

Counselling nelle cardiopatie congenite: la nostra esperienza

N. SANTONOCITO, B. LA ROSA, D.CARPINO*, S. SANTONOCITO

RIASSUNTO: Counselling nelle cardiopatie congenite: la nostra esperienza.

N. SANTONOCITO, B. LA ROSA, D.CARPINO, S. SANTONOCITO

Le cardiopatie congenite (CC) rappresentano ancora oggi una delle cause principali di morbilità e mortalità neonatale (50%). L'ecocardiografia fetale consente la diagnosi prenatale di tali patologie. Uno dei momenti salienti dell'iter diagnostico è il counselling. Per counselling cardiologico va intesa la consulenza che mira a informare la coppia circa il riscontro della cardiopatia, le problematiche ad essa connesse, le possibilità terapeutiche al fine di programmarne la gestione più adeguata. In questo lavoro abbiamo presentato l'approccio diagnostico e terapeutico offerto, nel nostro istituto, alle gravide alle quali viene fatta diagnosi di cardiopatia congenita del feto.

SUMMARY: Counselling in congenital heart disease: our experience.

N. SANTONOCITO, B. LA ROSA, D.CARPINO, S. SANTONOCITO

Congenital heart diseases are one of the main causes of neonatal morbidity and mortality (50%). Foetal ecocardiograph (EF) is the easiest, most harmless and a non-dangerous system to evaluate the foetal heart's integrity. Counselling is one of the most important moments of the diagnosis. Cardiological counselling is useful to inform parents regarding the diagnosis of congenital heart disease, the implications of its problems and how to best manage any therapeutic possibility. In our study we have shown the approach reserved for pregnant women, with foetus affected by congenital heart disease, in our institute.

KEY WORDS: Consulenza cardiaca - Gestione ostetrica - Cardiopatia congenita.
Cardio Counselling - Management - Congenital heart disease.

Premessa

Le cardiopatie congenite (CC) si presentano con una frequenza alla nascita prossima al 2-8 per mille e rappresentano ancora oggi una delle cause principali di morbilità e mortalità neonatale (50%). L'ecocardiografia fetale (EF) è oggi il sistema più affidabile, innocuo e semplice per valutare l'anatomia e la funzionalità del cuore fetale. La sensibilità dell'esame va oltre il 90%, mentre la specificità arriva quasi al 100% e il margine d'errore del test è dello 0.005% (3). La

diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite offre quindi la possibilità di avere informazioni attendibili circa l'integrità delle strutture anatomiche cardiache del nascituro. Ciò consente alla coppia in caso di riscontro di patologia la possibilità di attuare scelte e procedure importanti, quali la pianificazione della nascita in centri dotati di terapia intensiva neonatale, l'instaurazione precoce di terapie adeguate o di un tempestivo monitoraggio e nei casi più gravi di interrompere la gravidanza in un'epoca gestazionale ancora consentita (6).

Nell'attuazione di tali scelte o percorsi terapeutici è fondamentale che la coppia sia assistita dal momento della diagnosi dal punto di vista tecnico ma anche psicologico (5).

Uno dei momenti salienti dell'iter diagnostico diventa quindi il counselling. Per counselling cardiologico va intesa la consulenza che mira ad informare la coppia circa il riscontro della cardiopatia, le problematiche ad essa connesse, le possibilità terapeutiche al fine di programmarne la gestione più adeguata. Il coun-

Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico "G.Rodolico" Catania
Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia e Scienze Radiologiche
Sezione di Clinica Ostetrica e Ginecologia
* Ospedale Unico Avola-Noto - USL 8 Siracusa
UOC di Ginecologia e Ostetricia

selling va fatto sia prima di procedere agli accertamenti sia dopo la loro effettuazione.

La comunicazione del medico al paziente non è un processo facile, specie in presenza di patologia. Vanno considerati diversi fattori: psicologici, capacità comunicativa, conoscenze teoriche, tecniche, esperienza, capacità clinica, sensibilità (2). Lo specialista deve essere in grado di fornire alla coppia informazioni accurate circa la patologia, la qualità di vita e le aspettative di vita del nascituro. Dall'altra parte si ha la difficoltà di comprensione dei genitori data dalla mancanza di conoscenze tecniche, associata al rifiuto psicologico di accettare la diagnosi (7).

