

Elaborato da Dott.ssa Mariana Rita Catalano

Struttura Semplice Dipartimentale di Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale,
Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Policlinico, Milano

Definizione

La Trasposizione delle Grandi Arterie (TGA) è una cardiopatia caratterizzata dalla discordanza ventricolo-arteriosa con l'aorta che emerge anteriormente dal ventricolo destro e l'arteria polmonare che origina posteriormente dal ventricolo sinistro ⁽¹⁾. Esistono due tipi di TGA: semplice, in cui la discordanza ventricolo-arteriosa è isolata, e complessa, in cui può essere associata a difetto interventricolare (DIV), ostruzione dell'efflusso polmonare, oppure ostruzione dell'efflusso aortico con o senza coartazione ⁽²⁾. Nei 2/3 dei casi coesistono anomalie di origine e decorso delle coronarie, non diagnosticabili in utero ⁽³⁾.

Incidenza

È una condizione relativamente frequente, con un'incidenza di 1 caso ogni 3.500-5.000 nascite, con un rapporto maschio-femmina di 1,5-3,2:1 ⁽⁴⁾.

Eziologia

L'eziologia della TGA è sconosciuta. Tuttavia, vi sono alcuni fattori di rischio, come il diabete mellito, l'esposizione materna ad erbicidi, l'uso di farmaci antiepilettici. Inoltre, esistono alcune mutazioni genetiche associate alla discordanza ventricolo-arteriosa, che tuttavia spiegherebbero solamente una minima parte dei casi ⁽⁵⁾.

Diagnosi

La diagnosi ecografica viene formulata in scansione asse lungo di sinistra/destra, in cui si osserva la discordanza ventricolo-arteriosa, con i grossi vasi che decorrono paralleli con aspetto a "canna di fucile", per l'assenza del crossover (Fig. 1A). È fondamentale però obiettivare che il vaso che emerge dal ventricolo sinistro sia la polmonare, dimostrando la sua biforcazione, subito dopo la sua origine, in due branche (le arterie polmonari di destra e sinistra) (Fig. 1B).

La scansione quattro camere è normale, con possibile aumento dell'asse di rotazione del cuore (estrema levorotazione). Nella maggior parte dei casi, la scansione tre vasi e trachea è anomala, per la presenza di due soli vasi (aorta e vena cava superiore) per mancata visualizzazione dell'arco duttale che si colloca al di sotto dell'aorta (Fig. 1C). In scansione sagittale si evidenzia, inoltre, l'aorta che emerge anteriormente e superiormente dal ventricolo destro con il caratteristico aspetto "hockey stick".

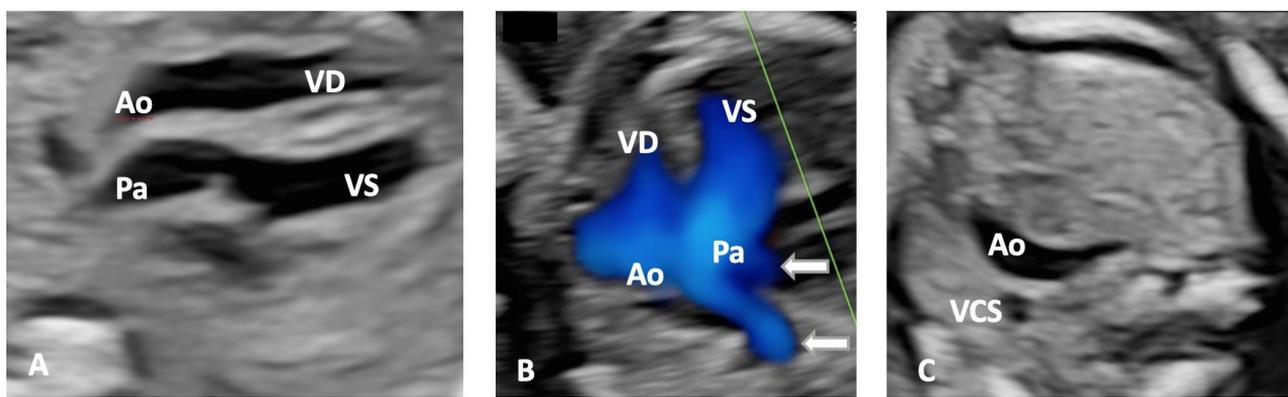


Fig 1 – (A) In asse lungo di sinistra si osserva la discordanza ventricolo-arteriosa e l'aspetto a "canna di fucile" dei grossi vasi; (B) Il Doppler Colore contribuisce ad evidenziare il decorso parallelo dei vasi. Le frecce indicano la biforcazione delle arterie polmonari; (C) In scansione tre vasi e trachea si evidenziano solamente aorta e vena cava superiore e non si visualizza l'arco duttale.

Un ulteriore dato ecografico da verificare, in particolare nei casi di TGA a setto intatto, è l'aspetto del forame ovale, che può essere restrittivo con necessità di eseguire atrio-settostomia in tempi brevissimi dopo il parto ⁽⁶⁾.

Il Doppler colore può essere utile per un adeguato studio della connessione ventricolo-arteriosa, per confermare la pervietà del forame ovale, per caratterizzare il flusso attraverso il DIV e per l'eventuale stenosi polmonare associata (Fig 1B). Il Doppler pulsato contribuisce a quantificare il gradiente transpolmonare ⁽¹⁾.

Inoltre, la relazione spaziale dei grossi vasi presenta cinque varianti che possono essere riconosciute attraverso la ricostruzione del piano coronale delle valvole cardiache mediante l'ecocardiografia 4D-STIC ⁽⁷⁾.

