

Diagnostica ecografica prenatale e management delle cardiopatie congenite

Giuseppe Ettore*, Salvatore Guarnera**, Miryam Conti*, Sebastiano Bianca***, Giovanni Gambuzza****, Claudio Giorlandino****

* DIVISIONE DI OSTETRICIA E GINECOLOGIA - AZIENDA OSPEDALIERA "CANNIZZARO" - CATANIA

** ISCAS - CENTRO CUORE MORGAGNI NORD - PEDARA (CT)

***SEZIONE DI GENETICA - CLINICA PEDIATRICA I - UNIVERSITÀ DI CATANIA

**** ARTEMISIA MEDICAL CENTER - ROMA

Dire che l'avvento dell'ecografia ha rivoluzionato la diagnostica delle cardiopatie congenite (e non) sarà un'ovvietà, e l'articolo di Ettore e collaboratori ci spiega ampiamente perchè, ma serve a introdurre il concetto che accanto alla tanta strada fatta v'è ancora moltissima strada da fare. Ciò non tanto, forse, sul piano tecnico, quanto sul piano organizzativo. È ora che i progressi raggiunti, nella fattispecie nel campo della cardiodiagnostica ecografica prenatale, siano messi a disposizione di tutti, e che di essi possano fruire tutti. Quando si riuscirà in questo intento tutte le cardiopatie congenite più gravi, per le quali non esiste la possibilità di una qualche terapia medica o chirurgica, potranno trovare un'opzione nella IVG, e tutte quelle invece suscettibili di terapia medica e/o chirurgica (che sono sempre più, come gli articoli seguenti ampiamente dimostrano) potranno fruire degli enormi vantaggi di una diagnosi tempestiva.

Fra tutte le anomalie congenite, quelle cardiache sono le più frequenti, con un'incidenza (8/1000 dei nati vivi) 6 volte superiore alle cromosomiche, e 4 volte più elevata dei difetti del tubo neurale.

Parallelamente, e a dispetto dei progressi in campo diagnostico e terapeutico, esse costituiscono la principale causa di mortalità in età pediatrica (20% in età neonatale, 50% successivamente).

La diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite riveste dunque grande importanza, e non solo per le forti implicazioni di carattere prognostico. Il loro riconoscimento è infatti utile da un lato per orientare il management della gravidanza e del parto, dall'altro per pianificare le strategie terapeutiche post-natali.

L'ecografia costituisce attualmente la metodica di scelta della diagnostica. La sua attendibilità è progressivamente cresciuta, grazie ai continui miglioramenti tecnologici che hanno reso disponibili apparecchiature in grado di coniugare imaging ed informazioni di tipo funzionale.

Quanto segue è dunque una messa a fuoco dello "stato dell'arte" della metodica diagnostica, e delle problematiche ad essa connesse.

SCREENING ECOGRAFICO

Attualmente tutte le gravidanze vengono sottoposte ad esame ecografico morfologico generale nel corso del II trimestre, effettuato di solito alla 20^a-22^a settimana.

Nell'ambito dello screening ci si propone di analizzare il cuore fetale, attraverso la visualizzazione delle 4 camere cardiache.

La scansione quattro camere è sicuramente la più semplice da ottenere prestandosi quindi ad un rapido appren-

dimento e ad una facilità nel raggiungere una notevole sensibilità diagnostica ed è inoltre ottenibile con tutti gli ecografi. Purtroppo la sua applicazione ha forte limite nella sensibilità diagnostica che non va oltre il 50 %.

Il test di screening basato sull'utilizzo della scansione quattro camere più assi lunghi è certamente più affidabile dal punto di vista diagnostico, riuscendo ad identificare anche quel 30% delle anomalie del cono tronco e delle valvole semilunari che sfuggirebbero alla sola scansione quattro camere, raggiungendo una sensibilità dell'80-85%. Risultano non diagnosticabili in utero la coartazione aortica, il difetto interatriale e la pervietà del dotto arterioso. Nonostante tali vantaggi, a tutt'oggi le raccomandazioni delle associazioni scientifiche Americane ed Inglesi indicano come screening solo quello basato sulla scansione delle quattro camere, poiché non è al momento operativa la copertura totale di tutta la popolazione gravida, mentre in Francia è attualmente in corso uno screening mediante quattro camere e assi lunghi. Le linee guida dettate dalla SIEOG, si basano essenzialmente sui seguenti punti:

- scansione delle quattro camere come parte integrante dello studio morfologico del II trimestre (20-22 settimane)

- diffusione progressiva dell'uso della scansione quattro camere più assi lunghi al fine di proporlo entro qualche anno come nuove linee guida che identificano in questa procedura il test di screening per le CC in utero.

Un'analisi più approfondita del cuore sarebbe dunque auspicabile per elevare la sensibilità diagnostica della metodica, ma nella realtà non è eseguita routinariamente. Essa viene allora considerata come esame di II livello, individuato come **esame ecocardiografico fetale**.

Circa la modalità del parto, ci si confronta spesso con il dover scegliere fra un parto per via vaginale ed un parto cesareo. Fondamentalmente, potrebbero ripetersi le stesse considerazioni su espresse per negare un estensivo ricorso al taglio cesareo. Una cardiopatia per quanto grave anatomicamente ma ben tollerata dal feto non modifica l'esito finale di un parto vaginale; solo lo scompenso cardiaco fetale può giustificare a priori il taglio cesareo. Piuttosto, l'opportunità di un taglio cesareo discende più frequentemente dalla necessità di una programmazione della nascita, in merito anche al luogo in cui essa dovrà avvenire.

