



Diagnosi e management delle cardiopatie congenite

M. Carrozza, M.G. Russo, R. Calabrò

UOC Cardiologia
2^a Università di Napoli A.O. Monaldi

Cardiopatie Congenite

Incidenza: 10:1000 nati vivi

- Malformazioni più frequenti alla nascita

In epoca fetale: circa 20:1000

- Malformazioni più frequenti in utero

Cardiopatie Congenite

Semplici:

DIV

DIA

Dotto

Stenosi polmonare

Stenosi aortica

Coartazione aortica

Complesse:

Tetralogia Fallot

Trasposizione gr.arterie

Canale A-V

Sindrome CoAo

Ventricolo unico

VS ipoplasico

Atresia tricuspide

Atresia polmonare

Cardiopatie Congenite

E' importante inquadrare la cardiopatia presente in un gruppo di cardiopatie con caratteristiche fisiopatologiche omogenee e, quindi, con esigenze terapeutiche eguali

Cardiopatie Congenite

Inquadramento fisiopatologico

- **Ipoafflusso polmonare** Fallot, Stenosi Polmonare, C.complesse +SP
- **Iperafflusso polmonare** DIV, DIA, CAV, PDA, C.complesse
- **Dotto dipendenti** St Ao Critica Co Ao severa Atresia aortica (VS ipoplasico) st pulm critica fallot severo Atresia polmonare
- **Circolazioni in parallelo** TGA, TGA+DIV, TGA+DIV e Stenosi Polmonare
- **Ostruzione all'efflusso sn** Stenosi aortica, Coartazione aortica

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

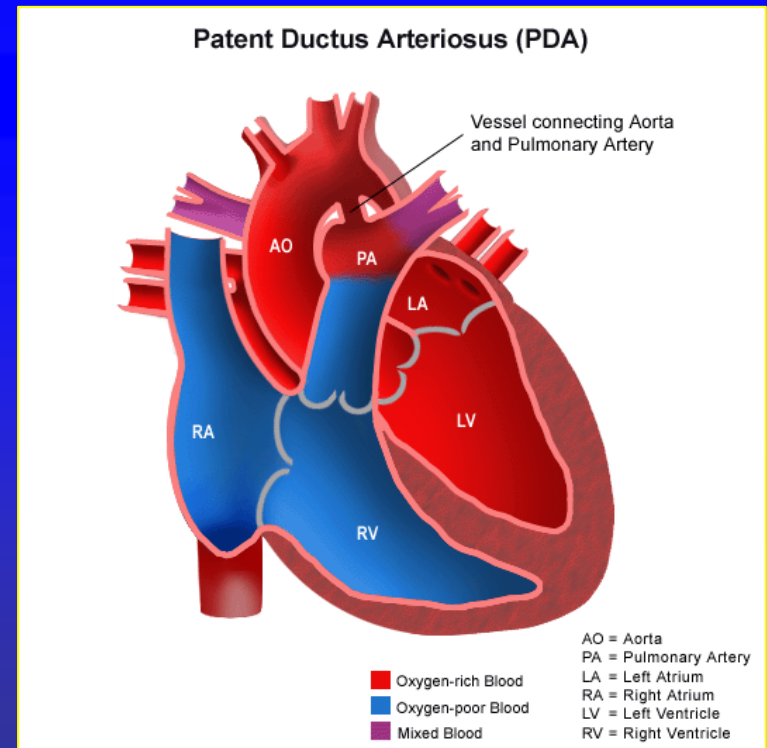
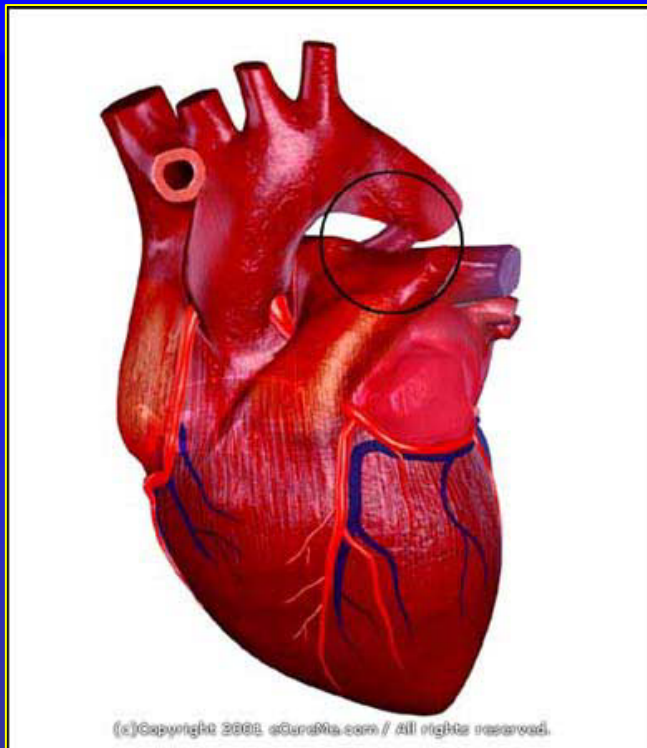
Accrescimento insufficiente

Emergenze cardiologiche neonatali

- Dotto dipendenze polmonari
- Dotto dipendenze sistemiche
- Circolazione in parallelo
- Ritorno venoso Anomalo
Polmonare Totale
- Aritmie

Cardiopatie dotto dipendenti

Dotto di Botallo



Cardiopatie dotto dipendenti

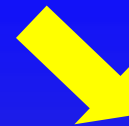
CC in cui per la presenza di grave ostruzione all'efflusso polmonare o sistemico, la **sola via utilizzabile** dal sangue per raggiungere rispettivamente la circolazione polmonare o quella sistemica è il **DOTTO DI BOTALLO**

Cardiopatie dotto dipendenti

Le cardiopatie congenite che si manifestano nelle prime 2-3 settimane di vita sono tipicamente malformazioni cardiache **dotto-dipendenti**



Per la circolazione polmonare



Per la circolazione sistemica

Cardiopatie dotto dipendenti

durante la II - III settimana di vita



chiusura anatomica del Dotto di Botallo

A seconda dell'**anomalia strutturale**
sottostante:

- Cianosi ingravescente
- Segni di insufficienza cardiaca

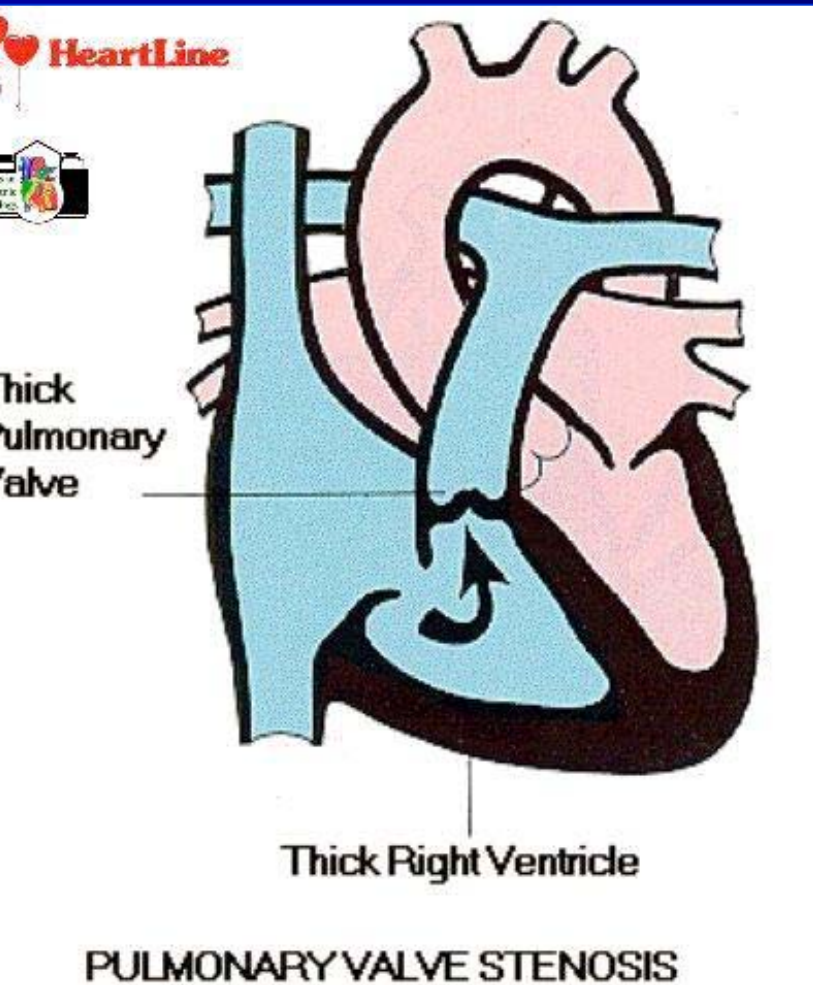
Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione polmonare

- Stenosi polmonare critica
- Fallot severo
- Atresia polmonare a setto interventricolare intatto
- Atresia polmonare con DIV
- CC complesse con atresia polmonare



