

AORTOPATII CONGENITALE LA COPII ÎN ASOCIERE CU UNELE SINDROAME GENETICE

Palega Daniela, Palii Ina, Pîrțu Lucia

Introducere. Estimarea factorilor de risc și a particularităților clinico-evolutive și paraclinice ale AoC la copii în asociere cu unele sindroame genetice cu scop de a elabora un algoritm de diagnostic precoce și tratament oportun.

Cuvinte Cheie. Aortopatii congenitale, sindrom genetic, management.

Materiale și Metode.

Se prezintă un studiu clinic randomizat retro- și prospectiv a 27 de pacienți cu vârsta cuprinsă între 7 și 18 ani, internați în perioada 2017-2019 în secția de Cardiologie a Institutului Mamei și Copilului.

Toți pacienții sunt diagnosticați cu aortopatii congenitale: CAo, SAo sau VAB, dar la baza eșantionării este prezența unui sindrom genetic: s.Marfan, s.Halt-Oram, s.Enhler-Danlos.

Primul lot l-au constituit 20 de pacienții non-sindromali cu AoC iar al doilea lot 7 pacienții sindromali cu AoC.

S-au evaluat conform unei anchete special elaborate 162 de parametr, iar toate datele obținute au fost introduse într-un sistem Excel și prelucrate statistic prin SPSS (Statistical Package for the Social Science) versiunea 20.

S-au determinat mediile aritmetice (M), erorile medii ale mediilor aritmetice (m), diferența statistică (p). Se vor elucida doar indicatorii statistic semnificativi.

Rezultate		Lotul I	Lotul II	Diferența statistică
<i>Date furnizate din anamneza nașterii</i>	Vârsta mamei	23,85±0,91 ani	30,29±1,73 ani	p<0,01
	Vârsta tatălui	28,00±1,03 ani	32,14±1,68 ani	p<0,05
	Scorul Apgar 1	8,55±0,11 puncte	7,71±0,18 puncte	p<0,001
	Scorul Apgar 2	9,10±0,12 puncte	8,92±0,18 puncte	p<0,001
<i>Date furnizate din anamneza privind evoluția bolii</i>	Malformațiile altor sisteme	5% de cazuri	85,7% de cazuri	p<0,001
	Tulburări de creștere la debut	15% de cazuri	85,7% de cazuri	p<0,01
	Deformarea cutiei toracice	0% de cazuri	71,4% de cazuri	p<0,001
	Tulburări de vedere	0% de cazuri	71,4% de cazuri	p<0,001
	Prezența stigmatelor disemбриogenezei	0% de cazuri	71,4% de cazuri	p<0,001
<i>Date furnizate de investigațiile clinice și paraclinice</i>	Prezența IC	50% de cazuri	85,71 % de cazuri	p<0,001
	FCC	59,75±5,39 b/min	77,14±2,14 b/min	p<0,01
	SaO2	97,75±0,19 %	96,43±0,43 %	p<0,01
	Diametrul arcului aortic	14,17±0,45 mm	15,24±0,19 mm	p<0,05

Concluzii. Asocierea unor sindroame genetice la copiii cu aortopatii congenitale este o povară majoră pentru domeniul asistenței medicale și necesită cercetare și implicare interdisciplinară continuă pentru optimizarea managementului acestor pacienți, având în vedere că în lotul de studiu cu copii sindromali s-a demonstrat o situație mai precară comparativ cu pacienții fără sindrom genetic asociat în ceea ce vizează factorii de risc, tabloul clinic și paraclinic, dar și particularitățile de tratament în baza cărora concluzionăm că atât copii cu AoC, cât și cei cu AoC și sindrom genetic asociat, necesită abordare terapeutică sau chirurgicală/intervențională individualizată în dependență de starea generală și alte patologii concomitente, fiind imposibilă crearea unui algoritm similar de tratament pentru cele două loturi.