L'approccio più corretto è quello di un'équipe multidisciplinare che comprenda il ginecologo ecografista, il genetista, lo psicologo e il cardio-chirurgo pediatra, in modo da fornire un counselling completo e non unico. Le informazioni sulla cardiopatia devono essere date con attendibilità e completezza, inoltre queste, devono essere trasmesse in modo neutrale, non orientate a scelte precostituite quali: evidenziare gli aspetti positivi e spingere verso la gravidanza, o viceversa porre l'accento verso quelli negativi e spingere verso l'aborto (1).

L'epoca gestazionale in cui viene eseguito l'esame e durante il quale si realizza il rilievo di una cardiopatia, condiziona in modo decisivo il counselling, riguardo alla possibilità di interrompere la gravidanza o meno o il management della stessa (4).

Nel nostro istituto l'approccio che viene offerto alla coppia prevede:

- **Esame ecocardiografico fetale:** viene eseguito, dalla 19^a alla 23^a settimana dal ginecologo ecografista esperto nello studio del cuore fetale e delle sue patologie.

In caso di riscontro di patologia cardiaca:

- **Counselling genetico** Consulenza genetica della coppia, con eventuale ricorso a tecniche di diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi), valutazione dei rischi per una futura gravidanza. La ricorrenza di queste patologie nelle famiglie ha suggerito un'origine genetica nella maggior parte delle CC, che sono state assimilate al modello multifattoriale inteso come interazione tra i geni e l'ambiente.
- **Counselling ostetrico**
 1. Management della gravidanza;
 2. Timing e modalità del parto;

È importante inquadrare la cardiopatia riscontrata in un gruppo di cardiopatie con caratteristiche fisiopatologiche omogenee, e quindi con gestioni terapeutiche uguali. Una grande distinzione è quella che separa le emergenze cardiologiche neonatali che necessitano l'espletamento del parto in un centro di terzo livello che comprenda una cardio-chirurgia, da quelle cardio-

patie che possono essere gestite in un centro provvisto di UTIN, da quelle ancora che possono essere espletate in qualsiasi centro di primo livello.

- **Counselling cardio-chirurgico**

Con informazioni riguardanti il tipo d'intervento, la terapia medica e riabilitativa e l'aspettativa di vita del nascituro.

- **Counselling psicologico**

La scoperta che il bambino, tenuto in grembo è affetto da una qualunque patologia crea alla gravida inevitabilmente dolore, ansia, stress e paura. Ancor più in caso di una patologia grave quale può essere una cardiopatia. La difficile decisione di interrompere o proseguire la gravidanza è, in entrambi i casi, accompagnata da sensi di colpa, stress e ansietà che possono condizionare e compromettere la stabilità psichica della donna e il rapporto affettivo madre figlio dopo il parto (Grafici 1 e 2).

Materiale e metodi

Dal gennaio '04 al dicembre '07 abbiamo eseguito 1.630 test di screening delle cardiopatie congenite in gravide a basso rischio tra la 19^a e la 23^a settimana, di età compresa tra 18-36 anni.

In 7 casi è stata diagnosticata una cardiopatia congenita. In particolare:

- N° 1 Tetralogia di Fallot
- N° 1 Canale atrio-ventricolare (CAV) incompleto
- N° 1 *Truncus arteriosus*
- N° 1 Trasposizione grossi vasi
- N° 1 Canale atrio-ventricolare (CAV) completo.
- N° 2 Difetto interventricolare (DIV)

Le gravide eseguirono allora:

1. **Counselling genetico**

Vennero sottoposte ad amniocentesi.

In quattro casi vennero riscontrate alterazioni del cariotipo, in particolare:

- 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.
2. **Counselling cardio-chirurgico**
 3. **Counselling ostetrico**
 4. **Counselling psicologico**

Risultati

Le gravide con feti affetti da tetralogia di Fallot, Truncus, DIV e amniocentesi positiva decisero di interrompere la gravidanza.

