

Linee guida ISUOG (aggiornate): screening ecografico del cuore fetale.

Questo documento è stato tradotto dall'inglese all'italiano da Valentina Ilva La Pica (Genova, Italia)

Comitato per gli standards clinici

La Società Internazionale di Ecografia in Ostetricia e Ginecologia (ISUOG – *International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*) è un'organizzazione scientifica che promuove la sicurezza nella pratica clinica ed istruzione e ricerca di alta qualità nell'ambito della diagnostica per immagini per la salute della donna. Il Comitato ISUOG per gli standard clinici (CSC – *Clinical Standards Committee*) ha l'incarico di sviluppare Linee Guida e “*Consensus Statements*” che forniscano agli operatori un approccio basato su standard clinici universalmente condivisi nell'ambito della diagnostica per immagini. Il contenuto di questi documenti rappresenta ciò che l'ISUOG considera i migliori standard clinici del momento. Nonostante l'ISUOG abbia fatto il massimo per assicurare l'accuratezza delle Linee Guida al momento della pubblicazione, né la Società né alcun suo impiegato o membro possono essere ritenuti responsabili per conseguenze derivanti da dati, opinioni o dichiarazioni inaccurate o fuorvianti da parte della CSC. I documenti prodotti dal CSC non intendono rappresentare uno standard clinico con valore medico-legale poiché l'interpretazione dell'evidenza alla base delle Linee Guida potrebbe essere influenzata da circostanze individuali, protocolli locali e risorse disponibili. Le Linee Guida, dopo l'approvazione, possono essere diffuse previa autorizzazione dell'ISUOG (info@isuog.org).

INTRODUZIONE

Questo documento rappresenta una versione rivista e aggiornata delle Linee Guida ISUOG per lo screening del cuore fetale nel secondo trimestre¹ precedentemente pubblicate, e riflette le attuali conoscenze relative alla diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite (CHD – *Congenital Heart Disease*). Le nuove raccomandazioni ISUOG prevedono la visualizzazione degli efflussi cardiaci in aggiunta alla scansione “quattro camere” durante l'esame ecografico di screening. L'inclusione di scansioni per la valutazione degli efflussi all'esame di routine è basata sull'evidenza e condivisa dalle recenti linee guida e raccomandazioni pubblicate da altre società scientifiche²⁻⁵.

Le cardiopatie congenite sono una delle principali cause di mortalità infantile, con un'incidenza stimata di circa 4-13 casi ogni 1000 nati vivi⁶⁻⁸. Tra il 1950 e il 1994, il 42% dei decessi infantili riportati dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e' stato considerato attribuibile a difetti cardiaci⁹. Le anomalie strutturali cardiache sono anche tra le malformazioni che più frequentemente restano misconosciute all'ecografia prenatale¹⁰⁻¹¹. La diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite può migliorare la prognosi di feti portatori di alcuni difetti cardiaci¹²⁻¹⁶, tuttavia la sensibilità diagnostica in epoca prenatale varia grandemente¹⁷. Questa variabilità può essere attribuita a diversi fattori: esperienza degli esaminatori, obesità materna, frequenza del trasduttore utilizzato, presenza di cicatrici addominali, età gestazionale, volume di liquido amniotico e posizione fetale¹⁸⁻¹⁹. Il costante aggiornamento degli operatori, una migliore selezione dei casi da sottoporre ad ecocardiografia prenatale specialistica ed una maggiore disponibilità di specialisti di cardiologia fetale rappresentano fattori in grado di migliorare l'efficacia di un programma di screening^{8,20}. Ad esempio, nell'Inghilterra del Nord, in seguito ad un programma di

training biennale²¹, si è osservato un raddoppiamento della sensibilità diagnostica per le anomalie cardiache maggiori.

L'esame ecografico di screening per le malformazioni del cuore fetale è stato progettato per massimizzare la possibilità di identificare le anomalie cardiache durante l'esame ecografico del secondo trimestre²². Queste Linee Guida possono essere usate per la valutazione di feti a basso rischio nell'ambito della sorveglianza prenatale di routine²³⁻²⁵. Tale approccio aiuta anche ad identificare i feti a rischio per sindromi cromosomiche o genetiche e fornisce informazioni utili sia ai fini del counseling, che ai fini della gestione ostetrica e dell'approccio multidisciplinare al caso. Il sospetto di un'anomalia cardiaca fetale richiederà poi una valutazione più approfondita mediante ecocardiografia fetale²⁶.

CONSIDERAZIONI GENERALI

Nonostante la ben comprovata utilità della scansione quattro-camere, bisogna considerare una serie di aspetti che possono ridurre la sua sensibilità diagnostica nei confronti delle cardiopatie congenite²⁷⁻²⁹. Infatti, alcuni difetti possono essere visibili solo in epoche gestazionali avanzate (es. coartazione aortica), e determinati tipi di anomalie (es. trasposizione delle grandi arterie) possono non essere evidenziabili con la sola scansione quattro-camere. L'aggiunta della valutazione degli efflussi cardiaci alla scansione quattro-camere durante l'ecografia di screening per le anomalie cardiache rappresenta quindi un passo importante per migliorare la diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite.

Età gestazionale

Lo screening ecografico del cuore fetale va eseguito preferenzialmente tra le 18 e le 22 settimane di amenorrea. Alcune anomalie possono già essere identificate da un operatore esperto tra la fine del primo e l'inizio del secondo trimestre di gravidanza, soprattutto nei feti ad alto rischio come quelli che presentano un incremento della translucenza nucale³⁰⁻³⁵. Tuttavia, anche se le pazienti preferirebbero venire a conoscenza di un difetto cardiaco maggiore ad un'epoca gestazionale più precoce³⁶, lo screening del cuore fetale nella popolazione generale viene solitamente programmato a 20-22 settimane, in modo da rendere improbabile il ricorso ad un successivo esame ecografico di completamento.