Cianosi

Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione polmonare

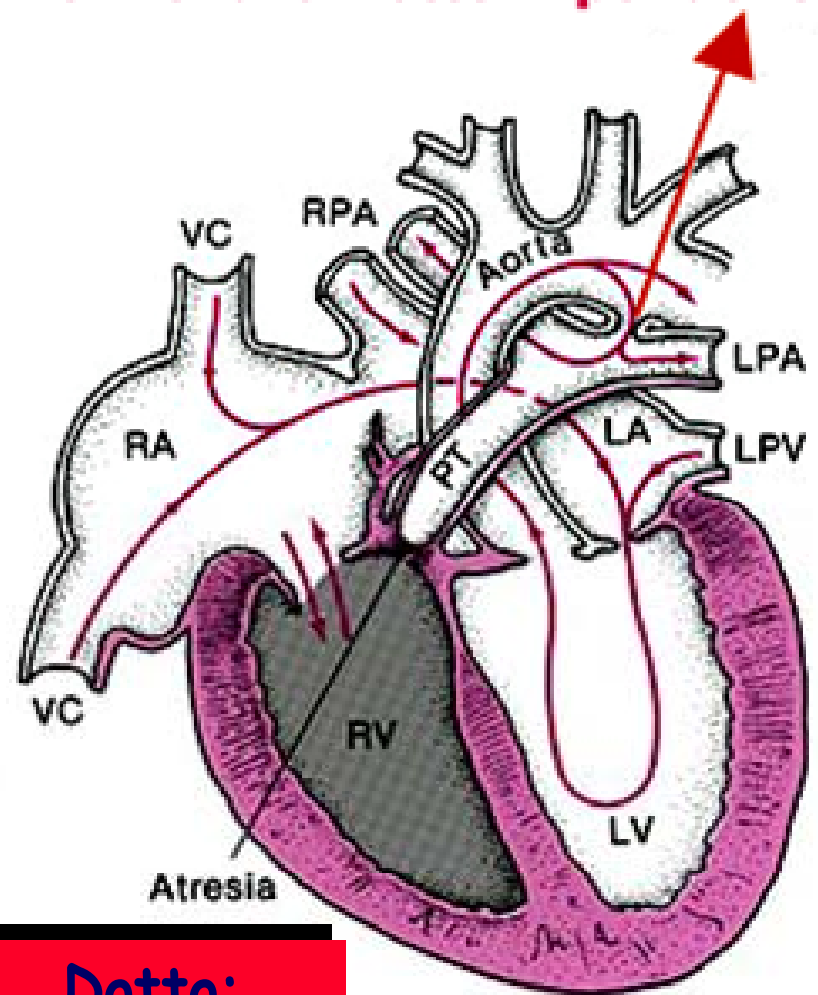
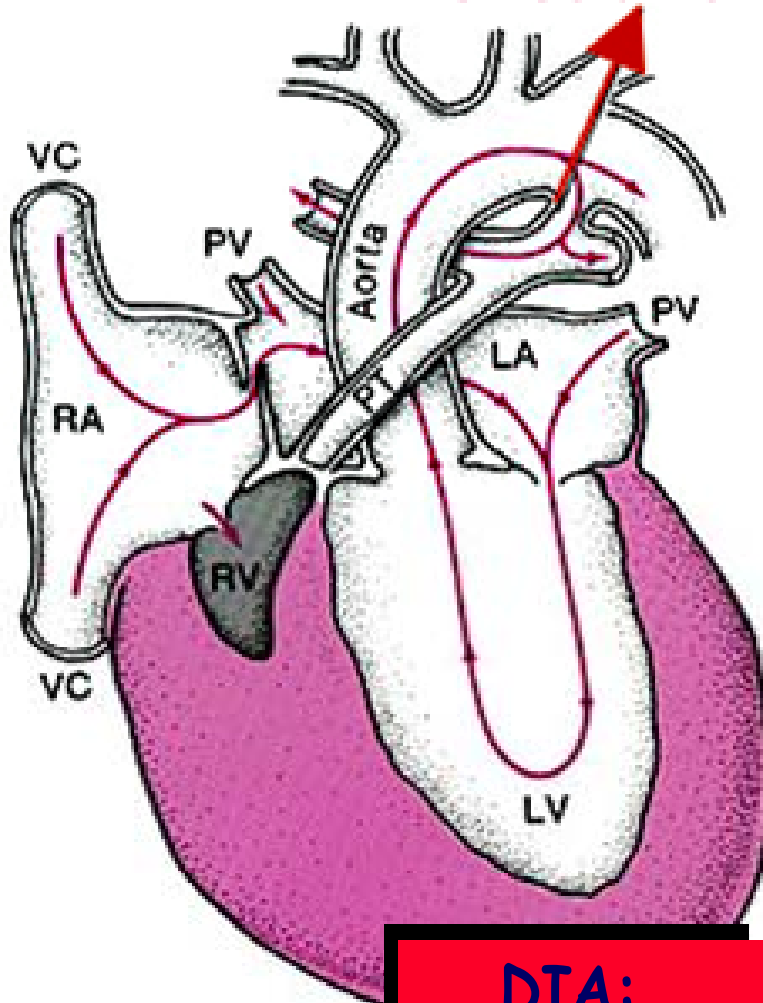


St. Valvolare polmonare critica



ATRESIA POLMONARE

Circolazione Polmonare Dotto Dipendente

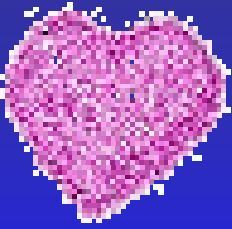


DIA:
shunt dx-sn

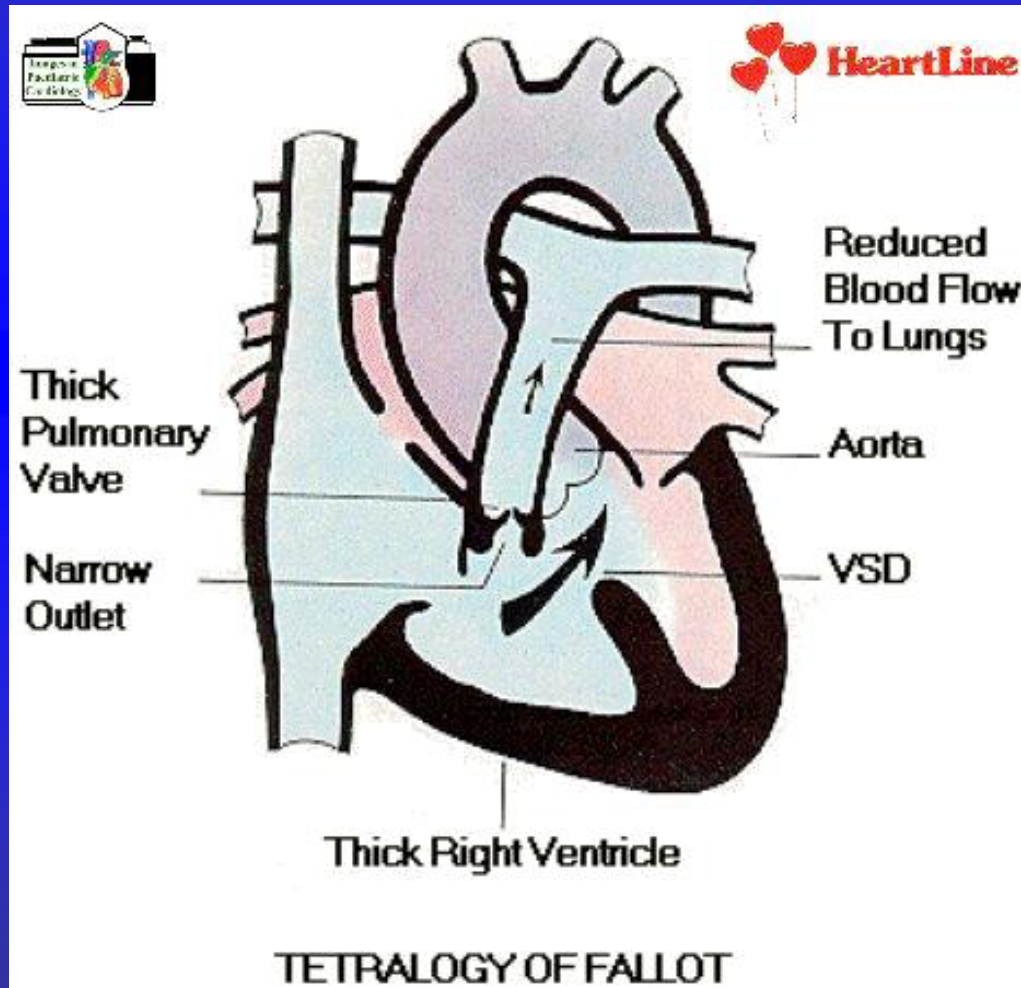
Dotto:
shunt sn-dx

ATRESIA POLMONARE A SETTO INTATTO





Cardiopatie con ipoafflusso polmonare



TOF

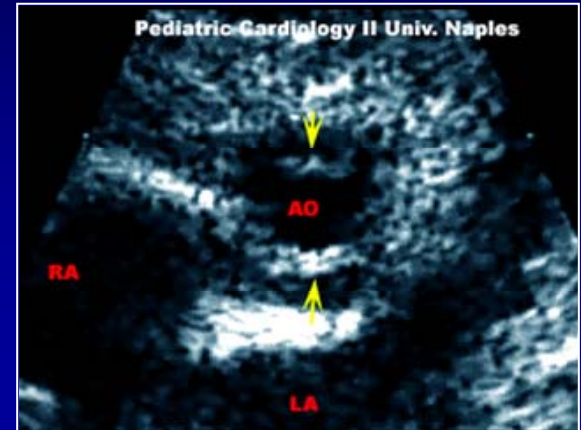
Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione sistemica

- Stenosi aortica severa neonatale
- Atresia aortica (VS ipoplasico)
- Coartazione aortica severa neonatale

