**ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΣ**

**ΑΛΜΠΑΝΗΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ – ΔΕΣΠΟΤΟΠΟΥΛΟΣ ΣΤΕΦΑΝΟΣ**

**ΜΕΣΟΚΟΛΠΙΚΑ ΕΛΕΙΜΜΑΤΑ**

Τα μεσοκολπικά ελλείμματα αποτελούν το 5 με 10% των συγγενών καρδιοπαθειών. Με την εξαίρεση της δίπτυχης αορτικής βαλβίδας και της πρόπτωσης της μιτροειδούς τα μεσοκολπικά ελλείμματα είναι η πιο συχνή μορφή συγγενούς καρδιοπάθειας μεταξύ των ενηλίκων καθώς επίσης και η πιο συχνή μορφή ακυανωτικής καρδιοπάθειας στον ίδιο πληθυσμό. Επιπλέον το ανοιχτό ωοειδές τρήμα είναι μία συγκεκριμένη μορφή μεσοκολπικής επικοινωνίας η οποία προκαλείται από ατελή σύγκλειση του ωοειδούς τρήματος και είναι παρόν στο 25 με 30% του γενικού πληθυσμού ενώ διαπιστώνεται η ύπαρξη ανοιχτού ωοειδούς τρήματος στο 40 με 50% των ασθενών με κρυπτογενή αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια (ΑΕΕ). Μία άλλη παραλλαγή αποτελεί το ανεύρυσμα του μεσοκολπικού διαφράγματος το οποίο ανιχνεύεται στο 10% των ασθενών που υποβάλλονται σε υπερηχογράφημα καρδιάς και στο 30% των ασθενών με κρυπτογενές ΑΕΕ καθώς συνυπάρχει συνήθως με ανοικτό ωοειδές τρήμα.

Παρόλο που στους ανωτέρω ασθενείς η επιβίωση στην ενήλικο ζωή είναι ο κανόνας, η παρατεταμένη έκθεση των δεξιών καρδιακών κοιλοτήτων σε υπερφόρτιση όγκου οδηγεί σε διάταση δεξιάς κοιλίας και κόλπου και μπορεί να έχει πολύ σοβαρά αποτελέσματα όπως κολπικές αρρυθμίες, πνευμονική αγγειακή νόσο και δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια. Τα ανωτέρω κλινικά ευρήματα σχετίζονται με την ηλικία του ασθενούς με τα περισσότερα από αυτά να γίνονται εμφανή την πέμπτη η έκτη δεκαετία της ζωής.

**I.ΤΥΠΟΙ ΜΕΣΟΚΟΛΠΙΚΩΝ ΕΛΕΙΜΑΤΩΝ**

**Α. ΔΕΥΤΕΡΟΓΕΝΗ ΜΕΣΟΚΟΛΠΙΚΑ ΕΛΕΙΜΜΑΤΑ (ASD secundum)**

Πρόκειται για έλλειμμα του δευτερογενούς μεσοκολπικού διαφράγματος που αποτελεί το 70 με 75% των περιπτώσεων μεσοκολπικής επικοινωνίας. Αυτός ο τύπος μεσοκολπικής επικοινωνίας είναι δύο φορές πιο συχνός στις γυναίκες και μπορεί να συνδυάζεται με άλλες συγγενείς καρδιοπάθειες όπως η πρόπτωση μιτροειδούς όπως επίσης και με ρευματική στένωση της μιτροειδούς βαλβίδας (σύνδρομο Lutembacher).

**B. ΠΡΩΤΟΓΕΝΗ ΜΕΣΟΚΟΛΠΙΚΑ ΕΛΕΙΜΜΑΤΑ (ASD primum)**

Πρόκειται για έλλειμμα του πρωτογενούς μεσοκολπικού διαφράγματος το οποίο αποτελεί το 15 με 20% του συνόλου του συνόλου των μεσοκολπικών επικοινωνιών και είναι μέρος του φάσματος των κολποκοιλιακών ελλειμμάτων που είναι γνωστά ως ανωμαλίες του κολποκοιλιακού καναλιού (AV canal defects). Στη μερική ανωμαλία (partial AV canal), γνωστή και ως πρωτογενές μεσοκολπικό έλλειμμα, (ostium primum), υπάρχει έλλειμμα στο κατώτερο τμήμα του μεσοκολπικού (πρωτογενές μεσοκολπικό) και συνήθως η μιτροειδής βαλβίδα είναι τρίπτυχη. Αυτό παλαιά αναφερόταν ως σχισμή στην πρόσθια γλωχίνα της μιτροειδούς, αλλά σήμερα γνωρίζουμε ότι πρόκειται για τρείς πτυχές –αντί για δυο-της μιτροειδούς και αυτό προκαλεί ποικίλου βαθμού ανεπάρκεια της μιτροειδούς βαλβίδας. Στην ολική εκδοχή της ανωμαλίας (complete AV canal, ή AVSD), γνωστή και ως ανωμαλία των καρδιακών προσεφαλαίων, συνυπάρχει έλειμμα στο μεσοκολπικό και στο μεσοκοιλιακό διάφραγμα. Δηλαδή ο ινώδης δακτύλιος της καρδιάς είναι εννιαίος και δεν υπάρχουν 2 κολποκοιλιακές βαλβίδες αλλά μια μεγάλη βαλβίδα με 5-7 γλωχίνες (μιτροειδής και τριγλώχινα ενωμένες. Το έλλειμμα αυτό είναι το πιο κοινό σε ασθενείς με σύνδρομο Down και οδηγεί (λόγω της μεσοκοιλιακής σε πρώϊμη βαρειά πνευμονική υπέρταση (Σύνδρομο Eisenmenger, ή Eisenmenger AVSD)

**Γ.ΕΛΛΕΙΜΑΤΑ ΤΟΥ ΦΛΕΒΩΔΟΥΣ ΚΟΛΠΟΥ**

Αποτελούν το 5 με 10% των κολποκοιλιακών ελλειμμάτων. Συνήθως εμφανίζονται ανάμεσα στην άνω κοίλη φλέβα στο σημείο συμβολή της με το δεξιό κόλπο και λιγότερο συχνά στην περιοχή της κάτω κοίλης φλέβας. Συνδυάζονται με μερική ανώμαλη εκβολή των δεξιών πνευμονικών φλεβών και απαιτούν υψηλό δείκτη υποψίας για τη διάγνωση τους καθώς συνηθέστερα δεν απεικονίζονται εύκολα στο διαφορετικό υπερηχογράφημα. Πάντα πρέπει να τα υποψιαζόμαστε σε ασθενείς οι οποίοι εμφανίζουν ανεξήγητη διάταση τόσο του δεξιού κόλπου και της δεξιάς κοιλίας. Σπανιότερη περίπτωση μεσοκολπικού ελλείμματος είναι αυτή του unroofed coronary sinus.

**Παθοφυσιολογία**

Το μεσοκολπικό έλλειμα πρέπει να είναι τουλάχιστον 10 χιλιοστά ή μεγαλύτερο για να επιτρέψει σημαντική ροή απο αριστερό προς δεξιό κόλπο. Αυτή η αριστερά προς τα δεξιά δεξιά διαφυγή οδηγεί σε διάταση των δεξιών καρδιακών κοιλοτήτων. Μία αριστερή προς τα δεξιά διαφυγή θεωρείται σημαντική ήταν ο λόγος συστηματικών προς πνευμονικών ροών ( Qp/Qs) είναι μεγαλύτερος 1.5 ή παρατηρείται διάταση των δεξιών καρδιακών κοιλοτήτων.

**Κλινικές εκδηλώσεις**

Οι ασθενείς αναφέρουν μειωμένη ικανότητα άσκησης η οποία συνδυάζεται με εύκολη κόπωση και δύσπνοια μπορεί να συμβεί αλλά συνήθως δεν εκτιμάται από τους ασθενείς παρά μόνον μετά τη σύγκλιση του ελλείμματος. Μπορεί να συνυπάρχουν υπερκοιλιακές αρρυθμίες όπως κολπική μαρμαρυγή ή κολπικός πτερυγισμός καθώς και δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια. Σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να εμφανιστεί παράδοξη εμβολή με συμπτώματα ΑΕΕ ή παροδικού ΑΕΕ δια του μεσοκολπικού ελλείμματος. Η πνευμονική αρτηριακή υπέρταση (PAH), θεωρείται εξαιρετικά σπάνια επιπλοκή, τόσο σπάνια που αν συνυπάρχει με ASD, πρέπει ο ασθενής να διερευνηθεί και για άλλα αίτια PAH. Αυτό γιατί πνευμονική αρτηριακή υπέρταση προκαλούν οι συγγενείς καρδιοπάθειες με αριστερή προς τα δεξιά διαφυγή αλλά με μεταβίβαση υψηλής πίεσης στην πνευμονική κυκλοφορία (όπως η μεσοκοιλιακή επικοινωνία, VSD και ο ανοικτός βοτάλλειος πόρος, PDA) και όχι αυτές κατά τις οποίες μεταβιβάζεται αυξημένη ροήαίματος αλλά χωρίς αυξημένη πίεση στην πνευμονική κυκλοφορία.

**Φυσική εξέταση**

Τα ευρήματα από τη φυσική εξέταση περιλαμβάνουν, υπερδυναμική δεξιά καρδιακή ώση ακόμη και σε υποξιφοειδική θέση, τον χαρακτηριστικό ευρύ σταθερό διχασμό του δεύτερου καρδιακού τόνου και ένα ήπιο συστολικό φύσημα στο 2ο μεσοπλεύριο διάστημα αριστερά λόγω αυξημένης ροής διά της πνευμονικής βαλβίδας (όταν Qp/Qs > 2.5 ). Η ίδια η μεσοκολπική επικοινωνία δεν προκαλεί άμεσα φύσημα, καθώς η κλίση πίεσης μεταξύ των κόλπων είναι πολύ μικρή π.χ. 12-8=4 mmHg οπότε δεν υπάρχει στροβιλώδης ροή. Μπορεί να υπάρχει αύξηση της έντασης του πνευμονικού στοιχείου του 2ου τόνου στην περίπτωση πνευμονικής υπέρτασης

**ΗΚΓΦΗΜΑ**

Δευτερογενής μεσοκολπική επικοινωνία

* RSR’ στην απαγωγή V1
* QRS < 0.11’’ (Ατελές RBBB)
* Δεξιά απόκλειση του άξονα
* Υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας
* 1ου βαθμού κολποκοιλιακός αποκλεισμός
* Διάταση του δεξιού κόλπου

Πρωτογενής μεσοκολπική επικοινωνία

* RSR’ στην απαγωγή V1
* Δεξιά απόκλιση του άξονα
* 1ου βαθμού κολποκοιλιακός αποκλεισμός ο οποίος κλασικά συνυπάρχει με δεξιό σκελικό και πρόσθιο ημισκελικό αποκλεισμούς.

**Απεικόνιση και καθετηριασμός**

Η ακτινογραφία θώρακος μπορεί να αποκαλύψει καρδιομεγαλία λόγω διάτασης της δεξιάς καρδιάς. Σε μεγάλες μεσοκολπικές επικοινωνίες μπορεί να παρατηρείται διάταση των στελεχών των πνευμονικών αρτηριών.

Το διαθωρακικό υπερηχογράφημα είναι το βασικό εργαλείο για τη διάγνωση των μεσοκολπικών επικοινωνιών καθώς μπορεί να καθορίσει το μέγεθος του ελλείμματος και την κατεύθυνση της ροής του αίματος ενώ σε νεότερους ασθενείς σε κάποιες περιπτώσεις απεικονίζονται και οι πνευμονικές φλέβες. Ωστόσο για πλήρη ανατομική διερεύνηση ο ασθενής χρήζει διοισοφάγειο υπερηχογράφημα. Εδώ πρέπει να τονίσουμε ότι η **ύπαρξη διάτασης της δεξιάς κοιλίας και του δεξιού κόλπου χωρίς εμφανή αιτία πρέπει να μας προσανατολίζει στην παρουσία ASD και αν αυτό δεν είναι εμφανές στην απεικόνιση (δευτερογενές ή πρωτογενές που απεικονίζονται εύκολα) να ακολουθεί διερεύνηση ύπαρξης ελλείμματος φλεβώδους κόλπου ή μερικής ανώμαλης εκβολής των πνευμονικών φλεβών**. Το έλλειμα του φλεβώδους κόλπου θα μπορούσαν να αποκαλυφθούν με το διοισοφάγιο υπερηχογράφημα.

Ο καρδιακός καθετηριασμός συνήθως δεν απαιτείται παρά μόνο για την προσέγγιση των πνευμονικών πιέσεων και αντιστάσεων, για τη διάγνωση στεφανιαίας νόσου πριν από τη χειρουργική σύγκλειση σε ενήλικο ασθενή και κατά τη διάρκεια της διαδικασίας σύγκλισης με συσκευή.

Η αιμοδυναμική προσπέλαση μπορεί να αποκαλύψει ήπιες έως μέτριες αυξήσεις των πιέσεων στη δεξιά κοιλία και την πνευμονική αρτηρία. H MRI είναι εξαιρετική εξέταση για τον πλήρη καθορισμό της ανατομία του ελλείμματος καθώς και η καλύτερη εξέταση για την ανάδειξη μερικής ανώμαλης εκβολής των πνευμονικών φλεβών.

**Θεραπευτική προσέγγιση**

Η συντηρητική αγωγή είναι παρηγορητική στην περίπτωση καρδιακής ανεπάρκειας. Δεν απαιτείται αντιβιοτική προφύλαξη για ενδοκαρδίτιδα κατά τη διάρκεια οδοντιατρικών επεμβάσεων σε μεμονωμένη μεσοκολπική επικοινωνία. Ωστόσο η αντιβιοτική προφύλαξη είναι απαραίτητη για έξι μήνες μετά τη σύγκλιση είτε με χειρουργικό τρόπο είτε με διαδερμική συσκευή σύγκλεισης.

**Σύγκλειση μεσοκολπικού ελείμματος**

Σύγκλειση του μεσοκολπικού ελλείμματος πρέπει να γίνεται εφόσον υπάρχει αιμοδυναμικά σημαντική επικοινωνία Qp/Qs>1.5 ,ενδείξεις διάτασης της δεξιάς κοιλίας ,καθώς επίσης και η απόδειξη παράδοξης εμβολής. Αν η η μεσοκολπική επικοινωνία είναι σχετικά μικρής διαμέτρου και έχει επαρκή χείλη (όχθο, rim) ώστε να τοποθετηθεί διαφλέβια συσκευή σύγκλεισης (ομπρέλα), αυτή θεωρείται η λιγότερο επεμβατική και πιο αποτελεσματική μέθοδος.

Χειρουργικά, η σύγκλειση της μεσοκολπικής επικοινωνίας γίνεται σε ασθενείς με πρωτογενή μεσοκολπική επικοινωνία, μεσοκολπική επικοινωνία του τύπου του φλεβώδους κόλπου , και σε ασθενείς με δευτερογενή μεσοκολπική επικοινωνία, με διάμετρο περισσότερα από 35 χιλιοστά και υπάρχουν ανεπαρκή χείλη για την εκπτύξη της συσκευή. Εάν η σύγκλειση του μεσοκολπικού ελλείμματος γίνει με συσκευή τότε για έξι μήνες ο ασθενής πρέπει να λάβει διπλή αντιαιμοπεταλιακή αγωγή για 6 μήνες.

**PFO and ATRIAL SEPTAL ANEURYSM**

H ύπαρξη PFO έχει σαν αποτέλεσμα την παροδική διαφυγή αίματοε από δεξιά προς τα αριστερά συνήθως όταν η πίεση του δεξιού κόλπου υπερβαίνει αυτή του αριστερού, όπως κατά τη διάρκεια του βήχα ή της τάνισης. Η ανωμαλία αυτή δεν προκαλεί αιμοδυναμική διαταραχή αλλά ενέχει τον κίνδυνο κρυπτογενούς ΑΕΕ.

