

Defectul septal ventricular fetal - tipuri și evoluție naturală

Ventricular septal defect - types and natural history

Alexandra

Bruja¹,

Mihai Mitran^{1,2},

Elvira Brătilă^{1,2}

1. Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie „Prof. Dr. Panait Sîrbu”, București

2. UMF „Carol Davila”, București

Autor de corespondență: Dr. Mihai Mitran
e-mail: michael_digital@yahoo.com

Abstract

Ventricular septal defect (VSD) is one of the most common congenital heart malformations. It may be in the form of a congenital isolated cardiac abnormality or may be part of other complex cardiac malformations such as Fallot tetralogy, double outlet right ventricle, common arterial trunk etc. Intracardiac cell necrosis events, intracardiac blood flow disorders, cellular apoptosis abnormalities, and other events are incriminated in the development of the ventricular septal defect. Therefore, VSD can be found in all anomalies and syndromes. Regarding the natural evolution of this pathology, the size and location of the defect have an essential role.

Keywords: ventricular septal defect, natural history, complex cardiac malformations, Fallot tetralogy

Rezumat

Defectul septal ventricular (DSV) este una dintre cel mai frecvent întâlnite malformații cardiace congenitale. Se poate prezenta sub forma unei anomalii cardiace congenitale izolate sau poate fi parte componentă în cadrul altor malformații cardiace complexe, precum tetralogia Fallot, ventriculul drept cu dublă cale de ieșire, trunchiul arterial comun etc. În apariția defectului septal ventricular sunt incriminate procese de necroză ale celulelor intracardiac, tulburări ale fluxului sangvin intracardiac, anomalii ale procesului de apoptoză celulară, dar și altele. Prin urmare, DSV se poate găsi în toate anomaliile și sindroamele. În ceea ce privește evoluția naturală a acestei patologii, un rol esențial îl au mărimea și localizarea defectului.

Cuvinte-cheie: defect septal ventricular, evoluție naturală, malformații cardiace complexe, tetralogia Fallot

Introducere

Anomaliile cardiace congenitale (ACC) sunt cele mai frecvente anomalii congenitale întâlnite. Studiile anterioare au raportat o prevalență variată a ACC, cu diferențe geografice majore în ceea ce privește apariția acestora. Cea mai mare prevalență la naștere pentru ACC o deține Asia, cu 9,3 la 1000 de nou-născuți vii. DSV este o ACC comun întâlnită, cu o prevalență raportată de 4 la 1000 de nou-născuți vii⁽⁵⁾.

Defectul septal ventricular (DSV) este o comunicare între ventriculul drept și ventriculul stâng, ducând la apariția unui șunt între cei doi ventriculi. Defectele septale mari au drept rezultat un șunt semnificativ, de la stânga la dreapta, cu apariția dispneei și a tulburărilor de alimentație, respectiv de creștere inadecvată în perioada copilăriei⁽⁶⁾.

Embriologie

La 4-8 săptămâni de gestație, camera ventriculară unică este divizată în două camere. Această diviziune se realizează prin fuziunea porțiunii membranoase a septului interventricular, a pernuțelor endocardice și a *bulbus cordis* (porțiunea proximală a trunchiului arterial). Componenta musculară a septului interventricular se dezvoltă cranial, în timp ce fiecare cameră ventriculară își mărește dimensiunile, întâlnindu-se, în cele din urmă, cu creasta dreaptă, respectiv cu cea stângă a *bulbus cordis*. Creasta dreaptă fuzionează cu valva tricuspida și cu pernuțele endocardice,

cu separarea valvei pulmonare de valva tricuspida. Creasta stângă fuzionează cu o creastă a septului interventricular, lăsând inelul aortic în continuitate cu inelul mitral. Pernuțele endocardice se dezvoltă concomitent și, în cele din urmă, fuzionează cu porțiunea musculară a septului și cu crestele bulbare cardiace. Țesutul fibros al porțiunii membranoase a septului interventricular separă cei doi ventriculi⁽³⁾.

Etiologie

DSV este o anomalie congenitală comun întâlnită, etiologia fiind nespecifică⁽⁴⁾.