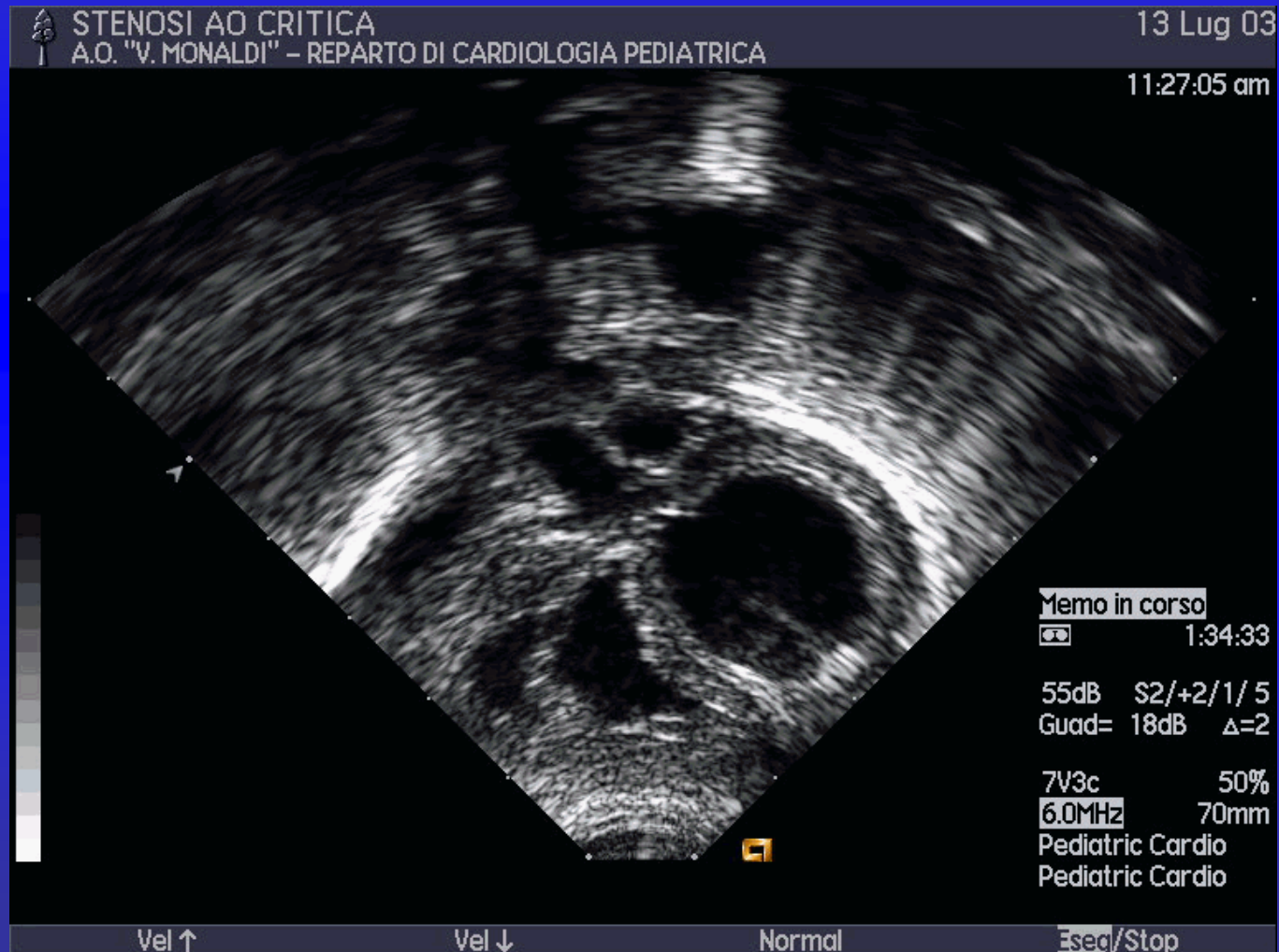


Scompenso cardiaco

Stenosi valvolare aortica

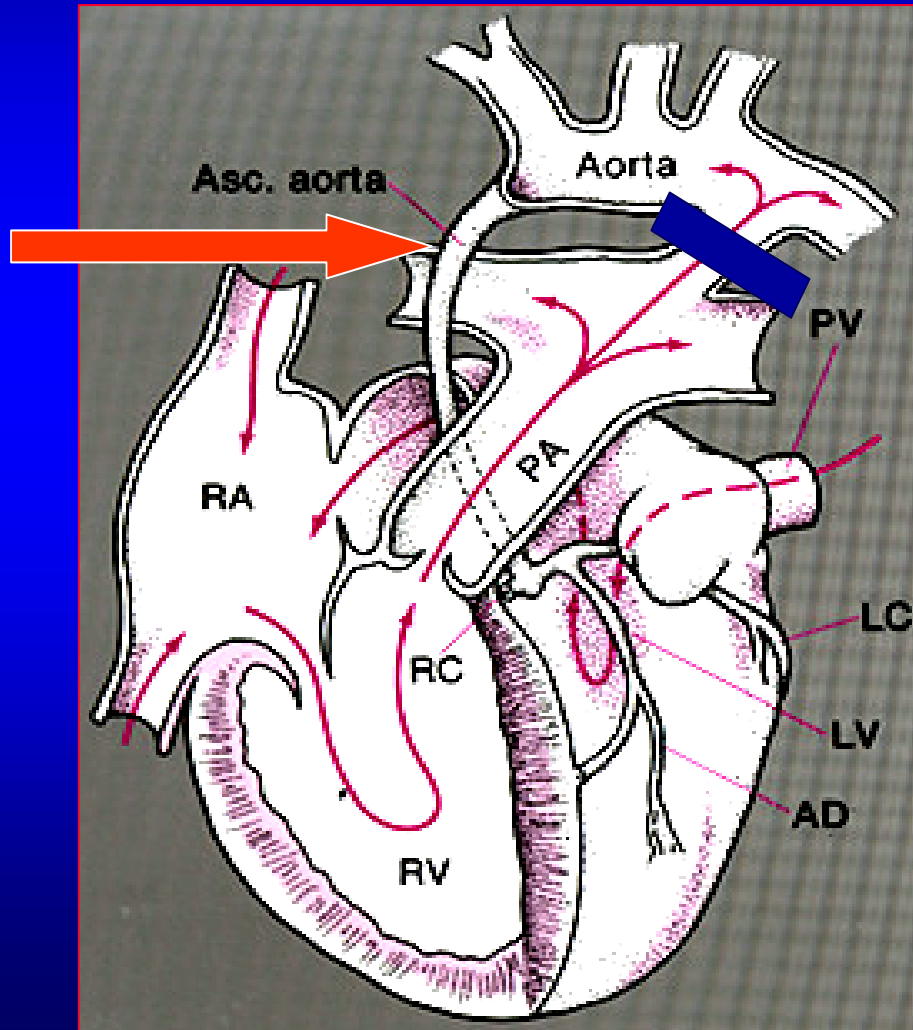


Stenosi valvolare aortica

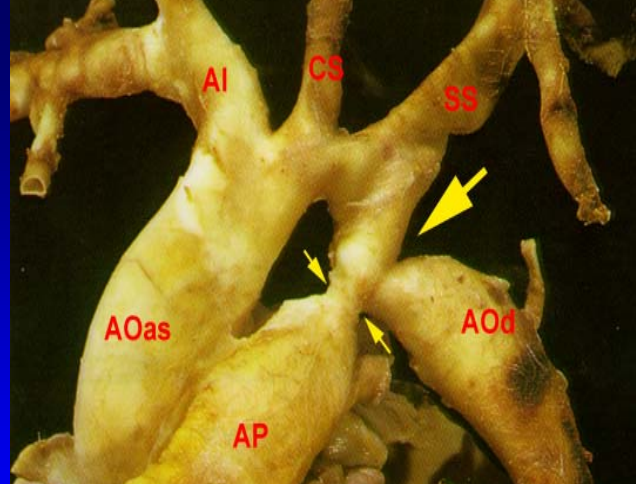


Dotto dipendenza della circolazione sistemica

Atresia
aortica

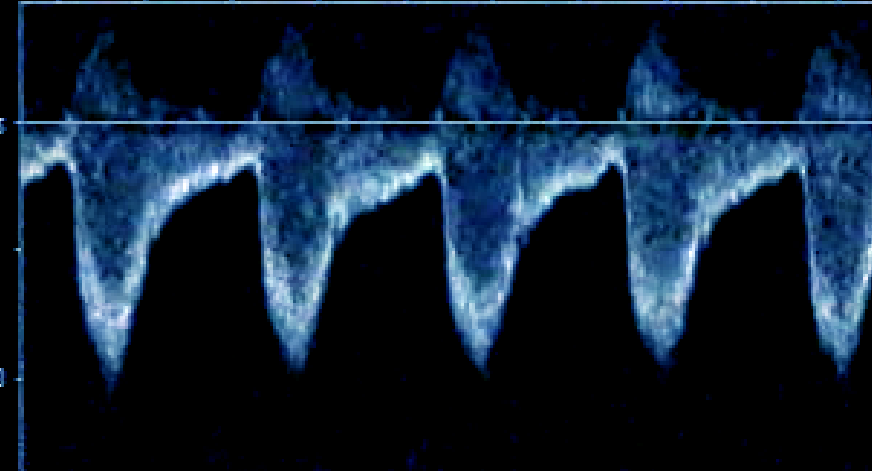
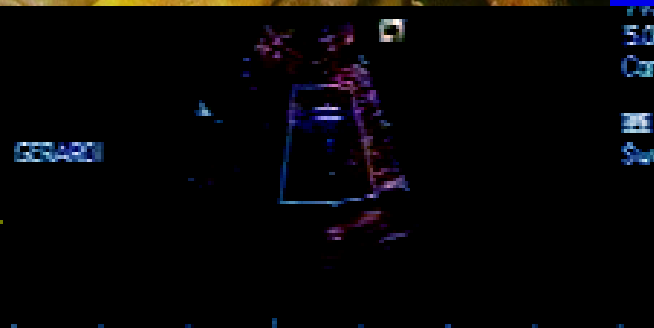


Ostruzioni Efflusso VSx Coartazione Aortica



TVSc
50dB 3 -/+1/0/2
Cardk
53dB
Gain=
S1
BE

CW DOPPLER



Cardiopatie dotto dipendenti

Terapia

Sospetto di cardiopatia congenita dotto dipendente: non somministrare ossigeno!!!!

Se le condizioni cliniche e logistiche lo permettono:

- *consulenza del cardiologo pediatra*
- *Ecocardiografia*

L'infusione con **Prostaglandine E1 (PGE1)** deve essere immediatamente iniziata

Dose terapeutica: 0.05 – 0.1 μ /kg/min

Cardiopatie dotto dipendenti

Terapia

PROSTAGLANDINA (PGE1)

- Potente vasodilatatore
- Effetto immediato sul Dotto
- Risposta clinica entro 15 minuti

Miglioramento

perfusione periferica[↑] (PA, acidosi lattica,
riempimento capillare,)

del flusso polmonare (colore delle mucose,
pulsossimetria)

