

# DIAGNOSTICUL PRENATAL AL BOLILOR CONGENITALE DE CORD. IMPACTUL ECOCARDIOGRAFIEI FETALE.

*Prenatal diagnosis of congenital heart disease. The impact of fetal echocardiography within the fields of pediatric cardiology*

**Prof. Dr. Valeriu Popescu, Dr. Andrei Zamfirescu**

*Clinica de Pediatrie și Neurologie pediatrică, Spitalul Clinic de copii „Dr. Victor Gomoiu“, București*

## REZUMAT

Articolul prezintă progresele în domeniul ecocardiografiei fetale și impactul semnificativ al acestora în domeniul cardiologiei pediatrice, perinatologiei și neonatologiei. Diagnosticul prenatal al bolilor congenitale de cord permite ameliorarea sfaturilor date părinților, constituie un ghid pentru stabilirea corectă și optimă a locației unde se va produce nașterea și permite un consult adecvat între neonatolog și cardiolog. De asemenea, facilitează un diagnostic corect, o terapie a aritmiilor fetale, identifică potențialii candidații la intervenție chirurgicală cardiacă in utero și servește ca un ghid imagistic tehnic pentru aceste proceduri. Sunt trecute în revistă scopul, indicațiile, avantajele, limitele și spectrul bolilor congenitale de cord care pot fi diagnosticate.

**Cuvinte cheie:** Boli congenitale de cord; diagnosticul prenatal; ecocardiografie fetală

## ABSTRACT

This article presents advances in the field of fetal echocardiography and the significant impact of these within the fields of pediatric cardiology, perinatology and neonatology. A prenatal diagnosis of congenital heart disease allows improved counseling of the parents, guides the timing and optimal location of delivery, and allows appropriate planning and consultation between the cardiologist and neonatologist. It also facilitates accurate diagnosis and management of fetal arrhythmias, identifies potential candidates for in utero cardiac intervention and serves as the imaging guidance technique for these procedures.

The goals, indications, advantages, limitations and spectrum of congenital heart disease that can be diagnosed are reviewed.

**Key words:** Congenital heart disease; prenatal diagnosis; fetal echocardiography.

Ecocardiografia fetală, o corectă și incontestabilă metodă în diagnosticul bolilor congenitale de cord, este, în prezent, larg folosită în cardiologia pediatrică și în perinatologie. Această metodă permite un diagnostic prenatal detaliat al bolilor congenitale de cord cunoscute sau suspectate și servește ca un „instrument“ screening în bolile congenitale de cord. Cu o bună tehnologie, ecocardiografia fetală poate evidenția detaliile anatomice ale unei boli cardiace la făt. Evoluția sugarilor cu malformații cardiace severe poate fi ameliorată prin diagnosticul prenatal al bolilor congenitale de cord (Franklin O et al,

2002; Maeno ZV et al, 1999; Tworetzky W et al, 2001).

Ecocardiografia fetală permite efectuarea sfatului dat familiei în sensul necesității unei atitudini corecte (intervenție chirurgicală) și în înțelegerea mai corectă a unui prognostic postnatal; permite, de asemenea, ca mamele cu feți afectați să beneficieze de o terapie adecvată în centre de îngrijire cardiacă terțiară; diagnosticul precoce al bolii congenitale de cord permite o evaluare promptă a sindroamelor genetice și analiza cardiotipului fetal. Detecția prenatală a aritmiilor acestora prin ecocardiografia

Adresă de corespondență:

Prof. Dr. Valeriu Popescu, Spitalul Clinic de Copii „Victor Gomoiu“ Bulevardul Basarabia, Nr. 21, Sector 2, București

fetală permite tratamentul acestora *in utero* în multe situații. Ecocardiografia fetală poate, de asemenea, să identifice pacienții pentru intervenție chirurgicală în utero în multe situații.

Ecocardiografia fetală poate, de asemenea, servi la identificarea pacienților pentru intervenție cardiacă în utero, ce poate fi efectuată în centre speciale de chirurgie cardiacă.

