



MALFORMAȚIILE CARDIACE CONGENITALE la copii

**Ina Palii, dr. hab. med., prof. univ.
USMF "Nicolae Testemițanu",
Sef Clinica Pediatrie, Cardiologie IMSP IMȘiC
Prelegere studenți 2020**

*Literatura

- **Pediatric Cardiology for Practitioners** by **Park** MD FAAP FACC, Myung K. (2017);
- **Nelson Textbook of Pediatrics**, 21 ed. by **Robert M.Kliegman** et al.
- **Revenco Nineli** și al. **Pediatric**, 2014, p.229-244.
- **Pediatric Cardiology** by Wernovsky MD FAAP FACC, Gil, **Anderson** BSc MD PhD (Hon) FRCPath FRCS Ed (Hon), Robert H., Krishna MD DM, Kumar (2019)
- **Critical Heart Disease in Infants and Children** - by Ungerleider MD, **Ross M.**, Kristen Nelson, David S Cooper, Jon Meliones , Jeffrey Jacobs (2018)
- **Cloherty and Stark's Manual of Neonatal Care** by Hansen MD MPH, Anne R., Eichenwald MD, Eric C., Ann R. Stark, Martin MD, Camilia R. (2016)
- **Malformații congenitale cardiace** - **Steclari T., Rudi M., Palii I.** (2008)

POVARA MALFORMAȚIILOR CARDIACE CONGENTALE.

- **MCC la copii dețin un loc important în structura morbidității și mortalității din lume, dar și în Republica Moldova.**
- **MCC ocupă 25-50% din toate malformațiile congenitale.**
- **Ele scad considerabil durata, calitatea vieții copiilor și necesită suport medicamentos, psihologic, social, financiar, având un impact socio-economic major.**
- **Spitalizările pediatrice (vârsta 0-18 ani) în a. 2009: MCC – 3,7% din totalul spitalizărilor pediatrice, costul $\approx$ 5,6 billion \$ (15,1% din totalul bugetului spitalizărilor pediatrice);**
- **26,7 % din bugetul pentru MCC sunt atribuite MCC critice;**
- **Media costurilor MCC a fost mai mare la vârsta infantilă 36,601 \$ și la cei cu MCC critice - 52,899 \$.**
- **Costurile atribuite pentru depistarea MCC critice 20,862 \$ per n-n și 40,385 \$ pentru fiecare an de viață.**

POVARA MALFORMAȚILOR CARDIACE CONGENTALE.

- **De aici derivă problemele serioase de abordare terapeutică datorită fragilității terenului subiacent.**
- **Cei care supraviețuiesc copilăriei au o rată mare de comorbidități, atât cardiace cât și extracardiace.**
- **Conform studiilor, numărul adulților cu MCC depășește numărul copiilor, devenind o problemă de importanță majoră (1,5 mln în SUA, similar în UE).**
- **Perioada de sugar este cea mai importantă, având în vedere că pot fi diagnosticate aproximativ 70% dintre cazurile de MCC, până la vârsta de 1 lună 50 - 60%, în I săptămână – 40 – 50%.**
- **Decesele prin MCC - 6-10% din mortalitatea infantilă.**

Definiție

- Malformațiile cardiace congenitale (MCC) sunt anomalii structurale ale cordului cauzate de diferiți factori nocivi exogeni și endogeni în perioada embrionară de dezvoltare, în primele 2-8 săptămâni de graviditate, atunci când are loc morfogeneza cordului.
- MCC sunt defecte structurale și funcționale, prezente la naștere, datorate unor opriri sau anomalii în dezvoltarea embriologică a aparatului cardiovascular.

Protocole de diagnostic și tratament în pediatrie,
Dr. Aurora Sima, Dr. Simona Mașescu, 2019

MCC. Informații epidemiologice

- După datele OMS incidența este de 8 la 1000 de copii nou-născuți vii sau o prevalență de 0,8 %.
- Sunt cauzele a 3-5% din decesele în prima săptămână de viață și ~ 33% din decesele survenite în decursul perioadei neonatale.
- În SUA incidența MCC variază de la 4 la 10 (medie 8)/1000 n-n vii.
- În Europa 6,9 la 1000 n-n și în Asia 9,3 la 1000 n-n.
- În România MCC se întâlnesc la 6 - 8 din 1000 n-n vii.
- Aproximativ 25% (2,4 la 1000) n-n vii, necesita tratament invaziv în primul an de viață .
- În USA sunt aproximativ de la 650 mii până la 1,3 milioane de copii și adulți cu MCC.
- Mortalitatea relatată în MCC, a. 2013 a fost 3,051 – 4,916 (SUA), în RM – 3,2% în 2017 față de 5,6% în 2002.
- **În Republica Moldova anual se nasc în jurul a circa 450 de copii cu diverse MCC!**
 - Congenital Heart Defects - 2016 Statistical Fact Sheet, American Heart Association, 2016

Informații epidemiologice

- **25-30% din MCC - MCC critice (necesită tratament chirurgical/intervențional în prima lună/an de viață);**
- **25-30% dintre MCC critice părăsesc maternitatea nediagnosticate;**
- **50% dintre n-n cu MCC critice decedează înainte ca patologia să fie diagnosticată.**

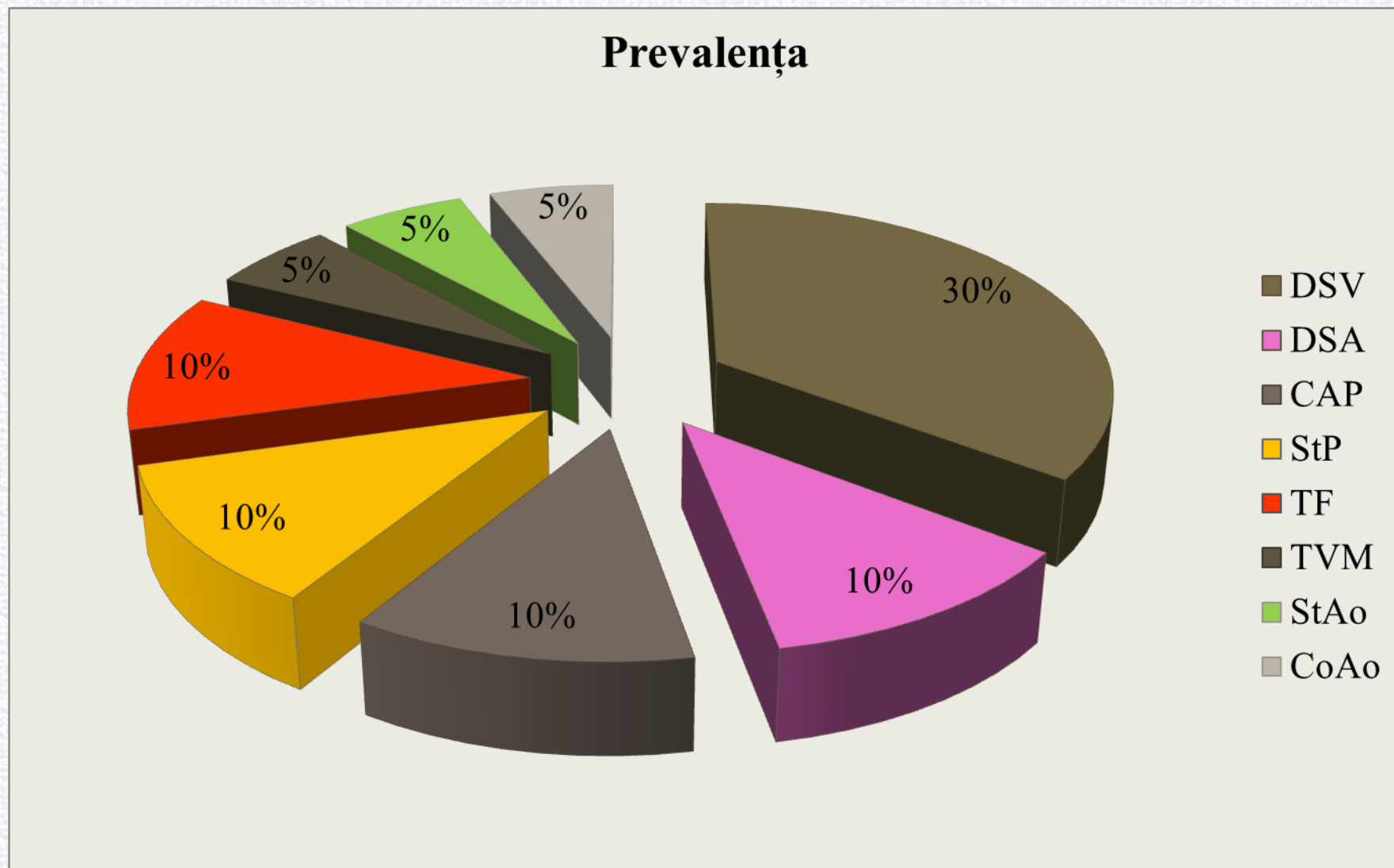
Frecvența relativă a principalelor tipuri de MCC

Leziunile	Frecvența, %
Defectul de sept ventricular (DSV)	35 - 30
Defectul de sept atrial, secundum	6 - 8
Canalul arterial patent	6 - 8
Coarctația de aortă (CoA)	5 - 7
Tetralogia Fallot (TF)	5 - 7
Stenoza de valvă pulmonară (StP)	5 - 7
Stenoza de valvă aortică (St Ao)	4 - 7
D - Transpoziția de vase mari (D-TVM)	3 - 5
Ventricul stîng hipoplazic	1 - 3
Ventricul drept hipoplazic	1 - 3
Trunchi arterial comun (TAC)	1 - 2
Drenaj venos pulmonar total aberant (DVPTA)	1 - 2
Atrezia de tricuspida	1 - 2
Ventricul unic (VU)	1 - 2
Ventricul drept cu cale dublă de ieșire (VDCDI)	1 - 2
Altele	5 - 10

Incidența și prevalența MCC la nou-născuți (EHG, 2017)

Cardiopathie congénitales humaines	Fréquence	Incidence
Communication interventriculaire (CIV)	30%	1500
Communication interauriculaire (CIA)	8%	400
Sténose pulmonaire (SP)	7%	350
Persistance du canal artériel (PCA)	7%	350
Coarctation de l’aorte (CoA)	6%	300
Tétralogie de Fallot (T4F)	6%	300
Transposition des gros vaisseaux (TGV)	5%	250
Sténose aortique (SA)	5%	250
Canal atrioventriculaire (CAV)	4%	200
Atrésie pulmonaire à septum intact (APSI)	2%	100
Atrésie pulmonaire à septum ouvert (APSO)	2%	100
Atrésie tricuspide (AT)	2%	100
Tronc artériel commun (TAC)	2%	100
Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)	2%	100
Malpositions vasculaire (MV)	1%	50
Syndrome d’hypoplasie du cœur gauche (SHCG)	1%	50
Interruption de l’arc aortique (IAA)	1%	50
Ventricule unique (VU)	1%	50
Anomalie d’Ebstein	1%	50
Discordances AV et VA	1%	50
Autres	6%	300

Prevalența principalelor tipuri de MCC la nou-născuți, RM, 2017



Frecvența și mortalitatea prin MCC la nou-născuți

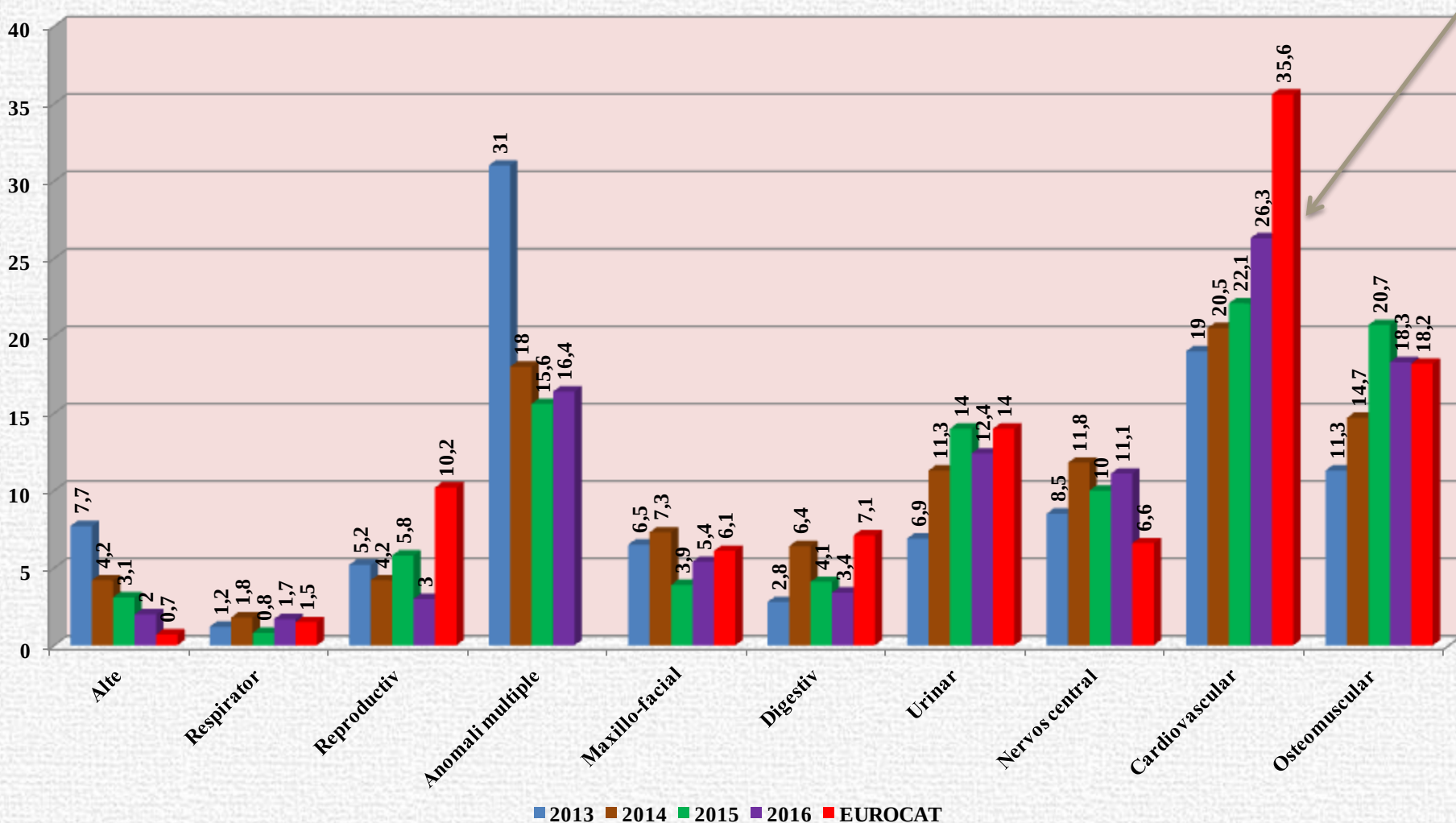
	Frecvența (%)	Mortalitatea (%)
DSV	31	0,7
Stenoză valvulară pulmonară	19	0,5
DSA	12	0,2
Stenoză valvulară aortică	8	4
CAV	5	1,8
Coarctăție de aortă	4	3,5
D-Transpoziție de vase mari	4	1
Tetralogie Fallot	4	2,2
Sindromul inimii stîngi hipoplazice	2	22
Atrezie de valvă pulmonară cu SIV intact	2	4
Atrezie de valvă pulmonară cu tetralogie Fallot	1	11
VD cu dublă cale de ieșire	0,9	6
Trunchi arterial	0,7	5
Ventricul unic	0,7	<0,1
Atrezie de tricuspidă	0,5	<0,1
Arc aortic întrerupt	0,3	<0,1
Fereastra aorto-pulmonară	0,2	<0,1
L-Transpoziție de vase mari	0,1	<0,1

STRUCTURAMALFORMAȚILOR CONGENITALE, RM (%), aa. 2013-2017 (EUROCAT)