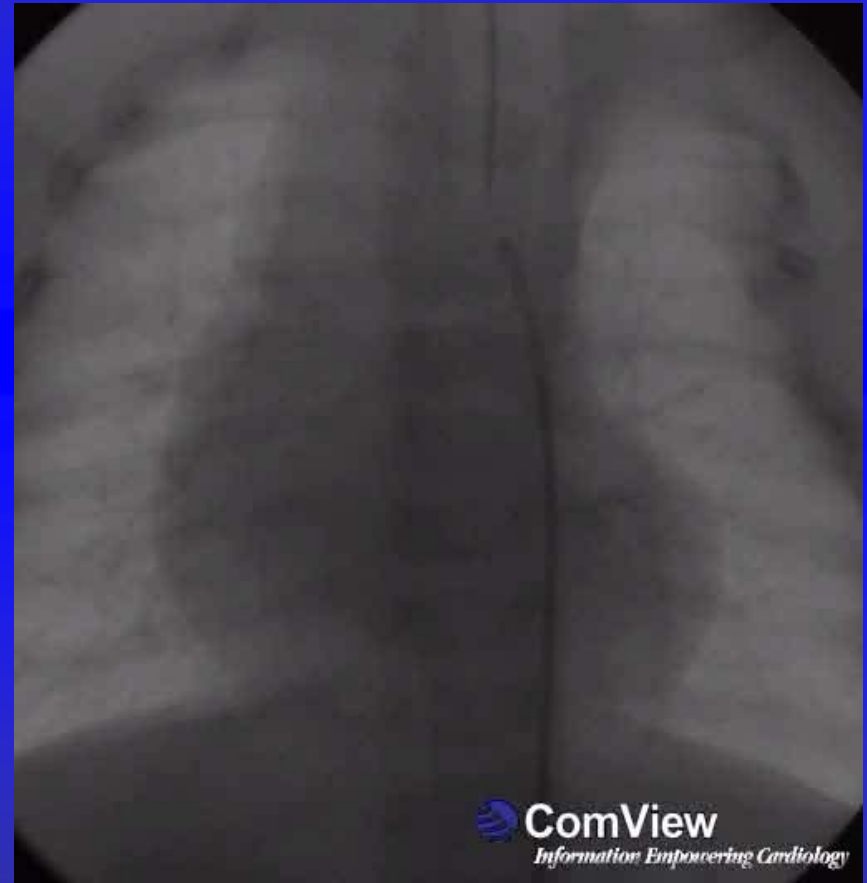
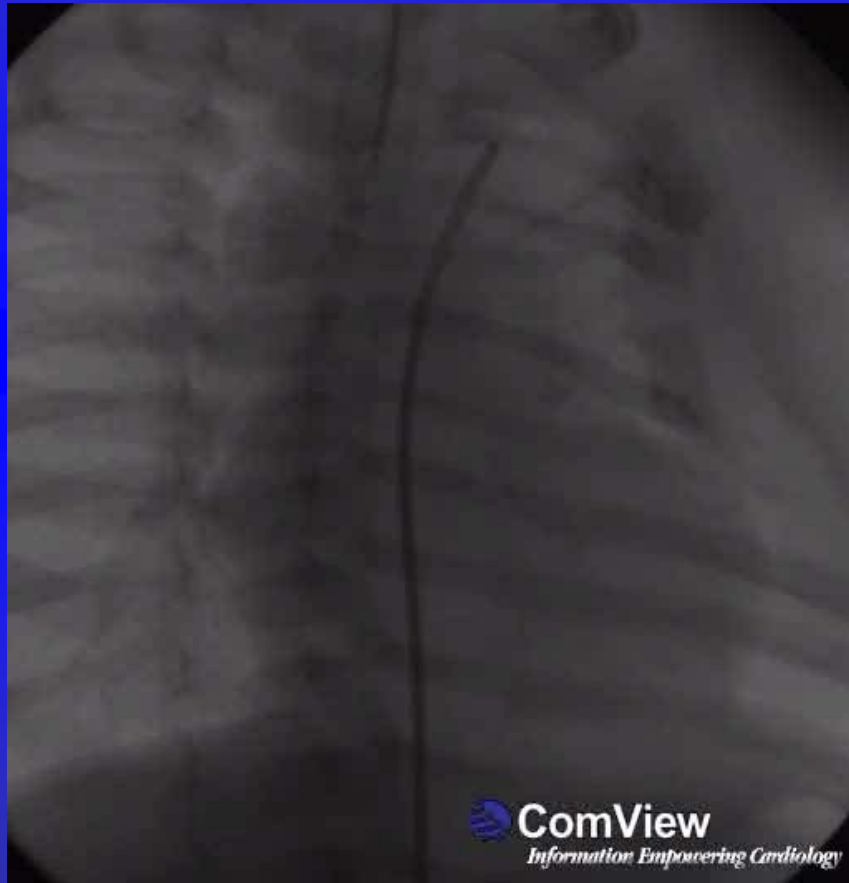
Cardiopatie dotto dipendenti

Terapia

EFFETTI COLLATERALI

- Ipotensione dose - dipendente
- Apnea
- Ipertermia

Cardiopatie dotto dipendenti



Stabilizzazione del dotto arterioso pervio mediante impianto di stent

Cardiopatie con circolazione in parallelo

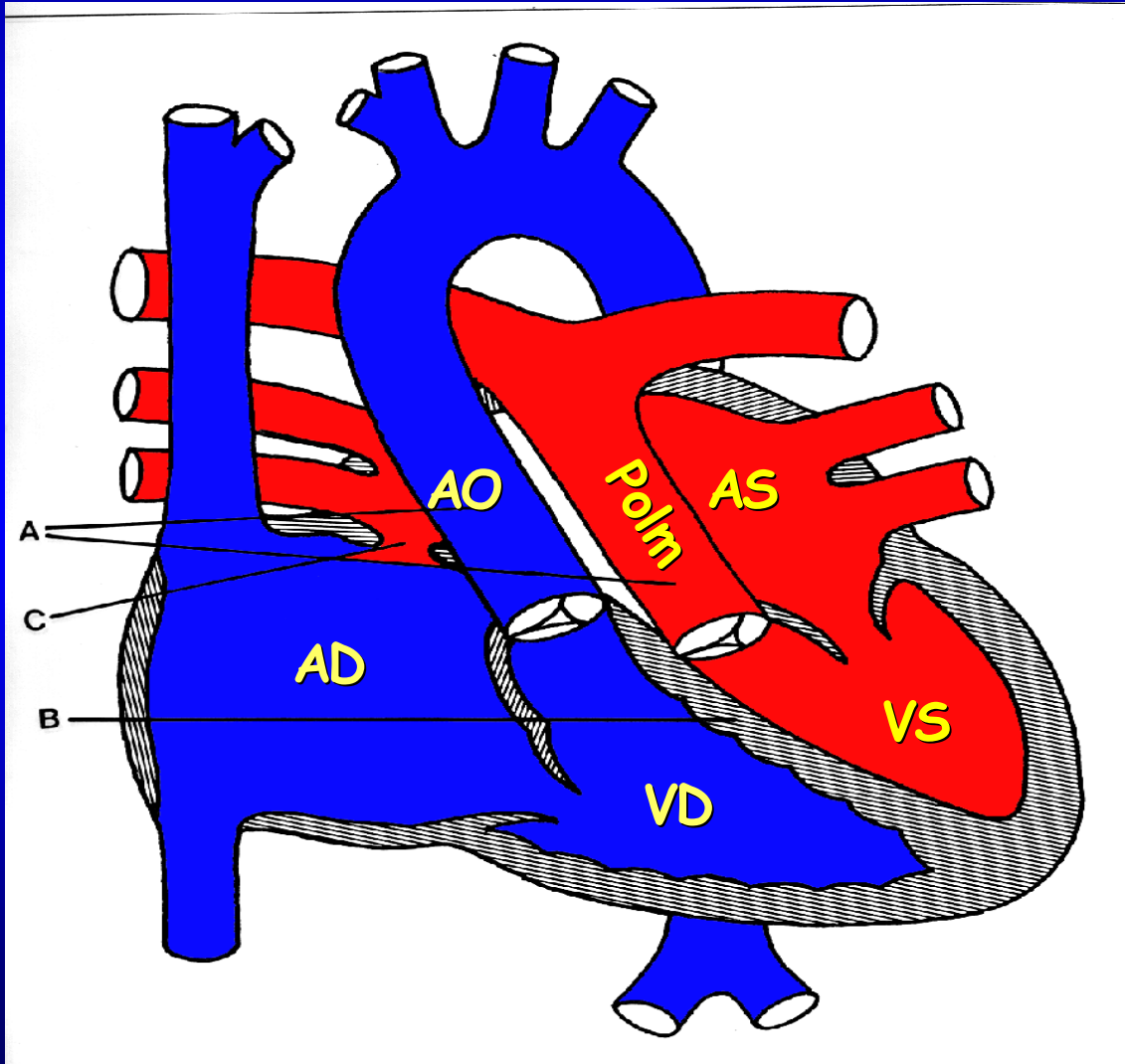
- **Trasposizione dei grossi vasi a setto intatto**
- **TGA con difetto interventricolare**
- **TGA con difetto interventricolare e stenosi polmonare**

CIANOSI severa alla nascita

Trasposizione dei grandi vasi (TGA)

