

:: Dwuodpływowa prawa komora

Orpha number: ORPHA3426

***Definicja choroby:**

Dwuodpływowa prawa komora (double outlet right ventricle, DORV) jest rzadką wadą stożka i pnia tętniczego serca, w której aorta i tętnica płuca mają swój początek całkowicie lub głównie ze struktury będącej morfologicznie prawą komorą.

Epidemiologia:

Dwuodpływowa prawa komora stanowi około 2–3% wszystkich wrodzonych wad serca; w Niemczech chorobowość wynosi 1/ 10 000 noworodków.

***Obraz kliniczny:**

Obraz kliniczny jest bardzo zmienny w zależności od występujących wad. Objawy zazwyczaj występują w pierwszych dniach lub tygodniach życia. Sinica jest najczęściej obserwowanym objawem. Inne częste objawy to przyspieszony oddech lub duszności, kłopoty z karmieniem i słabe przybieranie na wadze. Tachykardia i (lub) szmery serca mogą także wystąpić. DORV zawsze współwystępuje z ubytkiem przegrody międzykomorowej (ventricular septal defect, VSD), który umożliwia przeciek krwi z lewej komory. DORV dzieli się na podtypy w zależności od stosunku ubytku przegrody międzykomorowej do wielkich naczyń (ubytek podaortalny, związany z obydwojoma naczyniami, podpłuczny lub oddalony od wielkich naczyń). Inne wady serca często współwystępujące z DORV to zwężenie zastawki pnia płucnego (dwuujściowa prawa komora o typie zespołu Fallota, dwuujściowa prawa komora z ubytkiem przegrody międzykomorowej oddalonym od wielkich naczyń), różne stopnie hipoplazji lewej i prawej komory, ubytki przedsionkowo-komorowe i nadprzegrodowe zastawki przedsionkowo-komorowe. Wady niesercowe, np. heterotaksja (polisplenia, asplenia, situs ambiguous) i zaburzony zwrot trzewi często współwystępują.

***Etiologia:**

DORV wynika z wadliwego wykształcenia stożka serca i pnia tętniczego serca, które stanowią główny odpływ serca podczas rozwoju zarodkowego. Wady stożka i pnia powodują dysfunkcje grzebienia nerwowego i drugiego pola sercowego. Komórki progenitorowe serca kontrolowane są przez różne geny, m.in. przez *GDF1* (19p13.11) i *CFC1* (2q21.2), które jeśli ulegną mutacji mogą spowodować DORV. DORV współwystępuje z takimi anomaliami chromosomowymi jak: zespół delecji 22q11.2, trisomia 13. chromosomu, trisomia 18. chromosomu i zespół CHARGE (zob. te hasła).



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie opiera się na echokardiografii wykazującej oba wielkie naczynia uchodzące z prawej komory. W postaciach złożonych konieczne są cewnikowanie serca–angiografia, obrazowanie rezonansu magnetycznego (MRI) i (lub) tomografia komputerowa (TK).

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje: przełożenie wielkich pni tętniczych, tetralogię Fallota, ubytek przegrody międzykomorowej i dwuujściowa lewa komora (zob. te hasła).

***Rozpoznanie prenatalne:**

DORV można dość dokładnie rozpoznać badaniem echokardiograficznym płodu jeśli oba naczynia uchodzą wyłącznie z prawej komory.

Poradnictwo genetyczne:

DORV jest chorobą sporadyczną. Pokrewieństwo rodziców jest czynnikiem ryzyka.

***Postępowanie i leczenie**

W przypadku dwóch sprawnych komór, korekcja dwukomorowa jest optymalnym leczeniem DORV i jest dość bezpieczna w prostych postaciach wady (DORV z VSD, DORV o typie zepótu Fallota i DORV o typie przełożenia wielkich naczyń). W postaciach złożonych (DORV z ubytkiem oddalonym od wielkich naczyń, DORV z ubytkiem przegrody przedsionkowo-komorowej, zwężeniem zastawki pnia płucnego i heterotaksją) korekcja jednej komory (operacja sposobem Fontana) jest często metodą wybieraną przez zespoły wielu ośrodków, a korekcja dwukomorowa wykonywana jest u wybranych pacjentów w wysoko specjalistycznych ośrodkach kardiochirurgii pediatricznej.

***Rokowanie:**

Bez leczenia rokowanie jest złe ze względu na ciężką sinicę, zastoinową niewydolność serca lub nadciśnienie płucne. Po korekcji obu komór pacjenci mają zazwyczaj normalną oczekiwaną długość życia.



Wszyscy pacjenci leczeni chirurgicznie z powodu DORV wymagają kontroli kardiologa przez całe życie. Po paliacji jednokomorowej konieczna jest bardzo ścisła obserwacja.

Recenzent-ekspert:

dr F. Lacour-Gayet

Aktualizacja: marzec 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