Aspetti tecnici

Trasduttore ecografico

Sonde ad alta frequenza aumentano la probabilità di riconoscere i difetti più piccoli, a discapito della penetranza acustica. Si dovrebbe usare la più alta frequenza possibile per ogni esame ecografico, individuando il miglior compromesso tra penetranza e risoluzione. L'utilizzo delle armoniche permette di ottenere immagini migliori, specialmente nelle pazienti con maggior spessore della parete addominale durante il terzo trimestre³⁷.

Impostazioni per la qualità dell'immagine

Scansioni assiali in scala di grigi rappresentano tuttora l'approccio di base per lo studio ecografico del cuore fetale. I *setting* dell'apparecchio ecografico dovrebbero favorire un *frame rate* elevato, con aumento del contrasto ed alta risoluzione. Sono anche consigliati bassa persistenza, singolo *focus* acustico ed una finestra acustica relativamente stretta.

Zoom e modalità cine-loop

L'immagine dovrebbe essere ingrandita affinché il cuore occupi da un terzo a metà dello schermo. La modalità *cine-loop* dovrebbe essere utilizzata in supporto alla valutazione in tempo reale delle strutture cardiache normali, al fine di confermare, per esempio, il corretto movimento dei lembi valvolari durante il ciclo cardiaco. L'ingrandimento dell'immagine e l'uso del *cine-loop* possono aiutare nella identificazione delle malformazioni.

VALUTAZIONE CARDIACA

In considerazione delle recenti evidenze pubblicate in letteratura, e contrariamente a quanto previsto nella prima pubblicazione delle Linee Guida ISUOG sull'ecocardiografia prenatale¹, si ritiene che lo screening ecografico del cuore fetale dovrebbe oggi comprendere sia la scansione delle quattro-camere che quella degli efflussi cardiaci³⁸⁻⁴⁶.

Scansione quattro-camere

La scansione quattro-camere richiede una valutazione accurata di specifici parametri e non deve essere intesa come una semplice conta delle camere cardiache. I principali elementi per la valutazione delle quattro-camere sono mostrati nella Tabella 1 e Figure 1 e 2. Per stabilire il *situs* cardiaco, è necessario che la lateralità del feto, cioè l'identificazione della destra e sinistra fetali, venga definita all'inizio dell'esame, accertando che sia lo stomaco che il cuore siano situati sul lato sinistro del feto. Un cuore normale solitamente non occupa più di un terzo dell'area toracica. Alcune scansioni possono rivelare una sottile rima ipoecogena attorno al cuore fetale, che può essere confusa erroneamente con un versamento pericardico. Un reperto di questo tipo, se isolato, rappresenta una variante della norma⁴⁷⁻⁴⁸.

Il cuore è prevalentemente localizzato nella metà sinistra del torace ed il suo asse maggiore normalmente è rivolto a sinistra con un'inclinazione di circa 45 +/- 20° (2 SD)⁴⁹ rispetto all'asse toracico antero-posteriore (Figura 1). L'osservazione dell'asse cardiaco e della posizione del cuore nel torace merita un'attenzione particolare: tali parametri possono essere valutati facilmente anche quando l'acquisizione della scansione quattro-camere non risulta ottimale⁵⁰. Anomalie del *situs* dovrebbero essere sospettate quando il cuore fetale e/o lo stomaco non si trovano a sinistra mentre una deviazione dell'asse cardiaco aumenta il rischio che vi sia associata una malformazione cardiaca associata, in particolare a livello degli efflussi. Questo reperto può essere anche associato ad un'anomalia cromosomica. Una deviazione dell'asse verso sinistra può essere anche associato a gastroschisi ed onfalocele. Una posizione anomala del cuore nel torace può essere causata da un'ernia diaframmatica o da una lesione occupante spazio, come una malformazione cistica adenomatoide del polmone. Anomalie di posizione possono essere anche secondarie ad ipoplasia o agenesis polmonare.

Bisogna verificare che la frequenza cardiaca sia normale ed il ritmo regolare. La frequenza normale varia da 120 a 160 battiti al minuto (bpm). Una lieve bradicardia può essere osservata transitoriamente in feti normali nel secondo trimestre. Una bradicardia persistente, in particolare

con frequenze cardiache che rimangono al di sotto dei 110 bpm⁵¹, richiede una tempestiva valutazione da parte dello specialista cardiologo fetale, per il rischio di possibile bradiaritmia da blocco atrio-ventricolare. Ripetute decelerazioni della frequenza cardiaca nel terzo trimestre possono essere causate da ipossia fetale. Occasionali irregolarità nel battito non sono solitamente associate ad aumentato rischio di patologia cardiaca fetale, sono spesso benigne, e si risolvono spontaneamente. Comunque, nei casi in cui il disturbo del ritmo appaia persistente vi è indicazione ad eseguire un'ecocardiografia fetale⁵²⁻⁵⁴. Una lieve tachicardia (> 160 bpm) può rappresentare una variante della norma in occasione di movimenti fetali. Una tachicardia persistente (>/=180 bpm)⁵⁵ dovrebbe invece essere valutata in maniera più approfondita al fine di escludere un quadro di tachiaritmia severa.

Le camere atriali appaiono normalmente di dimensioni simili e la valvola del forame ovale si dovrebbe aprire nell'atrio di sinistra. La porzione inferiore del setto interatriale, chiamato "*septum primum*" deve essere evidenziabile. Questo forma una parte della "*crux*" cardiaca, ovvero il punto in cui la porzione inferiore del setto interatriale incontra quella superiore del setto interventricolare, e su cui si inseriscono le valvole atrioventricolari. L'ingresso delle vene polmonari in atrio sinistro è spesso visibile, e, quando tecnicamente possibile, si raccomanda la visualizzazione di almeno due di esse.

