

ASPECTELE EPIDEMIOLOGICE ALE MALFORMAȚIILOR CARDIACE CONGENITALE LA COPII ȘI IMPLICAȚIILE ACESTORA ÎN ELABORAREA UNUI REGISTRU CLINIC DE MONITORIZARE

Drd. Mariana Puiac (Ciorba)¹, Conf. Dr. Mihaela Opreș²,
Prof. Dr. Rodica Togănel³, Asist. Univ. Dr. Marius Ciorba⁴,
Prof. Dr. Horațiu Suciu⁵, Prof. Dr. Brînzaniuc Klara⁶

¹Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant,
Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

²Departamentul Medicină Internă V,

Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

³Departamentul Pediatrie III, Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

⁴Departamentul Medicină Internă I, Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

⁵Departamentul Chirurgie I, Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

⁶Disciplina Anatomie, Universitatea de Medicină și Farmacie, Târgu-Mureș

REZUMAT

Introducere. Cu o incidență estimată la nivel mondial de 6 în 1.000 de nou-născuți, malformațiile cardiace congenitale (MCC) sunt una dintre principalele cauze ale mortalității în primul an de viață. Principalele probleme în managementul malformațiilor cardiace congenitale (MCC), în România, sunt lipsa de date care să descrie incidența reală la nivel populațional, lipsa de standardizare în diagnosticul și raportarea MCC la nivel național. În România, există doar încercări locale de a dezvolta un registru de malformații cardiace.

Obiective. Măsurarea și analiza incidenței MCC la copii în Centrul Pediatric Cardiovascular al Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Tg. Mureș (IUBCvT) în vederea determinării ratei de înrolare, stabilirea formularului de înregistrare și urmărire al Registrului Clinic de Monitorizare al MCC.

Material și metodă. A fost realizat un studiu descriptiv retrospectiv al copiilor externați cu un diagnostic principal sau comorbiditate din categoria Q20-Q28 (Malformații cardiace congenitale – ICD 10 AM), în perioada 2008-2013, la nivelul Centrului Pediatric Cardiovascular al Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Târgu-Mureș. Lotul de studiu a cuprins un număr de 839 de nou-născuți externați din secția Neonatologie a Spitalului Clinic Județean de Urgență Târgu-Mureș (SCJU), respectiv 4.423 de copii externați din IUBCvT.

Rezultate. Incidența MCC la nivelul nou-născuților externați din SCUJ a variat între 5,23% și 11,47%. Din cei 839 nou-născuți, 139 au fost operați în cadrul IUBCvT în primele 30 zile de viață. Cele mai frecvente malformații sunt Comunicație interauriculară (46,52%), Permeabilitatea canalului arterial (22,10%), Comunicația interventriculară (9,04%). Morbiditatea spitalizată pe grupe de boli la nivelul IUBCvT demonstrează ponderea ridicată a Comunicației interventriculare (20,05%), a Comunicației interauriculare (15,98%) și a Permeabilității canalului arterial (13,05%). Din cei 1.255 de copii la care s-a intervenit chirurgical, cele mai frecvente intervenții chirurgicale (17,93%) au fost pentru Comunicație interauriculară.

Concluzii. Întocmirea unui Registru al MCC este importantă pentru depistarea, diagnosticul, monitorizarea și instituirea unei atitudini terapeutice adecvate.

Cuvinte cheie: monitorizarea malformațiilor cardiace congenitale, registru clinic, cardiologie

Adresa de corespondență:

Mariana-Anișoara Ciorba, Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant, Str. Gh. Marinescu nr. 50, Târgu-Mureș
E-mail: marianaanișoara.ciorba@yahoo.com

NOTĂ: Această lucrare a beneficiat de suport financiar prin proiectul „Program de excelență în cercetare doctorală și postdoctorală multidisciplinară în bolile cronice”, contract nr. POSDRU/159/1.5/S/133377, proiect cofinanțat din Fondul Social European prin Programul Operațional Sectorial Dezvoltarea Resurselor Umane 2007-2013.

INTRODUCERE

Malformațiile cardiace congenitale (MCC) reprezintă, încă, o provocare pentru lumea medicală, din cauza frecvenței cu care această patologie malformativă este întâlnită în pediatrie și a problemelor cu care se confruntă medicul practician în managementul acestor cazuri.

Ele dețin în continuare ponderea patologiei cardiovasculare și reprezintă o cauză importantă de mortalitate în perioada copilăriei.

Pe baza datelor epidemiologice, în țările dezvoltate s-a stabilit că malformațiile cardiace congenitale reprezintă o problemă prioritară pentru sănătatea publică, ele reprezentând 25% din totalul malformațiilor.

