

Dr.ssa Valentina D'Ambrosio

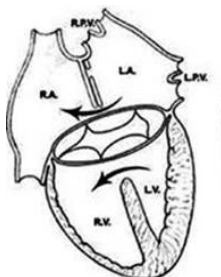
Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Umberto I ROMA

Dipartimento Materno Infantile e Scienze UroGinecologiche - Unità Operativa semplice Diagnosi Prenatale

Definizione: Comprende uno spettro di anomalie congenite del cuore accomunate da una giunzione atrio-ventricolare (A-V) comune e che possono interessare in modo concomitante il setto interatriale, il setto interventricolare e le valvole A-V. Sono la conseguenza di un alterato sviluppo dei cuscinetti endocardici.

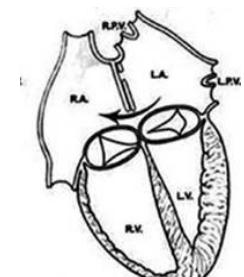
Incidenza: 4-5 casi su 10.000 nati vivi, 7% di tutte le cardiopatie congenite.

Classificazione:



Complete

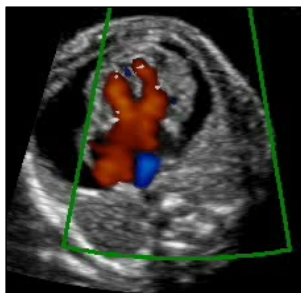
- **Completo:** caratterizzato da un difetto del setto interatriale (DIA) tipo ostium primum, un difetto interventricolare (DIV) della regione dell'inlet e da una singola valvola A-V (solitamente a cinque lembi). Può essere **bilanciato** se i 2 ventricoli presentano dimensioni normali o **sbilanciato** se si associa ipoplasia di una delle due camere.



Partial

- **Parziale o incompleto:** caratterizzato da un DIA tipo ostium primum, due orifici valvolari separati con un cleft della valvola mitrale. Il DIV è piccolo o assente.

Diagnosi ecografica: il CAV è una malformazione rilevabile nella scansione 4-camere in scala di grigi. L'utilizzo del color-Doppler può essere di ausilio.



CAV COMPLETO

Scala di grigi:

- Difetto del setto interatriale con mancata visualizzazione del septum primum
- DIV di dimensioni variabili
- Valvola A-V unica con perdita del normale offset del piano A-V in sistole
- In diastole ampio difetto nella porzione centrale del cuore (anche detta crux)

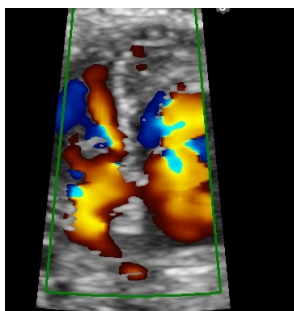
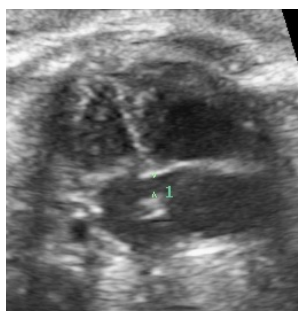
Color Doppler:

Nel CAV completo bilanciato

- Durante la diastole, si evidenzia un inflow comune che si biforca a Y a livello del residuo setto inter-ventricolare, per poi distribuirsi in maniera omogenea alle due camere ventricolari.
- Spesso presente insufficienza della valvola A-V in sistole

Nel CAV completo sbilanciato

- il Doppler colore dimostra in modo netto la sproporzione tra i due ventricoli.



CAV PARZIALE

Scala di grigi:

- Difetto del setto interatriale a livello del septum primum
- Due distinti orifici valvolari, ma con valvole A-V inserite allo stesso livello (perdita del normale offset valvolare)
- Piccolo DIV dell'inlet raramente associato

Color Doppler:

- Si visualizza l'inflow attraverso due distinti orifici valvolari
- Visualizzazione dello shunt attraverso il DIA

Management Ostetrico. In presenza di un sospetto CAV sono richiesti approfondimenti diagnostici:

- Ecocardiografia fetale per confermare il CAV ed escludere anomalie cardiache associate
- Ecografia di riferimento per escludere malformazioni extracardiache associate
- Esame del cariotipo fetale + CGH-Array
- Counseling multidisciplinare
- E' sufficiente l'espletamento del parto in un centro di II Livello dotato di UTIN, non essendo una cardiopatia ad emergenza neonatale.

Counseling

La presenza di anomalie cardiache, extracardiache e di patologie genetiche associate rappresenta il principale fattore prognostico determinante l'esito post natale nei feti con CAV.

Rischio anomalie cromosomiche: alto (40-70%), più comunemente associato alla Trisomia 21, più raramente ad altre trisomie autosomiche.

Rischio di sindromi non cromosomiche: alto (25-50%). In particolare la sindrome eterotassica e alcune forme di displasie scheletriche.

Il CAV è ben tollerato in utero, con normale crescita e sviluppo fetale. Il rigurgito della valvola AV, se non severo, di solito non progredisce in utero. Tuttavia, in presenza di rigurgito severo della valvola A-V o di blocco A-V (che può essere associato in caso di sindrome eterotassica), può manifestarsi idrope fetale non immune.

Le aspettative di vita in pazienti con CAV parziale sono buone, questi bambini hanno una qualità di vita pressoché normale se non vi sono altre cardiopatie associate.

Nei bambini con CAV completo bilanciato la prognosi dopo chirurgia è buona con tassi di sopravvivenza a 10 anni oltre il 95% se la correzione chirurgica è eseguita in tempi adeguati (cioè, a 3-6 mesi di vita in neonati con peso superiore ai 3500 grammi). Il verificarsi di un CAV in individui con sindrome di Down non sembra avere alcun effetto negativo sulla prognosi.

Molto più complessa è la situazione in caso di CAV completo sbilanciato. In questo caso il management postnatale è paragonabile a quello del cuore univentricolare. La prognosi è sfavorevole in presenza di sindrome eterotassica.

Bibliografia

- EE Calkoen, MG Hazekamp, NA Blom et al. Atrioventricular septal defect: From embryonic development to long-term follow-up. Int J of Cardiol 2016 Jan 1 202. 784-795
- Taqatqa AS, et al. Atrioventricular Septal Defects: Pathology, Imaging, and Treatment Options. Curr Cardiol Rep. 2021.
- Maciej Słodki, Małgorzata Soroka, Giuseppe Rizzo, Maria Respondek-Liberska & The International Prenatal Cardiology Collaboration Group (2018): Prenatal Atrioventricular Septal Defect (AVSD) as a planned congenital heart disease with different outcome depending on the presence of the coexisting extracardiac abnormalities (ECA) and/or malformations (ECM), The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine.
- Craig E Fleishman, MD, Aykut Tugertimur, MD, FACC. Clinical manifestations and diagnosis of atrioventricular (AV) canal defects. UptoDate 18 Jul 2022.