



Dipartimento di Scienze Ginecologiche e della Riproduzione Umana
Scuola di Specializzazione in Ginecologia e Ostetricia

SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO (HLHS)

Dott.ssa Eleonora Caberlotto



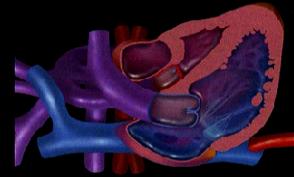
Caso clínico

- Età : 36 anni, PARA 0000
- AN Fam: padre K cerebri, madre IPA
- AN Fís: allergica ad Acido folico
- AN Pat: NDP
- Sierologia: Rubeo imm, CMV Ig G +, Ig M-, HIV neg, HCV neg, HBsAg neg, Toxo recett
- Gruppo O positivo
- UM 21.05.09 22+ 3 s.g.



Caso clínico

- Ecografía obstétrica del I trimestre (11+1 s.g.):
CRL 52 mm, DBP 16,7 mm. I parámetros biométricos deponen por crecimiento fetal simétrico correspondiente
- Ecografía obstétrica del II trimestre (21+1 s.g.):
morfología regular biometría correspondiente, peso estimado 397g, placenta anterior



Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Istituto di Clinica Pediatrica
Cattedra di Cardiologia Pediatrica
Titolare Prof. Bruno Marino

Roma 6-10-2009
00161 Roma - Viale Regina Elena, 324
Tel. - FAX 06-49979222 - 6
e-mail : bruno.marino@uniroma1.it

Cartella clinica numero

Amb. Card. Ecocardiografia Fetale

Cognome :
Data Nasc. :
N. ECO :
Nome :
Data Esame : 6-10-2009
N. Cassetta : 59/9 f

Conclusioni :

ESAME ECOGRAFICO LIMITATO ALLO STUDIO DEL CUORE FETALE

EG 19+5 SETT

SCARSA ECOGENICITA' PER POSIZIONE FETALE SFAVOREVOLE

Ventricolo sinistro "borderline" con diametro ventricolo sinistro di circa 4,5 mm (circa 25° centile). Sono presenti afflusso ed efflusso del ventricolo sinistro, in entrambi si apprezza un modico aumento della velocità Doppler. Ipoplasia della porzione ascendente/arco trasverso dell'aorta con aumento della velocità Doppler circa 1,2 m/sec. Diametro ventricolo destro nei limiti alti.

La punta del cuore è costituita prevalentemente, ma non completamente dal ventricolo destro.

Buona cinesi globale.

Non insufficienze valvolari significative.

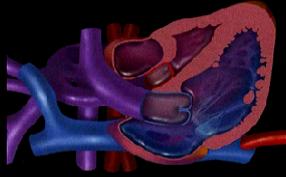
Aneurisma della valvola del forame ovale che appare modificamente restrittivo.

Quadro compatibile dal punto di vista nosografico con sindrome di Shone, da rivalutare nel tempo

FC fetale: 150/160 bpm

Informati i genitori sulla anatomia, fisiopatologia, sulla possibile evoluzione anatomica e sulle possibilità terapeutiche mediche e chirurgiche.

Prossimo controllo fra circa 2 settimane.



Ospedale Pediatrico
Bambino Gesù

ISTITUTO DI RICOVERO E CURA
A CARATTERE SCIENTIFICO

Dipartimento medico chirurgico
di Cardiologia Pediatrica

Roma, 17.10.2009

ECOCARDIOGRAMMA FETALE

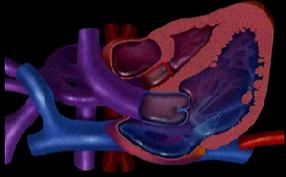
Signora
XXI settimana

L'ecocardiografia fetale (732/09) è indicativo di sindrome del cuore sinistro ipoplasico con ipoplasia mitralica e stenosi aortica. Vi è flusso anterogrado con gradiente di circa 15 mmHg. Ipoplasia dell'aorta ascendente con diametro di 1,5 mm. Flusso invertito a livello della fossa ovale.

CONCLUSIONI:

La cardiopatia diagnostica prevede la dotto-dipendenza della circolazione sistemica post-natale. Inoltre anche se appare improbabile non è definitivamente esclusa la possibilità di scompenso cardiaco prenatale legato all'insufficienza della tricuspide.

Per tale motivo è necessario attento monitoraggio della gravidanza e il trasferimento del bambino in Centro di Cardiologia Pediatrica immediatamente dopo la nascita per la possibilità di sintomi precoci, anche gravi.
Controllo tra 4 settimane.



Ecocardiografia Fetale Lettera al medico curante

Ho valutato oggi mediante ecocardiografia la sig.ra [redacted] gravida alla 22 SG. L'esame è stato effettuato per la seguente indicazione: sospetta cardiopatia congenita ed è risultato essere di qualità tecnica buona.

Compatibilmente con i limiti della metodica, l'esame ci permette di raggiungere la seguente conclusione diagnostica:

"Situs solitus, levocardia, visualizzato l'atrio sx piccolo, forame ovale con shunt destro-sinistro, ipoplasia mitralica con Doppler fasico (anulus mitrale 3,5mm, anulus tricuspidale 7,18mm). Il ventricolo sx ha una forma allungata, con cavità ridotta, ma formante l'apice cardiaco. Presente steno/ipoplasia aortica (anulus aortico 1,7 mm) con velocità di flusso 2-2,5 m/sec. Aorta ascendente ipoplasica. Normali le sezioni destre"

La cardiopatia ora descritta rientrerebbe nello spettro della stenosi aortica con ipoplasia mitralica e ipoplasia del ventricolo sx. Il pattern del Doppler transmitralico e lo shunt dx-sx a livello del forame ovale sarebbero fattori prognostici positivi, mentre il rapporto asse lungo ventricolo dx/ventricolo sx sarebbe un fattore prognostico negativo.

Al momento attuale è quindi difficile prevedere l'evoluzione di questa malformazione e se quindi potrà giovare di una correzione biventricolare o univentricolare multistadiata.

Sono state date ai genitori tutte le informazioni relative alla patologia cardiaca, terapia chirurgica ed eventuale prognosi.



Caso clínico

- Assistenza a parto abortivo in data 27/10/2009

- Consulenza genetica:

PALATOSCHISI

MICROGNAZIA

IPOPLASIA ANGOLO MANDIBOLARE



Definizione HLHS

La sindrome del cuore sinistro ipoplasico include uno spettro di condizioni eterogenee caratterizzate dalla severa ipoplasia del ventricolo sinistro e del tratto di efflusso omolaterale