Incidența MCC la copii are valori diferite în funcție de diferențele arealuri geografice: în Africa este cea mai mică (1,9‰), în Asia este cea mai mare (9,3‰). În Europa incidența MCC are o valoare de 8,2‰ (1).

Ultimele trei decenii au reprezentat un salt substanțial în managementul malformațiilor cardiace congenitale (MCC), cu o reducere a mortalității din această cauză cu 39% în țările vestice și America de Nord. Unul din principalii pași care a dus la reducerea semnificativă a mortalității prin MCC a fost coborârea vârstei chirurgiei corective în perioada de nou-născut, cu elaborarea conceptului de malformație cardiacă congenitală critică (malformația cardiacă care necesită sancțiune terapeutică chirurgicală sau intervențională în prima lună de viață) (2). În ciuda acestui fapt, în aceleași țări, malformațiile cordului sunt responsabile, în continuare, de circa 30% dintre decesele de cauză malformativă și de 5,7% din mortalitatea infantilă, 57% dintre aceste decese întâmplându-se în prima lună de viață (2,3). În România nu dispunem de date în acest sens.

Prin coroborarea datelor publicate de către Școala Națională de Sănătate Publică, Management și Perfecționare în Domeniul Sanitar București, respectiv a externărilor aferente grupelor de diagnostic caracteristice MCC: F68Z (AR-DRG v.5) sau F3090 (RO DRG v.1) sau intervențiile chirurgicale specifice acestor diagnostice și acestei grupe de vârstă: F03Z, F04A, F04B, F05A, F05B, F06A, F06B, F07A, F07B, F08A, F08B, F09A, F09B (AR-DRG v.5), F1030, F1041, F1042, F1051,

F1052, F1061, F1062, F1071, F1072, F1081, F1082, F1091, F1092 (RO DRG v.1), incidența cazurilor externate cu MCC a variat între 9,73‰ (2008), 9,64‰ (2009), 8,11‰ (2010), 9,58‰ (2011), 9,9‰ (2012) și 10,02‰ (2013).

MATERIAL ȘI METODĂ

Măsurarea incidenței MCC în rândul nou-născuților am efectuat-o printr-un studiu retrospectiv, de tip anchetă epidemiologică observațională, pe două loturi cuprinzând înregistrările din Foile de Observație Clinică Generală a 3.070 de copii.

Prin măsurarea incidenței și determinarea caracteristicilor epidemiologice a celor două loturi, am determinat rata de înrolare anuală în modulul de neonatologie și cel de cardiologie-chirurgie cardiacă pediatrică, respectiv rata de urmărire postoperatorie necesare în inițierea unui Registru Clinic de Monitorizare.

Criteriul de includere: diagnosticul de MCC, diagnostic principal sau secundar la internare. În cazul existenței a două diagnostice s-a ales diagnosticul cel mai sever (3).

Criteriile de excludere: diagnosticul de foramen ovale patent, prematuritatea asociată persistenței canalului arterial, sindromul Marfan, prolapsul de valvă mitrală, cardiomiopatiile și aritmiile congenitale.

Înregistrarea în programul Microsoft EXCEL™ a datelor subiecților a produs baza de date inițială din care s-au extras aspectele semnificative ale acestui studiu.

Cercetările s-au desfășurat cu acordul comisiilor de etică a Spitalului Clinic Județean de Urgență Târgu-Mureș și Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Târgu-Mureș.

Prima parte a cercetării s-a desfășurat pe un lot de 839 de copii născuți în maternitatea Spitalului Clinic Județean de Urgență Târgu-Mureș în perioada 2008-2013, prin analiza informațiilor înscrise în foile de observație.

Menționăm faptul că diagnosticul MCC s-a stabilit pe baza unui protocol de colaborare cu secția de Cardiologie Pediatrică a Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Târgu-Mureș (IUBCvT), care a inclus: examen clinic, măsurarea tensiunii arteriale (membru superior drept)

cu un tensiometru atașat unui monitor, măsurarea saturației cutanate în oxigen (membru superior drept și picior stâng) prin intermediul unui pulsoximetru atașat la același monitor, electrocardiografie în 12 derivații și ecocardiografie (5).

Analiza profilului clinic al copilului cu MCC, în funcție de tipul și severitatea defectului cardiac, cu evidențierea defectelor cardiace la care s-a realizat corecție chirurgicală, aprecierea monitorizării prin reinternare, a ratei de supraviețuire au fost efectuate tot prin studiu retrospectiv, de tip anchetă epidemiologică descriptivă, pe un alt doilea lot care a cuprins 2.181 de copii cu MCC, spitalizați în perioada 2008-2013, în secția de Cardiologie Pediatrică și Chirurgie cardiovasculară copii a IUBCVT, pe baza analizei datelor înscrise în 4423 FOCG a 2.181 de subiecți.

