

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Εμβρυϊκή υπερηχογραφία και συγγενείς καρδιοπάθειες

Σ. Αντωνιάδης¹
Ε. Κουκουτσάκη¹
Α. Κριθαρά¹
Ζ. Χατζησταματίου²
Γ. Μπαρούτης²
Π. Κλεάνθους¹
Ε. Διονυσοπούλου¹
Γ. Λιώσης³

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ευρεία εφαρμογή του εμβρυϊκού υπερηχογραφήματος τα τελευταία 15 περίπου χρόνια συνέβαλε ουσιαστικά στην προγεννητική διάγνωση ενός μεγάλου αριθμού συγγενών διαμαρτιών. Σε ό,τι αφορά στις παθήσεις του κυκλοφορικού, η εμβρυϊκή υπερηχοκαρδιογραφία μπορεί να βοηθήσει σημαντικά στην έγκαιρη διάγνωση των συγγενών καρδιοπαθειών.

Σκοπός της εργασίας μας ήταν να διερευνήσουμε τη συχνότητα και τη μορφή των ανωμαλιών του κυκλοφορικού μετά από τη χρησιμοποίηση του υπερηχογραφήματος καρδιάς εμβρύου.

Υλικό - Μέθοδοι: Μελετήσαμε προοπτικά, βάσει πρωτοκόλλου, τις γεννήσεις παιδιών με καρδιακές ανωμαλίες στη διάρκεια ενός έτους, σε δύο δημόσια μαιευτήρια της Αθήνας.

Αποτελέσματα: Από τα αποτελέσματά μας φάνηκε ότι σε 12.565 γεννήσεις βρέθηκαν 108 (0,86 %) νεογνά με συγγενή καρδιοπάθεια. Η συχνότητα, καθώς και το είδος της ανατομικής ανωμαλίας δεν φάνηκε να διαφέρουν σημαντικά από τα μέχρι τώρα ελληνικά και διεθνή ποσοστά.

Συμπέρασμα: Μολονότι μετά την ευρεία εφαρμογή του υπερηχοκαρδιογραφήματος εμβρύου θα ήταν αναμενόμενο να μειωθούν τα ποσοστά γέννησης παιδιών με καρδιολογικό πρόβλημα, από τα αποτελέσματά μας δεν προκύπτει τέτοιο συμπέρασμα. Πιστεύουμε εν τούτοις ότι με την καλύτερη ενημέρωση των μελλοντικών μητέρων, καθώς και την ουσιαστικότερη συμβολή των μαιευτήρων, παιδοκαρδιολόγων - εμβρυοκαρδιολόγων, υπάρχει δυνατότητα επίτευξης του στόχου της γέννησης μικρότερου αριθμού παιδιών με βαριά κυρίως συγγενή καρδιοπάθεια. (**Δελτ Α' Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών 2007, 54(3):262-265**)

Λέξεις ευρετηριασμού: υπερηχοκαρδιογράφημα εμβρύου, συγγενείς καρδιοπάθειες.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η πρόοδος που παρατηρήθηκε τα τελευταία χρόνια σε ό,τι αφο-