## SCOPURILE ECOCARDIOGRAFIEI FETALE

Scopurile ecocardiografiei fetale sunt de a exclude o boală congenitală de cord și, când aceasta este prezentă, de a diagnostica malformația specifică cardiacă. Ecocardiografia fetală realizează o mai bună înțelegere a anatomiei cordului fetal și a dezvoltării malformațiilor cordului, cum ar fi dezvoltarea ventriculilor hipoplastici legată de obstrucția căii de eiecție (outflow) al tractului respectiv. Ecocardiografia fetală poate, de asemenea, servi ca un „navigator“ în intervențiile cardiace fetale în situații selectate (Jones Pei-Ni and Schowengerdt KO jr, 2009).

## SCREENING-UL CU ECOCARDIOGRAFIA FETALĂ

Ecocardiografia fetală transabdominală optimă poate fi efectuată de la 16 săptămâni de sarcină și în continuare. Totuși, în general, ultrasunetele, în mod tipic în obstetrică sunt utilizate în sarcinile cu risc scăzut în săptămânile 18-22 de gestație. În această perioadă, detaliile anatomice ale cordului fetal pot fi vizualizate și evaluate. Imaginile ecocardiografice fetale, în prezent, pot fi dificil de obținut dincolo de săptămânile 28-30 de gestație, datorită „umbririi“ coastelor fetale, poziției fetale sau „habitus-ului“ corpului mamei.

## INDICAȚIILE ECOCARDIOGRAFIEI FETALE

Sarcinile cu risc crescut pentru boală cardiacă fetală de tipul structural, funcțional sau legate de ritmul cardiac fetal constituie indicații pentru evaluare ecocardiografică fetală. Indicațiile pentru efectuarea ecocardiografiei fetale pot fi clasificate în trei categorii: fetală, maternală și familială (Devine PC et al, 2000; Hafner E et al, 2003; Hyett J et al, 1999; Makrydimas G et al, 2003; Nicolaides HK, 2004; Zosmer N et al, 1999).

Acestea sunt prezentate în tabelul 1. Creșterea „îngroșării“ cefei (increase in nuchal thickening) poate fi asociată cu leziuni obstructive left-sided sau cu anomalii cromozomiale cu asociere posibilă

de anomalii cardiace – cum ar fi trisomia 21 și sindromul Turner (Hyett J A et al, 1997; Nicolaides K H, 2004).

**Tabelul 1. Indicațiile ecocardiografiei fetale**

### Fetale

Screening anormal cu ultrasunete în obstetrică  
Anomalii extracardiace (omfalocel, atrezie duodenală, VALTERL, spina bifidă)  
Creșterea dimensiunii transparenței/translucidenței nucale (cefei) în primul trimestru  
Hidrops nonimun  
Tachiaritmic  
Bradiaritmii

### Maternale

Diabetul zaharat  
Fenilcetonuria  
Expunere la teratogene  
Anomalie congenitală cardiacă maternă

### Familiale

Copil anterior cu anomalie congenitală de cord  
Anomalie congenitală de cord paternă  
Scleroza tuberoasă  
Sindromul Noonan  
Sindromul velocardiocardial

## AVANTAJELE ECOCARDIOGRAFIEI FETALE

Ecocardiografia fetală procură beneficii preferențiale atât pentru nou-născut cât și pentru familie. Diagnosticul prenatal al bolilor cardiace congenitale ia în considerație sfaturile ce pot fi date pentru multe familii specifice și permite părinților să pună întrebări legate de sarcină și de prognosticul post-natal. O expunere detaliată a potențialului procedurilor chirurgicale cardiace pe care nou-născutul le va necesita și timpul necesar în care se vor efectua, oferă o oportunitate pentru părinți de a se „pregăti“ psihic înainte de instituirea terapiei. Aranjamentele pentru naștere într-un centru cu specific pentru intervențiile pe cord trebuie realizate de urgență.

Hipoxenia neonatală și acidoza pot fi prevenite prin instituirea unei perfuzii cu prostaglandin E. Studiile demonstrează ameliorarea evoluției post-natale când un diagnostic de boală congenitală de cord a fost efectuat (Tworetzky W et al, 2001; Chang AC et al, 1991; Verheijen PM et al, 2001).