La banda moderatrice, un ventre muscolare a se stante che attraversa la cavità ventricolare destra, è visibile vicino all'apice ed aiuta ad identificare il ventricolo morfologicamente destro. L'apice del ventricolo sinistro si presenta smusso e forma l'apice cardiaco. Entrambi i ventricoli dovrebbero avere simili dimensioni e non mostrare ispessimento delle pareti. Anche se una modesta sproporzione ventricolare può rappresentare una variante della norma nel terzo trimestre di gravidanza, un'evidente asimmetria destra-sinistra nel secondo trimestre necessita di un approfondimento diagnostico⁵⁶; lesioni ostruttive sinistre, come la coartazione aortica e la sindrome del cuore sinistro ipoplasico, possono essere la causa di una sproporzione⁵⁷⁻⁵⁸.

Il setto interventricolare dovrebbe essere esaminato attentamente per escludere difetti delle sue pareti, dall'apice alla "*crux*". I difetti del setto possono essere difficili da individuare. La visualizzazione ottimale del setto si ottiene quando l'angolo d'insonazione è perpendicolare ad esso. Quando il fascio ultrasonoro è direttamente parallelo alla parete ventricolare, può essere erroneamente sospettato un difetto a causa di un artefatto acustico di "*drop-out*". Piccoli difetti settali (1-2 mm) possono essere molto difficili da confermare se l'apparecchio ecografico non è in grado di fornire una risoluzione laterale sufficiente, in particolare se le dimensioni e la posizione fetale non sono favorevoli. Comunque, nella maggior parte dei casi questi difetti hanno una limitata rilevanza clinica e possono anche andare incontro a chiusura spontanea *in utero*^{59,60}.

Due valvole atrioventricolari distinte (a destra la tricuspide, a sinistra la mitrale) devono essere visualizzate, con apertura indipendente e libera. Il lembo settale della tricuspide si inserisce sul setto in posizione più apicale rispetto a quello della mitrale (offset normale). Un anomalo allineamento delle valvole atrioventricolari può essere il segno ecografico di particolari anomalie cardiache come, ad esempio, un difetto del setto atrioventricolare.

Visualizzazione degli efflussi cardiaci

La visualizzazione dell'efflusso dal ventricolo sinistro e destro (LVOT - *left ventricular outflow tract* e RVOT - *right ventricular outflow tract*) è oggi considerata parte integrante dello screening cardiaco fetale. E' importante verificare la normalità dei due vasi, in particolare in termini di connessione al ventricolo corrispondente, rispettive dimensioni, posizione e apertura delle

valvole. Si raccomanda, nei casi in cui questi parametri non possano essere confermati, di eseguire una rivalutazione di conferma o approfondimento.

I requisiti minimi per la valutazione degli efflussi cardiaci consistono nel verificare che i grossi vasi siano approssimativamente di simili dimensioni e che si incrocino ad angolo retto all'origine, in uscita dai rispettivi ventricoli ("cross-over" normale, Appendice S1, Pannello 1). Un ampio studio riguardante ecografie prenatali su oltre 18000 feti⁶¹ ha valutato la possibilità di includere nell'esame ecografico standard da 30 minuti, oltre alla scansione quattro-camere, anche la valutazione degli efflussi, quando tecnicamente fattibile. Nella maggior parte (93%) degli esami in cui era possibile ottenere un'adeguata scansione delle quattro-camere, venivano visualizzati in maniera soddisfacente anche gli efflussi. Si aveva una mancata visualizzazione nel 4.2% per il LVOT, 1.6% per il RVOT e 1.3% per entrambi.

Scansioni assiali aggiuntive permettono di visualizzare ulteriori dettagli dei grossi vasi e delle strutture circostanti, attraverso uno "sweep" (spazzolata) in continuo che parte dal RVOT e passa per la scansione "tre-vasi" (3V) e arriva a quella "tre-vasi e trachea" (3VT) (Appendice S1, Pannello 2). In uno studio eseguito su quasi 3000 gravidanze a basso rischio esaminate da un singolo operatore, le scansioni 3V e 3VT sono state aggiunte alla quattro-camere standard come parte dello screening di routine. Il tempo medio per ottenere queste scansioni cardiache è stato appena superiore ai 2 minuti (135 s; SD, 20 s), ma in circa un terzo dei casi è stato necessario il completamento dell'esame dopo circa 15-20 minuti a causa di posizione fetale sfavorevole (dorso anteriore)⁴⁶.

La valutazione degli efflussi cardiaci permette di identificare un maggior numero di malformazioni cardiache maggiori rispetto a quelle visibili con la sola scansione quattro-camere^{20,40,42,62,63}.

L'inclusione degli efflussi cardiaci rende più probabile l'identificazione di anomalie conotruncali come la tetralogia di Fallot, la trasposizione delle grandi arterie, il ventricolo destro a doppia uscita ed il tronco arterioso comune^{43-46,64-69}.

Tecnica ecografica

L'esecuzione di un movimento assiale del trasduttore a tipo "spazzolata" (tecnica dello "sweep"), in senso caudo-craniale a partire dall'addome fetale (a livello della circonferenza addominale standard), passando per la quattro-camere, fino al mediastino superiore, offre un modo sistematico per valutare il cuore fetale e permette di verificare nei diversi piani di scansione che gli efflussi cardiaci sono normali: LVOT, RVOT, 3V e 3VT⁷⁰, (Figura 3). Tuttavia non sempre è tecnicamente possibile ottenere con questa tecnica tutti i piani, durante l'esame routinario. È quindi consigliabile avere dimestichezza con le tecniche di scansione ecografica alternative suggerite per lo studio selettivo dei diversi efflussi.

