Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

УДК 616.12-007.2:616.131-007.21]-053.1-036

А.А. Мальська[1], О.Б. Куриляк[2]

Рідкісний випадок Тетради Фалло із відсутністю клапана легеневої артерії

[1]Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького, Україна
[2]КНП ЛОР «Львівська обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДИТ»», Україна

Modern Pediatrics.Ukraine.2020.2(106):93-99; doi 10.15574/SP.2020.106.93

For citation: Malska A, Kurilyak O. (2020). A rare case of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. Modern Pediatrics. Ukraine. 2(106): 93–99. doi 10.15574/SP.2020.106.93

Тетрада Фалло (ТФ) — найбільш поширена ціанотична вроджена вада серця (ВВС), яка зустрічається у 10–15% випадків. Тетрада Фалло із відсутністю клапана легеневої артерії (ЛА) — це найбільш рідкісний варіант класичної ТФ, що зустрічається із частотою 2%. Клінічно ця вада проявляється ціанозом різного ступеня та респіраторними розладами, що варіюють від незначної до виразної дихальної недостатності. Ехокардіографічно ТФ із відсутністю клапана ЛА характеризується масивною аневризматичною дилатацією гілок ЛА. Стулки клапана повністю відсутні або мають нерівні краї та рудиментарну клапанну тканину.

Клінічний випадок. Наведено клінічний випадок ТФ із відсутністю клапана ЛА, яка не мала клінічних проявів з боку серцево-судинної системи, у поєднанні із рідкісним генетичним синдромом Шміда—Фраккаро. Дитина була скерована на обстеження у зв'язку із наявністю множинних вад розвитку, таких як атрезія ануса та аномалії фаланг пальців верхніх кінцівок. Ваду серця було виявлено випадково. Дихальна недостатність почала наростати з часом. Це шостий клінічний випадок ТФ із відсутністю клапану ЛА за 20 років, що спостерігався у ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ».

Висновки. Особливістю даного клінічного випадку є поєднання рідкісного варіанту анатомії ВВС — ТФ з відсутністю клапана ЛА (аневризма правої гілки легеневої артерії та агенезія лівої) з генетичною патологією — синдромом Шміда—Фраккаро. Відсутність клінічних проявів ВВС відразу після народження пояснюється середнім ступенем стенозу та наявністю ліво-правого шунта, який був спричинений підвищеним опором легеневих судин. Наявність відкритої артеріальної протоки, чого зазвичай не спостерігається, є поганим прогностичним маркером. Обструкція дихальних шляхів дилатованими гілками ЛА наростала, зумовлювала основні клінічні прояви даної патології, що стало причиною смерті пацієнта.

Дослідження виконані відповідно до принципів Гельсінської Декларації. Протокол дослідження ухвалений Локальним етичним комітетом усіх зазначених у роботі установ. На проведення досліджень було отримано інформовану згоду батьків дитини.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: діти, новонароджений, діагностика, Тетрада Фалло, відсутність клапана легеневої артерії, вроджена вада серця.

A rare case of tetralogy of Fallot with absent Pulmonary valve

Andriana Malska[1], Olga Kurilyak[2]
[1]Danylo Halytskyy Lviv National Medical University, Ukraine
[2]CNE of Lviv Regional Concil «Lviv Regional Children's Clinical Hospital «OHMATDYT»», Ukraine

Tetrallogy of Fallot (ToF) is the most common cyanotic congenital heart defect (CHD), which occurs in 10–15% of cases. ToF with absent pulmonary valve (PV) is the rarest form of classic ToF, which encounters 2 % frequency rate. Clinically, this defect manifests in varying degrees of severity of cyanosis and respiratory disorders ranging from minor to severe respiratory failure. Echocardiographically, ToF with absent PV valve is characterized by massive aneurysmal dilation of the pulmonary arteries. Cusps of the valve are completely absent or have uneven edges and rudimentary valve tissue.

Case report. The rare clinical case of ToF with absent pulmonary valve combined with Schmidt—Fricaro genetic syndrome is discussed in this article. Heart defect was discovered accidentally, as the child did not have any cardiac symptoms but presented with the following congenital anomalies: rectal atresia and upper extremity finger anomalies. Respiratory failure began to develop and increase over time. This is the sixth clinical case of tatrallofy of Fallot with absent pulmonary valve observed in a twenty-year period at the Lviv Regional Children's Clinical Hospital «OHMATDYT».