Διαγνωστικά είτε κατά τη διαθωρακική είτε καλύτερα κατά τη διοισοφάγειο υπερηχογραφική μελέτη, γίνεται διερεύνηση με τη χορήγηση αναδευμένου φυσιολογικού ορού ( bubble study) από το άνω άκρων τόσο σε ηρεμία τόσο και μετά από τη δοκιμασία Valsalva. Η παρουσία φυσαλίδων στις αριστερές κοιλότητες σε τρεις καρδιακούς κύκλους επιβεβαιώνει την επικοινωνία.

Όσον αφορά τη θεραπευτική προσέγγιση δεν υπάρχει ομοφωνία όσον αφορά την υπεροχή της επεμβατικής, διαδερμικής σύγκλεισης με ομπρέλα έναντι της φαρμακευτικής αγωγής με αντιαιμοπεταλιακά/αντιπηκτικά για την πρόληψη των κρυπτογενών ΑΕΕ. Τελευταία δεδομένα σε νέους ασθενείς με κρυπτογενές ΑΕΕ και υψηλού κινδύνου ανοικτό ωοειδές τρήμα δείχνουν όφελος μακροχρονίως από την επεμβατική διαδερμική αντιμετώπιση έναντι της φαρμακευτικής αγωγής.

**Μεσοκοιλιακές επικοινωνίες**

Το έλλειμμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος (VSD) είναι μια από τις συνηθέστερες συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες τόσο στα παιδιά όσο και στους ενήλικες Τα μεμονωμένα μεσοκοιλιακά ελείμματα αντιπροσωπεύουν περίπου το 20% έως 25% όλων των συγγενών καρδιακών ανωμαλιών στην παιδική ηλικία. Σε αντίθεση με πολλές άλλες συγγενείς ανωμαλίες η συχνότητα του δε διαφοροποιείται με βάση το φύλο. Σε αντιδιαστολή, μεμονωμένα μεσοκοιλιακά ελείμματα βρίσκονται σε περίπου 10% των ενήλικων ασθενών με συγγενή καρδιακή νόσο το οποίο αντανακλά τη φυσική τάση για αυθόρμητο κλείσιμο κατά τη βρεφική ηλικία και τη βελτίωση της διαγνωστικής ικανότητας στην παιδική ηλικία, η οποία οδηγεί σε χειρουργικό κλείσιμο.

**II.Ανατομία και Παθοφυσιολογία**

**Μέγεθος ελλειμμάτων**. Οι συνέπειες ενός ελλείμματος του μεσοκοιλιακού διαφράγματος εξαρτώνται από το μέγεθος του ελλείμματος και από τις πνευμονικές και συστηματικές αγγειακές αντιστάσεις. Τα μικρότερα ελλείμματα παρέχουν μεγαλύτερη αντίσταση στη ροή και θα έχουν μικρή μεταβίβαση ροής και πίεσης προς τα δεξιά. Το έλλειμμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος περιγράφεται ως μικρό όταν το μέγεθος του ελλείμματος είναι μικρότερο από το ένα τρίτο του μεγέθους της ρίζας της αορτής, μέτρια όταν το μέγεθος του ελλείμματος είναι μικρότερο από το ήμισυ του μεγέθους της αορτικής ρίζας και μεγάλο όταν το μέγεθος του ελλείμματος είναι ίσο ή μεγαλύτερο από το μέγεθος της αορτικής ρίζας. Αν το έλλειμμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος είναι μικρό, δεν υπάρχει καμία κλινική συνέπεια, πλην μιας πολύ μικρής πιθανότητας για Λ.Ε. και για φθορά της αορτικής βαλβίδας αν το έλλειμμα εντοπίζεται ακριβώς κάτω από αυτή (λόγω φαινομένου Bernoulli, όπου η στροβιλώδης ροή κάτω απο τις αορτικές πτυχές τις έλκει τις τραυματίζει και η βαλβίδα ανεπαρκεί). Αν οι επικοινωνίες είναι μεγάλες, τότε η ροή από την αριστερή προς τη δεξιά κοιλία, οδηγεί σε φόρτιση όγκου της αριστερής κοιλίας, όπως ακριβώς και η ανεπάρκεια της αορτής, η ανεπάρκεια μιτροειδούς, ο PDA, οι μεγάλες ΑΦ επικοινωνίες. Αυτό γιατί όταν υπάρχει διαφυγή απο την συστηματική κυκλοφορία, με συνακόλουθη τάση για μικρότερη παροχή αίματος στην περιφέρεια, ενεργοποιείται ο άξονας RAS με κατακράτηση υγρών και η αριστερή κοιλία διατείνεται ώστε να εξωθεί μεγάλο όγκο αίματος μέσω του μηχανισμού FS. Έτσι μια ποσότητα αίματος κατευθύνεται στην επικοινωνία (π.χ. στην αν/κεια αορτής γυρίζει στην αρ. Κοιλία, στην αν/κεια μιτροειδούς στον αρ. Κόλπο, στην VSD στη δεξιά κοιλία, στον PDA στην πνευμονική αρτηρία, στις ΑΦ επικοινωνίες στη φλεβική κυκλοφορία), παρακάμπτοντας τη συστηματική κυκλοφορία, αλλά χάρη στην μεγάλη αύξηση της τελοδιαστολικής διαμέτρου απο τη φόρτιση όγκου της αρ. Κοιλίας, και τον μεγάλο όγκο παλμού που προκύπτει απο αυτό, μια ικανοποιητική ποσότητα κατευθύνεται στην περιφέρεια. Συνεπώς σε όλες τις παραπάνω παθήσεις (severe AR, severe MR, large VSD, large PDA, ΑΦ επικοινωνίες), υπάρχει πολύ μεγάλη αριστερή κοιλία με έκκεντρη υπερτροφία και πολύ καλή συστολική λειτουργία. Αυτό αρχικά αντιρροπεί το πρόβλημα, αλλά τελικά η τελοδιαστολική πίεση της αριστερής κοιλίας μπορεί να αυξηθεί εύκολα αν η διάτασή της είναι πολύ μεγάλη και να εμφανιστεί καρδιακή ανεπάρκεια με διατηρημένο ΚΕ. Φυσικά αν δε διορθωθεί το πρόβλημα, η αριστερή κοιλία θα εμφανίσει παθαν αλλοιώσεις (απόπτωση, νέκρωση λόγω ισχαιμίας απο τη μεγάλη μάζα, ίνωση) και το ΚΕ θα αρχίσει να μειώνεται. Έτσι στην περίπτωση μεγ΄΄αλων των VSD k PDA, αρχικά ο ασθενής μπορεί να εμφανίσει αριστερή καρδιακή ανεπάρκεια με μεγάλη αρ. Κοιλία όπως περιγράφηκε (δύσπνοια, ταχύπνοια), αλλά και εικόνα συμφόρησης (διογκωμένες σφαγίτιδες, οιδήματα, ηπατομεγαλία), γιατί ανεπαρκεί εν σειρά και η δεξιά κοιλία. Ειδικά για τις περιπτώσεις όπου εκτός απο αυξημένη ροή έχουμε και μεταβίβαση πίεσης προς την πνευμονική κυκλοφορία (VSD, PDA, severe MR), και η ανωμαλία αφεθεί χωρίς αντιμετώπιση, θα εμφανιστεί σοβαρή PAH, αρχικά αντιστρεπτή (σπασμός πνευμονικών αρτηριών) και τελικά μόνιμη (παθαν αλλοιώσεις με θρόμβωση, υπερτροφία ΛΜΙ, ίνωση κτλ). Αυτή η PAH στην περίπτωση των ΣΚ (VSD, PDA), αναπτύσσεται στην παιδική ηλικία και λέγεται σ. Eisenmenger). Για παράδειγμα, μια πολύ μεγάλη VSD, θα εμφανιστεί στο βρέφος ως αριστερή ΚΑ (δύσπνοια, αδύναμο κλάμμα, αδυναμία σίτισης, κτλ) και ίσως δεξιά ΚΑ (διογκωμένες σφαγίτιδες, περιφερικά οιδήματα) και αν αφεθεί χωρίς θεραπεία θα μετατραπεί σε σύνδρομο Eisenmenger με αντιστροφή της διαφυγής από δεξιά προς τα αριστερά, βαρειά κυάνωση και τελικά δεξιά ΚΑ.

Το μέγεθος του ελλείμματος του μεσοκοιλιακού διαφράγματος συχνά ταξινομείται με βάση τις αιμοδυναμικές του συνέπειες:

**1. Περιοριστικά** ελλείμματα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος οδηγούν σε σημαντική κλίση πίεσης μεταξύ των αριστερών και δεξιών κοιλιών (π.χ., λόγος πνευμονικής / αορτικής συστολικής πίεσης <0,3) και σχετίζονται με μικρή διαφυγή (Qp / Qs ≤ 1,4: 1).

**2. Τα μέτρια περιοριστικά** ελλείμματα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος παράγουν μια ενδιάμεση κλίση και οδηγούν σε μέτρια διαφυγή (Qp / Qs = 1,4 έως 2,2: 1).

**3. Τα μη περιοριστικά** ελλείμματα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος είναι συνήθως μεγαλύτερα από 1 cm2 και σχετίζονται με μεγάλη διαφυγή (Qp / Qs> 2.2: 1

**Γ. Τύποι ελλειμμάτων του μεσοκοιλιακού διαφράγματος**

**1. Τα μεμβρανώδη ελλείμματα** είναι ο συνηθέστερος τύπος, αντιπροσωπεύοντας περίπου το 70% έως 80% των ελλειμμάτων. Το μεμβρανώδες διάφραγμα είναι η περιοχή κάτω από την αορτική βαλβίδα στην αριστερή πλευρά, δίπλα στη διαφραγματική πτυχή της τριγλώχινας βαλβίδας προς τα δεξιά. Τα μεμβρανώδη ελλείμματα συσχετίζονται λιγότερο με επιπλέον ενδοκαρδιακές ανωμαλίες και έχουν υψηλό ποσοστό αυτόματης σύγκλεισης. Ωστόσο, όταν δεν υπάρχει σωστή ευθυγράμμιση **ελλείμματος**, η αυτόματη σύγκλειση είναι απίθανη.

**2. Τα μυϊκά ελλείμματα** αντιπροσωπεύουν περίπου το 5% έως 20% των VSD και μπορεί να είναι απλά ή πολλαπλά (δηλ., διάφραγμα δίκην Ελβετικού τυριού) και όταν είναι ενιαία, έχουν επίσης υψηλό ποσοστό αυτόματης σύγκλεισης.

**3. Τα ελλείμματα τύπου αγωγού** εισόδου ή κολποκοιλιακού **καναλιού (AV)** αντιπροσωπεύουν περίπου το 5% έως 8% των περιπτώσεων. Αυτά τα **ελλείμματα** σπάνια κλείνουν αυτόματα, είναι συνήθως μεγάλα και συνδέονται με ανωμαλίες των κολποκοιλιακών βαλβίδων. Αυτές οι ανωμαλίες εκτείνονται από το cleft της μιτροειδούς και τριγλώχινας βαλβίδας έως κοινή κολποκοιλιακή βαλβίδα AV. Αυτός ο τύπος παρατηρείται συνήθως σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Τρισωμία 21).

**4. Τα υπερακρολοφιώδη (supracristal) ή υποαορτικά** **ελλείμματα** αντιπροσωπεύουν περίπου το 5% έως 7% των περιπτώσεων και βρίσκονται αμέσως κάτω από τις πνευμονικές και αορτικές βαλβίδες. Ποικίλουν σε μέγεθος αλλά συχνά είναι μικρά. Λόγω της εγγύτητάς τους στην αορτική βαλβίδα, ο ιστός αορτικής πτυχής μπορεί να εισβάλλει και να έχει ως αποτέλεσμα το κλείσιμο τους, με ενδεχόμενη επιπλοκή εμφάνιση αορτικής ανεπάρκειας.

Δ. **Συσχετιζόμενες αλλοιώσεις.** Περίπου το 20% των VSDs σχετίζονται με πολλές άλλες μορφές συγγενούς καρδιακής νόσου, συμπεριλαμβανομένης της στένωσης ισθμού αορτής, της δίπτυχης αορτικής βαλβίδας και του ανοικτού αρτηριακού πόρου. Από τους ασθενείς που εμφανίζουν VSD, το 5% έως 10% θα αναπτύξει αορτική ανεπάρκεια εξαιτίας της πτωχής στήριξης της δεξιάς στεφανιαίας πτυχής και του φαινομένου Venturi που προκαλείται από τον πίδακα μέσω του VSD, με αποτέλεσμα την πρόπτωση της μιας πτυχής της αορτικής βαλβίδας. Η υποαορτική στένωση και η απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας είναι λιγότερο συνηθισμένες εκδηλώσεις. Λιγότερο από 10% των ασθενών αναπτύσσουν υποβαλβιδική πνευμονική στένωση ή αποφραξη μέσω μυϊκών ταινιών (αναφέρεται και ως δίχωρη δεξιά κοιλία). Το VSD σχετίζεται επίσης με τη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών, τετραλογία του Fallot και τρισωμίες 13, 18 και 21.

**III. ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ.**

**Α. Συμπτώματα**. Τα πιο συνηθισμένα συμπτώματα σε *ενήλικες ασθενείς* με αιμοδυναμικά σημαντικό VSD μη διορθωμένο είναι αυτά του συνδρόμου Eisenmenger.

**Β. Φυσικά ευρήματα.** Τα ακουστικά ευρήματα περιλαμβάνουν κλασικά ένα ολοσυστολικό φύσημα ποικίλης έντασης. Μικρότερα μυϊκά ελλείμματα μπορεί να προκαλέσουν πρώιμο υψηλής συχνότητας συστολικό φύσημα που τελειώνει πριν από τον δεύτερο ήχο της καρδιάς (S2), λόγω του κλεισίματος από τη μυϊκή σύσπαση του διαφράγματος. Η συχνότητα του φυσήματος μπορεί να είναι μια ένδειξη για το μέγεθος και τη φύση του ελλείμματος. Μικρότερα και πιο περιοριστικά ελλείμματα προκαλούν υψήσυχνα και εντονότερα φυσήματα που μπορεί να σχετίζονται με ροίζο. Ένα άλλο σημαντικό χαρακτηριστικό είναι η ένταση του πνευμονικού στοιχείου του S2, το οποίο αν αυξηθεί υποδηλώνει αυξημένη πνευμονική πίεση. Έντονη ώση της δεξιάς κοιλίας μπορεί να εμφανισθεί σε ασθενείς με υπερφόρτωση όγκου της RV. Ανάλογα με τις αλλοιώσεις, μπορεί να υπάρχουν και άλλα ευρήματα, όπως διαστολικό φύσημα αορτικής ανεπάρκειας που μπορεί να εμφανιστεί με υποαορτικά ελλείμματα. Ένα προεξέχον συστολικό φύσημα εξώθησης στο αριστερό άνω άκρο του στέρνου υποδηλώνει υποβαλβιδική στένωση πνευμονικής ή δίχωρης δεξιάς κοιλίας. Καθώς αναπτύσσεται η πνευμονική υπέρταση μπορεί να εμφανιστούν και άλλα συμπτώματα, όπως η κυάνωση, η αυξημένη κεντρική φλεβική πίεση η οποία εκδηλώνεται με διάταση σφαγιτίδων και διατεταμένο και παλλόμενο ήπαρ. Ένα συστολικό φύσημα σε αυτή τη φάση συχνά αντικατοπτρίζει συνυπάρχουσα τριγλωχινική ανεπάρκεια. Είναι χαρακτηριστικό ότι το φύσημα ενός μεγάλου VSD είναι συχνά λιγότερο τραχύ και πιο ομαλό σε σχέση μ’ αυτό ενός μικρού VSD, λόγω της απουσίας σημαντικής κλίσης πίεσης κατά μήκος του μεγαλύτερου ελλείμματος που οδηγεί σε λιγότερο τυρβώδη ροή.