¹Ανώτατο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό ίδρυμα Αθήνας

²Νεογνικό Τμήμα Μαιευτηρίου Αλεξάνδρα

³Νεογνικό Τμήμα Μαιευτηρίου Μαρίκα Ηλιάδη

ρά στην προγεννητική διάγνωση των συγγενών ανωμαλιών του εμβρύου υπήρξε θεαματική. Στην αύξηση των πιθανοτήτων ορθής διάγνωσης σημαντικό ρόλο έπαιξαν η πείρα που αποκτήθηκε, καθώς και οι πρόοδοι της τεχνολογίας που αύξησαν την απεικονιστική δυνατότητα των υπερηχογράφων^{1,2}. Είναι γνωστό ότι περίπου 2% των νεογνών παρουσιάζουν συγγενείς διαμαρτίες περί τη διάπλαση. Σημαντικό ποσοστό από αυτές (0,6-0,8%) εντοπίζονται στο κυκλοφορικό σύστημα, οι μισές από τις οποίες είναι βαριές σύμπλοκες καρδιοπάθειες που μπορεί να απειλήσουν τη ζωή του νεογνού. Η ευρεία εφαρμογή του υπερηχογραφήματος ρουτίνας στο έμβρυο, μεταξύ της 18^{ης} - 22^{ης} εβδομάδας κύησης είχε ως αποτέλεσμα την έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση των συγγενών διαμαρτιών^{3,4}. Το εμβρυϊκό υπερηχοκαρδιογράφημα, το οποίο εφαρμόζεται σε κάθε περίπτωση αμφιβολίας για την ακεραιότητα του καρδιαγγειακού συστήματος, θα μπορούσε να επηρεάσει τόσο τη συχνότητα διάγνωσης, όσο και το είδος των συγγενών καρδιοπαθειών που διαγιγνώσκονται στο νεογνό^{5,6}. Βασικές προϋποθέσεις επιτυχίας αποτελούν η ενημέρωση των μελλοντικών γονέων για τη χρησιμότητα του προγεννητικού ελέγχου, καθώς και η εκτέλεσή του από εξειδικευμένους επιστήμονες^{7,8}.

ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός της εργασίας μας ήταν να διερευνήσουμε τη συχνότητα και τη μορφή των συγγενών καρδιοπαθειών που παρουσιάζουν τα νεογνά μετά από την εφαρμογή του προγεννητικού ελέγχου με υπερηχοκαρδιογράφημα εμβρύου στη χώρα μας.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΙ

Μελετήσαμε στη διάρκεια ενός έτους, σε δύο δημόσια μαιευτήρια της Αθήνας, τις γεννήσεις παιδιών με συγγενή καρδιοπάθεια. Η έρευνά μας είναι προοπτική, βάσει πρωτοκόλλου, με συμπλήρωση ερωτηματολογίου.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Από τα αποτελέσματά μας φάνηκε ότι σε σύνολο 12.565 γεννήσεων, βρέθηκαν (βάσει της διάγνωσης που είχε γίνει στα μαιευτήρια) 108 (0,86%) νεογνά με συγγενείς ανωμαλίες του κυκλοφορικού. Από αυτά, 20 (18,5%) είχαν μεσοκοιλιακή επικοινωνία, 11 (10%) στένωση πνευμονικής αρτηρίας, 11 (10%) μεσοκολπική επικοινωνία, 6 (5,5%) αμφοτερόπλευρη κοιλιακή υπερτροφία, 4 (3,7%) τετραλογία Fallot, 3 (2,7%) μετάθεση μεγάλων αγγείων, 2 (1,8%)

ισθμική στένωση της αορτής, 2 (1,8%) ανεπάρκεια μιτροειδούς, 2 (1,8%) παροξυσμική υπερκοιλιακή ταχυκαρδία, 2 (1,8%) κολποκοιλιακό αποκλεισμό, 1 (0,9%) διπλοέξοδη δεξιά κοιλία, 1 (0,9%) ατρησία πνευμονικής αρτηρίας, 1 (0,9%) κολποκοιλιακή επικοινωνία και 1 (0,9%) ατρησία τριγλώχινας.