Diagnosticul prenatal este asociat cu scăderea morbidității preoperatorii, scăderea incidenței acidozei, reducerea riscului unui compromis hemodinamic și o mai bună perfuzie (Bonnet D et al, 1999). Ecocardiografia fetală poate juca un rol important în identificarea fetușilor cu diverse tipuri

de boală congenitală de cord ce necesită o terapie specifică postnatală precoce, în special acelea cu leziuni dependente ductal, cum sunt leziunile cardiace obstructive ale cordului stâng, transpoziția de vase mari și atrezia pulmonară. Franklin și colab (2002) au demonstrat că sugarii cu diagnosticul prenatal de coarctare de aortă severă au o supraviețuire ameliorată în comparație cu aceia cu un diagnostic postnatal, cu colaps cardiovascular, decesul fiind mai frecvent în ultimul grup.

Ecocardiografia fetală este, de asemenea, utilă în diagnosticul și managementul aritmiilor fetale. Traseele M-mode ale atriilor și ventriculilor pot delimita ritmul fetal. Conracțiunile izolate premature atriale și ventriculare la făt sunt benigne și nu necesită tratament. Tahicardiile la făt, cel mai frecvent tahicardia supraventriculară fetală, pot fi controlate prin tratamentul mamei cu un agent antiaritmie (Simpson LL, 2000). Tratamentul aritmiei fetale in utero este util în prevenirea hidropsului și a decesului (Jone Pei-Ni et al, 2009). Jaeggie ET et al (2002) au demonstrat că diagnosticul prenatal al blocului complet atrioventricular era asociat cu mortalitate fetală și neonatală crescută și era adesea asociat cu anticorpi anti-Rho sau anti-La. În acest caz, tratamentul maternal cu steroizi sau cu simpatomimetice poate fi benefic la fătul la care bradicardia era rezultatul insuficienței cardiace (Groves AM et al, 1995). Identificarea blocului cardiac congenital complet prenatal poate fi o situație care impune urmărirea copilului într-un centru specializat.

### SPECTRUL BOLII CARDIACE CONGENITALE DIAGNOSTICATĂ PRI ECOCARDIOGRAFIA FETALĂ

Ecocardiografia fetală poate diagnostica malformațiile cardiace majore în detaliu, în condițiile utilizării curente a echipamentelor și metodelor ecocardiografice.

Spectrul sindroamelor de hipoplazie ventriculară cum ar fi sindromul de cord stâng hipoplasic, anomalia canalului atrioventricular dezechilibrat, stenoza tricuspidiană severă sau atrezia tricuspidiană pot fi vizionate prin ecocardiografia fetală în incidența 4 camere (*in the four-chamber view*). Deoarece fătul „se bazează” pentru supraviețuire de fluxul sanguin prin canalul arterial, acesta va fi evaluat de rutină. Numai după ce canalul arterial începe să „se închidă” acești nou-născuți devin hemodinamic compromiși. Frecvent, acidoza severă este prezentă când diagnosticul este suspectat. Leziunile situate în dreapta cordului cuprind tetralogia Fallot, ce include variate grade de obstrucție sau atrezie a

tractului fluxului ventricular drept. Aceste leziuni pot fi foarte bine vizualizate prin examinarea „orificiilor de scurgere” anterioare prin ecocardiografie fetală în incidența 4 camere. Deoarece fătul „se bazează” pentru supraviețuire pe canalul arterial, fluxul „ductal” este evaluat de rutină. Canalul arterial (*ductus arteriosus*) poate fi mic sau tortuos, în funcție de severitatea obstrucției tractului „fluxului” ventricular drept.

Transpoziția marilor artere, ventriculul drept cu „dublă ieșire” și anomaliile septului ventricular subaortic, pot fi, de asemenea, diagnosticate prenatal prin ecocardiografie fetală.

Malformațiile cardiace majore trebuie „urmărite serial” prin ecocardiografie fetală deoarece „modificările” progresive în „fluxul sanguin” pot afecta creșterea structurilor cardiace în timp; de exemplu: dezvoltarea hipoplaziei ventriculare în situația unei obstrucții semnificative a fluxului sanguin. În plus, aprecierea mărimii atriului stâng, restricția fluxului sanguin prin foramen ovale și modelul de flux venos pulmonar pot fi utile în identificarea copiilor cu sindrom hipoplazic al cordului stâng cu risc crescut al morbidității după naștere (Taketazu M et al, 2004).