**IV. ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΔΟΚΙΜΕΣ**

**Α. Το ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ**) μπορεί να μην εμφανίζει κάτι αξιοσημείωτο σε μικρά ελλείμματα ή να αποκαλύψει διάταση αριστερού κόλπου ή και υπερτροφία της αριστερής κοιλίας σε ασθενείς με μεγαλύτερα ελλείμματα. Η παρουσία κοινού κολποκοιλιακού καναλιού μπορεί να διαγνωστεί από το ΗΚΓ βάσει της παρουσίας υπεραριστερού άξονα. Η απόκλιση του άξονα προς τα δεξιά υποδεικνύει πνευμονική υπέρταση. Μετά από χειρουργική επέμβαση, μπορεί να προκύψει RBBB.

**Β. Μια ακτινογραφία θώρακος** είναι συχνά χρήσιμη για τον προσδιορισμό του βαθμού της αριστερo-δεξιάς διαφυγής. Μία καρδιά μικρού ή κανονικού μεγέθους με φυσιολογικά πνευμονικά αγγειακά ευρήματα στην ακτινογραφία θώρακα υποδηλώνει μια ασήμαντη αιμοδυναμικά επιβάρυνση, ενώ η καρδιομεγαλία και η αριστερή κολπική ή/και κοιλιακή διεύρυνση παρατηρούνται σε μεγάλες αριστερο-δεξιές διαφυγές.

**V. ΔΟΚΙΜΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ**

**Α. Η ηχοκαρδιογραφία** είναι η διαγνωστική μέθοδος εκλογής για τα VSD και τις σχετικές αλλοιώσεις. Η διαθωρακική απεικόνιση με υπερηχοκαρδιογράφημα είναι σχεδόν πάντοτε επαρκής για το παιδί και τον νεαρό ενήλικα, αλλά μπορεί να απαιτηθεί διοισοφάγειος ηχωκαρδιογραφική απεικόνιση σε μερικούς ηλικιωμένους ενήλικες ασθενείς. Το μέγεθος και η θέση του ελλείμματος πρέπει να καθοριστούν χρησιμοποιώντας τεχνικές δύο διαστάσεων και χρώματος Doppler. Ο ποσοτικός προσδιορισμός της ταχύτητας διαφυγής παρέχει μια εκτίμηση του περιοριστικού χαρακτήρα του ελλείμματος. Οι υψηλότερες ταχύτητες υποδεικνύουν ένα πιο περιοριστικό έλλειμμα, μειώνοντας την πιθανότητα εμφάνισης πνευμονικών αγγειακών προσβολών στον ασθενή

**Β. Ο καθετηριασμός** σπάνια χρειάζεται στη διαχείριση μεμονωμένου VSD σε βρεφική ή παιδική ηλικία. Η χειρουργική διόρθωση, όταν ενδείκνυται, πραγματοποιείται στις περισσότερες περιπτώσεις με βάση την ηχωκαρδιογραφική αξιολόγηση. Η αύξηση του κορεσμού (step-up) που μετράται στο επίπεδο της πνευμονικής αρτηρίας επιβεβαιώνει την αριστερο-δεξιά διαφυγή στο έλλειμμα και πρέπει να συσχετίζεται με αποδεκτές πιέσεις και αντίσταση πνευμονικής αρτηρίας. Η στεφανιαία αγγειογραφία πρέπει να διεξάγεται όταν οι ασθενείς θεωρούνται ότι διατρέχουν κίνδυνο για στεφανιαία νόσο και είναι πιθανόν να απαιτούν χειρουργική επέμβαση. Η αορτογραφία μπορεί να είναι χρήσιμη για την εξάλειψη της πιθανότητας παρουσίας ανοιχτού αρτηριακού πόρου ή στένωση του ισθμού της αορτής.

**Γ. Η μαγνητική τομογραφία**, χρησιμοποιώντας σειρές spin–echo και cine ακολουθίες, χρησιμοποιείται για να περιγράψει τη θέση του VSD και το κλάσμα διαφυγής. Η μαγνητική τομογραφία είναι ιδιαίτερα χρήσιμη σε ασθενείς με σχετικά σύνθετες βλάβες και σε ασθενείς με ανεπαρκή ηχωκαρδιογραφική εικόνα.

**VI. ΘΕΡΑΠΕΙΑ.** Οι παράγοντες που υποστηρίζουν την παρέμβαση περιλαμβάνουν καρδιομεγαλία στην ακτινογραφία θώρακος, σημαντική αριστερο-δεξιά διαφυγή (αναλογία πνευμονικής προς συστηματική ροή> 1,5: 1,0), αυξημένη αλλά αντιρροπούμενη πνευμονική αγγειακή αντίσταση, συμπτώματα συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας ή συνειπάρχουσες αλλοιώσεις όπως αορτική ανεπάρκεια, απόφραξη χώρου εξόδου RV ή LV και υποτροπιάζουσα ενδοκαρδίτιδα.

**Α. Η ιατρική αντιμετώπιση** σε συμπτωματικές περιπτώσεις χωρίς φυσιολογία του συνδρόμου Eisenmenger περιλαμβάνει αποσυμφορητικά μέτρα όπως η χρήση διουρητικών και διγοξίνης. Οι προσπάθειες πρέπει στη συνέχεια να εστιάζονται στην αξιολόγηση της καταλληλότητας εκάστοτε ασθενούς για χειρουργική σύγκλειση

Για τους ασθενείς που έχουν αναπτύξει αυξημένη πνευμονική αγγειακή αντίσταση, τα εκλεκτικά πνευμονικά αγγειοδιασταλτικά, συμπεριλαμβανομένων των αναστολέων της φωσφοδιεστεράσης-5, των αναλόγων της προστακυκλίνης και των ανταγωνιστών των υποδοχέων ενδοθηλίνης, μπορεί να βελτιώσουν την αιμοδυναμική τους και την ανοχή τους στην άσκηση.

**Β. Η διαδερμική σύγκλειση των VSD** εκτελείται σε επιλεγμένα ιατρικά κέντρα. Το Amplazer Muscular VSD Occluder είναι εγκεκριμένο από το FDA και μπορεί τεχνικά να κλείσει πολλά μυϊκά ελλείμματα. Τα περιμεμβρανικά ελλείμματα, ωστόσο, παρουσιάζουν ιδιαίτερα προβλήματα για τη διαδερμική σύγκλειση, δεδομένης της στενής τους εγγύτητας με το σύστημα αγωγής και τις κολποκοιλικές βαλβίδες

Οι επιπλοκές με αυτές τις συσκευές περιλαμβάνουν την πρώιμη ή την καθυστερημένη εμφάνιση κολποκοιλιακού αποκλεισμού, αρρυθμίες, βλάβη της τριγλώχινας βαλβίδας που οδηγεί σε στένωση ή επανεμφάνιση και βλάβη της συσκευής σύγκλεισης κατά την έκπτυξη.

**Γ. Η χειρουργική σύγκλειση** εξακολουθεί να αποτελεί το κύριο μέσο για την αποκατάσταση ελλειμμάτων. Τα αποτελέσματα μετά το κλείσιμο του VSD είναι ικανοποιητικά στα παιδιά, με χαμηλά ποσοστά θνητότητας από 2% έως 3%. Η επιδιόρθωση των VSD σε ασθενείς με ενδείξεις πνευμονικής αρτηριακής υπέρτασης πραγματοποιείται γενικά πριν την ηλικία των 2 ετών και, σε πολλά κέντρα, κατά το πρώτο έτος της ζωής. Η χειρουργική σύγκλειση στον συμπτωματικό ενήλικα φαίνεται να είναι καλά ανεκτή, με αποδεκτή θνητότητα και ικανοποιητικό μετεγχειρητικό status. Ωστόσο, η μη αναστρέψιμη πνευμονική αγγειακή νόσος με φυσιολογία συνδρόμου Eisenmenger αποτελεί αντένδειξη για χειρουργική σύγκλειση, γιατί συχνά στη συνέχεια αναπτύσσεται δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια.

Σειρές μετεγχειρητικών επιπλοκών περιλαμβάνουν διαρροές από τα εμβαλώματα καθώς και υπερκοιλιακές και κοιλιακές αρρυθμίες. Πιο πρόσφατες μελέτες έχουν δείξει την ύπαρξη υπολειμματικής διαφυγής μετά από χειρουργική σύγκλειση στο 5% έως 31% των ασθενών, ανάλογα με τον τύπο του VSD που επιδιορθώθηκε. Πρόσφατα δεδομένα υποδηλώνουν ότι τα υπολειμματικά ελλείμματα <2 mm κλείνουν αυθόρμητα μέσα σε 1 χρόνο στην πλειονότητα (83%) των ασθενών.

**Ε.** Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες της American Heart Association (AHA), συνιστάται **η χημειοπροφύλαξη με αντιβιοτικά** σε τρεις περιπτώσεις συγγενών καρδιακών παθήσεων: (1) μη διορθωμένο κυανωτικό έλλειμμα (με αριστερο-δεξιά διαφυγή), (2) διορθωμένο έλλειμμα με προσθετικό υλικό/συσκευή σύγκλεισης για τους πρώτους 6 μήνες και (3) διορθωμένο έλλειμμαμε υπολειμματικό έλλειμμα στη θέση προσθετικού επιθέματος/συσκευής. Επιπλέον, η εξαιρετική στοματική υγιεινή και οι τακτικές οδοντιατρικές εξετάσεις αποτελούν σημαντικό στοιχείο για τη μείωση του κινδύνου ανάπτυξης λοιμώδους ενδοκαρδίτιδας.

**Ζ. Μακροπρόθεσμη παρακολούθηση** στη μετέπειτα ζωή τους απαιτείται σε ασθενείς των οποίων τα VSDs επιδιορθώθηκαν, καθώς η πλειονότητα των ασθενών έχουν ήδη κάποιο βαθμό πνευμονικής υπέρτασης, δυσλειτουργίας LV ή και τα δύο. Οι ασθενείς με υπολειμματική διαφυγή μετά από επιδιόρθωση, αρρυθμίες ή μπλοκ αγωγιμότητας απαιτούν επίσης συχνή παρακολούθηση.

**Βοτάλειος πόρος**

**Α**.Ο αρτηριακός (βοτάλειος) πόρος είναι μία εμβρυική επικοινωνία ανάμεσα στην κατιούσα θωρακική αορτή, μόλις μετά την αριστερή υποκλείδια αρτηρία και στην κυρία πνευμονική αρτηρία κοντά στο διχασμό της.

Ανοικτός βοτάλειος πόρος συμβαίνει στην περίπτωση που ο αρτηριακός πόρος αποτυγχάνει να υποστρέψει και να κλείσει αμέσως μετά τη γέννηση για να σχηματίσει το lingementum arteriosum.

Η επίπτωση του είναι περίπου 1 στις 2.000 ζώντες γεννήσεις. Γενικά πρόκειται για ασυνήθη συγγενή καρδιοπάθεια στον γενικό πληθυσμό των ενηλίκων ενώ στα νεογνά αποτελεί το 10 με 12% όλων των συγγενών ανωμαλιών

**B.Φυσική ιστορία**

Το 95% των ασθενών κατά τη γέννηση έχουνε αριστερά προς τα δεξιά διαφυγή και φυσιολογικές ή σχεδόν φυσιολογικές πνευμονικές πιέσεις .Εάν ο αρτηριακός πόρος παραμείνει χωρίς θεραπεία οδηγεί στον θάνατο στο ένα τρίτο των ασθενών πριν την ηλικία των 40 ετών και των δύο τρίτων των ασθενών περίπου στην ηλικία των 60 ετών. Οι κυριότερες επιπτώσεις του ανοικτού βοτάλειου πόρου είναι η εκδήλωση συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας λόγω υπερφόρτισης όγκου της αριστερής κοιλίας καθώς επίσης και η ανάπτυξη δεξιάς προς τα αριστερά διαφυγής σαν αποτέλεσμα της εξέλιξης του συνδρόμου Eisenmenger.

**Γ.Παράγοντες κινδύνου**

Παράγοντες κινδύνου οι οποίοι αυξάνουν τον κίνδυνο παραμονής ανοιχτού βοτάλειου πόρου περιλαμβάνουν την μητρική λοίμωξη από ερυθρά, γέννηση σε υψηλά υψόμετρα, πρόωρο τοκετό, θήλυ φύλο και γενετικούς παράγοντες

**II.Ανατομία και Παθοφυσιολογία**

Ο αρτηριακός πόρος είναι ένα φυσιολογικό και απαραίτητο συστατικό της εμβρυικής κυκλοφορίας το οποίο συνδέει , με το συνήθως μεγαλύτερο αορτικό στόμιο το οποίο βρίσκεται λίγο μετά την αριστερή υποκλείδια αρτηρία , την κατιούσα θωρακική αορτή με την πνευμονική αρτηρία λίγο πριν το διχασμό της σε αριστερή και δεξιά πνευμονική αρτηρία όπου και εκβάλλει με συνήθως μικρότερο στόμιο. Η ταξινόμηση με βάση τη μορφολογία φαίνεται στον **πίνακα 1**. Η παρουσία του είναι πολύ σημαντική στην εμβρυική κυκλοφορία καθώς επιτρέπει τη δίοδο οξυγονωμένου αίματος από τον πλακούντα στη συστηματική εμβρυϊκή κυκλοφορία παρακάμπτοντας την εμβρυϊκή πνευμονική κυκλοφορία. Στο έμβρυο, ο αρτηριακός πόρος διατηρείται ανοιχτός λόγω του χαμηλού αρτηριακού περιεχομένου σε οξυγόνο και των προσταγλανδινών Ε2 που παράγονται από τον πλακούντα.

Μετά τη γέννηση οι αυτόματες αναπνοές αυξάνουν την περιεκτικότητα του αίματος σε οξυγόνο ενώ τα επίπεδα των προσταγλανδινών μειώνονται λόγω της απολίνωσης του πλακούντα και του αυξημένου καταβολισμού τους στην πνευμονική κυκλοφορία. Ο συνδυασμός των δύο έχει σαν αποτέλεσμα το κλείσιμο του αρτηριακού πόρου , ο οποίος καθίσταται συνήθως αιμοδυναμικά ασήμαντος σε 15 ώρες και κλείνει ανατομικά σε δύο με τρεις εβδομάδες. Η αυτόματη σύγκλειση του είναι απίθανη σε νεογνά μετά από τους τρεις μήνες και σε πρόωρα μετά τους 12 μήνες.

**ΙΙΙ.Κλινική εκδήλωση**

**Α. Συμπτώματα**

25 με 40% των ασθενών παραμένουν ασυμπτωματικοί ιδιαίτερα αυτοί με μικρό πόρο και συνήθως αποκαλύπτονται σε τυχαίο έλεγχο οπότε διαπιστώνεται συνεχές φύσημα κατά τη φυσική εξέταση. Τα συμπτώματα που μπορεί να αναπτυχθούν περιλαμβάνουν αδυναμία , μικρή ανοχή στην άσκηση η οποία ακολουθείται από δύσπνοια , περιφερικό οίδημα και αίσθημα παλμών, ενώ προηγουμένως καλά ανεκτός βοταλειος πόρος μπορεί να εκδηλωθεί με ισχαιμία , ιδιοπαθή υπέρταση ή βαλβιδική νόσο.

