

Opieka wielospecjalistyczna

Wskazana jest koordynowana opieka długoterminowa:

- chirurga dziecięcego
- neonatologa / pediatry
- gastroenterologa dziecięcego
- pulmonologa
- laryngologa
- dietetyka
- neurologopedę / terapeutę karmienia
- psychologa
- transition - przejście z opieki pediatrycznej w opiekę dla dorosłych

Wskazane:

- monitorowanie w czasie wzrastania
- diagnostyka refluku (pH-metria / impedancja)
- okresowa endoscopia w wybranych przypadkach

Wnioski kliniczne:

- atrezja przełyku wymaga planowania perinatalnego w ośrodku referencyjnym
- pacjenci wymagają długoterminowej obserwacji, również w wieku młodzieńczym i dorosłym
- refluks i zaburzenia motoryki przełyku są częste
- wczesne włączenie opieki wielospecjalistycznej poprawia rokowanie funkcjonalne

www.przelyczki.org.pl

Rola Polskiego Stowarzyszenia Rodzin z Atrezią Przełyku w systemie opieki

Wspieramy:

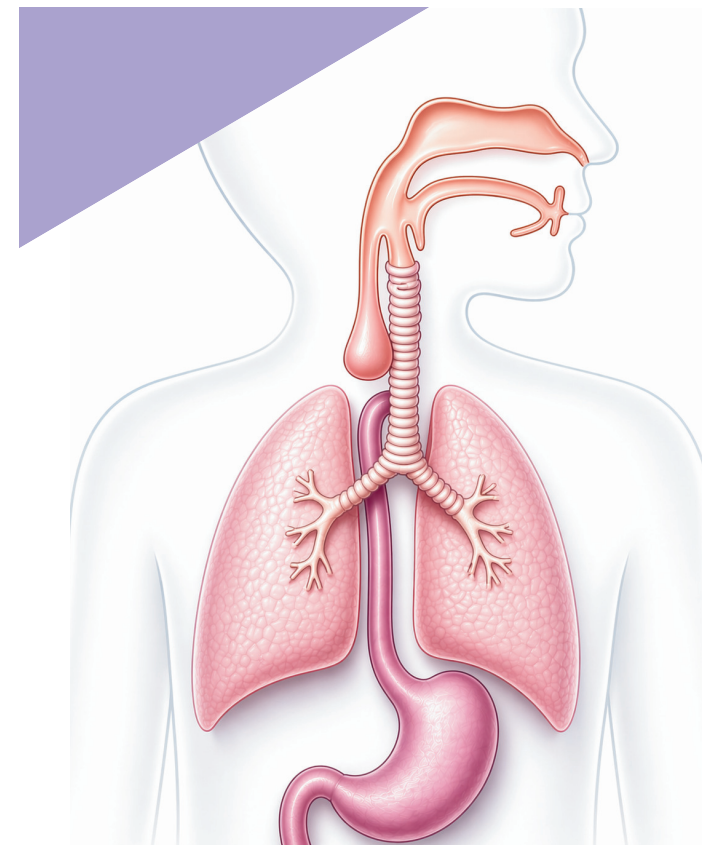
- rodziny dzieci z EA
- edukację rodzin i pacjentów w zakresie powikłań odległych
- budowanie świadomości potrzeby kontroli długoterminowej
- współpracę z ośrodkami klinicznymi
- inicjowanie działań systemowych

Współpracujemy ze środowiskiem medycznym w zakresie:

- tworzenia materiałów informacyjnych
- organizacji spotkań i konferencji
- budowania świadomości długoterminowych następstw EA
- promowania modelu opieki wielodyscyplinarnej

Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przełyku jest członkiem Federacji EAT, zrzeszającej Stowarzyszenia działające w obszarze atrezji przełyku z całego świata, europejskiej organizacji Eurordis i Krajowego Forum Orphan.

Zachęcamy do współpracy oraz rekomendowania Naszego Stowarzyszenia rodzinom pacjentów w celu uzyskania kompleksowego wsparcia pozamedycznego.



Atrezja przełyku

Praktyczne informacje dla lekarzy i specjalistów



Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przełyku



www.przelyczki.org.pl

Czym jest atrezja przełyku?

Wrodzone zarośnięcie przełyku (EA) jest wrodzoną wadą rozwojową przewodu pokarmowego, objawiającą się brakiem ciągłości przełyku, której bardzo często towarzyszy obecność przetoki tchawiczo-przełykowej.