Anomaliile ușoare cum ar fi o ușoară/„blândă” coarctare a aortei și stenoze/valvulare ușoare pot fi observate in utero; datorită, însă unicei circulații fetale, dezvoltarea fetală nu este afectată. Canalul arterial larg permite egalizarea presiunii sanguine sistolice în marile artere, astfel că un gradient de presiune să nu se dezvolte in utero (Cohen MS, 2001).

O subtilă „cheie” ce sugerează o coarctare de aortă ușoară este prezența unui ventricul drept dilatat ce rezultă din creșterea rezistenței vasculare sistemice (Hornberger LK et al, 1994).

Regurgitația tricuspidiană și regurgitația mitrală pot fi evidențiate ușor în incidența 4 camere prin ecocardiografia fetală.

Regurgitația tricuspidiană severă poate determina o insuficiență cardiacă severă și hidrops fetalis (Hornberger LK et al, 1991).

Cauzele regurgitației tricuspidiene sunt supraîncărcarea ventriculară dreaptă (stenoza pulmonară severă sau constricția canalului arterial), disfuncția ventriculară sau dilatația (cardiomiopatie) sau anomaliile structurale ale valvei tricuspide (anomalia Ebstein, valva tricuspidiană displastică și canalul atrioventricular comun). Regurgitația mitrală este mai puțin comună. Regurgitația mitrală severă poate determina efecte similare de supraîncărcare volumică a cordului stâng.

## LIMITELE ECOCARDIOGRAFIEI FETALE

Ecocardiografia fetală, ca și alte teste bazate pe ultrasunete, este dependentă și se bazează pe expertiza pediatrului cardiolog și pe *screening-ul* perinatologului.

Limitele tehnice ale metodei includ:

- poziția fătului în uterul matern care nu permite achiziționarea unor imagini adecvate;
- dificultăților de a realiza imagini clare datorită habitusului corpului mamei.

La pacientele gravide obeze achiziția imaginilor este slabă și *screening-ul* fătului devine dificil.

Prezența de fețe multiple crează fenomenul de „umbrire” care nu permite o vizualizare adecvată cardiacă.

Defectele septale ventriculare mici sunt dificil de vizualizat și identificarea unui defect septal atrial secundar versus flux sanguin prin *foramen ovale* poate fi dificilă. De asemenea, întoarcerea venoasă pulmonară totală poate fi dificil de evidențiat *in utero* deoarece venele pulmonare transportă mici

cantități de sânge în perioada prenatală (Yeager SB et al, 1994).

## INTERVENȚIILE CARDIACE FETALE

Electrocardiografia fetală servește ca ghid pentru intervențiile cardiace prin cateterism. O serie de centre specializate efectuează intervenții in utero bazate pe cateterism pentru dilatarea stenozelor valvulare pulmonare sau aortice (Kohl T et al, 2000). Diagnosticul prenatal al anomaliilor cardiace congenitale este crucial în identificarea pacienților care sunt candidați adecvați pentru intervenție cardiacă fetală. Un defect septal atrial sever restrictiv în sindromul hipoplaziei cordului stâng poate fi dilatat in utero pentru a preveni decesul fetal sau pentru a minimaliza mortalitatea și morbiditatea după naștere.

Intervenția cardiacă fetală este un „teren” în desfășurare și autorizează cecetări în continuare pentru a optimiza tratamentul in utero al fătului care altfel nu va supraviețui.