Conclusions. The main feature of this clinical case is the combination of a rare anatomy of congenital heart disease — Tetrallogy of Fallot with absent pulmonary valve (aneurysm of the right pulmonary artery and agenesia of the left) with a Schmid-Frakkaro genetic syndrome. Clinical manifestations of congenital heart disease were absent immediately after birth, due to the moderate stenosis and the presence of a left-to-right shunt, which was caused by increased resistance of the pulmonary arteries. The open ductus arteriosus was present in this case, which is a bad prognostic marker, and is usually absent. Progressive airway obstruction by the dilated pulmonary arteries determined the main clinical symptoms in this case and was a cause of death in this patient.

The research was carried out in accordance with the principles of the Helsinki Declaration. The study protocol was approved by the Local Ethics Committee of all participating institutions. The informed consent of the child's parents was obtained from the studies.

No conflict of interest was declared by the authors.

Key words: children, newborn, diagnosis, Tetrallogy of Fallot, absent pulmonary valve, congenital heart defect.

Редкий случай Тетрады Фалло с отсутствием клапана легочной артерии

А.А. Мальская[1], О.Б. Куриляк[2]
[1]Львовский национальный медицинский университет имени Данила Галицкого, Украина
[2]КНП ЛОР «Львовская областная детская клиническая больница «ОХМАТДЕТ»», Украина

Тетрада Фалло (ТФ) — наиболее распространённый цианотический врожденный порок сердца (ВПС), который встречается в 10–15% случаев. Тетрада Фалло с отсутствием клапана легочной артерии (ЛА) — это наиболее редкий вариант классической ТФ, который встречается с частотой 2%. Клинически этот недостаток проявляется цианозом различной степени и респираторными расстройствами, которые варьируют от незначительной до выраженной дыхательной недостаточности. Эхокардиографично ТФ с отсутствием клапана ЛА характеризуется массивной аневризматической дилатацией ветвей ЛА. Створки клапана полностью отсутствуют или имеют неровные края и рудиментарную клапанную ткань.

Клинический случай. Представлен клинический случай ТФ с отсутствием клапана ЛА в комбинации с редким генетическим синдромом Шмида–Фраккаро, который не имел клинических проявлений со стороны сердечно-сосудистой системы. Ребенок был направлен на обследование в связи с наличием множественных пороков развития, таких как атрезия ануса и аномалии фаланг пальцев верхних конечностей. Порок сердца был обнаружен случайно. Дыхательная недостаточность начала нарастать со временем. Это шестой клинический случай ТФ с отсутствием клапана ЛА, наблюдавшийся за 20 лет в ЛОДКБ «ОХМАТДЕТ».

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

Выводы. Особенностью данного клинического случая является сочетание редкого варианта анатомии ВПС — ТФ с отсутствием клапана ЛА артерии (аневризма правой ветви ЛА и агенезия левой) с генетической патологией — синдромом Шмида–Фраккаро. Отсутствие клинических проявлений ВПС сразу после рождения объясняется средней степенью стеноза и наличием лево-правого шунта, который был вызван повышенным сопротивлением легочных сосудов. Наличие открытого артериального протока, чего обычно не наблюдается, является плохим прогностическим маркером. Обструкция дыхательных путей дилатированными ветвями ЛА нарастала, предопределяла основные клинические проявления данной патологии и стала причиной смерти пациента.

Исследование было выполнено в соответствии с принципами Хельсинкской Декларации. Протокол исследования был одобрен Локальным этическим комитетом всех участвующих учреждений. На проведение исследований было получено информированное согласие родителей ребенка.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Ключевые слова: дети, новорожденный, диагностика, тетрада Фалло, отсутствие клапана легочной артерии, врожденный порок сердца.

Вступ

Тетрада Фалло (ТФ) — найбільш поширена ціанотична вроджена вада серця (ВВС), яка зустрічається у 10–15% випадків. Тетрада Фалло із відсутністю клапана легеневої артерії (ЛА) — це найбільш рідкісний варіант класичної ТФ, що зустрічається із частотою 2%. Клінічно ця вада проявляється ціанозом, який може бути незначним або відсутнім, респіраторні симптоми варіюють від виразної дихальної недостатності до майже повної її відсутності. Ця вада характеризується масивною аневризматичною дилатацією гілок ЛА. Стулки клапана повністю відсутні або мають нерівні краї та рудиментарну клапанну тканину. Понад 75% новонароджених із важкими ускладненнями з боку дихальної системи помирають без оперативного лікування у грудному віці. Післяопераційна летальність зумовлена ускладненнями з боку дихальної системи та становить 20–40%.