REZULTATE

În perioada 2008-2013, incidența MCC, la nivelul secției de neonatologie, a variat între 5, 23% (2008), 7,32% (2009), 11,47% (2010), 7,11% (2011), 7,18% (2012) și 7,47% (2013).

Repartiția pe sexe a fost în favoarea sexului masculin (51%), față de sexul feminin (49%).

Repartiția pe diferitele tipuri de afecțiuni cardiace congenitale a fost următoarea: 473 au avut diagnosticul Q21.1 (defect septal atrial), 94-Q21.0 (defect septal ventricular), 82-Q25.0 (Permeabilitatea canalului arterial), 59-Q20.0 (Trunchi arterial comun), 19-Q20.3 (Comunicație ventriculo-auriculară discordantă), urmate de alte diagnostice din sfera MCC (Tabelul 1).

TABELUL 1. Repartiția pe diferite tipuri de afecțiuni cardiace congenitale

Cod diagnostic ICD 10 AM	Denumire diagnostic	Nr. cazuri
Q21.1	Defect septal atrial	473
Q21.0	Defect septal ventricular	94
Q25.0	Permeabilitatea canalului arterial	82
Q20.0	Trunchi arterial comun	59
Q20.3	Comunicație ventriculo-auriculară discordantă	19
Q25.1	Coarctația istmului aortic	14
Q22.8	Alte malformații congenitale ale valvei tricuspide	11
Q21.2	Defect septal atrio-ventricular	9
Altele		78

4,05% dintre copiii născuți cu MCC, în perioada 2008-2013, au prezentat afecțiuni cardiace cianogene, cele mai severe forme de MCC (Tabelul 2).

TABELUL 2. Repartiția pe diferite tipuri de afecțiuni cardiace congenitale cianogene

Cod diagnostic ICD 10 AM	Denumire diagnostic	Nr. cazuri
Q22.0	Atrezia valvei pulmonare	7
Q21.9	Malformația congenitală a unui sept cardiac, nespecificată	6
Q20.4	Orificiu dublu ventricular	5
Q20.8	Alte malformații congenitale ale cavităților și orificiilor cardiace	5
Q25.5	Atrezia arterei pulmonare	5
Q26.2	Conexiune venoasă pulmonară aberantă totală	5
Q25.6	Stenoza arterei pulmonare	1

La nivelul subiecților din secția de cardiologie și chirurgie cardiovasculară pediatrică, distribuția pe sexe a demonstrat o pondere mai ridicată a MCC la subiecții de sex feminin, decât la cei de sex masculin: 1.063 de sex feminin (49%) și 1.118 de sex masculin (51%).

Distribuția cazurilor în funcție de diagnosticul principal la externare, arată o pondere crescută a cazurilor cu Defect septal ventricular (19,3%), Defect septal ventricular (18,75%) respectiv Tetralogie Fallot (11,55%) (Tabelul 3).

TABELUL 3. Distribuția diferitelor afecțiuni din categoria MCC

Cod diagnostic ICD 10 AM	Denumire diagnostic	Nr. cazuri
Q21.0	Defect septal ventricular	421
Q21.1	Defect septal atrial	409
Q21.3	Tetralogie Fallot	252
Q21.2	Defect septal atrio-ventricular	146
Q25.0	Permeabilitatea canalului arterial	139
Q25.1	Coarctația istmului aortic	109
Q20.3	Comunicație ventriculo-auriculară discordantă	97
Q20.1	Orificiu dublu al ventriculului drept	80
Q23.0	Stenoză congenitală a valvei aortice	74
Q22.1	Stenoză congenitală a valvei pulmonare	66
Q20.4	Orificiu dublu ventricular	45
Q23.1	Insuficiență congenitală a valvei aortice	29
Q20.5	Comunicația atrioventriculară discordantă	28
Q22.4	Stenoză congenitală a valvei tricuspide	26
Q20.0	Trunchi arterial comun	24
Altele		236

Din din cele 2.181 de cazuri tratate, 472 (21,64%) o reprezintă MCC cianogene.

În ceea ce privește distribuția pe grupe de vârstă, se observă numărul crescut al internărilor la vârstă de sub 1 an (843), cu tendință descrescătoare spre

grupele de vârstă mai mari decât un an, la 6-10 ani fiind aproape de 50% (379) (Fig. 1).