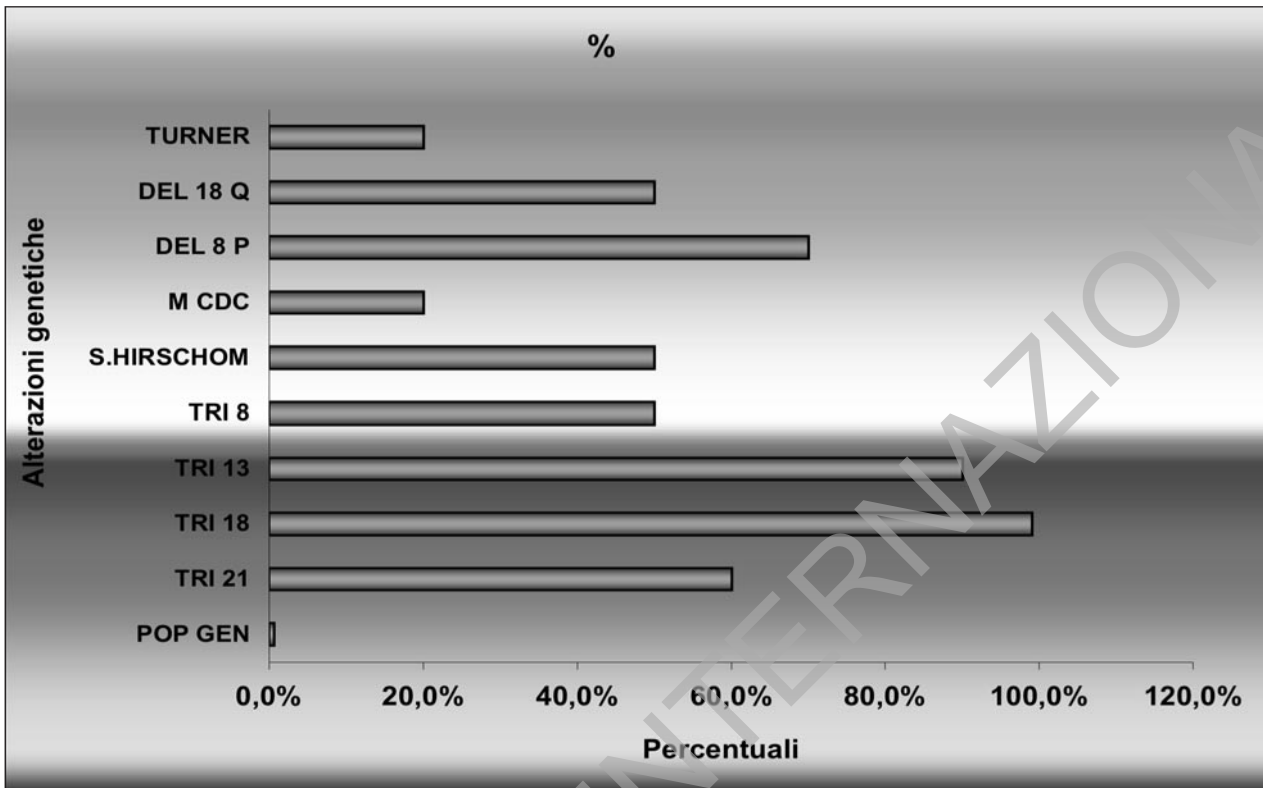


Grafico 1 - Incidenza di CC nelle principali alterazioni genetiche.

