

CERCETĂRI PENTRU CUNOAȘTEREA INCIDENȚEI ȘI PREVALENȚEI ANOMALIILOR CONGENITALE, ÎN JUDEȚUL ȘI MUNICIPIUL IAȘI, ÎN PERIOADA 2001-2008

Alina Andreea Andreescu Chiosac¹, Alina Manole², E.V. Gorduza³,
Maria Stamatini⁴, Monica Titianu⁵, A. Ivan²

1. Doctorand al Universității de Medicină și Farmacie “Gr.T. Popa” Iași
Universitatea de Medicină și Farmacie “Gr.T. Popa” Iași
Facultatea de Medicină
2. Disciplina de Asistență Primară a Stării de Sănătate și Epidemiologie
3. Disciplina de Genetică Medicală
4. Disciplina de Neonatologie
5. Clinica de Obstetrică și Ginecologie “Cuza Vodă”

RESEARCH ON THE INCIDENCE AND PREVALENCE OF CONGENITAL ABNORMALITIES IN IAȘI DISTRICT AND IAȘI CITY, FROM 2001 TO 2008 (Abstract): Congenital abnormalities (CA) are deviations from the normal embryonic development that appear antenatal and they are characterized by the alteration of the morphology and function of an organ, system of organs or even of the entire body. **Material and method**: The study, on a period of eight years, included 1685 children with CA, from which 58% were males and 50% were from the country-side. **Results**: It has been observed that 36% of the CA cases were premature births and 64% were normal term births. Also, 21% of the children with CA weighed less than 2700 grams at birth and 79% weighed more than 2700 grams at birth. The birth's APGAR score has been less than 7 in 30% of the cases and higher than 7 in 70% of the cases. 72% of the cases were natural births and 28% were caesarian births. 88% of the CA cases were singular congenital abnormalities and 12% were multiple congenital abnormalities. 24% of the CA were cardiac abnormalities and 21% were skeletal abnormalities. 3% of the subjects of the study have died, of which 69% died from cardiac abnormalities, 22% from hydrocephalus abnormalities, 7% from diaphragmatic hernia and 2% from renal congenital abnormalities. **Key words**: CONGENITAL ABNORMALITIES, PREVALENCE, EPIDEMIOLOGIC SURVEILLANCE, PREVENTION

Eficiența redusă a metodelor de screening pentru depistarea precoce și a unor programe terapeutice care să reducă impactul, de multe ori dezastruos, asupra bolnavului, familiei și societății, situează anomaliile congenitale (AC) între maladiile care determină grave implicații sociale și economice (4). Cercetările epidemiologice colaborative, multidisciplinare, realizate pe loturi reprezentative de bolnavi și perioade multi- anuale, aduc informații valoroase pentru orientarea programelor de supraveghere epi-

demiologică, clinică și de laborator a grupurilor cu risc și a copiilor cu AC.

Datele cercetărilor noastre de factură clinico-epidemiologică pot constitui o contribuție în direcția ameliorării eficienței prevențional-terapeutice a asistenței pentru pacienții cu AC.

Prin anomalie congenitală se înțelege un defect morfologic, structural (macroscopic sau microscopic) al unui organ sau regiune anatomică, prezent la naștere, chiar dacă nu este evident la momentul ontogenetic

Cercetări pentru cunoașterea incidenței și prevalenței anomaliilor congenitale

respectiv (1,5,7,8).

Din punct de vedere patogenic, anomaliile congenitale se împart în: malformații, disrupții, deformații și displazii. În raport cu manifestările clinice, anomaliile congenitale pot fi izolate și multiple. Aceste două clasificări ale anomaliilor congenitale sunt cele mai folosite în practica medicală, deoarece permit stabilirea prognosticului, a conduitei practice și, nu în ultimul rând, a riscului de recurență al afecțiunii (2,3,6).

MATERIAL ȘI METODE

Cercetările au inclus 1685 de copii diagnosticați cu AC în perioada 2001-2008, reprezentând o prevalență de 3,3% din totalul nașterilor raportate în Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie "Cuza Vodă", Iași.

Culegerea informațiilor s-a realizat prin colaborarea cu serviciile de statistică medicală ale clinicii și prin studierea registrelor de evidență a copiilor cu AC, din cadrul secției de neonatologie. Au fost analizate cazurile înregistrate pe parcursul fiecăruia dintre cei 8 ani, în corelație cu sexul, mediul de proveniență (rural, urban), felul nașterii (naturală, cezariană), greutatea la naștere (<2700 g, >2700 g), vârsta gestațională

(<37 săptămâni, >37 săptămâni) și scorul APGAR (<7, >7).

