

### **Nota informativa per i genitori sul ruolo dell'ecocardiografia fetale**

Le cardiopatie congenite hanno una prevalenza di 5-8/1000 nati classificandosi tra le anomalie congenite più comuni. Per tale motivo negli ultimi 15 anni grande interesse del mondo scientifico è stato rivolto allo studio prenatale del cuore fetale allo scopo di ridurre la mortalità e la morbilità neonatale per le cardiopatie; infatti è ormai dato certo che la diagnosi prenatale di molte cardiopatie congenite migliora sensibilmente l'outcome neonatale.

Nel contempo, proprio l'esame ecografico del cuore fetale, nonostante i progressi delle conoscenze scientifiche ed il miglioramento delle apparecchiature in dotazione, resta complesso e ricco di difficoltà diagnostiche ed interpretative.

Nostro scopo è rendere in maniera chiara ed esaustiva i vantaggi ed i limiti dell'ecografia prenatale nel campo della cardiologia fetale.

Lo studio del cuore fetale viene eseguito preferibilmente tra 19 e 22 settimane in concomitanza dell'ecografia del secondo trimestre. Infatti anche per il cuore, come per gli altri organi, tale periodo di gestazione rappresenta il migliore momento per il riconoscimento della gran parte delle anomalie del cuore. Recentemente molti ecocardiografisti stanno profondendo grande sforzo per riconoscere precocemente le anomalie congenite del cuore fetale anticipando l'esame nel I trimestre in occasione della misura della translucenza nucale, tra 11 e 14 settimane. In alcuni casi vengono riportate percentuali di diagnosi corrette estremamente elevate (intorno allo 80%); bisogna però dire che nella pratica clinica siamo, a mio avviso, ancora lontani dal poter anticipare routinariamente l'esame nel I trimestre perché la sensibilità della metodica in tale epoca resta bassa senza contare poi che l'ampiezza dell'epoca considerata rende poco uniformi i risultati poiché un conto è studiare il cuore fetale a 13 settimane + 6 giorni in una paziente magra ben altra faccenda è studiare un cuore fetale a 11 settimane+ 0 giorni in qualsiasi categoria di pazienti.

#### Classificazione delle cardiopatie congenite

Le malattie congenite del cuore si distinguono in maggiori e minori. Si intendono maggiori quelle per le quali è richiesto in intervento chirurgico correttivo post-natale (canale atrioventricolare, trasposizione dei grossi vasi etc.); minori quelle per le quali non è prevedibile un intervento correttivo di cardiocirurgia pediatrica (piccoli difetti del setto ventricolare, del setto atriale, etc.).

A loro volta, tra i difetti maggiori distinguiamo

- quelli isolati: è presente solo la cardiopatia (70%)
- quelli con anomalie associate (30%): in questo secondo gruppo, oltre alla cardiopatia è presente un'anomalia cromosomica (per esempio S. di Down) o un'altra anomalia a carico di altri organi o apparati. Se però si considerano gli aborti spontanei e le gravidanze che vengono interrotte per patologia malformativa grave, l'associazione di cardiopatie ed altre anomalie, sale al 70%.
- difetti semplici: vi è solo un difetto cardiaco
- difetti complessi: sono presenti più di un difetto a carico di quel cuore (per esempio un cuore sinistro ipoplasico + una coartazione dell'aorta).

Tra le cause di molti difetti cardiaci, possiamo riconoscere una base multifattoriale nel 75% dei casi (si tratta di interazioni genetico-ambientali non note) ed un'altra, nel 25% dei casi, genetica, cromosomica ed ambientale.

Si sottolinea che le sindromi genetiche potenzialmente associate a cardiopatie congenite sono migliaia e che la diagnosi prenatale è possibile solo per quelle poche per le quali è stato identificato il gene responsabile dell'anomalia.

