

Malformații congenitale de cord la copii

Departamentul Pediatrie

Marcu Rudi, dr.med., profesor universitar

Şef Clinică Cardiologie USMF “Nicolae Testemițanu”

Definiție-MCC sunt anomalii structurale ale cordului cauzate de diferiți factori nocivi exogeni și endogeni în perioada embrionară de dezvoltare, până la 3 luni de graviditate-când are loc morfogeneza cordului.

Incidența - după OMS este 8-12 copii la 1000 copii nou-născuți. În RM anual se nasc în jur de 500 copii cu MCC.

Etiologia: 1.Factorii genetici ocupă 10-12%,circa 9% din copii cu MCC sunt purtătorii unui Sdr. Down; leziuni cardiace-prezența canalului atrio-ventricular 40%, Sdr. Turner; leziuni cardiace-leziuni obstructive ale cordului stîng, Sdr Noonan; leziuni cardiace- stenoza pulmonară, hipertrofie septală, extracardiace: retard staturo-ponderal, dismorfie facială și toracică. Sdr.Williams; leziuni cardiace-stenoza supravalvulară Ao și stenoza de trunchi și de ramuri pulmonare, extracardiace-dismorfie facială, retard mental. Sdr. Holt-Oram; leziuni cardiace-comunicația interatrială de tip ostium secundum, bloc A-V de gr.I, extracardiace- anomalii ale membrelor superioare, hipoplazia eminentei tenarului și altele.

2.Factorii *de mediu* ocupă 2%, sunt: virusii (rubeola), diabetul matern constituie un risc major pentru tetrada Fallot,unele medicamente folosite de gravidă cum ar fi: preparatele de litiu, amfetamine, anticonvulsivante sau tranchilizante, fumatul și consumul de alcool, radiațiile hipoxia.

3.Teoria *multifactorială*-interacțiunea între factorii genetici intrinseci și factorii de mediu 85-90%

Clasificarea patogenică a MCC (Moss și Adams a.1996)

- 1.Comunicarea anormală între circulația sistemică și pulmonară (șunt stînga-dreapta): DSA, DSV, CAV, CAP
2. Anomalii ale tractului de ieșire din VS: Stenoza Ao valvulară, stenoza Ao supravalvulară, Sdr. Williams, Co de Ao, Sdr de cord stîng hipoplastic.
3. Anomalii ale tractului de ieșire din VD: stenoza pulmonară valvulară izolată, stenoza ramurilor AP, atrezia AP, tetrada Fallot.
4. Anomalii ale valvelor AV: MC ale valvei mitrale, stenoza mitrală congenitală, MC ale valvei tricuspide - atrezia ei, anomalia Ebstein
5. Originea anormală a vaselor și arterelor coronare.
6. Anomalia de întoarcere a circulației venoase pulmonare.
7. Malpoziția cordului și situsului visceral.

Clasificarea conform dereglărilor hemodinamice în circuitul pulmonar

Dereglările hemodinamice	Fără cianoză	Cu cianoză
Cu îmbogățirea circuitului pulmonar	CAP, DSA, DSV, CAV	Complexul Eisenmenger, TGA,TAC
Cu reducerea circuitului pulmonar	Stenoza arterei pulmonare	Tetrada Fallot, atrezia v. tricuspide, TGA cu stenoza AP, B. Ebstein
Cu schimbări în circuitul sistemic	Stenoza Ao, Co de Ao	
Fără dereglări hemodinamice	Dextrocardia ,anomalia arcului Ao, DSV mic	

Diagnosticul general al MCC

- *Anamneza* obstetricală, infecțioasă în deosebi la 6-8s. de sarcină, istoricul bolii, semne funcționale(dispnee de efort, infecții bronhopulmonare repetate, transpirații, retard staturo-ponderal, durere precordială de tip anginos, cefalee)
- *Examenul obiectiv.* Inspecția generală-cianoză precoce sau tardivă, crize de ceanoză paroxistică, hipocratism digital.
- *Diagnosticul paraclinic* (Rx CT, ECG, Echo CG)
- *Investigații speciale* (cateterism cardiac, angiocardiografie, RMN; TC).