**Β. Φυσική εξέταση**

* Αυξημένο εύρος σφυγμού λόγω του διαστολικού runoff στον βοτάλειο πόρο
* Τραχύ συνεχές φύσημα μπορεί να είναι ακουστό αριστερά στο πρώτο ή δεύτερο μεσοπλεύριο διάστημα. Το φύσημα υπερκαλύπτει τον 2ο τόνο ενώ η ένταση του μειώνεται κατά τη διάρκεια της διαστολής. Αν συνυπάρχει πνευμονική υπέρταση μπορεί να δούμε ψηλαφητή ώση της δεξιάς κοιλίας και αύξηση του πνευμονικού στοιχείου του δεύτερου τόνου Η διάρκεια του διαστολικού τμήματος του φυσήματος αντανακλά τις πνευμονικές πιέσεις. Έτσι αυξημένη πίεση στην πνευμονική αρτηρία θα οδηγήσει σε μειωμένη κλίση πίεσης (gradient) της ροής του αίματος από αριστερά προς τα δεξιά διαμέσου του αρτηριακού πόρου κατά τη διάρκεια της διαστολής με αποτέλεσμα βραχύτερο διαστολικό φύσημα ενώ καθώς οι πνευμονικές πιέσεις αυξάνονται περαιτέρω θα μειωθεί και το συστολικό στοιχείο του φυσήματος.
* *Σε ασθενείς με ανοικτό βοτάλλειο πόρο και δεξιά προς τα αριστερά* διαφυγή παθογνωμονικό εύρημα από τη φυσική εξέταση αποτελεί η διαφορική κυάνωση των κάτω άκρων και του αριστερού άνω άκρου.

**IV.ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

**Α. Αιματολογικές εξετάσεις** Αυτές είναι χωρίς ειδικά ευρήματα εκτός από την περίπτωση δεξιά προς τα αριστερά διαφυγής οπότε μπορεί να παρατηρείται ερυθροκυττάρωση.

 **Β. Το ηλεκτροκαρδιογράφημα** επίσης μπορεί να μην εμφανίζει ειδικά ευρήματα. Σε σοβαρή νόσο ωστόσο υπάρχουν ευρήματα συμβατά με υπερτροφία της αριστερής κοιλίας σαν αποτέλεσμα υπερφόρτισης όγκου αυτής καθώς επίσης και δεξιάς κοιλιακής υπερτροφίας όταν υπάρχει πνευμονική υπέρταση

Γ**. Ακτινογραφία θώρακος** χωρίς ευρήματα ειδικά ευαίσθητα: μπορεί να ανευρεθούν διάταση της αριστερής κοιλίας και/ή του αριστερού κόλπου ή διάταση του στελέχους της πνευμονικής αρτηρίας όταν υπάρχει πνευμονική υπέρταση

**Δ. Υπερηχογράφημα.**

Το διαθωρακικό υπερηχογράφημα έχει ευαισθησία 42% και ειδικότητα 100% για τη διάγνωση του βοτάλειου πόρου. Για τη διάγνωση της πάθησης είναι απαραίτητη η απεικόνιση ροής στην πνευμονική αρτηρία. Σημαντική είναι η συμβολή της μελέτης Doppler στην ποσοτικοποίηση της επικοινωνίας. Στην περίπτωση που οι εικόνες του διαθωρακικού υπερηχογραφήματος είναι **μη** διαγνωστικές μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε το διοισοφάγειο υπερηχογράφημα ειδικότητα και η ευαισθησία του οποίου αγγίζουν το 100%.

**Ε. Καρδιακός καθετηριασμός**

Στις σπάνιες περιπτώσεις που ο βοτάλειος πόρος παραμένει αδιάγνωστος από τις προηγούμενες μεθόδους είναι δυνατόν κατά τη διάρκεια του αριστερού και δεξιού καθετηριασμού αυτός μπορεί να αναγνωριστεί από την αναπάντεχη πορεία του καθετήρα καθώς αυτός διασχίζει τον βοτάλειο πόρο, από το step-up του κορεσμού οξυγόνου στο ύψος της αριστερής πνευμονικής αρτηρίας ή αποδεικνύοντας σκιαγράφηση της πνευμονικής αρτηρίας κατά την σκιαγράφηση της κατιούσας θωρακικής αορτής.

**ΣΤ. Μαγνητική τομογραφία**

Αυτή μπορεί να είναι χρήσιμη στις περιπτώσεις ασυνήθους γεωμετρίας οι ασθενών με συνυπάρχουσες ανωμαλίες.

**V.Θεραπεία**

Συνιστάται απόλυτα η σύγκλιση με καθετήρα ή χειρουργικά εφόσον υπάρχει διόγκωση του αριστερού κόλπου και της αριστερής κοιλίας ή πνευμονική υπέρταση με αριστερά προς τα δεξιά διαφυγή. Επίσης συνιστάται η σύγκλιση σε ασυμπτωματικούς μικρούς βοτάλειους πόρος όταν η σύγκλειση μπορεί να γίνει με συσκευή καθετήρα. Αντίθετα η σύγκλιση αντενδείκνυται σε ασθενείς με πνευμονική υπέρταση και δεξιά προς αριστερά διαφυγή

Η φαρμακευτική αγωγή συνιστάται σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια, κολπικές αρρυθμίες και πνευμονική υπέρταση ανεξάρτητα του αν είναι δυνατή ή όχι η σύγκλειση του βοτάλειου πόρου .

Επιπλέον συνιστάται προφύλαξη για ενδοκαρδίτιδα για έξι μήνες μετά την σύγκλειση όχι όμως σε ασθενείς που μετά τη σύγκλιση δεν εμφανίζουν υπολειπόμενη επικοινωνία.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1 **ΕΛΛΗΝΙΚΑ!!!!!**

**Krichenko Clasification of Patent Ductus Arteriosus**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Type A | Cοnical | Well-defined aortic ampulla and constriction near pulmonary insertion |
| Type B | Window | Short , with narrowing near aortic insertion |
| Type C | Tubular | Tubular Duct without constrictions |
| Type D | Complex | Multiple constrictions |
| Type E | Elongated | Long PDA with conical appearance and multiple constrictions |

**ΣΤΕΝΩΣΗ ΤΟΥ ΙΣΘΜΟΥ ΤΗΣ ΑΟΡΤΗΣ.**

Η στένωση του ισθμού της αορτής αποτελεί το 5 με 10% των συγγενών καρδιοπαθειών και συμβαίνει πιο συχνά σε λευκούς άνδρες. Η πάθηση αυτή μπορεί να διαγνωστεί στην παιδική ηλικία αλλά συνήθως διαφεύγει χωρίς να ανιχνευτεί μέχρι την ενήλικο ζωή, οπότε και οι περισσότεροι ασθενείς αναπτύσσουν επίμονη συστηματική υπέρταση και βρίσκονται σε κίνδυνο πρώιμου θανάτου από στεφανιαία νόσο.

Η στένωση του ισθμού της αορτής συνήθως σχετίζεται με δίπτυχη αορτική βαλβίδα και η στένωση του ισθμού αορτής πρέπει να αποκλειστεί σε ασθενείς με διγλώχινα αορτική βαλβίδα και υπέρταση.

Δυνητικά καταστροφικές επιλογές περιλαμβάνουν τη ρήξη - διαχωρισμό της αορτής καθώς επίσης και ρήξη εγκεφαλικού ανευρύσματος. Η μέση επιβίωση όταν δεν επιδιορθώνεται είναι τα 35 χρόνια , με μόνο ένα 25% των ασθενών να επιβιώνει πέρα από την ηλικία των 50 ετών.

1. **Ανατομία και Παθοφυσιολογία**

Η στένωση συνήθως εμφανίζεται στο σημείο του υπολείμματος του αρτηριακού πόρου (ligamentum arteriosus) αμέσως μετά την έκφυση της αριστερής υποκλειδίου αρτηρίας. Αν και η εντόπιση και το μήκος της βλάβης μπορεί να ποικίλουν, η στένωση του ισθμού της αορτής συνυπάρχει με δίπτυχη αορτική βαλβίδα στα 50 με 85% των περιπτώσεων, με βαλβιδική ή υποβαλβιδική στένωση της αορτικής βαλβίδας, με μεσοκοιλιακές επικοινωνίες, με ανοικτό βοτάλειο πόρο και με συγγενείς ανωμαλίες της μιτροειδούς βαλβίδας.

**ΙΙ.Κλινική εκδήλωση**

**Α. Συμπτώματα**

Ασθενείς οι οποίοι επιβιώνουν στην ενήλικο ζωή εμφανίζουν μη ειδικά συμπτώματα και σημεία όπως πονοκέφαλο, ρινορραγίες, ψυχρά άκρα, αδυναμία των άκρων, διαλείπουσα χωλότητα ενώ πιο σοβαρά συμπτώματα είναι η στηθάγχη και καρδιακή ανεπάρκεια

**Β. Φυσική εξέταση**

Ακροαστικώς υπάρχει συστολικό φύσημα το οποίο ακούγεται στο αριστερό άνω χείλος του στέρνου και αντανακλά στην περιοχή κάτω από την ωμοπλάτη ενώ η παρουσία παράπλευρης κυκλοφορίας διά των μεσοπλευρίων αρτηριών μπορεί να προκαλέσει συνεχές φύσημα το οποίο να ακούγεται διάχυτα σε όλο το προκάρδιο.

Χαρακτηριστικά διαπιστώνεται συστηματική αρτηριακή υπέρταση στα άνω άκρα σε συνδυασμό με καθυστερημένο σφυγμό των μηριαίων αρτηριών.

**IV.ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

**A.Το ηλεκτροκαρδιογράφημα** μπορεί να είναι φυσιολογικό αλλά συνήθως έχει ευρήματα λόγω της μακροχρόνιας χωρίς θεραπεία υπέρτασης όπως υπερτροφία της αριστερής κοιλίας και διάταση του αριστερού κόλπου

**B. H ακτινογραφία** αναδεικνύει καρδιομεγαλία, διάταση της ανιούσας θωρακικής αορτής και δύο ειδικά σημεία τρώση των πλευρών από τα διογκωμένα παράπλευρα των μεσοπλευρίων αρτηριών (εικόνα 1), καθώς επίσης και το κλασικό σημείο 3 ή ανεστραμμένο Ε (εικόνα 2) το οποίο είναι παθογνωμονικό της στένωσης ισθμού αορτής και προκαλείται από τη διατεταμένη αριστερή υποκλείδια αρτηρία και τη μετάστενωτική διάταση της κατιούσης θωρακικής αορτής.

ΕΙΚΟΝΑ 1



ΕΙΚΟΝΑ 2



**Δ. Υπερηχογράφημα**

Το διαθωρακικό υπερηχογράφημα και κυρίως η υπερστερνική τομή με τη χρήση χρωματικού και συνεχούς Doppler είναι σημαντικά εργαλεία για την διάγνωση της στένωσης του ισθμού της αορτής την εντόπιση του σημείου της στένωσης και της κλίσης πίεσης.

 Η παρουσία σοβαρής στένωσης, η παράταση της διαστολικής ροής σε τμήμα της αορτής κάτω από τη στένωση (όπως στην κοιλιακή αορτή) είναι ένα από τα πολύ σημαντικά στοιχεία για τη διάγνωση σοβαρού βαθμού στένωσης του ισθμού της αορτής. Μία πλήρης μελέτη πρέπει να μετράει το μέγεθος της αριστερής κοιλίας και της ανιούσας θωρακικής αορτής, να αποσαφηνίζει την ανατομία και τη λειτουργία της αορτικής βαλβίδας, καθώς επίσης και να ανιχνεύει συνυπάρχουσες συγγενείς ανωμαλίες, Αν το διαθωρακικό υπερηχογράφημα δεν αποδειχθεί επαρκές στην απεικόνιση τότε το διοισοφάγειο υπερηχογράφημα μπορεί να αποδειχτεί χρήσιμο.

**Ε. Καρδιακός καθετηριασμός**

Η αγγειογραφία μπορεί να απεικονίσει το σημείο της στένωσης ενώ η μέτρηση των πιέσεων τόσο στην αριστερή κοιλία, στην ανιούσα θωρακική αορτή καθώς επίσης και η κλίση πίεσης στο σημείο της στένωσης είναι απαραίτητο να καταγραφούν.

Κλίση πίεσης με απόσυρση (pullback) > 20 mm Hg συνιστούν αιμοδυναμικά σημαντική στένωση ενώ αν η κλίση πίεσης (gradient) είναι > 50mmHg καθίσταται απαραίτητα η θεραπευτική παρέμβαση.

**ΣΤ. Θεραπεία**

Η θεραπευτική προσέγγιση περιλαμβάνει τη φαρμακευτική αγωγή η οποία είναι αναποτελεσματική στην περίπτωση της στένωση του ισθμού της αορτής, ενώ η παρεμβατική διόρθωση της περιλαμβάνει την αγγειοπλαστική με μπαλόνι, την αγγειοπλαστική με εμφύτευση stent, καθώς επίσης και τη χειρουργική αντιμετώπιση της στένωσης του ισθμού

Η αγγειοπλαστική με μπαλόνι είναι λιγότερο αποτελεσματική για την αντιμετώπιση πρωτοπαθώς της στένωση του ισθμού της αορτής. Ωστόσο η αγγειοπλαστική είναι η προτιμώμενη μέθοδος για την υποτροπή της στένωσης μετά από χειρουργείο. Η αγγειοπλαστική με **stent** φαίνεται ότι εξαλείφει τα μειονεκτήματα της απλής αγγειοπλαστικής και τείνει να γίνει η προτιμώμενη μέθοδος για τη θεραπεία σε ενήλικες και εφήβους με σωματοδομή ενήλικα για την πρωτοπαθή αντιμετώπιση της στένωσης του ισθμού της αορτής ενώ το χειρουργείο φαίνεται ότι είναι η θεραπεία εκλογής για νεογνά και μικρά παιδιά.

**ΣΥΜΠΛΟΚΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ**

1. **ΤΕΤΡΑΛΟΓΙΑ ΤΟΥ FALLOT (TOF).**

Το TOF είναι η πιο κοινή μορφή κυανωτικής καρδιακής νόσου. Εμφανίζεται περίπου σε 1 στους 3.000 ζώντες τοκετούς και αντιπροσωπεύει το 10% των συγγενών καρδιοπαθειών σε βρέφη. Είναι επίσης η συνηθέστερη συγγενής καρδιακή νόσος που απαιτεί χειρουργική διόρθωση κατά το πρώτο έτος της ζωής.

Η τρέχουσα προσέγγιση αποκατάστασης έχει μετατραπεί από μια παλαιότερα παρηγορητική διαδικασία σε θεραπεία πρωτογενούς χειρουργικής αποκατάστασης, με τις πιο πρόσφατα χρησιμοποιούμενες τεχνικές βαλβίδων κυρίως στην παιδική ηλικία. Χωρίς χειρουργική επέμβαση, μόνο το 10% περίπου των ασθενών επιβιώνουν πέραν της ηλικίας των 20 ετών. Οι ενήλικες με TOF συνήθως έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση ή ανακούφιση.

**Α. Ανατομία**

Υπάρχουν τέσσερα καθοριστικά χαρακτηριστικά:

(Α) Απόφραξη χώρου εξόδου δεξιάς κοιλίας

(Β) Μη-περιοριστικού τύπου μεσοκοιλιακή επικοινωνία

(Γ) Εφίππευση της αορτής στο μεοκοιλιακό διάφραγμα (> 50% πάνω από τη δεξιά κοιλία)

(Δ) Υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας

**2. Συνδεδεμένα ελλείμματα.** Μπορεί να εμφανιστεί ανώμαλη έκφυση του αριστερού πρόσθιου κατιόντα κλάδου από τη δεξιά στεφανιαία αρτηρία (5%) με αποτέλεσμα ο πρόσθιος κατιόντας να διασχίζει τον χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας. Αυτό αποτελεί σημαντική ανατομική γνώση που πρέπει να υπάρχει σε κάποιες χειρουργικές τεχνικές αποκατάστασης που περιλαμβάνουν την περιοχή.

Στο 25% των περιπτώσεων εμφανίζεται δεξιό αορτικό τόξο.

Ένα δευτερεύον μεσοκολπικό έλλειμμα (ASD) εμφανίζεται στο 15% των περιπτώσεων, συμπληρώνοντας την πενταλογία του Fallot.

Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα απαντάται στο 5% των ασθενών.

Σε ενήλικες ασθενείς, η ανεπάρκεια αορτικής βαλβίδας μπορεί να εμφανιστεί από μακροχρόνια διάταση της αορτικής ρίζας ή μετά από ενδοκαρδίτιδα ή ως μετεγχειρητικό επακόλουθο.

