

MALFORMAȚIILE CARDIACE CONGENITALE – O PROBLEMĂ DE SĂNĂTATE PUBLICĂ

**Prof. Dr. Mărioara Boia^{1,2}, Asist. Univ. Dr. Oana-Cristina Costescu^{1,2},
Asist. Univ. Dr. Daniela Cioboată^{1,2}, Asist. Univ. Dr. Anca Popoiu^{1,3},
Asist. Univ. Dr. Nicoleta Lungu*, Asist. Univ. Dr. Florina Doandea^{1,2},
Șef Lucr. Dr. Aniko Maria Manea^{1,2}**

¹Departamentul Puericultură și Neonatologie,

Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș”, Timișoara, România

²Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu”, Timișoara, România

*³Departamentul Pediatrie, Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș”,
Timișoara, România*

REZUMAT

Introducere. Malformațiile cardiace congenitale reprezintă un defect în structura inimii sau a vaselor mari care este prezent la naștere. Semnele și simptomele depind de tipul specific de defect. Cauza unui defect cardiac congenital este adesea necunoscută, dar rămân cele mai frecvente malformații congenitale la nou-născuți și sugari, cu un rol major în morbiditatea și mortalitatea neonatală precoce și târzie.

Material și metode. Studiul a fost realizat în cadrul Departamentului de Neonatologie Prematuri, în colaborare cu Departamentul de Cardiologie Pediatrică, de la Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu” din Timișoara, într-o perioadă de 3 ani (2015-2018). Au fost 70 de pacienți incluși în studiu, care au prezentat malformații cardiace congenitale diagnosticate clinic, prin ecografie și angio-CT.

Rezultate. Incidența malformațiilor cardiace în unitatea noastră a fost de 2,11%. Cele mai frecvente semne clinice întâlnite la pacienții cu boli cardiace congenitale au fost dispneea asociată cu cianoză, murmur sistolic și oscilații ale saturației de oxigen (SaO₂). A fost, de asemenea, detectată prezența factorilor teratogeni cu posibilă implicație în malformații congenitale ale inimii în timpul sarcinii. Au fost 12 cazuri care au implicat sindroame genetice, sindromul Down având cea mai mare prevalență. Din cauza complexității malformației cardiace din grupul studiat, 11 pacienți au decedat (15,71%).

Concluzii. Malformațiile cardiovasculare congenitale sunt o problemă de sănătate publică. În evaluarea unui nou-născut cu patologie cardiacă, ar trebui să fie implicați obstetricieni, neonatologi, anesteziști, cardiologi pediatri, chirurghi cardiovasculari pediatri, geneticieni, cu scopul comun de a preveni, diagnostica, monitoriza și trata anomaliile cardiace congenitale.

Cuvinte cheie: malformație cardiacă congenitală, nou-născut, ecocardiografie

INTRODUCERE

Malformațiile cardiace congenitale (MCC) rămân în continuare cele mai frecvente afecțiuni congenitale la nou-născuți și sugari, cu rol major în morbiditatea și mortalitatea neonatală precoce și tardivă.

Cauza rămâne adesea necunoscută, dar factori importanți de risc precum infecțiile congenitale, consumul de tutun și alcool, obezitatea, consangvinitatea se regăsesc la gravidă. Unele boli genetice precum sindromul Down, sindromul Turner și sindromul Marfan pot asocia malformații cardiace.

Semnele și simptomele depind de tipul malformației, nou-născuții putând fi asimptomatici, să prezinte simptome minore și nespecifice sau să fie severe, punând viața în pericol. În toate cazurile, sunt necesare investigații suplimentare pentru a ajunge la diagnostic și a stabili conduita optimă de urmat.

Progresele importante în medicină au condus la îmbunătățirea ratei de supraviețuire în special prin utilitatea ecocardiografiei cu măsurători ale fluxului color Doppler. Computertomografia, RMN-ul, angio-CT și angio-RMN au făcut posibilă diagnosticarea

leziunilor asimptomatice, minore și chiar fără murmur. Evoluția chirurgiei cardiovasculare reprezintă o altă componentă majoră în creșterea supraviețuirii nou-născuților cu MCC, astfel, tot mai mulți pacienți cu MCC ajung la maturitate, formând o populație ce necesită o permanentă supraveghere medicală multidisciplinară.

