



Il cardiologo di fronte al neonato con sospetta

Cardiopatìa Congenita.

**Una condizione nella quale il cardiologo dell'adulto
può trovarsi in grave difficoltà: come non farsi
prendere dal panico**

Maria Giovanna Russo

U. O. C. Cardiologia

U.O.S.D. Cardiologia Pediatrica

A.O. Monaldi - 2^a Università di Napoli

Epidemiologia delle Cardiopatie

Journal of the American College of Cardiology
© 2002 by the American College of Cardiology Foundation
Published by Elsevier Science Inc.

Vol. 39
ISSN 0735-1097
PII S0735-1097(02)00000-0

The Incidence of Congenital Heart Disease

Julien I. E. Hoffman, MD, FACC,* Samuel Kaplan, MD, FACC†

San Francisco and Los Angeles, California

This study was designed to determine the reasons for the variability of the incidence of congenital heart disease (CHD), estimate its true value and provide data about the incidence of specific major forms of CHD. The incidence of CHD in different studies varies from about 4/1,000 to 50/1,000 live births. The relative frequency of different major forms of CHD also differs greatly from study to study. In addition, another 20/1,000 live births have bicuspid aortic valves, isolated anomalous lobar pulmonary veins or a silent patent ductus arteriosus. The incidences reported in 62 studies published after 1955 were examined. Attention was paid to the ways in which the studies were conducted, with special reference to the increased use of echocardiography in the neonatal nursery. The total incidence of CHD was related to the relative frequency of ventricular septal defects (VSDs), the most common type of CHD. The incidences of individual major forms of CHD were determined from 44 studies. The incidence of CHD depends primarily on the number of small VSDs included in the series, and this number in turn depends upon how early the diagnosis is made. If major forms of CHD are stratified into trivial, moderate and severe categories, the variation in incidence depends mainly on the number of trivial lesions included. The incidence of moderate and severe forms of CHD is about 6/1,000 live births (19/1,000 live births if the potentially serious bicuspid aortic valve is included), and of all forms increases to 75/1,000 live births if tiny muscular VSDs present at birth and other trivial lesions are included. Given the causes of variation, there is no evidence for differences in incidence in different countries or times. (J Am Coll Cardiol 2002;39:1890-900) © 2002 by the American College of Cardiology Foundation

Epidemiologia delle Cardiopatie Congenite

Journal of Cardiovascular Medicine 2008, 9:368–374

Original article

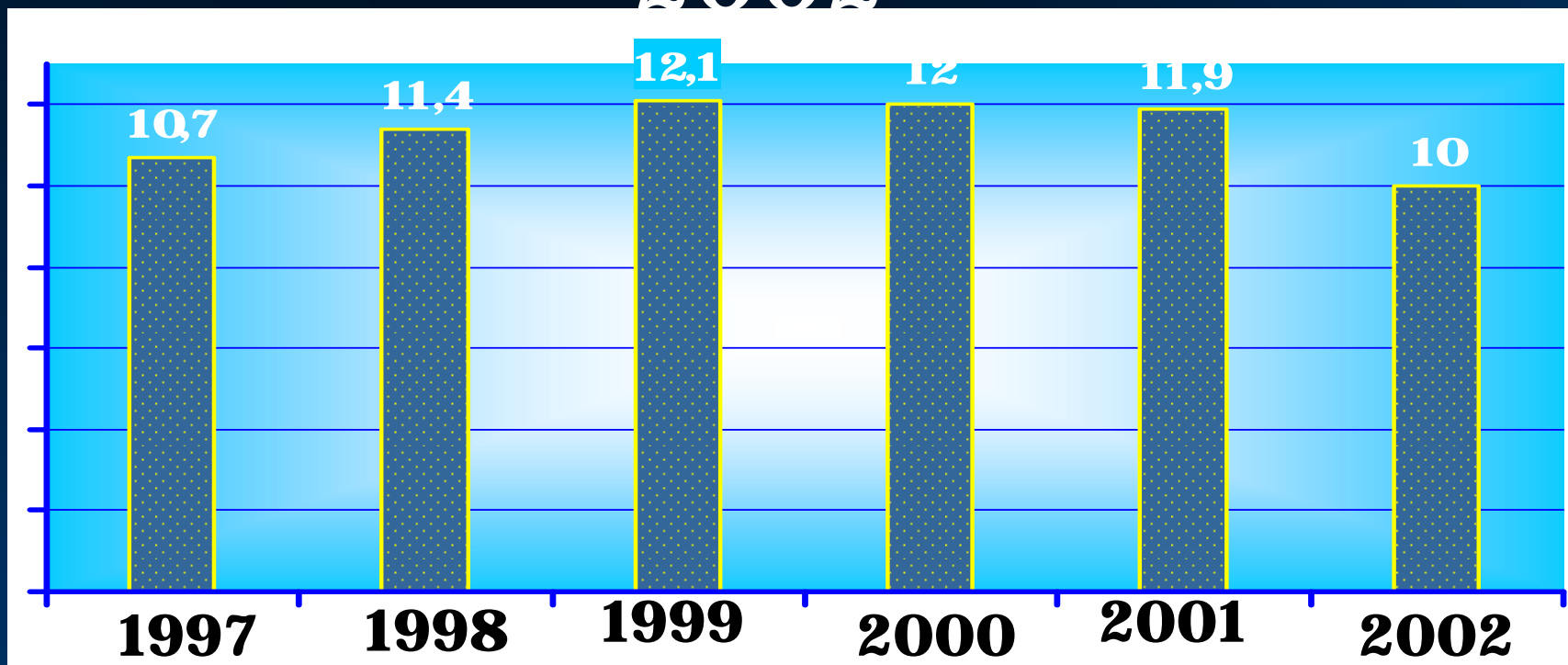


Congenital heart disease in live-born children: incidence, distribution, and yearly changes in the Campania Region

Giovanbattista Capozzi^a, Salvatore Caputo^a, Renato Pizzuti^b, Lucia Martina^b, Michele Santoro^b, Giuseppe Santoro^a, Berardo Sarubbi^a, Carola Iacono^a, Michele D'Alto^a, Maurizio Cappelli Bigazzi^a, Giuseppe Pacileo^a, Ettore Merlino^c, Giuseppe Caianiello^c, Maria Giovanna Russo^a and Raffaele Calabrò^a

Epidemiologia delle Cardiopatie

Incidenza di **Congenite** CHD per 1000 nati vivi in Regione Campania 1997-2002



Epidemiologia delle Cardiopatie Congenite

Diagnosi delle patologie “severe”, quando?

- ✓ 8% in epoca prenatale
- ✓ 62% prima della dimissione
- ✓ 25% dopo la dimissione dal punto nascita
- ✓ 5% dopo la morte

Twenty-year trends in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular m
Wren C; Reinhardt Z; Khawaja K
Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2008 Jan;93(1):F33-5.

Epidemiologia delle Cardiopatie Congenite

Malformazioni che sfuggono con maggiore probabilità:

- ✓ Coartazione dell'aorta
- ✓ Interruzione dell'arco aortico
- ✓ Stenosi della valvola aortica
- ✓ Ritorno venoso polmonare anomalo totale

Twenty-year trends in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular m
Wren C; Reinhardt Z; Khawaja K
Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2008 Jan;93(1):F33-5.

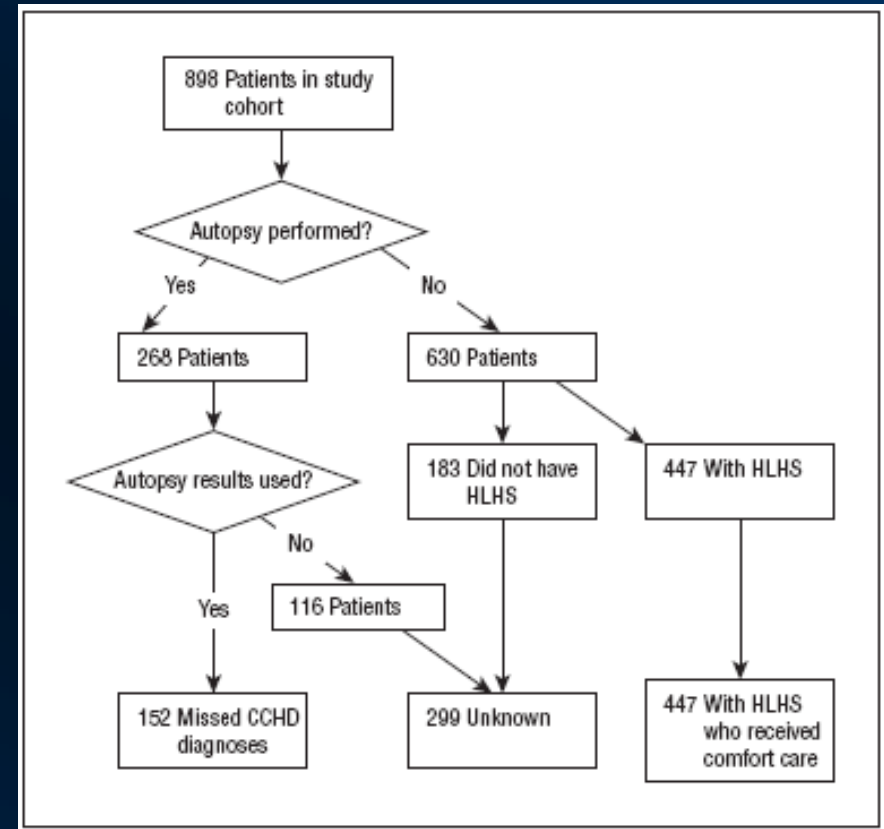
Il problema delle “diagnosi mancate”

✓ Circa 30 neonati muoiono ogni anno in California per una diagnosi di CC mancata o troppo tardiva.

✓ La maggior parte delle CC sono cuore sx ipoplasico o coartazione aortica.

✓ L'età media alla morte è <2 settimane

✓ *Necessità di praticare un attento esame clinico*



Il problema delle “diagnosi mancate”

- ✓ Coartazione Aortica 27%
- ✓ Cuore sx ipoplasico 38.2%

L'assenza di cianosi o di soffi può far passare inosservate tali CC fino alla chiusura del dotto arterioso

Necessità di valutare la SpO₂ alla dimissione dal punto nascita

Table 2. Total Number of Patients in Each Group by Diagnosis

Cause of Death	No. (%) of Patients ^a		
	Study Cohort (N=898) ^b	Unknown (n=299)	Missed CCHD Diagnosis (n=152)
Aortic stenosis	31 (3.5)	19 (6.4)	12 (7.9)
Coarctation of aorta, including interrupted aortic arch	90 (10.0)	49 (16.4)	41 (27.0)
DORV and single ventricle	15 (1.7)	14 (4.7)	1 (0.7)
Hypoplastic left heart syndrome	565 (62.9)	60 (20.1)	58 (38.2)
Pulmonary atresia	30 (3.3)	22 (7.4)	8 (5.3)
Tricuspid atresia	9 (1.0)	9 (3.0)	0
TAPVR	32 (3.6)	23 (7.7)	9 (5.9)
d-Transposition of great vessels	37 (4.1)	31 (10.4)	6 (3.9)
Tetralogy of Fallot	55 (6.1)	50 (16.7)	5 (3.3)
Truncus arteriosus	34 (3.8)	22 (7.4)	12 (7.9)

Pulsossimetria

L'introduzione della pulsossimetria a tutti i neonati prima della dimissione ha un detection rate di CC dotto-dipendenti del 92%.

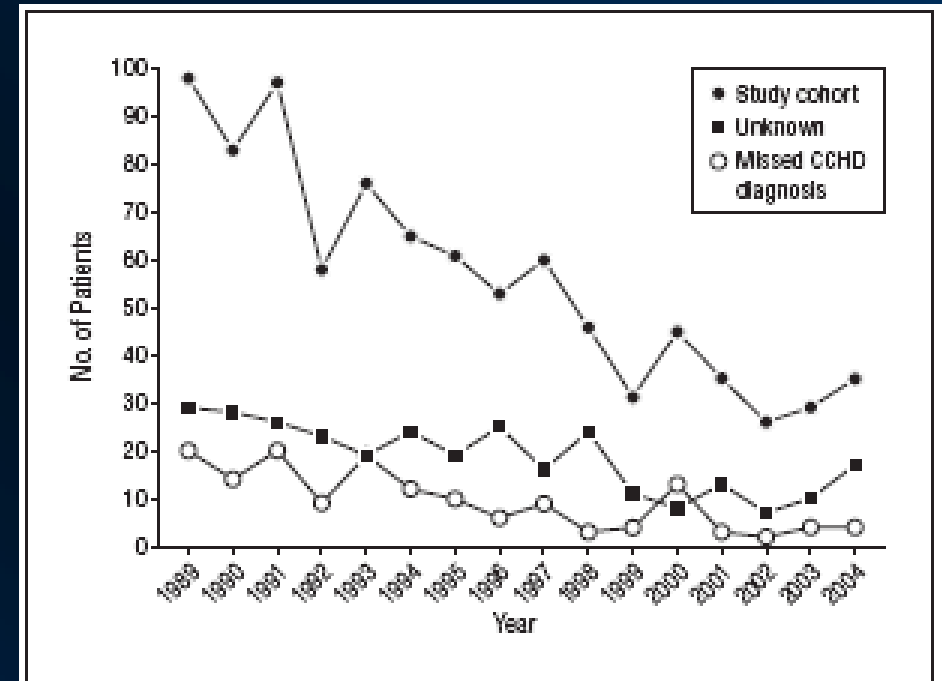
Table 2 | The performance of screening methods in the detection of duct dependent circulation in newborn infants in West Götaland (1 July 2004 to 31 March 2007)