Επίσης βρέθηκαν 9 (8,3%) νεογνά με σύμπλοκες καρδιοπάθειες και πολλαπλά προβλήματα (Μεσοκολπική επικοινωνία σε συνδυασμό με ανοικτό αρτηριακό πόρο, ανώμαλη εκβολή πνευμονικών φλεβών και πνευμονική υπέρταση. Μεσοκολπική επικοινωνία με στένωση πνευμονικής βαλβίδας. Κολποκοιλιακή επικοινωνία με ανοικτό αρτηριακό πόρο και διάταση δεξιών καρδιακών κοιλοτήτων. Υποπλασία αριστερής κοιλίας, υπερτροφία δεξιάς κοιλίας και στένωση αορτικής βαλβίδας. Μετάθεση των μεγάλων αγγείων με ατρησία τριγλώχινας και μεσοκοιλιακή επικοινωνία. Μεσοκοιλιακή επικοινωνία με ισθμική στένωση αορτής και ανοικτό αρτηριακό πόρο. Στένωση πνευμονικής με μεσοκολπική επικοινωνία και ανοικτό αρτηριακό πόρο. Τετραλογία Fallot με ατρησία πνευμονικής αρτηρίας).

Σε 18 (0,1%) νεογνά διαγνώστηκε φύσημα, το οποίο μετά από πλήρη καρδιολογικό έλεγχο θεωρήθηκε ότι δεν οφειλόταν σε εμφανείς ανατομικές ανωμαλίες, αλλά χαρακτηρίστηκε ως παροδικό φύσημα της νεογνικής ηλικίας. Τέλος, υπήρχαν 32 (29,6%) νεογνά με ανοικτό αρτηριακό πόρο, από τα οποία 21 (65,6%) ήταν πρόωρα και 11 (34,4%) τελειόμνηνα.

Στο σύνολο των περιστατικών, 99 (91,6%) χρειάστηκαν άμεση αντιμετώπιση. Από αυτά, 95 (88%) επέζησαν και 4 (3,6%) απεβίωσαν.

Σε κανένα περιστατικό δεν υπήρχε παθολογική κληρονομικότητα. Σε 95 (88%) περιπτώσεις οι γονείς ήταν ελληνικής καταγωγής και σε 31 (22%) αλλοδαποί, ενώ 29 (26%) μητέρες είχαν ηλικία μεγαλύτερη των 34 ετών. Εμβρυϊκό υπερηχογράφημα καρδιάς είχε γίνει μόνο σε 74 (68,5%) έγκυες γυναίκες. Σε 24 (32,4%) από αυτές είχε διαγνωστεί προγεννητικά το καρδιολογικό πρόβλημα του εμβρύου και οι γονείς αποφάσισαν τη συνέχιση της κύησης μετά την ενημέρωση εκ μέρους των γιατρών για τα προβλήματα τα οποία πιθανώς θα έπρεπε να αντιμετωπίσουν. Από τις 9 περιπτώσεις με πολλαπλά προβλήματα μόνο 3 (33,3%) διαγνώστηκαν προγεννητικά. Από τις αλλοδαπές μητέρες μόνο ένα μικρό ποσοστό, 11 (35,4%), ενώ από τις Ελληνίδες οι 83 (87,3%) είχαν κάνει προγεννητικό έλεγχο. Και στα τέσσερα νεογνά που απεβίωσαν οι γονείς δεν θέλησαν να γίνει νεκροτομή.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματά μας, το ποσοστό των παιδιών που γεννήθηκαν με συγγενή καρδιοπάθεια (0,86%) είναι παρόμοιο με το διεθνές ποσοστό, περίπου 0,8%⁹. Παρόλο που τα 2/3 των γονέων ήταν ελληνικής καταγωγής, στους οποίους το ποσοστό του προγεννητικού υπερηχογραφικού ελέγχου έφθανε το 87,3%, ο συνολικός αριθμός προγεννητικής παρακολούθησης με εμβρυϊκό υπερηχογράφημα ήταν σχετικά χαμηλός, 74 έγκυες (68,5%). Το ποσοστό 32,4% της προγεννητικής διάγνωσης του καρδιολογικού προβλήματος σε 24 έμβρυα είναι χαμηλότερο από παλιότερες εργασίες, που παρουσίαζαν διαγνωστική δυνατότητα που έφτανε το 40-60% ανάλογα με το είδος των ανατομικών ανωμαλιών (μεγαλύτερα ποσοστά διάγνωσης στις βαριές καρδιοπάθειες και μικρότερα στις απλές)¹⁰⁻¹³. Το ότι σε κανένα περιστατικό δεν υπήρχε παθολογική κληρονομικότητα αποδεικνύει ότι ο προγεννητικός έλεγχος είναι απαραίτητο να γίνεται σε όλες τις εγκύους και όχι μόνο σε αυτές που έχουν βεβαρημένο κληρονομικό¹⁴. Η διάγνωση, όπως αναφέρθηκε, έγινε από καρδιολόγο στο μαιευτήριο^{15,16}. Τα 18 νεογνά (14,28%) στα οποία είχε μπει διάγνωση αθώου φυσήματος δεν αναφερόταν εάν παραπέμφθηκαν σε παιδοκαρδιολόγο για επιβεβαίωση της διάγνωσης. Η συντηρητική, καθώς και η χειρουργική αντιμετώπιση, στο σύνολο των περιστατικών, μεταξύ των οποίων υπήρχαν βαριές σύμπλοκες συγγενείς καρδιοπάθειες φαίνεται ότι είναι ικανοποιητική, αφού απεβίωσαν μόνο 4 νεογνά (3,7%).