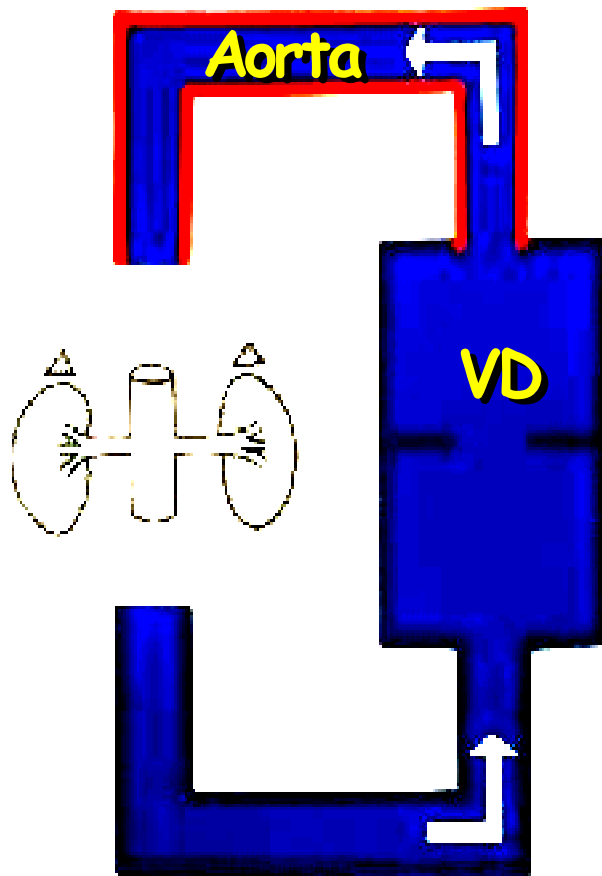
Concordanza
A-V

Discordanza
V-A

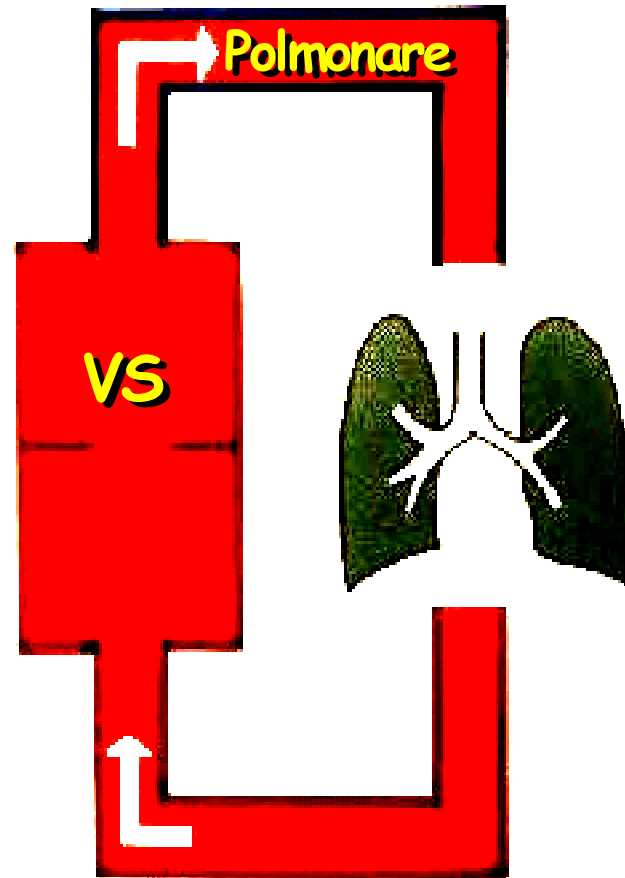


FISIOPATOLOGIA TGA

CUORE DESTRO

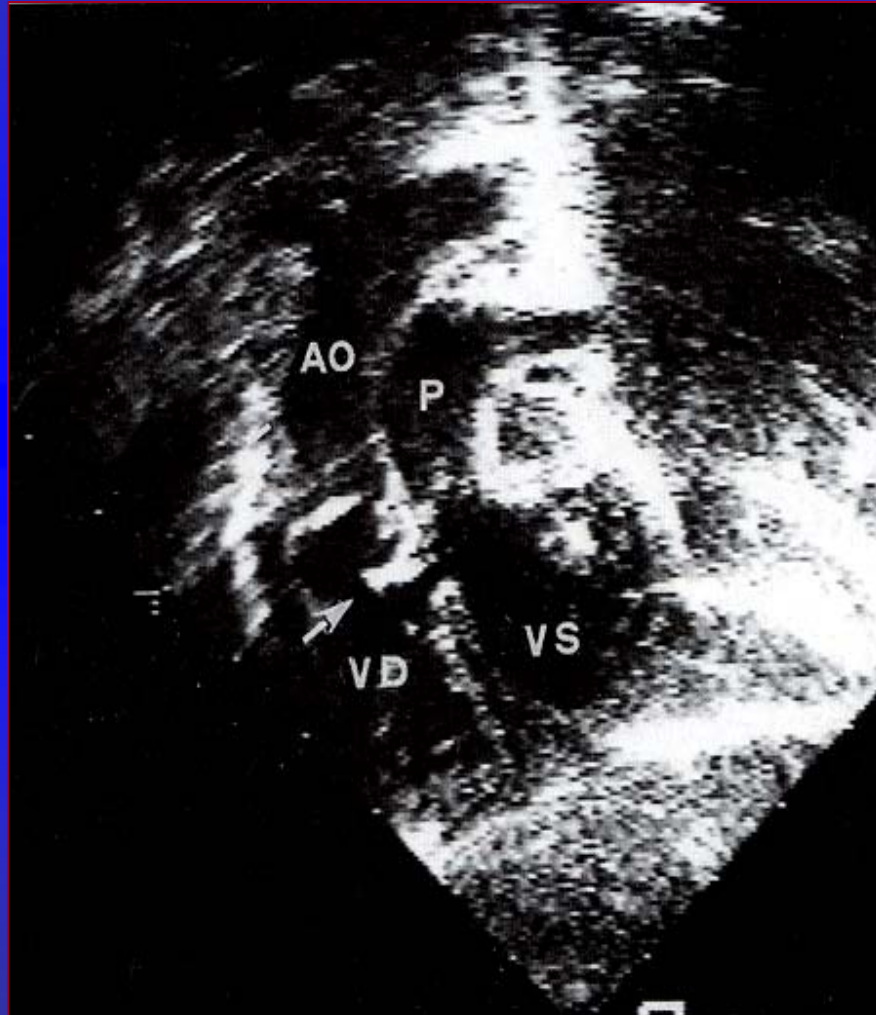


CUORE SINISTRO

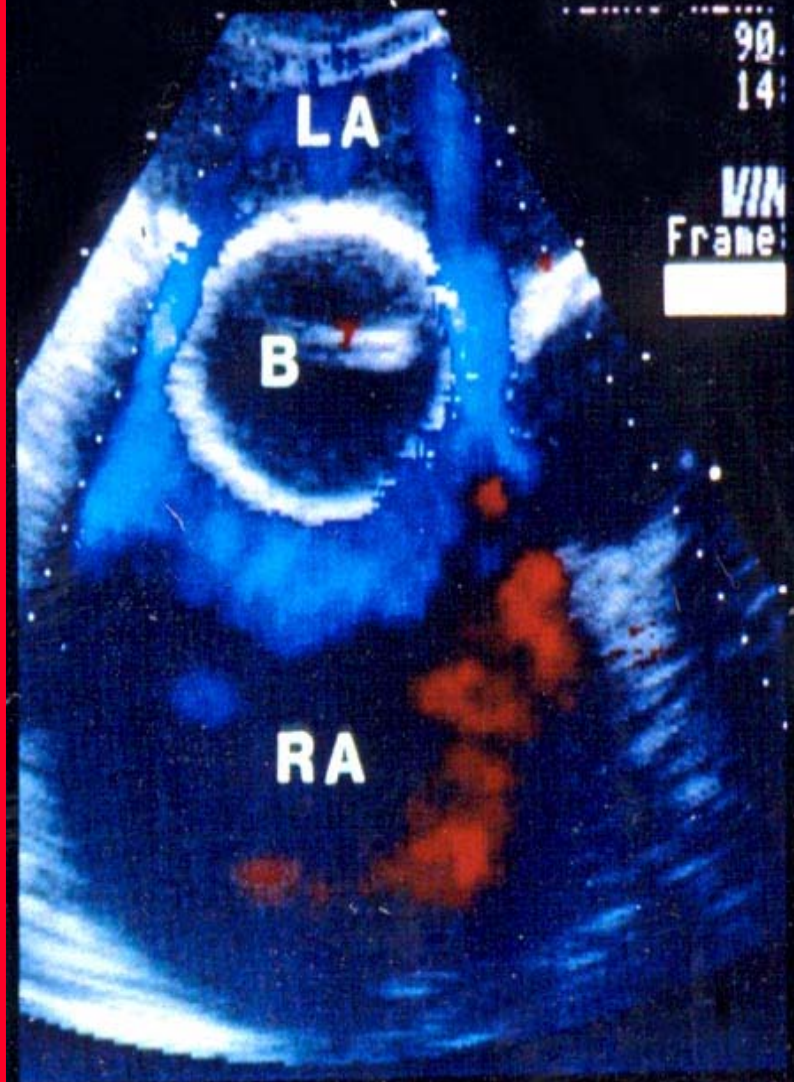


CIANOSI SEVERA !!!

Trasposizione Grandi Arterie TGA+DIV: Valutazione ECO



Posizione Sottocostale: sezione obliqua sinistra



**Valutazione
Ecocardiografica
Settostomia
sec. Rashkind
nella TGA**



PROCEDURA DI SETTOSTOMIA ATRIALE SEC.
RASHKIND

Diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite



IL COUNSELING CON I GENITORI

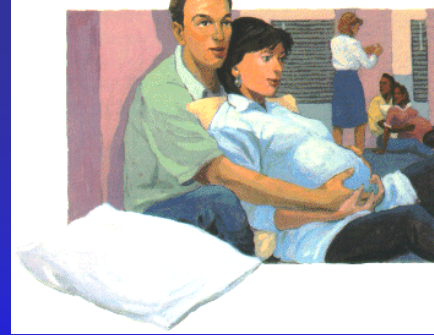
Ecocardiografia Fetale

**“Usi ed Abusi dell’Ecocardiografia fetale:
il punto di vista di un Cardiologo pediatra”**

J. Huhta, 1986

**“Senza la possibilità di trattare in utero
le cardiopatie congenite è utile o
consigliabile diagnosticarle prima della
nascita?”**

Counseling



- ✓ Durante la gravidanza si tende **all'idealizzazione del nascituro** e gli si attribuiscono qualità, sentimenti e capacità che si desidererebbe esso possedesse.
- ✓ Il bambino occupa già fantasticamente uno spazio.
- ✓ La nascita di un bambino con malformazioni rappresenta un lutto: **la perdita del figlio immaginato**.
- ✓ I neo-genitori devono mettere insieme **nuove indicazioni**.