OBIECTIVE

Autorii și-au propus să analizeze incidența, evoluția și complicațiile malformațiilor cardiace complexe ca factori de risc ai mortalității neonatale.

MATERIAL ȘI METODĂ

S-a efectuat un studiu retrospectiv pe o perioadă de 3 ani (01.01.2015-31.12.2018), pe un lot de pacienți din Clinica de Neonatologie – Prematuri a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu” din Timișoara, în studiu fiind incluși 70 de pacienți internați cu diagnosticul de malformație cardiacă congenitală.

Lotul țintă a fost format din copii spitalizați cu vârste cuprinse între 0 și 6 luni, care au prezentat semne clinice de boală cardiacă congenitală, investigații imagistice specifice pentru afectare cardiacă congenitală. Menționăm faptul că diagnosticul de MCC s-a stabilit pe baza unui protocol de colaborare cu secția de Cardiologie Pediatrică.

Variabilele incluse pentru analiză au fost vârsta de gestație, greutatea la naștere, sexul, sindroame malformative asociate, complicațiile apărute în evoluție (insuficiență cardio-respiratorie, endocardită, hipertensiune pulmonară, hemoragie pulmonară, deces).

S-a propus stabilirea frecvenței malformațiilor congenitale cardiovasculare la copil în funcție de vârsta maternă, factori teratogeni (boli materne, consumul de droguri sau medicamente pe parcursul sarcinii, infecții virale).

REZULTATE

Pe perioada celor 3 ani, dintre cei 3.316 pacienți internați în secție, 70 au fost diagnosticați cu malformație cardiacă congenitală, incidența malformațiilor cardiace în unitatea noastră fiind de 2,11%.

Vârsta medie a mamei a fost de 28,5 ani. Dintre acestea, peste vârsta de 35 de ani au fost 8 cazuri (11,42%). Vârsta de gestație medie a fost de 37 de săptămâni. În lotul studiat, 38 de nou-născuți au fost la termen, 19 nou-născuți au fost prematuri (VG 32-36 săptămâni), iar 13 cazuri au fost la termen cu restricție de creștere intrauterină. Greutatea medie la

naștere a fost de 2.455,6 g. Repartiția pe sexe a evidențiat o ușoară predominanță a sexului masculin: 57,2% băieți vs. 42,8% fete (tabel 1).

TABEL 1. Caracteristici ale lotului studiat (n = 70 pacienți)

Variabile	
Vârsta mamei în ani (medie/min-max)	28,5 (18-40)
Vârsta de gestație în săptămâni	37 (32-40)
Repartiția în funcție de VG – n (%)	
Nou-născuți la termen (AGA)	38 (54,28%)
Nou-născuți prematuri	19 (27,15%)
Nou-născuți la termen cu RCIU	13 (18,57%)
Greutatea la naștere – grame (medie/min-max)	2.455,6 (1.600-4.120)
Sexul nou-născuților	
Masculin – n (%)	41 (57,2%)
Feminin – n (%)	29 (42,8%)

Asociată sarcinii s-a detectat și prezența factorilor teratogeni cu posibilă implicație în malformațiile congenitale de cord. În lotul studiat, 37 de mame (52,8%) au prezentat pe perioada sarcinii boli cronice: hipertensiune arterială preexistentă sarcinii în 17 cazuri, diabet zaharat la 13 cazuri, hipotiroidism în 3 cazuri și epilepsie la 4 mame. În plus, s-a întâlnit și consumul de tutun la 4 mame (5,7%) care au dat naștere nou-născuților cu MCC (tabel 2). În ceea ce privește stabilirea prenatală a diagnosticului de MCC, procentul a fost relativ scăzut, de 5,71%, reprezentând 4 cazuri.