Częstość występowania:

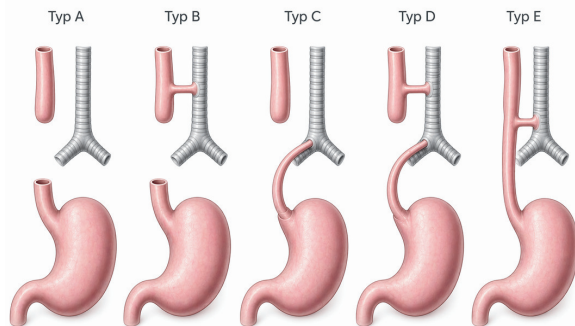
- 1 na 3000-3500 żywo urodzonych dzieci
- ok. 100 dzieci rocznie w Polsce
- ok. 30–50% pacjentów ma współistniejące wady wrodzone, możliwe współwystępowanie w zespole VACTERL

Wady współistniejące:

- wady serca (najczęstsze)
- wady układu moczowego
- anomalie kręgosłupa
- wady kończyn
- trisomie (13, 18, 21)

Klasyfikacja (wg Grossa):

- typ A – EA bez TEF („czysta” atrezja)
- typ B – EA z proksymalną TEF (przetoka do odcinka bliższego przełyku)
- typ C – EA z dystalną TEF (przetoka do odcinka dalszego przełyku)
- typ D – EA z dystalną i proksymalną TEF
- typ E – TEF bez EA, albo tzw. przetoka H
- typ F – wrodzone zwężenie przełyku (bez przetoki)



Diagnostyka prenatalna

Wada może być podejrzewana już w okresie prenatalnym. Czułość diagnostyki prenatalnej to 30-50% (wyższa w izolowanej EA). Jednak rozpoznanie prenatalne nie zawsze jest możliwe, szczególnie przy współistniejącej przetoce dystalnej.

Objawy w badaniu USG:

- wielowodzie
- mały lub niewidoczny pęcherzyk żołądka
- okresowe obrazowanie, tzw. „pouch sign” (ślepy koniec przełyku)

W przypadku podejrzenia wskazana jest:

- pogłębiona diagnostyka prenatalna
- szczegółowa ocena wad współistniejących (echo serca płodu)
- planowanie porodu w ośrodku z chirurgią dziecięcą i OITN

Rozpoznanie prenatalne pozostaje wyzwaniem, skuteczność zależy od typu wady i doświadczenia

Diagnostyka postnatalna - objawy kliniczne:

- nadmierne ślinienie, zaleganie śliny w jamie ustnej
- wypływanie/bąbelkowanie śliny z ust lub nosa
- duszność, sinica, epizody niewydolności oddechu
- ksztuszenie przy próbie karmienia
- aspiracja śliny lub pokarmu, zapalenie płuc
- wzdęcie brzucha (przy przetoce dystalnej)
- niemożność wprowadzenia sondy do żołądka

Diagnostyka:

- RTC z sondą w przełyku
- ocena obecności powietrza w jamie brzusznej (podejrzenie przetoki dystalnej)

Dodatkowa diagnostyka:

- USC jamy brzusznej
- echo serca
- ocena pod kątem VACTERL
- RTC z kontrastem

Leczenie chirurgiczne

Leczenie operacyjne jest jedyną skuteczną metodą terapii. **Operacja nie musi być wykonana natychmiast po porodzie.** Po stabilizacji noworodka (poprzez zabezpieczenie dróg oddechowych, odsysanie śliny, ocenę wad współistniejących) możliwe jest odroczenie zabiegu w celu:

- poprawy stanu ogólnego (np. wcześniactwo, niska masa urodzeniowa)
- diagnostyki wad towarzyszących (szczególnie kardiologicznych)
- zaplanowania optymalnej strategii operacyjnej (np. długoodcinkowe EA)
- przekazania pacjenta do ośrodka referencyjnego

Zgodnie z aktualną praktyką europejską (ERNICA), centralizacja leczenia w wyspecjalizowanych ośrodkach poprawia wyniki i zmniejsza ryzyko powikłań.

Priorytetem jest stabilizacja pacjenta i zapewnienie odpowiednich warunków operacyjnych, a nie bezwzględna natychmiastowość zabiegu.

Najczęstsze powikłania:

- **Wczesne:** nieszczelność zespolenia (5-20%), zwężenie zespolenia (20-40%), przetwała / nawrotowa przetoka
- **Późne:** odpływ żołądkowo-przełykowy (40–70%), zaburzenia motoryki przełyku, nawracające infekcje dróg oddechowych, tracheomalacja, zaburzenia połykania, eozynofilowe zapalenie przełyku (EoE - coraz częściej rozpoznawane), trudności w przyroście masy ciała
- **Długoterminowe ryzyko:** metaplazja Barretta (rzadko, ale wymaga monitorowania)