Performance	Physical examination alone (n=38 374)	Pulse oximetry (n=38 429)	Physical examination plus pulse oximetry (n=38 429)
Sensitivity (95% CI) (%)	62.50 (35.43 to 84.80)*	62.07 (42.3 to 79.31)	82.76 (64.23 to 94.15)
Specificity (95% CI) (%)	98.07 (97.93 to 98.21)	99.82 (99.77 to 99.86)	97.88 (97.73 to 98.03)
Positive predictive value (95% CI) (%)	1.35 (0.65 to 2.47)	20.69 (12.75 to 30.71)	2.92 (1.88 to 4.31)
Negative predictive value (95% CI) (%)	99.98 (99.96 to 99.99)	99.97 (99.95 to 99.99)	99.99 (99.97 to 100.00)
Likelihood ratio	32.37	344.8	39.08
False-positive rate (%)	1.90	0.17†	2.09
No of true positives	10*	18‡	24‡
No of false negatives	6*	11§	5§
No of false positives	729	69	798
No of true negatives	37 022	38 259	36 881
Relative risk (95% CI) (%)	83.6 (30.5 to 229.5)	719.8 (350.3 to 1479)	215.4 (82.4 to 563.0)

Il problema delle “diagnosi mancate”

✓ Il numero di neonati affetti da CC che muore per diagnosi mancata è in riduzione nel tempo

✓ L'esame clinico completo resta fondamentale (soffi, palpazione arterie omerali e femorali)



Emergenze Cardiologiche Pediatriche

Gran parte delle **Emergenze Cardiologiche si verifica alla nascita** e nel primo mese di vita

Esse sono rappresentate da:

- ✓ Cardiopatie Congenite
- ✓ Cardiomiopatie, miocarditi
- ✓ Aritmie

Cardiopatie Congenite

Molte cardiopatie congenite si evidenziano nel periodo neonatale

Segni e sintomi possono essere non specifici:

- Progressiva comparsa di cianosi o pallore che possono peggiorare con il pianto
- Tachipnea
- Letargia
- Sudorazione durante le poppate
- Accrescimento insufficiente

Cardiopatie congenite che in epoca neonatale possono presentarsi come Emergenza Clinica

✓ **CC con grave ipoafflusso polmonare**

(dotto-dipendenza circolazione polmonare)

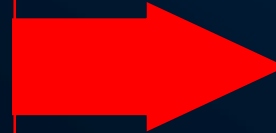
✓ **CC con grave ostruzione sistemica**
(dotto-dipendenza circolazione sistemica)

✓ **CC con shunt sx-dx estremo**
(iperafflusso polmonare)

✓ **CC con circolazioni in parallelo**

CC con grave ipoafflusso polmonare

- ✓ Fallot severo
- ✓ Stenosi polm critica
- ✓ Atresia polm a setto intatto
- ✓ Atresia polm con DIV
- ✓ CC complesse+SP severa o AP
- ✓ M. Ebstein



**Dotto-
Dipendenz
a
Circolazio
ne
Polmonar**

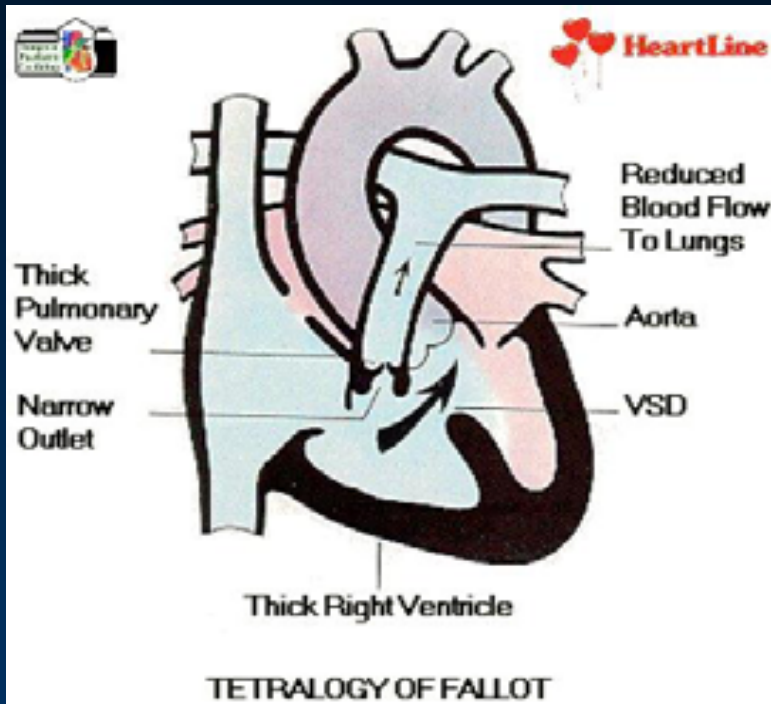


CIANOS

I

CC con grave ipoafflusso polmonare

Tetralogia di Fallot severa



Deviazione antero-cefalica del Setto Infundibular

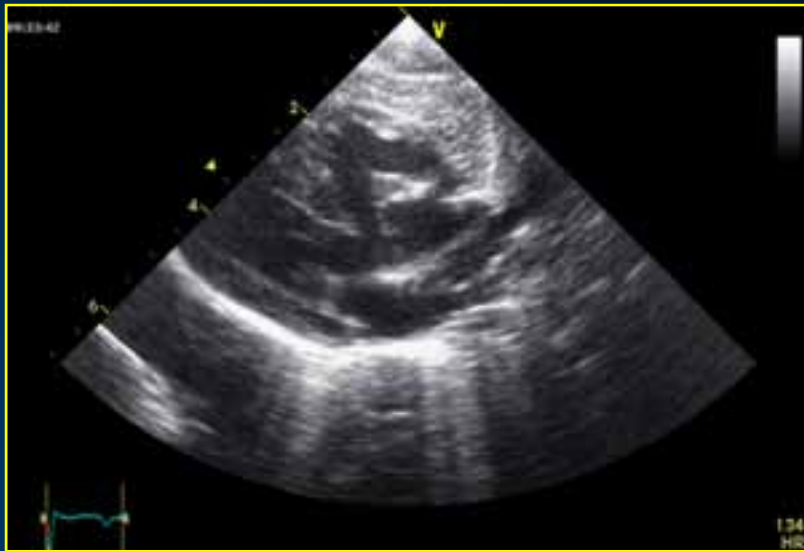
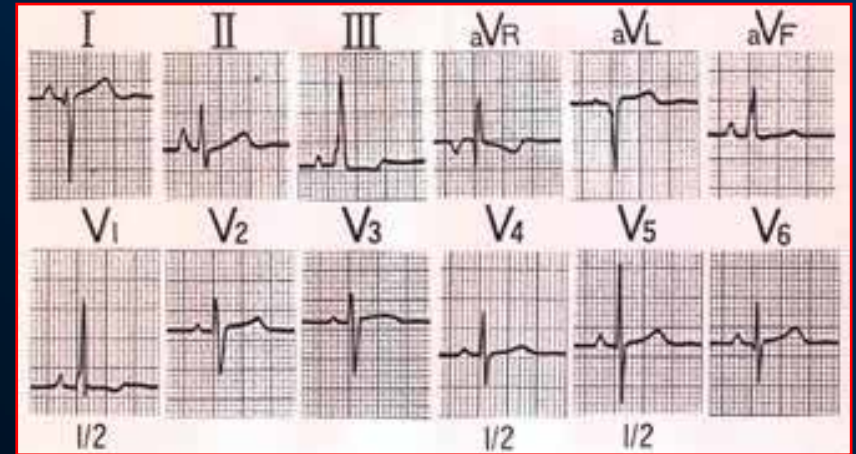
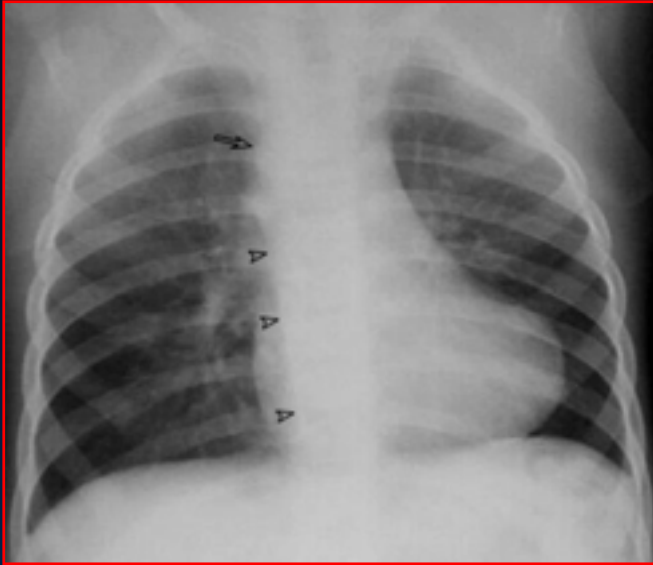
Più frequente cardiopatia cianogena

35% dei casi: associazione a **malformazioni extracardiache** (più frequenti onfalocele, atresia esofagea e duodenale, atresia ano-rettale)

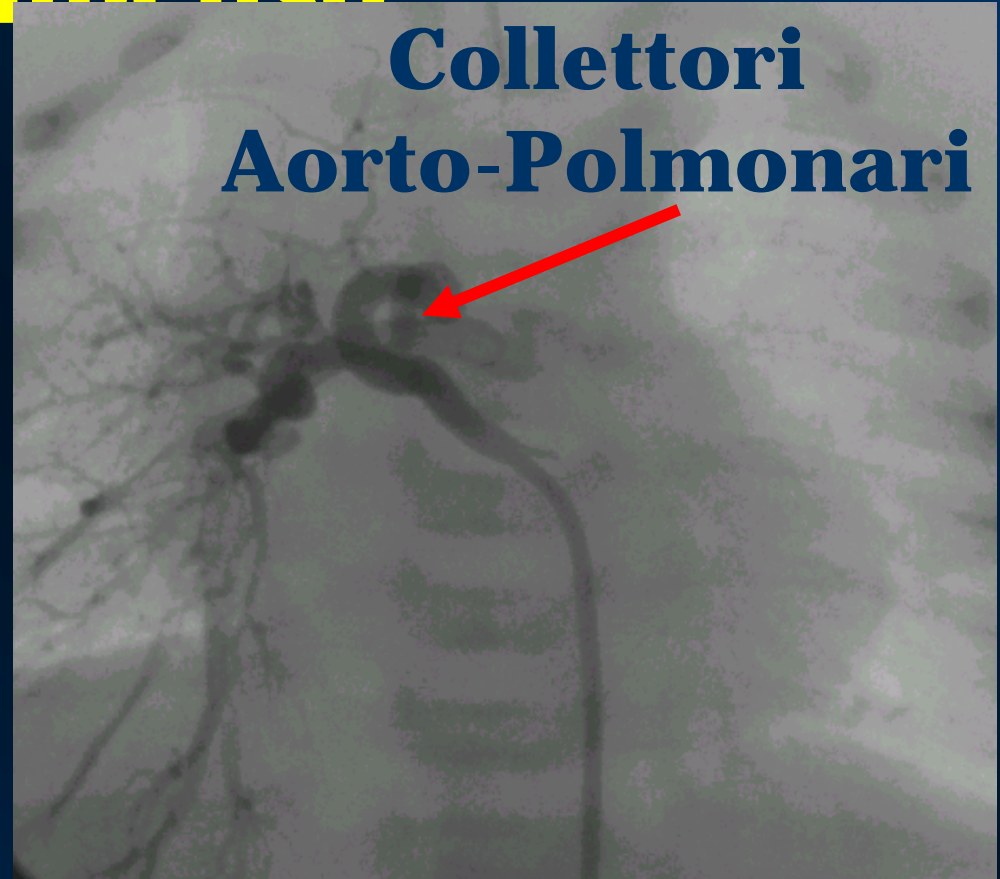
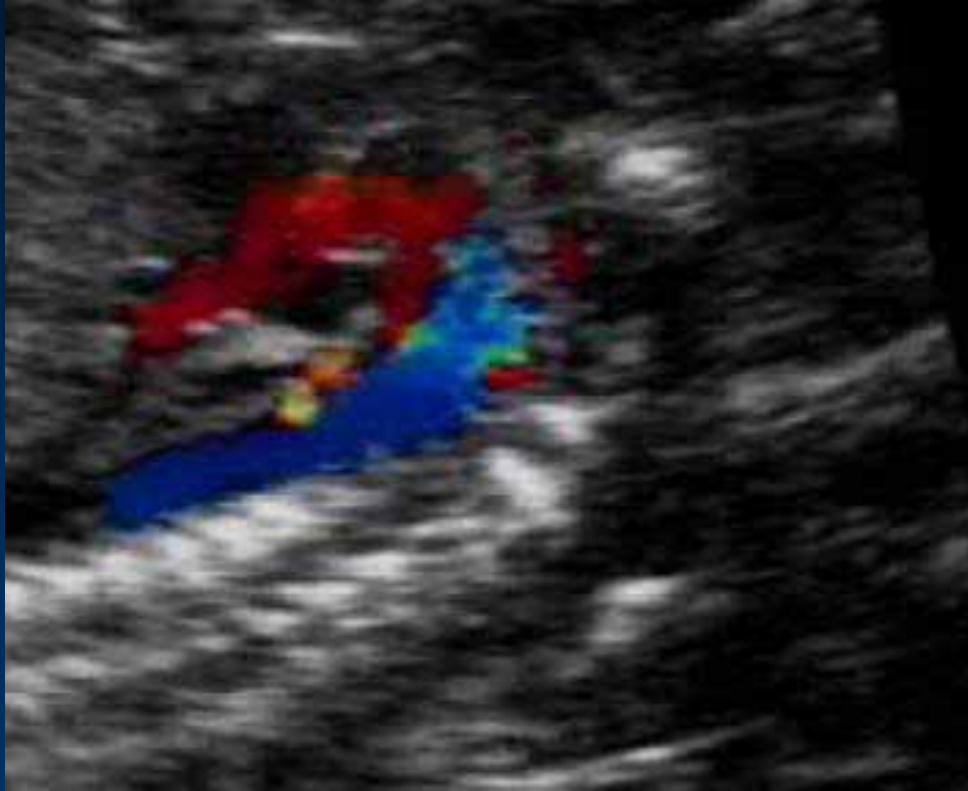
Soffio intenso,
Ostruzione lieve!