Fazele evolutive ale MCC:

1. Etapa de adaptare, caracterizată prin capacitatea organismului copilului de a se acomoda dereglărilor hemodinamice.
2. Etapa de compensare relativă(acuzele, semnele clinice lipsesc ,se ameliorează dezvoltarea fizică).
3. Etapa terminală cu dezvoltarea proceselor distrofice, ireversibile în mușchiul cardiac și organele parenchimatose cu pronostic nefavorabil și diverse complicații.

MCC cu șunt stînga – dreapta este trecerea unei cantități de sînge în cordul drept cu supraîncărcarea circuitului vascular.

I. Intracardiace: DSV; DSA; CAV.

II. Extracardiace: CAP; fistulă Ao – pulmonară; AP dreaptă cu origine din Ao

Defect septal ventricular ocupă 20-30% din MCC, se poate închide spontan pînă la vîrsta de 2 ani, la examenul clinic – suflu cardiac, sunt asociate aberații cromozomiale(trisomia 13, 18,21)

Clasificarea DSV clinico-chirurgicală:

- Perimembranos – închidere spontană 35-40%

- Infundibular –nu se închide spontan.
- Muscular (trabecular)- închidere spontană -80%.
- Posterior.

Clasificarea DSV (estimarea ecocardiografică)

- DSV mic
- DSV de dimensiuni medii
- DSV mare /larg.

Fiziopatologia în DSV șunt stînga – dreapta

1. Supraîncarcare de volum VS (dilatare/hipertrofie VS)
2. Hipervolemie în circuitul vascular pulmonar(HTAP)
3. Reducerea debitului cardiac sistemic(ICC).

Gradul de șunt stînga dreapta depinde de doi factori:

- a) Anatomic – mărirea defectului, localizare.
- b) Fiziopatologic-rezistența patului vascular pulmonar

DSV mic, presiune pulmonară normală(DSV I, ROGER, restrictiv)-asmtomatic, dezvoltare psihosomatică normală, alimentarea naturală, se auscultă suflu sistolic izolat constant, localizat pe stînga parasternal 4-5 s/Ic la apex, zgomotul 2 dedublat , suflu se depistează la a 4-8 s. de viață.

Riscurile evolutive în DSV mic sunt: Endocardită infecțioasă, insuficiența Ao, membrana subvalvulară Ao, stenoză pulmonară infundibulară cu localizare joasă.

Supravegherea în DSV mic: profilaxia endocarditei infecțioase, controlul Echo Eg anual, evoluția probabilă în închiderea spontană.

DSV larg, HTAP moderată (II a de tip non restrictiv)

Diagnostic clinic:

1. dificultăți la alimentare,
2. Retard staturoponderal
3. IRVA frecvente
4. Tahipnee, tahicardie, hepatomegalie
5. Suflu holosistolic, fremăt, gurguiment diastolic.
6. Zg 2 accentuat ușor dar adesea normal

Supravegherea în DSV larg cu HTAP moderată.

-corecție chirurgicală în toleranță clinică pe tratament conservator(diretice, IECA, digoxina, B-blocante) cu progresarea ICC, HTP, și apariția complicațiilor.

DSV larg HTAP avansată(DSV II b, non-restrictiv).

Diagnostic clinic: dificultăți la alimentare, malnutriție, ICC, tahicardie, tahipnee, hepatomegalie, torace deformat, bombat, IRA, bronșiolite, suflu holosistolic la toată aria cordului, zg 2 accentuat la AP, Rx- cardiomegalie, semne de HTAP certe, la ECG –hipertrofie biventriculară.

DSV izolat și cianoză la naștere.

Tratamentul –chirurgical imediat în DSV izolat(pînă la 3 luni), corecție chirurgicală programată la vîrsta de 3-6 luni.

Complicații postoperatorii: defect rezidual recurent , HTAP sau tulburări de ventilare pre sau imediat postoperatorii, disfuncția VS.

Defect septal atrial.

Caracteristici: frecvența circa 8 %, predomină sexul feminin, adesea bine tolerat, se închide spontan în primii 2 ani de viață, pot fi în sindroame genetice(Down, Holt- Uram).