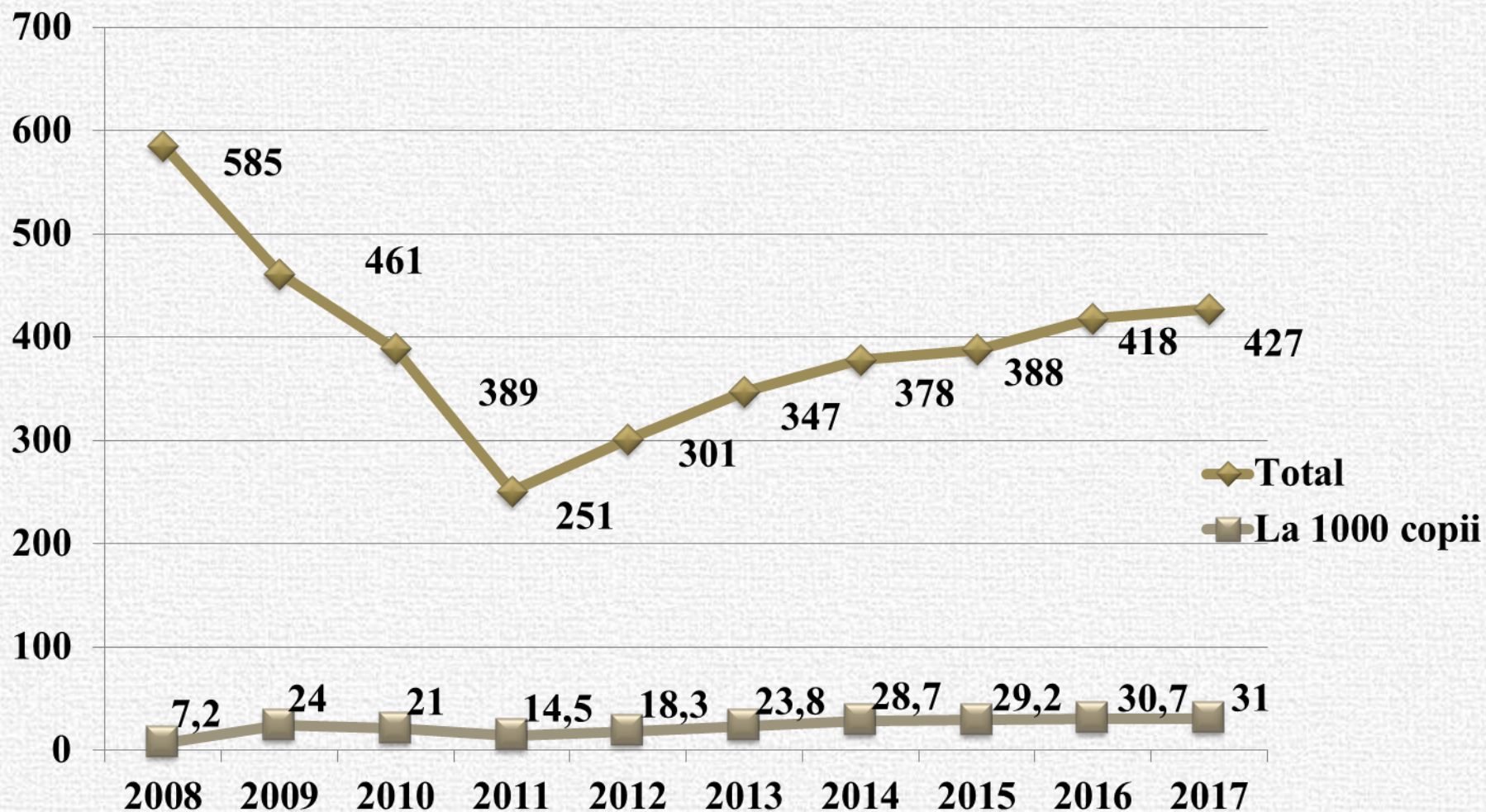
Sistemul	2014	2015	2016	2017
Cardiovascular	19,3	20,5	22,1	27,4
Osteomuscular	11,3	14,7	20,7	17,0
Reproductiv	5,2	4,2	5,8	2,8
Multiple	31,0	18,0	15,6	17,4
Maxilofacial	6,5	7,3	3,9	5,2
Digestiv	2,8	6,4	4,1	3,8
Renal	6,9	11,3	14,0	11,8
Nervos	8,5	11,8	10,0	11,0
Respirator	1,2	1,8	0,8	1,4
Alte	7,7	4,2	3,1	2,1

Programul național de combatere și profilaxie a Malformațiilor congenitale, aa. 2014 - 2017

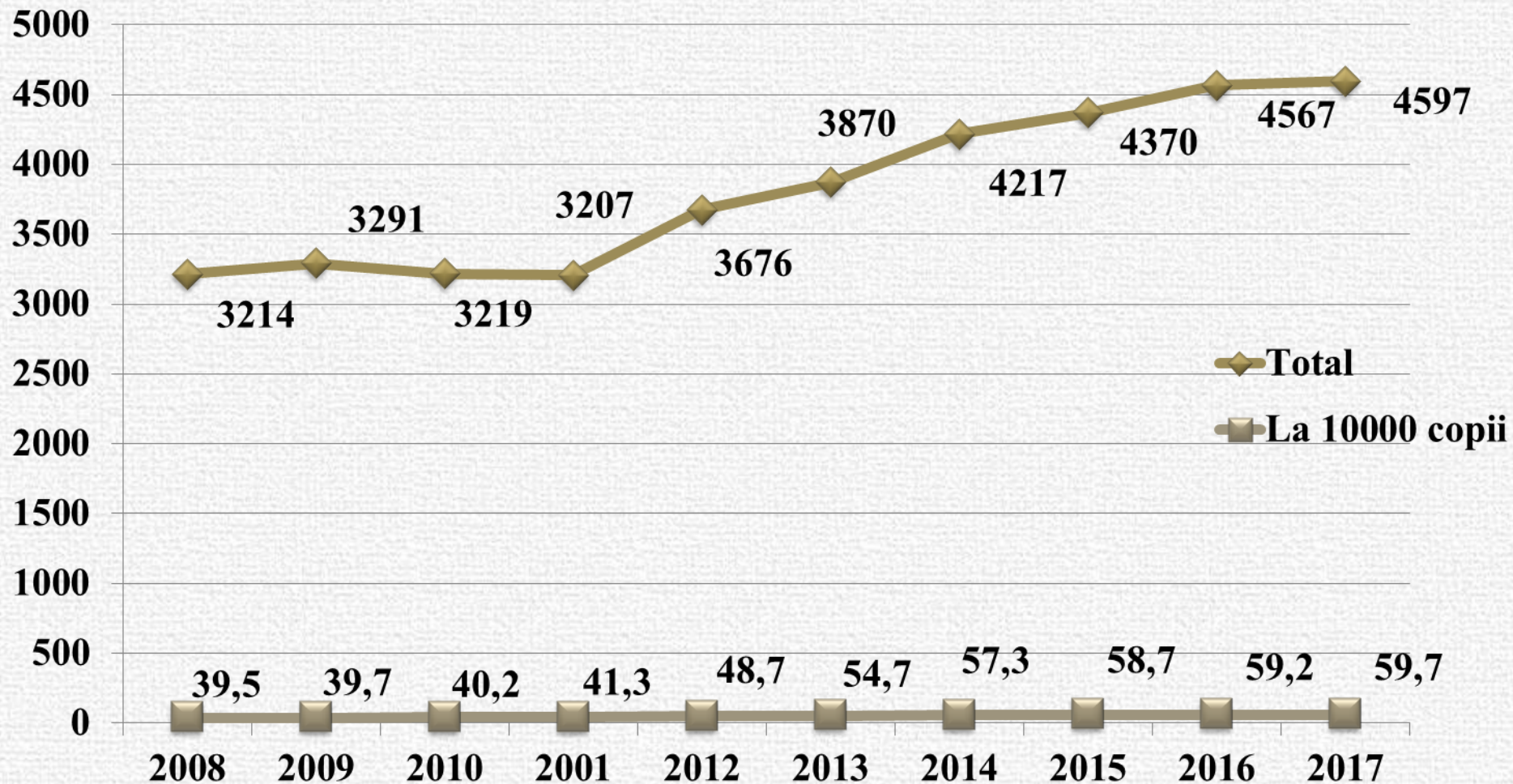
STRUCTURA MALFORMAȚILOR CONGENITALE, RM (%), aa. 2013-2017



INCIDENȚA MCC LA COPII ÎN RM, aa. 2008-2017



PREVALENȚA MCC LA COPII, RM, aa. 2008-2017



FACTORI IMPLICAȚI ÎN ETIOLOGIA MCC

- ❖ **Factorii genetici** - pînă la **92-98%**;
- ❖ **Factori intrinseci și extrinseci non genetici** - pînă la **2-8%**:
 - Fumatul matern în I trimestru, expunerea la fumatul pasiv;
 - Consumul de alcool (combinația dintre fumat și consum de alcool fiind mai periculoasă);
 - IMC crescut al mamei;
 - DZ gestational;
 - Deficitul de acid folic.
- ❖ **O mică proporție din totalul MCC este atribuită factorilor genetici, însă asocierea/interacțiunea dintre factorii genetici și factorii de mediu este dovedită în cele mai multe cazuri = 85-90%.**

Prevenția MCC la copii

- **Prevenirea MCC rămîne un deziderat, deoarece factorii genetici, fiind cei mai implicați, chiar dacă sunt cunoscuți nu pot fi , deocamdată, influențați!!!**

PREVENȚIA MCC LA COPII

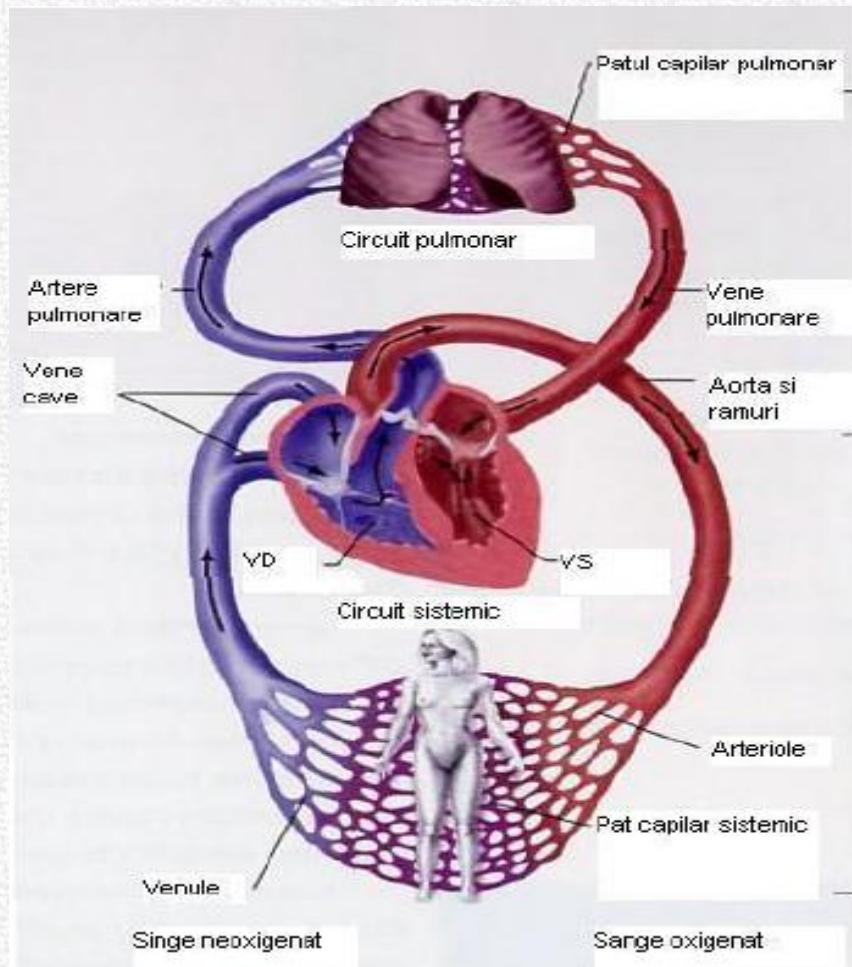
❖ **A fost dezvoltat conceptul de sănătate preconcepțională, care se referă la trimestrul de dinaintea sarcinii care include:**

- identificarea și tratamentul bolilor cronice,
- evitarea expunerilor la bolile acute,
- educarea și promovarea unei alimentații sănătoase, prin
- evitarea dietelor, în special cele sărace în folați,
- evitarea alcoolului, fumatului (activ/pasiv),
- evitarea medicației sau a expunerilor la substanțe nocive.

PREVENȚIA MCC LA COPII

- Recomandările OMS privind **vaccinarea** și-au dovedit eficiența, atât în campaniile de imunizare sezonieră privind gripa cât și imunizările din schemele naționale.
- Administrarea **suplimentelor de vitamine și acid folic** determină scăderea riscului (cu cca **52%**) în mod evident pentru anumite MCC, dacă sunt utilizate înainte de concepere și imediat în primele 3 luni de sarcină.

Particularitățile circulației fetale

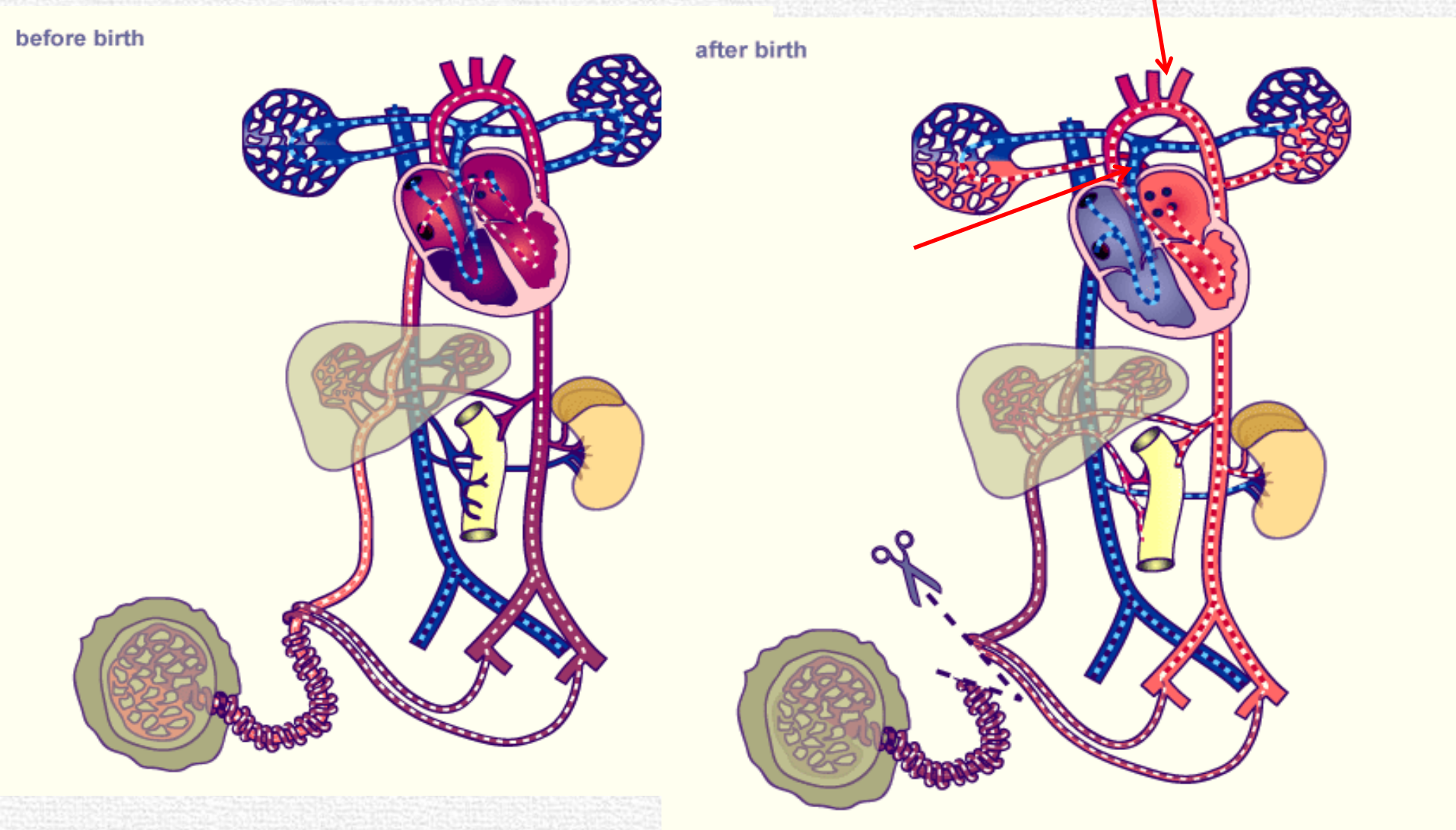


- Rezistență vasculară pulmonară crescută;
- Rezistență vasculară sistemică scăzută;
- Ambii ventriculi contribuie la perfuzia sistemică;
- Sînt prezente structuri adiționale: foramen ovale, canalul arterial, ductul venos;
- Placenta reprezintă locul în care se realizează schimburile gazoase pentru făt.

Modificări circulatorii adaptative postnatale

- **Creșterea rezistenței vasculare sistemice** prin clamparea cordonului ombilical;
- **Scăderea bruscă a rezistenței vasculare pulmonare** în momentul primei respirații;
- Închiderea canalului arterial și a ductului venos Arantius;
- Tranziția la șuntul stînga-dreapta prin foramen ovale;
- Eventuala închidere a foramen ovale.

Tranziția de la circulația fetală la cea postnatală



Clasificarea MCC (după Park MK, 2017)

Palide

- Leziuni valvulare și vasculare obstructive fără șunt asociat:

1. Obstrucția tractului de ieșire din VS:

- stenoza subaortică;
- stenoza aortică valvulară;
- stenoza aortică supravvalvulară.