Counseling

“La maggior parte delle diagnosi di cardiopatia congenita fetale viene fatta dopo la **18^o settimana**, quando la madre ha già avvertito i primi **movimenti fetali...**”



immagine tratta dal sito web
www.birthkeeper.com

Counseling

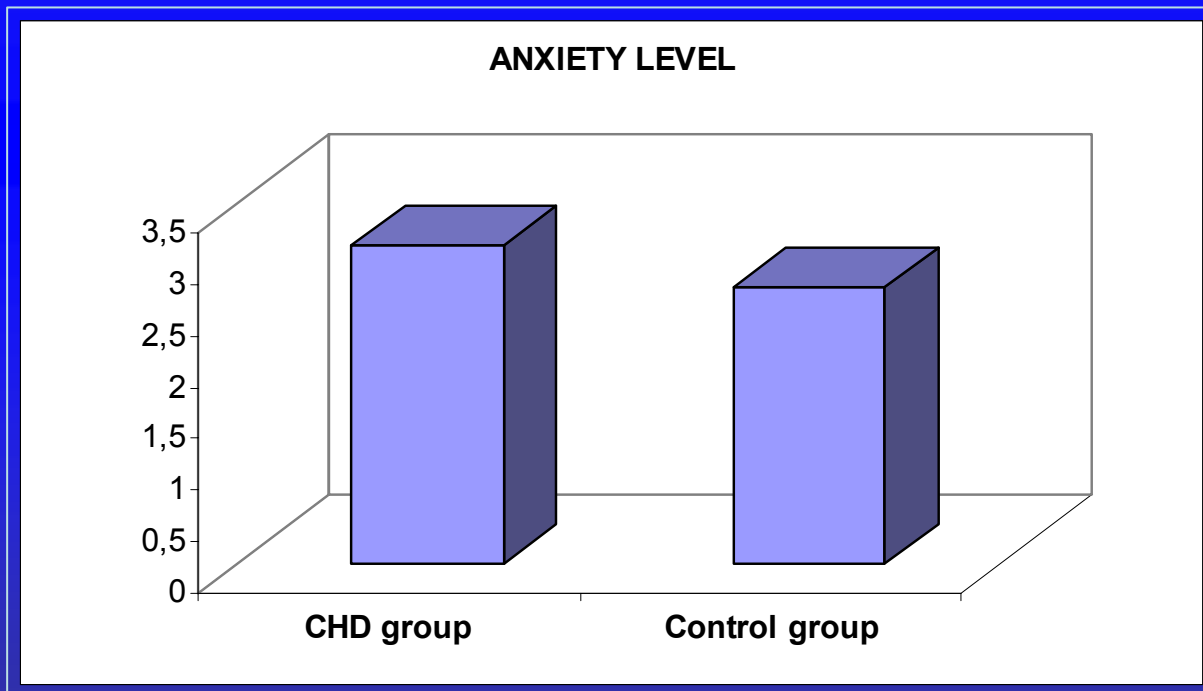
Qual è l'impatto psicologico dell'ecocardiografia fetale?

Materiali e metodi

- Abbiamo sottoposto la Impact of Event Scale (revisionata), che dà una misura dello stress soggettivo, ed il Test di Hamilton per l'ansia a **180** coppie:
 - **90** gravidanze con CHD fetale (**gruppo CHD**)
 - **90** gravidanze con feti sani (**gruppo di controllo**)

Counseling

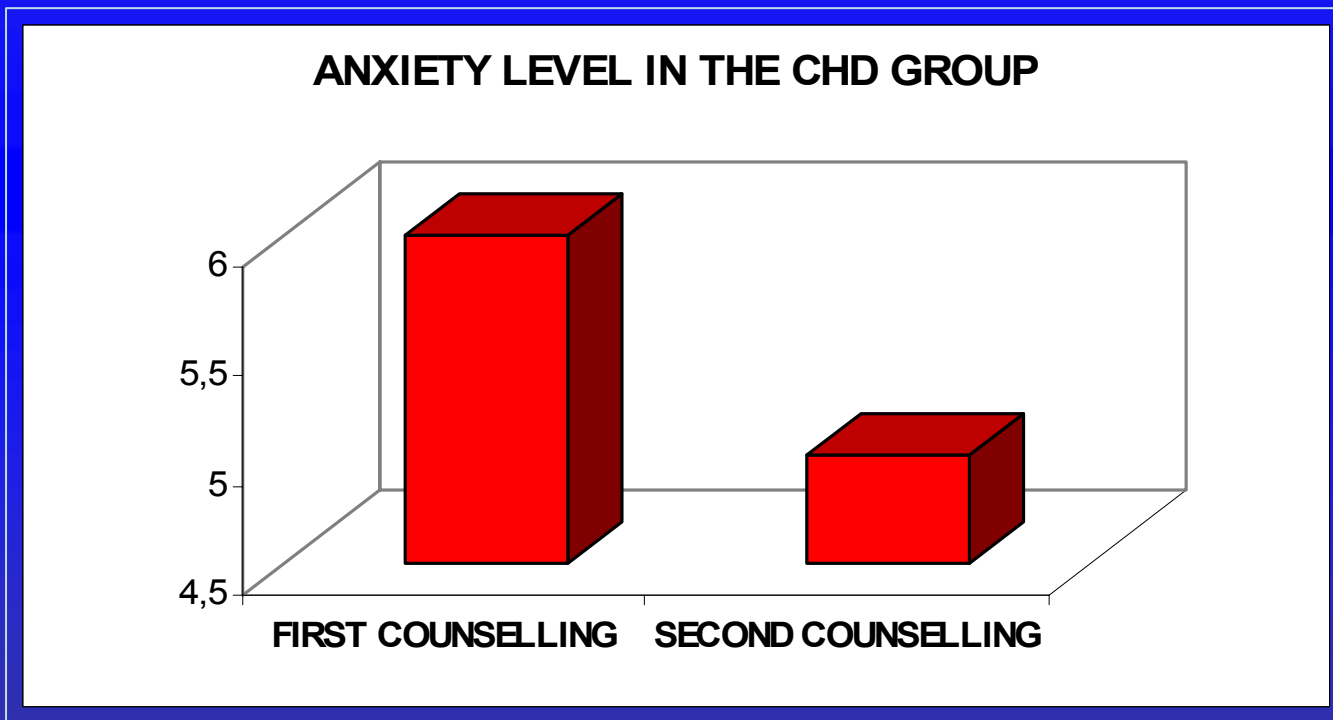
La CHD non influenzava il livello di ansia della coppia: questo era alto anche nel gruppo di controllo.



P=NS

Counseling

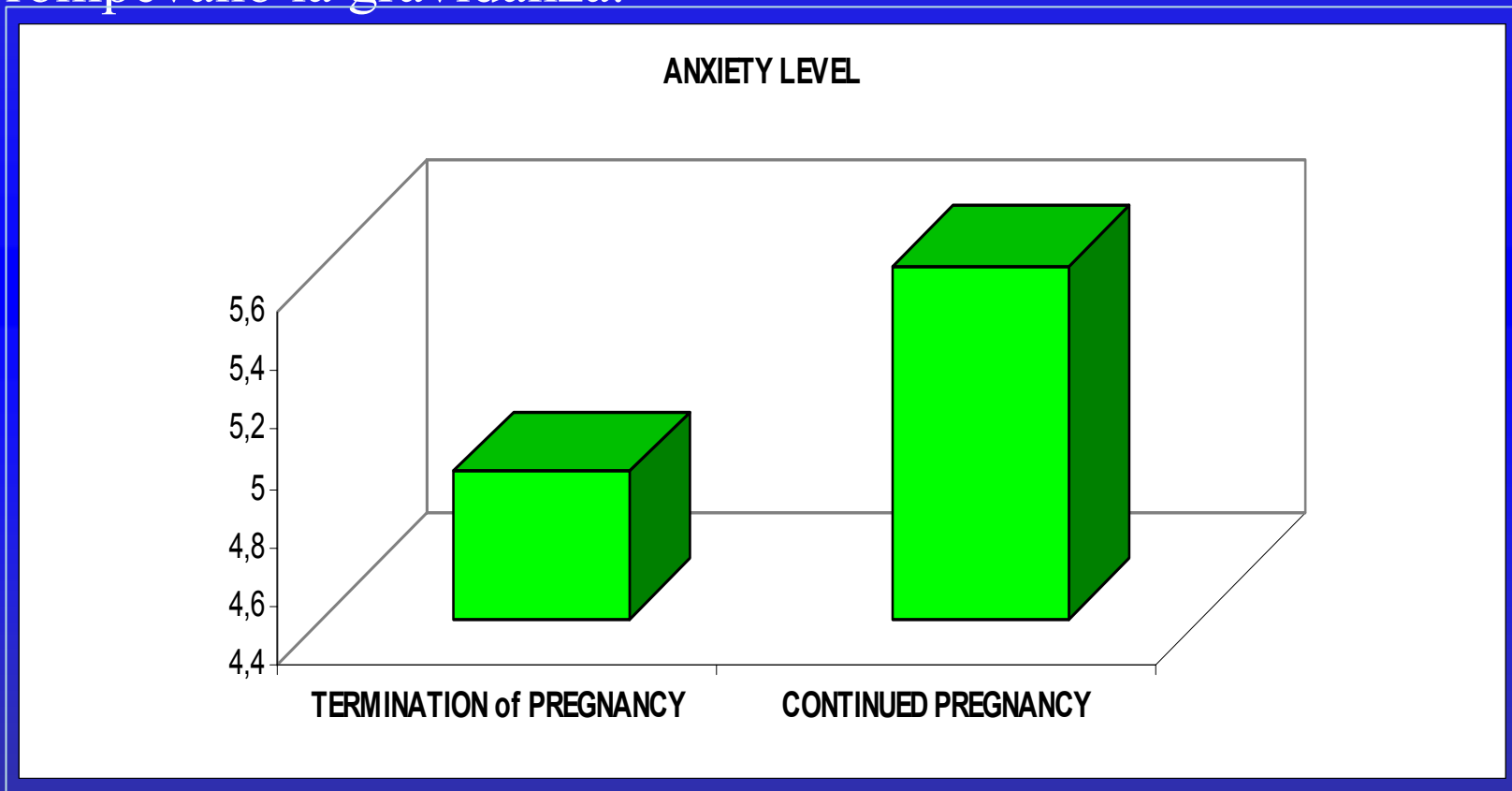
Nel gruppo CHD l'ansia era significativamente ridotta al II counselling.



$P=0.004$

Counseling

L'ansia era significativamente ridotta tra le coppie che interrompevano la gravidanza.



$P < 0.005$

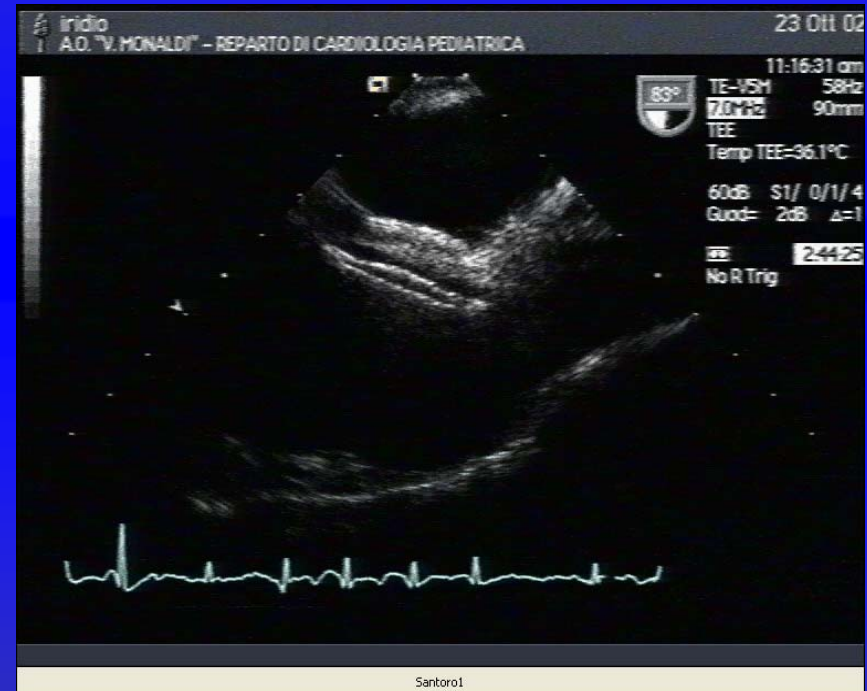
Counseling fetale: problematiche

- Risposta: “non anomalie cardiache....”
- Golf-ball
- Falsi positivi Counseling già effettuato in altro centro
- Internet
- Possibile evolutività di alcune CHD
- Variabilità della prognosi di alcune CHD
- Difficile “prevedere” la qualità di vita....

