CHE COS'E' L'ECOCARDIOGRAFIA FETALE

L'**Ecocardiografia fetale** è un esame ecografico che ha come finalità lo studio dell'anatomia cardiaca allo scopo di evidenziare o escludere la presenza di una cardiopatia congenita nei feti a rischio. Attualmente l'accuratezza dell'esame nell'evidenziare le cardiopatie riportata dalla maggioranza dei lavori scientifici sull'argomento è intorno all'80%.

Un feto viene considerato a rischio specifico di cardiopatie congenite in presenza di uno o più dei fattori sotto esposti che si possono riassumere in due gruppi:

INDICAZIONI ALLA ECOCARDIOGRAFIA FETALE (DA LINEE GUIDA SIEOG 2015)

INDICAZIONI MATERNE e/o FAMILIARI (presenza di un soggetto malato in famiglia, infezioni materne, malattie materne, assunzione di farmaci)

INDICAZIONI FETALI (patologie fetali non cardiache, sospetto all'ecografia di screening cosiddetta "morfologica", translucenza nucale ispessita a 11-13 settimane, iposviluppo fetale precoce, gravidanza gemellare monocoriale).

Di seguito vengono riassunte le indicazioni alla ecocardiografia fetale secondo le Linee Guida SIEOG ultima edizione (2015).

INDICAZIONI MATERNE E/O FAMILIARI

Malattie Ereditarie (RR = 25-50%). Presenza su base familiare di sindromi genetiche caratterizzate dalla presenza di difetti cardiaci congeniti. In questi casi è opportuno effettuare una consulenza genetica e quindi valutare sia il rischio di avere un figlio malato (rischio di ricorrenza o RR) sia le eventuali possibilità di diagnosi prenatale mediante studi sul DNA.

Familiarità per Cardiopatie Congenite (RR = 1-4%). Il rischio di ricorrenza varia in funzione del tipo di malformazione e del grado di parentela. In caso di un solo figlio precedente affetto è dell'1-4% ed aumenta fino a 3-4 volte in caso di due figli precedenti con Cardiopatie Congenite. Quando è affetto uno dei genitori il rischio di ricorrenza è maggiore se ad essere affetta è la

madre. L'ecocardiografia fetale non è indicata in caso di parentela con il soggetto affetto di II e III grado. Per cui l'esame viene prenotato se ad essere affetta è la futura madre, il partner o un precedente figlio o se nella precedente gravidanza il feto era risultato affetto.

Infezioni materne. Sono per lo più virali. La percentuale di rischio varia in funzione dell'epoca gestazionale di esposizione: la rosolia contratta in gravidanza comporta un rischio malformativo sino al 50%. L'esposizione o la sieroconversione in gravidanza ad altri agenti virali non è associata a malformazioni cardiache in assenza di altri segni ecografici (es. idrope, versamenti) pertanto la sola sieroconversione non rappresenta indicazione all'esecuzione di una ecocardiografia fetale .

Malattie materne, quali il diabete insulino-dipendente, la fenilchetonuria, alcune malattie autoimmuni, malattie che necessitano di assunzione di farmaci teratogeni (che provocano un aumento delle malformazioni fetali (in quest'ultimo caso previa consulenza per assunzione farmaci):

- Diabete insulino-dipendente (IDDM), specie se non compensato in gravidanza, comporta un aumento di circa 5 volte del rischio di cardiopatia rispetto alla popolazione generale. In casi selezionati, può essere indicato un controllo nel III trimestre allo scopo di evidenziare quadri di cardiomiopatia ed evidente ipertrofia del setto interventricolare che regrediscono nei primi mesi di vita.

- Fenilchetonuria. Tale condizione è associata ad un incremento del rischio di cardiopatie congenite dell'ordine di 10-15 volte per esposizione del feto durante l'organogenesi a valori di fenilalanina materna > 15mg/dL. L'ecocardiografia fetale è indicata in questo caso in soggetti che presentano nel I trimestre valori di fenilalaninemia > 10 mg/dl.