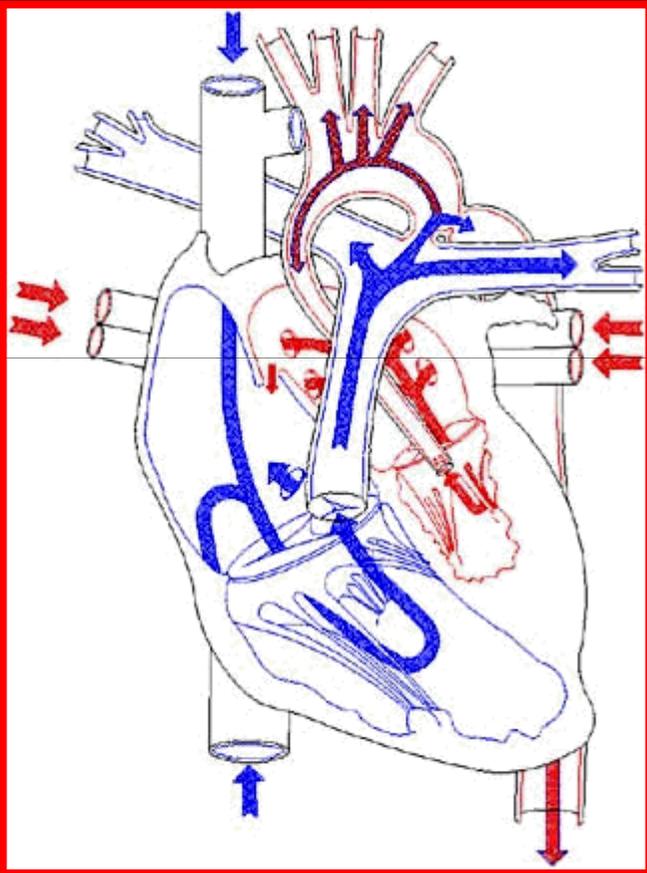
2 FORME

1) Atresia aorta + atresia valvola mitrale (forma "classiche"): non comunicazione tra atrio e ventricolo sx. VS cavità virtuale

2) Atresia aorta + ipoplasia valvola mitrale: ventricolo sx ipoplasico ma con lume riconoscibile.



fisiopatologia



La valvola mitrale è atresica
la cavità ventricolare sinistra è virtuale
la valvola aortica è atresica e
l'aorta ascendente è gravemente ipoplasica (poco sviluppata)
Sangue refluo vene polmonari => atrio dx (f.o.)
Ventricolo dx => d. Botallo => circolo sistemico
Aorta: flusso anterogrado parte inferiore corpo
flusso retrogrado vasi del collo e coronarie

Alla nascita: la sopravvivenza dipende dalla pervietà del dotto di Botallo

Chiusura dotto => inadeguata perf coronaria
acidosi metabolica
morte

PATOLOGIA DOTTO DIPENDENTE



Incidenza: 1:10000 nati vivi;
2-3% cardiopatie congenite

Rischio di anomalie cromosomiche:

NO geni specifici

15% nel feto

3-4% nel neonato

10% sindrome Jacobsen (del.11q)

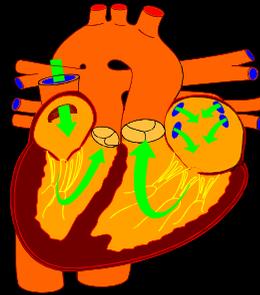
Obbligatorio
cariotipo per rischio
aneuploidia!!!

monosomia X, Tr 18 e 21

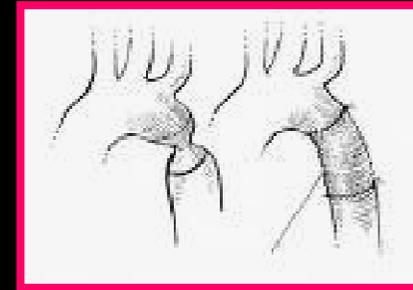


Anomalie cardiache associate

✓ trasposizione dei grossi vasi



✓ Coartazione aortica 70% !!!



✓ Displasia tricuspide

✓ destrocardia

✓ Isomerismo atriale

... inoltre ...

Anomalie vertebrali

Urinarie

Gastrointestinali

15-20%



Triade della diagnosi

- 1) Atresia (o ipoplasia severa) della valvola aortica
con ipoplasia dell'aorta ascendente
- 2) Ipoplasia del ventricolo sinistro
che non arriva mai a formare la punta del cuore
- 3) Atresia o ipoplasia della valvola mitralica





Diagnosi ecografica (2/3 dei casi)

- Possibile a 14-16 settimane (transvaginale)
- Solitamente visibile ecocardiografia a 18 -24 s.g.
- **EVOLUTIVA** : a volte non ancora evidente a 20 settimane, visibile al terzo trimestre o diagnosi postnatale

✓ Bidimensionale
✓ Color Doppler



Screening cardiopatie fetali

- Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Working party on ultrasound in Obstetrics. London: RCOG Press, 2000
- Sharland GK, Allan LD. Screening for congenital heart disease prenatally (..). Br J Obstet Gynaecol 1992

I TRIMESTRE

se $TN > 95^\circ$ perc per CRL predittivo per cardiopatia congenita indipendentemente da cariotipo $\Rightarrow > 46\%$ cardiop. Identificate in quest'epoca gest.

14[^] s.g. : può confermare o meno il sospetto

Anche se non è routinariamente eseguito, lo screening per le cardiopatie congenite fetali al primo trimestre può essere proposto!!!



... Screening cardiopatie fetali

II TRIMESTRE 18-24 S.G.

Visualizzazione di 4 camere e outflow grossi vasi



Permette l'individuazione del 70% delle malformazioni cardiache nelle popolazioni a basso ed alto rischio!

... ma a volte "la 4 camere" sembra normale!?!..

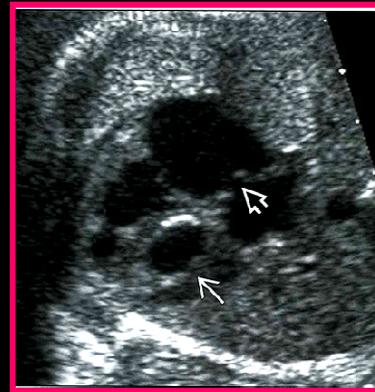


III TRIMESTRE

La malformazione diventa evidente a volte solo in III trim.



1) Bidimensionale: scansione "4 camere"



- o Ventricolo sinistro frequent. **piccolissimo** (stenosi mitralica e aortica) o **virtuale** (atresia di mitrale e aorta)