Клінічний випадок

З пологового будинку у відділення реанімації новонароджених переведена дівчинка із діагнозом: «Деформація вушних раковин, макроглосія, аномалія розвитку пальців на обох кистях, атрезія ануса, ректо-вагінальна нориця». Дівчинка народилася від III вагітності, II пологів з масою 2900 г, зростом 52 см, окружністю грудної клітки 33 см та голови — 32 см у терміні гестації 38 тижнів. Перебіг вагітності без особливостей. Оцінка за шкалою Апгар 7/8 балів.

Через три години після переведення у відділення стан дитини значно погіршився: наросла дихальна недостатність, задишка, стогнуче дихання, з'явилися пінисті виділення з рота, зригування, зниження сатурації. У зв'язку з цим дитина була переведена на штучну вентиляцію легень (ШВЛ) та налагоджено інфузію альпростану, антибіотика, сечогінних препаратів та інфузійно-коригувальну терапію.

З анамнезу відомо, що перша дитина в родині народилася здоровою, а друга вагітність завмерла. Жіночу консультацію мати відвідувала згідно з протоколом, на обліку перебувала з 12-го тижня вагітності. Перебіг даної вагітності був без особливостей. Навколоплідні води чисті, фактори ризику, такі як паління, вживання алкоголю чи шкідливості на роботі, мати заперечує. Аналізи на RW, антитіла до гепатиту, TORCH інфекцій та ВІЛ негативні.

При огляді: дитина млява, потребує подачі кисню (SpO_2 — 90–92%). Шкірні покриви блідо-рожеві, визначався періоральний ціаноз,

Рис.1. Аномалія розвитку перших пальців на обох кистях (додаткова фаланга)

Рис. 2. Рентгенографія грудної клітки

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

слизові оболонки вологі. Велике тім'ячко 0,5х0,5 см на рівні кісток черепа, шви коаптовані, визначалася деформація вушних раковин, аномалія розвитку перших пальців на обох кистях (рис. 1). Фізіологічні рефлекси викликалися, м'язовий тонус знижений, очні симптоми фотореакції збережені. Дихання спонтанне. Аускультативно дихання проводилося з обох сторін, по лівому краю груднини визначався систолічний шум 4/6. При пальпації визначався м'який живіт, печінка виступала на 3 см з-під краю реберної дуги, перистальтика млява, сечопуск вільний.

Дані параклінічних обстежень: на рентгенограмі візуалізувалася кардіомегалія, тінь серця частково затіняє ліву плевральну порожнину з аневризматично розширеними центральними легеневими артеріями із нормальною периферичною васкуляризацією КТІ 60% (рис. 2).

Під час ультразвукового обстеження внутрішніх органів та на нейросонографії патології не виявлено. Ехокардіографічно діагностовано ВВС: ТФ (рис. 3) із відсутністю клапана ЛА, аневризмою правої гілки ЛА — 2,5 см, ліва гілка не візуалізувалася (рис. 4). Гіпоплазія кільця ЛА (діаметр ЛА 0,4 см), стеноз та недостатність клапана ЛА 2,5+ із градієнтом тиску 50 мм рт. ст., декстрапозиція аорти 50%, дефект міжшлуночкової перегородки — 4 мм, ВАП — 2 мм, ВОВ — 4 мм. Скоротливість міокарда добра, ФВ — 68%.

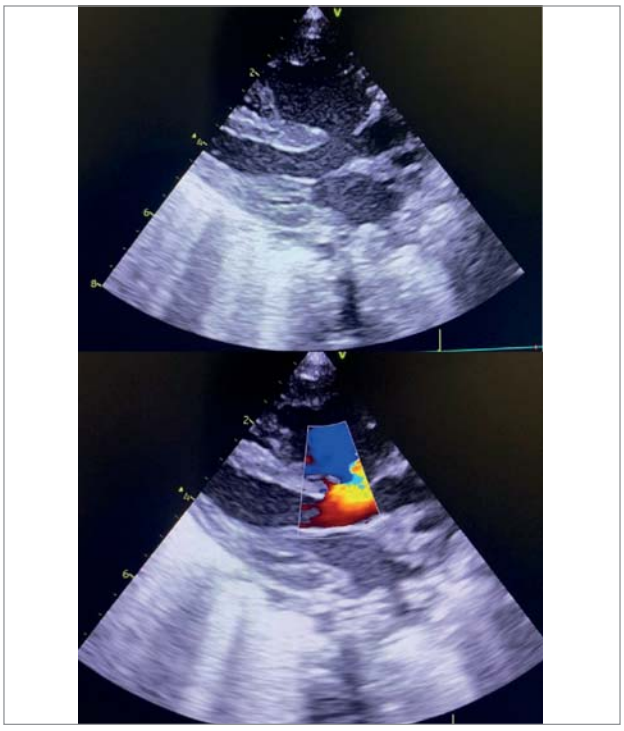

Рис.3. Ехокардіографія. Довга парастернальна вісь. Дефект міжшлуночкової перегородки, перехресний кровотік. Аорта-вершниця

