

Valutazione dell'incremento della detection rate per le cardiopatie congenite con lo studio degli efflussi *versus* la sola valutazione delle 4 camere

N. SANTONOCITO¹, D. CARPINO², S. SANTONOCITO³, S. ABRUZZO³

RIASSUNTO: Valutazione dell'incremento della detection rate per le cardiopatie congenite con lo studio degli efflussi *versus* la sola valutazione delle 4 camere.

N. SANTONOCITO, D. CARPINO, S. SANTONOCITO, S. ABRUZZO

*Lo studio del cuore fetale, nelle gravidanze a basso rischio, è a tutt'oggi limitato alla sola scansione delle 4 camere durante l'ecografia morfologica del II trimestre. In caso di fattori di rischio materno e/o fetali per cardiopatie congenite, alla gravida viene consigliata l'esecuzione dell'ecocardiografia fetale, esame considerato dunque di secondo livello. Diversi studi hanno però dimostrato un incremento della detection rate per le cardiopatie congenite includendo la valutazione degli efflussi. Da ciò è nata l'esigenza di includere la valutazione delle connessioni ventricolo-arteriose nell'ecografia morfologica del II trimestre. Nel nostro studio abbiamo confrontato l'accuratezza diagnostica, per la diagnosi delle cardiopatie congenite, del solo studio delle 4 camere *versus* l'aggiunta della valutazione degli efflussi ventricolari. Abbiamo eseguito 1.005 esami di screening: in 7 casi abbiamo riscontrato la presenza di una cardiopatia che non era stata evidenziata con la sola scansione delle 4 camere.*

SUMMARY: Valuation of the increase of the detection rate for congenital heart disease by the visualisation of ventricular outflow tracts *versus* the only 4 chambers view.

N. SANTONOCITO, D. CARPINO, S. SANTONOCITO, S. ABRUZZO

*The study of fetal heart in low risk pregnancies is just limited to 4 chambers view during the standard echography of the second trimester. In case of maternal and/or fetal risk factors, the execution of a complete fetal echocardiography is recommended and therefore a second level exam is still to be considered. However, several studies have demonstrated an increased detection rate for congenital heart disease by visualisation of ventricular outflow tracts in addition to 4 chambers view. Subsequently, a demand has risen to include the evaluation of ventricular outflow tract during the standard echography of second trimester. In our study, we have compared the diagnostic care for congenital cardiac disease of only 4 chambers view *versus* visualisation of ventricular outflow tracts in addition to 4 chambers view. We have performed 1.005 screening examinations: in 7 cases, presence of a heart disease was found, which had not been underlined.*

KEY WORDS: Capacità diagnostica - Connessioni ventricolo-arteriose.
Detection rate - Ventricular outflow tracts.

Introduzione

Il cuore fetale rappresenta, anche per un ecografista ostetrico esperto, l'organo di più difficile valutazione. Questo perché il feto è un corpo mobile che non ubbidisce alle richieste dell'operatore nell'assumere le posizioni più idonee per ottenere dei piani di scansio-

ne per lo studio delle strutture cardiache (8). È necessario un lungo training in strutture qualificate per riuscire ad ottenere una buona preparazione ed esperienza nell'esecuzione dell'ecocardiografia fetale (6). Fino al 2006 le linee guida della SIEOG stabilivano quale criterio unico a cui far riferimento, nelle gravidanze fisiologiche, la sola scansione delle 4 camere durante l'ecografia morfologica del II trimestre (5). Questo perché il 70% circa delle Cardiopatie Congenite (CC) è evidenziabile già con questa scansione (Tab. 1) e perché è difficile che una CC non alteri, almeno in misura lieve l'anatomia delle 4 camere (9). Esiste però, un'altra percentuale di CC svelabile solo dallo studio degli assi lunghi (Tab. 2). Si tratta peraltro di patologie dove di certo l'outcome neonatale può essere profondamente

Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico "G. Rodolico" di Catania

¹ Clinica Ostetrica-Ginecologica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico "G. Rodolico" di Catania

² U.O.C di Ginecologia ed Ostetricia

Ospedale unico Avola - Noto A.S.L. 8 Siracusa

³ Università degli Studi di Catania

© Copyright 2009, CIC Edizioni Internazionali, Roma

TABELLA 1 - CC EVIDENZIABILI CON LA 4 CAMERE.

Situs inversus
Destrocardia
Atresia/insufficienza/displasia tricusp.
Sindrome di Ebstein
Cuore sinistro ipoplasico
DIV terzo medio o inferiore
Canale atrio-ventricolare
Tumori
Cardiomiopatie
Aritmie

TABELLA 2 - CC EVIDENZIABILI DALLO STUDIO DEGLI ASSI LUNGHI.

CC evidenziabili dallo studio degli assi lunghi
Tetralogia di Fallot
Ventricolo destro a doppia uscita
Truncus
Trasposizione dei grossi vasi
Stenosi/atresia aorta o polmonare
Coartazione aortica
DIV parte alta del setto

modificato dalla diagnosi prenatale (3). Inoltre, anche in termini di sensibilità dell'esame, diversi studi hanno dimostrato che, aggiungendo le scansioni degli efflussi ventricolari, la sensibilità dell'esame, anche per quelle patologie evidenziabili alla scansione delle 4 camere, sale dal 43% circa al 70-80% (1, 2). Da qui nasce l'esigenza di aggiungere la scansione degli assi lunghi alla valutazione del cuore fetale all'eco morfologica del II trimestre (5). Nel nostro istituto lo screening delle cardiopatie congenite comprendente la scansione delle 4 camere e le scansioni degli efflussi viene effettuato già dal 1997.