Perturbarea în orice moment în timpul morfogenezei primare are ca rezultat un spectru larg de defecte cardiace congenitale. Tulburările genetice responsabile de aceste modificări pot fi clasificate în tulburări cromozomiale, mutații genice izolate și mutații poligenice. Anomaliile cromozomiale incriminate sunt reprezentate de trisomia 21 (sindromul Down), trisomia 13 (sindromul Patau), trisomia 18 (sindromul Edwards), deleția 22q11 (sindromul DiGeorge), 45X (sindromul Turner) etc.⁽¹⁾.

Mutațiile genice izolate sunt reprezentate de deleții, duplicări etc. Aceste tulburări au ca modele de transmitere: autozomal-dominant, autozomal-recesiv, X-linkat. Riscul de recurență este mare la rudele de gradul I ale pacienților cu asemenea anomalii. Defectele septale au fost recent obiectul studiilor moleculare, cu identificarea

Primit: 20.11.2017
Acceptat: 4.12.2017

genei *NKX2.5*, implicată în defectele septale atriale (DSA). Studiul familiilor cu sindrom Holt-Oram a condus la elucidarea mutației genei *TBX5*, care conduce la apariția DSA și DSV. Studiile ulterioare au arătat o interacțiune între genele *TBX5*, *NKX2.5* și *GATA4*, sugerând că activarea transcripțională poate fi responsabilă pentru apariția defectelor septale⁽¹⁾.

Anomaliile poligenice asociază multiple anomalii congenitale. Ele rezultă în urma interacțiunii dintre factorii de mediu și factorii genetici. În cazul DSV patern, riscul de transmitere este de 2%, iar în cazul DSV matern, riscul este crescut, 6-10%. Incidența DSV pentru frații pacienților cu DSV este de trei ori mai mare decât cea a populației generale⁽¹⁾.

Un studiu a raportat că 46% din feții cu DSV au prezentat o anomalie genetică. Tipurile particulare de DSV cresc în mod semnificativ riscul de dezvoltare a unei tulburări genetice. De exemplu, în cazul unui DSV de tip canal atrioventricular trebuie luat în considerare faptul că acesta este un canal atrioventricular complet și anunță în proporție de 50% un sindrom Down. În cazul în care defectul de aliniere a septului este asociat cu stenoză pulmonară sau un arc aortic drept, riscul de a avea sindromul de deleție 22q11.2 crește cu 25%. Dacă DSV se asociază cu o boală polivalvulară, riscul de dezvoltare a trisomiei 13 sau 18 este foarte mare⁽⁷⁾.

Factorii de risc materni, precum diabetul zaharat gestațional, recunoscut de mult timp ca un factor de risc important pentru malformațiile cardiace congenitale, sau consumul de alcool, incriminat mai ales pentru apariția defectului septal muscular, sunt implicați în apariția ACC⁽³⁾.

Factorii de mediu, expunerile la diverși agenți teratogeni, precum infecțiile virale sau medicamentele anticonvulsivante, pot conduce la apariția unui ACC⁽⁴⁾.

DSV subarteriale pot fi clasificate drept anomalii de migrare ale țesutului ectomezenchimal, DSV perimembranoase pot fi clasificate ca anomalii ale fluxului sangvin intracardiac, iar DSV musculare sunt considerate anomalii de apoptoză celulară⁽³⁾.

În prezent se presupune că etiologia este multifactorială, interacțiunea dintre predispoziția ereditară și influențele factorilor de mediu provocând defectele septale cardiace⁽³⁾.

Provocarea pentru noua generație de cardiologi pediatri este de a colabora cu geneticienii pentru a defini corelațiile genotip - fenotip⁽³⁾.

Fiziopatologie

Mărimea DSV și presiunea din cei doi ventriculi sunt factorii care influențează hemodinamica defectului. Un DSV poate să nu fie evident la naștere din cauza presiunilor egalizate între cei doi ventriculi și a lipsei șuntului. Pe măsură ce șuntul crește, proces care corespunde diferenței de presiune din ce în ce mai mare dintre cei doi ventriculi, defectele septale devin aparente din punct de vedere clinic. Excepția o reprezintă pacienții cu sindrom Down, întrucât la aceștia nu poate să survină o scădere naturală a rezistenței pulmonare, prin urmare, nu se manifestă clinic DSV. Screeningul de rutină pentru toți pacienții cu sindrom Down este absolut necesar⁽¹⁾.