Σε ό,τι αφορά στα διεθνή δεδομένα, η πρωτοπόρος της εμβρυϊκής υπερηχοκαρδιογραφίας L. Allan¹⁷, αναφέρει ότι ο στόχος της γέννησης λιγότερων παιδιών με συγγενείς, κυρίως βαριές, καρδιοπάθειες δεν έχει επιτευχθεί, λόγω του ότι δεν εφαρμόζονται σε εθνικό ή διεθνές επίπεδο οι καθορισμένες υπερηχοκαρδιογραφικές πρακτικές. Για τον ίδιο λόγο ο Dastgiri και οι συνεργάτες του¹⁸ αναφέρουν αντικρουόμενες εθνικές και διεθνείς στατιστικές των χωρών της Ευρώπης, με αποτέλεσμα την αδυναμία επίτευξης του στόχου¹⁹.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Παρόλο που μετά την ευρεία εφαρμογή του υπερηχοκαρδιογραφήματος εμβρύου θα ήταν αναμενόμενο να μειωθούν τα ποσοστά γέννησης παιδιών με καρδιολογικό πρόβλημα, από τα αποτελέσματά μας δεν φαίνεται να προκύπτει τέτοιο συμπέρασμα.

Πιστεύουμε, όμως, ότι με την καλύτερη ενημέ-

ρωση των γονέων για τη σημασία και αξία του προγεννητικού ελέγχου είναι δυνατό να επιτευχθεί ευρύτερη εφαρμογή του εμβρυϊκού υπερηχοκαρδιογραφήματος στις έγκυες μητέρες.

Η συνεργασία μαιευτήρα, εξειδικευμένου στην προγεννητική διάγνωση, με παιδοκαρδιολόγο είναι δυνατό να αυξήσει τα ποσοστά της προγεννητικής διάγνωσης των συγγενών καρδιοπαθειών. Έτσι, πιθανότατα θα υπάρξει δυνατότητα μείωσης των παιδιών που γεννιούνται με συγγενή καρδιοπάθεια τόσο ως προς τον αριθμό, όσο και ως προς το είδος της ανατομικής ανωμαλίας, με κύριο στόχο την αποφυγή γέννησης παιδιών με βαριά σύμπλοκη συγγενή καρδιοπάθεια. Τέλος, τα αποτελέσματα της συντηρητικής και κυρίως της χειρουργικής αντιμετώπισης φαίνεται ότι βρίσκονται σε ικανοποιητικό επίπεδο.