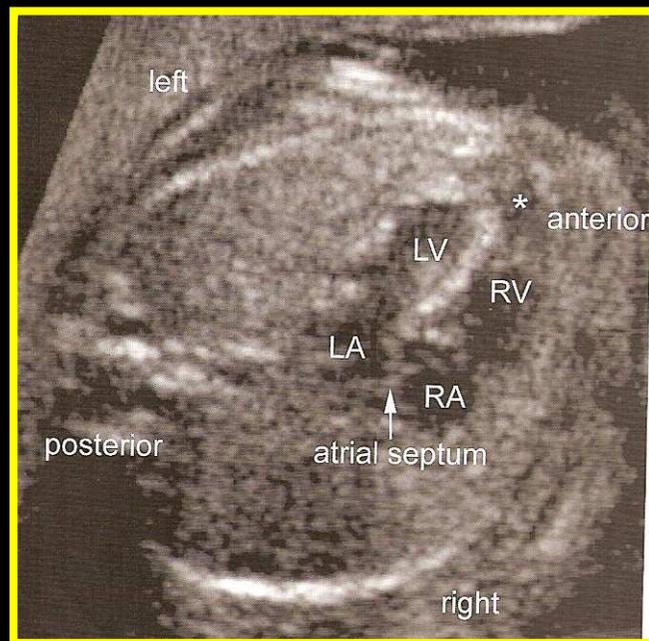
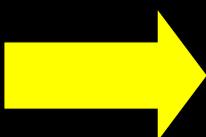
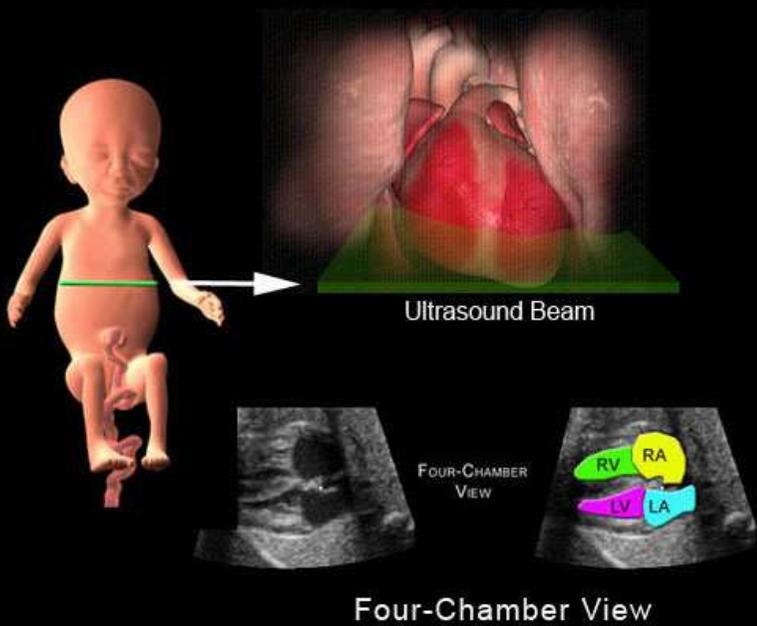
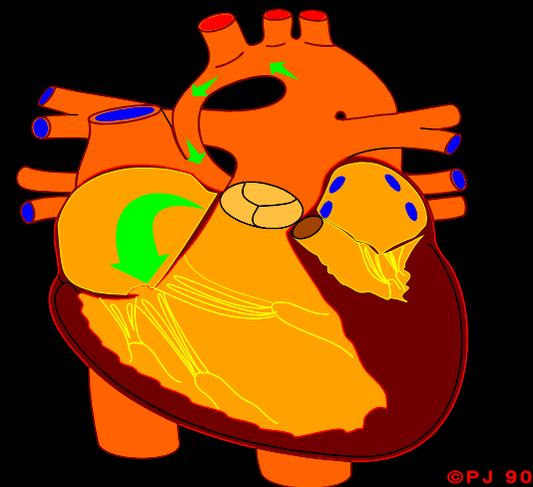
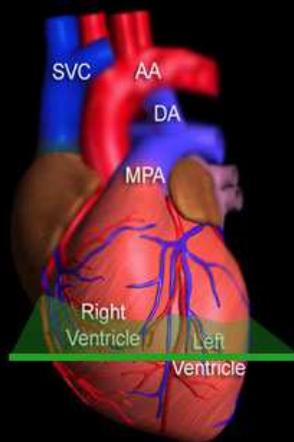


(d.d. cuore univentricolare)

- o Fibroelastosi endocardica ventricolo sinistro (linea iperecogena margine interno VS)
- o Il VS non raggiunge mai l'apice cardiaco!!!
- o Valvola mitralica atresica o con anulus ipoplasico
- o Valvola aortica lembi ipomobili (stenosi) o fissi (atresia). Di solito iperecogenicità dei lembi

Discrepanza
fra i due
ventricoli
Predominanza
Ventricolo dx

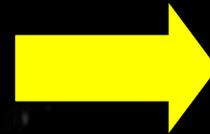
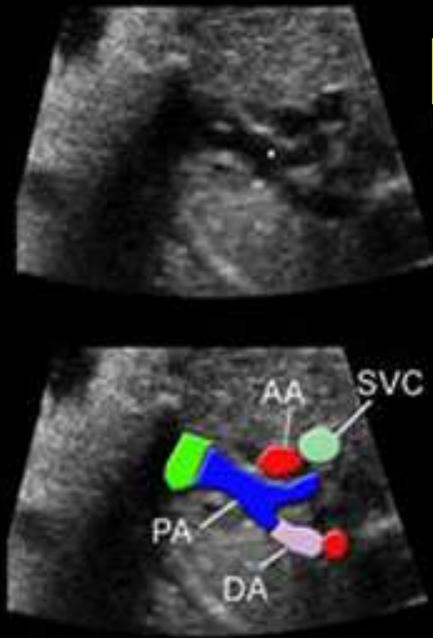
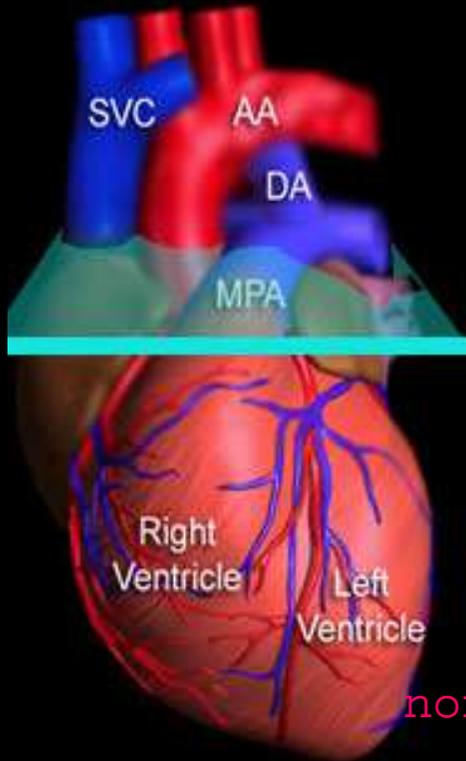
Bidimensionale:
scansione 4 camere



normale

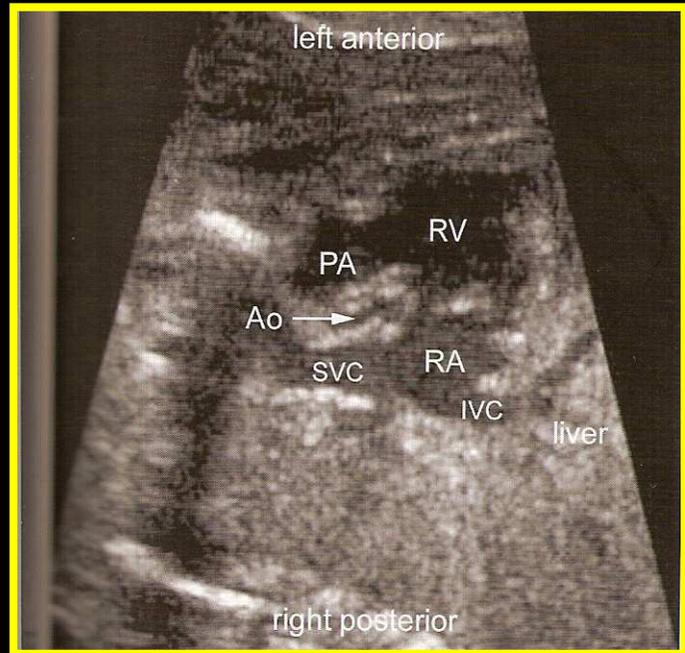
HLHS

Bidimensionale: scansione "3 vessel view"



Discrepanza
calibro aorta-
polmonare !!!

normale 3-Vessel View





Diagnosi bidimensionale

E' importante per valutare l'orientamento prognostico:

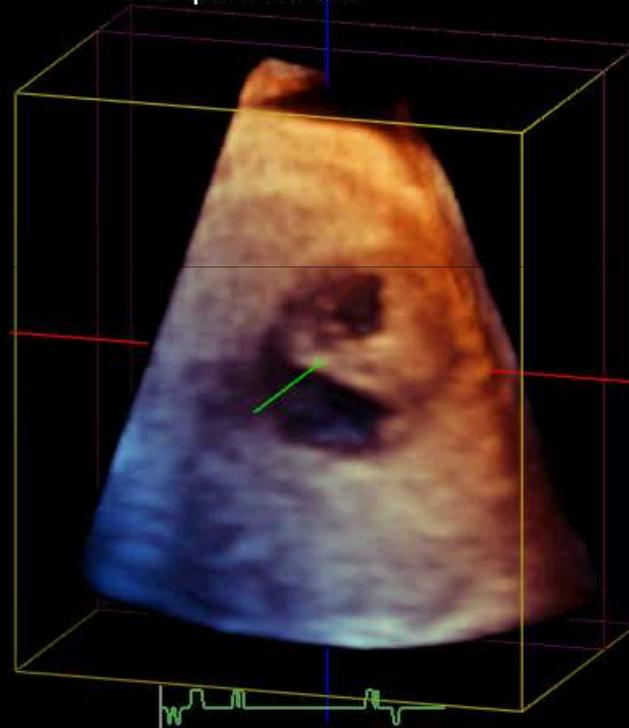
- Atresia o ipoplasia delle valvole
- Ampiezza dell'anulus aortico per l'approccio chirurgico: *calibro aorta ascendente > 2mm alla nascita ...* *Correzione di Norwood*
- Anomalie associate => escludere altre anomalie cardiache o extracardiache



... il 4D non ha un ruolo significativo ...

VR 21Hz
9cm
Live 3D
3D 48%
3D 64dB

2006/09/08 10:07:30AM
Philips Medical



0 bpm



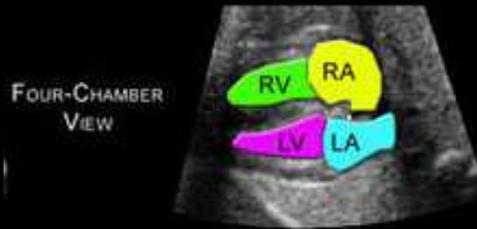


2) Color Doppler

- Scansione 4 camere:

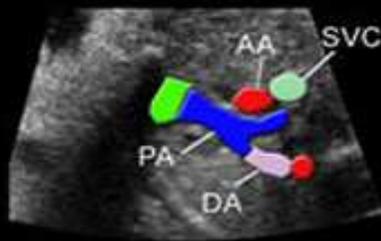
efflusso sinistro

flusso invertito forame ovale (sx-dx)



- Scansione 3 vasi:

flusso invertito in aorta ascendente

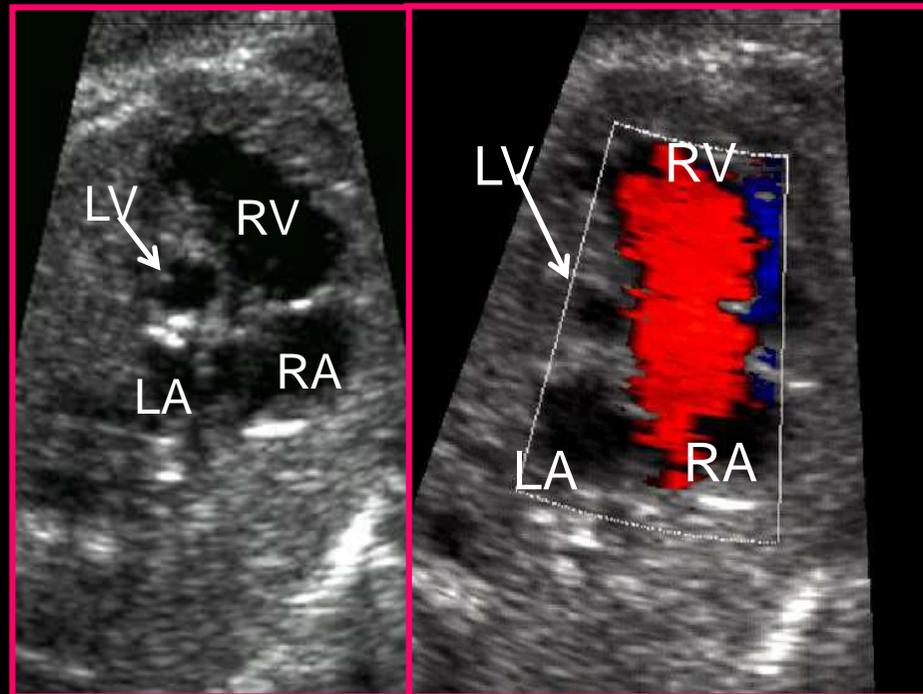


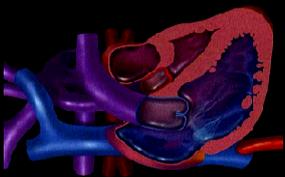
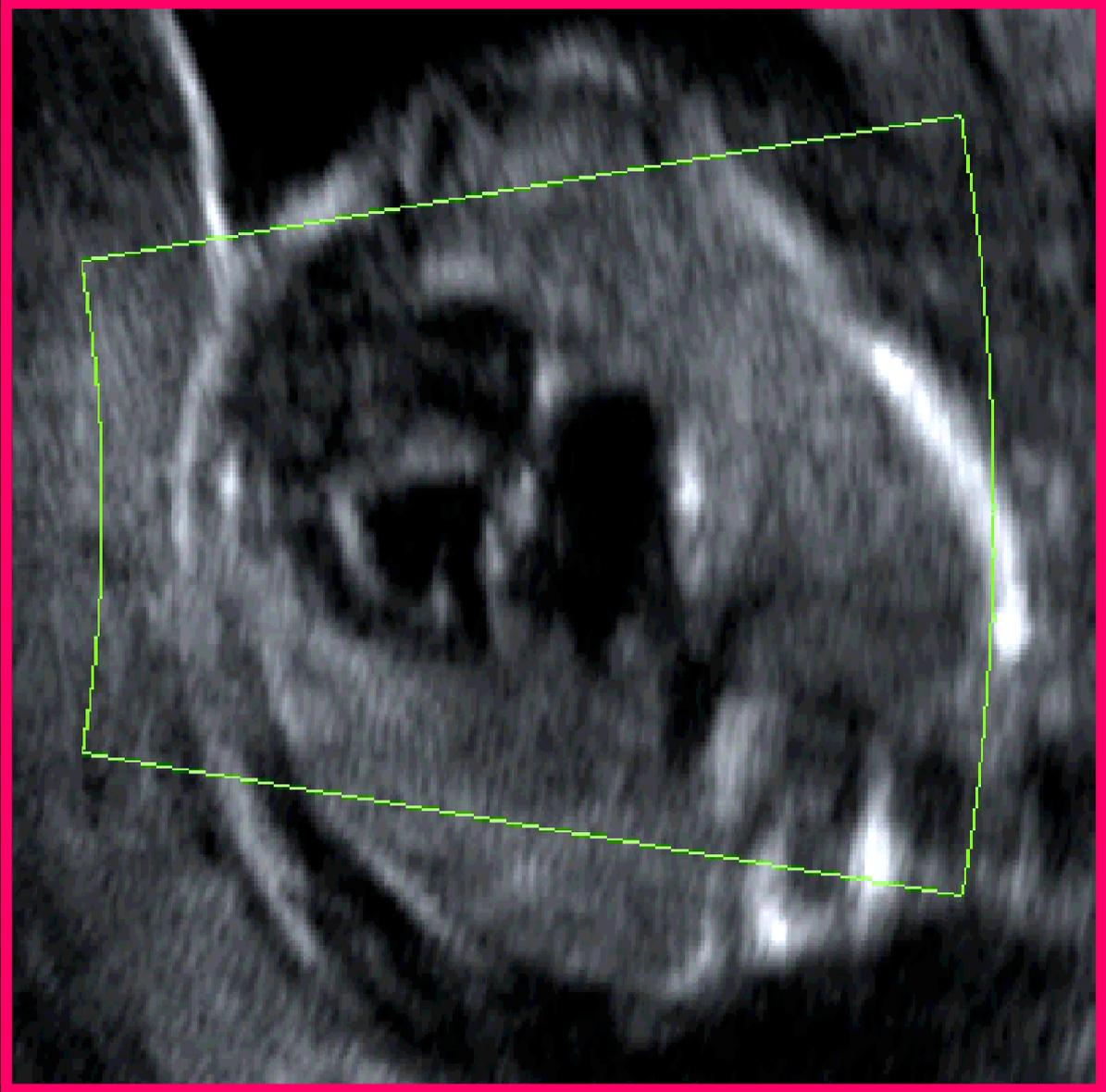
3-Vessel View