Prelucrarea și interpretarea datelor acumulate a fost realizată prin metode epidemiologice, statistico-matematice și computerizate.

În realizarea diferitelor etape ale programului de cercetare au fost respectate: colaborarea etică cu ceilalți medici implicați în managementul acestor cazuri, adoptarea unei atitudini nediscriminatorii, fără a emite judecăți lipsite de profesionalism, confidențialitatea actelor medicale și a datelor personale, cu excepția datelor statistice incluse în studiu.

REZULTATE ȘI DISCUȚII

1. Repartiția pe sex și mediul de proveniență a 1685 de copii diagnosticați cu AC în secția de neonatologie a Spitalului Clinic de Obstetrică și Ginecologie "Cuza Vodă" Iași, în perioada 2001-2008. În cei 8 ani luați în studiu, din lotul de 1685 de copii cu AC, 710 (42%) au fost de sex feminin, 975 (58%) masculin; 843 (50%) au provenit din mediul urban și 842 (50%) din rural.

S-a observat o afectare preponderentă a sexului masculin față de feminin ($p \leq 0,05$), fără diferențe semnificative între rural și

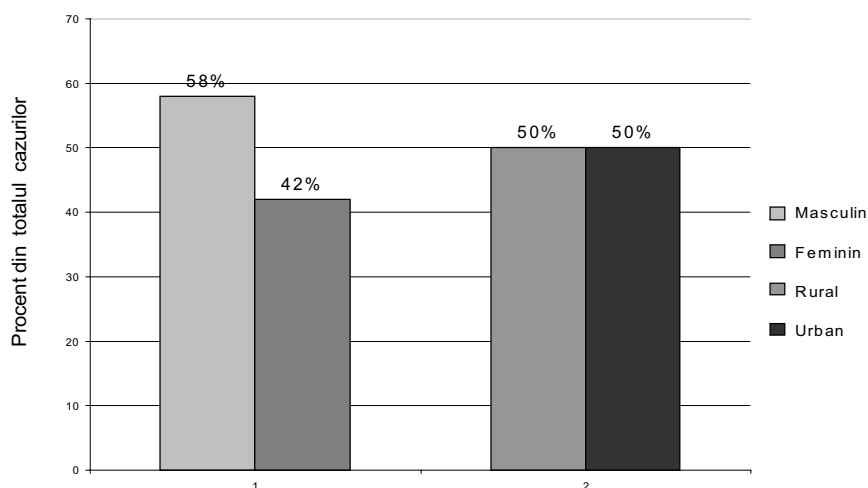


Fig. 1. Repartiția pe sex și mediul de proveniență a cazurilor de anomalii congenitale, raportate la Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie "Cuza Vodă", Iași, în perioada 2001-2008

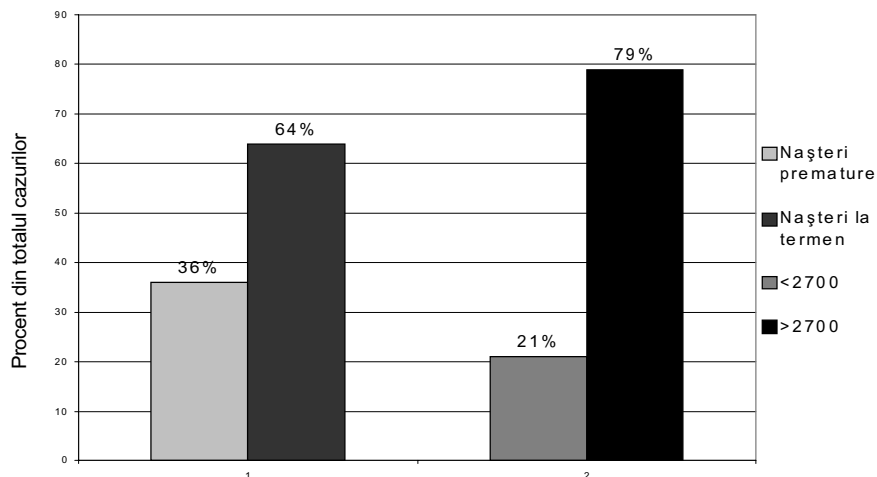


Fig. 2. Valorile prevalenței cazurilor de anomalii congenitale, în raport cu vârsta gestațională și greutatea la naștere, raportate la Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie “Cuza Vodă”, Iași, în perioada 2001-2008

urban ($p \geq 0,05$). Estomparea diferenței între mediul urban și cel rural poate fi urmarea modificărilor care au loc între cele două medii, îndeosebi prin migrarea, în ultimele 3-4 decenii, din mediul rural spre cel urban, a unor importante categorii demografice. Acest fenomen a determinat un amestec și o asociere puternică a unor factori care în mediul urban ar putea fi considerați cu risc pentru apariția AC (fig.1).