Volumul șuntului DSV este determinat într-o mare măsură de mărimea defectului și de rezistența vasculară pulmonară. În absența hipertensiunii pulmonare și a obstrucției tractului de ejecție al ventriculului drept, direcția șuntului este de la stânga la dreapta. În cazul hipertensiunii pulmonare sau al stenozei pulmonare, direcția șuntului se inversează și devine un șunt cu direcție dreapta-stânga. Sindromul Eisenmenger apare în urma unui șant dreapta-stânga de lungă durată, de obicei la volume mai mari. Presiunea crescută în artera pulmonară este ireversibilă și conduce la desaturare, cianoză și eritrocitoză secundară⁽¹⁾.

DSV musculare pot suferi o închidere spontană ca rezultat al ocluziei musculare. Defectele septale perimembranoase se pot închide în urma formării unui anevrism al valvei tricuspide, iar defectele septale infundibulare se pot închide prin prolapsul cuspei drepte aortice. Reducerea dimensiunii defectului prin oricare dintre procesele menționate modifică semnificația hemodinamică a DSV⁽¹⁾.

Tabelul 1 Sindroame aneuploide asociate cu DSV⁽³⁾

Anomalii cromozomiale	ACC (%)	Tipul ACC
Del 4q, 21, 32	60%	DSV, DSA
Del 5p	30-60%	DSV
Trisomia 13	80%	DSA, DSV
Trisomia 18	100%	DSV, ventricul drept cu dublă cale de ejecție
Trisomia 21	40-50%	DSV, canal atrioventricular
Del 22q11	50%	Trunchi arterial, DSV

Integritatea structurilor imediat adiacente DSV este o adevărată preocupare. Spre exemplificare, dezvoltarea insuficienței aortice în cazul DSV infundibulare este rezultatul deficienței aparatului de susținere al valvei aortice și are ca rezultat deteriorarea cuspelor valvei aortice⁽¹⁾.

Nomenclatura

DSV reprezintă o deschidere în septul ventricular și se clasifică în funcție de localizarea sa. Septul ventricular este împărțit în două componente morfologice: septul membranos și septul muscular. Septul membranos este mic, situat la baza cordului, între componentele de intrare (inlet) și ieșire (outlet) ale septului muscular, sub cuspele valvei aortice (cuspa coronariană dreaptă și cuspa non-coronariană). Cuspa septală a valvei tricuspide divide septul membranos în partea atrioventriculară și partea interventriculară, la acest nivel realizându-se conexiunea între valvele tricuspide, aortică și mitrală. Adevăratele defecte septale membranoase sunt înconjurate de țesut fibros, fără a se extinde în septul muscular adiacent. Defectele septale care implică septul membranos, cu extindere în unul din cele trei componente musculare, sunt numite defecte septale perimembranoase, paramembranoase sau infracristale⁽¹⁾.

Septul ventricular muscular este o structură non-planară, ce poate fi împărțită în componenta de intrare (inlet), trabeculară și infundibulară. Componenta inlet este localizată infero-posterior de septul membranos, avându-și originea la nivelul valvelor atrioventriculare și terminându-se în porțiunea apicală a cordajelor. La nivelul unui DSV inlet nu există nicio componentă musculară către inelul valvelor atrioventriculare. Septul muscular de intrare poate fi împărțit în sept muscular atrioventricular și sept de intrare (inlet). Defectele de la nivelul septului inlet pot cuprinde anomalii ale valvelor tricuspide și mitrală, cuprinzând defecte ale canalului atrioventricular comun⁽¹⁾.