Tetralogia di Fallot

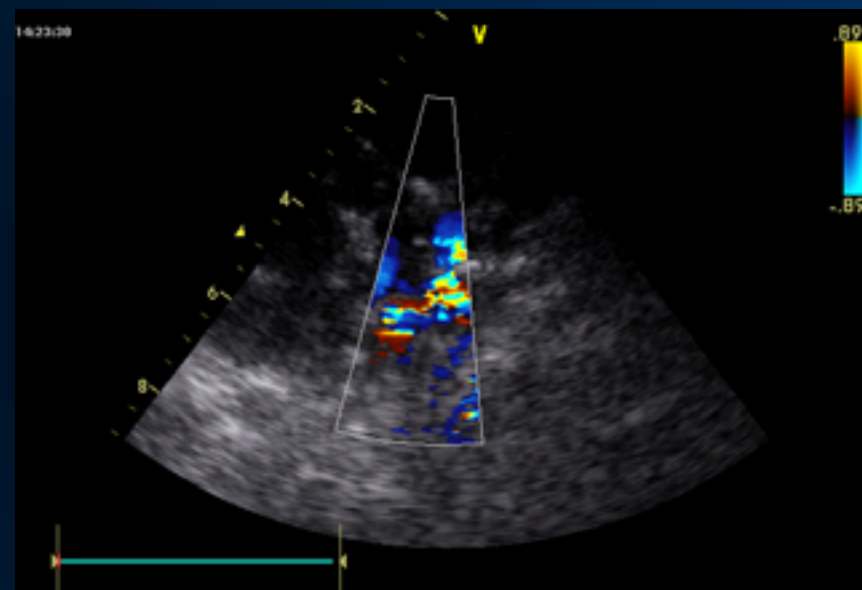
Diagnosi



Atresia Polmonare con DIV senza cianosi con scompensazione



CC con grave ipoafflusso polmonare Tetralogia di Fallot: Stenting PDA



PDA “stenting”

Gennaio 2005-Dicembre 2010

- ✓ n= 60
- ✓ Et : 11.7 ± 10.7 gg (range 1-30)
- ✓ Peso: 3.1 ± 0.6 kg (range 1.7-4.2)
- ✓ SatO₂: 72.5 ± 5.6 %
- ✓ PDA diametro: 1.2 ± 0.6 mm (range 0-3.5 mm)
- ✓ PDA lunghezza: 12.1 ± 3.1 mm (range 8-18 mm)
- ✓ PDA forma: conico (47.6%), tubulare (38.1%), tortuoso (14.3%)

PDA “stenting”

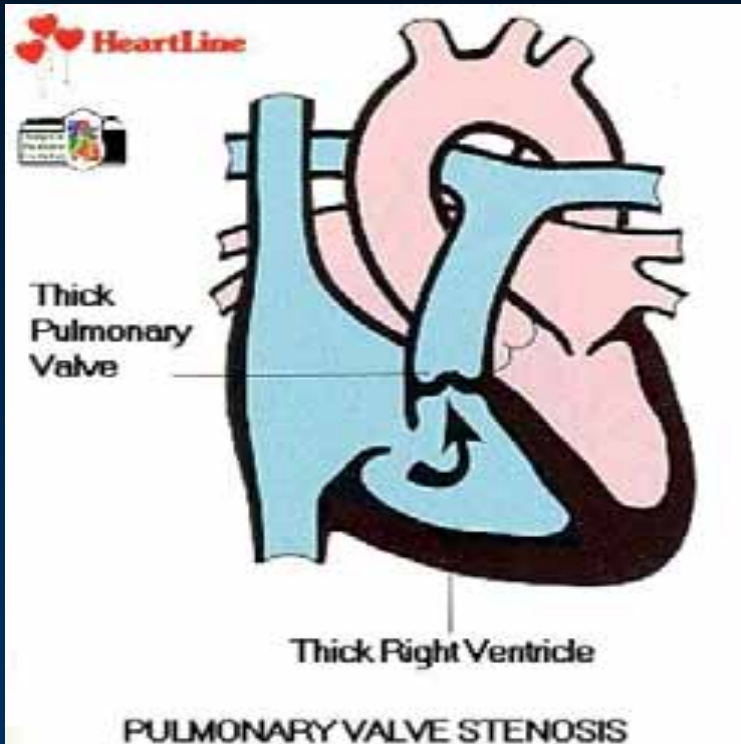
Risultati

- ✓ Fattibilità: 92.3 % (60/65 pts)
- ✓ Procedure non completate : tortuosità del dotto
- ✓ 1 stent in 47 pz
- ✓ 2 stents in 13 pz
- ✓ Tempo procedura: 123.8 ± 24.8 min (range 60-240 min)
- ✓ Tempo fluoroscopia: 7.9 ± 3.4 min (range 6-28 min)
- ✓ Mortalità: 0%
- ✓ Complicanze minori: 5% (1 dislocazione di stent, poi riposizionato; 1 infezione nel sito di puntura, 1 perdita transitoria del polso femorale)
- ✓ Follow-up medio: 18.5 ± 6 mesi (range 3-42 mesi)

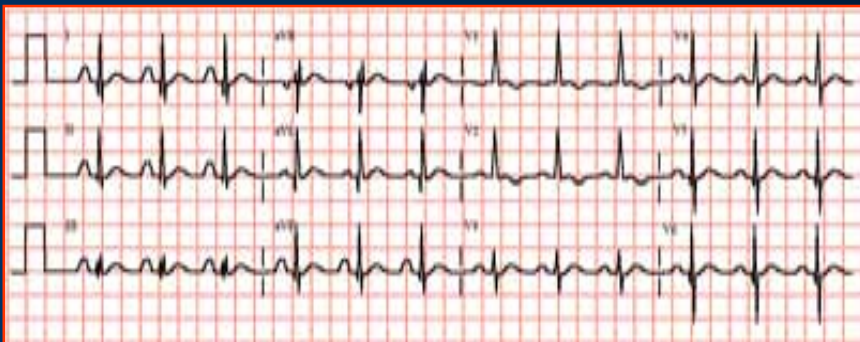
CC con grave ipoafflusso polmonare

Stenosi Valvolare Polmonare Critica

Presentazione Clinica

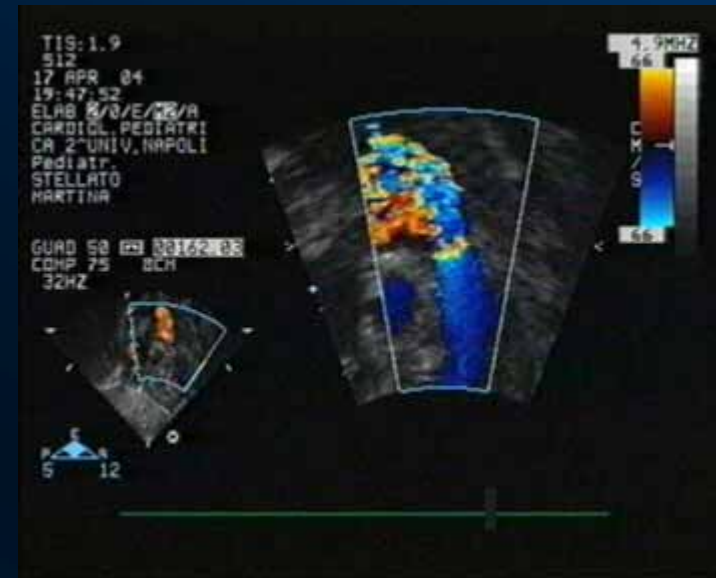
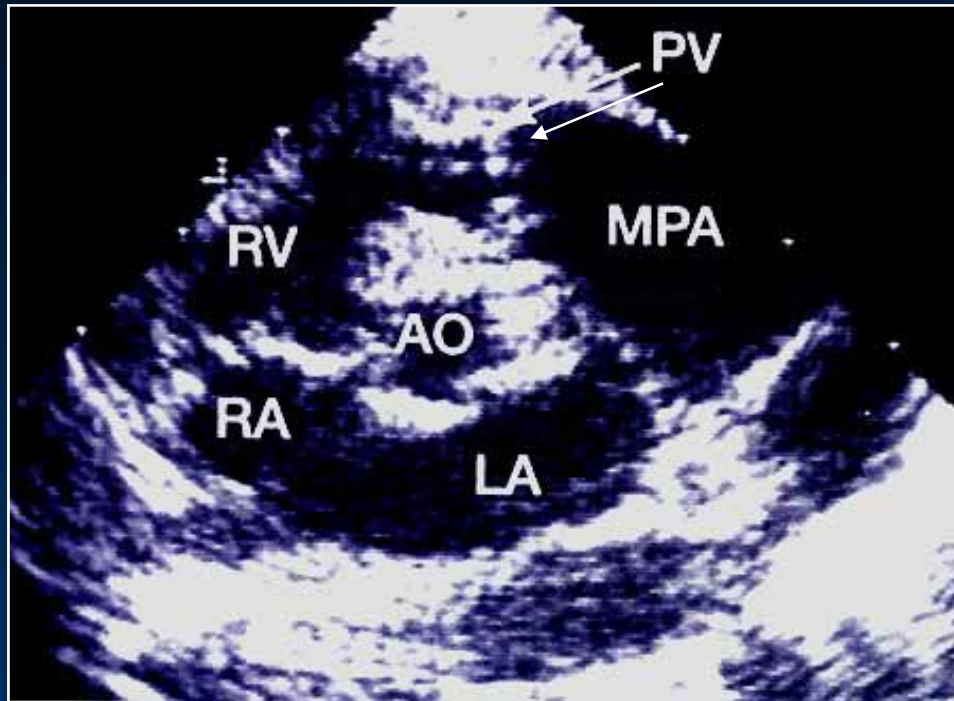


- Soffio sistolico eiettivo II SIS
- Sdoppiamento e riduzione del II tono
- Click di eiezione
- IV Tono



STENOSI VALVOLARE POLMONARE

Valutazione Ecocardiografica



Proiezione
sottocostale

Obliqua

destra

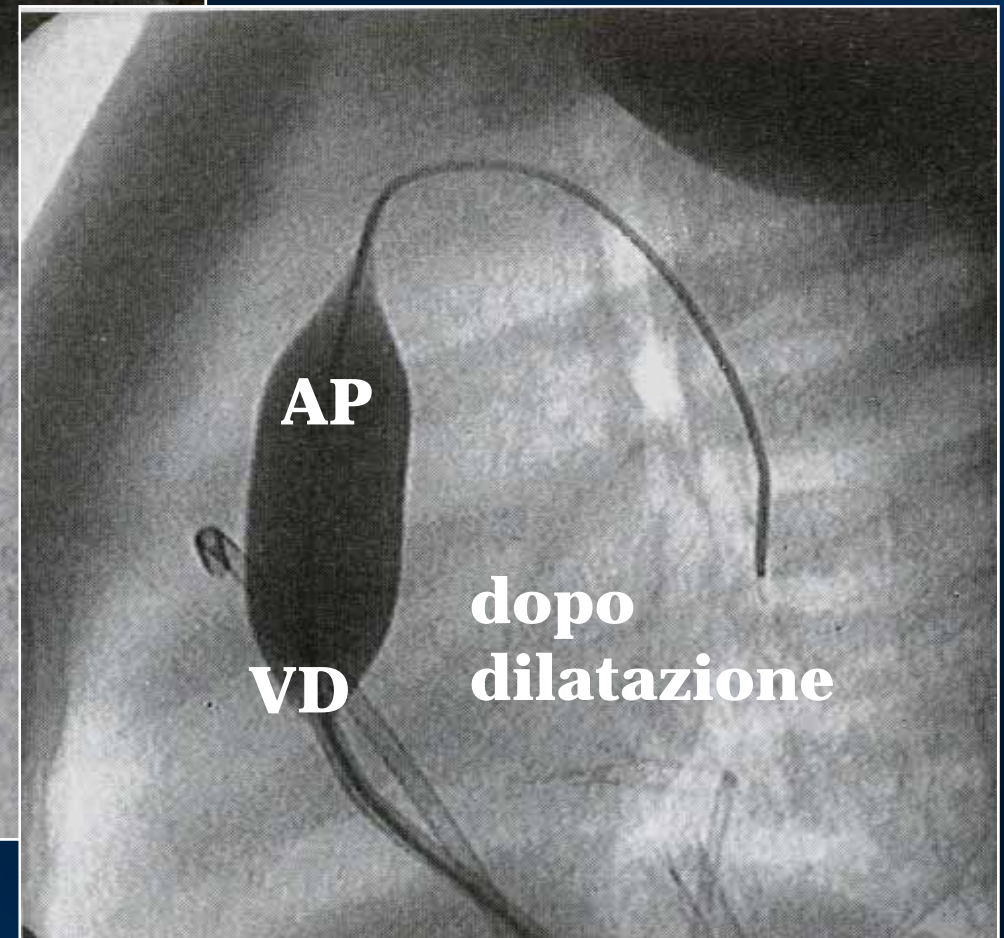
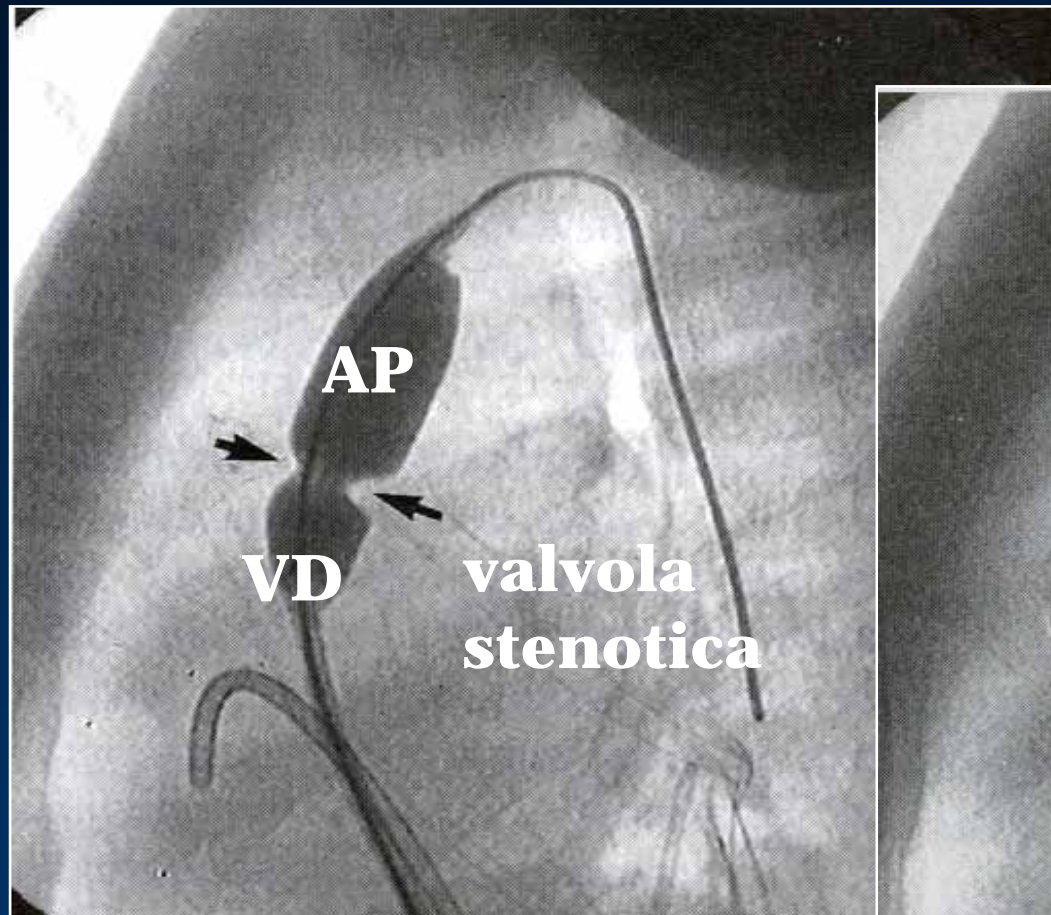
Mobilità e displasia cuspidi valvolari