Fetal echocardiography and congenital heart diseases

S. Antoniadis, E. Koukoutsaki, A. Krithara, Z. Chatzistamatiou, G. Baroutis, P. Kleanthous, E. Dionyssopoulou, G. Liossis
(*Ann Clin Paediatr* 2007, 54(3):262-265)

The wide application of fetal echo during the last 15 years had a major contribution in the prenatal diagnosis of a great number of congenital anomalies. Fetal echocardiography is an extremely helpful method in the diagnosis of congenital heart diseases. The purpose of this study was to investigate the frequency, and the variety of cardiac lesions, after the wide application of fetal echocardiography. We studied, prospectively, according to a protocol, during one year's time, in two state maternity hospitals of Athens, the number of children born with congenital heart anomalies. We found that among 12.565 live births there were 108 (0,86%) newborns with congenital heart diseases. The frequency of the heart problems and the anatomic abnormalities did not seem to be different from those reported in the Greek or international bibliography. Despite that after the wide application of fetal echocardiography a decrease in the percentage of children born with cardiac problems would be expected, that was not found in our results. However we believe that with the better information of pregnant women and the greater participation of obstetricians, fetal cardiologists, fetal echocardiographers it is possible to decrease the number of children born with congenital heart diseases and specially the complex ones.

Key words: fetal echocardiography, congenital heart diseases.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. *Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P.* Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health* 2000; 54:660-666.
2. *Dastgiri S, Gilmour WH, Stone DH.* Survival of children born with congenital anomalies. *Arch Dis Child* 2003; 88:391-394.
3. *Antoniadis S.* Fetal Echocardiography. 4th Balkan meeting on Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery 1996, Bucharest Romania.
4. *Αντωνιάδης Σ.* Παιδιατρική Καρδιολογία. Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδη, Αθήνα 2005.
5. *Sullivan ID.* Prenatal diagnosis of structural heart disease: does it make a difference to survival? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002; 87:F19-20.
6. *Sullivan ID.* Prenatal diagnosis of structural heart disease: does it make a difference to survival? *Heart* 2002; 87:405-406.
7. *Frommelt MA, Frommelt PC.* Advances in echocardiographic diagnostic modalities for the paediatrician. *Pediatr Clin North Am* 1999; 46:427-439.
8. *Sharland GK, Allan LD.* Screening for congenital heart disease prenatally. *Circulation* 1997; 96:550-555.
9. *Carvalho JS, Mocosco G, Tekay A, Campbell S, Thilaganathan B, Shinebourne EA.* Clinical impact of first and early second trimester fetal echocardiography on high risk pregnancies. *Heart* 2004; 90:921-926.
10. *Carvalho JS, Mocosco G, Ville Y.* First trimester transabdominal fetal echocardiography. *Lancet* 1998; 351:1023-1027.
11. *Todros T, Faggiano F, Chiappa E, et al.* Accuracy of routine ultrasonography in screening heart disease prenatally. Gruppo Piemontese for prenatal screening of congenital heart disease. *Prenatal Diagn* 1997; 17:901-906.
12. *Antoniadis S, Korantzis A.* The importance of fetal echo in the prenatal diagnosis of congenital heart diseases. 2ND Balkan meeting in Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery 1994 Sofia Bulgaria.
13. *Antoniadis S.* Fetal echocardiography. I Ulusal Pediatric Cardiology ve Kardiak Cerrahi Kongresi. 1996, Ankara Turkey.
14. *Ainsworth SB, Wyllie JP, Wren C.* Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1999; 80:F43-F45.
15. *Farrer KFM, Rennie JM.* Neonatal murmurs: are senior house officers good enough? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002; 87:F83-88.
16. *Wolke D, Dave S, Hayes J, Townsend J, Tomlin M.* Routine examination of the newborn and maternal satisfaction: a randomized controlled trial. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002; 86:F155-160.
17. *Allan L.* Antenatal diagnosis of heart disease. *Heart* 2000; 83:367-369.
18. *Dastgiri S, Stone DH, Le-Ha C, Gilmour WH.* Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glaskow, UK. *Arch Dis Child* 2002; 86:257-263.
19. *Archivist.* Congenital anomalies around the world. *Arch Dis Child* 2000; 83:509-511.