Septul muscular trabecular este cea mai mare componentă a septului interventricular. Se găsește între septul membranos, până la apexul cordului, și superior de septul infundibular. Un defect în septul trabecular poate fi consi-

derat DSV muscular, dacă acesta este complet mărginit de miocard. Conform clasificării lui Kirklin et al., defectele de sept trabecular pot fi anterioare, mediomusculare, apicale și posterioare. Defectele apicale sunt localizate inferior de banda moderatoare, iar cele posterioare, imediat sub cuspa septală a valvei tricuspide⁽¹⁾.

Septul infundibular separă tractul de eiecție al ventriculului stâng de tractul de eiecție al ventriculului drept. Defectele din infundibulum sunt denumite infundibular, de ieșire (outlet), supracristal, conal, conoventricular, subpulmonar sau defecte subarteriale dublu angajate. Un defect de sept infundibular poate fi asociat cu diverse grade de malaliniament, între septul interventricular (SIV) și septul interatrial (SIA)⁽¹⁾.

Pentru toate defectele trebuie evaluate localizarea, mărimea acestora, raportul defectului cu valvele atrioventriculare, septul infundibular și arterele mari. Multe defecte implică mai mult de o componentă a septului ventricular. Defectele perimembranoase se extind în septul muscular adiacent și sunt denumite defecte septale perimembranoase inlet, perimembranoase musculare și perimembranoase la baza extensiei. Acestea pot asocia anomalii ale valvei tricuspide, sub forma unui anevrism, care pot închide parțial sau total defectul, perforații sau anomalii comisurale⁽¹⁾.

Defectele septale infundibulare și perimembranoase se pot asocia cu diferite grade de malaliniament, între septul infundibular și septul interventricular rezidual. Acesta poate fi anterior, posterior sau rotațional și poate genera suprimarea unei cuspe semilunare. DSV se poate întâlni și izolat, dar frecvent este întâlnit în cadrul unor cardiopatii congenitale complexe, precum tetralogia Fallot⁽¹⁾.

Clasificarea DSV

Au fost propuse mai multe clasificări ale DSV. Următoarea clasificare este un rezumat al unei clasificări, utilă din punct de vedere clinic și chirurgical⁽³⁾.

Defectele septale perimembranoase (infracristal, conoventricular) se află în tractul de eiecție al ventriculului stâng, chiar sub valva aortică. Datorită faptului că apar în septul membranos, cu extensie în porțiunea musculară

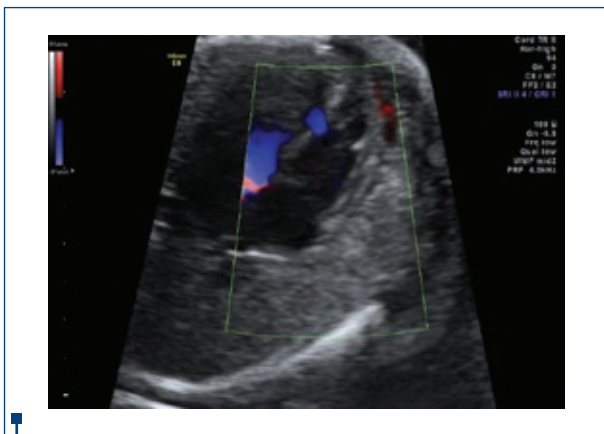


Figura 1. DSV muscular (imagine 4 camere Doppler Color)



Figura 2. DSV muscular (imagine 4 camere Doppler Color)



Figura 3. DSV muscular (imagine 5 camere secțiune septală grayscale)

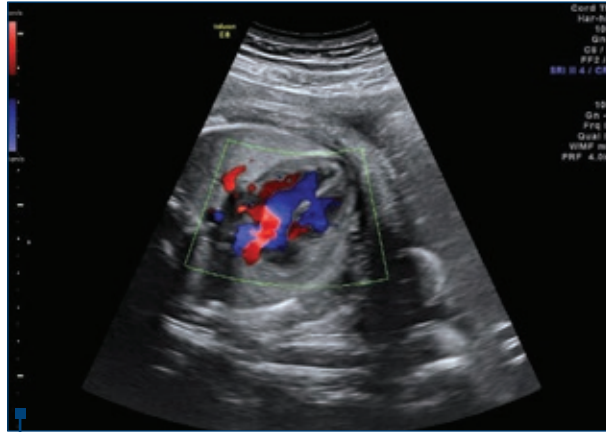


Figura 4. DSV muscular (imagine Color Doppler)

adiacentă a septului, ele sunt subclassificate în defecte septale perimembranoase inlet, outlet și perimembranoase musculare. Acestea sunt cele mai comune DSV și se întâlnesc în proporție de 80%⁽³⁾.