2. Coarctația de aortă;

3. Întreruperea arcului aortic;

4. Stenoza pulmonară cu sept ventricular intact.

- MCC cu șunt stânga-dreapta (constituie pînă la 50% din toate MCC):

1. DSV;
2. DSA;
3. CAV;
4. CAP;
5. DS Ao-P

Cianotice

- Cu scăderea circuitului pulmonar

1. Tetralogia Fallot;

2. Tetralogia Fallot cu atrezia AP;

3. Atrezia arterei pulmonare cu SIV intact;

4. DVPTA cu obstrucție

- Cu creșterea circuitului pulmonar

1. Transpoziția vaselor magistrale;

2. Ventricul unic;

3. Trunchi arterial comun;

4. DVPTA fără obstrucție;

- Alte MCC și malformații vasculare.

Principii de diagnostic ale MCC

1.Diagnostic antenatal

2.Examen clinic

3.Pulsoximetrie screening

4.Ecocardiografie (standard de aur)

➤ **În multe cazuri sînt utilizate si investigatii speciale:**

- **Cateterism cardiac**
- **Angiocardiografie**
- **RMN cardiac**
- **CT cardiac**

Diagnosticul antenatal

- Are o importanță marcată în prevenirea nașterii nou-născuților cu MCC, în special grave;
- Cu ajutorul ecocardiografiei fetale pot fi depistate pînă la 80 – 90% din MCC la făt;
- Perioada ideală de a determina prezența MCC la făt este de 18 - 20 săptămîni de sarcină.

Diagnosticul antenatal

Ecocardiografia fetală

Odds of prenatal diagnoses by specific congenital heart disease (CHD) type

CHD type	Prenatal diagnosis (<i>n</i> = 678) <i>n</i> (%) total	Postnatal diagnosis (<i>n</i> = 315) <i>n</i> (%)	OR (95 % CI)	<i>p</i> value
Single ventricle (all)	214 (31.6)	38 (12.1)	3.4 (2.3–4.9)	< 0.001
HLHS	93 (13.7)	19 (6.0)	2.5 (1.5–4.1)	< 0.001
Complex single ventricle	79 (11.7)	12 (3.8)	3.3 (1.8–6.2)	< 0.001
D-TGA (all)	70 (10.3)	59 (18.7)	0.5 (0.3–0.7)	< 0.001
<u>D-TGA (intact ventricular septum)</u>	<u>37 (5.5)</u>	<u>41 (13.0)</u>	0.4 (0.2–0.6)	< 0.001
D-TGA (ventricular septal defect)	23 (3.4)	13 (4.1)	0.8 (0.4–1.6)	0.6
TOF	84 (12.4)	28 (8.9)	1.4 (0.9–2.3)	0.1
Isolated arch anomaly	52 (7.7)	37 (11.7)	0.6 (0.4–0.97)	0.04
Arch anomaly with additional anomaly	63 (9.6)	21 (6.7)	1.4 (0.9–2.4)	0.2
<u>TAPVR</u>	<u>1 (0.1)</u>	<u>44 (14.0)</u>	0.01 (0.00–0.07)	< 0.001
Pulmonary valve stenosis	17 (2.5)	22 (7.0)	0.3 (0.2–0.7)	0.001
Double-outlet right ventricle	31 (4.6)	1 (0.3)	15.0 (2.0–110.7)	< 0.001
Double-outlet right ventricle with malposed great vessels	25 (3.7)	5 (1.6)	2.4 (0.9–6.3)	0.07
Balanced atrioventricular canal	23 (3.4)	6 (1.9)	1.8 (0.7–4.5)	0.2
Interrupted aortic arch	14 (2.1)	9 (2.9)	0.7 (0.3–1.7)	0.4

Infants born with total anomalous pulmonary venous return (TAPVR) (OR 0.01, 95 % CI 0.0–0.07), D-TGA (OR 0.5, 95 % CI 0.3–0.7), pulmonary valve stenosis (OR 0.3, 95 % CI 0.2–0.7), or isolated arch anomalies (OR 0.6, 95 % CI 0.4–0.97) were less likely to have a prenatal diagnosis. The prenatal diagnosis rate for CHD was 66 % when infants with

Landis et al, Pediatr Cardiol, 2013

Examenul clinic

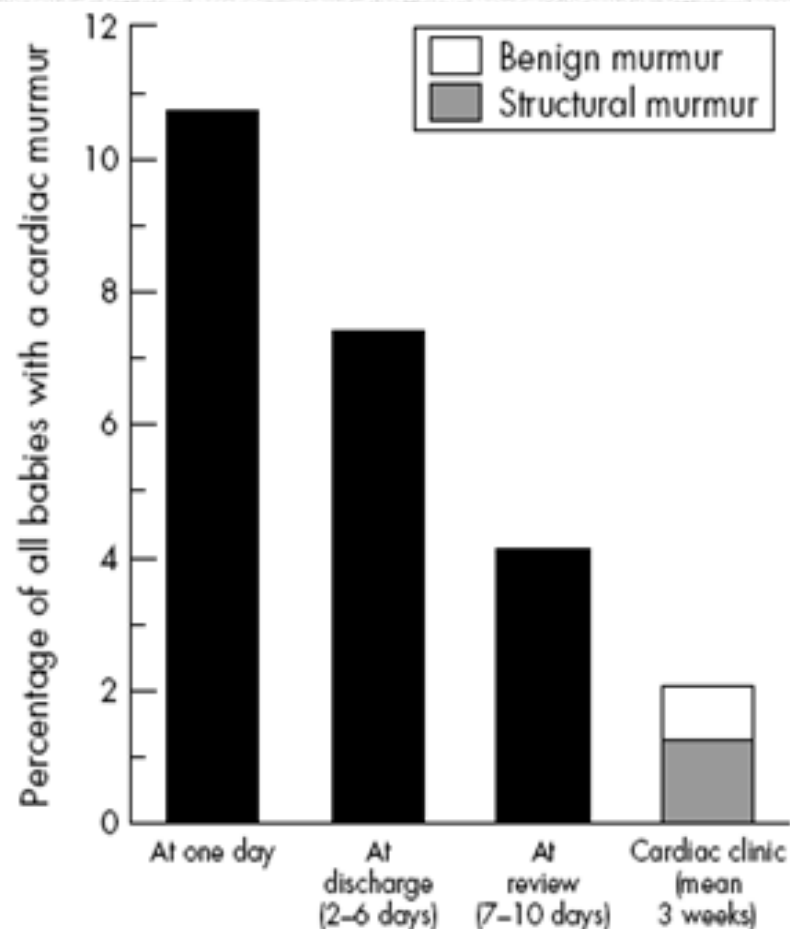
- **RETARD ÎN CREȘTERE ȘI DEZVOLTARE** – organismul unui copil cu MCC severă nu se oxigenează adecvat motiv pentru care copilul nu crește suficient în înălțime și greutate, corespunzător vârstei;
- **AGITAȚIE** – un sugar cu MCC poate fi agitat datorită dificultăților respiratorii;
- **ALIMENTARE DIFICILĂ** – un sugar cu MCC gravă nu se alimentează corespunzător comparativ cu un sugar normal aflat la aceeași vârstă;
- **CIANOZA** – datorită comunicărilor anormale dintre cavitățile inimii sângele din mica și marea circulație se amestecă, gradul de oxigenare scade, situație care se accentuează în condiții de efort fizic (plâns, tuse, supt, alergat), ceea ce și determină cianozarea extremităților.

Examenul clinic

Suflurile cardiace

Din 4779 nn la termenul de >36 săptămâni de gestație (anul 2011):

- **3,515** - suflu în prima zi de viață
- **203** - suflu la reevaluare la 7-9 zi de viață
- **109** - suflu la următoarele reevaluări , iar la 67 din ei prezent MCC,
- **67** MCC - nici una nu a fost suspectată antenatal.



Prevalența și semnificația clinică a suflurilor cardiace la n-n

Mesaje-cheie

- Prevalența suflurilor la un examen de rutină este de 1%;
- Aproximativ jumătate din suflurile depistate, au cauza MCC;
- Lipsa suflurilor nu exclude prezența unei MCC.

Table 2 Neonatal examination as a screening test

	<i>Heart disease</i>	<i>No heart disease</i>	<i>Totals</i>
Murmur present	25	21	46
Murmur absent	31	7127	7158
Totals	56	7148	7204

Examenul clinic

Cianoza

- este evidentă sub valori ale saturației de oxigen de 80%, la concentrații de hemoglobina de 20g/dl;
- evaluarea eficientă se reduce mult în cazul pacienților cu hiperpigmentare tegumentară.

Elemente de diagnostic diferențial la n-n cu cianoză

Elemente cercetate	Cauze cardiace	Cauze pulmonare
Țipăt	Accentuarea cianozei	Reducerea cianozei
Detresă respiratorie	Tahipnee redusă, adesea izolată	Tahipnee, apnee, tiraj
PaCO ₂	Normal sau micșorat	Deseori crescut
FiO ₂ important	Răspuns minim	Adesea reduce cianoza
Examenul clinic cardiac	Adesea anormal, sufluri	Normal
Rx. cardiotoracică	Adesea patologic: mărime și /sau formă cord, vascularizație pulmonară redusă /sau stază pulmonară	Afectarea pulmonară
ECG	Adesea anormală	Normală
Ecocardiografie	Patologică	Normală sau HTAP

Elemente de diagnostic diferențial la n-n cu cianoză

Elemente cercetate	<i>Periferică (acrocianoză)</i>	<i>Centrală</i>
Culoare: mucoase, limbă, buze, trunchi	roz	albastră
Extremități	reci	calde => reci
Perfuzie	scăzută	normală => scăzută
PaO2, SaO2	normală	scăzută
Prognostic	de obicei mai favorabil (sepsis, șoc, MCC)	necesită de obicei tratament de urgență (pulmonar, MCC, șoc, sepsis)

Examenul clinic

Pulsuri femurale

- evaluarea pulsului și a perfuziei periferice e foarte importantă în cazul nou-născuților cu MCC;
- pulsul femural este comparat cu pulsul radial sau brahial pentru depistarea existenței coarctăției de aortă;
- MCC care cauzează scăderea pulsului în toate locațiile sînt cele cu flux sanguin sistemic scăzut, mai ales cele ducto-dependente (HVS);

TA diferențială

- diferența maximă acceptată între membrele superioare și inferioare – 15 mmHg;

Importanța examenului clinic în depistarea MCC

- 15% - SUA ;
- 62.5% - Suedia.

Examenul clinic

SUGAR



- Suflu cardiac, ritm de galop
- Tahicardie, bradycardie sau altă aritmie
- Tahipnee, raluri, wheezing
- Puls femoral slab sau absent
- Hepatomegalie
- Tegumente reci, palide, cianoză difuză

- Dispnee
- Dificultăți în alimentație/oboseală la supt
- Transpirații excesive
- Deficitul creșterii ponderale
- Infecții respiratorii recurente
- Tuse cronică sau crize hipoxice

COPIL



- Suflu sau zgomote cardiace anormale
- Cianoză și hipocratism digital
- Hepatomegalie
- Presiune arterială membre superioare > membre inferioare
- Bombarea regiunii precordiale
- Aritmii

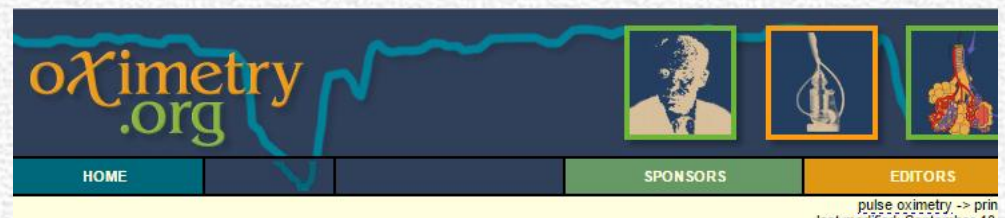
- Dispnee
- Scăderea toleranței/capacității de efort
- Deficit de creștere
- Infecții respiratorii recurente
- Poziția „pe vine” (squatting)
- Lipotimii/sincope
- Durere toracică

Pulsoximetria screening

CARE MCC POT FI DETECTATE?

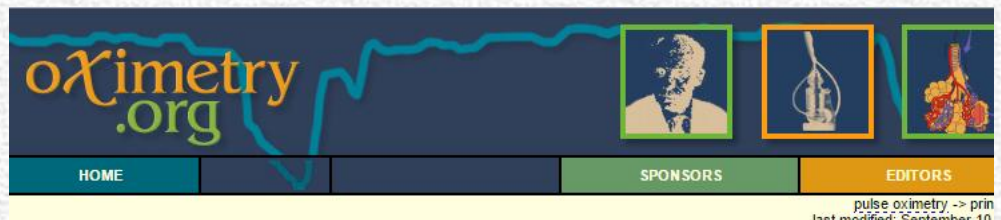
MCC cianogene, clasificate drept critice:

- Smul de cord stîng hipoplazic,
- Atrezia de pulmonară (cu SIV intact),
- Tetralogia Fallot severă,
- DVPTA,
- Transpoziția de vase mari,
- Atrezia de tricuspidadă,
- Trunchiul arterial comun – toate pot fi detectate prin screeningul pulsoximetrie.



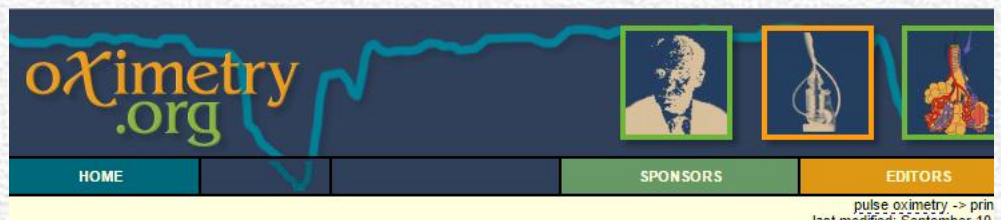
CÎND SE EFECTUIAZĂ SCREENINGUL PULS-OXIMETRIE?

- În primele 24-48h de viață se determină saturația oxigenului la mîna dreaptă și la un picior.
- Dacă una dintre determinări este mai $\geq 95\%$ și diferența dintre cele 2 măsurări este $< 3\%$ atunci screeningul este considerat negativ, deci nu s-au detectat MCC critice.

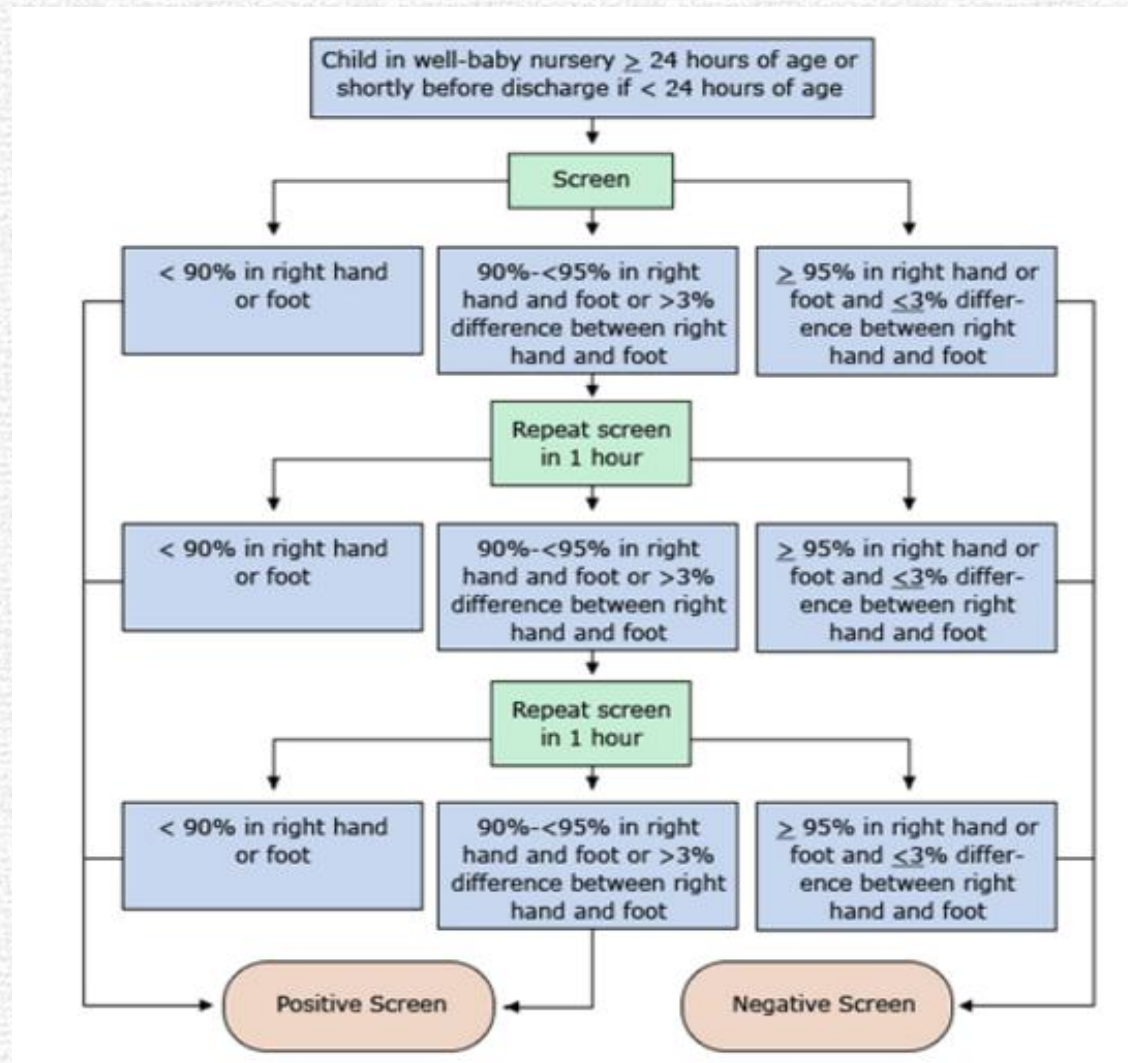


REZULTATE OBȚINUTE

- Dacă una dintre cele 2 determinări este cuprinsă între 90%-95% sau diferența dintre cele 2 măsuratori $> 3\%$ atunci se așteaptă 1 h și se repetă testul.
- Trei determinări succesive la interval de 1 h între ele, soldate cu același rezultat menționat anterior, demonstrează că screeningul este pozitiv (copilul suferă probabil de un defect critic al inimii și este necesar continuarea investigațiilor cât și consultul medicului specialist.