Calibro anulus polmonare

Ipertrofia e funzione Vdx

Stenosi Valvolare Polmonare

Valvuloplastica

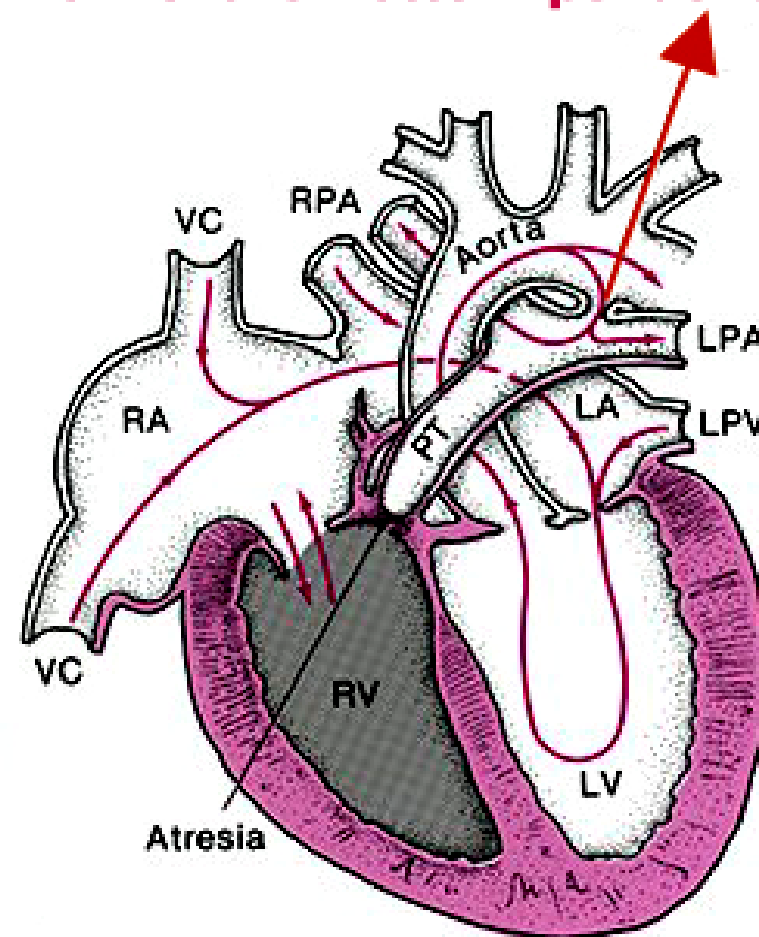
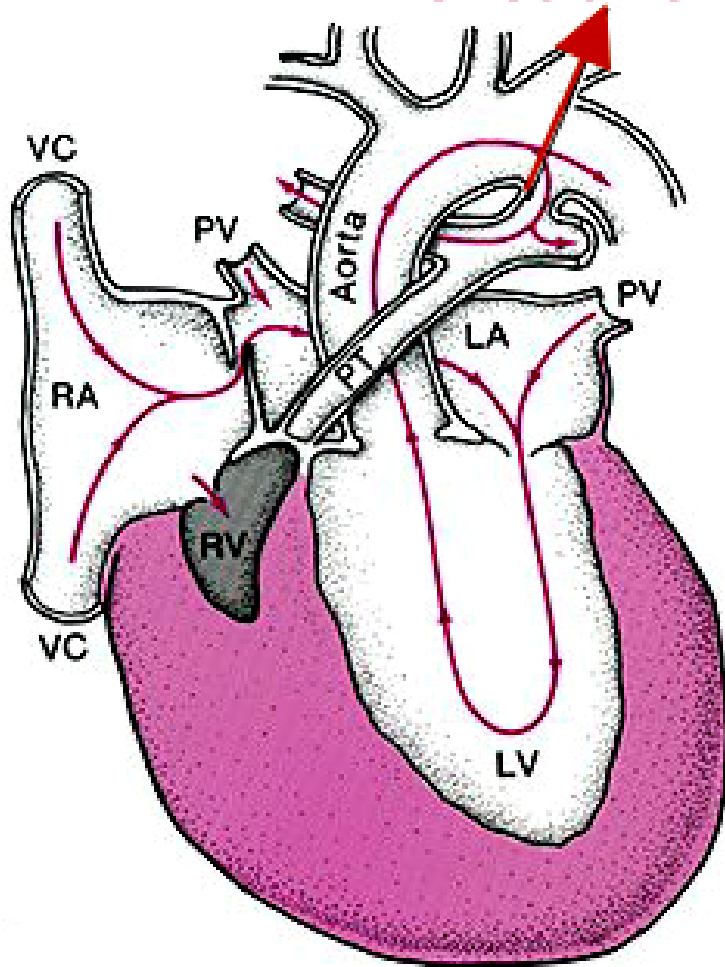


VALVULOPLASTICA POLMONARE: 2000/2010

- 230 pz
- 87 neonati
- 70 (30 gg-12 mesi)
- 59 (12 mesi-16 aa)
- 14 >16 aa
- Fattibilità: 92,5%
- Gradiente eco immediato: da $84_{\pm 21}$ a $36_{\pm 19}$ mmHg
- Gradiente eco f.u. (0-7 aa): $35_{\pm 18}$ mmHg
- Complicanze maggiori: 1 decesso (0,5%)

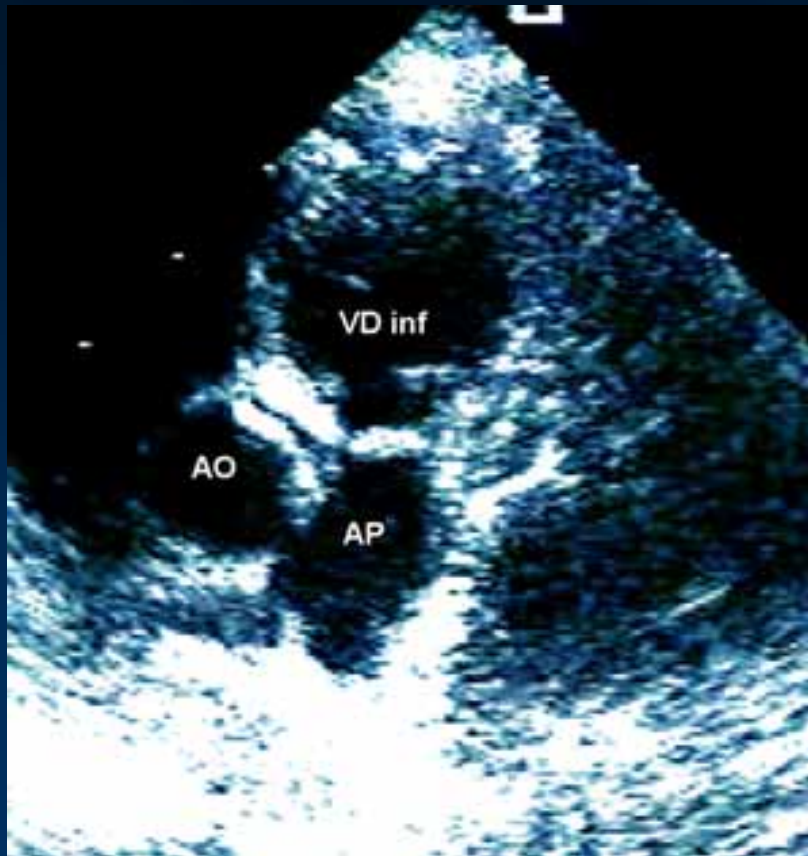
CC con ipoafflusso polmonare ATRESIA POLMONARE A SETTO INTATTO

Circolazione Polmonare Dotto Dipendente



Atresia polmonare a setto intatto

Segni clinici e strumentali



Atresia polmonare a setto intatto



PERFORAZIONE RF

2000/2010

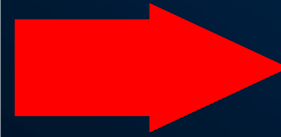
- 28 pz
- Età media 3 gg
- F.u. 0-7 aa: 13 pz no altre procedure
4 shunt chirurgico
11 pz mantenimento pervietà dotto di botallo con "stenting"
- Al f.u.: 14 pz correzione univentricolare

Cardiopatie congenite che in epoca neonatale possono presentarsi come Emergenza Clinica

- ✓ **CC con grave ipoafflusso polmonare**
(dotto-dipendenza circolazione polmonare)
- ✓ **CC con grave ostruzione sistemica**
(dotto-dipendenza circolazione sistemica)
- ✓ **CC con shunt sx-dx estremo**
(iperafflusso polmonare)
- ✓ **CC con circolazioni in parallelo**

CC con grave ostruzione sistemica

- ✓ Cuore sinistro ipoplasico
- ✓ Interruzione arco aortico
- ✓ Coartazione aortica severa
- ✓ Stenosi valvolare aortica critica



