

Natalia Gavriluc¹, Ina Palii^{1,2}, Anca Sglimbea³, Anatol Ciubotaru⁴, Anatolie Caraman²
SUBSTRATUL GENETIC ÎN AORTOPATIILE CONGENITALE LA COPII

¹Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie "Nicolae Testemițanu",

Departamentul Pediatrie

²IMSP Institutul Mamei și Copilului

³Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și Transplant Târgu Mureș (România)

⁴IMSP Spitalul Clinic Republican „Timofei Moșneaga”

Cuvinte cheie: aortopatii congenitale, copii, sindroame genetice.

Introducere. Aortopatiile congenitale (AoC) ocupă un loc important în patologia cardiovasculară la populația pediatrică care decurg fevent asimptomatic și pot fi o cauză a complicațiilor de tip anevrism, dilatare, disecție, ruptură de aortă, complicații în cele mai frecvente cazuri fatale. În ultimul deceniu au fost descoperite defecte genetice care stau la baza afecțiunilor aortice ducând la constituirea grupurilor moleculare omogene de anevrisme și disecții aortice toracice. Obiectivul studiului a fost orientat spre morfometria aortei la acești pacienți prin intermediul ecocardiografiei Doppler color și calcularea scorurilor Z.

Material și metode. Au fost selectați 71 de copii cu AoC, (52 băieți și 19 fete) confirmate ecocardiografic. Vârsta medie a constituit $9,26 \pm 1,7$ ani. Mediu de proveniență: urban – 15,6%, rural - 84,4%. Din totalul de pacienți cu AoC – 5% au fost însoțite de un sindrom genetic confirmat.

Rezultate și discuții: Eșantionul studiului a fost repartizat în două loturi conform datelor ecocardiografice a diametrelor aortice raportate la suprafața corporală. (scorurile Z după Detroit). Primul lot l-au constituit copiii cu AoC cu potențial de dezvoltare a unei complicații de tip: anevrism, dilatare, disecție, ruptură de aortă, iar al doilea lot – copiii cu AoC fără complicații. Din cele 5% de pacienți cu sindroame genetice ce implică afectarea aortei cea mai mare rată ocupă sindromul Marfan apoi Turner după care Ehlers-Danlos, Holt-Oram. Riscul de a dezvolta o complicație în cadrul unei AoC l-au avut 42,3% din subiecții cercetați, sindroamele genetice încadrându-se în acest lot.

Concluzii: AoC ocupă un loc de frunte în rândul MCC la copiii care necesită o abordare medicală complexă și oportună pentru îmbunătățirea calității vieții. Copiii cu patologie aortică necesită urmărire pe toată durata vieții, indiferent de strategia inițială de tratament (medical, intervențional sau chirurgical). Această urmărire constă în evaluare clinico-paraclinică, reevaluarea terapiei medicamentoase și obiectivelor tratamentului, esențială fiind imagistica aortei. Conform ghidului Societății Europene cu privire la diagnosticul și tratamentul bolilor de aorta – 2014 recomandabilă este efectuarea testelor genetice la acești copii.

GENETIC SUBSTRATE IN CONGENITAL AORTOPATHIES IN CHILDREN

Keywords: congenital aortopathies, children, genetic syndromes.

Introduction. Congenital aortic aneurysms (AoC) occupy an important place in cardiovascular pathology in the pediatric population, frequently occur asymptotically and may be a cause of complications such as aneurysm, dilation, dissection, aortic rupture, complications in the most fatal cases. In the last decade, have been discovered genetic defects that underlie aortic disorders, leading to the formation of homogeneous molecular clusters of aneurysms and thoracic aortic dissections. The objective of the study was directed to the morphometry of the aorta in these patients by Echo-CG doppler color and calculating the Z scores.

Material and methods. 71 children with AoC were selected, (52 boys and 19 girls) confirmed by echocardiography. The mean age was 9.26 ± 1.7 years. Environment: urban - 15.6%, rural - 84.4%. Of the total patients with AoC -5%, they were accompanied by a confirmed genetic syndrome.

Results and Discussion: The study sample was divided into two groups according to the echocardiographic data of the aortic diameters reported on the body surface of children with AoC (Z scores after Detroit). The first batch was made up of children with AoC with the potential to develop a complications like: aneurysm, dilation, dissection, aortic rupture; and the second group of children with AoC without complications. Of the 5% of patients with genetic syndromes involving aorta affections, the highest rate is Marfan syndrome then Turner, after which Ehlers-Danlos, Holt-Oram. The risk of developing a complication within an AOC was 42.3% of the investigated subjects, genetic syndromes falling into this batch.

Conclusions: AoC is at the forefront of MCC in children requiring a complex and timely medical approach to improving quality of life. Children with aortic pathology require lifelong follow-up, regardless of the initial treatment strategy (medical, interventional or surgical). This follow-up consists of clinical-paraclinical assessment, re-evaluation of drug therapies and treatment objectives, essential being aortic imaging. According to the European Society's Guideline on the Diagnosis and Treatment of Aortic Disease-2014, genetic testing is recommended.