

CZU: 618.33-073.43:616.12-007-053.1



MALFORMAȚIILE CONOTRUNCALE FETALE. DIAGNOSTIC PRENATAL ȘI CONDUITĂ OBSTETRICALĂ. EXPERIENȚA UNUI SINGUR CENTRU DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Gheorghe Iliev^{1}, Daniela Scripcaru², Vlad Gorduza³, Violeta Martiniuc⁴*

¹Centrul Medical Dr. Gh. Iliev, Iași, România, doctor în științe medicale

²Laboratorul de Anatomie Patologică, SCOG „Cuza Vodă”, Iași, România, doctor în științe medicale

³Disciplina de Genetică Medicală, UMF „Gr.T. Popa”, Iași, România, doctor în științe medicale, profesor doctor universitar

⁴Laboratorul de Genetică, SCOG „Cuza Vodă”, Iași, România, biolog

Cuvinte-cheie: malformații cardiace congenitale, malformații conotruncale, ecocardiografie fetală, diagnostic prenatal, evoluție

Introducere

Malformațiile conotruncale (MCT) se caracterizează prin anomalii ale căilor de ejecție ale cordului și sunt cauzate de dezvoltarea aberantă a regiunii conotruncale a inimii embrionare. Diagnosticul prenatal al MCT optimizează îngrijirea obstetricală și neonatală.

Scopul

Evaluarea acurateții diagnosticului prenatal al MCT, al malformațiilor cardiace și al extracardiace asociate și stabilirea prognosticului perinatal.

Materiale și metode

Studiul este unul retrospectiv și a inclus perioada 01.05.2007-30.11.2023. Pentru morfologia și ecocardiografia fetale au fost folosite ecografele HITACHI-ALOKA, modelele F37 și Arietta 70. Examinarea cardiacă fetală a fost realizată conform unui protocol extins de ecocardiografie. Au fost incluse în studiu cazurile cu transpoziție de vase mari (TVM), TVM corectată congenital (TVMcc), tetralogie Fallot (TF), ventricul drept cu dubla ejecție (VDDE), atrezie pulmonară asociată cu defect septal ventricular (AP+DSV) și trunchi arterial

comun (TAC). Pentru căile de ejecție a fost calculat scorul Z. Reconfirmarea diagnosticului de MCT s-a făcut prin ecocardiografie prenatală/postnatală efectuată de cardiologi pediatri, prin necropsie în cazurile de avort terapeutic (AT) sau deces neonatal (DN). De asemenea, s-a efectuat diagnosticul genetic prenatal (DGP) pentru aneuploidii și microdeleții 22q11. Intervențiile chirurgicale s-au realizat în centrele specializate din țară sau din străinătate. Informațiile despre evoluția cazurilor au fost obținute din scrisorile medicale la externare.

Rezultate

Am diagnosticat 68 de cazuri cu MCT. Din studiu au fost excluse 11 cazuri care nu au fost urmărite ulterior. Astfel, 57 de cazuri rămase în studiu au fost reprezentate după cum urmează: 16 cazuri cu TVM (din care 10 cazuri au avut asociat DSV), 1 caz cu TVMcc (asociat DSV), 15 cazuri cu TF (3 cazuri au avut asociat sindromul absenței valvei pulmonare), 16 cazuri cu VDDE, 1 caz cu AP+DSV și 8 cazuri cu TAC. Diagnosticul prenatal de MCT a fost corect în 53/57 (93,0%) cazuri, corect, dar incomplet în 3/57 (5,3%) cazuri și incorect în 1/57 (1,7%) cazuri. Malformațiile asociate intracardiace au fost prezente în 63,1% din cazuri, iar cele extracardiace în 33,3% din cazuri. Diagnosticul genetic prenatal a fost efectuat în 8/57 (14,0%) cazuri, identificându-se 5/8 (62,5%) cazuri cu anomalii cromozomiale, dintre care 2 cazuri cu trisomia 13, 2 cazuri cu trisomia 9 și un caz cu două microduplicații (16p12.1p11.2 și 19q1213.43). În ceea ce privește evoluția cazurilor, s-au efectuat 22/57 (38,6%) de avorturi terapeutice, iar în 3/35 cazuri (8,6%) s-a constatat decesul fetal *in utero*. Din cei 32 de nou-născuți (n-n), 5 (15,6%) au decedat înainte de intervenția chirurgicală. Au fost operați 23/27 (85,2%) de n-n, iar 3 pacienți sunt în așteptarea intervenției chirurgicale. S-a înregistrat un deces postoperator în 1/23 (4,3%) cazuri. Mortalitatea neonatală globală a constituit 18,7% (6/32), iar în două cazuri s-a înregistrat deces infantil (ambele cazuri neoperate).

Concluzii

Malformațiile conotruncale pot fi diagnosticate ecografic prenatal cu un grad de precizie ridicat. În cadrul studiului nostru, am obținut o acuratețe de 93,0% în diagnosticul prenatal al MCT. Cu toate acestea, în unele cazuri, definirea relației spațiale a căilor de ejecție poate fi dificilă, în special când este prezent și defectul septal ventricular. Prognosticul perinatal în cazurile cu MCT este rezervat și este determinat de complexitatea malformațiilor cardiace, precum și de prezența altor malformații extracardiace și anomalii cromozomiale. Am constatat o rată a deceselor perinatale de 54,4%, inclusiv cazurile care au implicat avorturi terapeutice. MCT simple, care de obicei ajung la termen, au un prognostic mai bun. Astfel, am constatat un deces neonatal global de 18,7%. Diagnosticul prenatal al MCT poate îmbunătăți prognosticul postnatal al nou-născuților printr-o mai bună consiliere prenatală a cuplurilor. Abordarea pluridisciplinară a cazurilor cu MCT, implicând obstetricieni, neonatologi, cardiologi pediatri, geneticieni, cardiochirurghi, este esențială pentru stabilirea unui diagnostic prenatal precis și pentru îmbunătățirea conduitei perinatale.