



Roma, 13 febbraio 2020 - Le Cardiopatie Congenite (CC) rappresentano il 40% di tutte le malformazioni diagnosticabili subito dopo il parto e provocano il 4% delle morti che avvengono nel periodo neonatale, cioè nei primi 28 giorni di vita.

“Una corretta prevenzione consentirebbe di aumentare al massimo le probabilità di avere un bimbo sano”. Lo affermano la Società Italiana di Neonatologia (SIN) e la Società Italiana di Cardiologia Pediatrica e delle Cardiopatie Congenite (SICP), in occasione della Giornata Mondiale delle Cardiopatie Congenite, che ricorre il 14 febbraio, per sensibilizzare i futuri genitori e le Istituzioni al fine di garantire uguali possibilità di salute e benessere a tutti i bambini.

Circa un neonato ogni 100 nati vivi in Italia presenta una cardiopatia congenita (pari a circa 4.000 neonati l'anno). In caso di cardiopatie congenite critiche, ovvero

quelle per cui vi sia un immediato pericolo per la vita, il progresso delle tecniche chirurgiche e cardiologiche interventistiche ha permesso di raggiungere una sopravvivenza a 12 mesi superiore al 90% quando diagnosi e trattamento vengano intrapresi tempestivamente.

### **Tipologia delle cardiopatie congenite**

Le cardiopatie congenite presentano una grande variabilità clinica, andando da patologie minori, che spesso si risolvono spontaneamente, fino a quadri malformativi molto complessi il cui percorso terapeutico è caratterizzato da molteplici procedure invasive di tipo chirurgico e cardiologico.

Fra le cardiopatie critiche che necessitano di un approccio terapeutico in età neonatale le più importanti sono la trasposizione delle grandi arterie (1/1750 nati), l'atresia polmonare (1/7000 nati), la coartazione aortica (1/3300 nati), la stenosi aortica (1/2600 nati) e il ritorno venoso polmonare anomalo totale (1/10000 nati).

La diffusione della diagnosi prenatale ha permesso, nel corso degli ultimi 20 anni, di programmare il parto in strutture dotate di cardiologia e cardiocirurgia pediatrica, riducendo significativamente la mortalità e morbilità di queste emergenze neonatali in ogni caso possono comportare ricadute sia sulla qualità che sulla durata della vita del soggetto affetto.

In alcuni pazienti particolarmente selezionati è possibile attuare una terapia interventistica fin dalla vita fetale, inserendo appositi cateteri attraverso l'addome materno allo scopo di dilatare delle valvole stenotiche o aprire comunicazioni nel setto interatriale e favorire la circolazione del feto. Tali interventi terapeutici restano al momento delle metodiche di trattamento non routinarie che vengono effettuate in centri di altissima specialità.



### **Le cause**

Nonostante le cardiopatie congenite siano considerate delle tipiche patologie con causa multifattoriale, studi epidemiologici e di biologia molecolare hanno evidenziato un ruolo sempre maggiore dei fattori genetici, a livello sia cromosomico che di alterazione di singoli geni, spesso configuranti sindromi malformative multiple contraddistinte dal coinvolgimento di strutture extracardiache, quali l'apparato respiratorio e quello digerente. Fattori ambientali, tossici (alcol e farmaci in particolare) o infettivi possono ugualmente essere causa di cardiopatie congenite, anche se in una minoranza di casi.

### **La diagnosi prenatale**

Le cardiopatie congenite sono patologie che possono essere diagnosticate durante la gravidanza, grazie allo sviluppo sempre maggiore delle tecniche di imaging, come tipicamente l'ecografia e, anche se in termini sperimentali e particolarmente selezionati, la risonanza magnetica nucleare.

### **Le ecografie**

di primo livello eseguite in gravidanza sono in grado di identificare una cardiopatia congenita in circa il 50-60% dei casi (considerando tutti i tipi di cardiopatia). È importante, pertanto, il ruolo diagnostico del cosiddetto "Test combinato" che prevede la valutazione di esami ematici, parametri clinici ed ecografici, al fine di stimare un rischio di patologia genetica fetale. Tale test permette di indirizzare tutti i futuri genitori con gravidanze a rischio verso una diagnostica di livello più elevato.

### **La**

valutazione complessiva dell'anatomia fetale e di tutti i parametri funzionali, durante l'eventuale ecografia ostetrica di secondo livello, permette di selezionare con adeguata sicurezza le gestanti che necessitano di un esame ecocardiografico fetale mirato (esame di terzo livello). Infatti, l'ecocardiografia fetale,

eseguita da personale esperto e con attrezzatura moderna, è in grado di identificare una cardiopatia congenita in oltre il 90% dei casi (considerando tutti i tipi di cardiopatia) sin dalla 20<sup>a</sup> settimana di gravidanza. In tale contesto, di fondamentale importanza sono le figure del cardiologo e del cardiocirurgo pediatrici in quanto rappresentano le uniche figure professionali competenti per un corretto counseling e per indirizzare i futuri genitori in un momento di scelte difficili.

### **La diagnosi postnatale**

Durante la gravidanza il feto ha una circolazione del sangue molto diversa da quella postnatale, fattore che contribuisce, in molti casi, a limitare o neutralizzare l'effetto patologico dell'anomalia cardiaca. Questa può rendersi evidente a distanza di ore o giorni dalla nascita, quando si completa il modello circolatorio postnatale, con l'insorgenza dei primi segni clinici che accompagnano l'evoluzione della cardiopatia (distress respiratorio, cianosi, bassa portata cardiaca).

Lo screening con pulsossimetria in epoca neonatale si è rivelata una tecnica molto utile per diagnosticare precocemente la maggior parte delle CC e, di concerto con la disponibilità della diagnosi prenatale, dell'accuratezza della valutazione clinica neonatologica e della tempestività delle cure, ha permesso la riduzione importante della mortalità neonatale per CC critica.

Per tale motivo il ruolo del neonatologo nei primi giorni di vita dei bambini è fondamentale così come quello del cardiologo e del cardiocirurgo pediatrici per la corretta diagnosi e per il compimento dell'iter terapeutico più appropriato, nonché per la scelta di un centro nascita adeguatamente attrezzato e in cui siano presenti tutte le competenze professionali necessarie.

### **La prevenzione**

La SIN e la SICP raccomandano ai futuri genitori di rivolgersi al proprio medico di fiducia nel momento in cui venga pianificata una gravidanza, al fine di poter intraprendere tutte le misure preventive possibili idonee a prevenire l'insorgenza di malformazioni congenite fra cui l'implementazione della dieta con folati (da iniziare almeno tre mesi prima del concepimento), l'adozione di stili di vita appropriati (non assumere alcool durante l'intera gravidanza e nel periodo di allattamento) e la vaccinazione contro le principali malattie infettive a rischio teratogeno.

In caso di diagnosi fetale o postnatale di cardiopatia congenita, la stabilizzazione medica del neonato e la presa in carico da parte di un centro di cardiologia e cardiocirurgia pediatrica consentono, nella gran parte dei casi, un trattamento ottimale e la migliore garanzia di successo anche a lungo termine.

*Fabio Mosca, Presidente SIN (Società Italiana di Neonatologia)*

*Roberto Formigari, Presidente SICP (Società Italiana di Cardiologia Pediatrica e delle Cardiopatie Congenite)*