2. *Analiza repartiției, în relație cu vârsta gestațională și greutatea la naștere.* În perioada luată în studiu, din cele 1685 de cazuri de AC înregistrate, 603 (36%) au provenit din sarcini care s-au încheiat prematur (înainte de 37 de săptămâni) iar restul de 1082 (64%) s-au născut la termen (depășind 37 de săptămâni de sarcină). De asemenea, 351 (20%) de copii au avut o greutate la naștere mai mică de 2700 grame și 1334 (80%) de copii au avut peste 2700 grame la naștere. Studiul asupra greutății înregistrate la naștere a evidențiat pentru copiii cu greutate mică (<2700 grame) diferențe anuale ale prevalenței (9% în 2005 și 41% în 2008) ($p \leq 0,05$), comparativ cu cei cu greutate normală (91% în 2005 și 59% în 2008) ($p <$

0,005). În ceilalți ani, diferențele nu au avut o semnificație deosebită (fig. 2).

3. *Repartiția în relație cu felul nașterii și scorul APGAR acordat la naștere.* În perioada de 8 ani ce a făcut obiectul studiului, s-a constatat că prevalența suferinței fetale (scor APGAR < 7) în rândul copiilor cu AC variază între 15% (în anul 2002) și 34% (în anii 2004 și 2008).

S-a mai constatat că prevalența nașterilor naturale, în cazul copiilor cu AC, variază între 59% (în anul 2004) și 97% (în anul 2002), în timp ce prevalența nașterilor prin cezariană variază între 3% (în anul 2002) și 41% (în 2004) (tab. I).

4. *Distribuția cazurilor în relație cu caracterul izolat sau multiplu, al prezenței anomalii congenitale.* Anomalii izolate s-au înregistrat la 88% din cazuri, cele mai frecvente fiind cele cardiace (24%) și scheletice (21%) (tab. II).

Anomalii congenitale multiple. Prezența asocierii unor anomalii diferite la același caz s-a înregistrat într-un număr semnificativ scăzut ($p \leq 0,05$) față de cele izolate. În cei 8 ani de studiu au fost observate 196 de cazuri cu AC multiple (12% din totalul

Cercetări pentru cunoașterea incidenței și prevalenței anomaliilor congenitale

TABELUL I

Distribuția anuală a cazurilor de anomalii congenitale, în relație cu scorul APGAR și felul nașterii, raportate la Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie “Cuza Vodă”, Iași, în perioada 2001-2008

Anul	Nr. Cazuri	SCOR APGAR				Felul nașterii (*)			
		< 7		> 7		Naturală		Cezariană	
		Nr.	%	Nr.	%	Nr.	%	Nr.	%
2001	122	26	21	96	79	95	78	27	22
2002	125	19	15	106	85	121	97	4	3
2003	168	56	33	112	67	160	95	8	5
2004	232	80	34	152	66	137	59	95	41
2005	281	82	29	199	71	182	65	99	35
2006	274	86	31	188	69	195	71	79	29
2007	323	102	32	221	68	218	67	105	33
2008	160	55	34	105	66	113	71	47	29
Total	1685	506	30	1179	70	1221	72	464	28

(*) Pentru valorile mai mici de 10, proporțiile sunt orientative.

TABELUL II

Distribuția cazurilor de anomalii congenitale izolate, raportate la Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie “Cuza Vodă”, Iași, în perioada 2001-2008

Anul	Nr. Cazuri	Anomalii congenitale izolate					
		Cardiace		Scheletice		Altele	
		Nr.	%	Nr.	%	Nr.	%
2001	101	20	20	17	17	64	63
2002	112	31	28	27	24	54	48
2003	149	36	24	33	22	80	54
2004	215	45	21	56	26	114	53
2005	250	49	20	45	18	156	62
2006	234	55	24	38	16	141	60
2007	292	81	28	79	27	132	45
2008	136	49	36	13	10	74	54

(*) Pentru valorile mai mici de 10, proporțiile sunt orientative.

