти с късно поставена диагноза, БОСБ и противопоказание за оперативна намеса. Най-често затварянето на АПФ се извършва в кратки срокове след поставяне на диагнозата и при тези пациенти се проследява следоперативната еволюция- налягане и резистентност в БА, състояние на анастомозните места, проследяване за развитие на пулмонална стеноза.

Пациентите със затворена АПФ подлежат на ежегодно проследяване в първата година след операцията, като основен метод е ехокардиографията с Доплер. При необходимост се извършват 24 часов ЕКГ Холтер, работна ЕКГ проба или специфични изобразителни методи (ЯМР, мултисрезов СТ скан) при комплексни лезии.

Пациентите с АПФ подлежат на профилактика на инфекциозен ендокардит.

Пациентите с БОСБ подлежат на проследяване на еволюцията на усложнението през 6 - 12 месеца.

1. Протокол профилактика на инфекциозен ендокардит

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

1.Baumgartner H., Bonhohfeffer P., De Groot N.M.S. et al.: ESC guidelines for the

management of grown-up congenital heart disease (a new version) Eur Heart J 2010;31:2915-2957

2. Galie N., Humbert M., Vachiery J-L., et al.: 2015 ESC/ERS guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. Eur Heart J,2015;37:67-115

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

Децата с АПФ се нуждаят от активна рехабилитация в непосредствения следоперативен период. Тя се извършва в рамките на болничния престой. След изписването им от клиниката те рядко се нуждаят от продължителна активна рехабилитация.

Липсват алгоритми за рехабилитация на пациентите с АПФ

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

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

Децата с АПФ с прояви на СН в кърмаческа и ранна детска възраст са предразположени към инфекции на долни дихателни пътища. При тях е показано провеждане на имунопрофилактика на инфекциите, причинени от респираторно-синцитиален вирус.

Пациентите с АПФ подлежат на профилактика за ИЕ.

При жени с оперирана в детска възраст АПФ е показана фетална ехоКГ в 18-22 г.с. за изключване на ВСМ .

Бременността при жени с АПФ и БОСБ крие висок риск за майката и плода и не се препоръчва.

1.Протокол за профилактика на инфекциозен ендокардит

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

1. Baumgartner H., Bonhohfeffer P., De Groot N.M.S. et al.: ESC guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (a new version) Eur Heart J 2010;31:2915-2957

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

Пациентите с АПФ трябва да бъдат диагностицирани, лекувани и проследявани в специализиран медицински център, който за България е МБАЛ-НКБ ЕООД (отделения по детска кардиология, следоперативно интензивно лечение и реанимация и детска сърдечна хирургия), където мултидисциплинарен екип от детски кардиолог-реаниматор, кардиохирург, анестезиолог, психолог комплексно обгрижват пациентите с АПФ. Като се има пред вид раждаемостта в страната и честотата на ВСМ, един център е напълно достатъчен да поеме специализираните изследвания, интервенционални и оперативни процедури на децата с ВСМ и отговаря на европейските стандарти. Клиниката осигурява 24-часова консултация и прием на деца с АПФ.

Кърмаче със съмнение за АПФ, се насочва към НКБ след консултация с детска кардиолог по местоживеене или директно до края на първия месец от раждането за уточняване на диагнозата и определяне на терапевтичната стратегия.

Болничното лечение се извършва по действащите диагностични, терапевтични и хирургични клинични пътеки (№38,39,42,43,52,207.1,207.2,208,209).