Nell'esame ideale (feto con dorso posteriore ed apice del cuore verso la sonda), le scansioni LVOT e RVOT possono essere facilmente ottenute spostando (o inclinando) il trasduttore verso la testa fetale (tecnica dello "sweep") (Figura 4), partendo da una scansione quattro-camere e scivolando verso l'alto per visualizzare il normale incrocio ("cross-over") tra aorta e arteria polmonare, all'emergenza dai ventricoli. In questo modo si potranno apprezzare anche dettagli relativi alla biforcazione dell'arteria polmonare (Appendice S1, Pannelli 1 e 2). In alternativa, è stata anche descritta un'altra metodica per la valutazione degli efflussi cardiaci: la tecnica rotazionale⁴¹ (Appendice S2, Pannello 1). Da una scansione quattro-camere, il trasduttore viene ruotato verso la spalla destra del feto. Questa tecnica, più facilmente praticabile quando il setto interventricolare è perpendicolare al fascio ultrasonoro, può richiedere abilità manuali lievemente superiori ma ottimizza la visualizzazione del LVOT, soprattutto della continuità setto-aortica. Essa consente

anche la visualizzazione di tutta l'aorta ascendente, al contrario della tecnica dello "sweep", che permette di visualizzare solo la parte prossimale. Una volta ottenuta la scansione del LVOT è richiesta una angolazione craniale del trasduttore di circa 90 gradi per ottenere la visualizzazione dell'arteria polmonare che decorre quasi perpendicolarmente all'aorta.

Scansioni aggiuntive dell'aorta e dell'arteria polmonare possono essere ottenute facendo scivolare o inclinando ulteriormente il trasduttore verso la testa fetale dal piano del RVOT. Queste scansioni corrispondono alla 3V e 3VT, nelle quali è mostrato il rapporto delle due arterie con la vena cava superiore e la trachea. Anche l'arco duttale e l'arco aortico trasverso possono essere visualizzati a questo livello⁶⁴⁻⁶⁷.

Scansione dell'efflusso ventricolare sinistro (LVOT).

La scansione LVOT permette di verificare la presenza di un grosso vaso che origina dal ventricolo morfologicamente sinistro (Figura 5). Si dovrebbe documentare ecograficamente la continuità tra il setto interventricolare e la parete anteriore di questo vaso, l'aorta. Bisogna verificare che la valvola aortica si muova liberamente e non appaia ispessita. E' possibile seguire l'aorta che forma il corrispondente arco, dal quale originano tre arterie dirette verso il collo fetale. Tuttavia, la visualizzazione di questi vasi epiaortici non è considerata parte integrante dell'esame di routine del cuore fetale. La scansione LVOT aiuta ad identificare difetti settali a livello dell'efflusso ventricolare ed anomalie conotruncali, che non sono rilevabili con la sola scansione quattro-camere.

Scansione dell'efflusso ventricolare destro (RVOT).

La scansione RVOT permette di verificare la presenza di un grosso vaso che origina dal ventricolo morfologicamente destro (Figura 6): l'arteria polmonare nasce normalmente da questo ventricolo e decorre anteriormente ed a sinistra dell'aorta ascendente. Di solito durante la vita fetale l'arteria polmonare ha dimensioni leggermente maggiori rispetto l'emergenza dell'aorta, ed incrocia l'aorta ascendente con un angolo di quasi 90°, appena sopra la sua origine. A questo livello, come mostrato nella Figura 6, la vena cava superiore è spesso visibile a destra dell'aorta.

Bisogna verificare che la valvola polmonare si muova liberamente e non appaia ispessita. Il vaso che origina dal RVOT può essere identificato come arteria polmonare solo se si biforca dopo un breve tratto. Il ramo destro dell'arteria polmonare è il primo a distaccarsi; segue poi il sinistro. Talvolta la biforcazione può non essere ben visibile a causa di una posizione fetale sfavorevole. Normalmente l'arteria polmonare decorre verso sinistra e subito a valle delle biforcazione ad essa fa seguito il dotto arterioso, che si connette a sua volta all'aorta discendente. (Figura 6 e Appendice S1).

Scansione "tre vasi" (3V) e "tre vasi e trachea" (3VT).

La visualizzazione delle scansioni 3V e 3VT dovrebbe diventare parte integrante dell'esame di screening cardiaco di routine.

Questi piani di scansione, come proposto da Yoo *et al.*⁶⁴, sono finalizzati alla visualizzazione delle strutture vascolari che decorrono nella parte alta del mediastino e permettono la valutazione del loro numero (in situazione di normalità, tre: arteria polmonare, aorta e vena cava superiore), dimensioni relative, rapporti reciproci e relazione spaziale con le vie aeree (trachea). Come mostrato nella Figura 7, da sinistra a destra, i tre vasi sono l'arteria polmonare, l'aorta e la vena

cava superiore. L'arteria polmonare è il vaso più anteriore e la vena cava superiore il più posteriore. I loro diametri relativi diminuiscono dalla sinistra verso destra, con l'arteria polmonare più grande dell'aorta e l'aorta più grande della vena cava superiore. Tipicamente, alcune anomalie caratterizzate da una scansione quattro-camere normale, come la trasposizione completa delle grandi arterie, la tetralogia di Fallot e l'atresia polmonare con difetto interventricolare, presentano una scansione 3V anomala. Yagel *et al.*⁶⁷ hanno descritto la 3VT, che è una scansione più cefalica, in cui l'arco aortico trasverso è meglio visualizzabile ("scansione dell'arco aortico") e viene messo in evidenza il suo rapporto con la trachea. La trachea è solitamente identificata come un anello iperecogeno che circonda un piccolo spazio a contenuto liquido. Sia l'arco duttale che l'arco aortico si trovano alla sinistra della trachea e formano una immagine a "V", congiungendosi all'origine dell'aorta discendente (Figura 8). L'arco aortico si trova in posizione più craniale rispetto all'arco duttale; di conseguenza la visualizzazione simultanea di entrambi gli archi può richiedere l'acquisizione di scansioni oblique, mediante spostamenti mirati del trasduttore che deviano dai piani assiali. La scansione 3VT permette di individuare diverse cardiopatie, come la coartazione aortica, arco aortico destro, doppio arco aortico ed anelli vascolari ("vascular ring")

COLOR DOPPLER

Il color Doppler è parte integrante dell'ecocardiografia fetale specialistica (esame diagnostico) e in queste linee guida il suo utilizzo non è raccomandato.