На комп'ютерній томографії візуалізовано гіпоплазію та стеноз стовбура ЛА (рис. 5). Права гілка діаметром до 5 мм, з нечітким просвітом. Дистальніше розташована аневризма правої гілки ЛА розміром до 23х31 мм, на проміжку до 26 мм. Спостерігається агенезія лівої гілки ЛА. Визначається декстрапозиція аорти. Дефект міжшлуночкової перегородки на рівні базальних сегментів до 8 мм. У сегменті 3 низхідного відділу грудної аорти в ліву легеню відходить додаткова судина, діаметром до 6 мм, зі звивистим ходом в проксимальному відділі та нерівномірним розширенням до 7 мм. Безіменна вена діаметром 4 мм проходить під

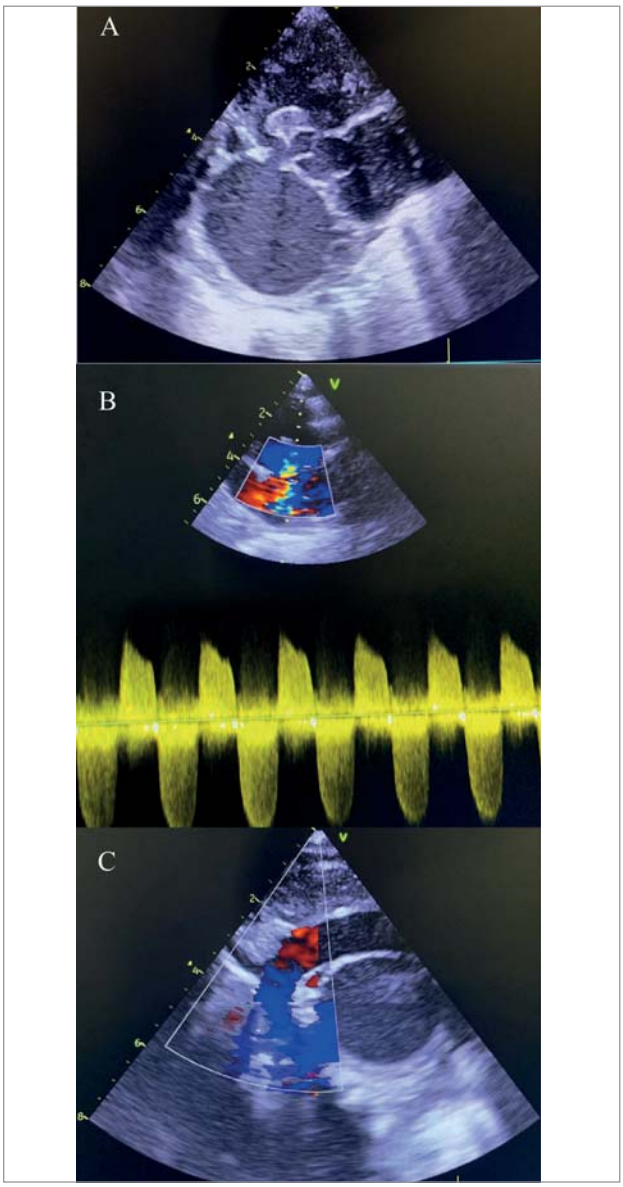

Рис. 4. Ехокардіографія. Коротка парастернальна вісь. Клапан легеневої артерії, аневризматичне розширення правої гілки легеневої артерії (А). Потік недостатності та стенозу на клапані легеневої артерії (В). Супрастернальна позиція — низхідна аорта, артеріальна протока та аневризматично розширена права ніжка легеневої артерії (С)

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

дугою аорти. Визначається гіпертрофія стінки правого шлуночка — товщиною до 6 мм. Пневматизація легень строката. Компресія правого кореня аневризмою правої гілки ЛА. Висновок: «Вроджена вада серця — тетрада Фалло, аневризма правої гілки легеневої артерії. Агенезія лівої, дефект міжшлуночкової перегородки. Лівобічна секвестрація легені (системне артеріальне кровопостачання). Компресія правого кореня аневризмою правої гілки легеневої артерії, максимально проміжного бронха».

Під час консультації хірурга діагностовано атрезію ануса та ректо-вагінальну норицю.