SCREENING ULTRAPULSOXIMETRY (ALGORITHM)

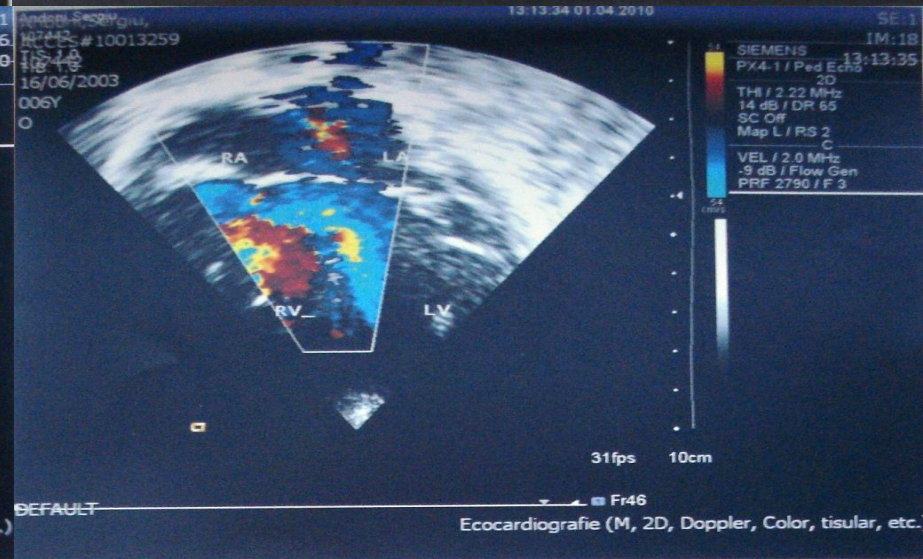
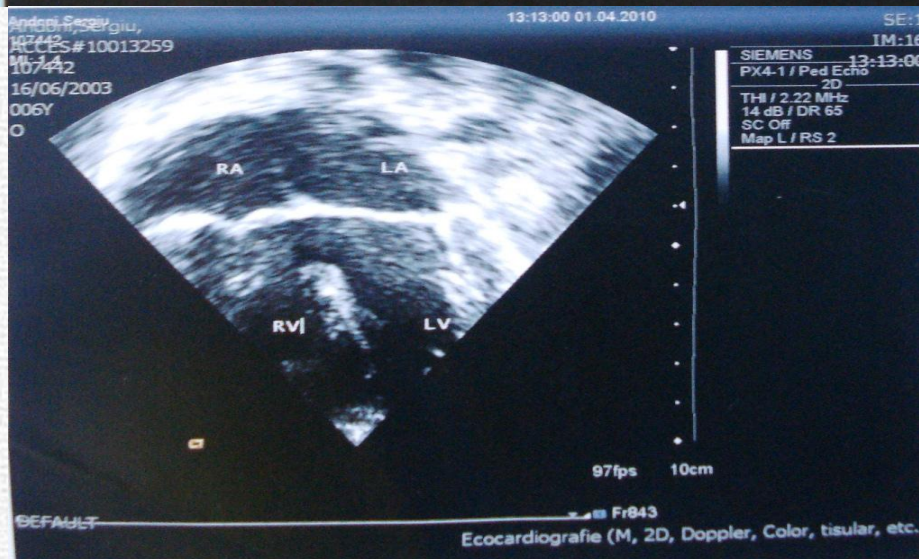
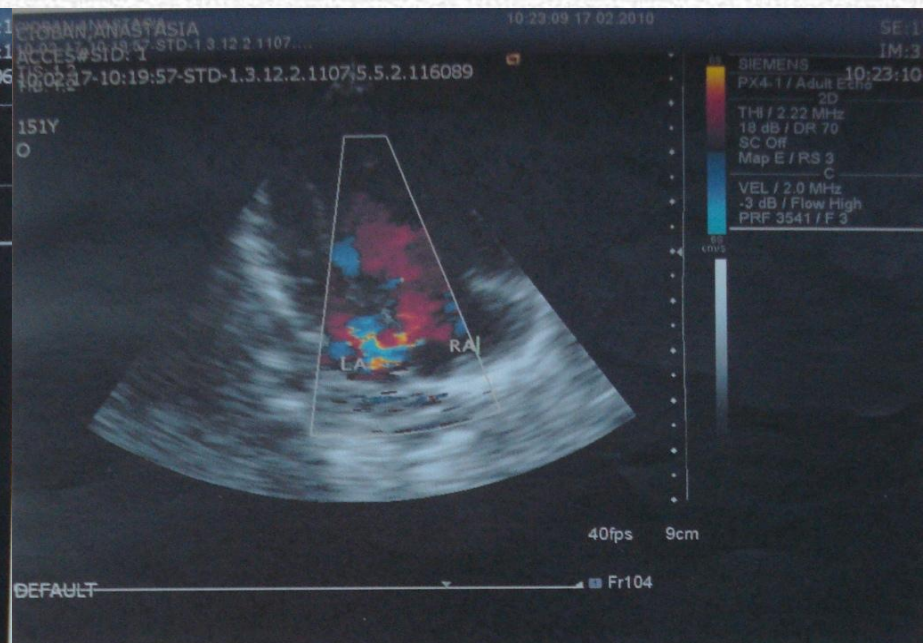
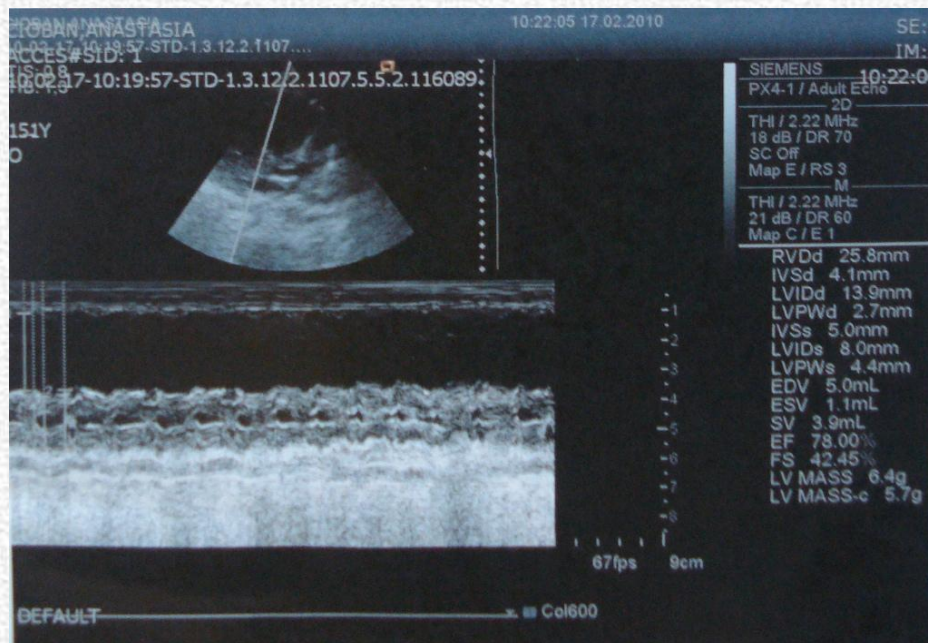


Ecocardiografia postnatală

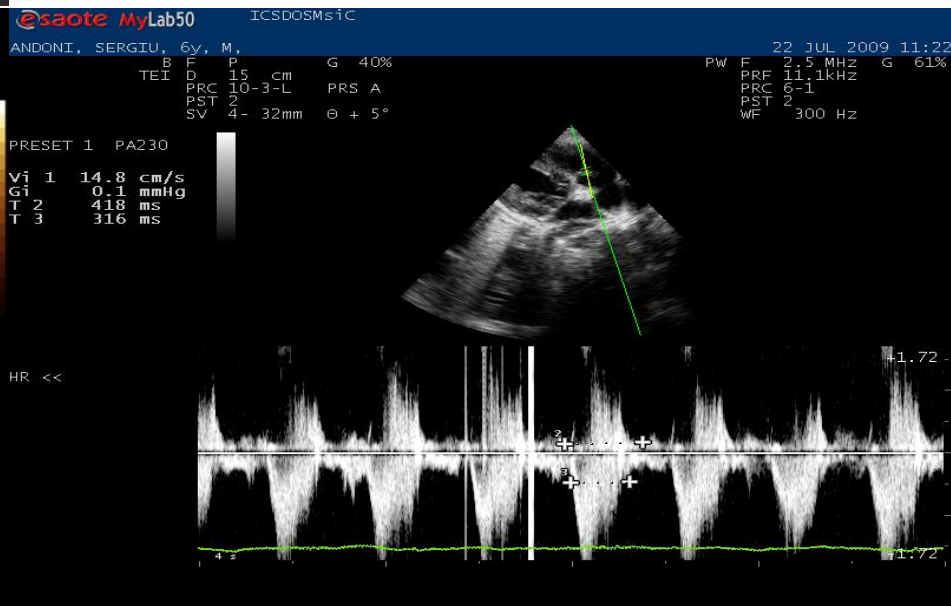
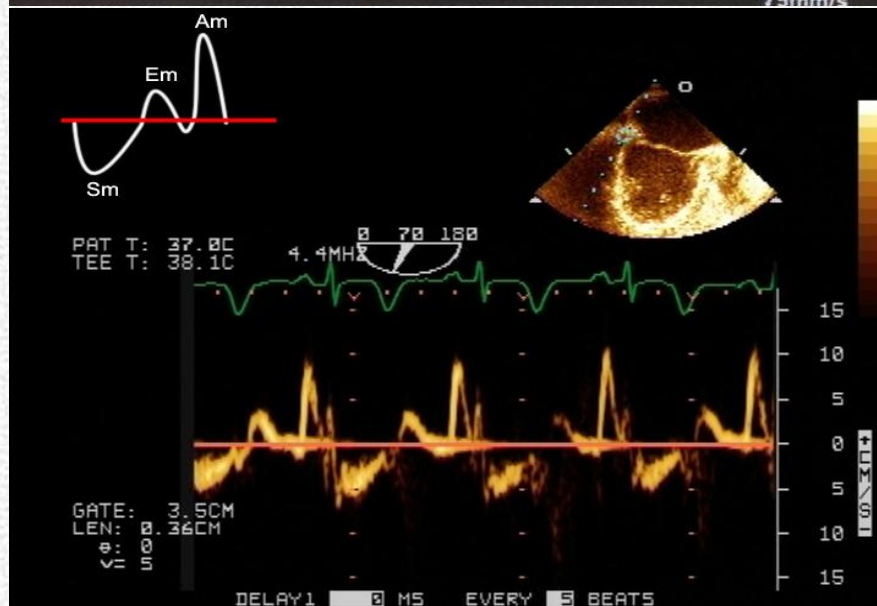
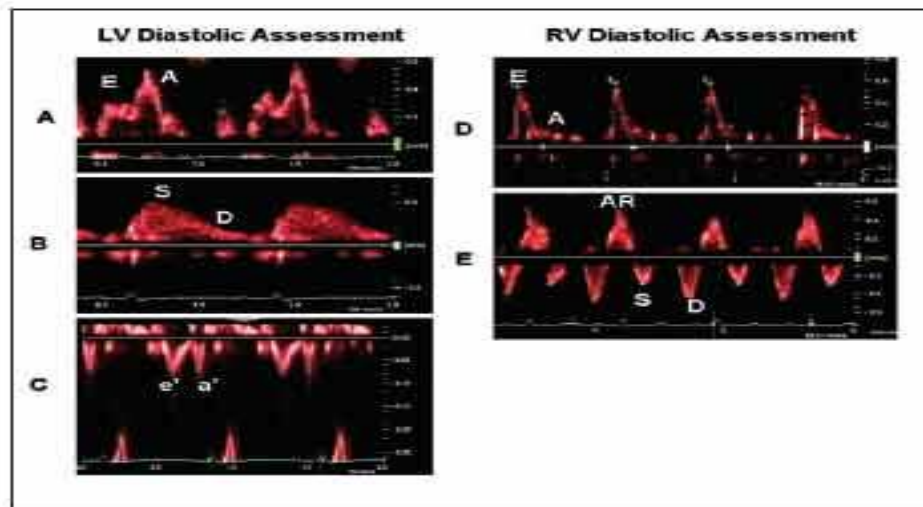
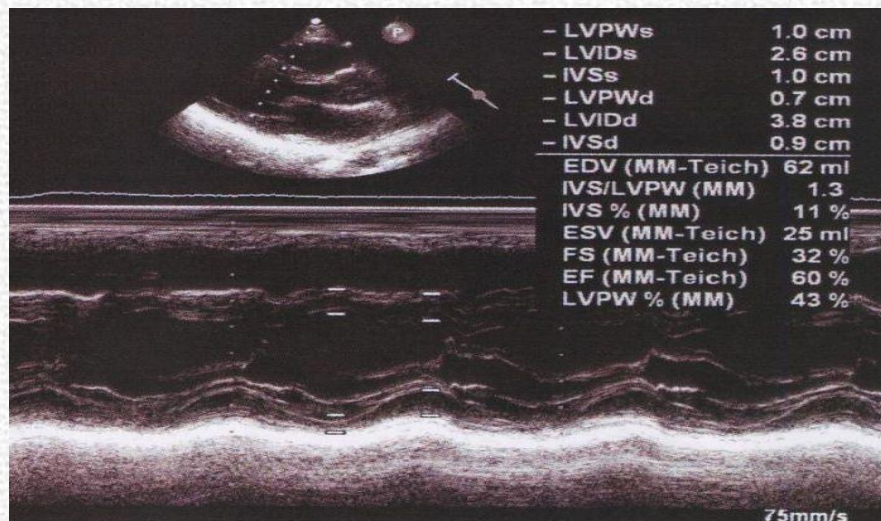
Este considerată ”standardul de aur” în diagnosticarea MCC

- **număr mare de rezultate fals pozitive** (MCC nesemnificative hemodinamic, leziuni cardiace în contextul circulației de tranziție, când ecocardiografia este efectuată precoce postnatal);
- **necesarul de personal calificat** (eficiență limitată a metodei dacă este efectuată de tehnicieni sau de cardiologi de adulți);