TABEL 2. Posibili factori teratogeni implicați în etiologia MCC

Boli cronice asociate sarcinii – n mame (%)	
Hipertensiune arterială preexistentă sarcinii	17 (24,3%)
Diabet zaharat	13 (18,5%)
Hipotiroidism	3 (4,3%)
Epilepsie	4 (5,7%)
Consumul de tutun – n mame (%)	4 (5,7%)

Cele mai frecvente semne clinice întâlnite la pacienții cu patologie cardiacă congenitală au fost dispneea asociată cu cianoză, suflul sistolic și oscilațiile saturației de oxigen (SaO₂). Clinic, cianoza a fost prezentă la 38 de cazuri (54,28%); dintre acestea, 32 de cazuri fiind MCC cianogene, iar suflul sistolic a fost menționat la 56 pacienți (80%). Diferențierea etiologică a acestor simptome (comune și în afecțiunile respiratorii) s-a efectuat în primul rând prin testul hiperoxiei și pulsoximetrie. Pulsoximetria a evidențiat la toate cazurile de MCC cianogene valori ale SaO₂ sub 90%.

Ca prim pas imagistic, s-a efectuat radiografia toracică, care a evidențiat în 30 de cazuri (42,86%) cardiomegalie, la 25 de nou-născuți (35,71%) s-au evidențiat modificări ale butonului aortic și vascularizației pulmonare, iar în 15 cazuri (21,43%) nu au fost prezente modificări radiografice.

Ecocardiografia transtoracică, fiind explorarea neinvazivă cea mai importantă în identificarea datelor morfologice și funcționale caracteristice fiecărui defect cardiac în parte și permițând de cele mai multe ori stabilirea unui diagnostic corect, s-a efectuat în toate cazurile cu suspiciune de malformație congenitală de cord, fiind repetată și pentru evaluările periodice. Aparatul utilizat a fost Philips CX50 cu sondă de S12-4.

În urma investigațiilor imagistice (radiografie torace, ecografie cardiacă, angio-CT, angio-RMN torace), s-a constatat că persistența de canal arterial predomină cu un procent de 37,14% (26 cazuri), stenoza de arteră pulmonară 11,43% (8 cazuri), urmată de tetralogie Fallot 5,71% (4 cazuri), drenajul venos pulmonar aberant total cu drenaj în sinusul coronar 5,71% (4 cazuri), 6 cazuri (8,57%) de canal atrioventricular forma completă Rastelli tip A. Alte malformații congenitale diagnosticate au fost: transpoziția de vase mari (Fig. 1), ventricul drept cu dublă cale de ieșire, boală Ebstein tip A (Fig. 2) cu valvă tricuspidă atașată de sept și asociat regurgitare tricuspidiană severă, trunchi arterial comun, hipoplazie de cord stâng, coarctăție de aortă severă 3 cazuri, 1 caz de Taussig bing, dextrocardie asociată cu DSV, atrezie de valvă tricuspidă cu DSV și stenoză periferică de ramură stângă (tabel 3).

TABEL 3. Malformațiile congenitale cardiace prezente la lotul studiat (n = 70 pacienți)

Malformații cardiace congenitale – n pacienți (%)	70
Persistență de canal arterial	26 (37,14%)
Stenoză de arteră pulmonară	8 (11,43%)
Transpoziție de vase mari	6 (8,57%)
Canal atrioventricular forma completă Rastelli tip A	6 (8,57%)
Tetralogie Fallot	4 (5,71%)
Drenajul venos pulmonar aberant total cu drenaj în sinusul coronar	4 (5,71%)
Ventricul drept cu dublă cale de ieșire	4 (5,71%)
Boală Ebstein tip A	1 (1,42%)
Trunchi arterial comun	2 (2,85%)
Hipoplazie de cord stâng	2 (2,85%)
Coarctăție de aortă severă	3 (4,28%)
Malformație Taussig bing	1 (1,42%)
Dextrocardie asociată cu DSV	2 (2,85%)
Atrezie de valvă tricuspidă cu DSV și stenoză periferică de ramură stângă	1 (1,42%)

În lotul studiat, 12 cazuri au asociat sindroame genetice, acestea reprezentând 17,14% din totalul MCC, sindromul Down având prevalența cea mai mare. Cazurile au fost diagnosticate clinic și confirmate prin analiză citogenetică.

Din cauza complexității malformației cardiace, din lotul studiat au decedat 11 pacienți (15,71%), în literatura de specialitate procentul deceselor prin malformațiile congenitale cardiace în perioada neonatală fi-



FIGURA 1. Transpoziție de vase mari



FIGURA 2. Boală Ebstein cu DSA

ind de 21%. Restul cazurilor, care au dezvoltat complicații severe (hipertensiune pulmonară, insuficiență cardio-respiratorie, hemoragie pulmonară), au necesitat spitalizare prelungită, cu consum crescut de resurse umane și materiale.