Σπάνιες επιπλοκές περιλαμβάνουν την πνευμονική υπέρταση, την υπερβαλβιδική στένωση μιτροειδούς και την υποαορτική στένωση.

**Β. Κλινική παρουσίαση**

1. Οι ασθενείς που δεν έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση έχουν ποικίλα κλινικά χαρακτηριστικά, ανάλογα με το βαθμό της απόφραξης του χώρου εξόδου της RV, τον βαθμό εφίππευσης της αορτής και, σε μικρότερο βαθμό, τη συστηματική αγγειακή αντίσταση, τα οποία όλα καθορίζουν την έκταση και την κατεύθυνση της διαφυγής μέσω του VSD.

α. Με σοβαρή απόφραξη του χώρου εξόδου της RV, οι ασθενείς έχουν κεντρική κυάνωση από την ηλικία των 6 μηνών. Μπορούν να παρατηρηθούν "σημεία" υποξείας και χαρακτηρίζονται από ταχύπνοια, δύσπνοια, κυάνωση ή ακόμα και απώλεια συνείδησης ή θανάτου

β. Κατά τη φυσική εξέταση, ο ασθενής είναι συνήθως κυανωτικός και κλαψουρίζει. Ψηλαφάται ώση τόσο της δεξιάς όσο και της αριστερής κοιλίας ενώ ψηλαφητή ώση κάτω από τη δεξιά στερνοκλειδική άρθρωση ανιχνεύεται σε ασθενείς με δεξιό αορτικό τόξο.

Ο πρώτος ήχος καρδιάς (S1) είναι συνήθως φυσιολογικός, αλλά ο δεύτερος ήχος της καρδιάς (S2) είναι συχνά ενιαίος λόγω ενός μη ακουστού P2.

Η ακρόαση είναι αξιοσημείωτη με ένα προεξέχον συστολικό φύσημα στο αριστερό ανώτερο στέρνο, πιθανώς με μια συνοδό κύλισμα. Όσο πιο βραχύ είναι το φύσημα, τόσο πιο σοβαρή είναι η πνευμονική στένωση.

Το φύσημα της ανεπάρκειας αορτικής μπορεί να είναι ακουστό μαζί με ένα αορτικό κλικ που προκύπτει από τη διεσταλμένη εφιππεύουσα αορτή.

Μπορούν επίσης να ακουστούν συνεχόμενα φυσήματα λόγω παρουσίας αορτοπνευμονικών παράπλευρων αγγείων. Η παρουσία αυτών των αγγείων είναι πιο πιθανή στις περιπτώσεις ύπαρξης πνευμονικής ατρησίας, αλλά μπορεί επίσης να αποκτηθεί και όταν η απόφραξη του χώρου εξόδου της RV αναπτύσσεται σταδιακά.

2. Οι περισσότεροι ενήλικες ασθενείς με συγγενείς καρδιοπάθειες θα έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση με ή χωρίς προηγηθείσα παρηγορητική διαδικασία. Ο όρος "ανακούφιση" (σε αντίθεση με την "αποκατάσταση") σε αυτούς τους ασθενείς αναφέρεται σε μια χειρουργική επέμβαση που αποτελείται από παράκαμψη της συστηματικής κυκλοφορίας προς την πνευμονική (η τροποποιημένη αναστόμωση Blalock-Taussig, η κλασική αναστόμωση Blalock-Taussig, αναστόμωση Potts ή Waterston). Αυτές οι επεμβάσεις αρχικά εκτελούνται για να συμπληρώσουν την ανεπάρκεια της ορθόδρομης πνευμονικής ροής αίματος και οι οποίες αίρονται μετά την πλήρη χειρουργική αποκατάσταση. Οι τελευταίες δύο μέθοδοι έχουν εγκαταλειφθεί λόγω της σχετικής ανεξέλεγκτης πνευμονικής ροής αίματος και της επακόλουθης ανάπτυξης πνευμονικής υπέρτασης. Στην αναστόμωση Bluntock-Taussig, ο βραχιόνιος παλμός από την πλευρά αυτή μπορεί να μειωθεί ή να απουσιάζει. Εάν οι αναστομώσεις είναι βατές μπορεί να προκαλούν ένα συνεχές φύσημα. Τα συνεχή φυσήματα μπορούν επίσης να προκύψουν από αορτοπνευμονικά παράπλευρα.

Η στένωση κλάδων της πνευμονικής αρτηρίας σε θέσεις προ της αναστόμωσης μπορεί να προκαλέσει ετερόπλευρα συστολικά ή συνεχή φυσήματα. Συστολικά φυσήματα εξώθησης μπορεί να είναι ακουστά, ανάλογα με το βαθμό της ορθόδρομης ροής διαμέσου του χώρου εξόδου.
3. **Η πλήρης (ή ολική) επιδιόρθωση** συνίσταται στο κλείσιμο με χρήση επιθέματος του VSD και στην εκτομή και ανακατασκευή του χώρου εξόδου της RV, καθώς επίσης και βαλβιδοπλαστική της πνευμονικής διεύρυνση του χώρου εξόδου ή τοποθέτηση μοσχεύματος από τη δεξιά κοιλία προς πνευμονική αρτηρία

Η στένωση σε περιφερικούς κλάδους της πνευμονικής αρτηρίας μπορεί να έχει διορθωθεί ή μπορεί να υπάρχουν υπολειμματικές αλλοιώσεις. Αυτοί οι ασθενείς συνήθως έχουν υποβληθεί πρώτα σε μια παρηγορητική επέμβαση, αλλά η τρέχουσα χειρουργική προσέγγιση έχει τροποποιηθεί στην πρωτογενή πλήρη αποκατάσταση κατά την παιδική ηλικία.

α. Οι ασθενείς είναι συχνά ασυμπτωματικοί. Η σφαγιτιδική φλεβική πίεση είναι συνήθως φυσιολογική αν δεν υπάρχει δυσλειτουργία της RV, οπότε παρατηρείται αυξημένη φλεβική πίεση του σφαγίτιδας με ένα προεξέχον κύμα α.

Σχεδόν πάντα παραμένει κάποιος βαθμός στροβιλισμού στο χώρο εξόδου της RV και παράγει ένα μεταβλητό συστολικό φύσημα εξώθησης στα ανώτερα αριστερά όρια του στέρνου, με επέκταση στα οπίσθια και περιφερειακά πεδία του πνεύμονα.

Σημαντική είναι η παρουσία σχετικής (λειτουργικής;😉) ανεπάρκειας της πνευμονικής βαλβίδος

Ένα συστολικό φυσήμα υψηλών συχνοτήτων στο αριστερό κατώτερο όριο του στέρνου υποδηλώνει την παρουσία υπολειπόμενου VSD (συχνά λόγω μικρής διαφυγής στο εμβάλωμα του VSD).

**Γ. Εργαστηριακή εξέταση**

1. Τα ευρήματα της **ακτινογραφίας θώρακα** εξαρτώνται από το χειρουργικό ιστορικό. Η παρουσία ενός δεξιού αορτικού τόξου μπορεί να επιβεβαιωθεί. Μια κοίλανση του αριστερού καρδιακού περιγράμματος αντικατοπτρίζει διάφορους βαθμούς πνευμονικής αρτηριακής υποπλασίας. Η προς τα άνω στροφή της κορυφής από αίτια υπερτροφίας της RV προκαλεί το κλασικό εύρημα μιας "καρδιάς" σε σχήμα "μπότας". Τα πνευμονικά αγγειακά ίχνη μπορεί να ποικίλουν στα διάφορα πνευμονικά πεδία, ανάλογα με τη συγγενή ή όχι στένωση της πνευμονικής αρτηρίας και την αντίστοιχη αιματική ροή. Η επασβέστωση ή η ανευρυσματική διάταση των χειρουργικών μοσχευμάτων ή η αποκατάσταση του χώρου εξόδου της RV μπορεί να είναι ορατή σε απλές ακτινογραφίες.

2. **Το ηλεκτροκαρδιογράφημα** συνήθως αναδεικνύει φλεβοκομβικό ρυθμό με RVH. Μπορεί να υπάρχουν διαταραχές του κολπικού και κοιλιακού ρυθμού. Ο άξονας QRS είναι συνήθως κανονικός ή δεξιός. Εάν υπάρχει απόκλιση του αριστερού άξονα, πρέπει να υπάρχει υποψία για ελλείμματα του AV καναλιού. Ένας ασθενής που έχει υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση έχει τυπικά αποκλεισμό δεξιού σκέλους (RBBB).

Η διάρκεια QRS> 180msec είναι ένας προγνωστικός δείκτης πιθανής μη εμμένουσας κοιλιακής ταχυκαρδίας ή αιφνίδιου καρδιακού θανάτου

**Δ. Διαγνωστικές δοκιμασίες**

**1. Ηχωκαρδιογραφία**

α. Για ένα παιδί ή νεαρό ενήλικα, **η διαθωρακική ηχωκαρδιογραφία** μπορεί να είναι η μόνη αναγκαία μέθοδος για τη διάγνωση. Για ενήλικες ή ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση, μπορεί να χρειαστεί καθετηριασμός ή απεικόνιση μαγνητικού συντονισμού (MRI) προκειμένου να εντοπιστεί η παρουσία και η θέση των υπολειπόμενων βλαβών.

β. **Η διοισοφάγειος ηχωκαρδιογραφία** μπορεί να επιτρέψει ευκρινέστερη απεικόνιση των ενδοκαρδιακών ανατομικών δομών σε ενήλικες, συχνά όμως παραμένουν περιορισμοί σε σχέση με τις περιφερικότερα τμήματα των πνευμονικών αρτηριών και συχνά απαιτούνται επιπρόσθετες εξετάσεις.

**2. Η απεικόνιση με καρδιακή μαγνητική τομογραφία (CMR)**

Θεωρείται το μέσο εκλογής για την αξιολόγηση της δεξιάς κοιλίας και την ποσοτικοποίηση της ανεπάρκειας πνευμονικής σε αυτούς τους ασθενείς. Μπορεί να αναδείξει την παρουσία ουλής, ανευρυσμάτων της RV, την ανατομία στα περιφερικά τμήματα των πνευμονικών αρτηριών καθώς και άλλων σχετικών ελλειμμάτων. Παρέχει επίσης αιμοδυναμικές πληροφορίες σχετικά με υπολειμματικές αλλοιώσεις. Επιπλέον μπορούν να εντοπιστούν παλαιότερα αντιμετωπισθείσες διαφυγές και ενδεχομένως αορτοστεφανιαία παράπλευρα αγγεία. Οι ανατομικές πληροφορίες είναι χρήσιμες για τον προγραμματισμό μιας πιθανής χειρουργικής αντιμετώπισης ή για την καθοδήγηση του επεμβατικού καρδιολόγου στο σχεδιασμό μιας ενδεχόμενης επέμβασης διαδερμικής αντιμετώπισης.

**3. Ο καρδιοπνευμονικός έλεγχος**

Οφείλει να διεξάγεται ως βασική μελέτη κατά την εξέλιξη των συμπτωμάτων, ενώ είναι χρήσιμος και για το χρονικό προσδιορισμό μιας πιθανής επανεπέμβασης στα πλαίσια της υπερφόρτωσης όγκου της RV, δευτερογενώς σε έδαφος ανεπάρκειας πνευμονικής.

4. **Οι ποσοτικές σαρώσεις της πνευμονικής ροής** είναι χρήσιμες για τον προσδιορισμό των αποκλίσεων στην πνευμονική ροή που μπορεί να προκληθούν από τη στένωση κλάδων της πνευμονικής αρτηρίας. Αυτές οι ανιχνεύσεις παρέχουν επίσης αντικειμενικές βασικές κλινικές πληροφορίες μετά από χειρουργική επέμβαση ή διαδερμική αποκατάσταση.

**5. Ο ρόλος του καρδιακού καθετηριασμού** περιορίζεται με την εμφάνιση άλλων μορφών απεικόνισης, αλλά μπορεί να αποδειχθεί χρήσιμος για την αξιολόγηση των υπολειπόμενων διαταραχών και της πνευμονικής υπέρτασης.

**α. Δεξιός καθετηριασμός καρδιάς.** Οι υπολειπόμενες διαφυγές αναζητούνται ενεργά στο κολπικό και κοιλιακό επίπεδο. Οι πνευμονικές αρτηρίες και κλάδοι αξιολογούνται εκτεταμένα κατά την αναζήτηση περιφερειακών πνευμονικών στενώσεων. Τα ευρήματα στον καθετηριασμό της δεξιάς καρδιάς και η κλινική τους σημασία έχουν ως εξής:

(1) Η πίεση του RV είναι γενικά συστηματική σε έναν ασθενή που δεν έχει υποβληθεί σε χειρουργική αποκατάσταση.

(2) Μετά από χειρουργική επιδιόρθωση, η αυξημένη πίεση της RV υποδηλώνει την παρουσία υπολειπόμενων αποφρακτικών βλαβών, το επίπεδο των οποίων πρέπει να τεκμηριωθούν.

(3) Οι προσεγμένες καταγραφές επαναφοράς/απόσυρσης (pullback) εκτελούνται από κλάδους των πνευμονικών αρτηριών προς τη δεξιά κοιλία, επειδή είναι η στένωση είναι πιθανό να βρίσκεται σε κάθε επίπεδο.

(4) Η παρουσία στένωσης σε θέση προ της διαφυγής είναι αναμενόμενη.

(5) Οι τελο-διαστολικές πιέσεις της RV μπορεί να είναι αυξημένες σε πνευμονική ανεπάρκεια.

**β. Ο αριστερός καθετηριασμός καρδιάς** πραγματοποιείται εάν οι μη επεμβατικές μελέτες υποδηλώνουν υπολειμματικό VSD ενώ μπορεί να απεικονίσει και την αορτική ανεπάρκεια- Η εκλεκτική στεφανιογραφία συνιστάται στη διερεύνηση ενήλικων ασθενών για αποκλεισμό επίκτητη στεφανιαίας νόσου και στον εντοπισμό της στεφανιαίας ανατομίας πριν από οποιαδήποτε χειρουργική επέμβαση. **Η ανατομική ανωμαλία που δεν πρέπει να χαθεί είναι η ανώμαλη έκφυση του προσθίου κατιόντος από τη δεξιά στεφανιαία αρτηρία** –δεδομένου οτι διασχίζει την περιοχή έμπροσθεν του χώρου εξόδου της RV και μπορεί να υποστεί βλάβη κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης.

**Ε. Θεραπεία και follow-up**

**1. Ιατρική περίθαλψη**

α. Εάν ένας ενήλικας **δεν έχει υποβληθεί σε χειρουργική αντιμετώπιση ή έχει υποβληθεί σε παρηγορητική θεραπεία,** πρέπει να υπάρχει μια σχετικά ισορροπημένη κατάσταση. Εντούτοις, αναμένονται τα ακόλουθα προβλήματα.

(1) Μακροπρόθεσμες επιπτώσεις απόφραξης εκροής της RV

(2) Προοδευτική στένωση πνευμονικής

(3) Έκθεση της πνευμονικής κυκλοφορίας στη αυξημένη συστηματική ροή λόγω της διαφυγής

(4) Εμφάνιση περιφερικής πνευμονικής αρτηριακής στένωσης, τυπικά στα σημεία διαφυγής

(5) Ερυθροκυττάρωση

(6) Χρόνια υποξαιμία

(7) Πνευμονική υπέρταση

(8) Παράδοξοι εμβολισμοί

(9) Κολπικές και κοιλιακές αρρυθμίες

(10) Αυξημένος κίνδυνος αορτικής ανεπάρκειας με την πάροδο του χρόνου

(11) Ενδοκαρδίτιδα

**b.** Το follow-up αυξάνει όλο και περισσότερο στο χρόνο, για ασθενείς που **έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επιδιόρθωση** και διαχείριση υπολειπόμενων μετεγχειρητικών ελλειμμάτων.