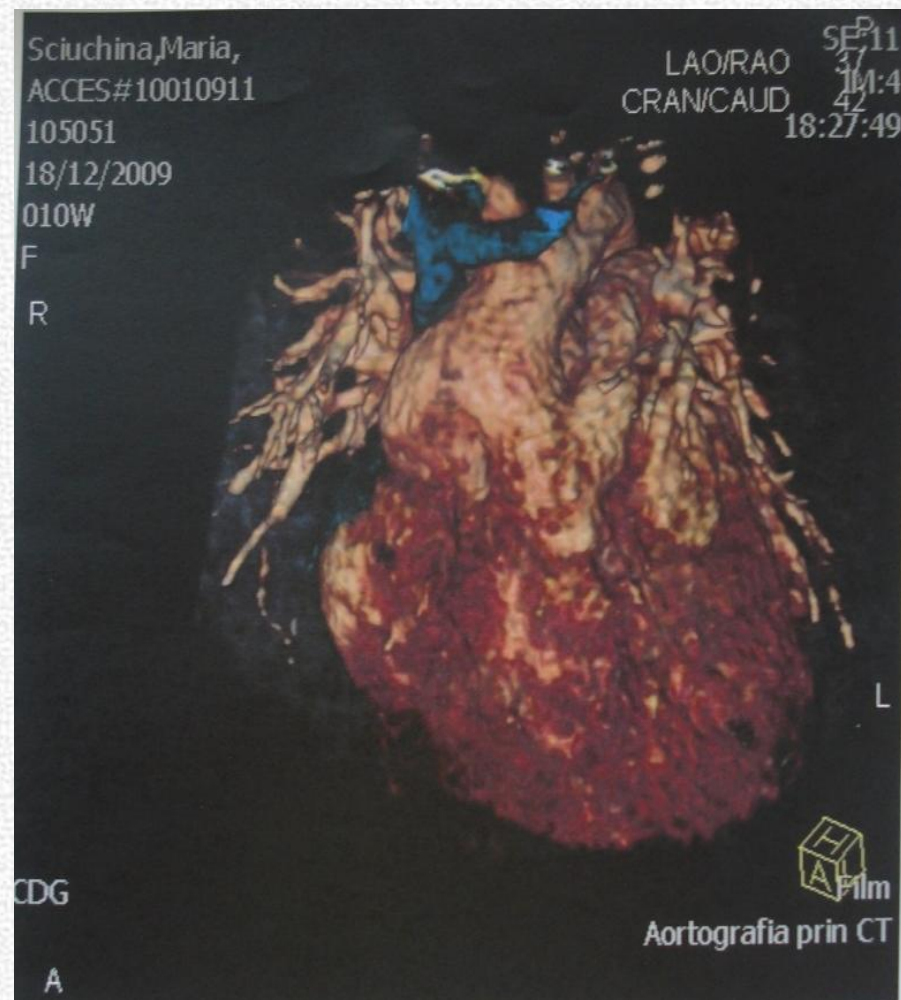
EcoCG M, 2D, Doppler, Color, tisular, etc



Funcția sistolică/diastolică VS/VD dimensiuni (indici), ind. derivați din Doppler, ind. stress-velociate, TDI, strain rate, ind. Tei VD/VS, dP/dt, propagare fluxului în Doppler color, 3D



Angiografia prin CT (Fereastră Ao – P, copil 3 luni)



MCC cu șunt stînga-dreapta (circa 50%)

- Au dereglări hemodinamice comune, cînd în circuitul mic pătrunde un volum de sînge mai mare. Particularitățile clinice sunt determinate de dezvoltarea hipervolemiei și hipertensiiei în circuitul mic și insuficiența cardiacă precocă, predispoziție la frecvente și repetate pneumonii sau infecții respiratorii.
- **Tabloul clinic variabil** – de la bolnav total asimptomatic în caz de un șunt mic pînă la dispnee, tahipnee, tiraj, raluri de edem pulmonar, suflu sistolic din stînga sternului, zg. II accentuat sau dedublat, dificultate de alimentație, deficit nutrițional în șunturi largi (ex. CAV).

Clasificarea șunturilor congenitale sistemico-pulmonare (Ghidul HTP SEC, 2015)

Type	Simple: atrial septal defect (ASD); ventricular septal defect (VSD); patent ductus arteriosus; total or partial unobstructed anomalous pulmonary venous return Complex: Truncus arteriosus, single ventricle with unobstructed pulmonary blood flow; atrioventricular septal defects
Dimensions	Small: ASD < 2 cm and VSD < 1 cm Large: ASD > 2 cm or VSD > 1 cm
Associated extracardiac abnormalities	
Correction Status	Not corrected Partially corrected Corrected - spontaneously; surgically

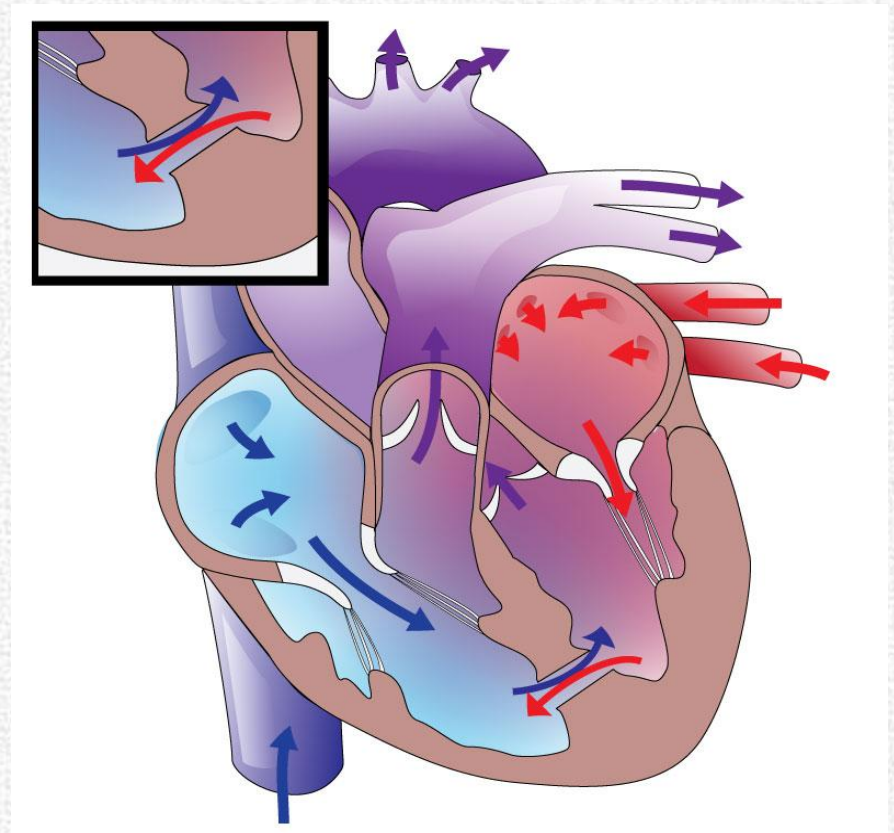
Defectul de sept ventricular

- 15-20% din toate MCC, locul II după bicuspidia Ao
- Incidența: 1,5-3,5 ; 4,5-7/1000 ;
- În 25-40% cazuri de defecte mici – închidere spontană pînă la vîrsta de 2 ani;
- Examenul clinic cu depistarea unui suflu cardiac caracteristic de DSV;
- Asociat cu aberații cromosomiale – 5% (trisomia 13, trisomia 18, trisomia 21).

Defectul de sept ventricular

Formele anatomice:

- 20% - muscular
- 5% - subaortal
- 5% - situat la jonctiune dintre VM și VT
- 70-80% - membranoso

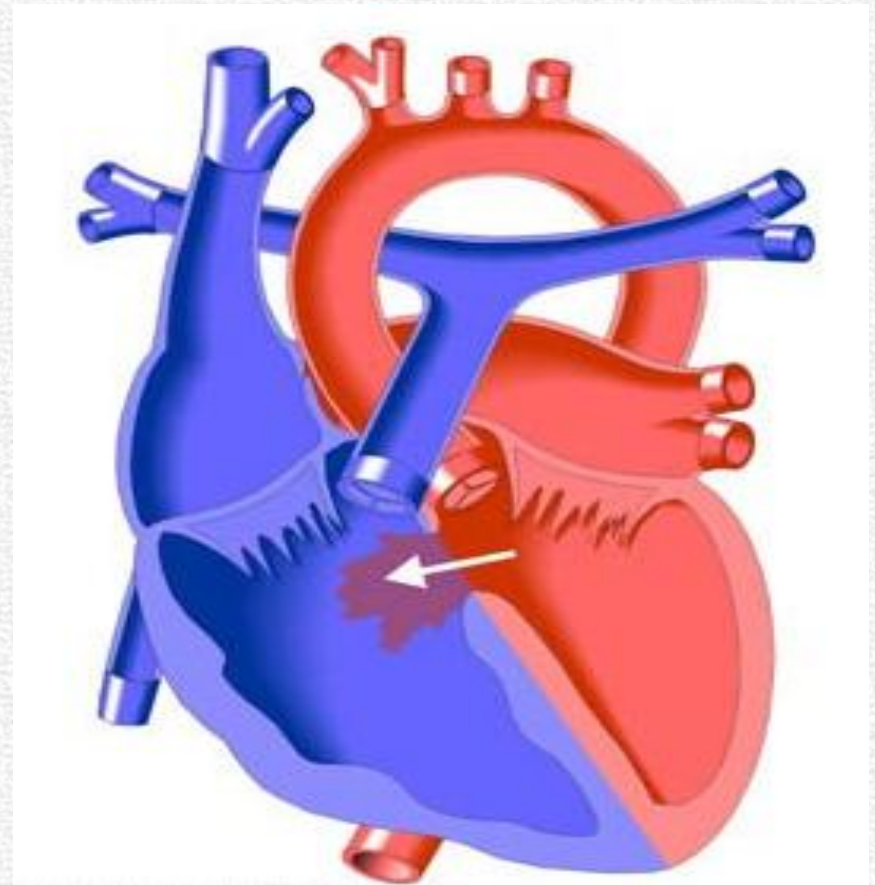


Defectul de sept ventricular

Fiziopatologie:

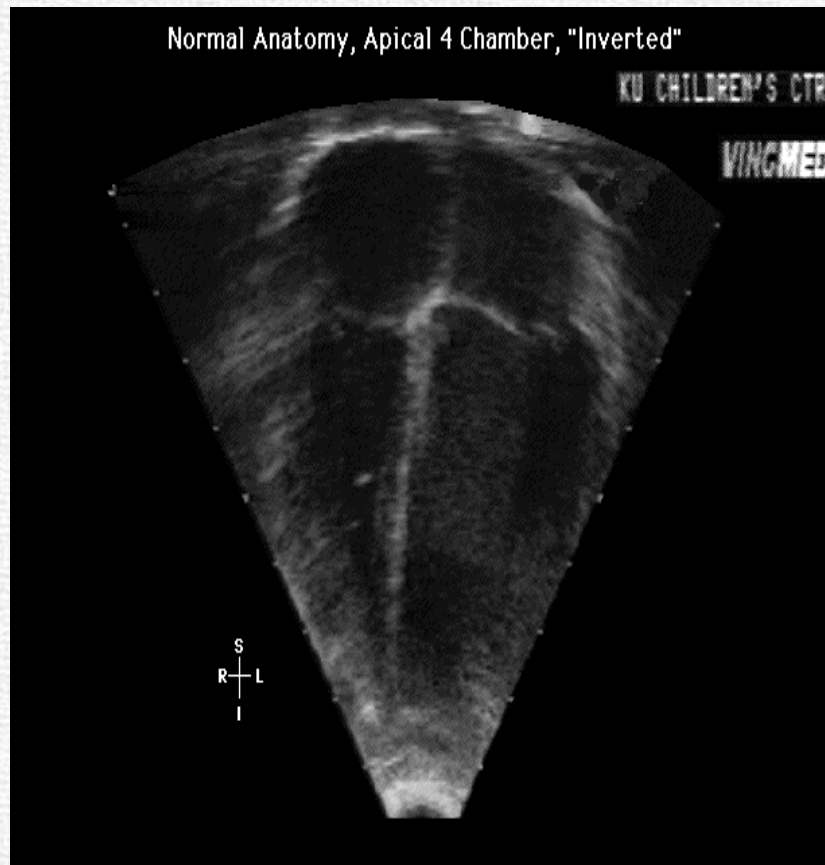
Șunt stânga-dreapta:

- supraîncarcare de volum VS (dilatare /hipertrofie VS);
- hipervolemie în circuitul vascular pulmonar (HTAP);
- reducerea debitului cardiac sistemic (ICC).

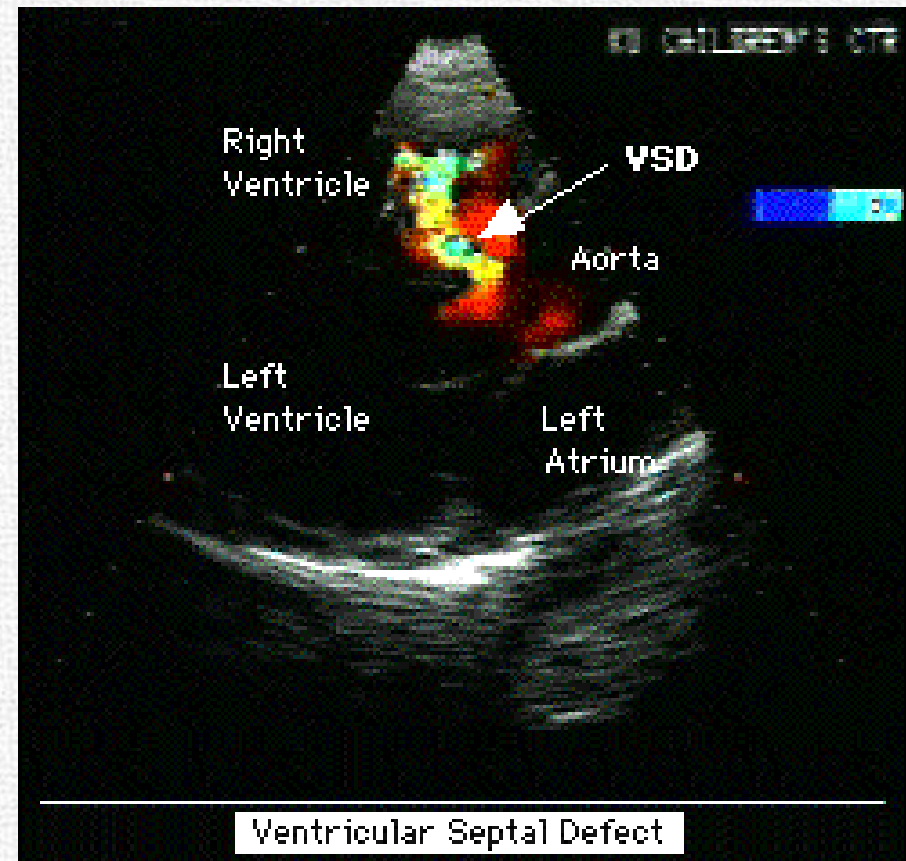


Diagnostic EcoCG în DSV

CORD NORMAL



DSV

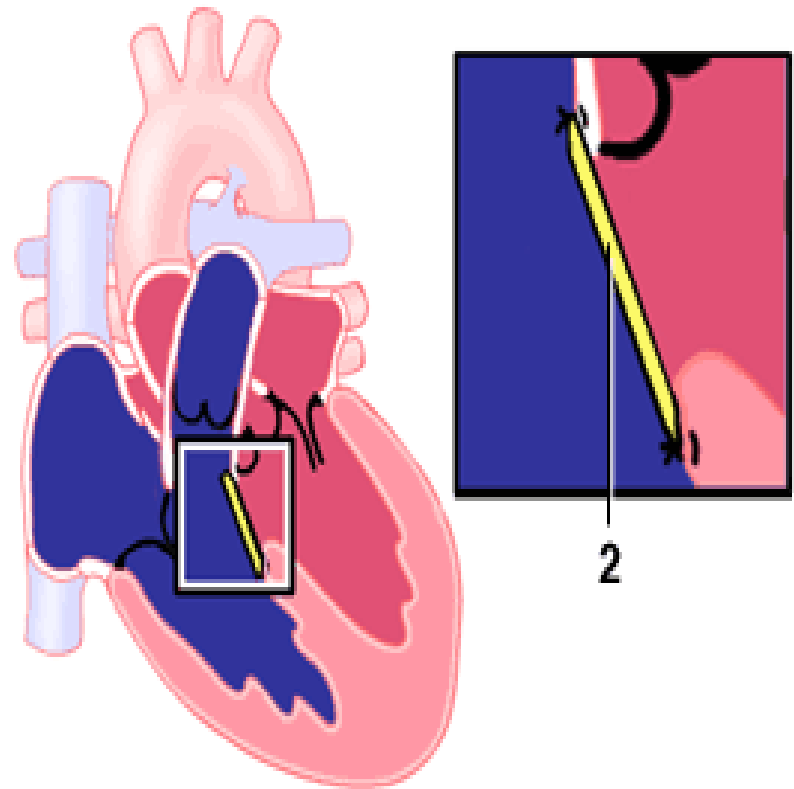


Tratament chirurgical în DSV

Banding AP

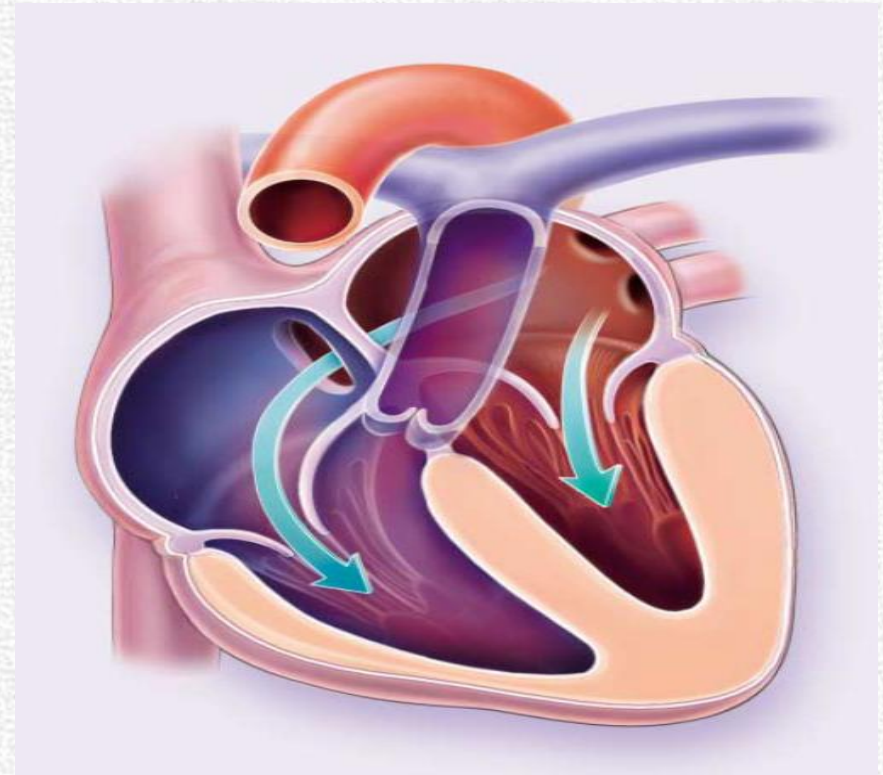


Plastie chirurgicală cu patch



Defectul de sept atrial

- Frecvența circa 5-10%;
- Incidența este estimată în limitele 5,3-33,3 la 1000 nou-născuți vii;
- predomină sexul feminin 2:1;
- În 30-50% dintre cazuri DSA se asociază cu alte malformații
- adesea bine tolerat;
- închiderea spontană posibilă în primii 2 ani de viață;
- pot fi în sindroame genetice (Holt-Oram, Down).