Defectele septale supracrurale (septal conal, infundibular, subpulmonar, subarterial, dublu angajat subarterial, outlet) reprezintă 5-8% din DSV izolate întâlnite în Statele Unite ale Americii, respectiv 30% din DSV diagnosticate în Japonia. Ele sunt localizate sub valva pulmonară și comunică cu tractul de ejecție al ventriculului drept, asociindu-se cu regurgitare aortică secundară prolapsului cuspei coronariene drepte⁽³⁾.

Defectele septale musculare (trabeculare) cel mai adesea au localizare multiplă. Termenul de sept „swiss-cheese” este utilizat pentru a descrie un DSV muscular multiplu. Acestea se clasifică, la rândul lor, în muscular central, mediomuscular, apical și marginal. Un defect septal, ce pare a fi cu localizare unică la vizualizarea dinspre ventriculul stâng, poate fi, de fapt, un defect de tip „swiss-cheese” la vizualizarea dinspre ventriculul drept⁽³⁾.

Defectele septale ventriculare posterioare (canal, pernuță endocardică, sept atrioventricular, inlet, juxtatricuspidian) sunt localizate posterior de cuspa septală a valvei tricuspidei⁽³⁾.

Evoluție naturală

DSV este cea mai frecventă ACC și reprezintă 32% din toate defectele cardiace congenitale diagnosticate în primul an de viață. Prevalența DSV variază în funcție de studii, din cauza diferențelor între metodele de diagnosticare și vârsta pacienților. Prevalența recent crescută la nou-născuți se datorează modificărilor metodelor de screening, cum ar fi utilizarea frecventă a ecocardiografiei fetale⁽⁹⁾.

DSV este singura malformație cardiacă, excepție făcând persistența ductului arterial, în care speranța de viață poate fi adusă la normal odată cu închiderea spontană a defectului. Încă din anul 1960, acest fapt a fost din ce în ce mai recunoscut, atât la copii, cât și la adulți. Până la vârsta de 30 de ani, DSV se închid în proporție de 20%, respectiv 24% până la vârsta de 60 de ani. De obicei, se închid DSV mici, însoțite de presiuni arteriale pulmonare

normale. În cazul acestora, mortalitatea poate să apară din cauza endocarditei bacteriene, prin urmare este necesară profilaxia oricărei infecții⁽¹²⁾.

În cazul pacienților cu DSV mari, rata mortalității este de 40% în primele două decenii și aproape 80% la sfârșitul celei de-a patra decade⁽¹²⁾.

Principalul determinant al istoricului natural al DSV izolat este dimensiunea comunicării între cei doi ventriculi. În plus, localizarea DSV va afecta probabilitatea diminuării defectului sau a închiderii spontane, apariției obstrucției tractului de ejecție al ventriculului drept și prolapsului valvei aortice asociate defectului. DSV mari cauzează insuficiență cardiacă congestivă în timpul copilăriei și necesită deseori tratament chirurgical în primul an de viață. Dacă hipertensiunea pulmonară persistă la sugarii neoperați, intervenția chirurgicală se impune în următorii doi ani, chiar dacă simptomatologia este controlată. DSV mici, cu presiuni arteriale mici, nu necesită intervenție chirurgicală, dar unii pacienți cu DSV cu șunt stânga-dreapta mare pot fi candidați pentru tratamentul chirurgical, mai ales dacă sunt simptomatici. Pacienții cu DSV și rezistență crescută în artera pulmonară (sindromul Eisenmenger) sunt inoperabili, dar cei cu o creștere moderată a rezistenței vasculare pulmonare și șunt stânga-dreapta pot beneficia de tratament chirurgical. În cazul DSV mari subpulmonare cu prolaps de valvă aortică este necesară închiderea chirurgicală a defectului. Există încă întrebări privind gestionarea DSV subpulmonare mici în ceea ce privește selecția pacienților și momentul optim pentru intervenția terapeutică⁽¹³⁾.