Color Doppler: scansione "4 camere"

- In diastole flusso preferenziale dall'atrio destro al ventricolo destro
- Assenza di flusso nel ventricolo sinistro
- Reverse - flow (sinistro-destro) attraverso il forame ovale



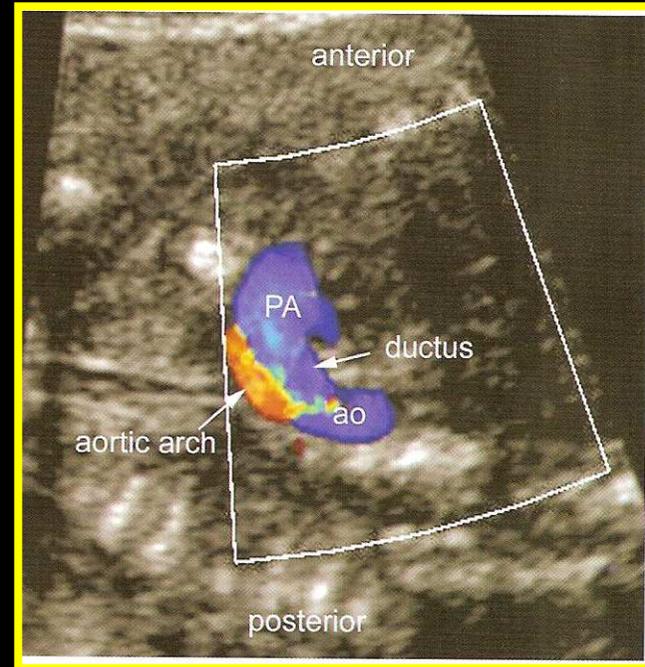




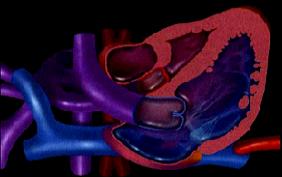
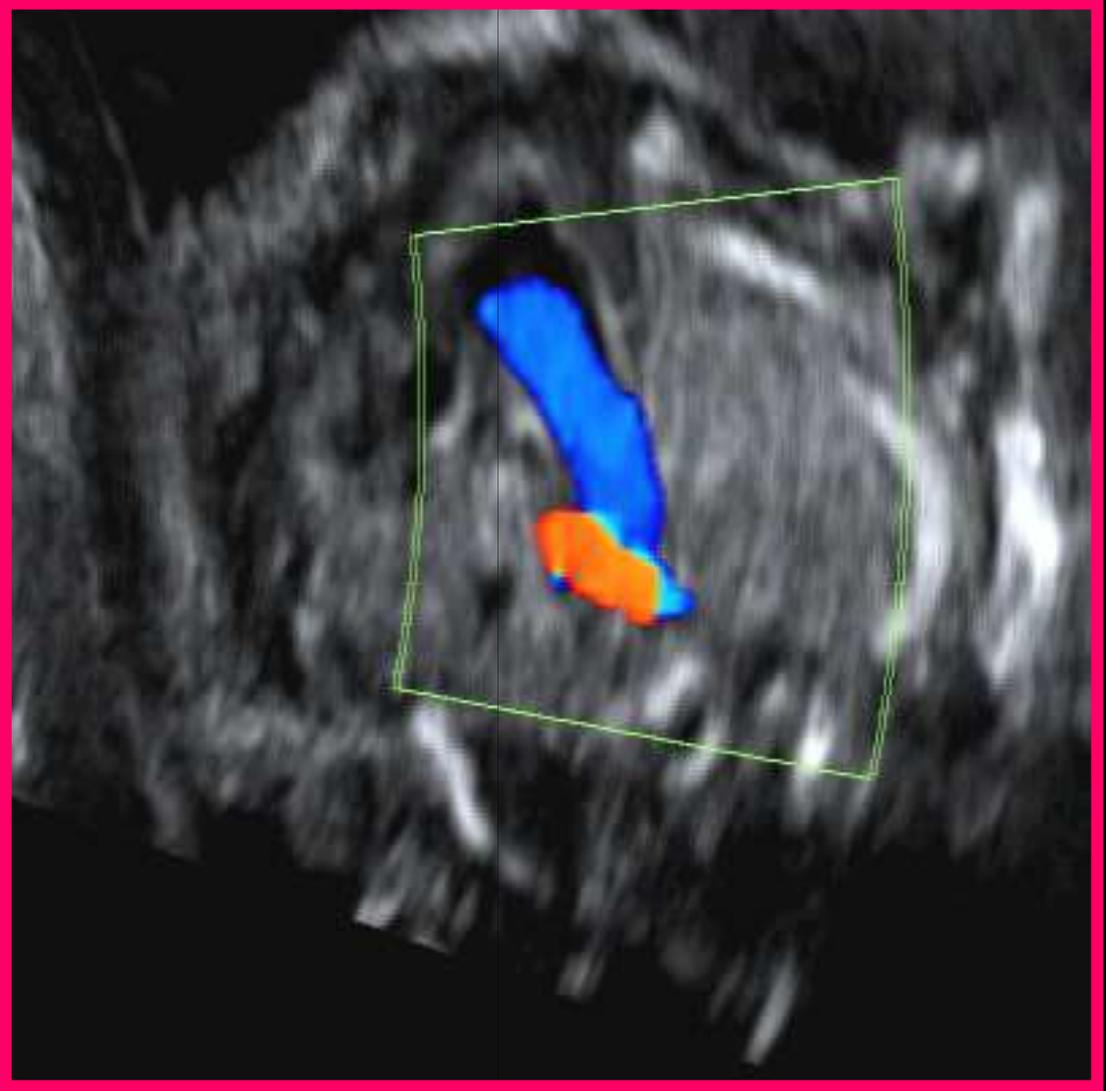
Color Doppler: scansione "3 vessel view"