Materiali e metodi

Il nostro studio è stato condotto presso la Clinica Ostetrica e Ginecologica dell'Ospedale Ascoli-Tomaselli di Catania. Dal 2001 al 2005 abbiamo proposto, in accordo con il curante, a tutte le gravide che afferivano nel nostro istituto per eseguire l'esame morfologico del II trimestre, uno *screening* per le cardiopatie congenite. Alle pazienti veniva infatti spiegato il limite della sola scansione delle 4 camere nella diagnosi delle CC, e le maggiori potenzialità dello *screening*. Si trattava di gravide a basso rischio per CC, sia per quanto riguarda fattori materni che fetali (no familiarità per cardiopatie congenite, no aritmie fetali, no diabete, no infezioni in gravidanza, no malattie autoimmuni, no esposizione ad agenti teratogeni, no malformazioni ex-

tracardiache, screening prenatale negativo, liquido amniotico regolare, sviluppo fetale regolare) di epoca gestazionale compresa fra la 18^a e la 24^a settimana (7). Tutte avevano già eseguito l'ecografia morfologica del II trimestre con scansione delle 4 camere risultata negativa. Lo screening prevedeva la scansione degli efflussi ventricolari, in aggiunta a quella delle 4 camere. Abbiamo eseguito 1.005 esami di *screening*.

Risultati

In 7 (0,7%) casi abbiamo riscontrato la presenza di cardiopatie congenite, non evidenziate alla morfologica e quindi altrimenti misconosciute. In particolare:

- 1 caso di trasposizione dei grossi vasi
- 2 casi di DIV della parte alta del setto
- 1 caso di tetralogia di Fallot
- 1 caso di atresia della arteria polmonare
- 1 caso di stenosi dell'arteria polmonare
- 1 caso di atresia dell'aorta

Le pazienti positive allo *screening* sono state quindi sottoposte ad esame ecocardiografico completo (test diagnostico) presso unità di cardiologia, che ha confermato la nostra diagnosi in tutti i casi, ad esame ecografico morfologico di secondo livello e ad amniocentesi. In 3 casi sono state riscontrate anomalie del cariotipo, in particolare: due casi di trisomia 21, un caso di trisomia 13. Si è verificato solo un caso di falso negativo. Un feto affetto da DIV della parte alta del setto, risultato negativo al nostro screening. Si trattava di una paziente obesa; pertanto l'esame da noi eseguito era stato comunque di scarsa qualità tecnica. L'abbondante spessore del pannicolo adiposo materno, assieme alla posizione fetale sfavorevole rappresentano infatti, i principali fattori limitanti l'esame.

I nostri risultati possono essere, quindi, riassunti come segue:

- A-positivi veri 7
- B-positivi falsi 0
- C-negativi falsi 1
- D-negativi veri 997

Pertanto, la sensibilità del nostro screening è risultata dell'87,5%, la specificità del 100%, il valore predittivo positivo del 100%, il valore predittivo negativo del 99,89%.

Conclusioni

La nostra casistica nella quale sono stati messi a confronto l'esame morfologico standard del II trimestre che prevedeva la sola scansione delle 4 camere e uno *screening* per le cardiopatie congenite, che includeva anche lo studio degli efflussi, ha mostrato una capa-

cità diagnostica del secondo metodo notevolmente maggiore rispetto al primo, permettendo il riconoscimento di patologie altrimenti misconosciute.

La possibilità di diagnosi precoce di queste malformazioni permette di modificare positivamente l'outcome neonatale e di ridurre la percentuale di exitus che, com'è noto, per le cardiopatie congenite si aggira

intorno al 50%, rappresentando, quindi la principale causa di mortalità neonatale (4).

Né questo ci stupisce poiché è risaputo che non tutte le cardiopatie alterano l'anatomia delle 4 camere. È quindi facile comprendere quanto importante sia estendere lo *screening* a tutte le gravide durante lo studio morfologico del II trimestre.

Bibliografia

1. BAKILER AR, OZER EA, KANIK A, KANIT H, AKTAS FN- *Accuracy of prenatal diagnosis of congenital heart disease with fetal echocardiography*. Fetal Diagn Ther. 2007;22(4):241-4.
2. FRIEDMAN AH, KLEINMAN CS, COPEL JA. *Diagnosis of cardiac defects: where we've been, where we are and where we're going*. Prenat Diagn. 2002;22(4):280-4.
3. KOVALCHIN JP, SILVERMAN NH. *The impact of fetal echocardiography*. Pediatr Cardiol. 2004;25(3):299-306.
4. LI H, WEI J, MA Y, SHANG T. *Prenatal diagnosis of congenital fetal heart abnormalities and clinical analysis*. J Zhejiang Univ Sci B. 2005;6(9):903-6.
5. Linee guida sieog. Edizione 2006
6. PERRI T, COHEN-SACHER B, HOD M, BERANT M, MEIZNER I, BAR J. *Risk factors for cardiac malformations detected by fetal echocardiography in a tertiary center*. J Matern Fetal Neonatal Med. 2005;17(2):123-8.
7. RANDALL P, BREALEY S, HAHN S, KHAN KS, PARSONS JM. *Accuracy of fetal echocardiography in the routine detection of congenital heart disease among unselected and low risk populations: a systematic review*. Haematology 2005;112(1):24-30.
8. SAXENA A, SONI NR. *Fetal echocardiography: where are we?* Indian J Pediatr. 2005;72(7):603-8.
9. VERGANI P, MARIANI S, GHIDINI A, SCHIAVINA R, CAVALLONE M, LOCATELLI A, STROBELT N, CERRUTI P. *Screening for congenital heart disease with the four-chamber view of the fetal heart*. Am J Obstet Gynecol. 1992; 167(4 Pt 1):1000-3.