DSA clasificare , tipuri:

- a) Ostium secundum înalt: 15%
- b) Ostium primum jos
- c) Sinus venosus adesea RVPA
- d) Sinus coronarian adesea crează D-S-

Fiziopatologia este în funcție de: mărirea defectului ,vascularizarea pulmonară, supraîncarcarea diastolică a VD AD accentuează vascularizarea pulmonară care cu timpul duce la HTAP cu evoluție la 20-30 ani.

DSA mic-clinic: suflul discret cu dedublarea zgII la focarul AP.

DSA de dimensiuni medii-clinic: suflul sistolic și dedublarea zgII la focarul AP.

Rx – ICT puțin majorat, hipervascularitate pulmonară.

Supraveghere anuală pînă la închidere cu tratament conservator de susținere la necesitate. Tratament chirurgical al fetite circa 15 ani: (toracotomie submamară); la băieți la 5 ani (sternotomie).

DSA de dimensiuni mari- clinic: malnutriție moderată, intoleranță la efort, IRVA recurente, suflul sistolic și dedublarea zgomotului II la AP.

Rx- cardiomegalie.

Supravegherea bianuală la cardiolog, limitarea activității fizice.

Tratament chirurgical

MCC cu reducerea circuitului pulmonar (cianotice).

Tetralogia Fallot- incidența 10% din MCC și 70 % din cele cianogene, cuprinde 4 componente:

1. DSV larg situat sub valva dreapta aortică.
2. stenoza pulmonară: valvulară (25%), infundibulară(50%), asociată(25%).
3. aorta călare pe istm.
4. hipertrofia VD.

40% se asociază cu DSA, PCS, CAV, absența arterei pulmonare.

Forme fiziopatologice și clinice:

- A. forma cianotică- creșterea fluxului de la VD la Ao și VS cu hipoxie, cianoză severă, policitemie.
- B. Forma acianotică- sunt mai crescute în VS →VD
- C. Forma de pseudotrunchi – în atrezia pulmonară cu șunt mare dreapta- stînga cu cianoză și hipoxie marcată.

Clinica: acuze- dispnee, angină pectorală, cefalee, ameteli, poziția pe vine, hiperpnee, convulsii, sincope, accidente cerebrovasculare și decese.

Date fizicale, obiectiv-cianoză, hipocratizm, frează sistolic parasternal stînga cu pulsația VD. Auscultativ zg 2 unic și redus la pulmonară, suflu parasternal în sp 3-4 i/c prin DSV.

Complicații: Aritmii, tromboze, ictus, embolii paradoxale, acces cerebral, endocardită infecțioasă, insuficiența VD, moarte subită.

Examinări de laborator:hematocritul și hemoglobina crescute, coagulograma, ECG- AE spre dreapta, hipertrofia VD, fibrilație atrială, tahicardii ventriculare; Rx-„inimă în sabot”,vascularizație pulmonară redusă; Echo EG- DSV, SP, hipertrofia VD, poziția calare pe Ao; cateterizmul și cardioangiografia.

Tratamentul:

- medicamentos în acces hipoxic- se administrează oxigen, propranolol i/v, bicarbonat de sodiu, morfina s/c sau i/m.

Accesele de hipercianoză pot fi prevenite cu B-blocante.

- chirurgical -la copii cu cianoză, hipoxie, crize cu hipercianoză, hematocrit peste 65%.

Boala Ebstein

Incidența 1% din MCC.

Morfopatologic-atsarea valvei anterioare și posterioare a tricuspidei a peretele VD. Dilatarea AD și reducerea dimensiunii VD. Este asociat deseori cu: DSA, SP,DSP, TMV.

Fiziopatologie-insuficiența valvei tricuspide cu creșterea presiunii în VD și reducerea funcției VD și a fluxului pulmonar, sunt dreapta –stînga prin DSA sau deschiderea foramen ovale(75%)

Clinic : deseori evoluție asimptomatică, dispnee, oboseala la efort, palpitații., aritmii, cianoză prin șunt dreapta-stînga(DSA); obiectiv-suflu sistolic și diastolic parasternal, tahicardie paroxistică supraventriculară și ventriculară.

Complicații: sincope, ICC, abces cerebral, moarte subită.