Tuttavia, se l'operatore ha familiarità con il suo impiego, il color Doppler può essere utilizzato anche nell'esame di screening del cuore fetale⁷¹.

Esso può semplificare la visualizzazione delle varie strutture cardiache e mettere in evidenza anomalie del flusso vascolare. Può inoltre anche essere un valido ausilio per la valutazione dell'anatomia cardiaca fetale di base nelle gestanti obese⁷² e migliorare ulteriormente la sensibilità per le cardiopatie congenite maggiori nelle gravidanze a basso rischio^{46,73}.

Settaggi ottimali per il color Doppler includono l'uso di un *box*-colore (ROI - *Region Of Interest*) stretto in modo da mantenere alto il *frame rate*, una elevata PRF (*Pulse Repetition Frequency*), bassa persistenza del colore e guadagno adeguato, al fine di apprezzare il flusso attraverso valvole e vasi (Vedi Appendice S2).

ECOCARDIOGRAFIA FETALE

Un'ecocardiografia fetale è indicata in presenza di fattori di rischio accertati per cardiopatia congenita o in caso di sospetto ecografico di anomalia cardiaca, cioè quando all'ecografia di screening non sia possibile mediante le scansioni descritte in precedenza identificare una scansione normale delle quattro-camere o degli efflussi cardiaci. Dettagli relativi a questo esame specialistico sono stati descritti in precedenti pubblicazioni²⁶, e non rientrano tra gli obiettivi di queste linee guida. Una grossa percentuale di cardiopatie congenite riconoscibili in epoca prenatale si riscontra in gravidanza prive di fattori di rischio⁶³; da qui deriva l'importanza dello screening. Gli operatori devono tuttavia essere a conoscenza delle indicazioni per cui inviare una paziente ad approfondimento ecocardiografico⁷⁴. Per esempio, una translucenza nucale aumentata a 11-14 settimane di gestazione (>3,5 mm) è un'indicazione per una valutazione dettagliata del cuore fetale, anche in caso di successiva normalizzazione di questo valore⁷⁵⁻⁷⁸.

L'ecocardiografia fetale dovrebbe essere eseguita da specialisti in grado di fare una diagnosi accurata delle cardiopatie congenite in epoca prenatale. In aggiunta alle informazioni ottenute con

l'esame di screening, un'analisi dettagliata dell'anatomia e della funzione cardiaca permette di valutare il *situs* viscerico-atriale, le connessioni venose sistemiche e polmonari, la dinamica del forame ovale, le connessioni atrio-ventricolari, le connessioni ventricolo-arteriose, i rapporti tra i grossi vasi e gli archi duttale e aortico in scansione sagittale.

Altre metodiche ecografiche possono essere utilizzate per completare o approfondire lo studio del cuore fetale. Per esempio, il Doppler pulsato permette di misurare la velocità del flusso sanguigno o identificare flussi anomali attraverso le valvole e le camere cardiache. L'*M-Mode* rappresenta anche un importante strumento per l'analisi del ritmo cardiaco, della funzione ventricolare e dello spessore delle pareti miocardiche.

Tecniche più innovative ma ormai ampiamente disponibili, quali il Doppler tissutale e l'ecografia tridimensionale (3D/4D/STIC – *Spatio Temporal Image Correlation*) possono essere incorporate in una più dettagliata valutazione anatomica e funzionale del cuore fetale. È stato dimostrato come l'ecocardiografia fetale 4D possa contribuire alla valutazione diagnostica in caso di difetti cardiaci complessi tra cui malformazioni conotruncali, anomalie dell'arco aortico e dei ritorni venosi polmonari⁷⁹⁻⁸¹. Altre modalità ecografiche, come lo "*speckle tracking*", sono usate al momento prevalentemente in ambito di ricerca, ma potrebbero diventare un importante strumento clinico nella valutazione della funzione cardiaca fetale.

Tabella 1 Valutazione del *situs*/lateralità del feto e delle quattro-camere

- *Situs* e aspetti generali
 - Lateralità fetale (definizione del lato destro e sinistro del feto)
 - Stomaco e cuore a sinistra
 - Il cuore occupa un terzo dell'area toracica
 - Il cuore si localizza per la maggior parte nell'emitorace sinistro
 - Asse (ed apice) cardiaco orientato a sinistra con angolo di 45° +/- 20°
 - Quattro camere evidenziabili
 - Ritmo cardiaco regolare
 - Assenza di versamento pericardico

- Camere atriali
 - Due atri, approssimativamente di dimensioni uguali
 - Il lembo del forame ovale si apre nell'atrio sinistro
 - Visualizzazione del *septum primum* atriale (in prossimità della *crux*)
 - Le vene polmonari entrano in atrio sinistro

- Camere ventricolari
 - Due ventricoli, approssimativamente di dimensioni uguali
 - Assenza di ipertrofia delle pareti ventricolari
 - Banda moderatrice all'apice del ventricolo destro
 - Setto interventricolare intatto (dall'apice alla *crux*)

- Connessioni e valvole atrioventricolari
 - *Crux* cardiaca integra
 - Le due valvole atrioventricolari si aprono e si muovono liberamente
 - *Offset* valvolare in disallineamento: il lembo settale della tricuspide si inserisce in posizione più apicale rispetto a quello mitralico.