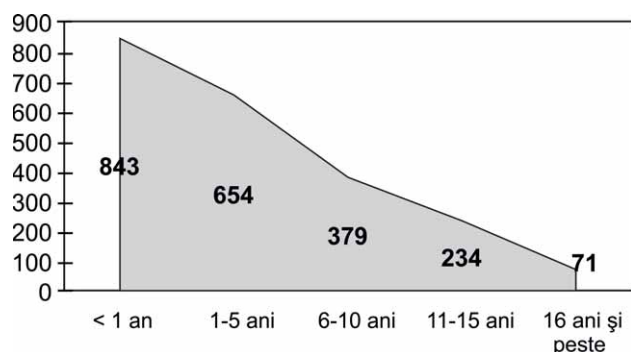


FIGURA 1. Distribuția pe grupe de vârstă a subiecților cu MCC

În lotul de studiu al IUBCVT, 1.302 de pacienți au avut doar un episod de spitalizare, 513 au fost reinternați o dată, iar 366 pacienți au fost internați mai mult de ori.

Din cei 2.181 de pacienți, 66 au decedat, 20 în prima lună de viață (30%), 51 până la vârsta de 1 an (77%), 12 între 1 și 2 ani (18%), 10 la o vârstă de peste 2 ani (15%).

975 de pacienți din totalul celor cu MCC au fost supuși intervențiilor chirurgicale corective sau paleative adecvate: 928 de pacienți au fost supuși unei singure intervenții chirurgicale, 39 la două și 8 la trei intervenții.

Dintre cei 21 de copii au fost operați imediat după naștere, 12 au fost diagnosticați cu afecțiuni cardiace cianogene (57%).

Dintre copiii la care s-a intervenit chirurgical imediat după naștere, 6 au decedat, 3 cu diagnosticul Comunicație ventriculo-auriculară discordantă, 2 cu Coarctația istmului aortic și unul cu Stenoza arterei pulmonare.

27,33% din intervențiile chirurgicale se practică pentru pacienți sub 1 an, 14,91% între 1-2 ani, 8,3% între 2-3 ani, iar restul de 49,57% la vârsta de peste 3 ani.

Principalele afecțiuni congenitale pentru care s-au practicat intervenții chirurgicale indică preponderența tehnicilor corective pentru defect septal atrial (14,66%), defect septal ventricular (14,08%) și tetralogie Fallot (11,94%) (Tabelul 4).

Din totalul afecțiunilor tratate chirurgical 157 sunt afecțiuni congenitale cianogene (15,39%).

Din cei 975 de pacienți la care s-au practicat intervenții chirurgicale, 58 au decedat, rata supraviețuirii fiind de 94%. 43 decese s-au înregistrat în primul an de viață (76%), 8 în primul an de viață (14%) și 7 la vârste cuprinse între 2-11 ani (12%). 44% dintre cauzele de deces o constituie malformațiile cardiace cianogene.

TABELUL 4. Distribuția diferitelor afecțiuni congenitale operate

Cod diagnostic ICD 10 AM	Denumire diagnostic	Nr. cazuri	Repartitia procentuală
Q21.1	Defect septal atrial	151	14,66%
Q21.0	Defect septal ventricular	145	14,08%
Q21.3	Tetralogie Fallot	123	11,94%
Q25.0	Permeabilitatea canalului arterial	86	8,35%
Q25.1	Coarctația istmului aortic	82	7,96%
Q20.3	Comunicație ventriculo-auriculară discordantă	81	7,86%
Q21.2	Defect septal atrio-ventricular	72	6,99%
Q20.1	Orificiu dublu al ventriculului drept	49	4,76%
Q23.0	Stenoza congenitală a valvei aortice	34	3,30%
Q20.4	Orificiu dublu ventricular	23	2,23%
Q22.1	Stenoza congenitală a valvei pulmonare	20	1,94%
Q22.4	Stenoza congenitală a valvei tricuspide	18	1,75%
Q22.0	Atrezia valvei pulmonare	16	1,55%
Q20.5	Comunicația atrioventriculară discordantă	15	1,46%
Q25.6	Stenoza arterei pulmonare	13	1,26%
Alte		92	10,00%

DISCUȚII

Malformațiile cardiace congenitale, principala cauză de deces în primul an de viață, reprezintă o problemă prioritară pentru sănătatea publică. Ele sunt responsabile pentru 6-10% din totalul de 20-40% al deceselor infantile cauzate de malformații congenitale (3).