Mai mulți cercetători au demonstrat că DSV reprezintă leziuni evolutive, care se pot închide spontan până la vârsta de 5 ani, în special dacă nu este implicată partea membranoasă a septului. Cu toate acestea, există foarte puține date disponibile privind evoluția naturală a acestor defecte *in utero*, iar posibilitatea ca aceste defecte să se închidă în viața antenatală a fost demonstrată inițial prin rapoarte de autopsie. Un studiu condus în Napoli, de către Paladini și echipa sa, în anul 2000, a demonstrat că majoritatea DSV <3 mm suferă închidere spontană atât *in utero*, cât și în timpul vieții postnatale, precum și faptul



Figura 5. DSV muscular imagine grayscale



Figura 6. DSV muscular imagine Color Doppler

că niciun DSV cu malaliniament nu s-a închis în perioada antenatală, dar nici în perioada postnatală⁽⁸⁾.

Prevalența și istoria naturală a DSV muscular izolat (figura 3) nu au fost raportate pe larg. Sunt cunoscute puține informații referitoare la rata de închidere spontană în perioada pre- și postnatală. Un studiu condus în Centrul Prenatal din Istanbul în perioada 2007-2011 a concluzionat că închiderea spontană a unui DSV muscular izolat a avut loc în proporție de 6,8% prenatal, respectiv 75% în primul an de viață. Închiderea spontană este aspectul cel mai interesant al evoluției naturale a acestor defecte. Defectul din septul muscular (figura 1) se închide odată cu dezvoltarea și hipertrofia septului muscular din jur. De asemenea, a fost propusă ideea ca DSV musculare mici să fie privite ca un proces prelungit de închidere a unor canale apărute în mod normal la nivelul septului interventricular. Apariția ecocardiografiei Doppler Color (figura 1, figura 2) a facilitat evaluarea cursului perinatal al acestor defecte^(9,14).

Dimesiunea și localizarea DSV muscular sunt esențiale în evoluția sa naturală. Un studiu a arătat că viteza de curgere a fluxului de sânge de la dreapta la stânga a fost corelată negativ cu rata de închidere spontană a DSV, în cazul închiderii timpurii a DSV musculare mici (<3 mm). DSV medio-musculare se închid spontan, mai frecvent și mai devreme în comparație cu alte DSV musculare. În seria pediatrică, în care copiii au fost urmăriți de la naștere, închiderea spontană a DSV a fost observată în proporție de 81,8%-84,8% în primul an de viață. Vârsta la prima examinare ecocardiografică și durata perioadei de urmărire pot influența rata de închidere spontană a defectului septal. S-a demonstrat că 12,5-31% din DSV musculare (figura 5) se pot închide spontan în timpul vieții fetale. Rezultatele pot varia în funcție de diferitele clasificări ale DSV⁽⁹⁾.

Rata de anomalii cromozomiale asociate DSV musculare fetale izolate (figura 6) este controversată. Două studii mari au raportat o rată de 28,6-38,2% de anomalii cromozomiale asociate cu DSV musculare, însă aici au fost incluse și cazuri cu anomalii extracardiace, cunoscute cu anomalii cromozomiale. Un alt studiu a determinat o asociere între

DSV muscular izolat și aneuploidii în proporție 6,2%, dar studiul a inclus un număr mic de cazuri. Studiul desfășurat în Istanbul a concluzionat că DSV muscular izolat este o constatare benignă în timpul sarcinii⁽⁹⁾.

DSV perimembranoase, de dimensiuni moderate sau mari, sunt cele care necesită frecvent intervenție chirurgicală. După mai mult de șase ani, o treime din DSV perimembranoase și mai mult de două treimi din DSV musculare se închid spontan⁽¹⁰⁾.