#### Indicazioni all'ecocardiografia

Le indicazioni principali per l'esecuzione dell'ecocardiografia fetale sono:

- 1) malformazione extracardiaca rilevata all'esame ecografico di routine
- 2) familiarità per cardiopatia congenita, soprattutto se ne è affetto un precedente figlio
- 3) sospetto di una cromosomopatia o di una malattia genetica associata a cardiopatia; recentemente, con lo studio della translucenza nucale, tale aspetto ha trovato sempre maggiore indicazione all'esame del cuore fetale
- 4) patologia materna associata a maggiore rischio di:
  - a) cardiopatia congenita fetale come il diabete mellito o la fenilchetonuria
  - b) aritmia come le patologie su base immunitaria tra cui si menziona il LES
- 5) sospetto di cardiopatia e/o di aritmia fetale all'esame di routine
- 6) infezioni congenite (Rosolia, Cytomegalovirus, Coxsackievirus, Parvovirus)
- 7) esposizione della madre ad agenti teratogeni potenzialmente in grado di determinare cardiopatia nel feto
- 8) Rh-sensibilizzazione
- 9) Pre-eclampsia

Si sottolinea in particolare che nelle madri diabetiche l'incidenza di cardiopatie congenite fetali è di 5 volte superiore rispetto alla popolazione generale. Le più comuni anomalie sono.

- anomalie conotruncali (Trasposizione dei grossi vasi; Ventricolo destro a doppia uscita; Tetralogia di Fallot; Atrisia della polmonare)
- difetto del setto ventricolare
- coartazione dell'aorta

Oggi, sempre più spesso, l'ecocardiografia fetale viene eseguita senza un'indicazione specifica. La possibile spiegazione sta nel fatto che le cardiopatie congenite sono molto più frequenti nella popolazione non rischio.

E' ben nota l'associazione tra anomalie congenite del cuore e alterazioni dell'assetto cromosomico. La tabella qui esposta riassume le più comuni associazioni tra dette anomalie.

### Cardiopatie congenite e cromosomopatie

Anomalia cromosomica	% di CHD	Tipo di CHD
Trisomia 21	50%	CAV, DIV, TF, DIA CoA
Trisomia 18	100%	DIV, VDDU, TOF, CSI
Trisomia 13	80%	DIA, DIV, StAo, StPol
Delezione 22q	95%	TF, TA, IAA
Trisomia parziale 22q	60%	DIA, DIV, DAP
Trisomia 9	80%	DIV
Trisomia 8	25%	DIV
Turner XO	35%	CoA, CSI, StAo, StMit
Triploidia	50%	DIV, DIA, DAP
Delezione 4p	30%	StPol DIA
Delezione 5p	40%	DIA, StPol, DIV
Klinefelter XXY	50%	Insufficienza Mitralica

CAV: canale atrioventricolare; DIV: difetto del setto ventricolare; TF: tetralogia di Fallot; DIA: difetto del setto atriale; CoA: coartazione aortica; VDDU: ventricolo destro a doppia uscita; CSI: cuore sinistro ipoplasico; StAo: stenosi aortica; StPol: stenosi della polmonare; IAA: interruzione dell'arco aortico; TA: tronco arterioso; DAP: dotto arterioso pervio; StMit: stenosi della mitrale

Nei nati vivi con cardiopatie congenite, l'incidenza di cromosomopatie è di circa il 10%.

Per quanto riguarda il rischio di ricorrenza di anomalia cardiaca congenita, si ricorda che:

- una madre affetta da cardiopatia congenita ha un rischio del 5% di generare un figlio con cardiopatia congenita
- tale rischio è di circa il 2% se è il padre ad esserne affetto
- una coppia con un precedente figlio con cardiopatia congenita ha un rischio del 2-3% di averne un altro figlio affetto
- una coppia con due precedenti figli con cardiopatia congenita ha un rischio del 10% di averne un altro figlio affetto
- alcuni tipi di cardiopatie hanno maggiore rischio di ricorrenza (stenosi aortica, coartazione aortica: 10-15%)

In linea di massima lo studio prevede una serie di sezioni cardiache quali:

- proiezione delle quattro camere
- asse lungo sinistro
- asse corto destro
- sezione mediastinica dei "3 vasi"
- sezione dei ritorni venosi sistemici
- sezione dell'arco duttale e dell'arco aortico

Le valutazioni fondamentali sono:

- situs viscerale e cardiaco,
- dimensioni degli atri e dei ventricoli
- integrità del setto ventricolare
- connessioni atrio-ventricolari e ventricolo-arteriose
- incrocio tra arteria polmonare ed aorta ascendente ("crossing aorto-polmonare")
- setto interatriale con forame ovale
- ritorni venosi sistemici e polmonari
- arco aortico ed arco duttale
- ritmo cardiaco
- presenza eventuale di tumori (rabbdomiomi, mixomi etc)
- spessore delle pareti e/o del setto (cardiomiopatie).