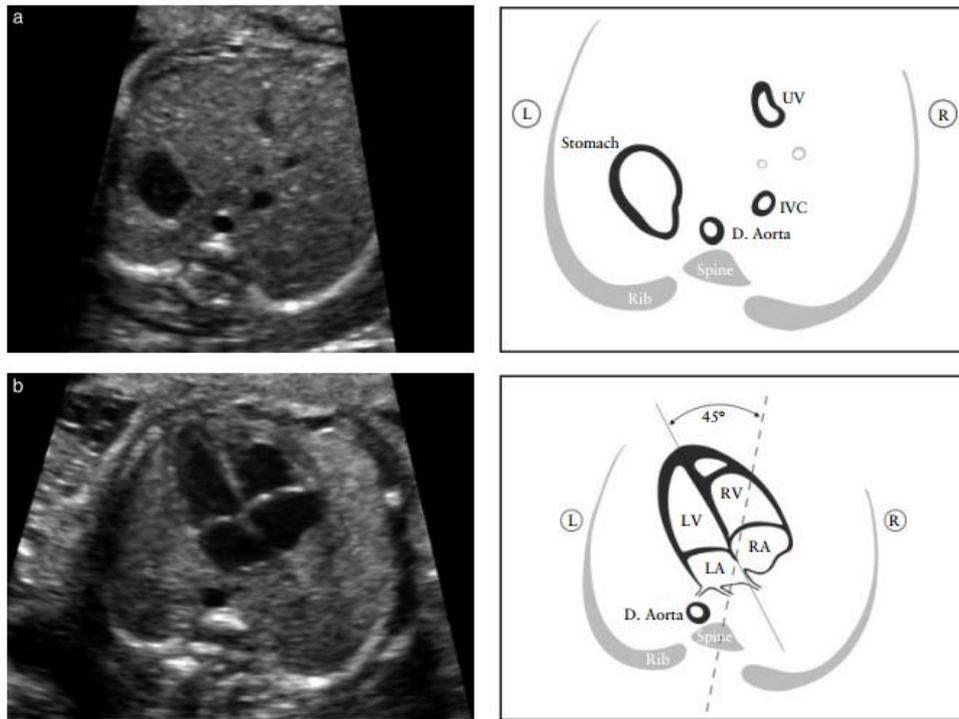


Figura 1 (a) Il *situs* addominale si può verificare su una scansione assiale dell'addome fetale. Dopo aver determinato la lateralità fetale in base alla posizione del feto in utero, lo stomaco dovrebbe essere visualizzato a sinistra, con l'aorta discendente (D. aorta) e la vena cava inferiore (IVC) rispettivamente a sinistra e a destra della colonna vertebrale. In questa scansione si visualizza anche un breve tratto della vena ombelicale (UV). (b) Posizione e asse cardiaco: il cuore è si posiziona maggiormente nell'emitorace sinistro (L). L'apice cardiaco è orientato a sinistra secondo un angolo di $45 \pm 20^\circ$ rispetto all'asse anteroposteriore del torace. LA, atrio sinistro; LV, ventricolo sinistro; R, destra; RA, atrio destro; RV, ventricolo destro.

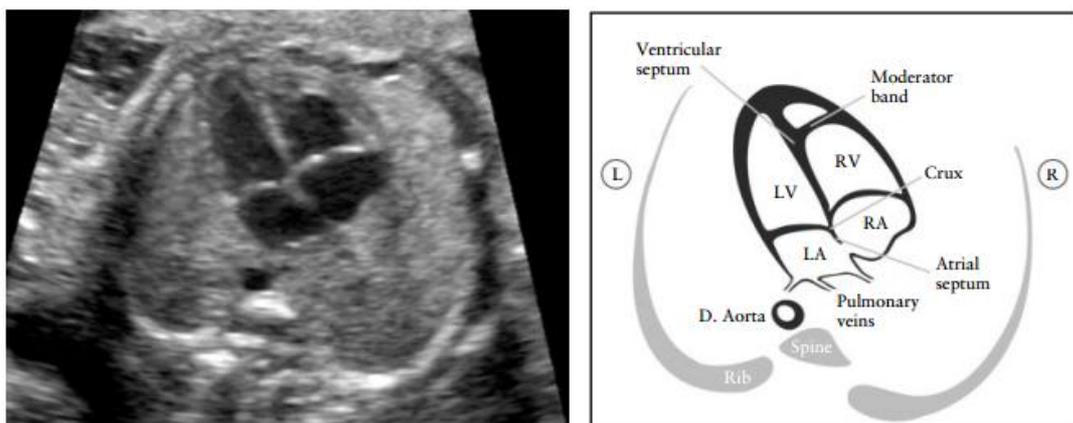


Figura 2 Scansione quattro-camere. Gli elementi chiave per definire una scansione quattro-camere normale nel secondo trimestre sono: area cardiaca di dimensioni non superiori ad un terzo dell'area toracica, strutture destre e sinistre di dimensioni approssimativamente uguali (in termini di volume delle camere cardiache e spessore delle pareti), forame ovale pervio con lembo che si apre nell'atrio sinistro, *crux* cardiaca integra con *offset* normale delle due valvole atrioventricolari e setto interventricolare integro. Il ventricolo morfologicamente destro (RV) è identificabile per la presenza della banda moderatrice e della valvola tricuspide, ad inserzione sul setto più apicale

rispetto alla mitrale (*offset* normale). D. aorta, aorta discendente; L, sinistra; LA, atrio sinistro; LV, ventricolo sinistro; R, destra; RA, atrio destro.