(1) Αυτοί οι ασθενείς διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο **για αιφνίδιο καρδιακό θάνατο**. Οι διαταραχές του κολπικού και κοιλιακού ρυθμού είναι συχνές στον μετεγχειρητικό ασθενή. Η συχνή παρακολούθηση με Holter ρυθμού δικαιολογείται για τον λόγο αυτό. Οι κολπικές ταχυαρρυθμίες εντοπίζονται σε ένα τρίτο των ασθενών **και είναι (**;) προγνωστικοί δείκτες νοσηρότητας και θνητότητας. Εάν διαπιστωθεί ότι οι ασθενείς έχουν μη εμμένουσα κοιλιακή ταχυκαρδία, μπορεί να συστηθεί ενδεχομένως ηλεκτροφυσιολογική μελέτη ή/και εμφύτευση απινιδωτή. Οι κολπικές και κοιλιακές αρρυθμίες μπορεί να αποτελούν μια αρχική μετεγχειρητική ένδειξη αποτυχίας του μηχανισμού επιδιόρθωσης. Δεν υπάρχουν δεδομένα που να υποστηρίζουν την προφυλακτική χορήγηση αντιαρρυθμικής θεραπείας, ώστε να μειωθεί ο κίνδυνος αιφνίδιου θανάτου σε αυτόν τον πληθυσμό ασθενών. Η αυξημένη συχνότητα εμφάνισης κοιλιακών αρρυθμιών έχει συσχετισθεί με υπερφόρτωση όγκου της RV από ανεπάρκεια πνευμονικής και με παράταση QRS> 180msec (η διάρκεια QRS συσχετίζεται με τον βαθμό διάτασης της RV).

(2) **Η ανεπάρκεια** της πνευμονική βαλβίδος μπορεί να γίνει ανεκτή για χρόνια, ακόμη και δεκαετίες, αλλά η χρόνια φόρτιση όγκου της δεξιάς κοιλίας μπορεί να οδηγήσει σε μειωμένη ανοχή στην άσκηση, αρρυθμία και **δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια**. Η πνευμονική ανεπάρκεια είναι η συνηθέστερη ένδειξη για χειρουργική επανεπέμβαση μετά από μια αρχική επιδιόρθωση.

(3) Υπολειμματικό VSD

(4) Προοδευτική διάταση της ανιούσας αορτής

(5) Προοδευτική διάταση του χώρου εξόδου της RV

(6) ανεύρυσμα του χώρου εξόδου της RV στην περιοχή προηγηθείσας τοποθέτησης εμβαλλώματος.

**c.** Οι πρόσφατες κατευθυντήριες οδηγίες για **τη λοιμώδη ενδοκαρδίτιδα** έχουν διαφοροποιηθεί σημαντικά από τις προηγούμενες συστάσεις, οπότε και η προφύλαξη από αντιβιοτικά συνιστάται μόνο για εκείνους που διατρέχουν τον υψηλότερο κίνδυνο εμφάνισης ενδοκαρδίτιδας. Συγκεκριμένα, προφύλαξη εξακολουθεί να είναι απαραίτητη για ασθενείς με TOF που **δεν έχουν πραγματοποιήσει χειρουργική επιδιόρθωση**, συμπεριλαμβανομένων και εκείνων που έχουν υποβληθεί σε παρηγορητική διαδικασία. Για τους ασθενείς με TOF οι οποίοι έχουν υποβληθεί σε **ολική επιδιόρθωση**, αντιβιοτική προφύλαξη συνιστάται πλέον μόνο για 6 μήνες μετά την τοποθέτηση του προσθετικού υλικού ή της συσκευής ή εάν υπάρχει υπολειμματικό έλλειμμα στο ή πλησίον της θέσης του προσθετικού υλικού (π.χ. VSD εμβάλλωμα διαφυγής). Εάν η πνευμονική βαλβίδα έχει αντικατασταθεί ή επισκευαστεί με προσθετικό υλικό, είναι επίσης απαραίτητη η προφύλαξη με αντιβιοτικά.

2. Η πρωταρχική θεραπευτική επιλογή για τους ασθενείς με TOF **είναι η χειρουργική επέμβαση** - είτε ηεπιδιόρθωση είτε η επενεπέμβαση.

α. Ο στόχος της ολικής επιδιόρθωσης η ανακούφιση της απόφραξης του χώρου εξόδου, ενώ διατηρώντας τη λειτουργικότητα μιας κατά προτίμηση αυτόχθονος πνευμονικής βαλβίδας με τη σύγκλειση του VSD. Ορισμένοι νεότεροι ασθενείς χρειάζονται εκτεταμένη ανακατασκευή του χώρου εξόδου της RV με πρώιμη τοποθέτηση ενός βιοπροθετικού βαλβιδοφόρου μοσχεύματος ή αυτόλογων μοσχευμάτων Με την πάροδο του χρόνου, αυτά συνήθως καθίστανται περιοριστικά στη ροή και/ή συχνά ανεπαρκούν. Το αποτέλεσμα είναι η προοδευτική υπερτροφία της δεξιάς καρδιάς, η ίνωση και η ανεπάρκεια εάν δεν πραγματοποιηθεί έγκαιρη επανεπέμβαση.

 β. Μια συνήθης ένδειξη για επανεπέμβαση είναι η αντικατάσταση της πνευμονικής βαλβίδας (PVR) λόγω σοβαρής ανεπάρκειας πνευμονικής βαλβίδας. Ο ιδανικός χρόνος για την PVR, ωστόσο παραμένει αμφιλεγόμενος. Η καρδιακή μαγνητική τομογραφία μπορεί να είναι χρήσιμη για τον προσδιορισμό του βέλτιστου χρονισμού και υπάρχουν στοιχεία που υποστηρίζουν την αντικατάσταση της πνευμονικής βαλβίδας πριν ο δείκτης του τελο-διαστολικού όγκου της RV φθάσει τα 160 mL/m2 επιφανείας σώματος.

γ. Άλλες **ενδείξεις επανεπέμβασης** αποτελούν η αντικατάσταση ή η αναθεώρηση μοσχευμάτων/αυτόλογων μοσχευμάτων με την εμφάνιση συμπτωμάτων, υπολειπόμενου VSD με σημαντική διαφυγή (περίπου 1,5: 1), πιέσεις στην RV μεγαλύτερα από τα δύο τρίτα των συστηματικών πιέσεων λόγω υπολειμματικών αποφρακτικών βλαβών, προοδευτικής ανευρυσματικής διάτασης του επιθέματος του χώρου εξόδου της RV, υπολειμματικών συστηματικών->πνευμονικών διαφυγών με υπερφόρτωση όγκου της αριστερής κοιλίας, κλινικά σημαντικές αρρυθμίες, συμπτωματική ή προοδευτικά επιδεινούμενη αορτική ανεπάρκεια και διάταση αορτικής ρίζας > 5,0 cm.

3. Παρόλο που η βασική θεραπευτική προσέγγιση είναι χειρουργική, οι διαδερμικές τεχνικές χρησιμοποιούνται όλο και περισσότερο για τη θεραπεία ασθενών σε ορισμένες καταστάσεις. Ως επί το πλείστον, οι διαδερμικές θεραπείες για ενήλικες με TOF περιορίζονται σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε προηγούμενη χειρουργική θεραπεία

Οι προηγούμενες θέσεις διαφυγής μπορεί να γίνουν στενωτικές με το χρόνο και να απαιτήσουν αγγειοπλαστική με μπαλόνι ή/και ενδεχομένως τοποθέτηση stent. Τα υπολειπόμενα VSD και ASD μπορεί να κλείσουν διαδερμικά σε επιλεγμένες περιπτώσεις. Η διαδερμική αντικατάσταση της πνευμονικής βαλβίδας έχει εγκριθεί για χρήση τόσο στην Ευρώπη όσο και στις Ηνωμένες Πολιτείες

**ΙΙ. ΠΛΗΡΗΣ ΜΕΤΑΘΕΣΗ ΤΩΝ ΜΕΓΑΛΩΝ ΑΡΤΗΡΙΩΝ (DTGA).**

Πρόκειται για μια σχετικά συχνή συγγενή ανωμαλία η οποία εμφανίζεται με συχνότητα 20 έως 30 σε 100.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών και συναντάται συχνότερα στους άρρενες (2: 1)

Αν και αντιπροσωπεύει το 5% έως 8% όλων των συγγενών καρδιακών παθήσεων, αντιπροσωπεύει το 25% των θανάτων κατά το πρώτο έτος της ζωής. Οι ενήλικες ασθενείς έχουν σχεδόν πάντα υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση και φέρουν μαζί τους σημαντικές νοσηρότητες που απαιτούν συνεχή παρακολούθηση και περίθαλψη.

**Α. Ανατομία**

1. Το καθοριστικό χαρακτηριστικό αυτής της ανωμαλίας είναι **η κοιλιο-αρτηριακή ανακολουθία**, στην οποία υπάρχει μια ανώμαλη συσχέτιση μεταξύ των κοιλιών και των μεγάλων αρτηριών. Ως εκ τούτου, η αορτή προέρχεται από τη δεξιά κοιλία και η πνευμονική αρτηρία προκύπτει από την αριστερή κοιλία, δημιουργώντας δύο παράλληλες κυκλοφορίες αντί για μια εν σειρά. Το αποξυγονωμένο αίμα ρέει από το δεξιό κόλπο διαμέσου της τριγλώχινας βαλβίδας προς τη δεξιά κοιλία προς την αορτή, ενώ το οξυγονωμένο αίμα ρέει από τον αριστερό κόλπο κατά μήκος της μιτροειδούς βαλβίδας προς την αριστερή κοιλία προς την πνευμονική αρτηρία. Εάν δεν υπάρχει αμφίδρομη διαφυγή στο κολπικό, στο κοιλιακό ή σε υψηλότερο επίπεδο της μεγάλης αρτηρίας (ανοιχτός αρτηριακός πόρος) για να επιτρέπεται η ανάμιξη αίματος, αυτή η ανατομία είναι ασυμβίβαστη με τη ζωή.

2. Υπάρχει μια ανώμαλη χωρική συσχέτιση μεταξύ των μεγάλων αρτηριών έτσι ώστε η αορτή να είναι δεξιόστροφα και έμπροσθεν εκτοπισμένη, ενώ η πνευμονική αρτηρία να καταλαμβάνει μια αριστερόστροφη και οπίσθια θέση

3. Οι συσχετιζόμενες καρδιακές ανωμαλίες περιλαμβάνουν **VSD σε 40% έως 45%** των περιπτώσεων (συνήθως περιμεμβρανικές, αλλά μπορεί να εμπλέκουν οποιοδήποτε τμήμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος), **απόφραξη του χώρου εξόδου της αριστερής κοιλίας (ή υποπνευμονικά) σε 25%**, στένωση ισθμού αορτής σε 5%, ανοιχτό ωοειδές τρήμα (PFO) και ανοιχτό αρτηριακό πόρο. Οι ασθενείς με αυτές τις συσχετιζόμενες καρδιακές ανωμαλίες θεωρούνται ότι έχουν **σύμπλοκη μετάθεση μεγάλων αγγείων**, ενώ οι ασθενείς χωρίς αυτές τις ανωμαλίες θεωρούνται ότι έχουν **απλή μετάθεση**.

4. Η στεφανιαία ανατομία στο dTGA είναι μεταβλητή. Οι αορτικοί κόλποι χαρακτηρίζονται σύμφωνα με τη σχέση τους με την πνευμονική αρτηρία, έτσι ώστε οι «μετωπιαίοι» να βρίσκονται πλησιέστερα στην πνευμονική αρτηρία. Η πιο συχνή στεφανιαία διάταξη είναι όταν ο κόλπος που «βλέπει προς τα αριστερά» δημιουργεί το στέλεχος της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας, ενώ ο κόλπος που «βλέπει προς τα δεξιά» δημιουργεί τη δεξιά στεφανιαία αρτηρία.

**Β. Φυσική εξέλιξη και χειρουργική επιδιόρθωση**

1. Χωρίς χειρουργική επέμβαση, η επιβίωση πέρα ​​από τη βρεφική ηλικία είναι απογοητευτική, με 89% θνητότητα από τον πρώτο χρόνο ζωής και χειρότερα αποτελέσματα για τα άτομα χωρίς σχετικό έλλειμμα που επιτρέπει την επαρκή ανάμιξη αίματος. Κατά τη γέννηση, τα βρέφη υποβάλλονται σε θεραπεία με ενδοφλέβια προσταγλανδίνη Ε για να διατηρήσουν τον αρτηριακό πόρο ανοιχτό και μερικοί ενδέχεται να υποβληθούν σε μια **επέμβαση Rashkind** για να βελτιώσουν την οξυγόνωση μέχρι να γίνει η οριστική χειρουργική επέμβαση.

2. Σχεδόν όλοι οι ενήλικες έχουν υποβληθεί σε κάποιο είδος χειρουργικής αντιμετώπισης, αν και σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να παρουσιαστούν με φυσιολογία Eisenmenger . Η χειρουργική επιδιόρθωση περιλαμβάνει τη **επέμβαση αναστροφής των κόλπων** **(επέμβαση Senning ή Mustard)**, **την επέμβαση αναστροφής των αρτηριών**  ή **την επέμβαση Rastelli** .

**Δ. Εργαστηριακή εξέταση**

1. **Η ακτινογραφία θώρακος** των ασθενών με dTGA εμφανίζει ένα βραχύ μεσοθωράκιο λόγω του **παράλληλου** προσανατολισμού των μεγάλων αρτηριών..

2. Σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε επέμβαση αναστροφής κόλπων, το **ηλεκτροκαρδιογράφημα** μπορεί να παρουσιάσει έκτοπο κολπικό ή κομβικό ρυθμό λόγω απώλειας λειτουργίας του φλεβοκόμβου.

Συνήθως υπάρχει απόκλιση του δεξιού άξονα και RVH ως αποτέλεσμα της συστηματικής θέσης της δεξιάς κοιλίας.

Σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε επέμβαση αναστροφής αρτηριών, η RVH είναι σαφώς ανώμαλη και υποδηλώνει απόφραξη του χώρου εξόδου της πνευμονικής. Μετά από μια επέμβαση Rastelli, το ΗΚΓ είναι αξιοσημείωτο λόγω παρουσίας πλήρους αποκλεισμού δεξιού σκέλους (RBBB) ενώ οι ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν πλήρη κολποκοιλιακό αποκλεισμό.

**Ε. Διαγνωστικοί έλεγχοι**

1. **Η διαθωρακική ηχωκαρδιογραφία** σε ασθενείς με αναστροφή κόλπων μπορεί να αξιολογήσει το βαθμό ανεπάρκειας τριγλώχινος και να εκτιμήσει τη λειτουργία της RV. Το έγχρωμο Doppler είναι χρήσιμο για την ανίχνευση διαφυγών του διαφράγματος ή απόφραξης, αν και η διοισοφάγειος ηχωκαρδιογραφίας μπορεί να προσφέρει πιο λεπτομερή ανάλυση. Το **δισδιάστατο(έγγρωμο;;;)** Doppler μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την αναζήτηση στένωσης μοσχεύματος μετά από επέμβαση Rastelli και για την εκτίμηση των συστολικών πιέσεων RV. Επίσης, μπορεί να αποκλείσει την ύπαρξη υπολειπόμενων VSDs σε αυτούς τους ασθενείς.