- Malattie Autoimmuni. Pur non essendovi un aumento del rischio specifico di cardiopatie congenite, sussiste indicazione all'ecocardiografia fetale in caso di positività ad anticorpi antinuclari di tipo IgG anti-Ro /SSA e anti-La / SSB , indipendentemente dalla presenza di una sintomatologia clinica.

- Assunzione di farmaci teratogeni. Nonostante non si possa escludere la possibilità che molte sostanze o farmaci possano interferire con l'organogenesi cardiaca, solo in pochi casi si

sono evidenziate associazioni significative, alcune delle quali negli ultimi anni sono state messe in discussione. Attualmente è raccomandata l'effettuazione dell'ecocardiografia fetale in caso di terapie con:
- ACE-inibitori
- Acido Retinoico
- FANS
- SSRIs (Paroxetina e Fluoxetina)
- Litio

Non costituiscono invece indicazioni all'ecocardiografia fetale i seguenti farmaci:
- Anticonvulsivanti (inclusi carbamazepina, difenilidantoina e acido valproico)
- Antagonisti della vitamina K

E' importante sottolineare che l'indicazione all'ecocardiografia fetale è valida per farmaci di comprovata teratogenicità (riportati sopra), e NON per tutti i farmaci assunti nel I trimestre.

Gravidanza insorta mediante procreazione medicalmente assistita (PMA): l'ecocardiografi a fetale è raccomandata nei casi di ICSI con prelievo degli spermatozoi effettuato mediante metodiche invasive dal testicolo o dall'epididimo (TPT)

Obesità: tale condizione non rappresenta attualmente una indicazione all'esame ecocardiografico fetale. Peraltro nel caso in cui nel corso di un esame ecografico del II° trimestre le strutture cardiache del feto non risultino adeguatamente visualizzabili è indicato effettuare l'ecocardiografia fetale.

INDICAZIONI FETALI

Aberrazioni cromosomiche del feto diagnosticate con l'amniocentesi o il prelievo dei villi coriali. Esse si associano in percentuale molto variabile a cardiopatie congenite e si distinguono quindi situazioni diverse a seconda del rischio che il feto ha di essere malato di una cardiopatia.

- Rischio 50-90%. Diagnosi prenatale di alterazioni cromosomiche associate a quadri sindromici (trisomia 21) ai fini di un'accurata definizione del rilievo prognostico e del management perinatale.

- Rischio 15-20%. Diagnosi prenatale di alterazioni cromosomiche associate a quadri fenotipici variabili o non definiti in maniera assoluta, ai fini di ottimizzare la consulenza e l'eventuale assistenza alla nascita: sindrome di Turner, alterazioni dei cromosomi sessuali, alterazioni cromosomiche di raro riscontro con possibilità in alcuni casi di associazioni specifiche.
- Rischio

COSA OCCORRE

- Precedenti esami ecografici ed eventuali altri accertamenti (test di screening per le anomalie cromosomiche, risultati di amniocentesi/prelievo dei villi coriali, consulenza genetica).

- Documentazione (ecocardiografie, descrizione di interventi, cartella clinica) in caso di precedenti affetti in famiglia.
- L'impegnativa del Medico di Medicina Generale per: "Ecocardiografia fetale" (cod. 88.75.5) e "Consulenza prenatale" (cod.89.01)

N.B. E' indispensabile che le impegnative siano compilate nel modo sopra indicato; diversamente non si garantisce l'effettuazione dell'esame.

- Si ricorda che , ai sensi del **D.M. 10-09-1998**, Allegato C, per avere l'esenzione al pagamento del ticket, è necessario che le impegnative riportino la dicitura "
M 50
" corrispondente alla gravidanza a rischio (per età materna o per patologia).

- **Può fare colazione al mattino e non è necessaria alcuna preparazione.**
- Si comunica che ai sensi del comma n° 8 della Legge n° 407 del 29/12/1990 non ritirare il referento entro 30 giorni dalla data stabilita per il ritiro, comporta l'addebito all'assistito dell'intero costo della prestazione fruita.

CONSENSO INFORMATO

Per l'esecuzione dell'ecocardiografìa fetale non è richiesto un consenso scritto.