Counselling: cuore fetale “normale”

Il Forame ovale ed il
Dotto arterioso “si
chiuderanno dopo la
nascita”

(*..ma non possiamo assicurarvelo..*)



DIA o.s. chiuso con device

GOLF-BALL

META-ANALYSI DI 11 STUDI SULLE “GOLF BALL”

La presenza di Golf-ball non determina un aumentato rischio di anomalia cromosomica

(Sotiriadis, Obstet Gynecol 2003)

NOSTRA ESPERIENZA

90/1180 gestanti a basso rischio (1.1%) feti

1 caso di cromosomopatia



GOLF-BALL

Nella nostra esperienza le gestanti giungono “stressate” non avendo informazioni approfondite su quali siano le reali indicazioni

In particolare i **Ginecologi** tendono ad **estremizzare** la possibile associazione tra golf-ball ed aneuploidia.

Inoltre l'utilizzo del termine “**iperecogenicità**” (incomprensibile alle madri) determina ulteriore preoccupazione.

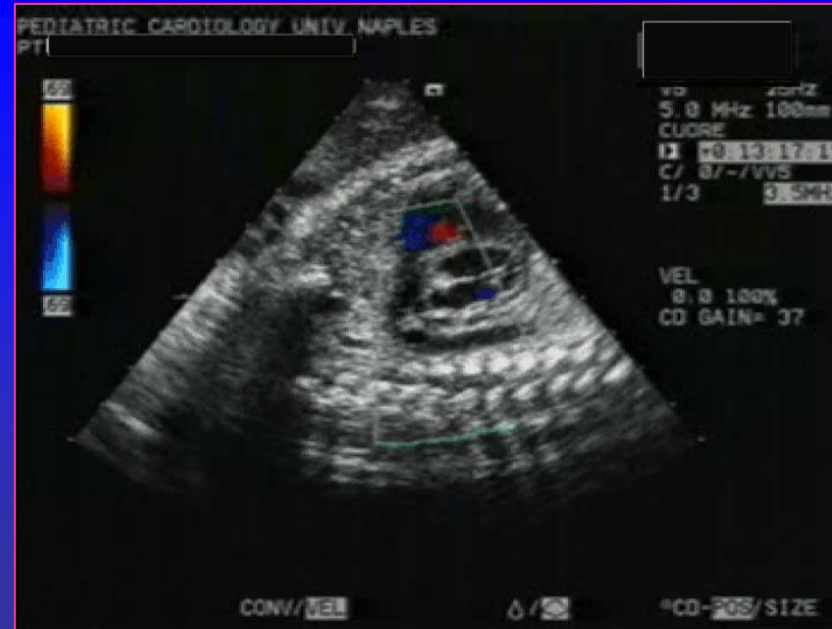
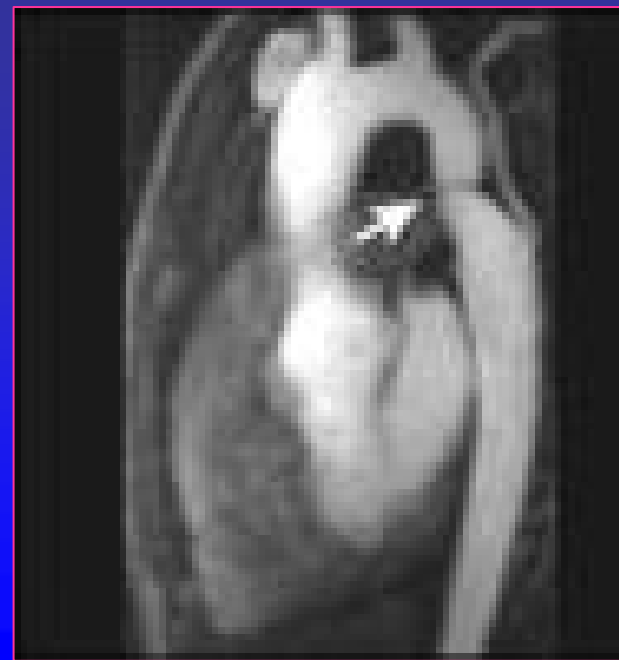
La **Psicologa**, prima dell'esame cardiaco fetale, **tenta di contenere le preoccupazioni** che verranno poi ulteriormente chiarite insieme all'equipe.

Dopo l'esame si riscontra un'effettiva riduzione dell'ansia

Counseling: falsi positivi

Coartazione aortica:
bassa accuratezza diagnostica
(circa il 21% di falsi positivi
nella nostra esperienza)

Sharland 27%
Paladini 18%
Prandstraller 13%



Counseling: Materiali e Metodi

- 1) Raccolta dell'Anamnesi
- 2) Colloquio con la Psicologa
- 3) Somministrazione del test IPAT
- 4) Esecuzione dell'Ecocardiografia
- 5) COUNSELING con l'èquipe
- 6) COUNSELING con la Psicologa
- 7) Consegnna del referto

Counseling: Materiali e Metodi

- ✓ Dal Gennaio 2006 la Psicologa ha sottoposto il test IPAT per la valutazione dello stato di ansia a 272 madri:
- ✓ gruppo A: 144 gestanti con indicazione raccomandata dalla letteratura (53%)
- ✓ gruppo B: 21 gestanti con indicazione non raccomandata dalla letteratura [gemellarità, arteria ombelicale singola, cardiopatia familiare non congenita] (8%)
- ✓ gruppo C: 18 gestanti con golf-balls (7%)
- ✓ gruppo D: 89 gestanti osservate per screening (32%)

Counseling

Un livello di ansia >60 è considerato patologico.

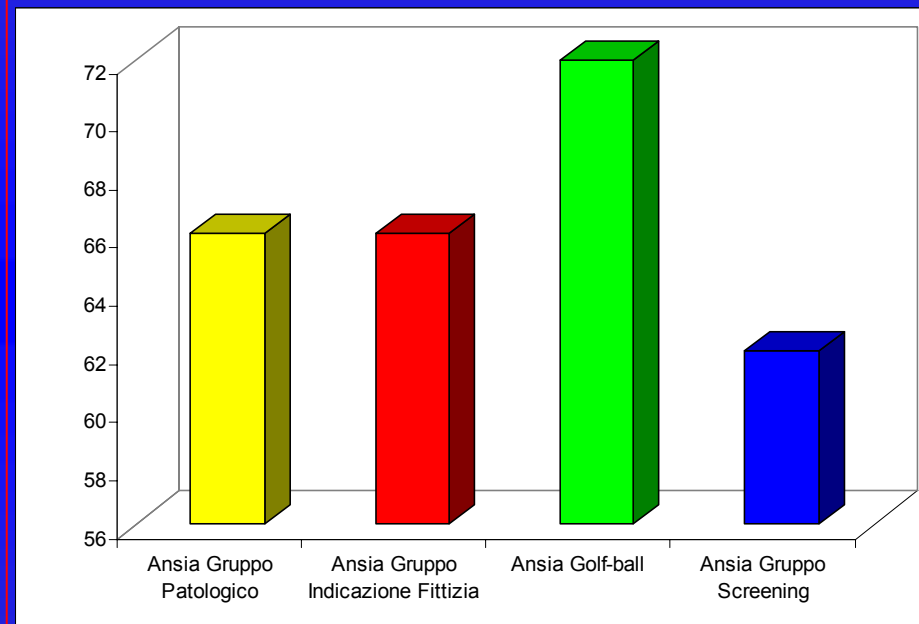
gruppo A: 95 (66%)

gruppo B: 14 (66%)

gruppo C: 13 (72%)

gruppo D: 55 (62%).

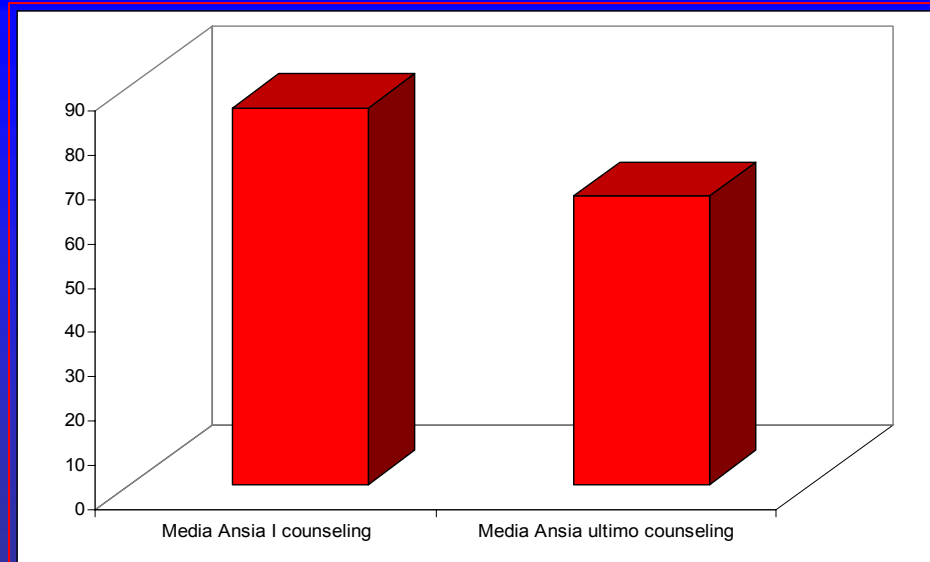
$p=NS$: Il livello di ansia non dipende dall'indicazione



Counseling

Nel gruppo A (144 madri con indicazione raccomandata dalla letteratura) 36 (25%) gestanti con diagnosi di CHD fetale, sono state sottoposte a 2 o più counseling: hanno tutte mostrato una significativa riduzione del livello di ansia

($p < 0.05$)



Counseling

Nel gruppo D (89 gestanti osservate per screening) abbiamo praticato una **check-list** prima e subito dopo l'Ecocardiografia fetale: hanno tutte mostrato una riduzione del livello di ansia.