2. Όπως και στον πληθυσμό με TOF, η απεικόνιση με **CMR** εμφανίστηκε ως ανεκτίμητη μορφή απεικόνισης για ασθενείς με επιδιορθωμένο dTGA. Μετεγχειρητικά, σε ασθενείς με επέμβαση αναστροφής κόλπων, η CMR χρησιμοποιείται για τον ποσοτικό προσδιορισμό του μεγέθους και της λειτουργίας της δεξιάς κοιλίας, για την αξιολόγηση της ανεπάρκειας τριγλώχινος και για την αξιολόγηση των συστηματικών και πνευμονικών φλεβικών σκελών του κολπικού baffle για πιθανή απόφραξη ή διαφυγές. Σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε επέμβαση αναστροφής αρτηριών, μπορεί να ποσοτικοποιηθεί η λειτουργία και της δεξιάς και της αριστερής κοιλίας καθώς και να εκτιμηθούν αμφότεροι οι χώροι εξόδου τόσο δεξιά όσο και αριστερά. Η εξέταση επικεντρώνεται στις μεγάλες αρτηρίες για την αναζήτηση παρουσίας στένωσης κλάδων της πνευμονικής αρτηρίας ή υπερβαλβιδικής στένωσης καθώς και διατασης της νέο-αορτής. Η στένωση και οι κλίσεις του μοσχεύματος καθώς και το μέγεθος και η λειτουργία της RV μπορούν να καθοριστούν σε εκείνους που πραγματοποίησαν μια επέμβαση Rastelli.

3.**Ο καρδιακός καθετηριασμός** δεν έχει κάποιο ρόλο στη διαχείριση-ρουτίνα αυτών των ενήλικων ασθενών

**ΣΤ. Θεραπεία και παρακολούθηση**

1. Η παρακολούθηση θα πρέπει να επικεντρώνεται στις πιθανές όψιμες επιπλοκές μετά την αποκατάσταση και εξαρτάται από τον τύπο της χειρουργικής επέμβασης που έχει υποστεί ο ασθενής.

**α. Επέμβαση αναστροφής κόλπων**

(1) Αρρυθμίες συμπεριλαμβανομένης της δυσλειτουργίας του φλεβοόμβου και της ενδοκοιλιακής ταχυκαρδίας- επανεισόδου (συνιστάται συχνή παρακολούθηση με Holter)

(2) Δυσλειτουργία της RV

(3) Ανεπάρκεια τριγλώχινος

(4) Αιφνίδιος καρδιακός θάνατος

(5) Απόφραξη ή διαφυγή buffle

(6) Πνευμονική υπέρταση

(7) Ενδοκαρδίτιδα

β. **Επέμβαση αναστροφής αρτηριών**

(1) Υπερβαλβιδική στένωση ή περιφερική στένωση πνευμονικής αρτηρίας

(2) Απόφραξη χώρου εξόδου πνευμονικής

(3) Νέο-αορτική ανεπάρκεια και διάταση αορτικής ρίζας

(4) Στένωση στεφανιαίας αρτηρίας που οδηγεί σε ισχαιμία και αιφνίδιο θάνατο

(5) Δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας

(6) Ενδοκαρδίτιδα

**γ. Επέμβαση Rastelli**

(1) Κολπικές και κοιλιακές αρρυθμίες

(2) Πλήρης κολποκοιλιακός αποκλεισμός

(3) Αιφνίδιος καρδιακός θάνατος

(4) Δυσλειτουργία της αριστερής κοιλίας

(5) Στένωση μοσχευμάτων

(6) Ενδοκαρδίτιδα

**III. ΣΥΓΓΕΝΩΣ ΔΙΟΡΘΩΜΕΝΗ ΜΕΤΑΘΕΣΗ ΤΩΝ ΜΕΓΑΛΩΝ ΑΡΤΗΡΙΩΝ (CCTGA).**

Η αναστροφή κοιλιών (ή **c**ongenital, corrected, **T**ransposition of **G**reat **A**rteries, ccTGA) είναι μια σπάνια συγγενής ανωμαλία που εμφανίζεται σε <1% των παιδιών με συγγενή καρδιαγγειακά προβλήματα. Μεταξύ αυτών των ασθενών είναι εξίσου σπάνιο να μην υπάρχουν άλλες σχετικές δομικές ανωμαλίες. Το φυσικό ιστορικό του ccTGA είναι βαθμιαία συμφορητική ανεπάρκεια που προκαλείται από συστηματική ανεπάρκεια κολποκοιλιακής βαλβίδας και συστηματική κοιλιακή δυσλειτουργία, ακόμη και ελλείψει άλλων σχετικών ανωμαλιών. Το προσδόκιμο ζωής είναι γενικά καλό αλλά δεν φτάνει το φυσιολογικό. Η παρουσία επιπλέον ελλειμμάτων και διαταραχών αγωγιμότητας χωρίς παρέμβαση συμβάλλει στην περαιτέρω μείωση του προσδόκιμου ζωής.

**Α. Ανατομία**

1. Το καθοριστικό χαρακτηριστικό αυτής της συγγενούς ανωμαλίας του καρδιακού (looping) είναι η κολποκοιλιακή και κοιλιο-αρτηριακή ασυμφωνία. Το αίμα ρέει από τον δεξιό κόλπο διαμέσου μιας μιτροειδούς βαλβίδας → σε μια μορφολογικά αριστερή κοιλία αλλά χωρικά δεξιά → στην πνευμονική αρτηρία → στους πνεύμονες → στον αριστερό κόλπο διαμέσου μίας τριγλώχινας βαλβίδας → σε μια μορφολογικά δεξιά κοιλία χωρικά όμως αριστερή → και τέλος στην αορτή (Εικ. 32.3).

2. Οι μεγάλες αρτηρίες δεν βρίσκονται στην κανονική τους διαμόρφωση και συχνά έχουν παράλληλη μεταξύ τους πορεία αντί να χιάζονται. Η πνευμονική αρτηρία είναι σε πιο οπίσθια θέση απ 'ότι συνήθως και δεξιόστροφη, ενώ η αορτή είναι πιο έμπροσθεν και αριστερόστροφη.

3. Οι στεφανιαίες αρτηρίες ανατομικά, όπως και οι AV βαλβίδες, ακολουθούν τις αντίστοιχες κοιλίες τους. Η ¨ τοπογραφικά’’ αριστερή στεφανιαία αρτηρία μοιάζει ανατομικά με την δεξιά στεφανιαία αρτηρία καθώς κινείται στην AV αύλακα και δημιουργεί infundibular και επιχείλιους κλάδους. Η ‘’τοπογραφικά’’ δεξιά στεφανιαία αρτηρία μοιάζει μορφολογικά με την αριστερή στεφανιαία αρτηρία και η οποία διχάζεται στον πρόσθιο κατιόντα και την περισπώμενη αρτηρία.

4. Το σύστημα αγωγιμότητας ακολουθεί επίσης την έκτοπη κοιλία, καθώς η τοπογραφικά δεξιά αλλά μορφολογικά αριστερή κοιλία εκπολώνεται πρώτη. Ο AV κόμβος βρίσκεται πιο πρόσθια σε σχέση με τον φυσιολογικό και το δεμάτιο του His πρέπει να διέλθει μπροστά από την πνευμονική αρτηρία και κατά μήκος του ανώτερου χείλους ενός VSD εφόσον αυτό υφίσταται. Υπάρχει αυξημένος κίνδυνος εμφάνισης επίκτητου πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού σε αυτή τη διαταραχή εξαιτίας της μη φυσιολογικής θέσης του AV κόμβου και της εκτεταμένης πορείας του. Περίπου το 30% των εφήβων και των ενηλίκων αναπτύσσει πλήρη κολποκοιλιακό αποκλεισμό, η επίπτωση του οποίου είναι 2% ετησίως χωρίς χειρουργική παρέμβαση, με το σημείο του αποκλεισμού να βρίσκεται μέσα ή άνωθεν του δεματίου του His. Έχουν περιγραφεί επικουρικά δεμάτια και τυπικά είναι αριστερόστροφα επί παρουσίας ανωμαλίας τύπου Ebstein της αριστερής τοπογραφικά τριγλώχινος βαλβίδας AV.

 5. Η απομονωμένη ccTGA αποτελεί εξαίρεση και τότε **συνυπάρχοντα ελλείμματα** απαντώνται συχνά και οφείλουν να διερευνώνται στη διαγνωστική αξιολόγηση. Αυτά περιλαμβάνουν VSD (70%), απόφραξη του χώρου εξόδου των πνευμονικών (~ 40% και συνήθως υποβαλβιδικά), ή ανωμαλίες της τοπογραφικά αριστερής τριγλώχινος βαλβίδος. Έως και το 90% των ασθενών παρουσιάζουν κάποια ανωμαλία της τριγλώχινος βαλβίδος (πχ. δυσπλαστικές ή τριγλώχινες βαλβίδες τύπου Ebstein).

**Δ. Διαγνωστική αξιολόγηση**

**1.** Στις περισσότερες περιπτώσεις, η διάγνωση μπορεί να γίνει με **ηχωκαρδιογραφία**. Με αυτό τον τρόπο αναδεικνύονται ουσιώδη ευρήματα κολποκοιλιακής και κοιλιο-αρτηριακής δυσαρμονίας. Η απεικόνιση μπορεί να είναι δύσκολη παρουσία δεξιοκαρδίας ή μεσοκαρδίας. Πρέπει να δοθεί ιδιαίτερη προσοχή στις μορφολογικά χαρακτηριστικά κάθε κοιλότητας.

 (π.χ. ανεπάρκεια συστηματικής AV βαλβίδας, VSD και απόφραξη χώρου εξόδου)

**2. Ο καθετηριασμός** δεν είναι απαραίτητος για τη διάγνωση του ccTGA, αλλά μπορεί να είναι χρήσιμος στον προεγχειρητικό σχεδιασμό σε σχέση με την αιμοδυναμική σημασία των συνυπαρχουσών αλλοιώσεων

**Ε. Θεραπεία**

1. Η ιατρική διαχείριση υπαγορεύεται κυρίως από τις συνυπάρχουσες δυσπλασίες.

α. Στη σπάνια περίπτωση απομονωμένων ccTGA, ο κίνδυνος ανάπτυξης διαταραχών αγωγής είναι σωρευτικός με την πάροδο του χρόνου. Επομένως, δικαιολογείται η παρακολούθηση με Holter ρυθμού σε τακτική βάση. Μόνιμη τοποθέτηση βηματοδότη είναι συχνά απαραίτητη.

β. Η συστηματική AV βαλβίδα και η κοιλία μπορεί να παρουσιάσουν σημεία ανεπάρκειας που απαιτούν την έναρξη αγωγής καρδιακής ανεπάρκειας με τη μορφή διουρητικών (για μείωση του μεταφορτίου), αν και ελλείπουν δεδομένα για τη χρήση παραγόντων όπως οι αναστολείς ΜΕΑ ή οι β-αναστολείς στις συστηματικές δεξίες κοιλίες.

γ. Οι συναφείς αλλοιώσεις, όπως η στένωση ή η ατρησία πνευμονικής, η σοβαρή ανεπάρκεια συστηματικής AV βαλβίδας ή το VSD, μπορούν επίσης να συμβάλουν στην ιατρική θεραπεία αυτών των ασθενών, αλλά συχνά απαιτείται χειρουργική παρέμβαση.

δ. Οι πρόσφατες κατευθυντήριες οδηγίες της American Heart Association (AHA) δεν συνιστούν προφυλακτικά χορήγηση αντιβιοτικών για αυτούς τους ασθενείς, εκτός εάν έχουν πρόσφατα (εντός των προηγούμενων 6 μηνών) τοποθετήσει προσθετικό υλικό ή έχουν διαφυγή στη θέση προηγούμενης πρόθεσης ή δίπλα από αυτήν.

 **2. Χειρουργική**

α. Τα βρέφη και τα παιδιά που έρχονται νωρίς σε επαφή με ιατρική φροντίδα χρειάζονται συχνά χειρουργική επέμβαση με τη μορφή ανακούφισης του χώρου εξόδου της πνευμονικής ή τη δημιουργία παρηγορητικών διαφυγών, ανάλογα με τις συνυπάρχουσες αλλοιώσεις.

β. Για επιλεγμένα παιδιά, μια διαδικασία διπλής αναστροφής μπορεί να απαιτείται**.**

γ. Οι ενήλικες ασθενείς με συμπτώματα προοδευτικής συστηματικής AV βαλβιδικής ανεπάρκειας μπορεί να χρειαστούν επιδιόρθωση ή αντικατάσταση βαλβίδων.

**ΙV. ΣΥΝΔΡΟΜΟ EISENMENGER.**

Το σύνδρομο Eisenmenger είναι ο κλινικός φαινότυπος μιας **ακραίας μορφής πνευμονικής αρτηριακής υπέρτασης** που σχετίζεται με συγγενή καρδιακή νόσο. Τις τελευταίες δεκαετίες, η ταχεία πρόοδος στις μεθόδους διάγνωσης και θεραπείας της συγγενούς καρδιακής νόσου οδήγησε στην ικανότητα να επιδιόρθωσης ελλειμμάτων σε πολύ νεότερη ηλικία. Η πνευμονική αγγειακή βλάβη αποτρέπεται σε πολλά από αυτά τα παιδιά. Ωστόσο, το σύνδρομο Eisenmenger εξακολουθεί να παρατηρείται σε ηλικιωμένους ασθενείς και περιστασιακά σε νεότερους ασθενείς, ιδιαίτερα σε άτομα από αναπτυσσόμενες χώρες όπου η πρόσβαση στην περίθαλψη μπορεί να είναι περιορισμένη. Η φυσική ιστορία του συνδρόμου Eisenmenger ποικίλει. Και αν και αποτελεί αιτία σημαντικής νοσηρότητας, πολλοί ασθενείς με Eisenmenger επιβιώνουν 30 ή περισσότερα έτη μετά την έναρξη του συνδρόμου.

**Α. Φυσιολογία.**

Οι ασθενείς με επικοινωνία της συστηματικής με την πνευμονική κυκλοφορία αρχικά θα έχουν αριστερά προς τα δεξιά διαφυγή αίματος λόγω της χαμηλότερης πνευμονικής αγγειακής αντίστασης σε σύγκριση με τη συστηματική αγγειακή αντίσταση. Με την πάροδο του χρόνου, λόγω της εκσεσημασμένης αιματικής ροής προς το πνευμονικό αγγειακό δίκτυο και κατ’ επέκταση την αυξημένη διάτμηση και περιφερική τάση του, προκαλείται αύξηση των πνευμονικών αγγειακών αντιστάσεων. Τελικά, η διαφυγή αντιστρέφεται, δημιουργώντας δεξιο-αριστερή ροή. Παρόλο που η κλασική μορφή της νόσου αρχικά χρησιμοποιήθηκε για να περιγράψει τις μακροπρόθεσμες συνέπειες ενός VSD, μπορεί να συμβεί με οποιοδήποτε συγγενές ελλειμμα με μια αρχική διαφυγή από αριστερά προς τα δεξιά, η οποία περιλαμβάνει ASD, ανεπάρκεια AV καναλιού, ανοιχτό αρτηριακό πόρο, αορτοπνευμονικό παράθυρο καθώς και οποιαδήποτε χειρουργικά σχηματισθείσα επικοινωνία μεταξύ της συστηματικής και πνευμονικής κυκλοφορίας. **Είναι σημαντικό να σημειωθεί, ωστόσο, ότι η φυσιολογία και η κλινική παρουσίαση διαφέρουν ανάλογα με το επίπεδο της διαφυγής.** Σε αντίθεση με τους ασθενείς με μη περιοριστικές διαφυγές στο κοιλιακό ή αρτηριακό επίπεδο, οι περισσότεροι ασθενείς με ASDs δεν αναπτύσσουν συχνά σύνδρομο Eisenmenger, και αν το κάνουν, εμφανίζεται πολύ αργότερα στη ζωή. Σε αυτή την περίπτωση, η διαφυγή στο επίπεδο των κόλπων καθορίζεται από τη ευενδοτότητα των κοιλιών και δεν οφείλεται στη συστηματική ή υπερ-συστηματική πνευμονική αρτηριακή πίεση.

