

Giorn. It. Ost. Gin. Vol. XXVIII - n. 10/11  
 Ottobre-Novembre 2006

## Utilità dello screening ecografico delle cardiopatie congenite nelle gravide a basso rischio

N. SANTONOCITO\*, C. MONTONERI\*, D. CARPINO\*\*, S. SANTONOCITO\*

**RIASSUNTO:** Utilità dello screening ecografico delle cardiopatie congenite nelle gravide a basso rischio.

N. SANTONOCITO, C. MONTONERI, D. CARPINO, S. SANTONOCITO

*La valutazione dell'integrità del cuore fetale è data dallo studio delle 4 camere durante l'ecografia morfologica del secondo trimestre, mentre nelle gravide cosiddette a rischio per cardiopatie congenite viene consigliato l'ecocardio fetale, dove oltre alle 4 camere vengono analizzate le altre strutture cardiache ed anche la loro funzionalità. La frequenza delle cardiopatie congenite, però, è del: 25-30% nelle gravide a rischio e del 70-75% nelle gravide a basso rischio. Nella nostra divisione di ostetricia abbiamo effettuato un test di screening su 1.030 gravide tra la 20<sup>a</sup> e 24<sup>a</sup> settimana considerate a basso rischio. Il test prevede lo studio delle 4-camere, dell'asse lungo sn, dell'asse lungo dx e dell'arco aortico. Le stesse scansioni vengono poi valutate con il color-Doppler. Il test è risultato positivo in 7 casi.*

**SUMMARY:** Utility of the echographic screening of congenital heart disease in low risk pregnancies.

N. SANTONOCITO, C. MONTONERI, D. CARPINO, S. SANTONOCITO

*Evaluation of fetal heart integrity is done by 4-chamber study, during II<sup>o</sup> quarter morphologic Ultrasonnd. Instead fetal echocardiography is recommended in pregnancy with risk factors for congenital heart diseases. In such cases all cardiac structures and their function are studied. The frequency of cardiac congenital disease is about of 25-30% in high risk pregnancy and of 70-75% in low risk pregnancy. Between the 20<sup>th</sup> and 24<sup>th</sup> weeks, we had performed 1030 screening test in low risk pregnancies. The test included the study of 4-chambers, left long axis, right long axis and aortic arch, and evaluation by Doppler velocimetry. The test was positive in 7 cases.*

**KEY WORDS:** Test di screening - Cardiopatie congenite.  
 Screening test - Congenital heart diseases.

### Introduzione

Le Cardiopatie Congenite (CC) si presentano alla nascita con una frequenza prossima al 2-8‰. Rappresentano, oggi, una delle principali cause di mortalità e morbilità neonatale (50%).

L'Ecocardiografia Fetale (EF) è oggi il metodo più affidabile, innocuo e semplice per valutare l'integrità anatomica e funzionale del cuore fetale (7).

Pur essendo tale, è attualmente considerato un test

diagnostico di II livello, e "consigliato" solo a talune categorie di gravide ad alto rischio per cardiopatia congenita (5).

Nelle gravide "a basso" rischio le linee guida SIEOG prevedono solo lo studio delle 4-camere cardiache, durante l'ecografia morfologica del II trimestre (9). La scansione 4-camere, in realtà, consente già di svelare circa il 70% delle cardiopatie congenite, ma la sensibilità di tale esame è solo del 43-48%. Mentre con le scansioni assi lunghi la sensibilità dell'esame sale al 78-81% (1). La frequenza delle cardiopatie congenite, inoltre, è del 25-30‰ nelle gravide a rischio e del 70-75‰ nelle gravide a basso rischio (4).

È necessario, dunque, identificare un test da poter applicare "a tappeto" a tutte le gravide per poter selezionare quelle da sottoporre al test diagnostico.

Nel nostro dipartimento siamo soliti effettuare a

\*Dipartimento di Ostetricia-Ginecologia e Scienze Radiologiche  
 Università di Catania - Ospedale Ascoli-Tomaselli, Catania

\*\*Azienda per i Servizi Sanitari N. 2 "Isontina"  
 U.O. di Ginecologia e Ostetricia, Ospedale di Gorizia

© Copyright 2006, CIC Edizioni Internazionali, Roma

tutte le gravide che vi afferiscono, un test di screening che prevede:

- Studio delle 4-camere
- Asse lungo sn
- Asse lungo dx
- Arco aortico.