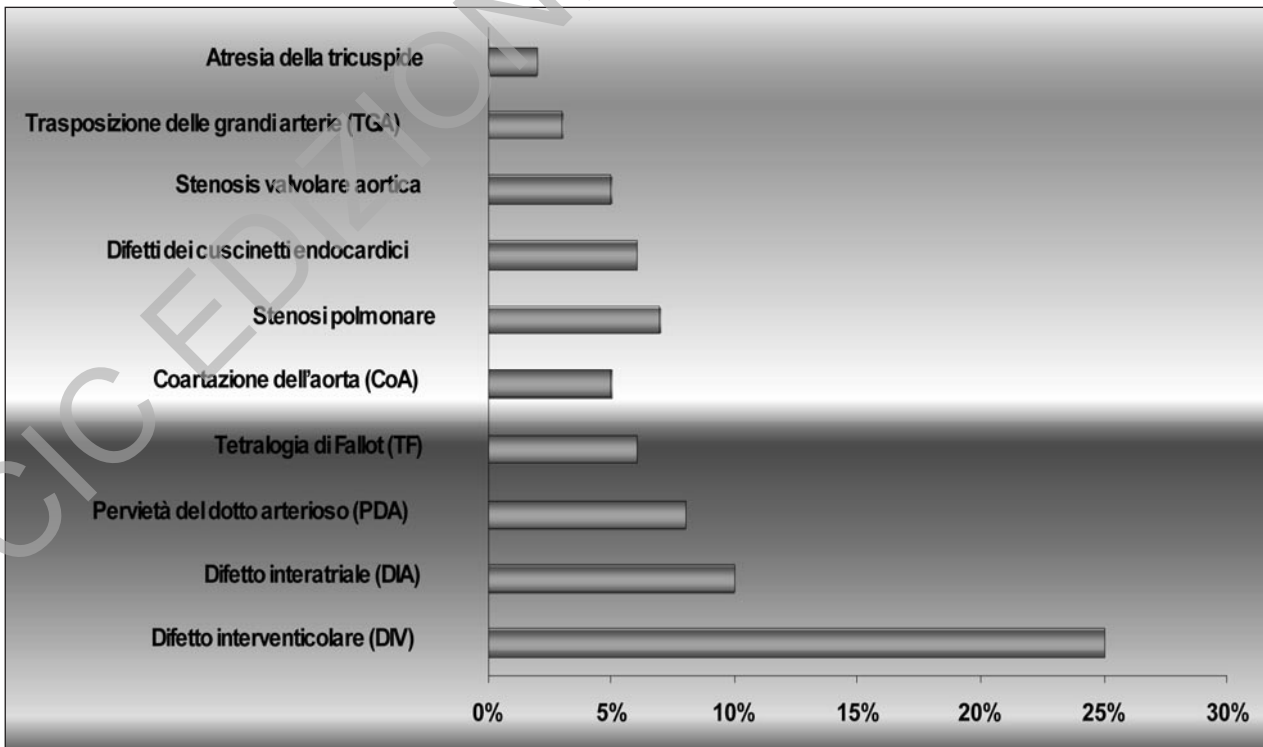


Grafico 2 - Incidenza delle varie CC.

La paziente con feto affetto da trisomia 21 e CAV incompleto decise invece di proseguire la gravidanza.

Delle tre coppie con amniocentesi negativa, due decisero di interrompere la gravidanza (CAV completo, TGV), mentre la coppia con feto con DIV decise di proseguire la gravidanza.

Le due pazienti vennero sottoposte a:

- monitoraggio ecografico continuo ogni 2 settimane.
- CTG dalla 31° settimana.
- Ecoflussimetria fetale dalla 28° settimana.

Il parto della gravida con feto affetto da DIV della parte muscolare del setto avvenne spontaneamente, per via vaginale alla 40^a settimana, presso la nostra unità operativa.

Il parto del neonato con CAV incompleto e trisomia 21, avvenne con T.C. alla 37^a settimana, in una struttura di II livello dotata di UTIC.

Conclusioni

Le nuove metodiche e le abilità tecniche sono riuscite a rendere più semplici le diagnosi più difficili, ma ancora oggi non esiste un modo semplice e meno duro per comunicare la diagnosi di una cardiopatia.

La diagnosi e la prognosi sono eventi comunicativi e non semplicemente informativi:

“Sono aspetti della professione medica importanti quanto la competenza diagnostica e terapeutica”.

Bibliografia

1. ETTORE G, BIANCA S. *Prevenzione del contenzioso medico-legale. Informazione comunicazione e consenso*. Atti del XIV congresso SIEOG 2004 217-220.
2. GERBONI S. *Che cos'è il counselling cardiologico prenatale?* Card. Fet. 2005.
3. IANNIRUBERTO A, PALADINI D. *Cardiopatie congenite in utero*. CIC 1996 (21)143-144.
4. LYN SC, CHRIS AB, CAROLINE B. *For Debate: Continuing with pregnancy after a diagnosis of lethal abnormality: experience of five couples and recommendations for management*. BMJ 1996;313:478-480.
5. LOCOCK L, CRAWFORD J, CRAWFORD J. *The parents' journey: continuing a pregnancy after a diagnosis of Patau's syndrome*. BMJ 2005;331:1430.
6. PERALTA CF, BUNDUKI V, PLESE JP et al. *Association between prenatal sonographic findings and post-natal outcomes in 30 cases of isolated spina bifida aperta*. Prenat Diagn. 2003;23:311-314.
7. VERGANI P. *Informing parents of the presence of a prenatal pathology*. Journal of medicine and the person. December Volume 5 (I) 4;2007.