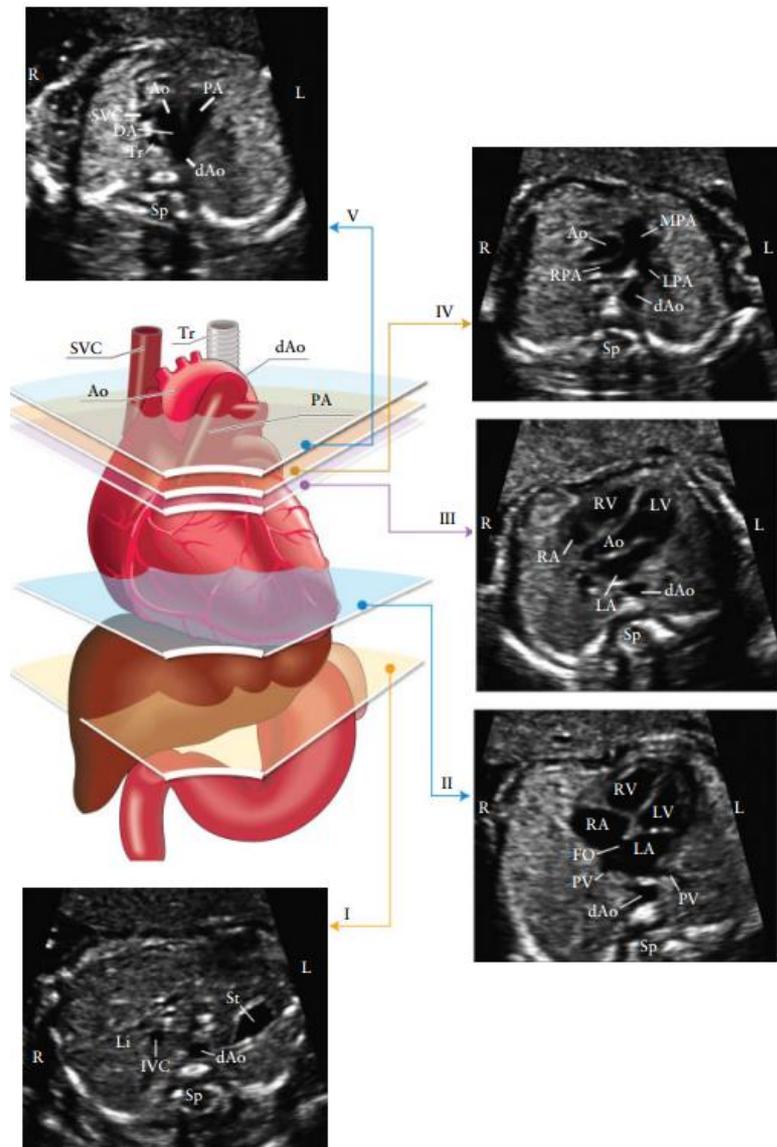


Figura 3 Le cinque scansioni assiali per uno screening cardiaco fetale ottimale. L'immagine a colori mostra la trachea (Tr), il cuore e i grossi vasi, il fegato e lo stomaco, con i 5 piani di scansione indicati da poligoni corrispondenti alle immagini in scala di grigi, come mostrato. (I) Il piano più caudale mostra lo stomaco fetale (St), la sezione assiale dell'aorta discendente (dAo), la colonna vertebrale (Sp) e il fegato (Li). (II) Scansione quattro-camere del cuore fetale, che mostra i ventricoli destro e sinistro (RV, LV), gli atri (RA, LA), il forame ovale (FO) e le vene polmonari alla destra e alla sinistra della dAo. (III) Scansione dell'efflusso ventricolare sinistro, che mostra l'origine aortica (Ao), LV, RV, LA e RA e una sezione trasversale della dAo. (IV) Scansione lievemente più craniale (efflusso ventricolare destro) che mostra l'arteria polmonare comune (MPA) e la biforcazione in arterie polmonari destra (RPA) e sinistra (LPA) e la sezione assiale dell'aorta ascendente (Ao) e dell'aorta discendente (dAo). (V) Scansione "3 vasi e trachea", che mostra la vena cava superiore (SVC), l'arteria polmonare (PA), il dotto arterioso (DA), l'arco aortico trasverso (dall'Ao alla dAo) e la trachea (Tr). IVC, vena cava inferiore; L, sinistra; R, destra; Modificata con permesso di Yagel *et al*⁷⁰.

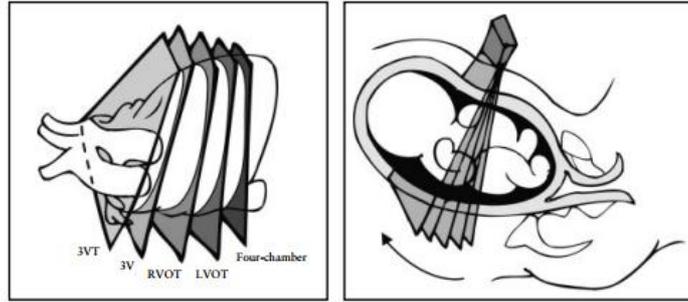


Figura 4 Tecnica ecografica per lo studio del cuore fetale. La scansione quattro-camere è ottenuta attraverso una scansione del piano assiale del torace fetale. Inclinando in senso craniale del trasduttore, a partire dal piano delle quattro-camere verso la testa fetale si possono visualizzare gli efflussi cardiaci in sequenza: l'efflusso ventricolare sinistro (LVOT), l'efflusso ventricolare destro (RVOT), i 3 vasi (3V) e 3 vasi-trachea (3VT).