Investigații: Rx- cordul marit în forma de mingă rugby, Ao largită, Echo CG-VD mic, excursie marită a valvei tricuspide anterioare.

Evoluție favorabilă, decesul are loc prin ICC, aritmii severe.

Tratamentul: controlul aritmiilor și a ICC; chirurgical este indicat la pacienții cu cardiomegalie, cianoză și hipoxie.

Metode:-valvuloplastie tricuspidiană, procedeul Glun, proteza la VT, închiderea DSA.

Stenoza pulmonară izolată(8-10%)din MCC.

Este întâlnită la copii cu sindromul Noonan (40%).

Clinic: poate fi asimptomatic, dar la o stenoza pulmonară critică apar semne clinice. În debit cardiac insuficient-dispnee de efort, oboseala, sincope, suflu sistolic, și accentul zg 2 la AP.

Complicații: endocardită bacteriană.

Tratamentul: valvulotomie chirurgicală pe cord deschis(în stenoza combinată);valvuloplastie transluminală; B-adrenoblocante.

MCC cu obstrucție în tractul de ejecție.

Stenoza Ao(5%)din MCC. Se întâlnește la genul masculin, se poate diagnostica și antinatal, decompensarea este direct proporțională cu gradul de stenozare, se asociază cu CAP, Co de Ao, stenoza AP, DSV.

Are loc îngustarea orificiului valvular ,subvalvular și supravalvular. Gradul de stenozare determină dilatarea VS, AS, necroza mușchilor papilari, hipoxia sratului subendocardial și endocardului VS, crește presiunea în AS, VP, AP-HTP.

În grad mic și mediu de stenoza apar dureri anginale, palpitații, dispnee, sincope.

În grad considerabil plus fibroelatoza acuzele apar în primul an de viață-palpitații, dispnee, tahicardie, agitație, IC.

Obiectiv: paliditatea tegumentelor, retard în dezvoltarea fizică, la palpate murmur sistolic, zg I accentuat, suflu sistolic sp 2i/c pe dreapta, 3-3-4 i/c pe stînga propagare la vasele gâtului pe dreapta.

Investigații: Rx CT, ECG, EchoCG.

Tratamentul: - conservativ- IEC, diuretice, vasodilatatoare.

- chirurgical- dilatare prin balon, comisurotomie, valvuloplastie.

Coarctata de Ao- reprezintă 6% din MCC.

Tipuri: - adult -Co plus CAP(pre- și post ductal)

- infantil - abdominală și toracică

- pseudocoarctată de Ao „Ring – King”

Clinic: IC, pneumonii frecvente, retard în dezvoltarea fizică, paliditate, dispnee moderată, puls carotidian, artera brahială – bine perceptibil, rigid, raluri de stază, soc apexian sporit, HTA la ambele mâini. TA la membrele inferioare nu se determină.

Co de Ao tardiv depistata- cefalee, vertij, sindrom astenic marcat, frisoane, hemoragii nazale, cardialgii, crampe musculare, dureri in membrele inferioare.

Investigatii: Rx CT- cordul in forma de glob, hipertrofia VS, uzuratia coastelor; ECG- suprasolicitarea VS sau HVS; EchoCG- sector ingustat, flux sistolo-diastolic, HVS –volum si dimensiuni normale.

Tratamentul de baza –chirurgical, medicamentos preoperator(diuretice, B-blocanti, IEC, vasodilatatoare).

Evidenta dispanserică: cardiolog, cardiochirurg(3-6 luni), limitarea efortului fizic, sanarea focarelor cronice de infectie, monitorizarea TA.

Lit-ra la MCC

1. Steclari T., Rudi M., Palii I. Malformații congenitale cardiace. V I. Chișinău. 2008. 320 p.
2. Шарыкин А. С. Врожденные пороки сердца. Руководство для педиатров, кардиологов, неонатологов. Москва, 2005. 384 с.
3. Baumgartner Helmut, The Task Force on the Management of Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology, in: European Heart Journal (2010)
4. Ciofu Eugen Pascal. Pediatria Tratat. 2002. 1623 p.
5. Nelson – Textbook of Pediatrics 18 th Edition. 2007. 3147 p.