## BIBLIOGRAFIA

1. **Bonnet DCA, Butera G et al** – Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation*, 1999, 99, 916-918.
2. **Boughman JA, Berg KA, Astemborski JA et al** – Familial risks of congenital heart defect assessed in a population based epidemiologic study. *Am J Med Genet*, 1987, 26, 839-840.
3. **Chang AC, Huhta JC, Yoon GY et al** – Diagnosis, transport and outcome in fetuses with left ventricular outflow tract obstruction. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 1991, 102, 841-848.
4. **Cohen MS** – Fetal diagnosis and management of congenital heart disease. *Clin Perinatol*, 2001, 28, 11-29, V-VI.
5. **Devine PC, Simpson LL** – Nuchal translucency and its relationship to congenital heart disease. *Semin Perinatol*, 2000, 24, 343-351.
6. **Franklin O, Burch M, Manning N et al** – Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart*, 2002, 87, 67-69.
7. **Grover AM, Allan LD, Rosenthal E** – Therapeutic trial of sympathomimetics in three cases of complete of complete heart block in the fetus. *Circulation*, 1995, 92, 3394-3396.
8. **Hafner E, Schuller T, Metznerbauer M et al** – Increased nuchal translucency and congenital heart defects in a low-risk population. *Prenat Diagn*, 2003, 23, 985-989.
9. **Homberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS et al** – Antenatal diagnosis of coarctation of the aorta: a multicentric experience. *J Am Coll Cardiol*, 1994, 23, 417-423.
10. **Homberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS et al** – Tricuspid valve disease with significant tricuspid insufficiency in the fetus: diagnosis and outcome. *J Am Coll Cardiol*, 1991, 17, 167-173.
11. **Homberger LK, Sander SP, Rein AJ et al** – Left heart obstructive lesion and left ventricular growth in the midtrimester fetus. A longitudinal study. *Circulation*, 1995, 92, 1531-1538.
12. **Hyett J, Perdu M, Scharland G et al** – Using fetal nuchal translucency to screen for major congenital cardiac defects at 10-14 weeks of gestation; population based cohort study. *BMJ*, 1999, 318, 81-85.
13. **Hyett J, Perdu M, Scharland SK et al** – Increased nuchal translucency as a marker for major cardiac defects. *Obstet Gynecol*, 1997, 10, 242-248.
14. **Jaeggi ET, Hamilton RM, Silverman ED et al** – Outcome of children with fetal, neonatal or childhood diagnosis of isolated congenital atrioventricular block. A single institution's experience of 30 years. *J Am Coll Cardiol*, 2002, 39, 136-137.
15. **Jone Tei-Ni, Schowengerdt KO jr** – Prenatal diagnosis in congenital heart diseases. *Pediatric Clin North Am*, 2009, 56, 3 p.709-715
16. **Kohl T, Sharland G, Allan LD et al** – World experience of percutaneous ultrasound-guided balloon valvuloplasty in human fetuses with severe aortic valve obstruction. *Am J Cardiol*, 2000, 85, 1230-1233.
17. **Maeno ZV, Kamenir SA, Sinclair B et al** – Prenatal features of ductus arteriosus constriction and restrictive foramen ovale in d-transposition of the great arteries. *Circulation*, 1999, 99, 1209-1214.
18. **Makrydimas G, Sotiriadis A, Ioannidis JP** – Screening performance of first-trimester nuchal translucency for major cardiac defects: a meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol*, 2003, 189, 1330-1335.
19. **Nicolaides H** – Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol*, 2004, 191, 45-67.
20. **Shipp TD, Brombey B, Homberger LK et al** – Levorotation of the fetal cardiac axis: a clue for the presence of congenital heart disease. *Obstet Gynecol*, 1995, 85, 97-102
21. **Simpson LL** – Fetal supraventricular tachycardias: diagnosis and management. *Semin Perinatol*, 2000, 24, 360-372.
22. **Snider AR** – Two-dimensional and Doppler echocardiographic evaluation of heart disease in the neonate and fetus. *Clin Perinatol*, 1988, 15, 523-565.
23. **Taketazu M, Banea C, Smalhorn JF et al** – Intrauterine pulmonary venous flow and restrictive foramen ovale in fetal hypoplastic left heart syndrome. *J Am Coll Cardiol*, 2004, 43, 1902-1907.
24. **Tworetzky W, McElhinney DB, Reddi VM et al** – Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation*, 2001, 103, 1269-1273.
25. **Verheijen PM, Lisowsky LA, Stoutenbeek P et al** – Prenatal diagnosis of congenital heart disease in the newborn patient. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2001, 121, 798-803.
26. **Yeager SB, Parness JA, Spevak PJ et al** – Prenatal echocardiographic diagnosis of pulmonary and systemic venous anomalies. *Am Heart J*, 1994, 128, 397-405.
27. **Zosmer N, Souter VL, Chan CS et al** – Early diagnosis of major cardiac defects in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency. *Br J Obstet Gynaecol*, 1999, 106, 829-833.