DISCUȚII

Malformațiile cardiace congenitale reprezintă cele mai frecvente cauze de malformații prezente la naștere. Incidența MCC în unitatea noastră a fost de 2,11%, puțin mai mare comparativ cu literatura de specialitate, unde este menționată cu un procent de 0,3-1,2% (1). Într-un studiu publicat în 2011 privind prevalența MCC și mortalitatea perinatală în Europa în anii 2000-2005, este raportată o prevalență de 8 cazuri la 1.000 de nașteri (2).

Vârsta medie a mamelor a fost de 28,5 ani, iar procentul mamelor cu vârsta peste 35 de ani a fost de 11,42%. Asocierea unei MCC cu vârsta maternă peste 35 de ani, descrisă în literatura de specialitate, a fost susținută de studiul nostru numai atunci când boala cardiacă a fost o caracteristică a unui sindrom.

În ceea ce privește variabilele neonatale incluse pentru analiză, vârsta de gestație și greutatea la naștere, nu s-a evidențiat o relație semnificativă între acestea și prezența sau absența MCC. În lotul studiat, predominant au fost nou-născuții la termen (apropiat vârstei de gestație și cu restricție de creștere intrauterină) comparativ cu nou-născuții prematuri. Într-un studiu publicat de Kirsty Tanner și colab. cu privire la asocierea dintre malformațiile de cord și prematuritate, s-a raportat un procent de 16% prematuri care au asociat MCC, rata probabilității pentru o malformație cardiacă în perioada prematurității fiind de 2,4 (95% CI: 2,2-2,7) (3).

Repartiția pe sexe a evidențiat o ușoară predominanță a sexului masculin: 57,2% băieți vs. 42,8% fete, datele nefiind concordante cu alte studii din literatură (4).

În lotul studiat, dintre cele 37 de mame (52,8%) cu boli cronice pe perioada sarcinii, ponderea cea mai mare au avut-o cele cu HTA preexistentă sarcinii în 17 cazuri (24,3%), urmată de cele cu diabet zaharat 13 cazuri (18,5%), hipotiroidism și epilepsie. În studiul nostru, incidența nou-născuților din mame cu HTA preexistentă sarcinii și diabet zaharat este puțin crescută comparativ cu literatura de specialitate, unde se raportează o incidență de 2,5 și 3,1-18% (5,6).

În ceea ce privește stabilirea prenatală a diagnosticului de MCC, procentul a fost relativ scăzut de 5,71% comparativ cu studiile din Europa unde incidența este de 20,2% (2). Majoritatea malformațiilor de cord se pot diagnostica prenatal prin ecocardiografie fetală. Beneficiul principal al diagnosticului prenatal de malformație cardiacă severă constă în programarea nașterii într-un centru specializat și efectuarea intervenției chirurgicale în timp util.

Prezența unui suflu sistolic la examinarea de rutină poate fi dovada unei malformații de cord. În lotul studiat, 80% dintre pacienți au prezentat la examinare suflu sistolic. Conform datelor de specialitate, examinarea de rutină are o sensibilitate de 44% și prezența unui suflu are o valoare predictivă pozitivă de 54% (7). Pentru diferențierea etiologică a cianozei și oscilațiilor saturației de oxigen (SaO₂), s-au utilizat pulsoximetria și testul hiperoxiei. Pulsoximetria este procedura principală de detectare indirectă a hipoxemiei încă din 1980. O metaanaliză privind screening-ul pulsoximetriei la pacienții cu MCC a raportat o sensibilitate a acesteia de 76,5% (95% CI 67,7-83,5) și specificitate de 99,9% (95% CI 99,7-99,9) (8).

Într-un studiu efectuat pe o perioadă de 5 ani la Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Tg. Mureș, incidența PCA a fost de

22,10%, în studiul nostru incidența a fost mai crescută (9).

Nou-născuții prematuri au o incidență crescută a persistenței canalului arterial (PCA) din cauza unei anomalii fiziologice mai degrabă decât din cauza unei anomalii structurale, fapt ce duce la creșterea numărului de sugari prematuri cu PCA. Studiile bazate pe ecocardiografie evidențiază că la nou-născuții la termen canalul arterial este aproape închis până la vârsta de 7 zile de viață (10).

