

Opis choroby *

Definicja

*Zespół agenezji zastawki płucnej, tetralogii Fallota i braku przewodu tętniczego jest rzadką wrodzoną wadą serca charakteryzującą się tetralogią Fallota (zwężenie ujścia tętnicy płucnej, otwór w przegrodzie międzykomorowej, przemieszczenie aorty- aorta „siedzi okrakiem” nad obiema komorami i otworem pomiędzy nimi, oraz przerost prawej komory serca), całkowitym brakiem lub obecnością szczątkowej zastawki płucnej, która powoduje zarówno zwężenie, jak i niedomykalność oraz brakiem przetrwałego przewodu tętniczego. Prenatalnie obserwuje się powiększenie serca, wielowodzie, niewydolność serca płodu, obrzęk płodu i jego zgon lub po porodzie, występuje sinica i niewydolność oddechowa z powodu bronchomalacji spowodowanej uciskiem oskrzeli przez rozszerzone tętnice płucne. Zespół ten często obserwowany jest w delecji 22q11.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych APV/ADA, Fallot type

APV/ADA, typ Fallota

PVA/ADA, typ Fallota

Zespół braku zastawki płucnej, tetralogii Fallota i braku przewodu tętniczego

Absence of pulmonary valve-Fallot tetralogy-

absence of ductus arteriosus syndrome

PVA/ADA, Fallot type

Kod ORPHA

101206

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q22.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet