

Kongenitális szívhibák incidenciája a közép-romániai fejlesztési régióban

Koncsag-Szász Előd¹, Togănel Rodica², Borka-Balás Réka³, Blesneac Cristina¹, Făgărășan Amalia², Pașc Sorina⁴, Gozar Liliana⁴, Muntean Iolanda², Șuteu Carmen¹

¹Maros Megyei Sürgősségi Kórház, ²Marosvásárhelyi Orvosi és Gyógyszerészeti Egyetem, ³Pharmaquest Klinikai Központ, Marosvásárhely,

⁴Marosvásárhelyi Transzplantációs és Kardiológiai Intézet, Gyermekkardiológiai Klinika

Incidența malformațiilor cardiace congenitale în Euroregiunea Centru din România

Scopul studiului: Malformațiile cardiace congenitale (MCC) au o incidență internațională de 8/1000 nou-născuți vii. În România nu există un Registru Național al MCC. Proiectul de cercetare cu acronimul „MAMI”, în cadrul Programului 4 „Parteneriate în domeniile prioritare” a permis crearea unui astfel de registru, incluzând județele din Euroregiunea 7 Centru. Material și metodă: Luarea în evidență a copiilor diagnosticați cu MCC care provin din județele Alba, Brașov, Covasna, Harghita, Mureș, Sibiu și includerea lor în Registru. Prelucrarea statistică se face utilizând SPSS software. Rezultate: Numărul copiilor din registru este de 2439: 2,2% - Alba, 10,8% - Brașov, 6,8% - Covasna, 17,3% - Harghita, 5,7% - Mureș, 5,9% - Sibiu. Cele mai frecvente MCC - defectul septal atrial (34,77%), defectul septal ventricular (15,72%), canalul arterial persistent (7,62%). Concluzii: Datele statistice obținute arată că incidența MCC în județul Mureș este de 9/1000 la nou-născuții vii.

Cuvinte cheie: malformații cardiace, registru.

The incidence of congenital heart disease in the Euroregional Center from Romania

Aim of study: Congenital heart disease (CHD) has an incidence of 8/1000 live births. In Romania, there is no National Register of CHD. The research project “MAMI”, in Program 4 of The National Center of Programs Management, had the initiative for starting a Register, including the counties from the Euroregional Center. Material and method: the children diagnosed with CHD have been included into the Register from the following counties: Alba, Brașov, Covasna, Harghita, Mureș, Sibiu. Statistics are kept by using the SPSS software. Results: the number of patients in the Register is 2439: 2,1% - Alba, 10,8% - Brașov, 6,8% - Covasna, 17,3% - Harghita, 5,7% - Mureș, 5,9% - Sibiu. The most frequently encountered CHD: atrial septal defect (34,77%), ventricular septal defect (15,72%), patent ductus arteriosus (7,62%). Conclusion: the incidence of congenital heart disease in Mureș county is 9/1000 live births.

Key words: heart defects, register

Orvostudományi Értesítő, 2010, 83 (2): 118-121

www.orvtudert.ro

A kongenitális szívhibák (CHD) a születéskor jelentkező leggyakoribb anomáliák közé tartoznak, az újszülöttkori halandóság egyharmadáért felelősek [5, 6, 7].

A patológia jelentősége miatt számos fejlett és fejlődő országban felmérték a CHD incidenciáját [8, 9, 12], ennek értéke változó, 5-13/1000 élveszülés intervallumra tehető [1, 3, 4]. Jelenleg a CHD romániai incidenciája nem ismert, holott ez az adat kulcsfontosságú lenne a megfelelő regionális és országos egészségügyi stratégia, illetve hatékony prevenció program kidolgozásában, amely a hazai gyermekkardiológia fejlődését, ugyanakkor a CHD-val járó morbiditás és mortalitás csökkenését eredményezné, alapul szolgálhatna a prospektív klinikai és epidemiológiai vizsgálatokhoz. E szakterületen reális igény mutatkozik a megfelelő korai diagnózist és kezelést biztosító központok létrehozására. Jelenleg csak kis számú gyermekkardiológiára és gyermekszívsebészetre specializálódott központ létezik.

Jelen tanulmány célkitűzése a „MAMI” kutatási projekt (CNMP, Programul 4) keretén belül létrehozott „Veszületett szívhibás gyermekek regionális regisztere” alapján felmérni a CHD incidenciáját a fent említett régióra vonatkozóan, amely a 7-es közép eurorégiót jelenti.

Dr. Rodica Togănel

Institutul de Boli Cardiovasculare și Transplant, Clinica Cardiologie III – Copii

Marosvásárhely - Târgu Mureș, Gh. Marinescu 50

E-mail: rodicatoganel@yahoo.com

Anyag és módszer

Első lépésként létre kellett hoznunk a közép-romániai fejlesztési régióra kiterjedő CHD regisztert, ez 2007 októberében kezdődött. A betegek felvételi kritériumai: 0-18 éves életkor, kongenitális szívhiba diagnózis, lakhely Fehér, Brassó, Kovászna, Harghita, Maros vagy Szeben megyékben, a szülők írásos beleegyezése az adatfeldolgozáshoz. A diagnózis megállapítása és az adatfelvétel a marosvásárhelyi 3-as számú Gyermekkardiológia Klinikán, illetve a környező megyék gyermekkardiológus szakorvosainál történt szívultrahangos kivizsgálást követően. A betegek regiszterlapjait a kezelőorvosok töltötték ki, az így kapott adatokat egy orvosi statisztikában specializált és a szívmalformációk patológiájában jártas személy periódikusan összesítette és frissítette az adatbázist.

A betegek a regiszterbe bekerülhettek a diagnózis pillanatában vagy az időszakos ellenőrzések vagy a sebészeti beavatkozás pillanatában. Így vannak olyan betegek akiket jóval a regiszterbe való bekerülés előtt diagnosztizáltak és retrospektív módon kerültek a regiszterbe, figyelembe véve, hogy a bekerülés pillanatában életkoruk ne haladjon meg a 18 évet.

Microsoft Access adatbázis-kezelő szoftver felhasználásával olyan beviteli felületet alakítottunk ki, amely időben jelentősen lerövidíti az adatrögzítést, ugyanakkor automatikus szűrési és adatfeldolgozási egységekkel is

rendelkezik. A következő adatszoportokat rögzítettük: diagnózis(ok), kockázati tényezők, társult betegségek, prenatális diagnózis, kezelés, életkor a diagnózis pillanatában. A részletes statisztikai feldolgozás SPSS szoftver felhasználásával történt.

A regiszterbe bejegyzett CHD betegek száma 2439, akik 1992-2010 periódusban a 3-as Gyermekkardiológiai Klinikán jelentkeztek diagnózis felállítása vagy időszakos kardiológiai ellenőrzés céljából.

Az összegyűjtött változók a következők voltak: demográfiai adatok (életkor, nem), lakhely (falu, város), szociális/gazdasági tényezők, szülők iskolázottsága, a CHD típusa, prenatális diagnózis céljából elvégzett kivizsgálások (genetikai vizsgálat, amniocentézis, fetális echokardiográfia).

Eredmények

A jelen pillanatban a regiszterbe bejegyzett CHD betegek száma 2439, közülük 2,2% Fehér, 10,8% Brassó, 6,8% Kovászna, 17,3% Hargita, 57% Maros, 5,9% Szeben megyei (1. táblázat). 55,31% városi, 44,68% falusi származású. 52% nő-, 48% hímnemű. Összességében a leggyakoribb CHD a pitvari szeptumdefektus (34,77%) (2. táblázat), ezt követi a kamrai szeptumdefektus (15,72%), majd a ductus arteriosus persistens (7,62%). Más CHD-k, mint a Fallot-tetralógia, az aorta koarktáció, atrioventrikuláris szeptumdefektus, nagy ér transzpozíció, double outlet jobb kamra, pulmonáris atrézia előfordulási aránya kisebb.

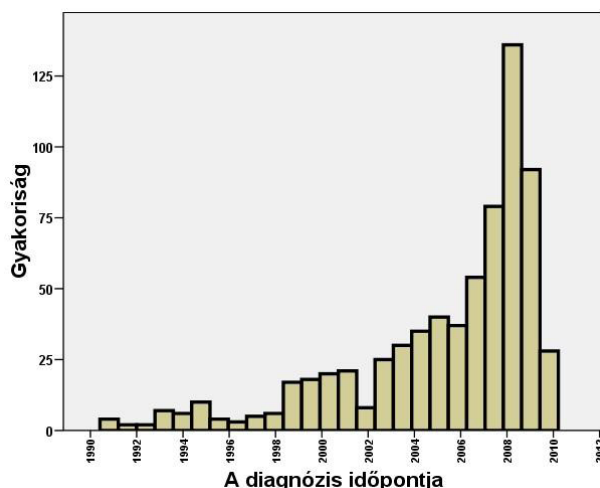
A regiszterbe bevezetett adatok statisztikai feldolgozása adatokat szolgáltat a gyermekkardiológia (1. ábra) és a gyermekszívsebészet fejlődésére (2. ábra) vonatkozóan, illetve lehetővé teszi a társult betegségek (3. táblázat) és genetikai elváltozások és szindrómák gyakoriságának (4. és 5. táblázat) meghatározását.

1. táblázat. A CHD betegek megyék szerinti megoszlása

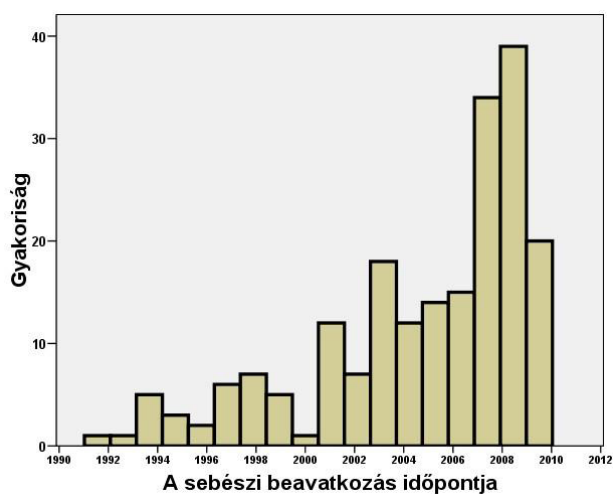
Megyék	Gyakoriság	Százalék
Brassó	263	10,78%
Fehér	53	2,17%
Hargita	410	16,81%
Kovászna	159	6,52%
Maros	1 410	57,81%
Szeben	144	5,90%
Összesen	2 439	100,00%

2. táblázat. A CHD fődiagnózisok gyakorisága

CHD	Gyakoriság	Százalék
Pitvari szeptumdefektus	859	35,22%
Kamrai sövényhiány	381	15,62%
Mitralis prolapsus	217	8,90%
Nyitott ductus arteriosus	186	7,63%
Malformált aortabillentyű	174	7,13%
Fallot-tetralógia	88	3,61%
Atrioventricularis szeptumdefektus	61	2,50%
Nagyartériák transzpozíciója	43	1,76%
Coarctatio aortae	37	1,52%
Kettős kiáramlású jobb kamra	21	0,86%
Egyéb	127	5,21%
Összesen	2 439	100,00%



1. ábra. Diagnózis pillanatának hisztogramja



2. ábra. A sebészi beavatkozás dátumának hisztogramja

3. táblázat. Társult patológiák gyakorisága

Társult patológia	Gyakoriság	Százalék
Neuropszichés zavarok	74	35,58%
Gyarapodási képtelenség	23	11,06%
Ritmuszavarok	20	9,62%
Vérszegénység	18	8,65%
Rekurrens fertőzések	17	8,17%
Atópia	10	4,81%
Szívelégtelenség	9	4,33%
Urogenitális megbetegedések	9	4,33%
Endokrinológiai megbetegedések	9	4,33%
Malignus folyamatok	5	2,40%
Egyéb	14	6,73%
Részösszeg	208	35,80%
Társult patológia nélküli	373	64,20%
Érvényes részösszeg	581	23,82%
Nincs adat	1858	76,18%
Összesen	2439	100,00%

4. táblázat. Társult genetikai szindrómák

Genetikai szindrómák	Gyakoriság	Százalék
Down-kór	43	69,35%
Nem meghatározott genetikai szdr.	11	17,74%
Egyéb*	8	12,90%
Részösszeg	62	11,50%
Genetikai szindróma nélkül	477	88,50%
Érvényes részösszeg	539	22,10%
Nincs adat	1900	77,90%
Összesen	2439	100,00%

* Holt Oram, Marfan, Turner, Klippel Feil szindróma, 18-as és 8-as triszómia, 49xxx kariotípus.

Megbeszélés

A CHD Maros megyei magas incidencia magyarázata lehet az is, hogy a lakosság gyermekkardiológiai szakellátáshoz való hozzáférhetősége nagyobb azáltal, hogy Marosvásárhelyen létezik egy CHD korai diagnózisára és kezelésére szakosodott gyermekkardiológiai központ, ezért a Maros megyei incidencia tükrözheti a CHD országos incidenciáját.