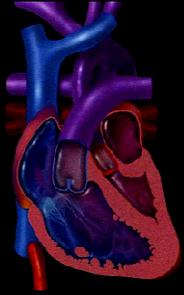


©PJ 90

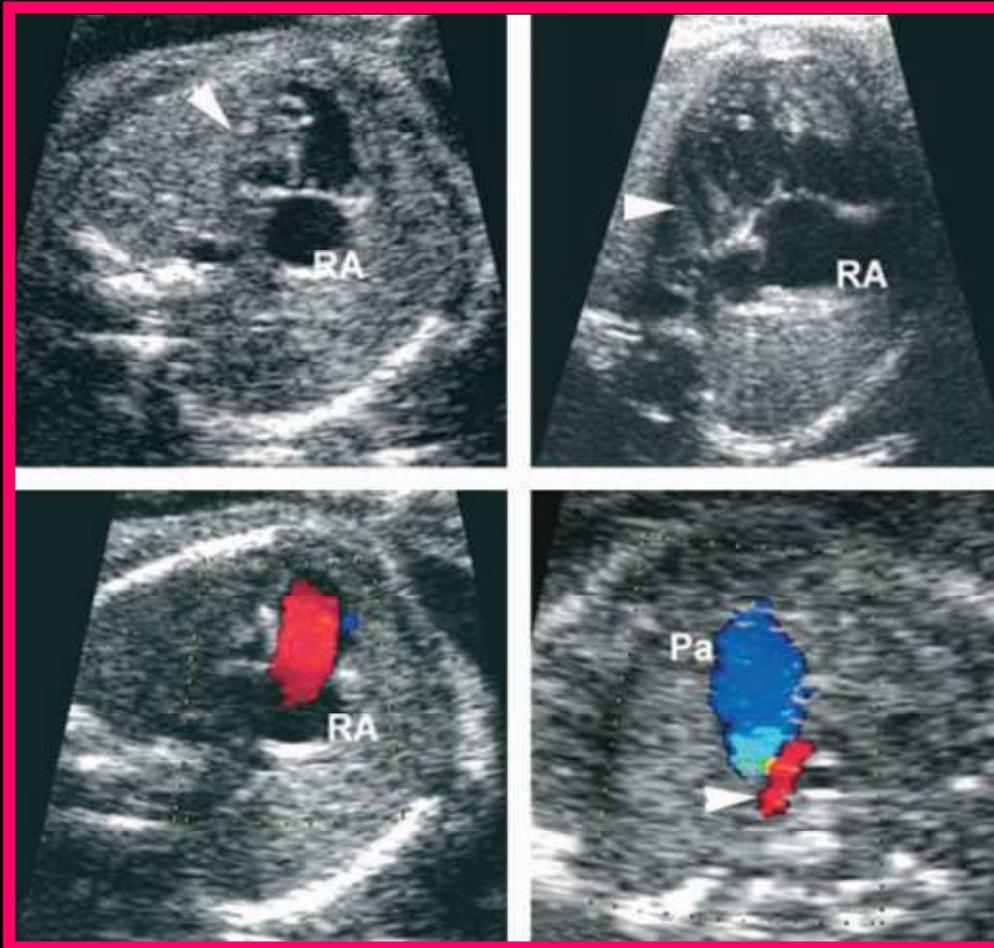


Flusso retrogrado
in arco aortico
ipoplasico





... Ricapitolando...

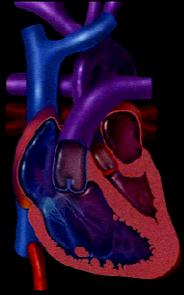


(a) At 22 weeks' gestation, on the 4-chamber view, the severe hypoplasia of the left ventricle, transformed into a virtual cavity due to the mitral atresia (arrowhead) is evident

(b) At 32 weeks' gestation, there is severe hypoplasia of the left ventricle, which is slit-like (arrowhead).

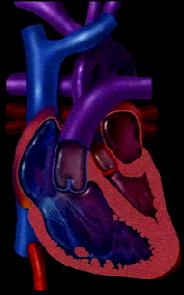
(c) In the same case as in (a), color Doppler demonstrates the mitral atresia (absence of left ventricular filling).

(d) On the 3-vessel view, the reverse flow across the hypoplastic aortic arch (in red, arrowhead) (associated tubular hypoplasia) confirms the aortic atresia.



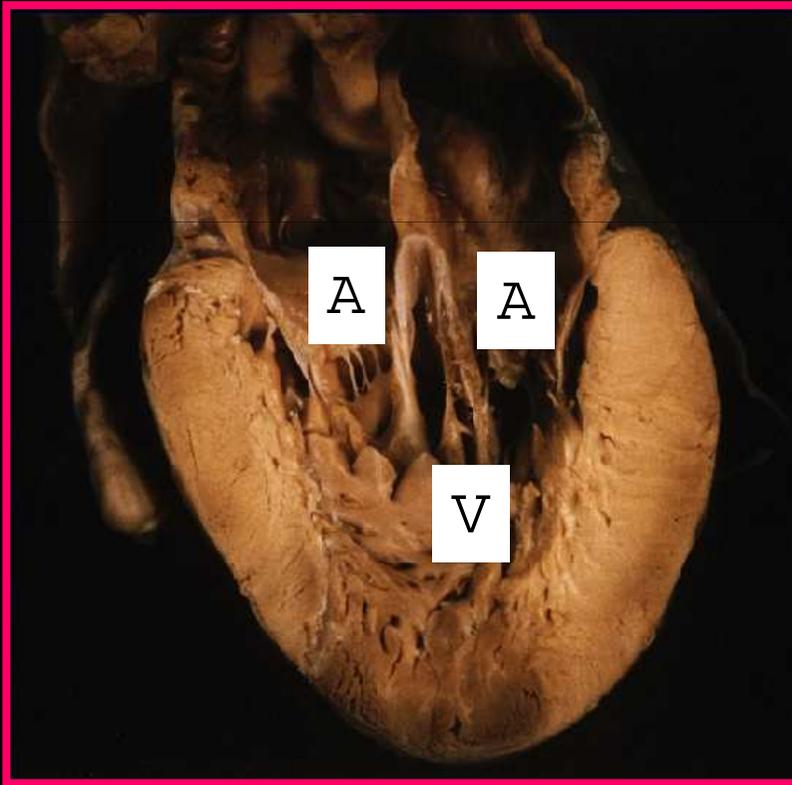
Perché è importante la diagnosi prenatale

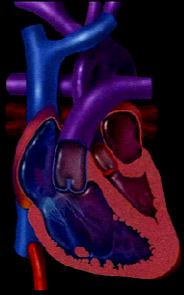
- 1) Cariotipo
- 2) Ricerca anomalie associate
- 3) Counseling con i genitori : prognosi
outcome
- 4) Counseling con cardiologo pediatra e cardiocirurgo
- 5) Pianificare il parto in un centro di III livello
- 6) IVG