Din MCC studiate, stenoza de arteră pulmonară, transpoziția de vase mari, canalul atrioventricular au avut procentaj asemănător cazurilor din literatură (11).

Asocierea malformațiilor de cord cu sindroame genetice a fost mai scăzută comparativ cu alte studii, metodele de diagnostic nefiind larg răspândite, o parte dintre sindroame rămânând nediate diagnosticate. În lotul studiat, asocierea dintre MCC și sindroame genetice a reprezentat un procent de 17,14% din totalul MCC, sindromul Down având prevalența cea mai mare. Un studiu efectuat pe copiii diagnosticați cu trisomia 21 din Danemarca a raportat o incidență a MCC la acești copii de 43% (12).

Din cauza complexității malformației cardiace din lotul studiat, au decedat 11 pacienți (15,71%). Prognostic negativ au avut cazurile ce au dezvoltat complicații (insuficiență cardiacă, hipertensiune pulmonară, hemoragie pulmonară), precum și în cazul MCC din cadrul sindromului Down. Datele statistice pe lotul studiat confirmă o pierdere relevantă a nou-născuților diagnosticați cu malformații congenitale de cord, în special formele complexe de boală, reprezentând chiar una dintre principalele cauze de deces perinatal și infantil.

CONCLUZII

După confirmarea diagnosticului și stabilizarea inițială a pacientului, prioritar a fost transportul către un centru terțiar în vederea intervenției chirurgicale paliative sau corective precoce.

Malformațiile congenitale cardiovasculare reprezintă o problemă de sănătate publică prin frecvență și costuri de îngrijire, pacientul necesitând o echipă multidisciplinară având ca scop prevenirea, diagnosticarea, monitorizarea și tratamentul MCC.

Nou-născutul diagnosticat cu o malformație congenitală necesită o bună înțelegere a complicațiilor asociate atât pe termen scurt, cât și pe termen lung, metodele diagnostice și conduita terapeutică fiind într-o continuă dezvoltare.

BIBLIOGRAFIE

1. Hoffman JIE. Incidence of congenital heart disease. I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol.* 1995;16:103-113.
2. Dolk H, Loane M et al. Congenital heart defects in Europe, Prevalence and Perinatal Mortality, 2000-2005. *Circulation.* 2011;123:841-849.
3. Tanner K et al. Cardiovascular Malformations Among Preterm Infants. *Pediatrics.* 2005;116:e833.
4. Amorim LFP, Pires CAB et al. Presentation of congenital heart disease diagnosed at birth: Analysis of 29,770 newborn infants. *Jornal de Pediatria.* 2008;84(1):83-90.
5. Liu S, Joseph KS, Lisonkova S et al. Association Between Maternal Chronic Conditions and Congenital Heart Defects A Population-Based Cohort Study. *Circulation.* 2013;128:583-589.
6. Jenkins KJ; Correa A, Feinstein JA et al. Noninherited Risk Factors and Congenital Cardiovascular Defects: Current Knowledge A Scientific Statement From the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young. *Circulation.* 2007;115:2995-3014.
7. Ainsworth SB, Wyllie JB, Wren C. Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 1999;80:F43-F45.
8. Thangaratnam S, Brown K, Zamora J et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: A systematic review and meta-analysis. *Lancet.* 2012;379:2459.
9. Puiac M, Opreș M, Togănel R et al. Aspectele epidemiologice ale malformațiilor cardiace congenitale la copii și implicațiile acestora în elaborarea unui registru clinic de monitorizare. *Ro J Pediatr.* 2014;63(4):479-483.
10. Fugelseth D, Lindemann R, Liestøl K, Kiserud T, Langslet A. Ultrasonographic study of ductus venosus in healthy neonates. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition* 1997;77(2):F131-F134.
11. Reller MD, Ziegler ML, Rice MJ, Solin RC, McDonald RW. Duration of ductal shunting in healthy preterm infants: An echocardiographic color flow Doppler study. *J Pediatr.* 1988;112(3):441-446.
12. Weijerman ME, van Furth AM, van der Mooren MD et al. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. *Eur J Pediatr.* 2010;169:1195-1199.