Következtetések

Maros megyében a CHD újszülöttkori incidenciája 9/1000 élve születés, a teljes beteganyagban (0-18 év) mért CHD prevalencia értéke pedig 2,5%. A leggyakrabban előforduló CHD a pitvari szeptumdefektus. Nincs szigni-

5. táblázat. Társult malformációk szerinti megoszlás

Malformációk	Gyakoriság	Százalék
Craniofaciális dysmorfhiák	10	27,03%
Urogenitális malformációk	9	24,32%
KIR malformációk	8	21,62%
Végtag malformációk	6	16,22%
Hemangiómák	5	13,51%
Egyéb	13	35,14%
Részösszeg	37	6,84%
Társult malformációk nélkül	504	93,16%
Érvényes részösszeg	541	22,18%
Nincs adat	1898	77,82%
Összesen	2439	100,00%

fikáns különbség a CHD incidenciájában nemekre vonatkozóan.

A regiszter segítené a CHD betegeket a korai dignózis felállítása ill. a megfelelő kezelés bevezetése révén, ugyanakkor a CHD betegek családjait is a genetikai tanácsadás révén figyelembe véve, hogy a CHD rekurenciája 5-10% lehet ezen családokban, sőt az autoszomális domináns öröklődésű CHD-k esetén akár 50% is [2, 10, 11].

Létrejött egy olyan, romániai szinten első regionális regiszter, amely – a jövőben jobb együttműködéssel az egész országra kiterjesztve – alapját képezheti a veleszületett szívbetegségek országos regiszterének, amely majd lehetővé teszi a veleszületett szívhibák regionális, ill. országos incidenciájának pontosabb felbecsülését; felhasználható kutatási célokra, a regionális és megyei kórházak szintjén elősegítheti az egészségügyi ellátás optimálisabb stratégiájának kidolgozását, ami a CHD betegek életkilátásának és életminőségének javítását szolgálja

A dolgozat a MAMI no. 41-042/2007 kutatási projekt keretében készült, melyet a Román Tanügyi Kutatási és Ifjúsági Minisztérium támogat.

Irodalom

1. Billett J., Majeed A., Gatzoulis M. et al. – *Trends in hospital admissions, in hospital case fatality and population mortality from congenital heart disease in England, 1994 to 2004*, Heart, 2008, 94: 342-348.
2. Boughman J.A., Berg K.A., Astemborski J.A. et al. – *Familial risks of congenital heart defect assessed in a population-based epidemiologic study*, Am J Med Genet, 1987, 26: 839-849.
3. Christianson A., Howson C.P., Modell B. – *Global Report on Birth Defects: The Hidden Toll of Dying and Disabled Children*. White Plains, NY: March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006.
4. EUROCAT 1980-2005 – *Prevalence data tables* (UK EUROCAT Central Registry). Available at: <http://www.eurocat.ulster>.

- ac.uk/. Accessed Mar. 7, 2008.
5. Hills C.B., Pyles L.A., Larson E.V. et al – *Fifteen year experience from a multicenter pediatric cardiology consortium*, *Circulation*, 1999, 100: 1-96.
 6. Jenkins K.J., Gauvreau K., Newburger J.W. – *Consensus-based method for risk adjustment for congenital heart surgery*, *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2002, 123:110-118.
 7. Mitchell S.C., Korones S.B., Berendes H.W. – *Congenital heart disease in 56, 109 births: incidence and natural history*, *Circulation*, 1971, 43:323-332.
 8. Moller J.H., Borbas C. – *The pediatric cardiac care consortium: a physician-managed clinical review program*, *Qual Rev Bull*, 1990, 16:310-316.
 9. Moller J.H., Hills C.B., Pyles L.A. – *A multi-center cardiac registry. A method to assess outcome of catheterization intervention or surgery*. *Progress in pediatric cardiology*, 2005, 20:7-12.
 10. Page G.P., George V., Go R.C. et al. – „Are we there yet?” *Deciding when one has demonstrated specific genetic causation in complex diseases and quantitative traits*, *Am J Hum Genet*, 2003, 73:711-719.
 11. Skjaerven R., Wilcox A.J., Lie R.T. – *A population-based study of survival and childbearing among female subjects with birth defects and the risk of recurrence in their children*, *N Engl J Med*, 1999, 340:1057-1062.
 12. Wurst K.E., Ephross S.A., Loehr J. et al. – *Evaluation of the General Practice Research Database congenital heart defects prevalence: comparasion to United Kindom national system*. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 2007, 79: 309-316.