#### Limiti generali dell'esame.

Elenchiamo una serie di fattori limitanti la capacità diagnostica dell'esame ecografico, indipendenti dalla difficoltà insita nell'esame stesso.

- scarsa ecogenicità dei tessuti materni
- soprappeso o obesità
- anomalie del liquido amniotico in difetto (oligoidramnios) o in eccesso (polidramnios)
- epoca gestazionale inadeguata (troppo precoce o tardiva)
- eccessivi movimenti fetali
- coni d'ombra per coste o vertebre

- *posizione sfavorevole del torace fetale*
- *potere di risoluzione delle apparecchiature ecografiche utilizzate*

*Nella valutazione delle strutture suddette, oltre al fondamentale studio in B-mode, è previsto l'impiego di M-mode, del Doppler pulsato e del Color-Doppler.*

*Si riporta una tabella riassuntiva sulla capacità dell'ecografia di diagnosticare le cardiopatie congenite mediante esame ecocardiografico nella popolazione non a rischio. Tale tabella è il risultato degli studi più recenti e più significativi, eseguiti nei migliori centri mondiali di diagnosi prenatale. Riferimento molto significativo riportato in tabella è studio molto ampio su circa 30.000 gravidanze condotte in un centro di eccellenza.*

*Tabella*

	<i>DIAGNOSI PRECOCE</i>	<i>DIAGNOSI II TRIMESTRE</i>	<i>DIAGNOSI TARDIVA</i>	<i>TOTALI DIAGNOSI</i>	<i>NON DIAGNOSTICATI</i>
<i>CANALE ATRIO VENTRICOLARE</i>	19%	48%	5%	71%	29%
<i>TRASPOSIZIONE DEI GROSSI VASI</i>	0%	47%	12%	59%	41%
<i>CUORE SINISTRO IPOPLASICO</i>	30%	30%	---	67%	33%
<i>COARTAZIONE AORTICA**</i>	0%	3 %	8%	11%	89%
<i>DIFETTO SETTO VENTRICOLARE</i>	0%	22%	11%	33%	67%
<i>TETRALOGIA DI FALLOT</i>	0%	14%	29%	43%	57%
<i>STENOSI DELLA POLMONARE</i>	0%	0%	25%	25%	75%
<i>ATRESIA DELLA POLMONARE</i>	0%	67%	33%	100%	0%
<i>DIFETTO SETTO ATRIALE PRIMUM</i>	0%	33%	0%	33%	67%
<i>DIFETTO SETTO ATRIALE SECUNDUM</i>	0%	0%	0%	0%	100%
<i>CUORE UNIVENTRICOLARE</i>	0%	100%	0%	100%	0%
<i>VENTRICOLO DESTRO A DOPPIA USCITA</i>	0%	67%	0%	67%	33%
<i>RITORNO VENOSO POLMONARE ANOM.</i>	0%	0%	0%	0%	100%
<i>ATRESIA DELLA TRICUSPIDE</i>	0%	50%	0%	50%	50%
<i>PERSISTENZA DEL TRONCO ARTERIOSO</i>	0%	0%	59%*	59%	41%
<i>STENOSI AORTICA</i>	0,%	0%	12%	12%	88%
<i>STENOSI MITRALICA LIEVE</i>	0%	0%	0%	0%	100%
<i>STENOSI MITRALICA SEVERA</i>	0%	12%	28	40%	60%
<i>ANOMALIA DI EBSTEIN</i>	0%	4%	21%	25%	75%

*Si tenga inoltre presente che per molte patologie in oggetto, la capacità diagnostica dell'ecografia risulta molto elevata per diversi motivi:*

- *in quanto erano presenti anomalie associate e/o cromosomopatie; ne sia di esempio il canale atrioventricolare completo (CAV) in cui si raggiunge una detection rate del 71% proprio per la frequente associazione di tale anomalia cardiaca con anomalie extracardiache (per es atresia duodenale) e cromosomopatie (per es trisomia 21);*

- *per alcune anomalie, come per esempio la persistenza del tronco arterioso, la diagnosi ecografica raggiunge percentuali elevate (59%), per la rarità della patologia: nel caso specifico, la casistica è stata eseguita solo su pochissimi casi con diagnosi prenatale tardiva nella metà di essi. Altre casistiche eseguite su un campione più elevato hanno evidenziato una sensibilità della diagnosi ecografica molto più bassa.*