Defectul de sept atrial

Formele anatomice:

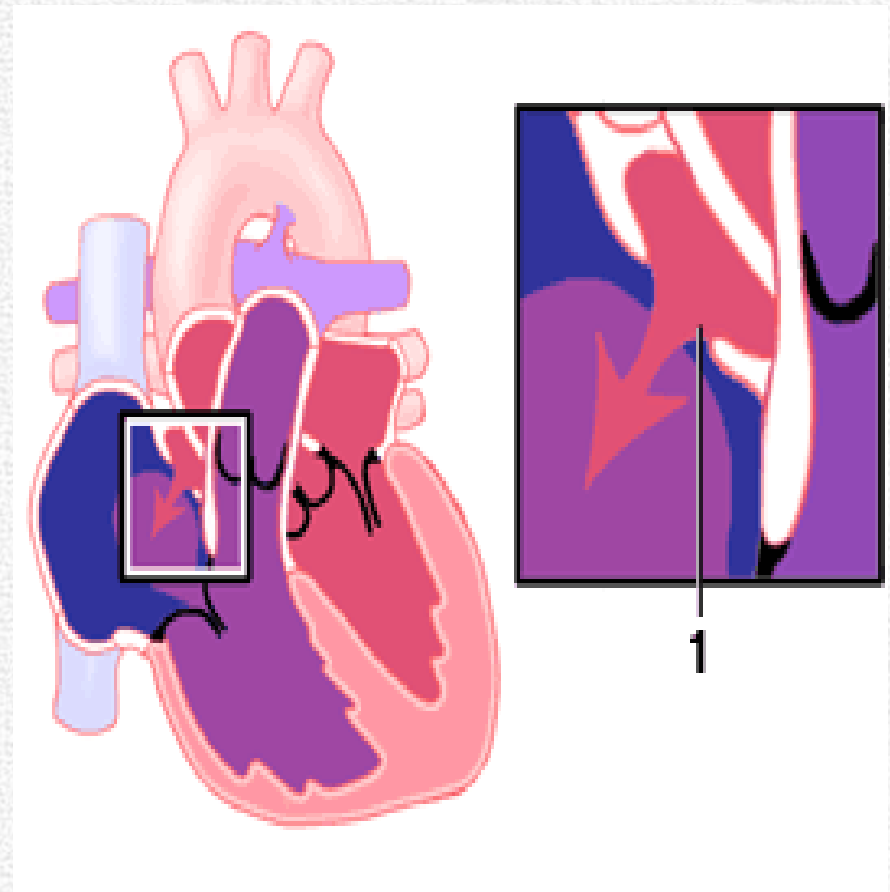
- ostium secundum înalt (50-70%)
- ostium primum jos (30%)
- sinus venosus (10%), adesea DVPA
- sinus coronar (2-8%), adesea crează D-S

Defectul de sept atrial

Fiziopatologie

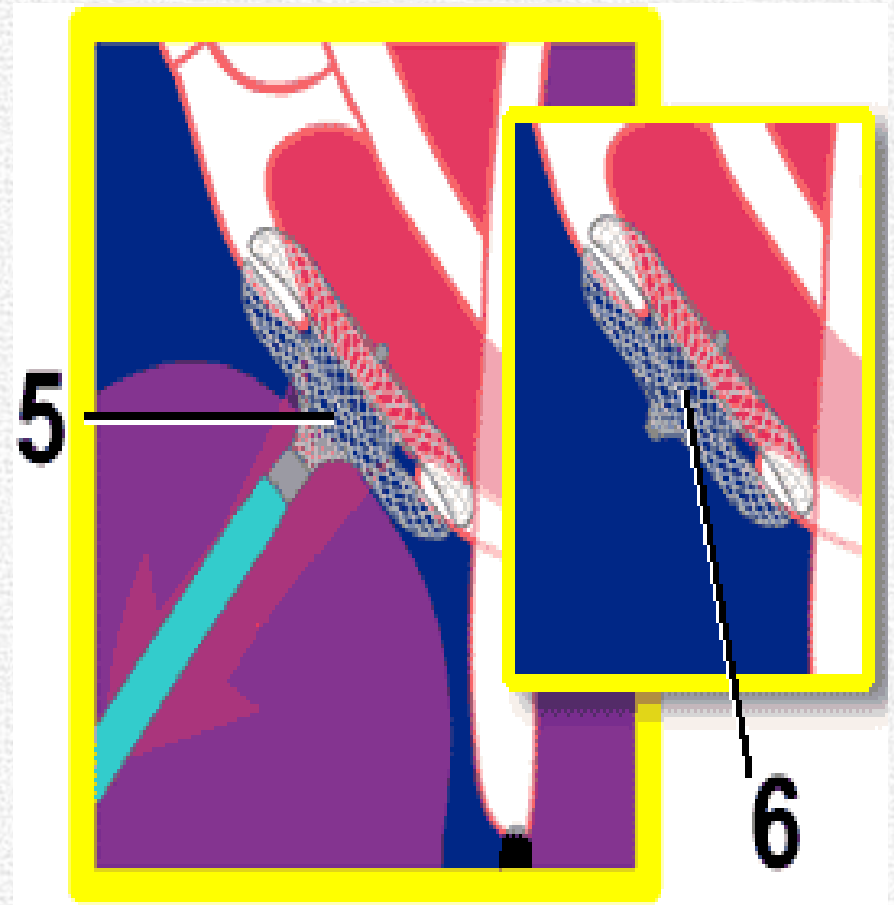
Depinde de:

- importanța șuntului;
- mărimea defectului;
- Supraîncărcarea (dilatare) diastolică ale VD și AD;
- Crește vascularizarea pulmonară, care cu timpul duce la HTAP fixă la 20-30 ani.



Defectul de sept atrial

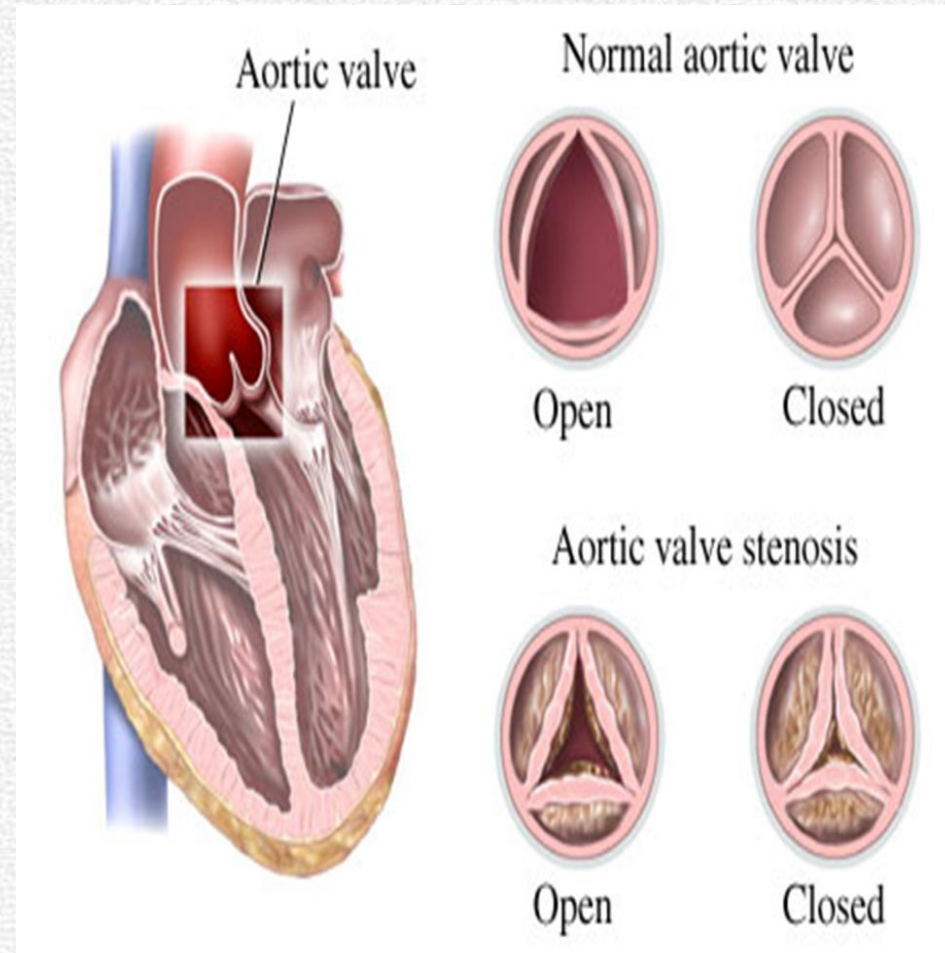
**Tratament intervențional
în DSA, tip OS constă în
închiderea prin cateter
cu device**



Leziunile obstructive

Stenoza valvei aortice

- Reprezintă până la 10 % din totalul MCC,
- mai frecventă la sexul masculin (de 4 ori).
- bicuspidia aortică - cea mai frecventă MCC, asimptomatică în copilărie, dar stenotică la adult.



Leziunile obstructive

Stenoza aortică valvulară

■ Tablou clinic

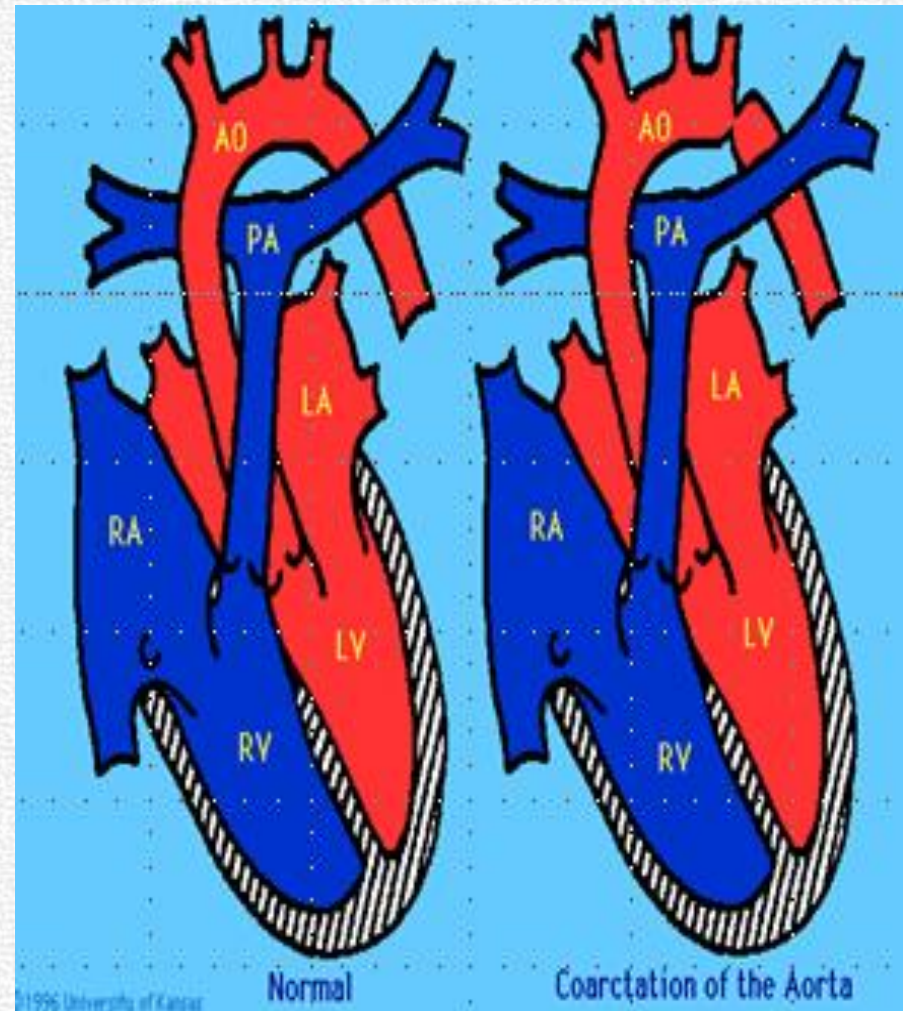
- Copil asimptomatic sau un suflu sistolic descoperit la un examen clinic întâmplător.
- În SAo severă ($Gr > 60$ mm Hg) - fatigabilitate la efort, dureri anginoase, dureri abdominale, transpirații, sincope, moarte subită la efort fizic, suflu sistolic de ejecție max. la bază, ce iradiază pe traiectul a. carotide.

■ Tratamentul

- Se practică valvuloplastia cu balon

Coarctația de aortă

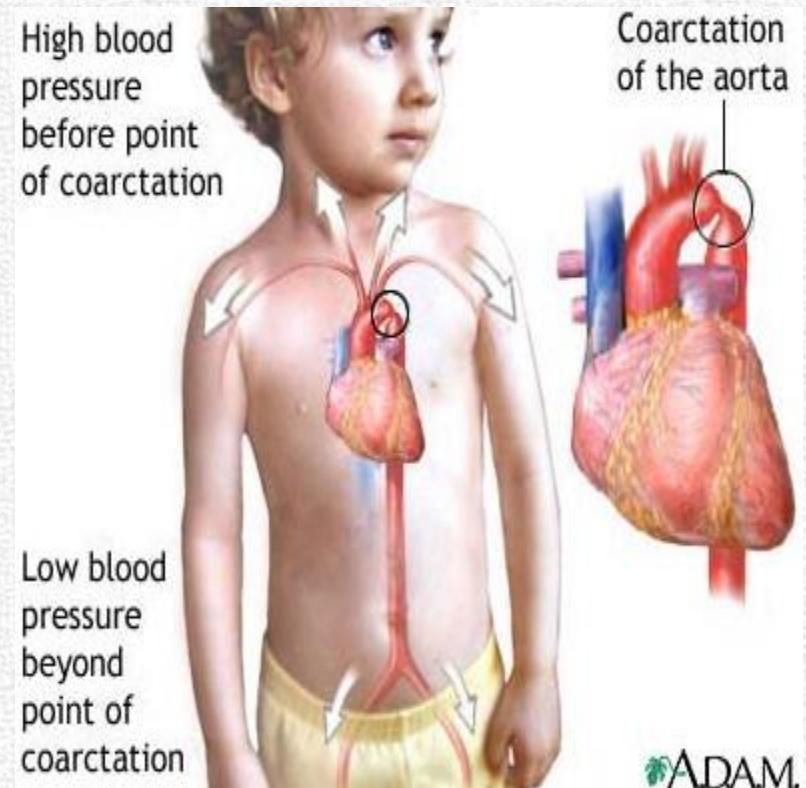
- Reprezintă o zonă de îngustare a lumenului arterial, situată obișnuit la joncțiunea între arcul aortic și aorta descendentă, la locul de inserție a ligamentului arterial.
- Reprezintă 8-10 % din toate cazurile de MCC, se transmite autosomal dominant, se asociază cu sindromul Turner în 30%.
- Există coarctație la distanță de canalul arterial (postductal) și preductal.



Coarctația de aortă

Fiziopatologie:

- **Hemodinamica este dominată de HTA, care se dezvoltă deasupra zonei de CoA, asociată cu hTA poststenotică și hipoperfuzia jumătății inferioare a corpului.**



Coarctația de aortă

Deosebim 3 aspecte clinice majore:

1. Sugar cu IC (debut precoce, IC catastrofală, diagnostic dificil, evoluție severă);
2. Copil cu HTA (discrepanță între valorile TA de la membrele superioare și inferioare, puls femural absent sau slab, suflu sistolic de eiecție, evoluție mai moderată, prognostic favorabil);
3. Copil cu suflu sistolic (fără semne clinice majore în CoA largă);

Tratamentul:

- Se rezecă zona îngustată;
- Se efectuează anastomoza termino-terminală;
- Conservativ - tratamentul ICC și a HTA.