**BASSA
GITTATA
SISTEMICA**



**SCOMPENSO
(dotto
dipendenza)**

CC con grave ostruzione sistemica

Dotto dipendenza della circolazione sistemica



Chiusura PDA nei primi gg o settimane di vita



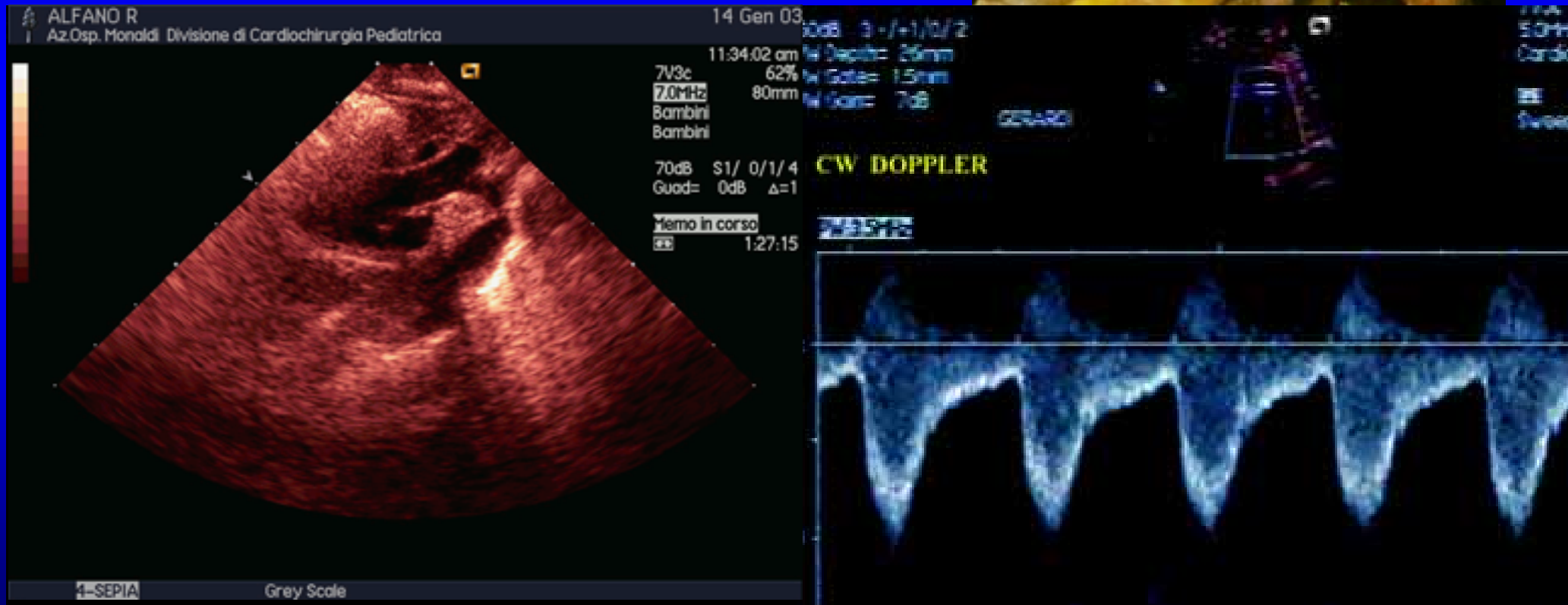
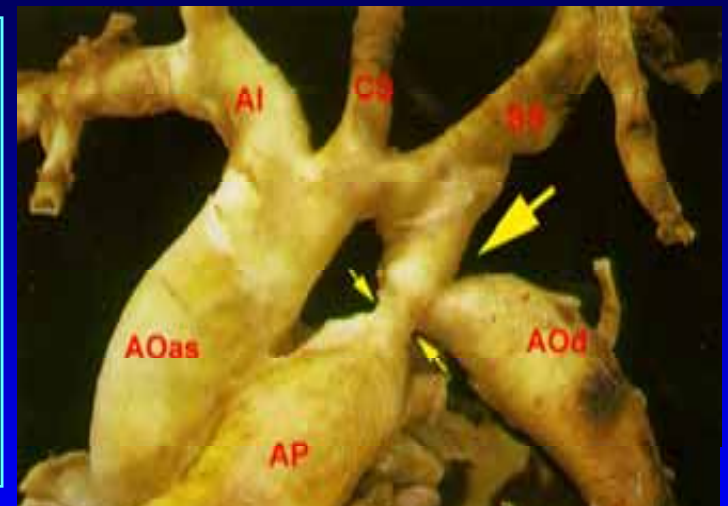
Scompenso cardiaco

SEGNI DI SHOCK DA BASSA GITTATA:

POLSI IPOFIGMICI, CUTE FREDDA E MAREZZATA, IPOTERMIA, TACHIPNEA E DISPNEA

COARTAZIONE AORTICA

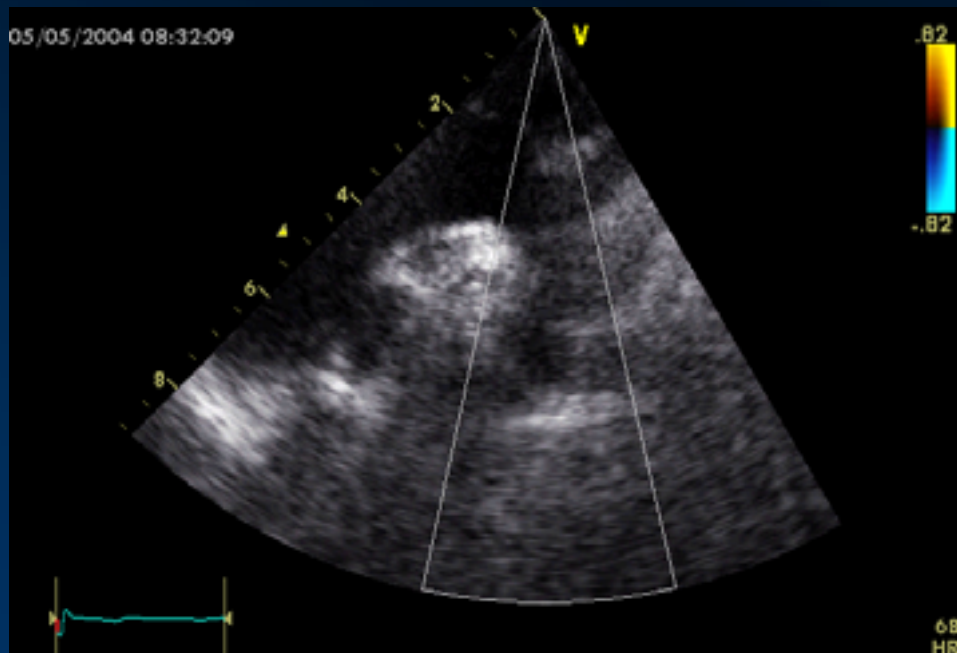
Valutazione ecocardiografica



Coartazione Aortica

Approccio Eco Parasternale Alto

Morfologia dell'Arco Aortico (Y. Lecompte)



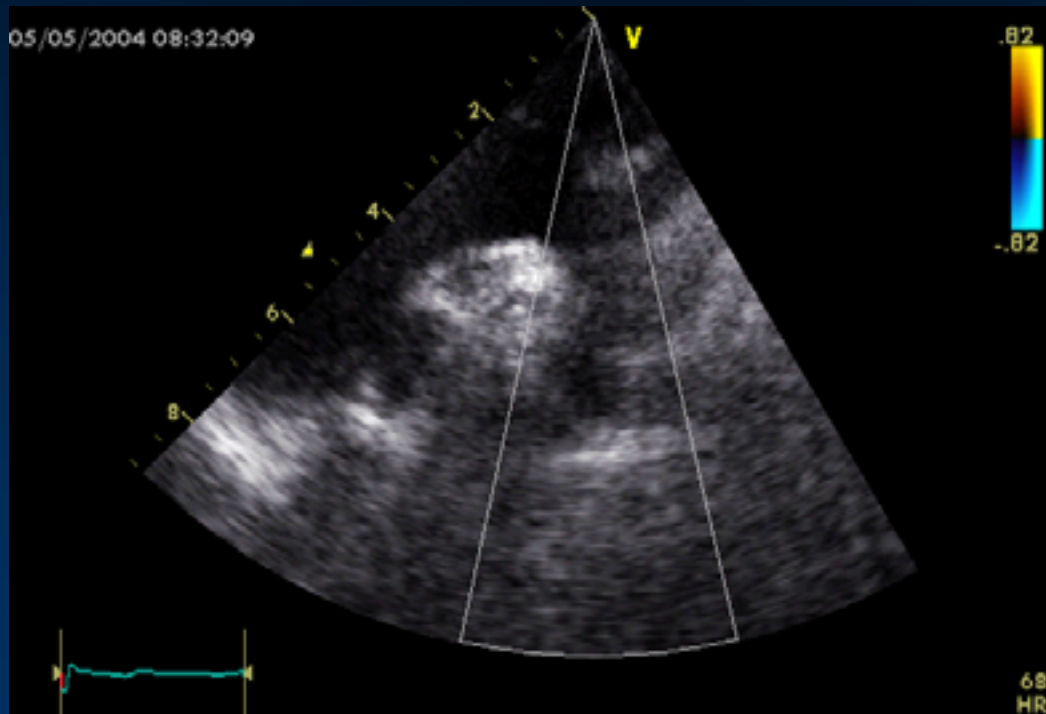
Arco romanico



Arco gotico

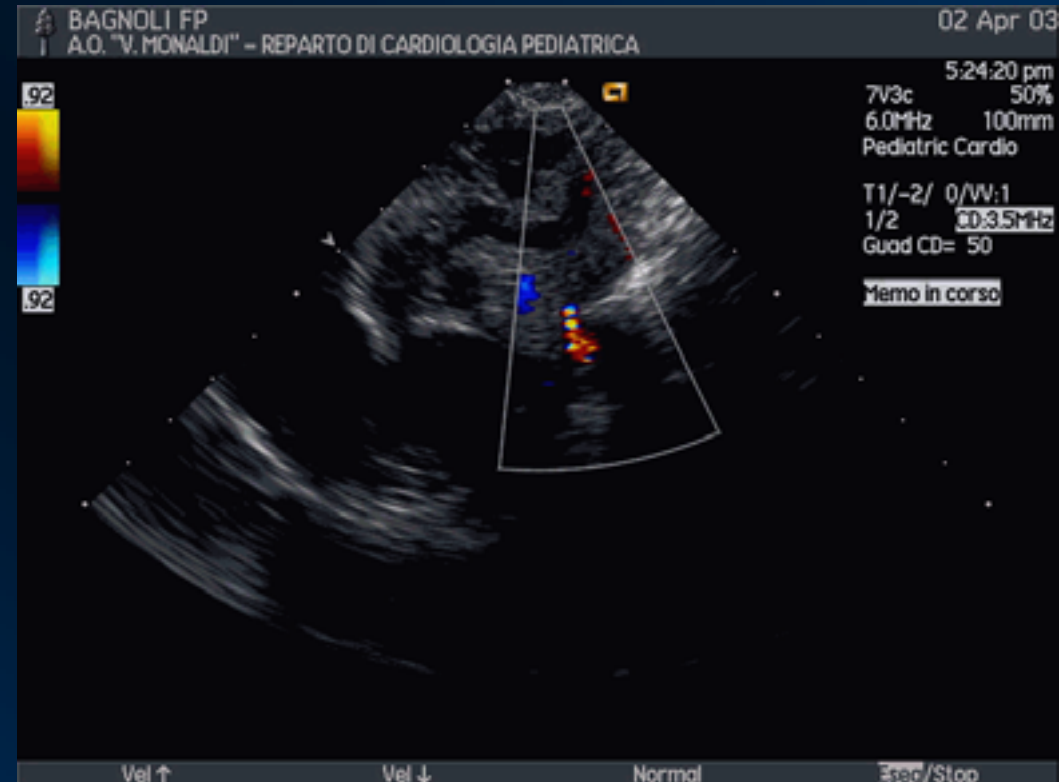
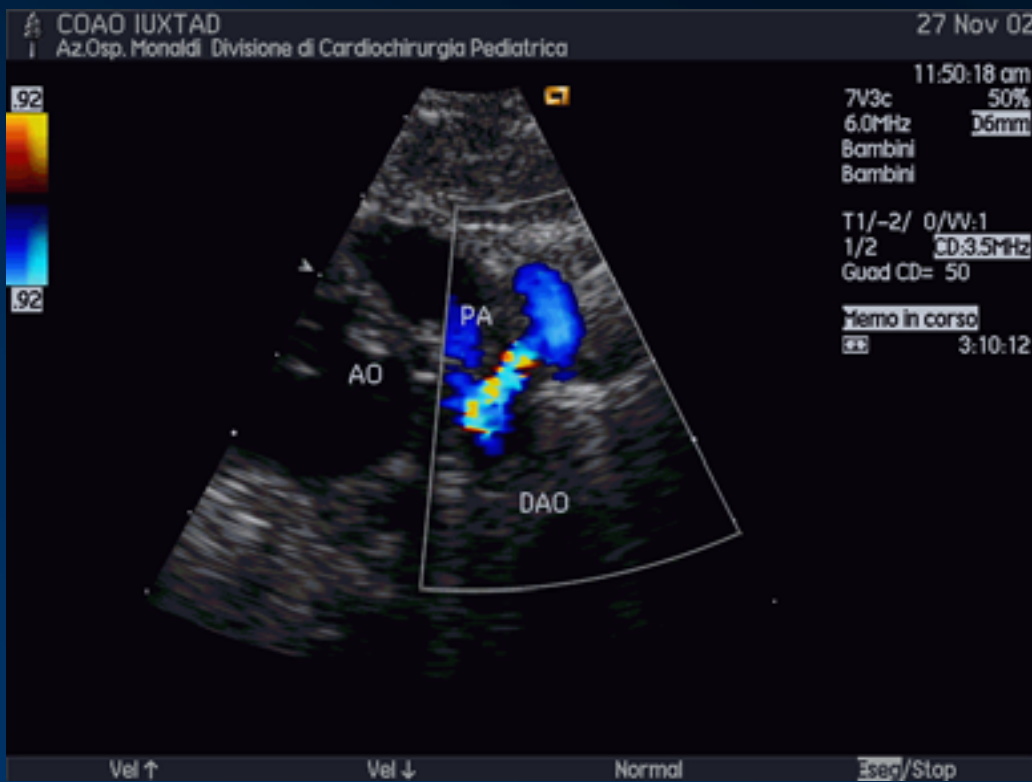
COARTAZIONE AORTICA

