Tầm quan trọng của dữ liệu về bệnh tim bẩm sinh ở người trưởng thành

Trần Hải Yến, Nguyễn Ngọc Quang
Viện Tim mạch Việt Nam, Bệnh viện Bạch Mai
Chịu trách nhiệm chính: Trần Hải Yến

Bệnh tim bẩm sinh là loại dị tật phổ biến nhất khi trẻ ra đời, tỷ lệ ước tính khoảng 8 trên 1,000 trẻ mới sinh (1). Những tiến bộ về chẩn đoán, thành công trong phẫu thuật hay can thiệp tim mạch (thậm chí trước khi sinh) trong những thập kỷ vừa qua đã cải thiện đáng kể khả năng sống sót của các trẻ mắc bệnh tim bẩm sinh dù là các bệnh phức tạp nhất: hơn 90% trẻ mắc bệnh tim bẩm sinh có thể sống sót đến tuổi trưởng thành, làm gia tăng đáng kể gánh nặng về bệnh tim bẩm sinh ở người lớn (2).

Tuy nhiên, điều trị kịp thời và đúng chỉ định không đồng nghĩa với chữa khỏi bệnh! Người trưởng thành có bệnh tim bẩm sinh luôn phải đối mặt với nguy cơ suy tim, rối loạn nhịp, viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn, phải phẫu thuật hoặc can thiệp lại và tử vong sớm, thậm chí nguy cơ đột tử. Do vậy việc theo dõi và thăm khám tim mạch định kỳ đến suốt đời đối với người trưởng thành mắc bệnh lý tim bẩm sinh là bắt buộc và được nêu rõ trong nhiều nghiên cứu và khuyến cáo chính thức (3, 4).

Xu hướng nghiên cứu hiện tại trong lĩnh vực tim bẩm sinh ở người lớn đang tập trung vào việc tìm hiểu các mô hình theo dõi, điều trị và chăm sóc tối ưu, các mô hình ước tính nguy cơ xuất hiện các biến cố bất lợi (như tử vong) hoặc nhập viện, các chiến lược và cách thức điều trị tốt nhất cho các biến chứng tồn dư sau phẫu thuật hoặc can thiệp. Tuy nhiên rất khó để có được các bằng chứng mạnh mẽ từ các thử nghiệm lâm sàng lớn trong quần thể bệnh nhân này: chỉ có <1% các khuyến cáo điều trị và quản lý bệnh tim bẩm sinh ở người lớn là dựa trên kết quả các thử nghiệm ngẫu nhiên có đối chứng (3,5).

Trong bối cảnh đó những nghiên cứu quan sát trên thực trạng dữ liệu bệnh nhân nội trú về bệnh tim bẩm sinh người lớn sẽ là rất cần thiết (6) để có thêm thông tin mà không quá tốn kém dù rằng về lâu dài để tăng giá trị của các bằng chứng, cần phối hợp thêm với các dữ kiện theo dõi dài hạn, các dữ liệu sổ bộ, các thông tin y sinh di truyền từ ngân hàng sinh học (Biobank…).

Đầu tiên là sử dụng nguồn dữ liệu quan sát từ bệnh viện hay cộng đồng, tận dụng việc "ngẫu nhiên tự nhiên" phân nhóm theo các dữ liệu địa lý, tuỳ theo có hay không có các yếu tố nguy cơ giả định,

các phương pháp điều trị hoặc mô hình chăm sóc, và tìm mối liên quan với các kết cục hoặc diễn biến theo thời gian, trên cơ sở đó đề xuất ra các giả thiết nghiên cứu mới. Sau đó dùng các dữ liệu đa trung tâm, đa mô thức hình ảnh hoặc di truyền từ những cơ sở dữ liệu sổ bộ lớn để kiểm định lại các giả thiết này, nhờ đó cho phép đánh giá hiệu quả, xác định cơ chế bệnh sinh, giúp củng cố cơ sở bằng chứng cho việc điều trị và chăm sóc bệnh tim bẩm sinh ở người trưởng thành, với mục đích giảm hơn nữa tỷ lệ tử vong và biến chứng. Tính khả thi của cách tiếp cận này (5) dựa vào sự tồn tại của các cơ sở dữ liệu sổ bộ lớn, ví dụ Dữ liệu sổ bộ Quốc gia về Bệnh Tim bẩm sinh ở Berlin, Đức, lưu trữ dữ liệu lâm sàng chi tiết về hơn 50.000 trẻ em và người lớn mắc bệnh tim bẩm sinh kèm theo các dữ kiện sinh học của hơn 10.000 bệnh nhân (https://www.kompetenznetz-ahf.de/en/), cho phép chúng ta có nhiều cơ hội hơn để nghiên cứu và đưa ra bằng chứng trong bối cảnh bệnh tim bẩm sinh ở người lớn.

Mọi con đường đều khởi đầu từ những bước chân đầu tiên!

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. van der Linde D, Konings EE, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. J Am Coll Cardiol 2011;58: 2241–2247.
2. Moons P, Bovijn L, Budts W, et al. Temporal trends in survival to adulthood among patients born with congenital heart disease from 1970 to 1992 in Belgium. Circulation 2010;122:2264–2272.
3. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, et al. 2020 ESC guidelines for the management of adult congenital heart disease. Eur Heart J 2021;42:563–645.
4. Diller GP, Orwat S, Lammers AE, et al. Lack of specialist care is associated with increased morbidity and mortality in adult congenital heart disease: a population-based study. Eur Heart J 2021;42:4241–4248.
5. Uebing A, Hitz MP. How can we improve the evidence base for the treatment and care for patients with congenital heart disease? Eur Heart J. 2023 Feb 7:ehad030.
6. Le XH, Nguyen TH, Kim NT, et al. Tình hình bệnh tim bẩm sinh người lớn điều trị nội trú tại Viện Tim mạch Việt Nam giai đoạn 2018 - 2020. Tạp chí Tim mạch học Việt Nam, 2022;101;30-35.