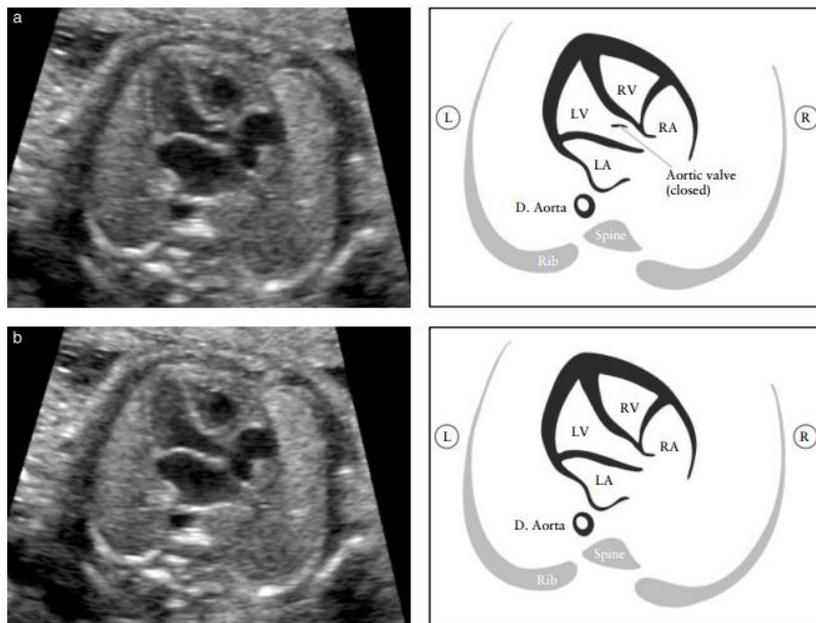


Figura 5 Scansione dell'efflusso ventricolare sinistro (LVOT). Questa scansione mostra un vaso connesso al ventricolo sinistro (LV). E' importante dimostrare la continuità tra il setto interventricolare e la parete anteriore di questo vaso, che nel cuore normale corrisponde all'aorta. La valvola aortica non deve essere ispessita e deve mostrare di aprirsi liberamente. La valvola aortica è chiusa in (a) e aperta in (b). D. Aorta, aorta discendente; L, sinistra; LA, atrio sinistro; R, destra; RA, atrio destro; RV, ventricolo destro.

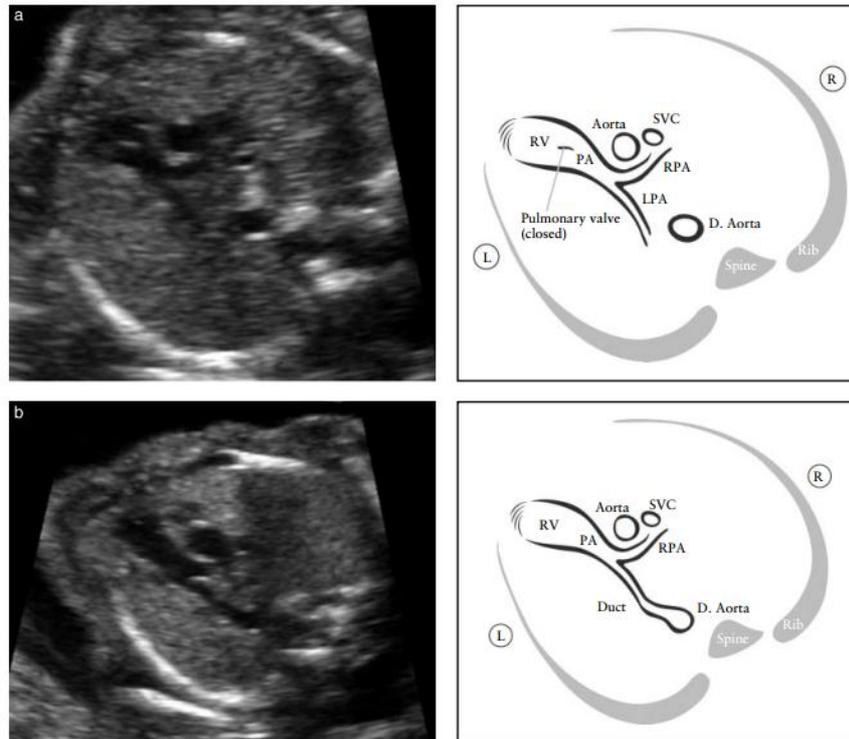


Figura 6 Scansione dell'efflusso ventricolare destro (RVOT). Questa scansione mostra un vaso connesso al ventricolo destro (RV). Nel cuore normale questo vaso incrocia l'aorta e questo aiuta ad identificarlo come arteria polmonare comune (PA). La valvola polmonare non deve essere ispessita e dovrebbe aprirsi liberamente. In (a) si vede la biforcazione della PA nei due rami polmonari. La valvola polmonare è chiusa. In (b), il piano di scansione è lievemente più craniale. Si vedono la PA, l'arteria polmonare destra (RPA) e il dotto arterioso. D. Aorta, aorta discendente; L, sinistra; LPA, arteria polmonare sinistra; R, destra; SVC, vena cava superiore.



Figura 7 Scansione 3 vasi (3V). Questa scansione mostra al meglio i rapporti tra l'arteria polmonare, l'aorta e la vena cava superiore (SVC) nel mediastino superiore. E' importante verificare la corretta posizione ed allineamento dei tre vasi così come le loro relative dimensioni. L'arteria polmonare, a sinistra, è la maggiore dei tre vasi e la più anteriore, mentre la SVC è la minore e più posteriore. D. Aorta, aorta discendente.

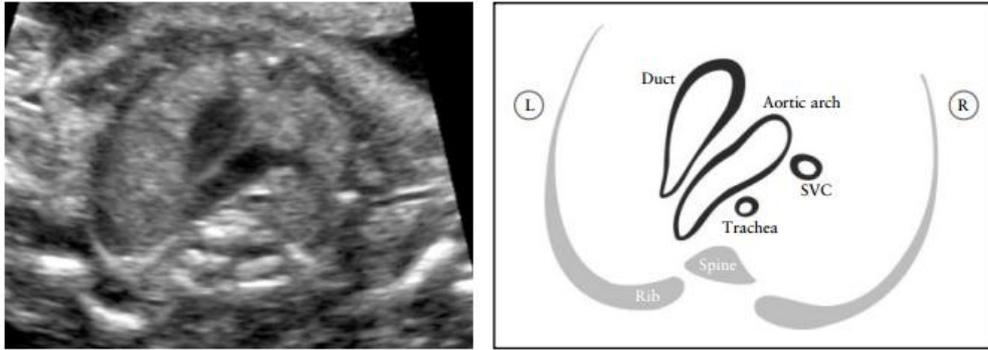


Figura 8 Scansione 3 vasi e trachea (3VT). Questa scansione mostra al meglio l'arco aortico trasverso e il suo rapporto con la trachea. Nel cuore normale, sia l'arco aortico che l'arco duttale si trovano a sinistra della trachea, formando un'immagine a "V". L, sinistra; R, destra; SVC, vena cava superiore.