Valutazione Color-Doppler



COARTAZIONE AORTICA

Valutazione Color-Doppler

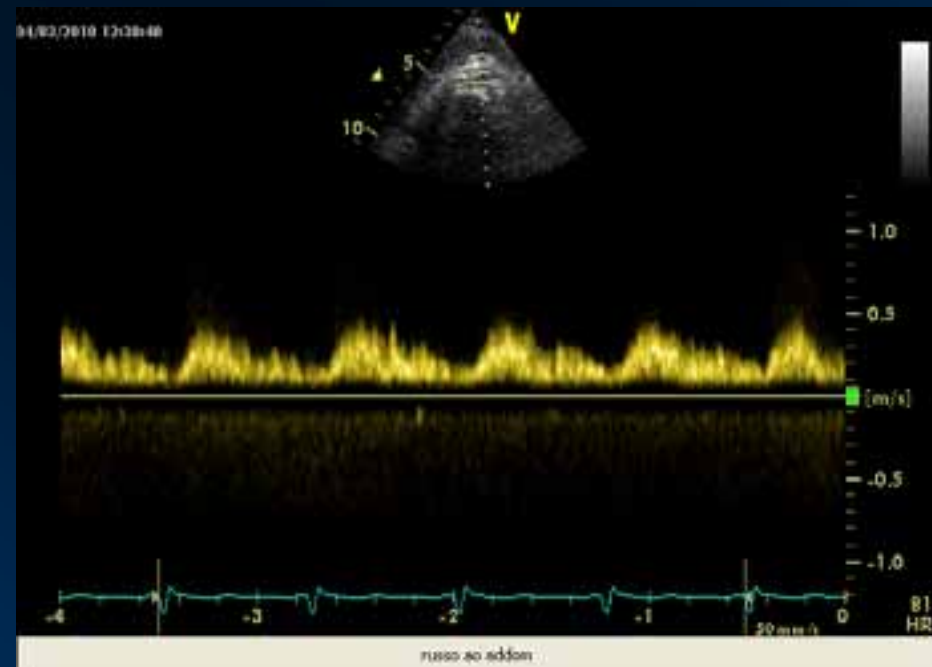
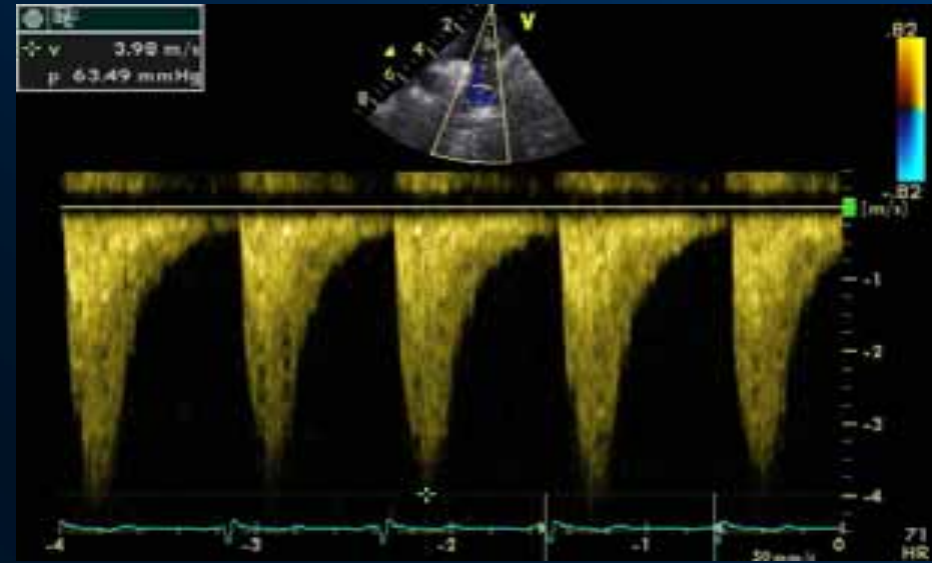
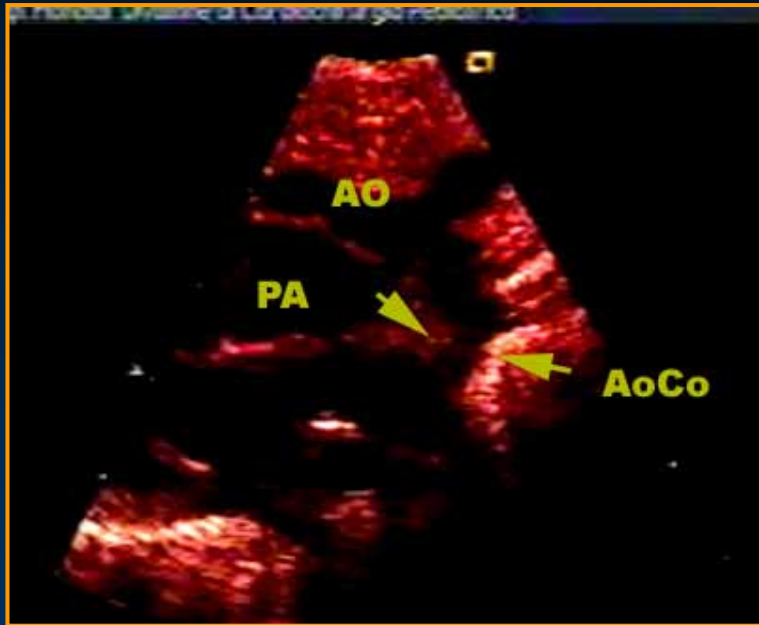


COARTAZIONE AORTICA

Valutazione Ecocardiografica 2D



COARTAZIONE AORTICA

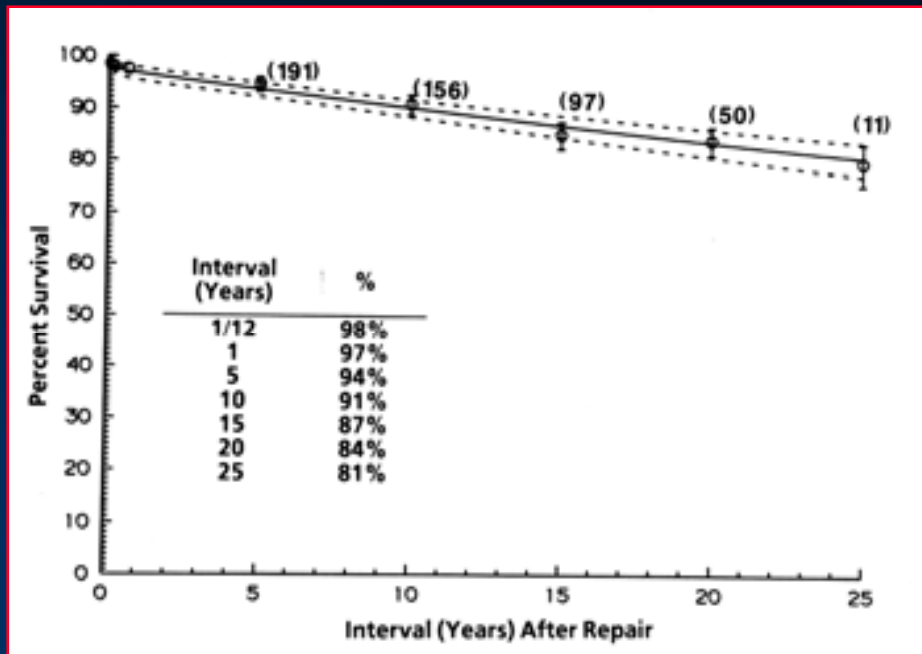


Diagnosi prenatale di Coartazione Aortica

- ✓ 100 feti con sospetta CoAo
- ✓ Prevalenza sezioni destre $Vd/VS > 1.3$
- ✓ Prevalenza dell'art. polmonare $AO/AP < 0.8$
- ✓ Risultati:
 - ✓ 52% conferma in epoca neonatale ($AO/AP < 0.6$)
 - ✓ 48% prevalenza regredita nelle prime settimane o mesi di vita

Coartazione aortica

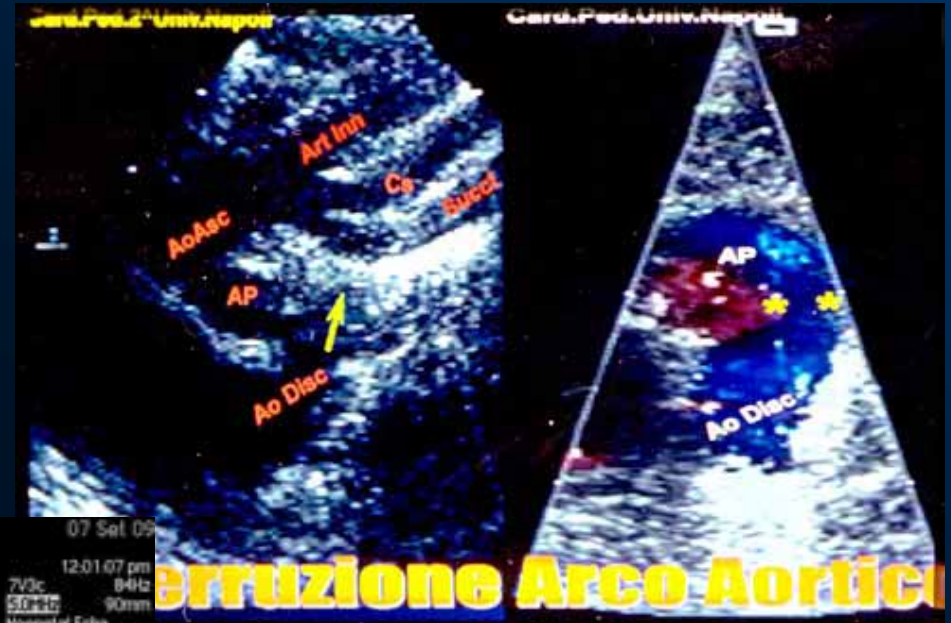
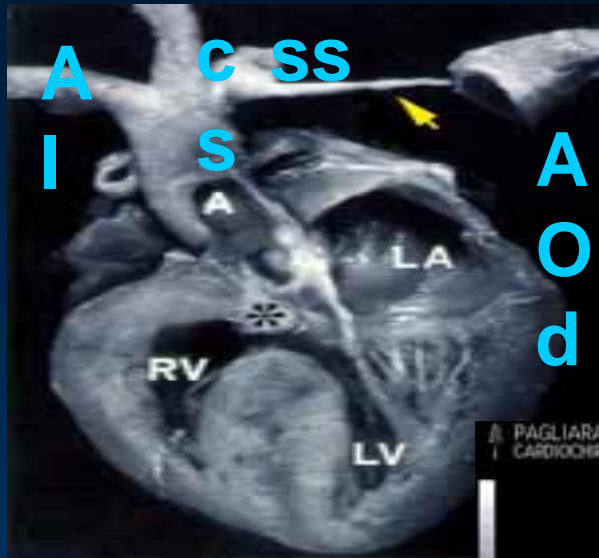
SOPRAVVIVENZA S/P DECOARTAZIONE AORTICA



L'intervento di decoartazione con anastomosi termino-terminale ha un tasso di *mortalità* precoce molto basso ed un basso rischio di *reintervento* per recoartazione nel follow-up a medio termine

CC con grave ostruzione sistemica

INTERRUZIONE DELL'ARCO AORTICO



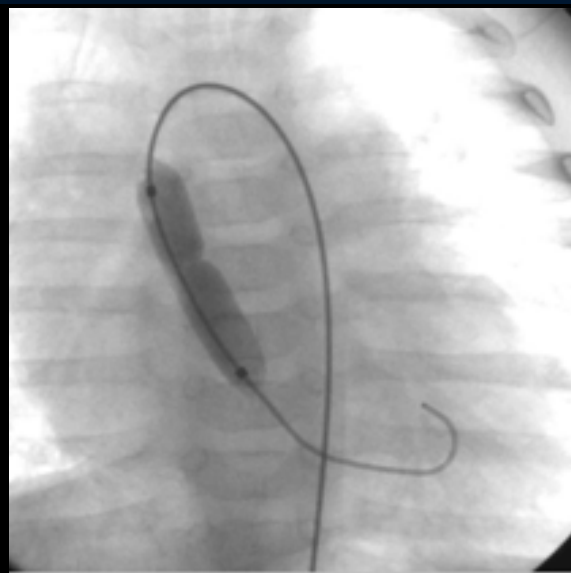
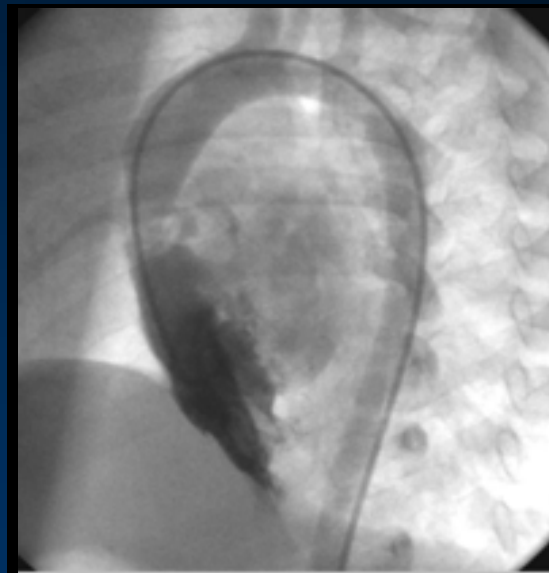
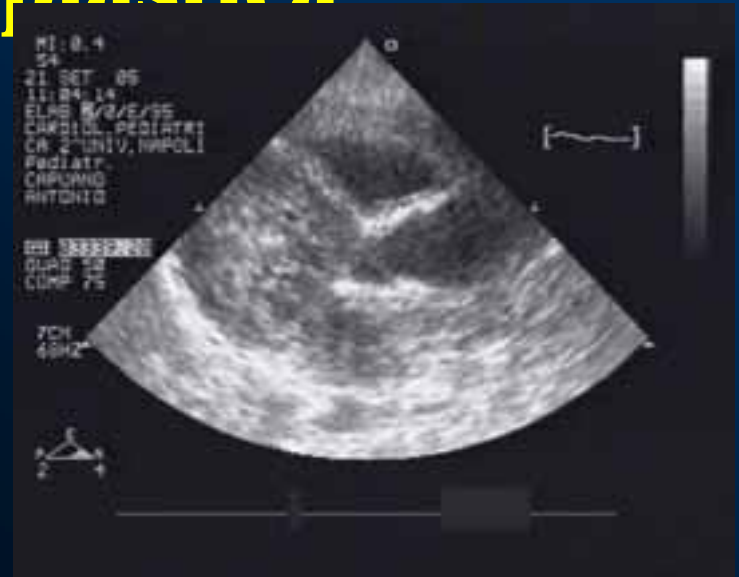
Interruzione Arco Aortico