In particolare:

- Una **diminuzione** dello stato di **irrequietezza** (**$p=0.002$**)
- Un **maggior** senso di **rilassamento** (**$p=0.04$**)

Regione Campania

Ginecologo

**SCREENING
I LIVELLO**



**ECOCARDIOGRAFIA FETALE
II LIVELLO**

Ginecologo
perinatologo



Ginecologo perinatologo
+
Cardiologo pediatra

**C. P. MONALDI
III LIVELLO**

INDICAZIONI all'ECOCARDIOGRAFIA FETALE

Sospetto di CHD	549	71%
Malformazioni extracardiache	73	9,5%
Screening	39	5%
Anomalie cromosomiche	38	5%
Familiarità	32	4%
Ritardo di crescita intrauterina	14	2%
Idrope non immunologico	11	1%
Diabete	9	1%
Aritmia	6	1%
Farmaci	2	0,5%
	773	

Counseling in Ecocardiografia Fetale

- In circa la metà delle cardiopatie congenite fetali la coppia giunge alla nostra osservazione **dopo aver già effettuato un counseling di I° o di II° livello.....**
- Dopo questo primo counseling la coppia spesso consulta **Internet.....**



“NON DIRECTIVE COUNSELLING.....”

Counseling

IL COUNSELING CON I GENITORI

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

“E’ lo stesso ma non è lo stesso!”

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

“...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*

Counseling

“La comunicazione significativa passa principalmente attraverso le emozioni.

L’espressione delle emozioni è in gran parte non verbale...la prosodia cioè il volume, il tono della voce, l’enfasi sono meno controllabili del linguaggio verbale vero e proprio..”



*L'Arte di Comunicare
Teoria e Pratica del counseling*

Bert e Quadrino – Ed CUEN

Counseling

Table 1—Suggested scale of CHD on a 1 to 10 basis, 1 with best prognosis, 10 with worst

1. Small VSDs,
Mild PS,
2. ASD, PDA (neither are detectable prenatally),
VSD moderate
Mild AS
3. Severe PS
Large VSD
Moderate AS
TOF
Simple TGA
Simple corrected TGA
4. AVSD
Coarctation
Double outlet RV (some forms)
TAPVR
Ebstein's anomaly
5. Common arterial trunk
TOF with pulmonary atresia
Pulmonary atresia with IVS (some forms)
6. Common arterial trunk
TOF with pulmonary atresia
Severe aortic stenosis
Double outlet RV
Complex TGA
Corrected TGA
7. Tricuspid atresia
Double inlet ventricle
8. Pulmonary atresia with IVS (some forms)
Mitral atresia,
Severe Ebstein's with cardiomegaly
Critical aortic stenosis
9. HLHS
Right isomerism
10. AVSD with CHB and left isomerism
Any CHD with congestive heart failure
Myocardial dysfunction with congestive heart failure
in utero

I genitori ci chiedono spesso
“La cardiopatia è mortale?”
Oggi l'aspetto più rilevante è la
“severità”
di una CHD

L. Allan, Heart 2004

Counseling

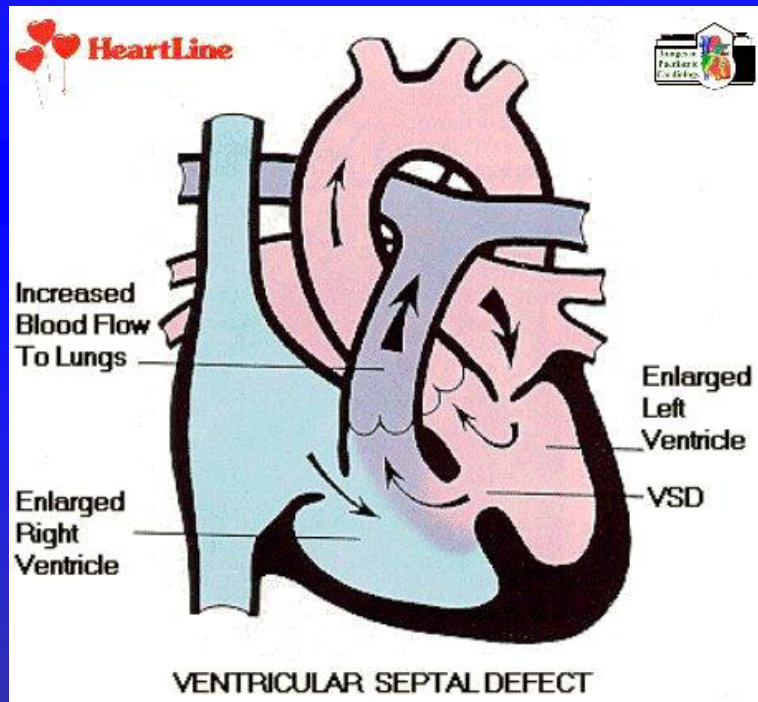
Realtà complessa e non lineare.....

- Donna gravida alla 22° settimana diagnosi di ventricolo unico fetale.
- Dopo counseling con Ginecologo Perinatologo esperto...
- la coppia decide di interrompere la gravidanza...
- Diagnosi confermata all'autopsia...
- Dopo due anni la coppia è in vacanza e sulla spiaggia vede un ragazzo che gioca a pallavolo che porta una cicatrice sullo sterno...
- Scopre che è affetto da ventricolo unico e che è stato operato due volte
- Ora ha una buona qualità di vita.....

Counseling

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

G.Sharland Cardiol Young 2001



- Alla notizia di una malformazione cardiaca fetale, ancor più che neonatale, i genitori subiscono un vero e proprio shock.
- 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?

Counseling

Anche quando ci si trova a dover rispondere a queste domande di fronte ad un bambino già nato, è purtroppo spesso impossibile dare risposte con l'accurata **PRECISIONE** che è giustamente richiesta dai genitori....

Ad esempio, esistono ancora controversie sulle linee guida dell'attività sportiva per le singole cardiopatie...

Oltre ai dati della letteratura, è necessario avere una **DIRETTA** esperienza sul trattamento ed il follow-up delle cardiopatie congenite.

Counseling

In Italia l'interruzione volontaria di gravidanza
“per preservare la salute psicologica della madre” è legale

Nessun dottore ha il diritto di decidere “cosa è giusto” e “cosa è meglio” per quella coppia....

Dopo 25 anni di esperienza possiamo affermare che la severità di una CHD
Non è sempre proporzionale all' "infelicità" di una famiglia:
Seguiamo più di 3000 pazienti adulti
con CHD, “minori o maggiori”, che hanno reagito in modo
completamente diverso.....

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

CONCLUSIONI

- Lo sviluppo tecnologico non sempre si accompagna ad un'adeguata preparazione del personale medico sulla gestione del counseling con i genitori.
- In epoca fetale ciò assume maggior rilevanza sia per la possibilità di interruzione che per la percezione di una malformazione al cuore in un bambino che non è ancora nato.

Counseling

Il lavoro del medico è in parte di tipo tecnico, legato alle conoscenze scientifiche di cui dispone, in parte, e non di minore importanza, è di tipo comunicativo.

La relazione tra il medico ed il paziente è un prodotto della comunicazione.

La relazione medico-paziente

- Il paziente competente
- Il paziente aggressivo
- Il paziente irragionevole

IL MEDICO

Posizione “down”



Posizione “up”



Posizione Assertiva o Intermedia

La relazione medico-paziente

POSIZIONE ASSERTIVA O INTERMEDIA

- 1) Accoglienza : il sanitario segnala che le difficoltà del paziente sono comprensibili e che non intende sottovalutarle
- 2) Consolidamento: il sanitario ribadisce le proprie indicazioni professionali
- 3) Esplorazione: il sanitario affianca il paziente nell'individuazione di *cosa concretamente ha bisogno di sapere e di cosa lo può aiutare.*

Counseling

L'evento patologico spezza l'ordinata catena di cause ed effetti su cui basiamo la nostra esistenza.

La prognosi di cui parla il medico non è esattamente quella di cui parla il malato....

Il futuro di cui parla il medico è comunque quello della malattia che è una visione largamente probabilistica, statistica.

La relazione medico-paziente

COMUNICARE LA PROGNOSE

La prognosi è un evento comunicativo e non semplicemente informativo...

...accompagnare il paziente nelle scelte difficili senza prevaricarlo è un aspetto della professione medica importante quanto la competenza diagnostica e terapeutica!

Counseling

Costruire e mantenere una relazione richiede un presupposto fondamentale:

L'EMPATIA

cioè la ricostruzione immaginaria dell'esperienza dell'altro.

Nussbaum 2004

da Cecilia Edelstein

“Il counseling sistemico pluralista”

Ed. Erikson 2007

Counseling = PROFESSIONE D'AIUTO

Il Counseling è una professione d'aiuto che, attraverso la relazione tra professionista e cliente (individuo, famiglia o gruppo), mira a facilitare processi di cambiamento ed a migliorare la qualità di vita, valorizzando sia le risorse sia le relazioni con l'ambiente circostante.

Cecilia Edelstein

Il Counseling Sistemico-Pluralista

Ed Erickson 2007

Ma chi ci insegna
Il Counseling????

Counselling following a diagnosis of
congenital heart disease

L.Allan and I.Huggon

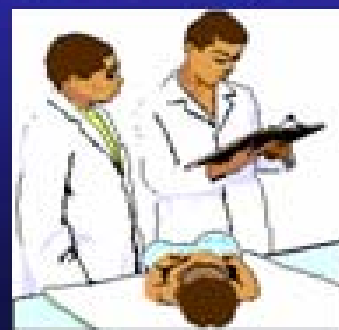
Prenat Diagn 2004; 24:1136-1142

Pre-natal counselling-helping couples
make decisions following
severe heart disease

S. Menahem and J. Grimwade

Early Human Development 2005 81:601-07

GRAZIE



*Divisione di Cardiologia Pediatrica
Coronaria di Cardiologia, Sezione Diagnostica di Napoli
Ambulatorio Operazione "P. Alessi"*