Висновок генетика: пробанд жіночої статі має вроджені вади розвитку: ВВС (ТФ із відсутністю клапану ЛА), вада розвитку травного такту — атрезія ануса, деформовані вушні раковини (періаурикулярні шкірні вирости), п'ятий палець обох рук має по три фаланги, плоске перенісся, мікрогнатія. Фенотипово поставлено діагноз: «Синдром Шміда—Фраккаро». Для верифікації діагнозу необхідне виділення ДНК, ген міститься на 22pter→q11 хромосомі, проте дане дослідження не проводилось у зв'язку із високою вартістю дослідження.

Дитина консультована кардіохірургами трьох київських спеціалізованих кардіоцентрів, у хірургічному лікуванні було відмовлено. У подальшому утримувалась дихальна недостатність, дитина знаходилась на ШВЛ (епізодично застосовувалась високочастотна ШВЛ), проводилась неодноразова санаційна бронхоскопія, дитина отримувала медикаментозну симптоматичну терапію. У зв'язку з неможливістю проведення радикальної хірургічної корекції ВВС, стан дитини стабілізувати не вдалося, і у віці трьох місяців вона померла.

На секції (рис. 6) виявлено виразну компресію правого кореня аневризмою (розмір 23х31 см) правої гілки ЛА.

Обговорення

Тетрада Фалло із відсутністю клапана ЛА — це надзвичайно рідкісна форма ТФ, що характеризується наявністю залишкової клапанної тканини чи повною її відсутністю та, як правило, гіпоплазованим кільцем ЛА. Відсутність тканини клапана ЛА зумовлює його важку недостатність та призводить до обширної дилатації проксимальних гілок ЛА, що стискають трахеобронхіальне дерево.

Як уже зазначалося, ТФ із відсутністю клапана ЛА — це найбільш рідкісний варіант класичної ТФ, що зустрічається із частотою 2%. Це шостий клінічний випадок у Львівській обласній дитячій клінічній лікарні «ОХМАТДИТ» за 20 років.

Етіологія цієї вади у більшості випадків не визначається. Описані випадки поєднання даної вади із порушеннями у 6 та 7 хромосомі та із синдромом Ді-Джорджі (25%) [5].

Часто ТФ із відсутністю клапана ЛА поєднується із відсутністю артеріальної протоки, вперше це було описано G.C. Emmanoulides та співавт. у праці «Агенезія артеріальної протоки у дітей із Тетрадою Фалло із відсутнім клапаном ЛА» [3]. Саме вони описали патогенетичний зв'язок між відсутністю артеріальної протоки та розширенням ЛА та відсутністю її клапана. Науковці відстоювали теорію, яка ґрунтувалася на тому, що майже уся кров, яка потрапляє до ЛА, не скидається через артеріальну протоку, як звичайно, а повертається до правого шлуночка через дещо стенозоване кільце ЛА, відтак посилює дилатацію гілок легеневих артерій та спричиняє порушення розвитку клапана ЛА [3]. Ця кров скидається через дефект міжшлуночкової перегородки та впадає у низькорезистентний плацентарний кровотік через лівий шлуночок. Однак така теорія остаточно не доведена, оскільки у деяких випадках, у тому числі у наведеному, артеріальна протока наявна [4].

M. Rabinovitch та інші науковці описують вроджену слабкість легеневих артерій, проте гістологічні дані цього не підтверджують [7]. Деякі автори вважають, що описані зміни є наслідком посиленого стресу, подібного до змін, що відбуваються при артеріальній легеневій артеріопатії, однак таких змін не було знайдено у периферичних легеневих артеріях.

У тому випадку, коли міжшлуночкова перегородка є інтактною, уражається не тільки правий шлуночок, це може бути також патогенетичним механізмом формування атрезії трикуспідального клапана, у поєднанні із відсутністю клапана ЛА з інтактною міжшлуночковою перегородкою [10].

Клінічно у дитини може бути виражений ціаноз до того часу, поки не зменшиться периферичний опір легеневих судин, після цього виразність ціанозу залежить від ступеня стенозу клапана ЛА. Ширше кільце ЛА призводить до менш виразного стенозу, відтак внутрішньосерцевий шунт може бути ліво-правим та спричиняти мінімальний ціаноз. Пацієнти з більш виразною гіпоплазією кільця мають схожу клініку із дітьми зі звичайною ТФ.