Stenosi valvolare aortica

Valutazione Ecocardiografica fetale e neonatale



Stenosi valvolare aortica critica congenita: valvuloplastica

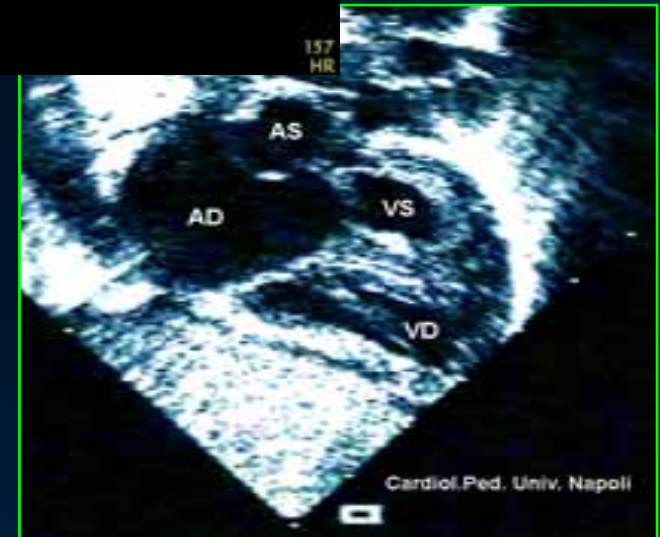
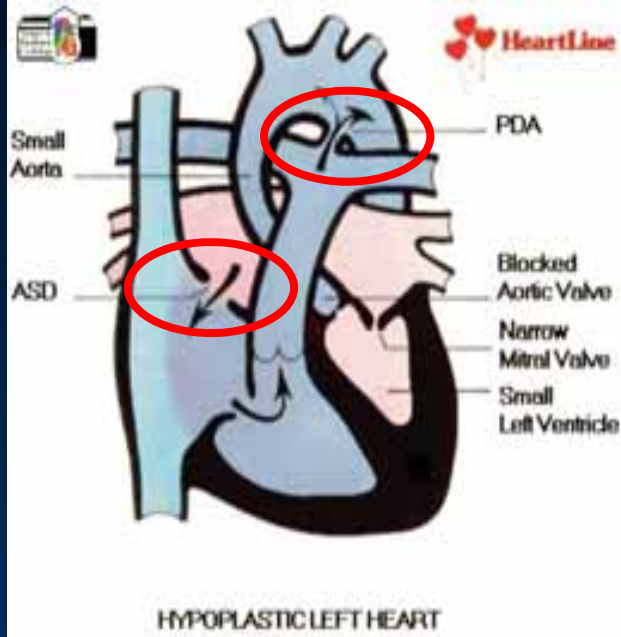


VALVULOPLASTICA AORTICA: 2000/2010

- 56 pz
- 26 neonati
- 30 (>30 gg)
- Fattibilità: 97%
- Complicanze maggiori: 2 decessi (3,5%)
- Presenza di insufficienza aortica lieve post-procedura: 14%
- Necessità di chirurgia a distanza: 9%

Cuore sinistro ipoplasico

Valutazione Ecocardiografica fetale e



Cardiopatie congenite che in epoca neonatale possono presentarsi come Emergenza Clinica

- ✓ **CC con grave ipoafflusso polmonare**
(dotto-dipendenza circolazione polmonare)
- ✓ **CC con grave ostruzione sistemica**
(dotto-dipendenza circolazione sistemica)
- ✓ **CC con shunt sx-dx importante**
(iperafflusso polmonare)
- ✓ **CC con circolazioni in parallelo**

CC con shunt sx-dx importante

- ✓ Dotto di Botallo ampio
- ✓ Canale AV
- ✓ DIV ampio
- ✓ CC complesse

**iperafflusso
polmonare**

**Scompenso
cardiaco
congestizio**

CC con shunt sx-dx

importante

Iperafflusso polmonare

Calo resistenze polmonari



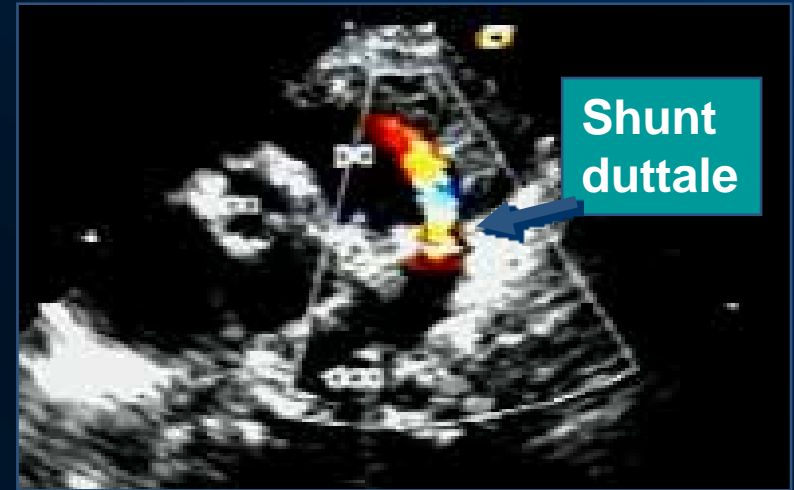
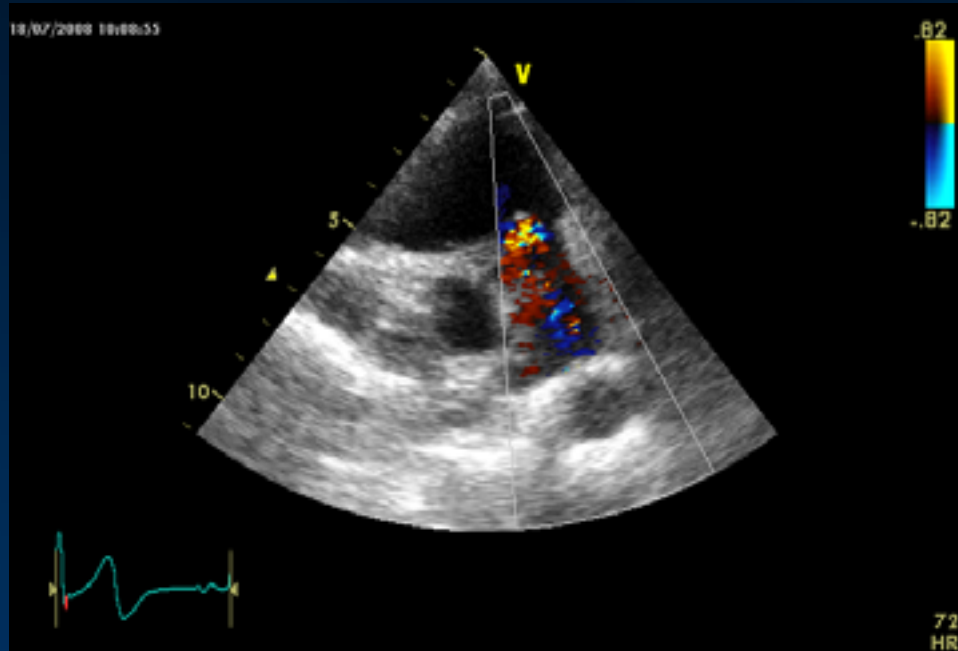
Shunt sinistro-destro



Quota di flusso ematico in arteria polmonare ed in atrio e ventricolo sx con sovraccarico di volume sx e di pressione dx

Dotto di Botallo Pervio VLBW

Valutazione Eco-Doppler



DIIV – Canale atrio-ventricolare



Cardiopatie congenite che in epoca neonatale possono presentarsi come Emergenza Clinica

✓ **CC con grave ipoafflusso polmonare**

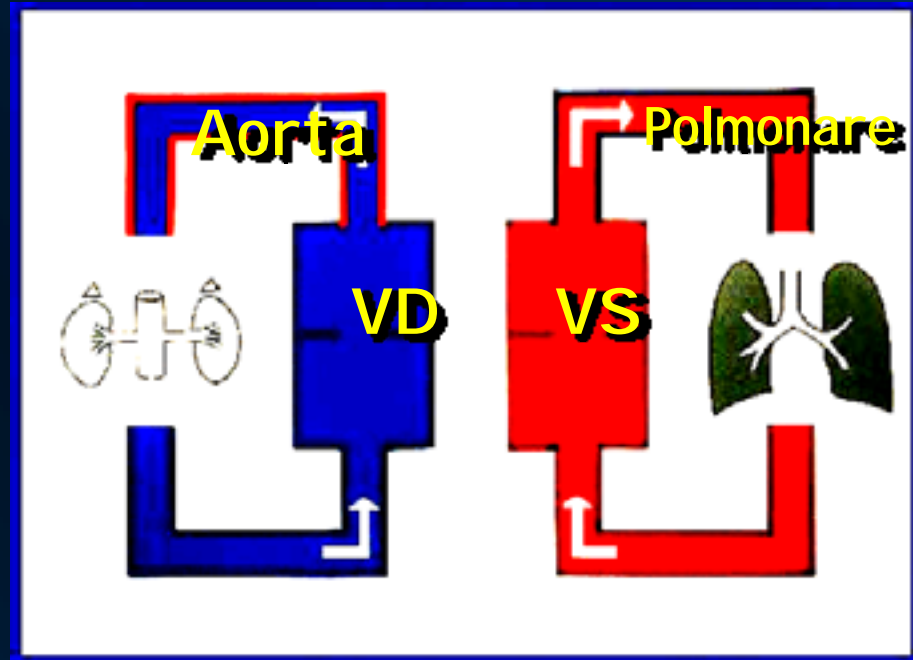
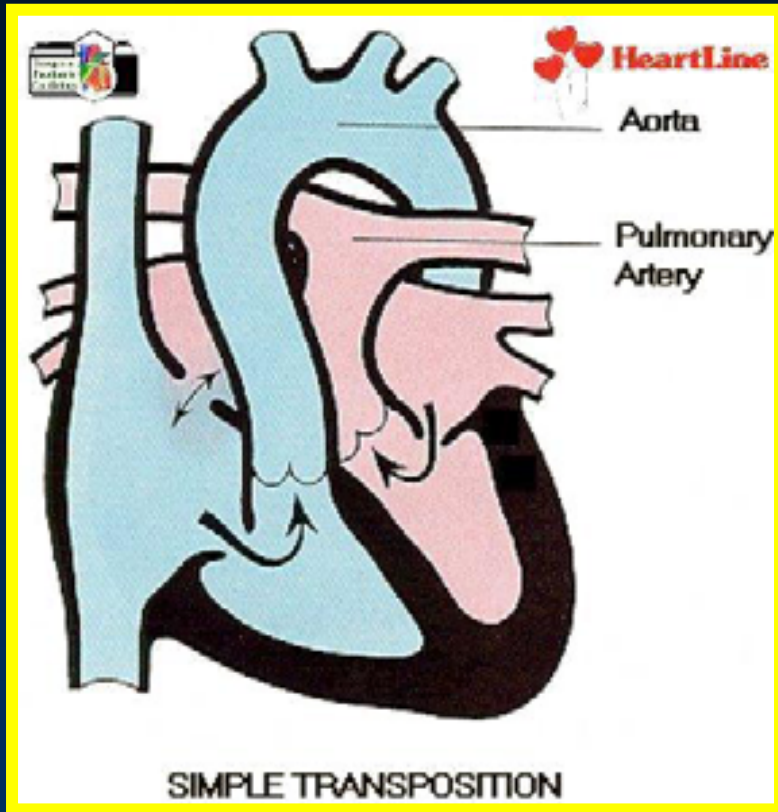
(dotto-dipendenza circolazione polmonare)

✓ **CC con grave ostruzione sistemica**
(dotto-dipendenza circolazione sistemica)

✓ **CC con shunt sx-dx estremo**
(iperafflusso polmonare)

✓ **CC con circolazioni in parallelo**

Trasposizione grandi arterie: cianosi intensa



Concordanza Atrioventricolare
Discordanza VentricoloArteriosa

Diagnosi neonatale di Trasposizione dei grossi vasi

✓La diagnosi in utero di TGA migliora l'outcome del neonato affetto:

✓Riduce la mortalità e la morbidità preoperatoria

✓Riduce la mortalità postoperatoria precoce



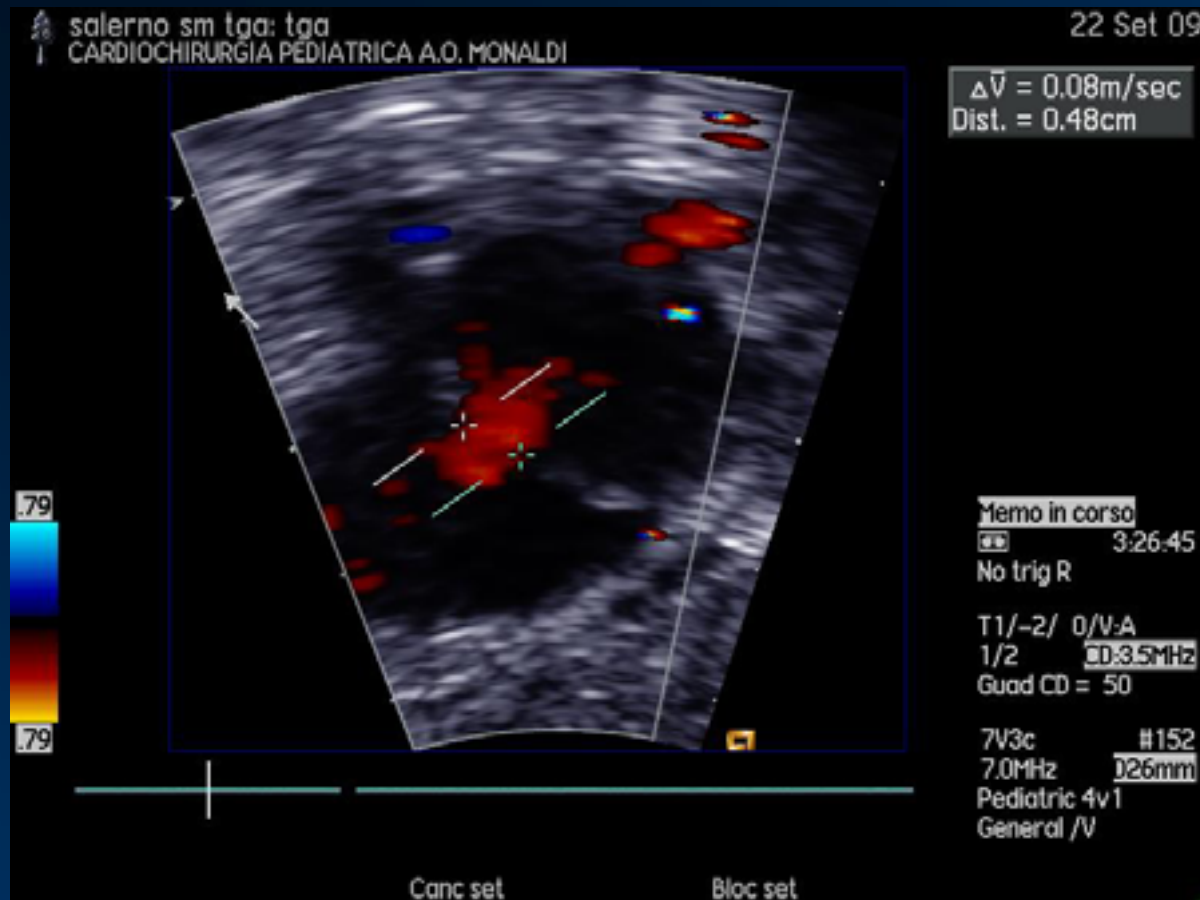
Trasposizione Grandi Arterie

Valutazione Ecocardiografica



Posizione Sottocostale: sezione obliqua sinistra

Trasposizione Grandi Arterie Valutazione Ecocardiografica



Valutazione DIA

CC con circolazioni in parallelo

Management

- ★ assicurare adeguato mixing intercircolatori

- ★ correzione acidosi (se presente)

- ★ correzione



- ★ PGE1 ev

- ★ Settostomia atriale (Rashkind)

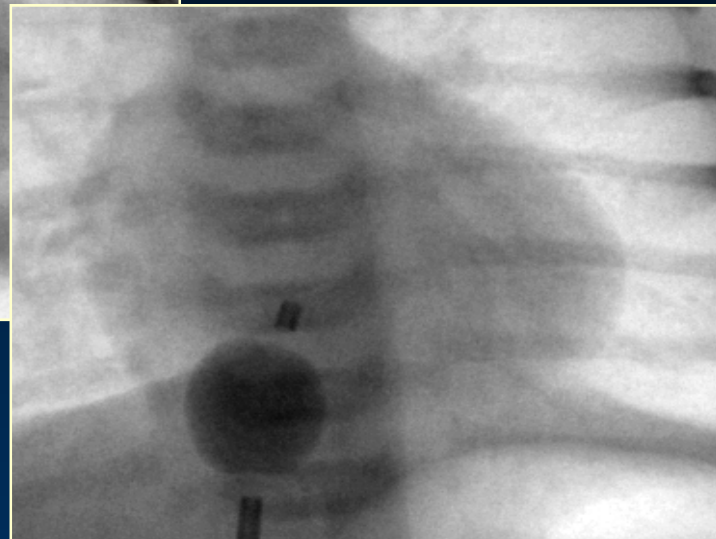
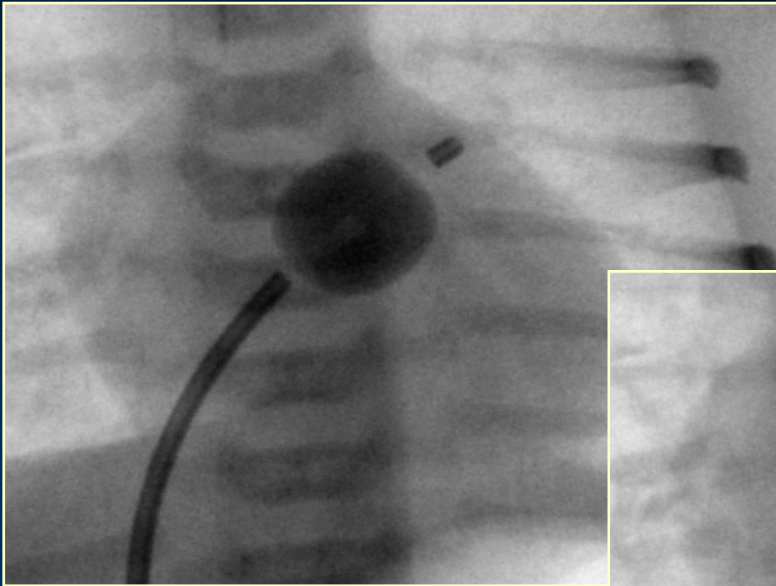
- ★ Bicarbonato ev

- ★ Correzione anatomica

CC con circolazioni in parallelo **Management**

Settostomia interatriale percutanea sec. Rashkind

da praticarsi nelle forme con forame ovale restrittivo (< 4 mm)



Trasposizione dei grossi vasi

Intervento di switch arterioso

Qualità di vita

95% in I classe NYHA

Test da sforzo: 94 % normale capacità di esercizio

Buona qualità di vita!!!

Sequele

Ostruzione efflusso ventricolare dx

Insufficienza neovalvola aortica

Disfunzione ventricolare sinistra

Coronaropatia (stenosi/occlusione)

Aritmie (indotte dall'esercizio)

CONCLUSIONI

C.C. ad Emergenza Neonatale : Cosa Fare ?

Diagnosi anatomo-fisiopatologica

(PGE!)



Farmacologico



indicazioni
per trattamento



Emodinamico-
interventistico

Chirurgico (coll. con)

Il cardiologo di fronte al neonato con
sospetta

Cardiopatìa Congenita.

Una condizione nella quale il cardiologo dell'adulto
può trovarsi in grave difficoltà:

come non farsi prendere dal panico

IL COUNSELING CON I GENITORI

“...la componente intrinseca prosodica del linguaggio influenza inconsciamente...”

Storr A. Music and the Mind
Harper Collins London 1993

“La presentazione dei fatti dipende da chi la fa....”

Jane Sommerville
Eur Heart J 1998

L'IMPORTANZA DELLE PAROLE

10 % di mortalità chirurgica
.....90 % sopravvivenza!

“E’ lo stesso ma non è lo stesso!”

*G.S.Sandor et al.
Cardiol Young 1996*

~~BUCO~~

COMUNICAZIONE

~~SANGUE~~

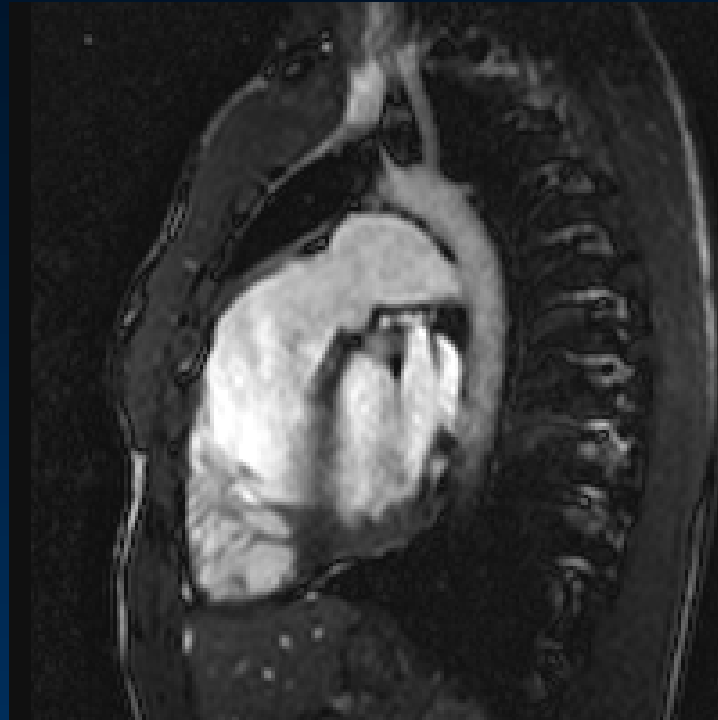
FLUSSO

~~INSUFFICIENZA~~

RIGURGITO

Il progresso delle tecniche

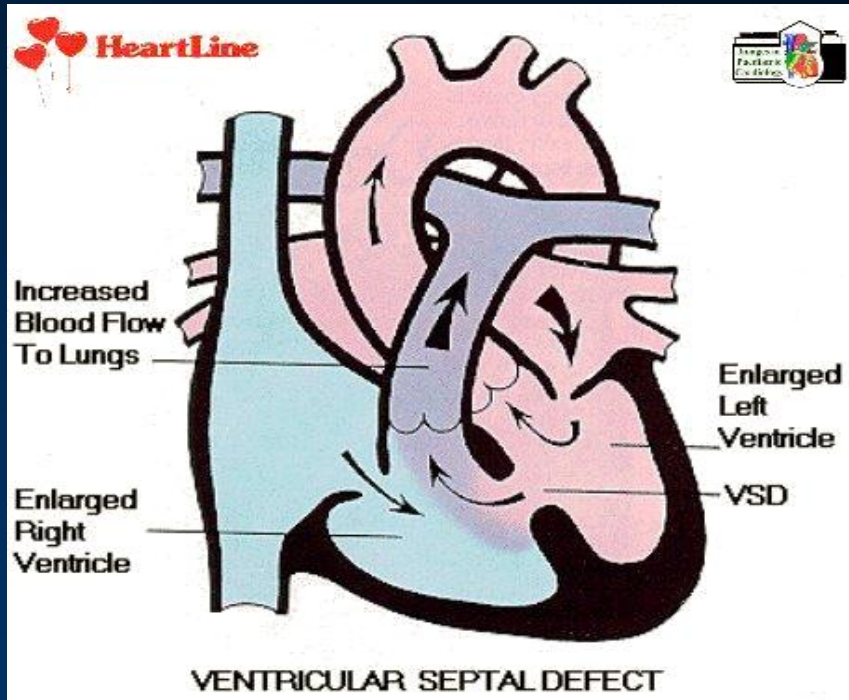
Lo sviluppo della tecnologia medica non sempre si accompagna ad un'adeguata capacità di comunicazione al paziente



Counseling

Alla notizia di una malformazione cardiaca neonatale i genitori subiscono un vero e proprio **shock**.

G. Sharland Cardiol Young 2001



- Per spiegare nei dettagli la malformazione si utilizzano disegni schematici del cuore normale e del cuore patologico...

Quasi sempre essi non sono in grado di concentrarsi in quel momento e comprendere l'anatomia del cuore malformato

Counseling

- ciò che interessa in quel momento è se esiste e quale è la possibilità di “riparare” la malformazione e che rischio c’è...
- poi quale sarà la **qualità di vita del loro bambino:**
 - Quante volte dovrà essere operato?
 - Qual è la mortalità?
 - Crescerà normalmente?
 - Potrà fare attività fisica?
 - Con che tipo di limitazioni?
 - Potrà avere figli?
 - Dovrà assumere farmaci e se sì per quanto tempo?
 - Con che frequenza dovrà recarsi in ospedale per i controlli?

La prognosi delle cardiopatie congenite

“... Le cardiopatie congenite hanno un interesse estremamente limitato.

La maggior parte si presenta in età neonatale e sopravvive solo poche settimane o mesi.

Casi che raggiungono un'età matura sono estremamente rari...”

W. Osler 1891

Ad oggi si stima che circa l'85% dei neonati affetti da CC diventerà adulto

Gatzoulis M.A., et al.: Outpatient clinics for adults with congenital heart disease: increasing workload and evolving patterns of referral. Heart 1999; 81:57-61

J. Marelli et al. Circulation. Congenital Heart Disease in the General Population Changing Prevalence and Age Distribution. 2007;115:163-172.

Counseling

Quality of Life 20 and 30 Years After Surgery in Patients Operated on for Tetralogy of Fallot and for Atrial Septal Defect

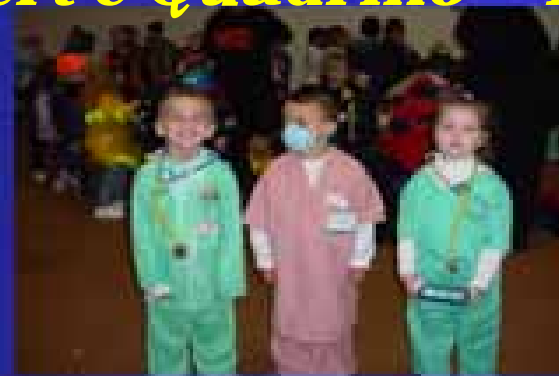
sociation classification. The TOF group rated their quality of life higher than the ASD group, but both groups had lower figures at the 30-year than at the 20-year follow-up. Fewer patients in the TOF than in the ASD group considered that their lives were affected by the heart disease. It is concluded that the severity of the heart disease is not necessarily congruent with estimated quality of life and that mild heart defects, such as ASD, can

“La comunicazione significativa passa principalmente attraverso le emozioni.

L'Arte di Comunicare

Teoria e Pratica del counseling sistemico

Bert e Quadrino – Ed CUEN



Divisione di Cardiologia Pediatrica
Comitato di Cardiologia, Sezione Malattie del Fegato
e della Digestione "P. Alessi"

Counselling following a diagnosis of congenital heart disease

L.Allan and I.Huggon

Prenat Diagn 2004; 24:1136-1142