Stenoza pulmonară valvulară izolată

- Reprezintă 8-12% din MCC
- SP cu valva displastică este întâlnită la copii cu s-ul Noonan (40%).

Simptomatologie:

- Pacientul poate fi asimptomatic și doar la o SP critică apar semne clinice.
- În debit cardiac insuficient – dispnee de efort, oboseală.
- În SP strânse – sincope la efort.
- Suflu sistolic și accentul zg. II la AP.

Tratamentul:

- Valvulotomia chirurgicală – în SP critică.
- Valvuloplastia transluminală percutanată cu balon – metodă terapeutică de elecție.
- Tratamentul conservativ: în caz de IC este contraindicat tratamentul digitalo-diuretic, se practică valvuloplastia cu balon.

MCC cianogene

Tetralogia Fallot

- **Este o MCC cianogenă caracterizată prin:**
 - **SP și DSV prin care șuntul are o direcție dreapta – stînga;**
 - **Ao călare pe sept;**
 - **hipertrofia VD.**
- **Este cea mai frecventă MCC cianogenă, constituie 10% din MCC, 70% din cele cianogene, se asociază cu s-mul Down în 8% și cu s-mul Noonan în 1%.**

Tabloul clinic:

- **Este variabil, în funcție de vîrstă, gradul SP, de care depinde severitatea cianozei.**
- **Cianoza poate lipsi la naștere și niciodată TF nu evoluează cu ICC. Suflu sistolic gr. III-IV la bază, zg. II poate lipsi.**
- **Hipoxia cronică poate duce la apariția degetelor hipocratice, dificultăți de creștere, complicații.**

Tetralogia Fallot

- Crizele de rău hipoxic apar după activitatea fizică, caracterizată prin cianoză accentuată, tulburări respiratorii (tahipnee) și ale stării de conștiență. Se datoresc spasmului infundibular.
- Squatting, sau poziția pe vine, efectuată de preșcolar în mod intuitiv, scade debitul dreapta-sînga prin DSV și crește rezistența vasculară sistemică.

Children with Tetralogy of Fallot exhibit bluish skin during episodes of crying or feeding.

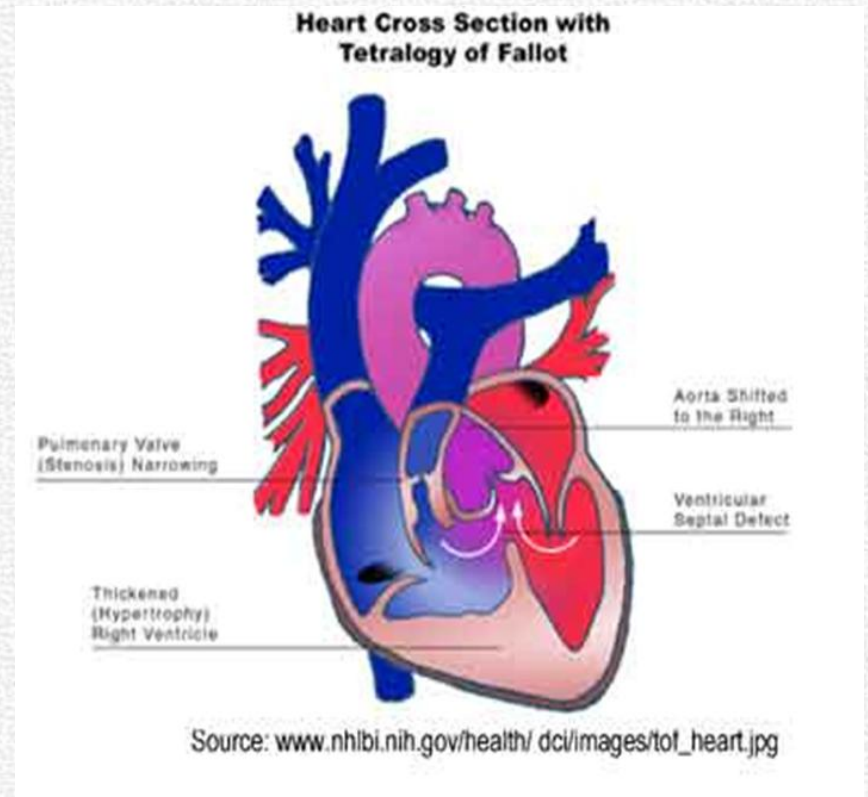


"Tet spell"

Tetralogia Fallot

Fiziopatologie:

- fluxul dreapta-stânga în relație cu gradul stenozei,
- rezistența vasculară sistemică,
- mărimea DSV și poziția aortei



Tetralogia Fallot

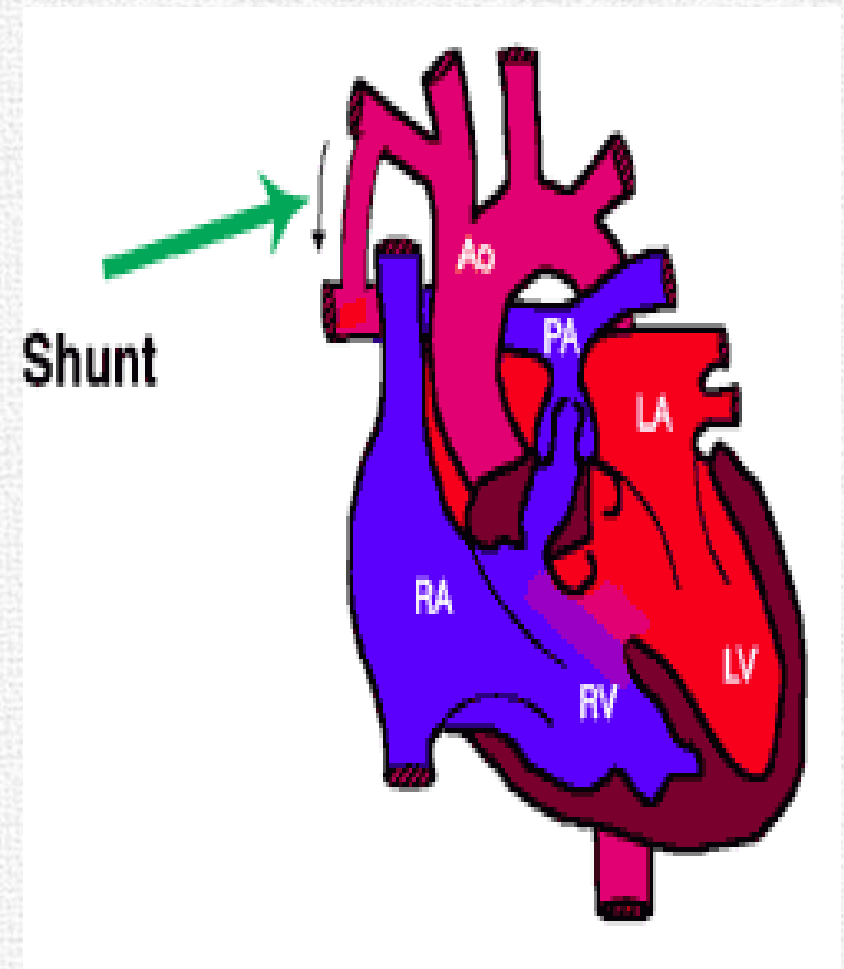
Tratamentul crizei hipoxice

- ☐ **O₂ terapie**
- ☐ **Pozitie genupectorală**
- ☐ **Sedare**
- ☐ **Beta blocant- Propranolol 0.01 mg/kg i.v. sau 3-5 mg/kg per os**
- ☐ **Corectia acidozei metabolice**
- ☐ **Corectia anemiei**
- ☐ **Anticonvulsivante**
- ☐ **Relaxare, IOT => chirurgie**

Tetralogia Fallot

Tratament chirurgical

- Tehnica paliativă
 - Șuntul sistemic - pulmonar și-a pierdut din interes la etapa actuală, doar în cazuri speciale.
- Corecție chirurgicală totală:
 - Corecția DSV cu patch
 - Lărgirea inelului v. pulmonare.



Alte MCC cianogene

- **S-mul de cord stîng hipoplastic (0.163/10000)**
- **Atrezia de AP (1%)**
- **Atrezia de tricuspida (1-3%)**
- **D - TVM (5-7%)**
- **DVPTA (1-2%)**

MCC ductal dependente



Circulație sistemică

- ☐ Sdr. de cord stg. hipoplazic
- ☐ Stenoza aortică critică
- ☐ Complex “Shone”
- ☐ Coarctatie de aorta
- ☐ Arc aortic intrerupt



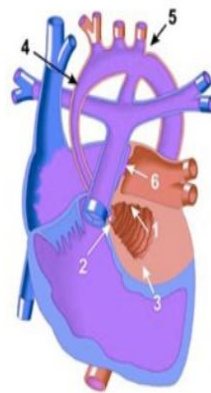
Circulație pulmonară

- ☐ Tetralogie Fallot cu atrezie de valva pulmonară
- ☐ Atrezie de valva pulmonară cu sept i/v intact
- ☐ Stenoza pulmonara critică
- ☐ Atrezie de tricuspida cu stenoza/atrezie de pulmonara
- ☐ Ventricul unic cu stenoza/atrezie de pulmonara
- ☐ Boala Ebstein forma severă
- ☐ TVM simpla

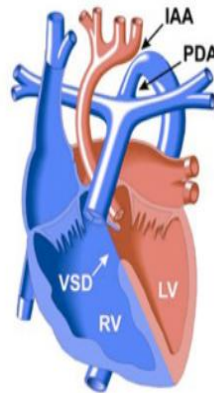
1. CAP

DUCTAL DEPENDENT LESIONS

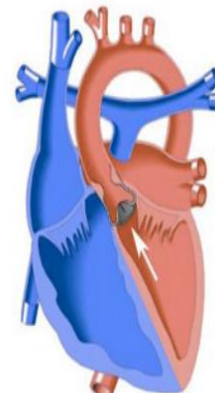
LEFT SIDED (BLOOD CAN'T GET TO BODY)



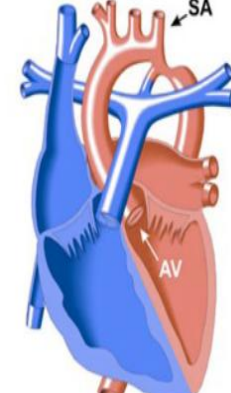
hypoplastic left heart



interrupted aortic arch



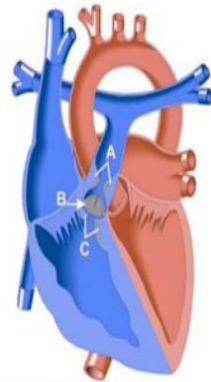
critical aortic stenosis



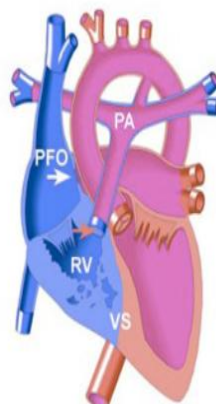
critical coarctation

=> **Şoc**

RIGHT SIDED (BLOOD CAN'T GET TO LUNGS)



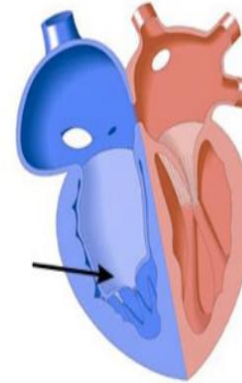
pulmonic stenosis



pulmonary atresia



tricuspid atresia



Ebstein's anomaly

=> **Cianoza**

+ **TVM**

2. FOP

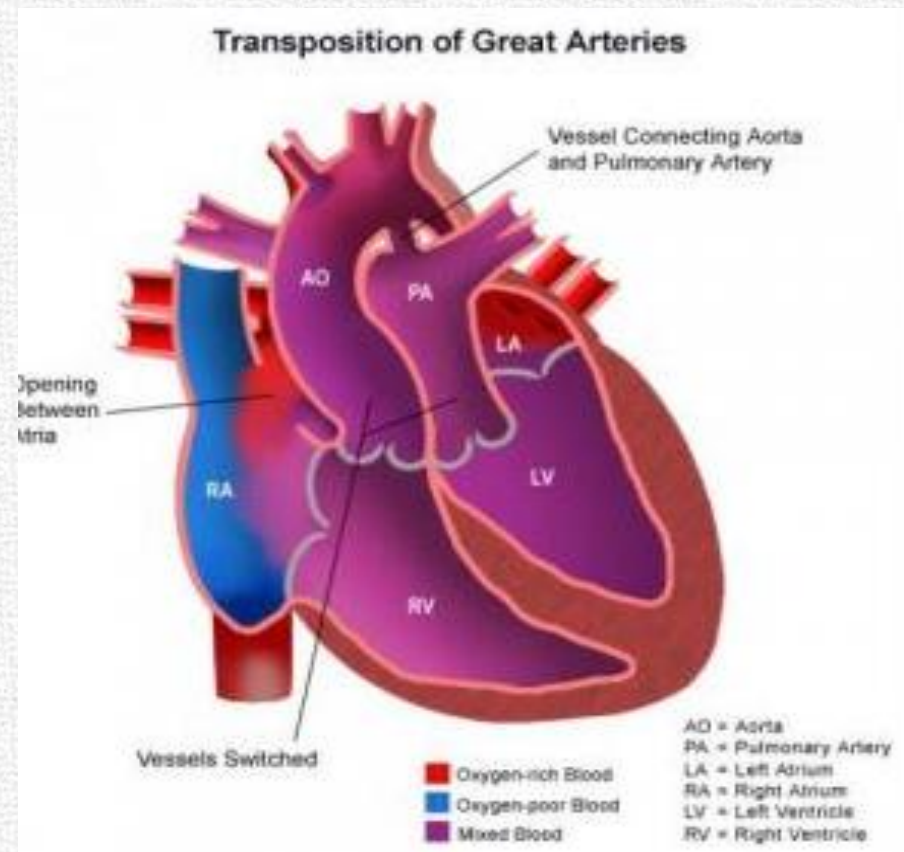
Transpoziția completă a vaselor mari

- **Reprezintă 5-7% din toate MCC;**
- **Predominanța sexului masculin (70%);**
- **Este evidentă clinic din I zi de viață;**
- **Este cea mai frecventă cauză de cianoză cardiacă la nou-născut;**
- **Suflu sistolic, insuficiență respiratorie majoră (tahipnee), IC, hipoxie cronică – factor de risc pentru enterocolita ulceronecrotică, accidente vasculare cerebrale precoce (hemipareză), retard mental, explicat de hipoxemia cronică severă.**

Transpoziția completă a vaselor mari

Tratament:

- **Perfuzie cu PGE1 (Prostin)** pentru menținerea CAP deschis, doza: 0,05 – 0,1 microgr/kg/min
- **Tratarea acidozei metabolice**
- **Monitorizare: AV, TA, FR, t°, etc.**



Atitudinea terapeutică

Cauze de detresa vitala neonatala	Tulburări metabolice	Atitudine terapeutică
1. Malformații congenitale cu flux sangvin sistemic dependent de canalul arterial: stenoză de Ao, coarctația de Ao, sindromul cordului stîng hipoplazic.	- hipoxie ($SaHbO_2 < 80\%$) - acidoză metabolică severă	⇒ Oxigenoterapie cu FiO_2 100% ⇒ Menținerea permeabilă a canalului arterial prin administrare de prostaglandine ⇒ Corectarea tulburărilor hemodinamice => Corectarea acidozei metabolice.