Așadar, DSV poate suferi o închidere spontană în timpul vieții intrauterine, iar acest proces depinde de locul și dimensiunea defectului. Acest aspect este foarte important în vederea consilierii prenatale⁽⁸⁾.

Evoluția DSV în primii ani de viață a fost punctul central pentru mai multe studii. Acestea au arătat că defectele septale mari sunt deosebit de grave în primii ani, dar, după cum este menționat anterior, într-o treime din situații poate să apară și închidere spontană⁽¹¹⁾.

DSV izolat (figura 4) are un prognostic în general bun. Evoluția spre o boală vasculară pulmonară este posibilă în cazul unui șanț stânga-dreapta mare și în prezența hipertensiunii pulmonare. Decesul survine rar, dar poate să apară în cazul complicațiilor asociate, ca regurgitarea aortică sau endocardita bacteriană. Astfel, o îngrijire îndeaproape a pacienților cu DSV este justificată, precum și prevenția infecțiilor⁽¹¹⁾.

Pacienții cu DSV care prezintă hipertensiune pulmonară, un șunt stânga-dreapta mare și regurgitare aortică necesită tratament chirurgical. Majoritatea pacienților cu DSV care depășesc vârsta de un an nu vor mai avea nevoie de intervenție chirurgicală. Rată scăzută de DSV în rândul adulților este consecința închiderii spontane a defectului⁽¹¹⁾.

Prognosticul

În prezent, prognosticul pacienților cu DSV izolate este bun. Copiii cu DSV mici sunt asimptomatici și au un prognostic excelent pe termen lung. Starea de sănătate a multor nou-născuți este îmbunătățită pe măsură ce dimensiunea șuntului stânga-dreapta se reduce, între 6 și 24 de luni. Este foarte important să se evalueze motivul

scăderii fluxului de sânge de la stânga la dreapta. Poate fi vorba despre o reducere a dimensiunii defectului, o creștere a rezistenței vasculare pulmonare sau de o obstrucție funcțională sau anatomică a tractului de eiecție al ventriculului drept⁽³⁾.

Majoritatea copiilor rămân stabili sau apare o îmbunătățire a condiției lor după naștere. Insuficiența cardiacă apare rar după naștere, iar anemia, infecțiile respiratorii sau insuficiența aortică pot declanșa recurența simptomatologiei⁽³⁾.

În cazul DSV muscular (figura 6) se poate anticipa închiderea sa spontană. DSV perimembranos poate fi închis prin apozitia țesutului adiacent de la nivelul cuspeilor valvei tricuspide. DSV cu dublă angajare necesită tot timpul închidere chirurgicală, întrucât eșecul închiderii spontane promovează apariția prolapsului de valvă aortică. DSV musculare și perimembranoase care coexistă cu maliniamentul componentelor septale necesită, de asemenea, tratament chirurgical⁽²⁾.

Problema rămâne în cazul pacienților care asociază hipertensiune pulmonară sau sindrom Eisenmenger. Prognosticul acestora este prost și este marcat de intoleranța progresivă la efort, hipoxie și disfuncție ventriculară dreaptă. Cu toate posibilitățile de diagnostic din prezent, ocazional se vor găsi pacienți cu DSV depistate tardiv, însoțite de hipertensiune pulmonară. Aceștia sunt candidați pentru terapia cu vasodilatatoare, care ameliorează simptomatologia. Endocardita este o complicație rar asociată. Când este întâlnită, defectul este restrictiv hemodinamic⁽²⁾.

Concluzii

DSV (figura 3) este a doua cea mai comună anomalie cardiacă congenitală, după bicuspidia aortică. Poate să apară izolat sau în cadrul unor anomalii cardiace complexe (tetralogia Fallot, transpoziția de vase mari, trunchiul arterial comun, ventriculul drept cu dublă cale de ieșire etc.).