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

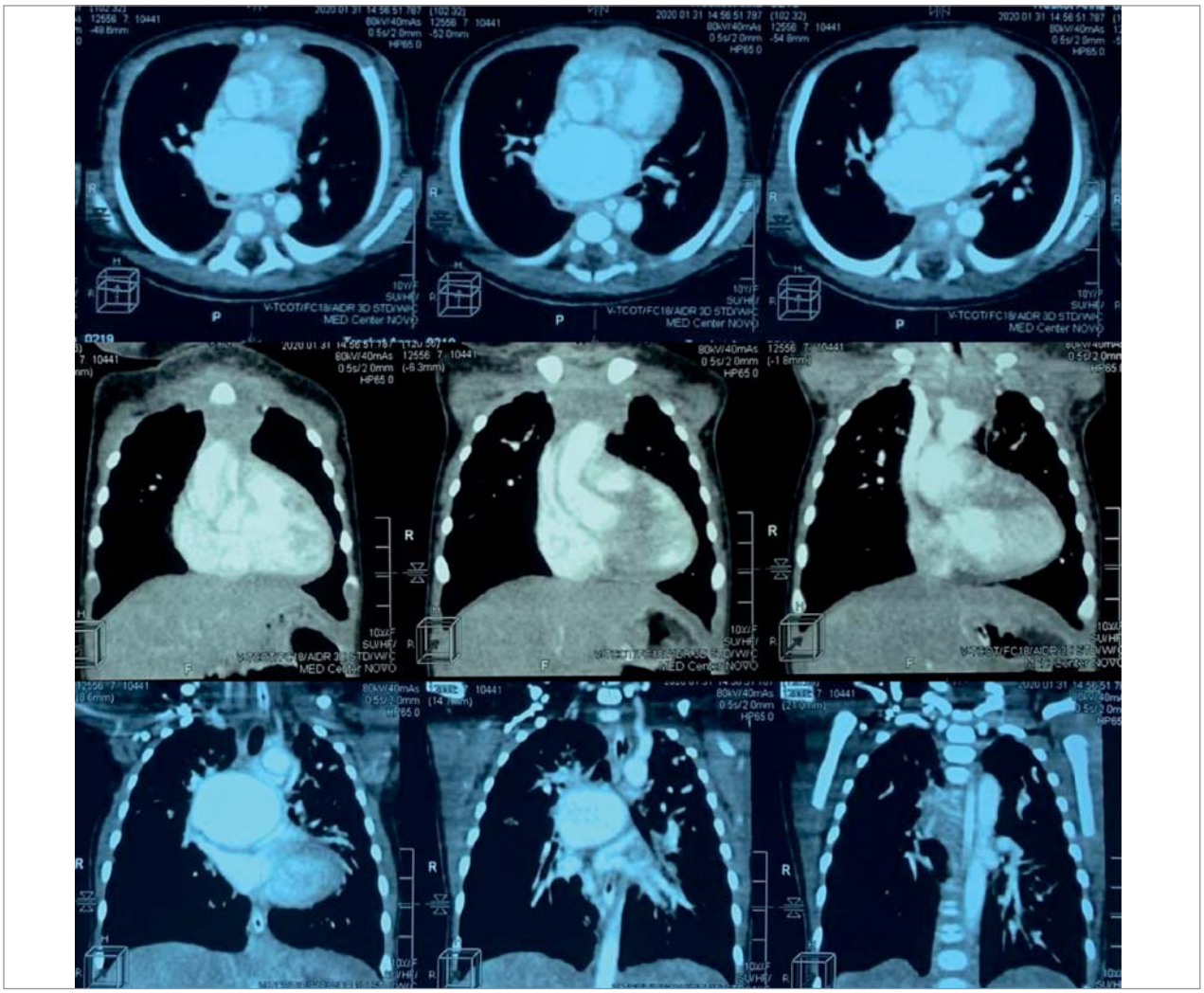

Рис.5. Комп'ютерна томографія. Аневризма правої гілки легеневої артерії

Рис.6. Аневризма правої гілки легеневої артерії на секції

Серцева недостатність виникає як наслідок великого ліво-правого шунта. Це сприяє розширенню лівого передсердя, який разом із дилатованими легеневими артеріями призводить до ризику розвитку обструкції дихальних шляхів. Наявність виразної трикуспідальної недостатності підвищує ризик розвитку серцевої недостатності.

Клінічні прояви ТФ із відсутністю клапана ЛА з'являються відразу після народження. Їх можна розділити на дві основні групи: із важкими респіраторними проблемами, лікування яких не дає ефекту протягом першого року життя, та ті, що мають важкі дихальні порушення відразу після народження.

Виникнення ціанозу пояснюється високою резистентністю легеневих судин. Ціаноз, як правило, не посилюється, як у випадку із класичною ТФ. Як тільки опір легеневих судин знижується, ціаноз стає менш виразним, оскільки посилюється ліво-правий шунт.

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

При огляді визначається ціаноз середнього ступеня, у даному випадку його не було. Виразний ціаноз пояснюється двома причинами: високою концентрацією гемоглобіну та високим опором легеневих судин. Стеноз домінує у пацієнтів з виразною гіпоплазією легеневого кільця.