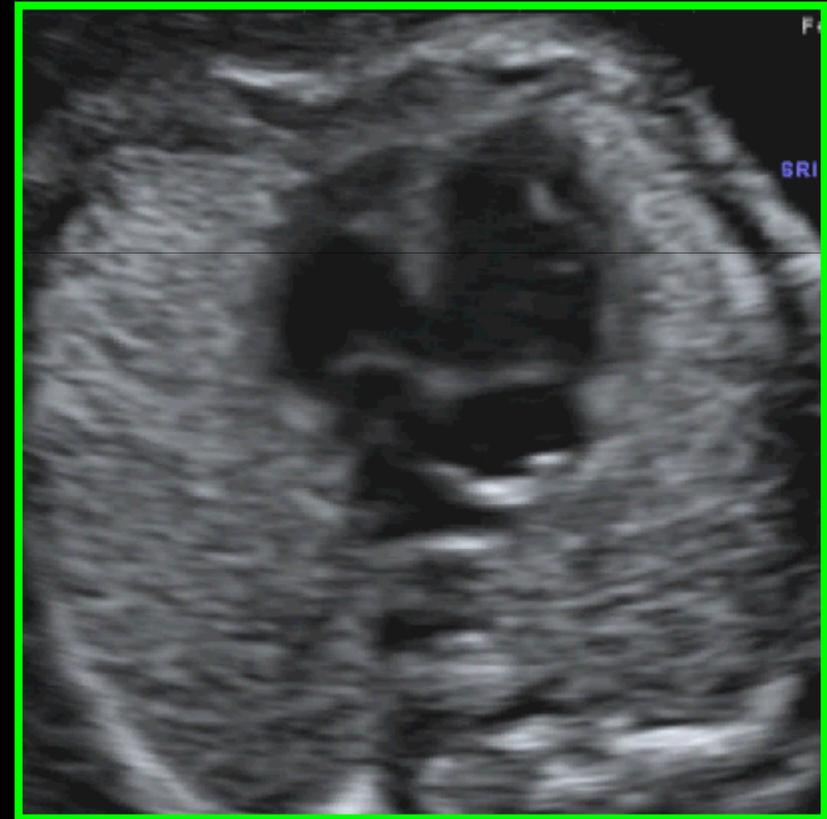
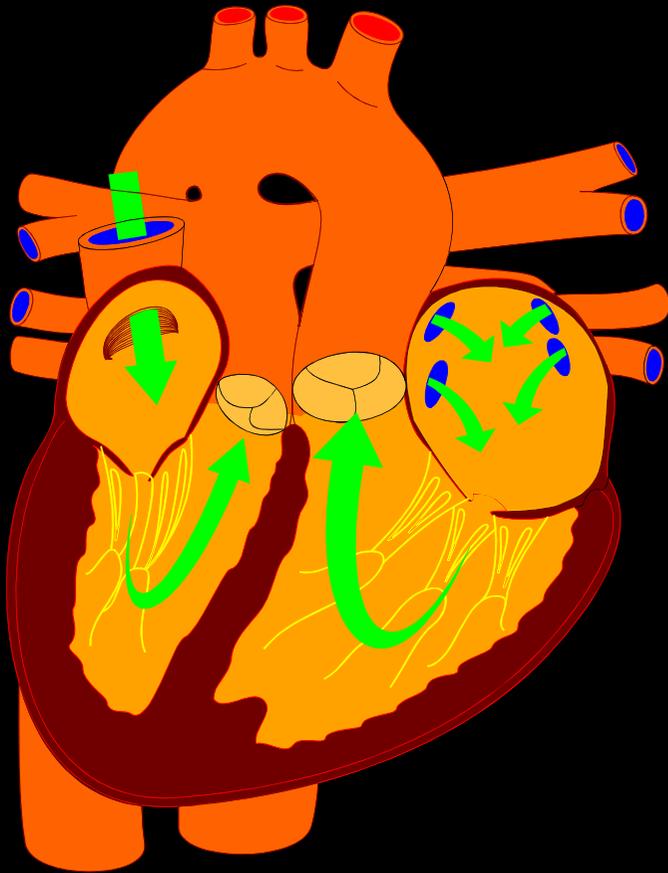
HLHS: Diagnosi differenziale

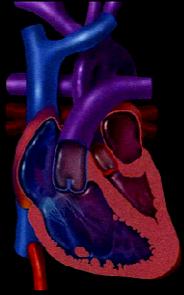
ventricolo unico





Trasposizione corretta dei grossi vasi
con atresia della tricuspide (discordanza
ventricolo arteriosa + discordanza atrio-
ventricolare)





Terapia fetale

(proposta per cuore ipoplasico con stenosi aortica critica)

- Scopo : dilatare con palloncino la valvola aortica per incrementare il flusso tra il ventricolo sinistro => tecnica sperimentale

20% aborto, 15% sopravvivenza con adeguate dimensioni ventricolari (Tworetzky, Balloon dilatation of severe aortic stenosis in the fetus: potential for prevention of Hypoplastic left heart syndrome: candidate selection technique, and results of successful intervention. Circulation 2004)

- Settoplastica atriale per ripristinare il setto

(Vida, Hypoplastic left heart syndrome with intact or highly restrictive atrial septum: surgical experience from a single center. Ann. Thorac Surg 2007)



Management postnatale

ALLA NASCITA

Chiusura del dotto arterioso

Caduta resistenze polmonari

Iperperfusione coronarica

Iperafflusso polmonare

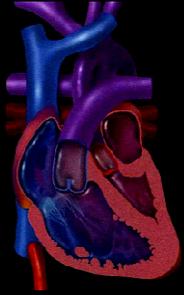
Acidosi metabolica

Acidosi metabolica

Infusione
PG alla nascita

MORTE

MORTE



Management ostetrico

È consigliato il parto per via vaginale ...





Considerazioni chirurgiche

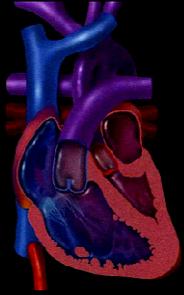
senza intervento muoiono quasi tutti entro la prima settimana di vita!!

1970 introduzione dell'intervento di Fontain:
dispensabilità del VD

Intervento palliativo a tre stadi : 1980 Children's Hospital
Philadelphia

SCOPO

conversione del sistema cardiaco in un cuore univentricolare
supportato dalla ricostruzione del ventricolo destro



I stadio (intervento di Norwood): subito dopo la nascita

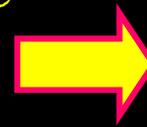
SCOPO:

- 1) Preservare la funzione dell'unico ventricolo
- 2) Mantenere la perfusione sistemica
- 3) Minimizzare le resistenze vascolari polmonari per permettere sviluppo albero vascolare polmonare



Transezione dell'art polm ed uso dell'art polm prox e aorta ascendente per ricostruire l'aorta ipoplasica

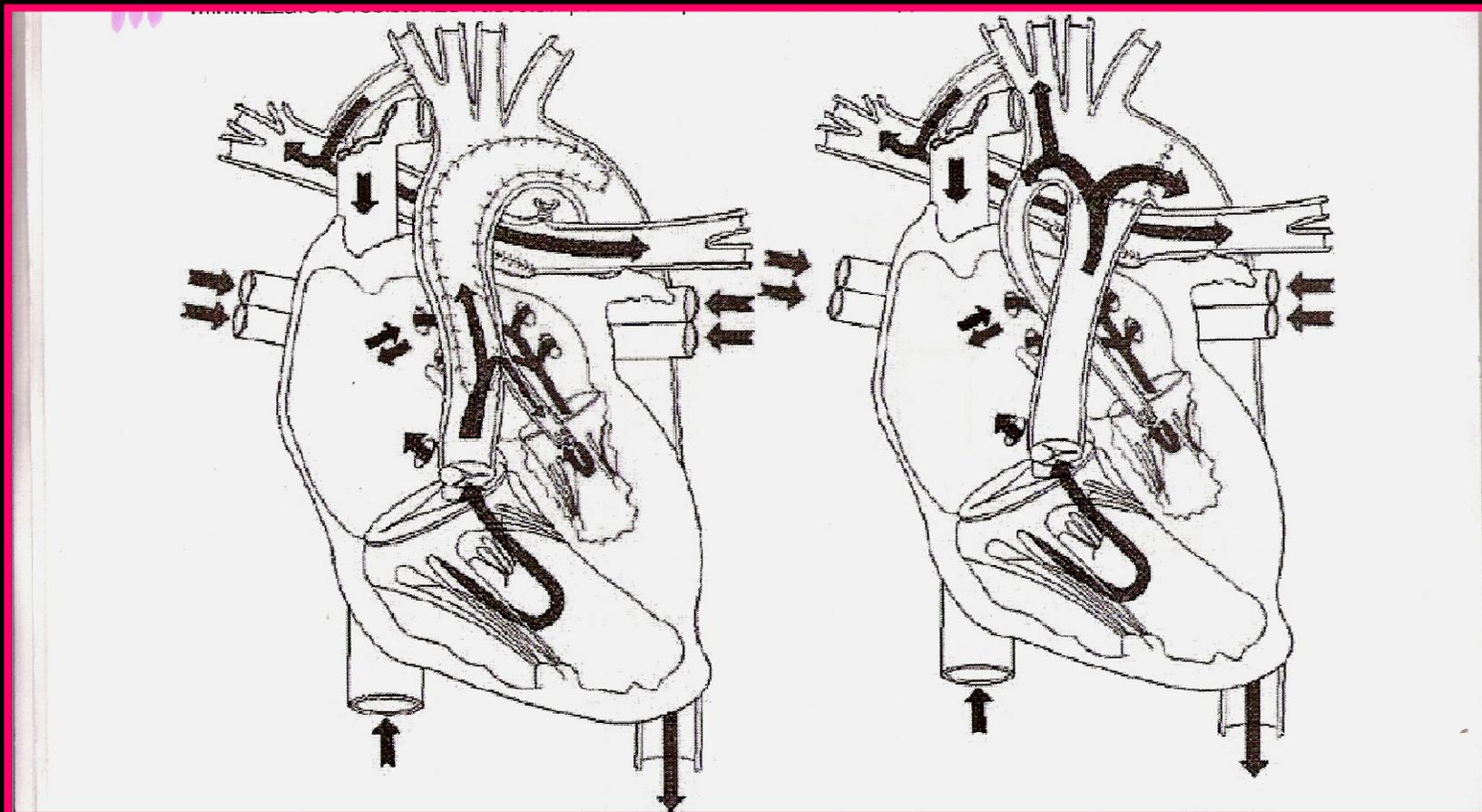
- 1) Utilizzo di patch per ricostruire arco aortico sino all'istmo
- 2) Resezione dotto arterioso e ricostruzione art polm
- 3) Atriostomia
- 4) Creazione shunt sistemico- polmonare
- 5) Evitare distorsione delle coronarie