Atitudinea terapeutică

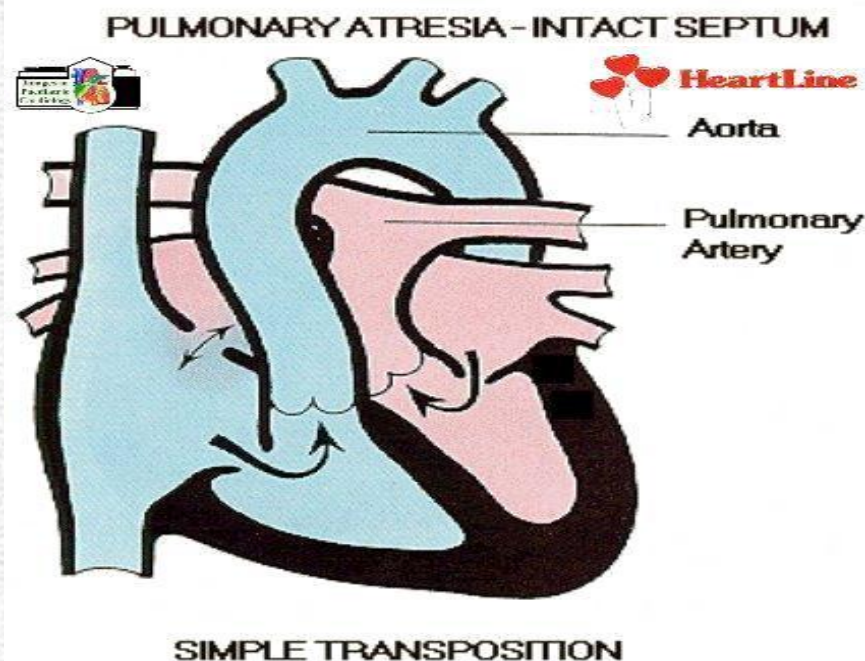
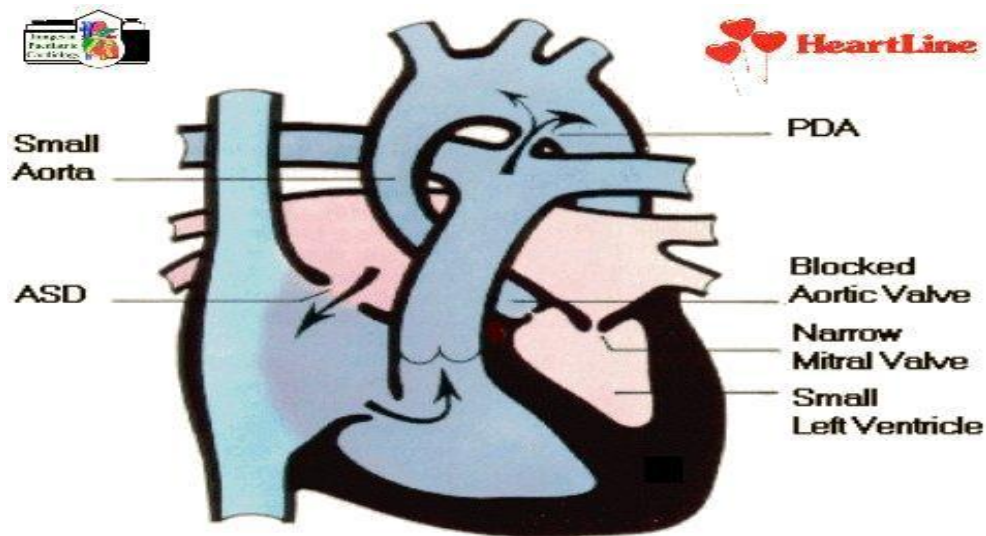
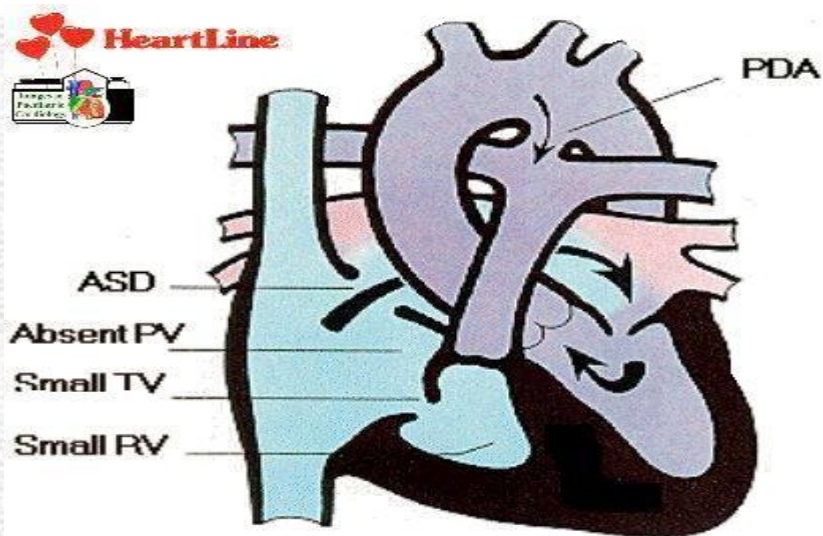
Cauze de detresa vitala neonatala	Tulburări metabolice	Atitudine terapeutică
2. Malformații cu flux pulmonar duct-dependente: stenoză de pulmonară, atrezie de pulmonară, cord drept hipoplazic, atrezie de tricuspidă.	- hipoxie cu hipoxemie severă	=> Menținerea deschisă a ductului arterial

Atitudinea terapeutică

Cauze de detresa vitala neonatala	Tulburări metabolice	Atitudine terapeutică
3.Malformații cardiace cu circulație paralelă: transpoziție completă de vase mari.	- hipoxie severă cu PO2 15-20 mmHg - hipercapnie - acidoză metabolică (prin scăderea fluxului pulmonar)	=> Menținerea canalului arterial => Chirurgie corectoare

Atitudinea terapeutică

Cauze de detresa vitala neonatala	Tulburări metabolice	Atitudine terapeutică
4. Malformații cu mixare completă a sângelui intracardiac: trunchi arterial comun, retur venos pulmonar total anormal, ventricul unic. .	- hipoxie - creșterea rezistențelor pulmonare	=> Hiperventilație



HYPOPLASTIC LEFT HEART

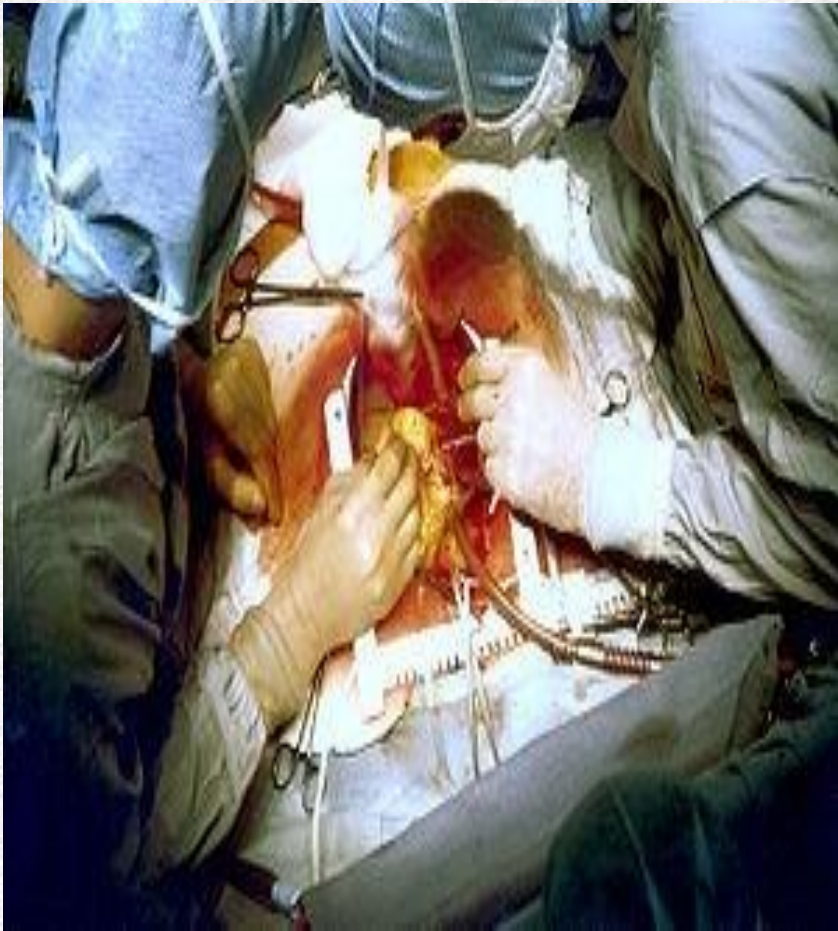
Circulație sistemică dependentă de canalul arterial:

- Stenoza aortică critică
- Coarctația de aortă
- Sindrom de cord stîng hipoplazic

Mixing!!!

Succese incontestabile în problema MCC!

**În prezent majoritatea MCC sunt diagnosticate și tratate
cu succes intervențional și chirurgical!**

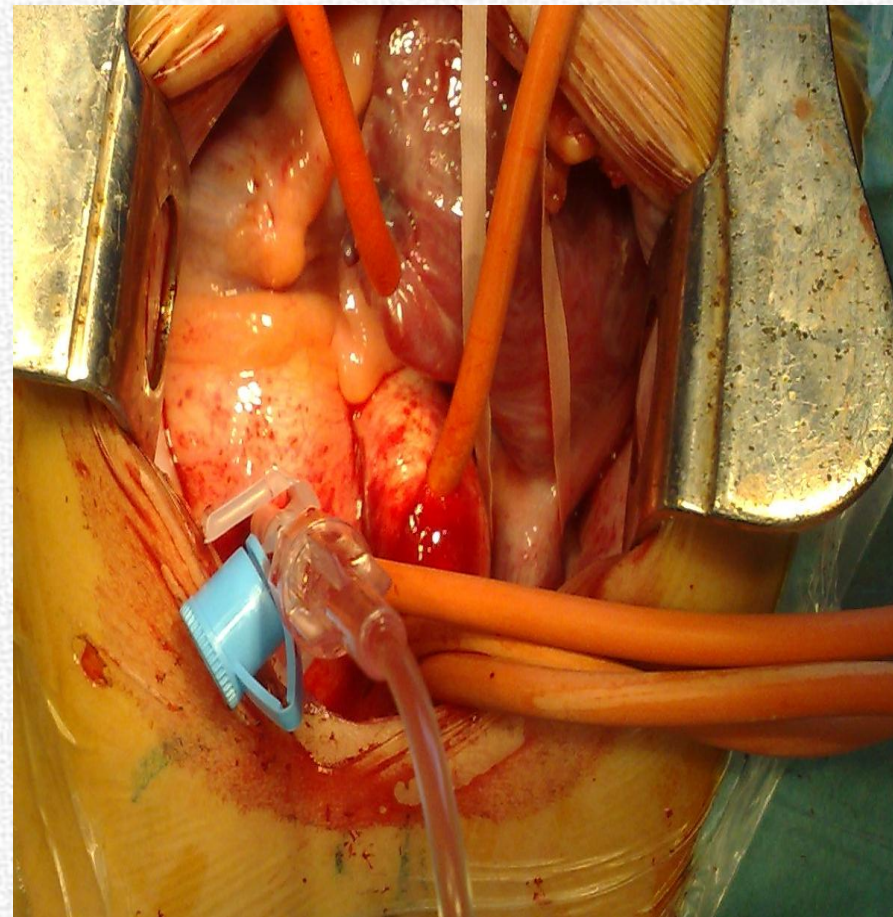
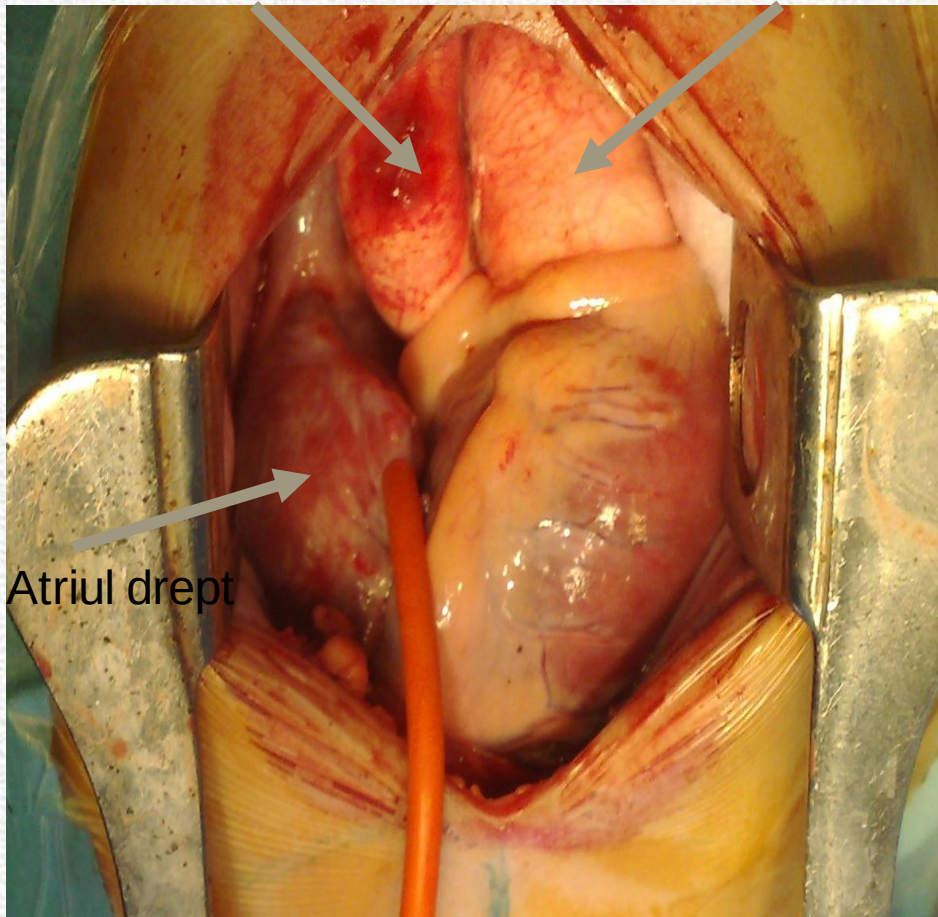


Caz clinic. Soluționarea cu succes a unui caz de arc Ao intrerupt, DSA, HTPA severă, copil 1,8 ani.

Aorta

Artera pulmonară

Atriul drept



Caracteristica pacienților inclusiv pediatrici, operați după vârstă, în secția MCC a SCR T. Moșneaga

Vîrsta bolnavilor (ani)		2014		2015		2016		2017	
<10 kg	< 3 luni	18	110	24	118	36	120	30	120
	3 - 6 luni	28		37		22		27	
	6 luni-1an	64		57		62		63	
1-5 ani		102		92		100		84	
5-10 ani		36		41		31		22	
10-18		22		21		32		29	
>18		90		80		91		96	
Total		360		352		374		380	

Perspective

- **Dezvoltarea** cardiochirurgiei nou-născutului în Republica Moldova;
- **Depistarea** cauzelor și prevenției MCC, implementarea terapiilor inovatoare, terapia genică;
- **Noi remedii** în tratamentul MCC cu DR (inclusiv de resincronizare electrică), HTP, metodelor electrofiziologice moderne de diagnostic și tratament a tulburărilor de ritm și de conducere;
- **Progresele c/chirurgiei** a condus la transferul multor MCC la copii în MCC ale adultului;

Perspective

- Un cardiolog pediatru trebuie să trateze **nu doar MCC** și să facă și un d-c EcoCG, atrioseptostomie, unele proceduri intervenționale;
- **Dezvoltarea** cardiologiei pediatrice intervenționale pentru diagnostic și tratament (cateterism cardiac, corecții valvulare și vasculare transcateter, a defectelor de sept cardiac, etc.);
- **Reducerea** morbidității și mortalității în intervențiile cardiace actuale ale MCC, creșterea securității pacientului și reducerea inegalităților în medicina cardiovasculară globală;

Perspective

- **Pregătirea specialiștilor** în domeniu în vederea ameliorării calității serviciilor de prevenție, diagnostic, tratament și control a maladiilor cardiovasculare la copii;
- **Pregătirea** pediatriilor cu **preocupare de cardiologie;**
- Efectuarea screeningului neonatal prin utilizarea **pulsoximetriei.**
- **Realizarea** unor ghiduri de practică pentru principalele maladii cardiovasculare la copii, MCC;
- **Implementarea Registrelor Naționale** al MCC;

Supravegherea copilului cu MCC la domiciliu

- **Nou-născutul cu patologie cardiacă are risc crescut de dezvoltare antropometrică deficitară în primii ani de viață;**
- **Este necesară supravegherea epidemiologică riguroasă pentru a evita apariția infecțiilor respiratorii care pot agrava boala cardiacă;**
- **Este important instruirea mamei în vederea solicitării consultului medical de urgență în cazul apariției semnelor de decompensare cardiacă (cianoză, polipnee, edeme, refuzul alimentației, transpirații, etc.);**

Supravegherea copilului cu MCC la domiciliu

- **Profilaxia endocarditei bacteriene pre- și postoperator;**
- **Activitatea fizică va fi limitată numai în MCC severe, cu șunt important;**
- **Vaccinările, intervențiile stomatologice și ORL nu sunt contraindicate;**
- **Este necesar supravegherea de către medicul de familie și specialistul cardiolog pediatru.**

Concluzii

- **Recunoașterea precoce și corectă a MCC este esențială pentru tratamentul imediat al nou-născuților cu MCC severe;**
- **Nașterea acestora va avea loc în centre de terapie intensivă terțiare cu experiență în managementul pre - și postoperator al MCC, cu servicii disponibile de cardiologie și chirurgie cardiacă neonatală;**
- **Abordarea multidisciplinară a acestei patologii (obstetrician, neonatolog, urgentist, cardiolog pediatru, chirurg cardiac) este necesară pentru optimizarea evoluției și prognosticul nou-născuților cu MCC.**



Vă mulțumesc pentru atenție !!!