Diagnosi Differenziale

- cTGA (Trasposizione corretta delle Grandi Arterie), doppia discordanza atrio-ventricolare e ventricolo-arteriosa, con circolo emodinamicamente corretto;
- DORV o VDDU (Ventricolo Destro a Doppia Uscita) con malposizione delle grandi arterie, in cui le arterie hanno un decorso parallelo, ma nascono entrambe prevalentemente dal ventricolo destro. Tale diagnosi differenziale può essere difficoltosa, ma relativamente priva di interesse ai fini prognostici ⁽¹⁾.

Indicatori Prognostici

I principali fattori che impattano sulla prognosi fetali sono:

- Ostruzione dell'efflusso polmonare, in quanto costituisce una controindicazione all'intervento di correzione anatomica (*switch arterioso*) a favore di una procedura palliativa;
- Forame ovale restrittivo con flusso in *reverse* nel dotto arterioso per un rischio estremo di mortalità neonatale immediata dopo la nascita;
- Anomalie del decorso coronarico, nella maggior parte dei casi non rilevabili in utero ⁽¹⁾.

Management Ostetrico

- **Ecografia di riferimento**, per escludere anomalie extracardiache associate;
- **Ecocardiografia Fetale**, con controlli seriati mensili per identificare anomalie ad insorgenza tardiva come la stenosi della polmonare;
- **Amniocentesi per Cariotipo e CGH-Array**, è consigliata nonostante il rischio di aneuploidie e il rischio sindromico siano estremamente bassi;
- **Nascita in Centro di III livello fetoneonatale**. Il parto spontaneo non è controindicato in maniera assoluta. Tuttavia, non sono pochi i centri che prevedono in questi casi il Taglio Cesareo per ottimizzare il management perinatale soprattutto nei casi di TGA a setto intatto e forame ovale restrittivo ⁽¹⁾.

Counseling

La TGA è ben tollerata in utero. Se diagnosticata in epoca prenatale ⁽⁸⁾, la prognosi è eccellente con elevate possibilità di sopravvivenza (>90%) e con ottima qualità di vita ⁽⁴⁾. Tuttavia, è una cardiopatia ad elevato rischio di morte neonatale precoce, pertanto la paziente deve essere riferita presso un Centro di III livello fetoneonatale con Cardiocirurgia pediatrica per l'espletamento del parto e il management neonatale. È generalmente richiesta dopo la nascita l'infusione di prostaglandine, per mantenere la pervietà del dotto arterioso, e la settostomia atriale secondo *Rashkind*, al fine di ottenere un mixing del sangue ossigenato con il sangue sistemico per aumentarne la saturazione. Spesso vi è la necessità di un management immediato già in sala parto in quanto, in alcuni casi, occorre effettuare in emergenza/urgenza la settostomia atriale con palloncino.

Attualmente, la correzione di elezione della TGA è rappresentata dall'intervento di *switch* delle arterie, da effettuarsi nei primi giorni/settimane di vita, e prevede il ripristino delle connessioni ventricolo-arteriose con reimpianto delle coronarie. Approcci di seconda scelta per la TGA sono gli interventi di *switch* atriale secondo *Senning/Mustard* che, tuttavia, presentano tassi di successo inferiori e maggiore incidenza di complicanze ⁽¹⁾.

Nel counseling è necessario sottolineare che le lesioni associate di tipo ostruttivo sono evolutive e, pertanto, possono comparire nel III trimestre o in epoca neonatale, e che l'eventuale presenza di anomalie di origine e distribuzione delle arterie coronariche non possono essere rilevate, nella maggior parte dei casi, in epoca prenatale. Seppure in Letteratura sia riportata un'incidenza significativa di ritardo psicomotorio nei bambini nati con TGA, indipendentemente dalle procedure interventistiche e cardiocirurgiche eseguite⁽⁹⁾, la comunità internazionale non è concorde nell'utilizzare questa informazione nel counseling prenatale.

Bibliografia

1. D. Paladini, P. Volpe Manuale di Ecocardiografia Fetale, 2021 E.L.I Medica.
2. Dominguez-Manzano et al. *Transposition of the Great Arteries in Fetal Life: Accuracy of Diagnosis and ShortTerm Outcome* Fetal Diagn Ther 2016;40(4):268-276.
3. Massoudy P, Baltalarli A, de Laval MR, Cook A, Neudorf U, Derrick G, McCarthy KP, Anderson RH. *Anatomic variability in coronary arterial distribution with regard to the arterial switch procedure*. Circulation 2002; 106:1980–1984.
4. Martins P, Castela E: *Transposition of the great arteries*. Orphanet J Rare Dis 2008;3:27.
5. Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica (SIEOG), *Manuale di Ecocardiografia Fetale* EDITEAM, 2016
6. G. Tuo, D. Paladini, G. Montobbio, P. Volpe, M. Cheli, M.G. Calevo, M. Marasini, *Prenatal Echocardiographic Assessment of Foramen Ovale Appearance in Fetuses with D-Transposition of Great Arteries and Impact on Neonatal Outcome*. Fetal Diagn Ther. 2017;42(1):48-56.
7. D. Paladini, P. Volpe, G. Sglavo, M. Vassallo, V. De Robertis, M. Marasini, M.G. Russo *Transposition of the great arteries in the fetus: assessment of the spatial relationships of the arterial trunks by four-dimensional echocardiography*. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31: 271–276.
8. D. Bonnet, A. Coltri, G. Butera et al., *Detection of transposition of great arteries reduces neonatal morbidity and mortality*. Circulation 1999; 99:916-18.
9. D. Paladini et al. *ISUOG consensus statement on current understanding of the association of neurodevelopmental delay and congenital heart disease: impact on prenatal counseling* Ultrasound Obstet Gynecol 2017; 49: 287–288.