Un neonato portatore di cardiopatia congenita va infatti doverosamente affidato a strutture specializzate presso cui si verifichi ed eventualmente si completi la diagnosi, si valuti l'adattamento clinico e funzionale post-natale, si pongano eventualmente in atto le misure terapeutiche (farmacologiche, interventistiche) necessarie.

Talvolta, in particolare circa le misure terapeutiche, tutto ciò deve avvenire con tempestività, ma molto raramente in un contesto di emergenza. Tra l'altro, l'impiego ormai codificato di presidi terapeutici quali l'infusione di prostaglandine (che consente di stabilizzare le condizioni cliniche, metaboliche ed ossimetriche del neonato con cardiopatia complessa dotto-dipendente) smitizza la necessità di effettuare il parto in strutture specializzate di tipo cardiologico e/o cardiocirurgico.

Anche una neonatologia ben attrezzata può fare da ponte tra la sala da parto e la struttura di 3° livello di tipo cardiologico, e non necessariamente nelle immediatezze del parto.

In definitiva, sono dunque le realtà locali a dettare i comportamenti più adeguati al singolo caso circa il luogo della nascita.

Più in generale, il corretto inquadramento diagnostico della cardiopatia in utero fornisce una previsione sufficientemente attendibile sulla prognosi peri-natale, e consente perciò di programmare, in un dialogo continuo fra Ginecologo e Cardiologo, il tempo, le modalità ed il luogo della nascita.

In questa ottica, possono citarsi ad esempio le malformazioni con ostruzione dell'efflusso ventricolare destro.

Una Tetralogia di Fallot con stenosi polmonare moderata non richiede trattamenti specifici né urgenti dopo la nascita.

Viceversa, tutte le forme di atresia polmonare (con o senza difetto interventricolare) sono dipendenti dalla pervietà del Botallo per quanto attiene al flusso polmonare. Esse necessitano dunque di una tempestiva infusione di prostaglandine dopo la nascita, in vista degli indispensabili interventi di tipo chirurgico.

Conclusioni

La disponibilità di tecnologie ecografiche affidabili permette oggi la diagnosi in utero delle cardiopatie congenite.

Le potenzialità della diagnostica non vanno comunque assolute, essendo alcune anomalie non riconoscibili in prenatale. Bisogna poi ricordare che l'efficacia del percorso diagnostico dipende non solo dalla tecnologia ma anche e soprattutto della competenza specifica degli operatori.

In questo senso l'attuale screening ecografico, cosiddetto di I livello, è sicuramente perfezionabile con l'acquisizione da parte del Ginecologo di una metodologia di studio che non si limiti alla sola visualizzazione delle quattro camere cardiache.

Un'analisi più approfondita, estesa alle connessioni ventricolo-arteriose, innalzerebbe infatti la sensibilità diagnostica dal 50% all'85%.

Tutto ciò costituisce al momento solo una prospettiva di sviluppo, per quanto auspicata dalle maggiori società scientifiche tra cui la SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologia).

I benefici che derivano da una diagnosi prenatale sono infatti evidenti: formulare una prognosi pre e post-natale, modulare il management della gestazione, organizzare le misure terapeutiche post-natali.

Si comprende come per gestire tutti questi aspetti sia quanto mai necessario un intenso dialogo fra Ginecologo e Cardiologo Pediatra, in cui siano coinvolti anche altri Specialisti (Genetista, Anatomo-Patologo, Neonatologo, Cardiocirurgo), nell'ottica di un vero approccio multidisciplinare.

BIBLIOGRAFIA

- Mastroiacovo P, Botto L, Zampino G.: Epidemiologia delle cardiopatie congenite. In: *Cardiopatie Congenite e Sindromi Genetiche*. McGraw-Hill Italia, 1995
- Gembruch U: Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Disease. *Pren Diagn* 17:13; 1283, 1997
- Gembruch U et al.: Early diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 3:310-317, 1993
- Wisberg F: Ecocardiography of fetal and newborn heart. *Invest radiol* 7:152, 1972
- Ianniruberto A et al.: Analisi delle strutture cardiache fetali mediante ecografia. In: *Proceedings of the III International Congress of the SISUM*. Terlizzi, September 24-25 - 1977 pg 285-290
- Wladimiroff JW et al.: M-Mode ultrasound assessment of fetal cardiovascular dynamics. *Br J Obstet Gynecol* 88: 1241, 1981
- Allan et al.: Ecocardiographic and anatomical correlates in the fetus. *Br Heart J* 44:444, 1980
- Yegül S et al.: Congenital heart defects: natural course and in utero development. *Circulation* 96: 550-555, 1997
- AA VV: *Le cardiopatie congenite. Linee guida per gli screening ecografici in ostetricia e ginecologia*. SIEOG, 1996
- Catizzone FA et al.: *Prima Hominis Imago*. CIC Edizioni, 1997
- Ianniruberto A, Paladini D: *Cardiopatie congenite in utero*. CIC Edizioni, 1996
- Nora SS, Bergk et al.: *Cardiovascular diseases: genetics, epidemiology and prevention*. Oxford monographs on medical genetics. N. 22 Oxford University, 1991