Застійна серцева недостатність проявляється тахікардією, тахіпное, гепатомегалією та карідомегалією із посиленим легеневим кровообігом, що проявляється після того, як знижується опір легеневих судин.

Шум при даній ваді — систоло-діастолічний, найкраще вислуховується в ділянці ЛА. Він є жорстким та проводиться над усією ділянкою легень. Визначається коротка пауза між систолічним та діастолічними компонентами, що допомагає відрізнити його від характерного систоло-діастолічного шуму відкритої артеріальної протоки.

На ЕКГ визначається гіпертрофія правого шлуночка та відхилення електричної вісі серця вправо, що притаманно класичній ТФ. Інколи може визначатися гіпертрофія правого передсердя.

Визначальним для діагностики є МРТ, яка дозволяє оцінити розмір легеневих артерій, симетрію аерації легень, вторинної до обструкції, наповненість легень повітрям. Також можна визначити об'єм легень [2].

На рентгенограмі візуалізуються аневризматично розширені центральні легеневі артерії із нормальною периферичною васкуляризацією. Визначається кардіомегалія, що виникає внаслідок розширення правого шлуночка.

Ехокардіографічно діагностуються ознаки ТФ: дефект міжшлуночкової перегородки, декстрапозиція аорти та гіпертрофія правого шлуночка. Перегородка зміщена допереду, на відміну від інфундибулярної частини правого шлуночка. Легеневе кільце гіпоплазоване, стулки клапана ЛА не визначаються.

Стовбур ЛА та проксимальні праві та ліві легеневі артерії дилатовані пропорційно до ступеня недостатності клапана ЛА. Правий шлуночок теж значно розширений. Візуалізується парадоксальний рух міжшлуночкової перегородки.

Визначають чотири ключові ехокардіографічні ознаки ТФ із відсутністю клапана ЛА [9]:

- відсутній клапан ЛА, дисплазія клапана або наявні рудиментарні структури клапанного апарату;
- поєднання стенозу та недостатності легеневого кільця;
- значне аневризматичне розширення легеневих артерій;
- підвищений тиск у ЛА.

Допплерехокардіографія демонструє турбулентність через вихідний тракт правого шлуночка. Зворотний потік через ЛА візуалізується добре, але артеріальна протока наявна рідко. Потік через міжшлуночкову перегородку не є турбулентним, оскільки дефект є великим, нерестриктивним та, як правило, перехресним.

Ускладнення з боку легеневої патології найчастіше є причиною смерті пацієнтів із ТФ без клапана ЛА. Найчастіше розвивається емфізема, ателектаз; небезпеку для дитини становлять вірусні інфекції, особливо респіраторно-синцитіальний вірус.

Немовлятам, у яких розвивається респіраторний ацидоз із затримкою pCO^2, показана механічна вентиляція легень. Однак, як тільки дитина стає залежною від вентиляції під позитивним тиском, відлучення від дихальної підтримки може бути вкрай проблематичним. Застосування ШВЛ рекомендується виключно на низьких параметрах.

Немовлята у критичному стані вимагають невідкладної хірургічної допомоги, а у дітей із незначно вираженою клінікою оперативне втручання відкладають на пізніші терміни.

Хірургічна техніка залежить від індивідуальної анатомії пацієнта та ступеня дилатації гілок ЛА. Хірургічна корекція полягає у вшиванні кондуїту від правого шлуночка до ЛА або «вставлення» клапана ЛА [8].

З метою усунення бронхіальної компресії необхідне висічення основної, правої та лівої легеневих артерій, однак це не завжди ефективно, оскільки проблема може бути на рівні артеріол [1].

Післяопераційна летальність залежить від важкості обструкції дихальних шляхів. Передопераційна інтубація та вентиляція є поганими прогностичним маркерами у післяопераційному періоді.

Немає специфічного медикаментозного лікування ТФ із відсутністю клапана. Класична терапія серцевої недостатності, як правило, не забезпечує позитивного ефекту.

S.B. Yeager та співавт. роблять припущення, що ТФ з відсутністю клапана ЛА із великою артеріальною протокою швидше призведе до смерті плода, оскільки за таких умов порушується функція обох шлуночків, і тільки плоди із рестриктивною чи відсутньою артеріальною протокою доживають до останніх термінів гестації [10].

Читайте нас на сайте: http://med-expert.com.ua

Прогноз у дітей із ТФ з відсутністю клапана ЛА залежить від ступеня обструкції трахеобронхіального дерева дилатованими гілками ЛА. Діти, у яких розвиваються важкі дихальні розлади відразу після народження, мають високий ризик ранньої смерті. У немовлят, що вимагають хірургічного лікування відразу після народження, набагато гірший прогноз, ніж у тих, кому провели операцію пізніше [6].