Diagnosticarea corectă și aplicarea tratamentului chirurgical în timp util reprezintă singura șansă la viață pentru acești copii.

În România, nu există un Registru Clinic Național de Monitorizare al MCC, astfel încât nu se poate aprecia morbiditatea și mortalitatea specifică acestor afecțiuni și impactul asupra stării de sănătate a copiilor (5).

Incidența malformațiilor congenitale la nivel național, între 8,1‰ și 10,2‰ de nou-născuți vii, nu se încadrează datelor din literatură, posibil datorită metodelor de stabilire a diagnosticului (inexistenței ecocardiografiei, imposibilitatea sau limitarea adresării unui centru cardiologic pediatric) și tendinței de supracodificare a diagnosticului la externare.

Incidența malformațiilor cardiace congenitale în lotul I a fost între 35, 23% (2008), 7,32% (2009),

11,47‰ (2010), 7,11% (2011), 7,18% (2012) și 7,47% (2013), încadrându-se în datele din literatură, între 6-8‰ de nou-născuți vii.

Apreciez că ratele cazurilor de MCC externate din secția de nou-născuți a SCUJ se datorează adreabilității crescute către maternitatea UGON nivel III și nu indică o incidență reală a MCC, dar ne poate orienta asupra numărului de înrolări în Registrul Clinic de Monitorizare a Malformațiilor Cardiace Congenitale la Copii (5) la nivelul neonatologiei.

Cele mai frecvente MCC sunt în proporție de peste 50% defectul septal ventricular și atrial, date ce concordă cu statisticile EUROCAT (6), afecțiunile cardiace congenitale având o pondere de 4,05%, ele fiind considerate pe primul loc în ordinea gravității (4).

Cele mai numeroase malformații cardiace în lotul studiat au fost cele necianogene, în procent de 78,36%, urmate de malformații cianogene (21,64%).

Prevalența MCC pe tipuri de afecțiuni, arată o pondere crescută a cazurilor cu Defect septal ventricular (19,3%), Defect septal ventricular (18,75%) respectiv Tetralogie Fallot (11,55%), indicând defectul septal ventricular ca cea mai frecventă afecțiune, în concordanță cu studiile vizând prevalența MCC în Atlanta, SUA (7,8).

Malformațiile cardiace critice, definite ca acele forme de cardiopatii care necesită intervenție chirurgicală prin metode clasice în primul an de viață, au reprezentat 27,33%. Conform acelorași studii efectuate în Atlanta, SUA aproximativ 25% din copiii cu MCC necesită intervenții în primul an de viață.

40% dintre copiii internați în IUBCVT au suferit intervenții cardiace congenitale. Afecțiunile congenitale pentru care s-au practicat intervenții chirurgicale indică preponderența tehnicilor corective pentru defect septal atrial (14,66%), defect septal

ventricular (14,08%) și tetralogie Fallot (11,94%) similar datelor obținute în Belgia într-un studiu vizând prevalența MCC pe 111.224 de nou-născuți. Acest studiu indică o rată de deces de 4% în urma intervențiilor chirurgicale, cu o pondere crescută a intervențiilor chirurgicale pentru cordul univentricular, tetralogia Fallot, trunchi arterial comun, transpoziția de vase mari. Din totalul afecțiunilor tratate chirurgical 157 sunt afecțiuni congenitale cianogene (15,39%).

Din cei 975 de pacienți la care s-au practicat intervenții chirurgicale, 58 au decedat, rata supraviețuirii fiind de 94%. 43 decese s-au înregistrat în primul an de viață (76%), 8 în primul an de viață (14%) și 7 la vârste cuprinse între 2-11 ani (12%). 44% dintre cauzele de deces o constituie malformațiile cardiace cianogene.

CONCLUZII

Măsurarea incidenței și prevalenței MCC la copii, respectiv a eficacității și eficienței unor metode de diagnostic și terapeutice, constituie primele etape în dimensionarea și structurarea unui Registrului Clinic de Monitorizare al MCC.

În prezent, în România nu există evidențele unui Registru Național al MCC în populația pediatrică (0-18 ani) și, în consecință, nu se poate aprecia obiectiv dimensiunea și impactul acestei patologii asupra indicatorilor morbidității și mortalității infantile în mod real, deși au mai existat încercări în acest sens.

Studiul a permis o dimensionare a coortei studiului prospectiv pe care se va iniția Registrul Clinic de Monitorizare al MCC: aprecierea unei rate de înrolare la 130 de cazuri pe an la nivelul neonatologiei, respectiv de 300 de cazuri la nivelul cardiologiei și chirurgiei cardiovasculare pediatrice.