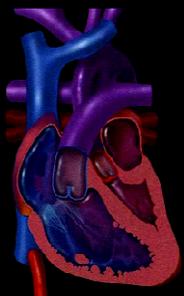


Le circolazioni sono ancora in parallelo!!!



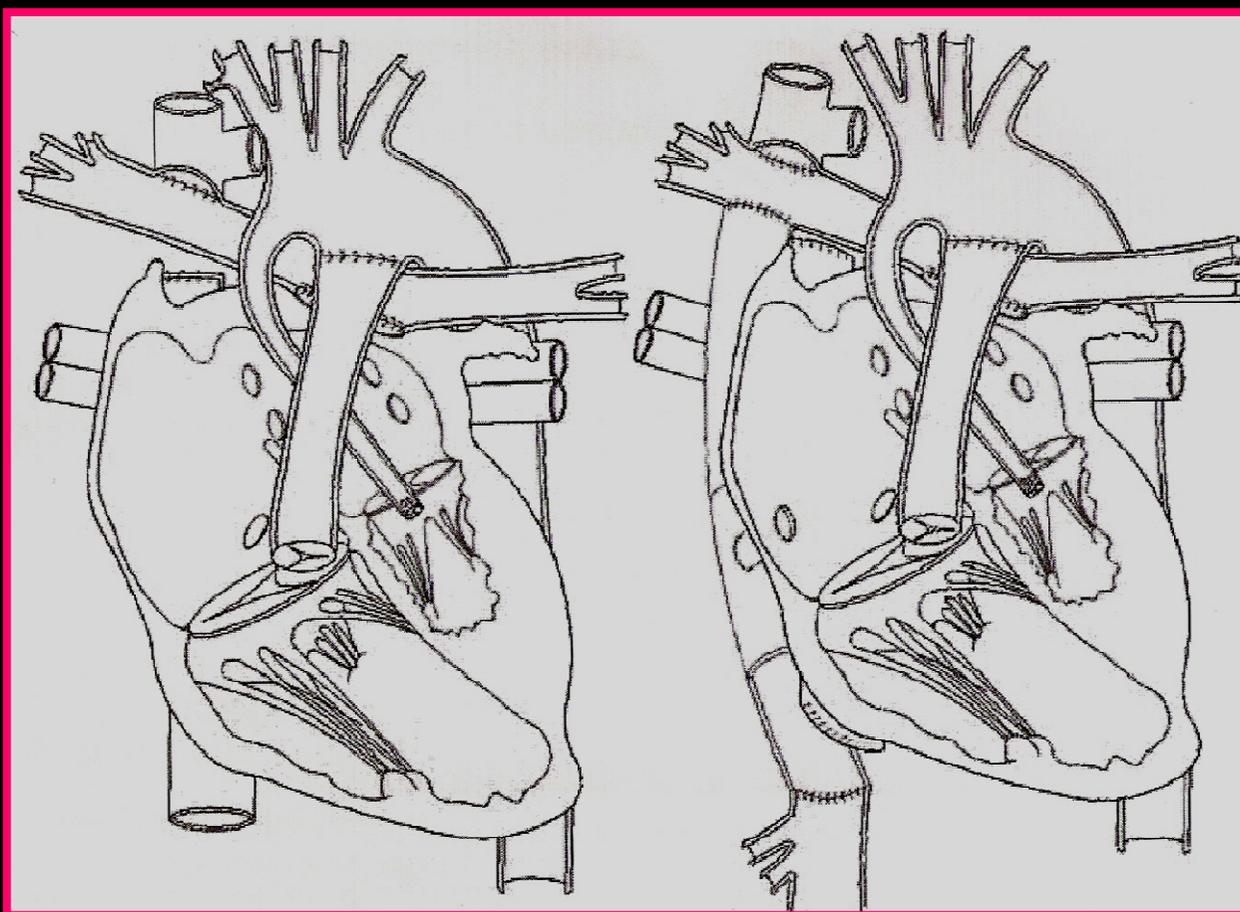
1 stadio (intervento di Norwood)





II stadio (intervento di Gleen): eseguito a 3-6 mesi di età

- Anastomosi diretta termino-terminale tra la vena cava superiore a l'arteria polmonare di destra: anastomosi cavopolmonare bidirezionale





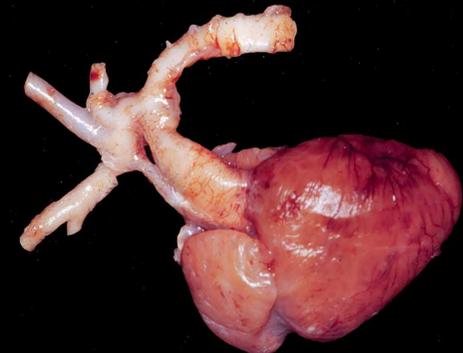
III stadio: eseguito fra 18 mesi e 5 anni di età

- Le due circolazioni sono completamente separate, direzionando il flusso proveniente dalla vena cava inferiore attraverso le arterie polmonari (circolazione di Fontain)

TRAPIANTO CARDIACO:

Da considerarsi in caso di disfunzione ventricolare o quando la cianosi sopraggiunge prima del secondo stadio.

Difficoltà nel reperire i donatori !!!





Prognosi, sopravvivenza e qualità di vita

- Continua ad essere la cardiopatia congenita con più alta mortalità
- Sopravvivenza dopo intervento di Norwood (I-II):
65% ad un mese
55% ad un anno

Spesso fra lo stadio I e II sopraggiunge ipossia cerebrale !!!