Le stesse scansioni vengono poi valutate col color-Doppler. Tale valutazione consente di confermare la normalità o fornire maggiori dettagli in caso di cardiopatie (8). Le gravide con test di screening positivo, vengono inviate ad un centro di II livello di diagnosi di cardiologia prenatale per l'ecocardio completo.

## Materiali e metodi

Dal dicembre '03 al settembre '05 abbiamo effettuato 1.030 test di screening su gravide, di epoca gestazionale compresa tra la 20<sup>a</sup> e 24<sup>a</sup> settimana, a basso rischio.

Il test è risultato positivo in 7 casi:

1. Tetralogia di Fallot
2. Canale atrio-ventricolare (CAV) incompleto
3. *Truncus arteriosus*
4. Trasposizione grossi vasi
5. Canale atrio-ventricolare (CAV) completo
6. -7. Due casi di difetto interventricolare (DIV).

Le gravide positive allo screening sono state sottoposte ad amniocentesi e ad esame ecografico morfologico di II livello. In 4 casi vennero riscontrate alterazioni del cariotipo:

- Il truncus di I tipo era associato a trisomia 13 o sindrome di Patau.
- La tetralogia di Fallot, il CAV e il DIV membranoso a trisomia 21 o sindrome di Down.

L'esame ecografico morfologico di II livello ha riscontrato anomalie morfologiche nel feto affetto da trisomia 13 (piede a piccozza, microcefalia, dilatazione della cisterna magna), e in uno con sindrome di Down (piedi torti). La quantità di liquido amniotico è risultata normale in tutti i casi. Fu effettuato inoltre il dosaggio sierico di: anticorpi anti-toxoplasma, citomegalovirus, rosolia e coxackie.

L'esame ecocardiografico diagnostico di II livello ha confermato in 6 dei 7 casi la diagnosi da noi effettuata.

Nel caso del DIV della parte membranosa, ha evidenziato la presenza di un difetto interatriale tipo *Ostium I*, il cosiddetto CAV incompleto.

In due casi ha aggiunto ulteriori dettagli: nel feto con tetralogia di Fallot ha evidenziato l'assenza della valvola polmonare, malformazione incompatibile con la vita extrauterina.

Nel caso del CAV ha evidenziato la presenza di una modesta insufficienza della valvola residua.

## Risultati

La gravida con feto affetto da trisomia 13 associata al truncus decise di non proseguire la gravidanza. Le altre decisero tutte di portare a termine la gravidanza. Le pazienti furono sottoposte ad ulteriore ecocardio fetale alla 28<sup>o</sup> e alla 32<sup>o</sup> settimana di gestazione e subito prima del parto, ad ecografia ogni 30 giorni, al CTG a partire dalla 34<sup>o</sup> settimana. L'ecocardio effettuato alla 28<sup>o</sup> settimana rivelò condizioni stabili e pressoché simili al precedente in 4 dei 6 casi. Nel caso di tetralogia di Fallot si notarono gravi segni di scompenso del cuore dx. Un successivo controllo effettuato dopo solo 15 giorni mostrò gravi segni di scompenso; il feto morì dopo 2 giorni. Nel feto affetto da CAV completo l'ecocardio della 32<sup>a</sup> settimana mostrò lievi segni di scompenso; la data del parto venne anticipata alla 35<sup>a</sup> settimana. I 5 parti avvennero nelle seguenti modalità: i 2 casi di DIV della parte muscolare del setto vennero espletati presso il nostro reparto, uno per via vaginale alla 40<sup>a</sup> settimana e uno per via addominale alla 39<sup>a</sup> settimana. Il parto del neonato con CAV incompleto e trisomia 21 avvenne con T.C. alla 38<sup>a</sup> settimana, in una struttura di II livello. Il parto del feto con CAV completo si attuò, con T.C., in una struttura di II livello alla 35<sup>a</sup> settimana.

## Conclusioni

Da quanto emerso dalla nostra esperienza, si può facilmente comprendere l'utilità di sottoporre tutte le gravide ad un test di screening per le cardiopatie congenite che ancora oggi, ricordiamo, rappresentano la principale causa di mortalità neonatale per malformazione congenita (50%) (11), riservando l'esame ecocardiografico completo, oltre alle pazienti già considerate a rischio, anche a chi risultasse positivo allo screening (12). Infatti, se è vero che la presenza di fattori di rischio per CC (Tabb. 1-2) aumen-

TABELLA 1 - FATTORI DI RISCHIO MATERNI PER CARDIOPATIA CONGENITA.