TABELUL III

Prevalența cazurilor de anomalii congenitale multiple, în relație de numărul de anomalii asociate, raportate la Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie “Cuza Vodă”, Iași, depistate în perioada 2001-2008

Anul	Nr. Cazuri	Anomalii congenitale multiple (*)							
		Asociații de anomalii						Sindrom Down	
		2 anomalii		3 anomalii		4 anomalii			
		Nr.	%	Nr.	%	Nr.	%	Nr.	%
2001	21	3	14	6	29	3	14	9	43
2002	13	7	54	0	0	2	15	4	31
2003	19	5	26	3	16	6	32	5	26
2004	17	4	24	4	24	1	6	8	46
2005	31	11	35	5	16	5	16	10	39
2006	40	18	45	5	13	6	15	11	31
2007	31	14	45	0	0	5	16	12	39
2008	24	6	25	3	13	6	25	9	37

(*) Pentru valorile mai mici de 10, proporțiile sunt orientative.

cazurilor de AC). Dintre acestea, ponderea cea mai mare au avut-o cazurile de asociere a 2 anomalii (35%), urmate de cazurile de asociere a 4 anomalii (17%) și cazurile de asociere a 3 anomalii (13%). Dintre sindroamele plurimalformative cel mai frecvent întâlnit a fost sindromul Down, determinat de trisomia 21 și care se caracterizează printr-un model caracteristic de dezvoltare anormală (tab. III).

5. *Decesele înregistrate la copiii cu anomalii congenitale.* În perioada 2001-2008, au decedat 45 de copii (3%) din totalul de 1685 de cazuri cu AC. Dintre aceștia, 69% prezentau anomalii cardiace, 22% hidrocefalie, 7% hernie diafragmatică și 2% anomalii renale.

CONCLUZII

Anomaliile congenitale (AC) reprezintă o cauză importantă a numeroase implicații nefavorabile, medicale și socio-economice

la nivel mondial.

Studiul, pe durata a 8 ani, a inclus 1685 de copii cu AC, dintre care 58% de sex masculin și 42% de sex feminin. Proporțiile au fost egale pentru mediile urban și rural. S-a evidențiat o prevalență de 36% pentru nașterile premature și 64% pentru nașterile la termen. 21% dintre copii au avut o greutate la naștere < 2700 grame și 79% > 2700 grame. 30% dintre subiecții luați în studiu au prezentat suferință fetală (scor APGAR < 7). În funcție de caracterul nașterii, majoritatea (72%) au fost înregistrate nașteri naturale. Anomaliile congenitale izolate au reprezentat 88% și cele multiple 12%. 24% dintre anomalii au fost de natură cardiacă, în timp ce 21% au fost de natură scheletică. 3% din numărul de copii diagnosticați cu AC au decedat, 69% dintre aceștia suferind de anomalii cardiace, 22% hidrocefalie, 7% hernie diafragmatică și 2% anomalii congenitale renale.

BIBLIOGRAFIE

1. Covic M, Ivan A. Epidemiologia malformațiilor congenitale. In: Ivan A, Ionescu Tr, Teodorovici Gr editors. *Epidemiologia bolilor netransmisibile*. București: Ed. Medicală, 1981, 562-599.
2. Gorduza EV. Screening-ul și diagnosticul prenatal al anomaliilor congenitale și bolilor genetice. *Viața Medicală* 2006; 36: 3-8.
3. Gorduza EV. *Compendiu de genetică umană și medicală*. Iași: Ed. Tehnopress, 2007, 333-338.
4. Iliev Gh, Rusu C, Scripcaru D, Mihăilă D. Diagnosticul prenatal al malformațiilor cerebrale. Implicații obstetricale și neonatale. *Rev Română de Ultrasonografie* 2005; 3-4: 149-154.
5. Ivan A, Rubeola. In: Ivan A editor. *Tratat de epidemiologie a bolilor transmisibile*. Iași: Ed. Polirom, 2002, 193-200.
6. Moore KL, Persaud TVN. *Before We Are Born – Essentials of Embryology and Birth Defects*. 6th ed. Philadelphia: WB Saunders, 2003.
7. Oddsberga J, Jiaa C, Nilssonc E. Influence of maternal parity, age, and ethnicity on risk of esophageal atresia in the infant in a population-based study. *J Ped Surg* 2008; 43: 1660-1665.
8. Tulandi T, Martin J, Al-Fadhli R. Congenital malformations among 911 newborns conceived after infertility treatment with letrozole or clomiphene citrate. *Fertility and Sterility* 2006; 85: 1761-1765.