

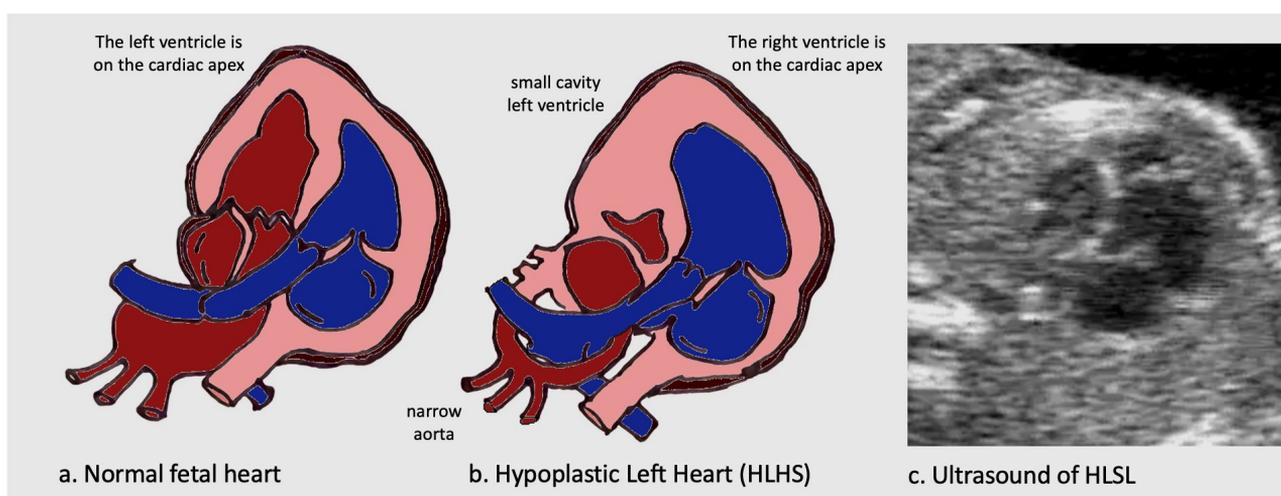
Elaborato da Federica Bellussi

Maternal Fetal Medicine Unit, Thomas Jefferson University Hospital
Philadelphia (PA), United States

Definizione: La sindrome del cuore sinistro ipoplasico (HLSL, hypoplastic left heart syndrome) è un gruppo di malformazioni congenite caratterizzate da un significativo iposviluppo delle sezioni sinistre del cuore fetale (ventricolo, atrio, valvole aortica e mitrale)

Incidenza: Il cuore sinistro ipoplasico ha un'incidenza di 0.1-0.25 ogni 1000 nati vivi ed è responsabile del 25% delle morti neonatali dovute a cardiopatia congenita

Diagnosi: Nella HLSL la scansione delle 4 camere risulta anormale in quanto il ventricolo sinistro è ipocinetico e non funzionante, solitamente ma non sempre piccolo, e l'apice cardiaco è formato dal ventricolo destro. Il color Doppler è particolarmente utile nella diagnosi in quanto consente di dimostrare l'ipocinesia (assenza di flusso o minimo flusso nel ventricolo sinistro).



Management Ostetrico: In caso di diagnosi di HLSL è fondamentale offrire alla paziente il supporto di un team multidisciplinare e si raccomanda:

- Ecografia fetale di riferimento, con lo scopo di ricercare eventuali anomalie associate (le più frequenti sono arteria ombelicale singola e malformazioni genitourinarie, craniofacciali e del sistema nervoso centrale)
- Ecocardiografia fetale e consulenza con cardiologo pediatra e cardiocirurgo pediatra, per valutare l'entità del difetto e le possibilità terapeutiche
- Consulenza genetica con esame del cariotipo fetale + CGH-Array e se possibile sequenziamento dell'esoma.
- Per le pazienti che intendono proseguire la gravidanza è indicato il parto in un centro dotato di cardiocirurgia pediatrica e terapia intensiva neonatale

Counseling:

Rischio di aneuploidie: Nel 3-31% dei casi la HLHS è associata ad anomalie cromosomiche (soprattutto Turner e trisomie 13 e 18), in genere questo accade nei casi associati ad altre anomalie strutturali

Rischio di ritardo neurologico: tra tutte le cardiopatie congenite la HLHS è una di quelle a più alto rischio di ritardo neurologico associato, a prescindere dall'esito del trattamento chirurgico, il quale ha tassi di successo sempre maggiori, fino al 90% con le più recenti e avanzate tecniche chirurgiche.

Rischio di ricorrenza: dipende dall'eziologia e si aggira attorno al 4% per le famiglie con un figlio affetto e al 25% per famiglie con ≥ 2 figli affetti

Prognosi: La prognosi in caso di HLSL è purtroppo sfavorevole, con una sopravvivenza totale $< 40\%$. Gli elementi che hanno maggiore influenza sulla prognosi sono:

- Anomalie genetiche associate
- Malformazioni associate
- Caratteristiche ecografiche prenatali come le dimensioni e la funzionalità del ventricolo sinistro e dell'aorta, la presenza o meno della valvola mitrale, la pervietà del forame ovale, il flusso nella valvola tricuspide, fibroelastosi endocardica

Bibliografia:

1. Galindo A, Nieto O, Villagrà S, Grañeras A, Herraiz I, Mendoza A. Hypoplastic left heart syndrome diagnosed in fetal life: associated findings, pregnancy outcome and results of palliative surgery. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 May;33(5):560-6. doi: 10.1002/uog.6355;
2. Wilkins-Haug LE, Benson CB, Tworetzky W, Marshall AC, Jennings RW, Lock JE. In-utero intervention for hypoplastic left heart syndrome--a perinatologist's perspective. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005 Oct;26(5):481-6;
3. Allen RH1, Benson CB, Haug LW. Pregnancy outcome of fetuses with a diagnosis of hypoplastic left ventricle on prenatal sonography. *J Ultrasound Med.* 2005 Sep;24(9):1199-203;
4. Abuhamad A, Chaoui R. Aortic Stenosis and Hypoplastic Left Heart Syndrome. In *A practical guide to fetal echocardiography*, Abuhamad A, Chaoui R. (2nd eds). Lippincot Williams & Wilkins 2010;
5. Moradi B, Tahmasebpour A R, Fattahi Masrouf F, Jeanty P: Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.* www.isuog.org, February 2022
6. Rathod R. H. Hypoplastic left heart Syndrome: management and outcome, *UpToDate* June 2023