

1. Malformațiile congenitale

Descoperirea unei malformații la naștere constituie o adevărată dramă familială. Neliniștea părinților este generată de 2 întrebări:

- cauza malformației, în particular factorul ereditar;
- posibilitatea și momentul corecției chirurgicale.

CLASIFICARE

Malformațiile nu ocolesc nici un organ și nici un aparat și constituie capitolul cel mai vast din chirurgia pediatrică. Sunt înglobate aici o gamă largă de anomalii care pot fi clasificate după mai multe criterii.

După prognostic:

O serie de malformații pun în pericol viața copilului (malformații cardiace, neurologice, urologice și digestive). Altele pot duce la infirmități în absența unui tratament neonatal (luxație congenitală de șold, picior strâmb congenital). Altele sunt malformații minore (ex. degete supranumerare) (fig. 1).

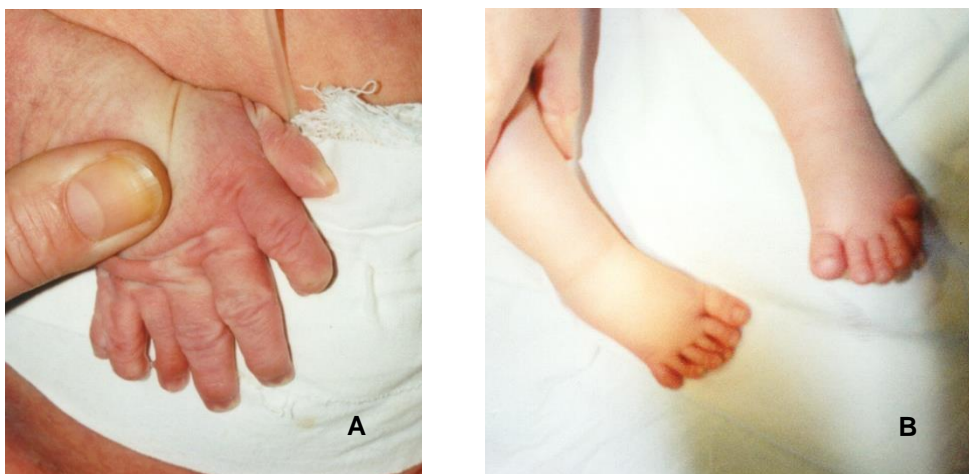


Figura 1. Polidactilie: Degete supranumerare, A. la mâini, B. la picioare.

După frecvență:

O serie de malformații se observă frecvent (despicături labiale – fig. 2, luxații congenitale de șold, picior strâmb congenital – fig. 3, etc.), iar altele sunt excepționale (ex. fante sternale).



Figura 2. A: Despicătură labiopalatină bilaterală. B. Despicătură labiopalatină dreaptă



Figura 3. Picior strâmb congenital varus equin

După evidențiere:

Unele malformații sunt externe, vizibile de la naștere (malformații ale feței, membrilor, peretelui abdominal, organelor genitale externe), iar altele nu sunt vizibile, fiind malformații interne și se pot manifesta la vârste diferite sau pot fi latente toată viața.

După posibilitățile de curabilitate:

Există o serie de malformații la care tratamentul nu lasă sechele sau lasă sechele minime, iar altele sunt malformații cu sechele grave, incompatibile cu o viață normală.

FACTORI ETIOLOGICI

Factorii etiologici ai malformațiilor congenitale sunt numeroși și pot fi clasificați în funcție de momentul intervenției lor astfel:

- factori ce acționează înaintea fecundației (factori ereditari);
- factori care acționează în momentul fecundației (aberații cromozomiale);
- factori care acționează după fecundație (factori exogeni).

Factorii ereditari

Sunt anomalii genetice transmise după legile eredității și sunt favorizate de consangvinitate. Cele mai multe malformații așa-zis comune sunt date de o ereditate multifactorială sau poligenică prin intervenția mai multor gene alterate (despicăturile labiale, luxația congenitală de șold, piciorul strâmb congenital varus equin).

Factorii cromozomiali

Apar în cazul accidentelor cromozomiale din timpul fecundației și pot fi puși în evidență prin studiul cariotipului (malformații numerice – ex. trisomia 21, 18, sau malformații structurale – deleții, translocații) (fig. 4 și 5).

Factorii exogeni

Acești factori intervin în perioada dintre fecundație și naștere și sunt legați de probleme în ceea ce privește mama (vârstă foarte tânără, multiparitate, carențe, tabagism, agresiuni virale, radiații ionizante, medicamente). În primul trimestru de sarcină agresiunea acestor factori exogeni este mult mai crescută decât în trimestrele II și III. Rar se poate diferenția un singur factor etiologic, de cele mai multe ori fiind vorba de interacțiunea mai multor factori.

Important !!!

1. Trebuie să ne alarmăm la orice febră prelungită în timpul sarcinii;
2. Evitarea administrării de medicamente în primul trimestru de sarcină;
3. Evitarea examenelor radiologice în primul trimestru de sarcină.



Figura 4. Sindrom plurimalformativ



Figura 5. Sindrom Prune Belly (aplazia mușchilor peretelui abdominal anterior, ectopie testiculară, malformații urinare și ale picioarelor).