<b>Fattori materni e/o familiari</b>
Malattie ereditarie
Familiarità per cardiopatie congenite
Infezioni materne specie virali
Diabete insulino dipendente
Fenilchetonuria
Malattie autoimmuni
Assunzione di farmaci teratogeni
Esposizione ad agenti fisici
Età materna avanzata

TABELLA 2 - FATTORI DI RISCHIO FETALI PER CARDIOPATIA CONGENITA.

Fattori fetali
Aberrazioni cromosomiche
Segni ecografici: sospetto alla scansione 4 camere
Aritmia fetale
Translucenza nucale positiva
Iposviluppo fetale precoce
Malformazioni extra-cardiache
Idrope fetale non immunologica
Gemellarità monocoriale
Anomalie del volume del liquido amniotico
Inadeguata o incompleta visualizzazione del cuore fetale alla ecografia

ta il rischio di nascita di figlio affetto del 2-5%, la percentuale dei feti con CC in questa popolazione di

donne, non supera il 25-30%. Mentre la maggior parte di esse, il 70-75% circa, viene riscontrato nelle gravide che non presentano alcun fattore di rischio (4). Il secondo motivo è il seguente: lo studio delle sole 4 camere, così come già stabilito dalle linee guida SIEOG, effettuato durante l'ecografia morfologica del II trimestre consente di svelare buona parte delle cardiopatie diagnosticabili già con questa scansione, ma ne esiste un'alta percentuale, diagnosticabile solo con lo studio degli assi lunghi (6). Non tutti gli operatori che effettuano ecografie morfologiche, inoltre, hanno spesso un'esperienza adeguata nello studio del cuore fetale (10). Lo screening, infine, favorisce, anche, la scoperta di anomalie del cariotipo e morfologiche altrimenti misconosciute (2). La possibilità di una diagnosi precoce offre, perciò, su un piano terapeutico, un prezioso supporto circa il management delle gravidanza e soprattutto del parto (3).

## Bibliografia

1. ACHIRON R, GLASER J, GELENTER I et al.: *Extended fetal echocardiographic examination for detecting cardiac malformation in low risk pregnancies*. BMJ 304: 671-4, 1992.
2. BIANCA I, INGEGNOSI C: *Dall'anomalia cardiaca al genotipo*. XIV Congresso nazionale SIEOG; P. Scollo-G. Ettore editor 402-04, 2002.
3. BIANCA I: *L'importanza della diagnosi prenatale di Cardiopatie Congenite e la qualità di vita del bambino*. XIV Congresso nazionale SIEOG; P. Scollo-G. Ettore editor 405-06, 2002.
4. CHADHA SL, SINGH N, SHUKLA DK: *Epidemiological study of congenital heart disease*. Indian J Pediatr. June; 68(6): 507-10, 2001.
5. GABRIEL COMAS A, GALINDO A, MARTINEZ JM et al.: *Early prenatal diagnosis of major cardiac anomalies in a high-risk population*. Prenat Diagn Jul; 22(7):586-93, 2002.
6. HAAK MC, VAN VUGT JM: *Echocardiography in early pregnancy: review of literature*. Ultrasound Med Mar; 22 (3): 271-80, 2003.
7. IANNIRUBERTO A, PALADINI D: *Cardiopatie congenite in utero*. CIC Edizioni Internazionali - Roma, 1996.
8. KIRK JS, RIGGS TW et al: *Prenatal screening for cardiac anomalies: the value of routine addition of the aortic root to the 4-chamber view*. Obstet Gynecol. 84:427-31, 1994.
9. "Linee guida Sieog". Edizione 2002-EDITTEAM
10. PALADINI D, RUSSO MG., VASSALLO M, TARTIGLIONE A: *The in-plane view of the characterization of ventricular septal defects in the fetus*. Prenat. Diagn. Dec; 30; 23 (13): 1052-5, 2003.
11. PEROLO D, PRANDSTRALLER T, GHI, et al: *Diagnosis and management of fetal cardiac anomalies: 10 years experience at a single institution*. Ultrasound Obstet Gynecol, Dec;18 (6): 615-8, 2001.
12. SHARLAND G: *Routine fetal cardiac screening: what are doing and what should we do?* Prenat. Diagn. Dec; 30; 24(13): 1123-9, 2004.