**Β. Η κλινική παρουσίαση** του συνδρόμου Eisenmenger έχει πολύ-οργανική συμμετοχή

**1. Συμπτώματα.**

Η πνευμονική συμφόρηση (από την αριστερο-δεξιά διαφυγή) στην πρώιμη παιδική ηλικία μπορεί να είναι εμφανής από το ιστορικό, αλλά βελτιώνεται καθώς αναστρέφεται η ροή και κατ΄επέκταση μειώνεται η επακόλουθη κυάνωση. Η δυσανεξία στη σωματική άσκηση είναι πολύ συχνή. Η υποξαιμία μπορεί να οδηγήσει σε ερυθροκυττάρωση και συμπτώματα υπεργλοιότητας (π.χ. πονοκέφαλο, ζάλη, κόπωση και εγκεφαλοαγγειακά ατυχήματα). Αυτοί οι ασθενείς μπορεί να έχουν αιμορραγική διάθεση λόγω θρομβοκυτοπενίας και ανεπάρκειας παραγόντων πήξης. Το γεγονός αυτό μπορεί να περιπλέξει τη διαχείριση της ενδοπνευμονικής θρόμβωσης, η οποία εμφανίζεται στο ένα τρίτο αυτών των ασθενών. Η αιμόπτυση είναι ένα σύνηθες σύμπτωμα μεμονομένα ή λόγω πνευμονικού εμφράκτου. Οι λοιμώδεις επιπλοκές περιλαμβάνουν βακτηριακή ενδοκαρδίτιδα και σηπτικές εγκεφαλικές εμβολές. Οι κολπικές αρρυθμίες και τα συμπτώματα συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας είναι συνήθως καθυστερημένα σημεία και σχετίζονται με αυξημένο πλέον κίνδυνο αιφνίδιου καρδιακού θανάτου.

**2. Φυσική εξέταση.**

Το αρχικό φύσημα της ένοχης βλάβης υποστρέφει αργότερα με την αναστροφή της διαφυγής. Κυάνωση και clubbing είναι παρόντες ενώ η ένταση των αρτηριακών παλμών μπορεί να μειωθεί. Η καρδιακή εξέταση αποκαλύπτει ενδείξεις αυξημένης δεξιάς καρδιακής πίεσης, όπως διάταση σφαγιτίδων με προεξέχον κύμα v, ρίζο δεξιά παραστερνικά, έντονη πνευμονική συνιστώσα του S2 (μερικές φορές ψηλαφητή), S4 δεξιάς, ολοσυστολικό φύσημα τριγλώχινος βαλβίδος και διαστολικό decrescendo φύσημα ανεπάρκειας πνευμονικής. Τα συμπτώματα της συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας, όπως το περιφερικό οίδημα, ο ασκίτης και η ηπατοσπληνομεγαλία, εμφανίζονται αργότερα στην πορεία της νόσου.

**Γ. Εργαστηριακή εξέταση**

1. Η **ακτινογραφία θώρακα** ποικίλει. Μπορεί να παρουσιάσει διατεταμένες, ακόμη και επασβεστωμένες, κεντρικές πνευμονικές αρτηρίες. Συνήθως δεν παρατηρείται μειωμένη περιφερική σκιαγράφηση των πνευμόνων. Οι ασθενείς με ASD τείνουν να έχουν καρδιομεγαλία λόγω της διεύρυνσης της RV.

2. Το **ηλεκτροκαρδιογράφημα** εμφανίζει στοιχεία αύξησης του δεξιού κόλπου και της υπερτροφίας της RV. Η παρουσία κολπικών αρρυθμιών θα πρέπει να διερευνηθεί, ιδιαίτερα επί παρουσίας αισθήματος παλμών.

**Δ. Διαγνωστική αξιολόγηση**

**1. Ηχωκαρδιογραφία**. Η δισδιάστατη ηχωκαρδιογραφία βοηθά στη λεπτομερή αξιολόγηση του επιπέδου του ελλείμματος, των σχετικών βλαβών και της κοιλιακής λειτουργίας. Οι μετρήσεις Doppler μπορούν να αποδείξουν και να εκτιμήσουν το μέγεθος της πίεσης και της υπερφόρτωσης πίεσης και όγκου της RV.

**2. Καρδιακός καθετηριασμός.** Ο καρδιακός καθετηριασμός είναι συχνά απαραίτητος σε αυτούς τους ασθενείς για να εκτιμηθεί η πνευμονική αγγειακή αντίσταση. Η επίδειξη πνευμονικής αγγειοδραστικότητας σε οξυγόνο, οξείδιο του αζώτου ή άλλα πνευμονικά αγγειοδιασταλτικά είναι προγνωστική για αυτούς τους ασθενείς και μπορεί να βοηθήσει στον εντοπισμό των ασθενών που θα επωφεληθούν περισσότερο από τις προηγμένες θεραπείες πνευμονικής αρτηριακής υπέρτασης.

**Ε. Θεραπεία**

**1. Ιατρική διαχείριση**

α. Η χρόνια νυκτερινή οξυγονοθεραπεία δεν έχει αποδειχθεί ωφέλιμη, αν και μπορεί να βελτιώσει τα συμπτώματα σε ορισμένους ασθενείς. Η αντιπηκτική αγωγή είναι αμφιλεγόμενη επειδή μπορεί επίσης να προδιαθέσει σε αιμορραγία ή αιμόπτυση, αλλά είναι χρήσιμη στην πρόληψη θρομβοεμβολικών επεισοδίων. Η υπεργλοιότητα μπορεί να αντιμετωπιστεί σε συμπτωματικούς ασθενείς με διεξαγωγή φλεβοτομής και αντίστοιχη επαναπλήρωση του όγκου, αλλά αντενδείκνυται ως διαδικασία ρουτίνας λόγω της αρνητικής της επίδρασης στα αποθέματα σιδήρου, της ικανότητας μεταφοράς οξυγόνου και του αυξημένου κινδύνου ΑΕΕ. Επομένως, η παρακολούθηση των επιπέδων σιδήρου και η αναπλήρωσή του είναι πρωταρχικής σημασίας. Η αντιμετώπιση της δεξιάς καρδιακής ανεπάρκειας είναι προβληματική και η ένδειξη χορήγησης διγοξίνης σε αυτούς τους ασθενείς είναι αμφιλεγόμενη. Τα διουρητικά πρέπει να χρησιμοποιούνται με προσοχή επειδή η επιθετική διούρηση προδιαθέτει σε υπεργλοιότητα και μειώνει το προφόρτιο. Η χημειοπροφύλαξη για ενδοκαρδίτιδα είναι δικαιολογημένη.

β. Κατά τη διάρκεια των τελευταίων ετών, υπήρξε μια σημαντική στροφή όσον αφορά στη θεραπεία της πνευμονικής υπέρτασης στο σύνδρομο Eisenmenger. Ενώ η παραδοσιακή θεραπεία επικεντρωνόταν σε προληπτικά και παρηγορητικά μέτρα, υπάρχουν στοιχεία **που δείχνουν ότι η ασθένεια είναι στην πραγματικότητα τροποποιήσιμη και ότι εκλεκτικά πνευμονικά αγγειοδιασταλτικά δεν είναι μόνο ασφαλή, αλλά πιθανότατα ευεργετικά σε αυτόν τον πληθυσμό.** Αυτοί οι παράγοντες περιλαμβάνουν ανταγωνιστές ενδοθηλίνης, ανάλογα προστακυκλίνης και αναστολείς φωσφοδιεστεράσης-5. Η μόνη τυχαιοποιημένη, ελεγχόμενη με εικονικό φάρμακο μελέτη που διεξήχθη μέχρι σήμερα στους ασθενείς με Eisenmenger, η BREATHE-5, έδειξε μείωση της πνευμονικής αγγειακής αντίστασης και βελτίωση της ικανότητας άσκησης (χωρίς επιπτώσεις στον κορεσμό του οξυγόνου) χρησιμοποιώντας μποζεντάνη, ένα ανταγωνιστή των υποδοχέων της ενδοθηλίνης. Γενικά, οι ενδοφλέβιες θεραπείες αποφεύγονται σε αυτόν τον πληθυσμό λόγω του κινδύνου παραδόξου εμβολισμού και αυξημένου κινδύνου λοιμώξεων από τις φλεβικές γραμμές.

**2. Χειρουργική διαχείριση.** Επιλεγμένοι ασθενείς μπορεί να είναι υποψήφιοι για συνδυασμένη μεταμόσχευση καρδιάς-πνεύμονα ή μεταμόσχευση πνεύμονα με ταυτόχρονη αποκατάσταση του ενδοκαρδιακού ελλείμματος, εάν είναι εφικτό. Ο χρονισμός των παρεμβάσεων αυτών μπορεί να είναι δύσκολος λόγω της σχετικά μακροχρόνιας επιβίωσης αυτών των ασθενών μετά την εκδήλωση της νόσου και τη διαθεσιμότητα πλέον της εκλεκτικής πνευμονικής αγγειοδραστικής θεραπείας.

**Ζ. Σύνδρομο Eisenmenger σε ειδικές καταστάσεις**

1. **Το ταξίδι σε περιοχές μεγάλου υψομέτρου** θα πρέπει να αποφεύγετε επειδή μπορεί να οδηγήσει σε οξεία δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια. Τα αεροπορικά ταξίδια, ωστόσο, δεν αντενδείκνυνται, καθώς οι πιέσεις του θαλάμου επιβατών κατά τις εμπορικές πτήσεις είναι γενικά καλά ανεκτές.

2. **Η εγκυμοσύνη** σε αυτούς τους ασθενείς είναι υψηλού κινδύνου τόσο για το έμβρυο όσο και τη μητέρα (> 50% μητρική θνησιμότητα) και γενικά αντενδείκνυται. Δεδομένου του υψηλού κινδύνου μητρικής και εμβρυϊκής θνησιμότητας, οι μέθοδοι αντισύλληψης (κατά προτίμηση χωρίς τη χρήση οιστρογόνων) είναι κρίσιμες. Ο επιλεκτικός τερματισμός πρέπει να συζητηθεί με έγκυες ασθενείς με Eisenmenger.

3. **Η μη-καρδιακή χειρουργική επέμβαση** συνδέεται επίσης με υψηλό κίνδυνο και πρέπει να πραγματοποιείται υπό την επίβλεψη αναισθησιολόγων εξοικειωμένων με το σύνδρομο Eisenmenger.

**V. ΑΝΩΜΑΛΙΑ EBSTEIN**

Αποτελεί το 0,5% των συγγενών καρδιοπαθειών με μία φυσική ιστορία που μπορεί να ποικίλλει από πρώιμο θάνατο μέχρι σχεδόν φυσιολογική επιβίωση ανάλογα με τον βαθμό της εμπλοκής της τριγλώχινας βαλβίδας και την παρουσία και του τύπου των αρρυθμιών. Έχει παρατηρηθεί αυξημένος κίνδυνος αιφνίδιου καρδιακού θανάτου.

Προγνωστικοί παράγοντες κακής έκβασης είναι η μικρή ηλικία κατά την παρουσίαση συμπτωμάτων , η καρδιομεγαλία , οι σοβαρές ανωμαλίες του χώρου εξόδου δεξιάς κοιλίας και η μεγάλη διάταση του δεξιού κόλπου.

Υπάρχει μία αιτιολογική συσχέτιση με τη χορήγηση λιθίου κατά τη διάρκεια του τοκετού στη μητέρα ωστόσο οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές

1. **Ανατομία και Παθοφυσιολογία**

Η τριγλώχινα βαλβίδα είναι μορφολογικά και λειτουργικά ανώμαλη με αποτέλεσμα τη μετατόπιση του τριγλωχινικού δακτύλιο προς την κορυφή της δεξιάς κοιλίας και την κολποποίηση της δεξιάς κοιλίας με συνοδό διάταση του αληθούς τριγλωχινικού δακτυλίου. Μπορεί να σχετίζεται με ανοικτό ωοειδές τρήμα, μεσοκολπική επικοινωνία, μεσοκοιλιακή επικοινωνία, πρόπτωση της μιτροειδούς βαλβίδας και πνευμονική στένωση.

****

**ΙΙ.Κλινική εκδήλωση**

**Α. Συμπτώματα**

Η κλινική συμπτωματολογία της νόσου μπορεί να ποικίλλει από σοβαρή κυάνωση στη νεογνική ηλικία μέχρι ήπια συμπτώματα στην ενήλικο όπως κόπωση, δύσπνοια, αίσθημα παλμών, προ-συγκοπή, συγκοπή.

Αν υπάρχει μεσοκολπική επικοινωνία μπορεί να υπάρχουν παράδοξες εμβολές. Επίσης συχνό σύμπτωμα είναι το αίσθημα παλμών το οποίο μπορεί να οφείλεται είτε σε κολπικές αρρυθμίες που προκαλούνται από τον διατεταμένο δεξιό κόλπο καθώς επίσης και από την ύπαρξη παραπληρωματικού δεματίου (Wolff-Parkinson-White) στο 10 με 25% των ασθενών.

**Β. Φυσική εξέταση**

Στη νεογνική ηλικία η ανωμαλία εκδηλώνεται ως βαρειά κυανωτική καρδιοπάθεια. Στην ενήλικο ζωή, μπορεί να υπάρχει κυάνωση, ιδίως αν συνυπάρχει έμφραξη στο χώρο εξόδου της δεξιάς με συνοδό μεσοκολπική επικοινία, φύσημα ανεπάρκειας τριγλώχινας, ευρύς σταθερός διχασμός του δεύτερου τόνου αν συνυπάρχει μεσοκολπική επικοινωνία.

**IΙΙ.ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

Α. Το η**λεκτροκαρδιογράφημα** μπορεί να απεικονίσει παράταση του διαστήματος PR γιγαντιαία κύματα P (Himalayan P waves) καθώς επίσης και προδιέγερση, σχεδόν πάντα τύπου Β.

Β.Η **ακτινογραφία θώρακος** μπορεί να αποκαλύψει μεγαλοκαρδία η οποία οφείλεται κυρίως στη διάταση του δεξιού κόλπου και περιγράφεται τυπικά ως «διατεταμένη με στενή μέση». Χαρακτηριστικά πρόκειται για μια απο τις μεγαλύτερες καρδιομεγαλίες της κλασσικής καρδιολογίας.

Γ. **Υπερηχογράφημα**

Παθογνωμονικό εύρημα είναι η κορυφαία μετατόπιση της διαφραγματικής γλωχίνας της τριγλώχινος η οποία από το σημείο εισόδου της πρόσθιας γλωχίνος μιτροειδούς να απέχει περισσότερο από 8mm/m2 επιφάνειας σώματος. Η πρόσθια γλωχινα μπορεί να προκαλεί λειτουργική απόφραξη του χώρου εξόδου δεξιάς κοιλίας

Πρέπει να γίνει πλήρης μελέτη του μεσοκολπικού διαφράγματος σε όλους τους ασθενείς για να διαπιστώσει πιθανά μεσοκολπικά ελλείματα

Το μέγεθος της δεξιάς κοιλίας και διαστάσεις του αληθούς τριγλωχινικού δακτυλίου πρέπει επίσης να μετρώνται έτσι ώστε να καθοριστεί η δυνατότητα χειρουργικής επέμβασης

ο καθετηριασμός δεν έχει ένδειξη παρά μόνο στην περίπτωση που χρειάζεται να αποκλειστούν στενώσεις των στεφανιαίων αγγείων προεγχειρητικά , ενώ ηλεκτροφυσιολογική μελέτη μπορεί να γίνει με σκοπό την κατάλυση των δεματίων.

**IV. Θεραπεία**

Η θεραπεία στους ενήλικες είναι συντηρητική και αφορά σε διουρητικά για τη δεξιά καρδιακή ανεπάρκεια και αντιμετώπιση των ποικίλων ρυθμολογικών προβλημάτων. Σπανίως μπορεί να υποβληθεί ο ασθενής σε εγχείρηση επιδιόρθωσης της τριγλώχινας βαλβίδας, ενώ σε βαρειές περιπτώσεις όπου η δεξιά κοιλία δεν επιδέχεται παρέμβασης μπορεί να γίνει επέμβαση Fontan, ή τροποποιημένη επέμβαση Fontan με διατήρηση του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας (one and a half ventricular repair).