Рівень смертності у таких дітей є набагато вищим, ніж у дітей зі звичайною формою ТФ, у зв'язку із високим ризиком розвитку гіпоксемії, серцевої недостатності, дихальної недостатності та поєднання цих патологій.

Пацієнти із менш та більш виразним стенозом клапана ЛА мають схожий прогноз із дітьми з класичною ТФ, а от діти із широким кільцем та значною недостатністю клапана ЛА мають вищий ризик розвитку важких ускладнень та смерті. У пацієнтів із важкою обструкцією бронхів симптоми проявляються ще у неонатальному періоді; як тільки бронхи збільшуються та зміцнюються, симптоми можуть зменшуватися, однак це виникає після 9-місячного віку.

Висновки

Особливістю даного клінічного випадку є поєднання рідкісного варіанту анатомії вродженої вади серця — ТФ з відсутністю клапана ЛА (аневризма правої гілки ЛА та агенезія лівої) з генетичною патологією — синдромом Шміда—Фраккаро.

Клінічних проявів ВВС відразу після народження не було, що пояснюється середнім ступенем стенозу та наявністю ліво-правого шунта, який був спричинений підвищеним опором легеневих судин.

У дитини визначалася відкрита артеріальна протока, чого, як правило, не спостерігається, що є поганим прогностичним маркером.

Обструкція дихальних шляхів дилатованими гілками ЛА наростала, зумовлювала основні клінічні прояви даної патології та стала причиною смерті пацієнта.

Дослідження виконані відповідно до принципів Гельсінської Декларації. Протокол дослідження ухвалений Локальним етичним комітетом усіх зазначених у роботі установ. На проведення досліджень було отримано інформовану згоду батьків дитини.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Alsoufi B, Williams WG, Hua Z et al. (2007, Mar). Surgical outcomes in the treatment of patients with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve. Eur J Cardiothorac Surg. 31(3): 354–9.
2. Chelliah A, Berger JT, Blask A, Donofrio MT. (2013, Feb 12). Clinical utility of fetal magnetic resonance imaging in tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. Circulation.127(6): 757–9.
3. Emmanoulides GC, Thanopoulos B, Siassi B, Fishbein M. (1976, Mar 4). Agenesis of ductus arteriosus associated with the syndrome of tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve. Am J Cardiol. 37(3): 403–9.
4. Ettedgui JA, Sharland GK, Chita SK et al. (1990, Jul 15). Absent pulmonary valve syndrome with ventricular septal defect: role of the arterial duct. Am J Cardiol. 66(2): 233–4.
5. Galindo A, Gutierrez-Larraya F, Martinez JM et al. (2006, Jun 23). Prenatal diagnosis and outcome for fetuses with congenital absence of the pulmonary valve. Ultrasound Obstet Gynecol. 28(1): 32–39.
6. Kawazu Y, Inamura N, Ishii R et al. (2015, Apr). Prognosis in tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. Pediatr Int. 57(2): 210–6.
7. Rabinovitch M, Grady S, David I et al. (1982, Oct.). Compression of intrapulmonary bronchi by abnormally branching pulmonary arteries associated with absent pulmonary valves. Am J Cardiol. 50(4): 804–13.
8. Shahid F, Siddiqui MT, Amanullah MM. (2015, May). Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve syndrome; appropriate surgical strategies. J Pak Med Assoc. 65(5): 467–72.
9. Wu W, Pang K, Lin Q et al. (2015, Oct). Echocardiography in the diagnosis of patients with absent pulmonary valve syndrome: a review study of 12 years. Int J Cardiovasc Imaging. 31(7): 1353–9.
10. Yeager SB, Van Der Velde ME, Waters BL, Sanders SP. (2002, Aug). Prenatal role of the ductus arteriosus in absent pulmonary valve syndrome. Echocardiography. 19(6): 489–93.

Відомості про авторів:

Мальська Андріана Андріївна — к.мед.н., доц. каф. пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського НМУ імені Д. Галицького. Адреса: м. Львів, вул. М. Лисенка, 31-а; тел. +38 032 2600188. https://orcid.org/0000-0003-3484-153X

Куриляк Ольга Борисівна — к.мед.н., обласний дитячий кардіолог, КНП ЛОР «ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ»». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. https://orcid.org/0000-0002-0441-6236

Стаття надійшла до редакції 25.11.2019 р.; прийнята до друку 01.03.2020 р.