

:: Межпредсердное сообщение

ORPHAcode: ORPHA1478

Определение болезни

Межпредсердное сообщение - это врожденный порок, характеризующийся сообщением между предсердными камерами сердца.

Краткий обзор

Эпидемиология

В целом, дефекты межпредсердной перегородки составляют от 6 до 8% всех врожденных пороков сердца. Распространенность их, как группы заболеваний, составляет от 6 до 9/10000 новорождённых; однако количество, возможно, недооценено из-за бессимптомного характера течения заболевания. Соотношение женщин и мужчин составляет 2-4:1.

Клиническое описание

Существует четыре типа дефектов, названных в соответствии с их положением относительно межпредсердной перегородки. Дефект вторичной перегородки является наиболее распространенным типом, на долю которого приходится три четверти всех случаев, расположенных в области овальной ямки, чаще всего из-за нарушения развития первичной межпредсердной перегородки (septum primum), однако, заболевание также может сопровождаться нарушением развития вторичной межпредсердной перегородки (верхняя межпредсердная складка). Дефект первичной перегородки, на долю которого приходится одна шестая часть дефектов, на самом деле является дефектом предсердно-желудочковой перегородки с шунтированием на уровне предсердий. Только эти два типа дефектов являются истинными дефектами межпредсердной перегородки. Дефект венозного синуса (одна десятая случаев) представляет собой отверстие за пределами овальной ямки, через которое полая вена и/или легочная вена(ы) проникают через межпредсердную перегородку или вторичную межпредсердную перегородку (верхнюю межпредсердную складку), создавая межпредсердное или аномальное венозно-предсердное сообщение. Самый редкий дефект - дефект коронарного синуса - представляет собой сообщение между левым предсердием и коронарным синусом, позволяющее осуществлять межпредсердное сообщение через отверстие коронарного синуса и возникающее из-за отсутствия или частичной непроницаемости коронарного синуса. Межпредсердное сообщение чаще всего протекает бессимптомно в детском возрасте, но клинические проявления могут включать: учащенное дыхание, одышку, усталость, потливость, учащенное сердцебиение, частые респираторные инфекции и замедление темпов роста. Симптомы часто проявляются в возрасте от 30 до 40 лет. Взрослые с межпредсердным сообщением подвергаются повышенному риску развития легочной артериальной гипертензии, сердечной недостаточности, аритмий и инсульта. Около трети детей с этим заболеванием имеют ассоциированный наследственный синдром, такой как синдром Дауна, синдром Алажиля, синдром Холта-Орама, синдром Эллиса-ван Кревельда или синдром Нунан.

Этиология



Было идентифицировано несколько генов, мутации в которых могут предрасполагать к возникновению этого заболевания.

Методы диагностики

Дефект чаще всего подозревается во время физикального осмотра. Аускультация сердца выявляет систолический шум регургитации. Эхокардиография, рентген органов грудной клетки и электрокардиография, а также катетеризация сердца могут помочь в постановке диагноза, хотя последний метод в настоящее время для диагностических целей требуется редко.

Дифференциальный диагноз

Дифференциальная диагностика проводится с другими врожденными аномалиями сердца, которые приводят к шунтированию слева направо на уровне предсердий, включая частичный дефект предсердно-желудочковой перегородки и аномальный лёгочный венозный возврат.

Пренатальная диагностика

Выраженный дефект может быть диагностирован в течение эмбрионального периода, однако пренатальная диагностика затруднена, поскольку межпредсердное сообщение является неотъемлемой частью кровообращения плода.

Генетическое консультирование

Большинство дефектов возникают спорадически в результате спонтанных генетических мутаций, но сообщалось и о наследственных формах. Семейные дефекты вторичной перегородки могут быть связаны с мутациями в генах, кодирующих факторы транскрипции: ген *NKX2-5* (5q34), ген *GATA4* (8p23.1), ген *TBX6* (16p11.2), а также с нарушениями проводимости, такими как атриовентрикулярная блокада.

Лечение

Если шунтирование слева направо выраженное и приводит к перегрузке и дилатации правого желудочка, рекомендуется закрытие дефекта. Транскатетерное закрытие дефекта окклюдером в настоящее время является предпочтительным методом лечения дефектов вторичной перегородки по окончании периода младенчества. При других типах межпредсердных сообщений, а также при больших дефектах вторичной перегородки с дефицитом ткани по краям показана операция на открытом сердце, которая в большинстве случаев не вызывает осложнений. Вне зависимости от используемой методики, закрытие дефекта редко проводится до достижения возраста 3 лет. Крупные дефекты должны быть закрыты до второго десятилетия жизни.

Прогноз

Небольшие и умеренные дефекты могут протекать бессимптомно, без уменьшения продолжительности жизни. У некоторых детей небольшие отверстия могут закрываться спонтанно (это происходит с небольшими отверстиями в четырех пятых случаев в первые 18 месяцев жизни). У некоторых пациентов с большими дефектами может возникнуть реакция Эйзенменгера после первого десятилетия жизни.

Эксперт-рецензент:

- Prof Lucile HOUYEL

Last update: 2020-10-01

Translated: 2021-09-01



This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation



This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net³