În timpul gestației nu este necesar niciun management specific, în afară de căutarea cu atenție pentru alte anomalii asociate de tip intracardiac și extracardiac. Trebuie luată în considerare efectuarea cariotipului fetal. Poate fi efectuată o ecocardiografie fetală de control pentru a exclude asocierea cu alte anomalii cardiace minore. Este totuși recomandată o evaluare cardiologică promptă după naștere. Marea majoritate a pacienților vor avea o durată normală de viață și un nivel normal de activitate. DSV asociate cu alte defecte structurale cardiace vor avea un prognostic mai puțin favorabil⁽⁶⁾.

Totuși, de-a lungul timpului, șunturile mari de la stânga la dreapta vor provoca hipertensiune pulmonară, hipertrofie ventriculară dreapta, care în cele din urmă vor inversa direcția șuntului, de la dreapta la stânga, cu apariția sindromului Eisenmenger. Defectele mai mari generează insuficiență cardiacă la vârsta de 4-6 săptămâni de viață. Nou-născuții care nu răspund la tratamentul pentru insuficiență cardiacă sau nu iau în greutate corespunzător ar trebui să beneficieze de tratament chirurgical în primele luni de viață. Chiar și copiii asimptomatici ar trebui să fie candidați pentru tratamentul chirurgical⁽⁶⁾. ■

Bibliografie

1. Minette M.S., Sahn D.J. Ventricular Septal Defects. *Circulation*, 2006; 114:2190-7.
2. Spicer D.E., Hsu H.H., Co-Vu J., Anderson R.H., Fricker F.J. Ventricular Septal Defect. *Orphanet Journal of Rare Disease*. 2014; 9:144.
3. Kidd L., Driscoll D.J., Gersony W.M., et al. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with ventricular septal defects. *Circulation*. 1993; 87(2):138-51.
4. Paladini D., Tartaglione A., Agangi A., Teodoro A., Forleo F., Borghese A., Martinelli P. The association between congenital heart disease and Down syndrome in prenatal life. *Ultrasound in obstet gynecol*, 2000; 15(2):104-8.
5. Huang S.Y., Chao A.S., Kao C.C., Lin C.H., Hsieh C.C. The Outcome of Prenatally Diagnosed Isolated Fetal Ventricular Septal Defect. *J Medl Ultrasound*, 2017;25:71-5.
6. Mosimann B., Zidere V., Simpson J.M., Allan L.D. Outcome and requirement for surgical repair following prenatal diagnosis of ventricular septal defect. *Ultrasound in obstet gynecol*. 2014;44(1):76-81.
7. Morris S.A., Ayres N.A., Espinoza J., Maskatia S.A., Lee W. Evaluarea ecografică a cordului fetal. În: Norton M.E., Scoutt L.M., Feldstein V.A. Callen. *Ultrasonografie în Obstetrică și Ginecologie*, Ed. Hipocrate, București, Ed. a 6-a. 2017:402-9.
8. Paladini D., Palmieri S., Lamberti A., Teodoro A., Martinelli P., Nappi C. Characterization and natural history of ventricular septal defects in the fetus. *Ultrasound in obstet gynecol*; 2000; 16(2):118-22.
9. Erol O., Sevket O., Keskin S., Yazicioglu H.F., Gul A. Natural History of Prenatal Isolated Muscular Ventricular Septal Defects. *J Turk Ger Gynecol Assoc*, 2014; 15(2):96-9.
10. Turner S.W., Hunter S., Wyllie J.P. The Natural History of Ventricular Septal Defects. *Arch Dis Child*, 1999; 81:413-6.
11. Corone P., Doyon F., Gaudeau S., Guerin F., Vernant P., Ducam H., Rumeau-Rouquette C., Gaudeul P. Natural History of Ventricular Septal Defect. A Study Involving 790 Cases. *Circulation*, 1977; 55(6):908-15.
12. Campbell M. Natural History of Ventricular Septal Defect. *Brit Heart J*, 1971; 33:246-57.
13. Gersony W.M. Natural History and Decision-Making in Patients with Ventricular Septal Defect. *Progress in Pediatric Cardiology*, 2001; 14(2):125-32.
14. Mihăilescu Cl, Mitran M, Marinescu B. Studiu comparativ între Doppler pulsatil și Doppler tisular în evaluarea cardiacă fetală prin Trei index. *Ginecologia*, 2013;1(2):14-7.