

# Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

## Le Cardiopatie congenite nel neonato con Sindrome di Down

Questo documento è stato scritto da: prof. Bruno Marino, cardiocirurgo, prof. Pierpaolo Mastroiacovo e dott. Luca Diociaiuti, pediatri, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento Maggio 2005

### Pro – memoria

La sindrome di Down (SD) è una condizione nella quale vi è un'alta prevalenza, (40-45%), tra i nati di cardiopatie congenite, (vedere appendice per le singole cardiopatie)<sup>1,2</sup>.

Le due cardiopatie congenite più frequenti nei bambini con sindrome di Down (SD) sono il canale atrioventricolare completo ed il difetto interventricolare<sup>3,4</sup>. Entrambe le cardiopatie comportano uno scompenso cardiaco precoce, ed una ipertensione polmonare che può sfociare in una vasculopatia polmonare irreversibile tanto più frequente e precoce nei bambini con SD<sup>5</sup>. La vasculopatia del circolo polmonare si instaura progressivamente a partire dai 6 mesi di vita e, quando presente, se non corretta precocemente<sup>5,6</sup>, aggrava di molto i risultati chirurgici<sup>5,7, 8</sup>.

### Premessa

-In caso di presenza di sintomi suggestivi di cardiopatia il trattamento alla nascita segue le comuni e consolidate regole assistenziali valide per ogni neonato, in caso di assenza di sintomi, è opportuno eseguire uno screening per identificarne la presenza.

-L'esame clinico da solo, anche in mano a pediatri o neonatologi esperti<sup>9</sup>, o accompagnato da Rx torace e ECG non garantisce la sicurezza di diagnosticare tutte le cardiopatie che possono essere presenti, l'ecocardiografia fornisce la sicurezza più elevata<sup>2</sup>.

-Effettuare lo studio ecocardiografico in un ambito dove operano cardiologi con esperienza esclusivamente di soggetti in età adulta può comportare il verificarsi di errori diagnostici, (sino alla cosiddetta "cardiac non disease"<sup>10</sup>).

-In un recente passato i pazienti con SD e cardiopatia erano riferiti in ritardo al cardiologo<sup>7</sup> ed alcuni autori sconsigliavano addirittura il trattamento chirurgico<sup>8</sup>.

Attualmente vi è un consenso unanime all'intervento cardiocirurgico precoce in base ai seguenti dati:

- a) Il modello anatomico è favorevole<sup>3,4</sup> e i risultati chirurgici immediati<sup>11,12</sup> e a distanza<sup>12</sup> buoni se l'intervento è precoce.
- b) I costi ospedalieri non sono aumentati<sup>13</sup>.
- c) La funzione cardiorespiratoria negli adolescenti è adeguata<sup>14,15</sup>.

### Raccomandazione

- Si raccomanda ai neonatologi e pediatri che operano presso centri nascita e ai pediatri di famiglia di sottoporre tutti i neonati con sindrome di Down a ecocardiografia.

- Nei bambini sintomatici (es.: segni di scompenso cardiaco e/o cianosi) l'ecografia deve essere effettuata il più presto possibile per evitare complicazioni e prognosi peggiore associate a diagnosi tardiva.
- Si ritiene accettabile, in pazienti non sintomatici, un ritardo di 1-2 mesi nell'esecuzione di questo esame strumentale.
- E' auspicabile che l'esame ecocardiografico sia eseguito da un medico con esperienza di cardiologia pediatrica per ridurre al massimo i casi di falsa positività e falsa negatività dell'esame.
- I bambini con SD affetti da canale atrioventricolare completo e da difetto interventricolare devono essere operati nei primi 6 mesi di vita, in un centro di cardiocirurgia con esperienza pediatrica: **assicurare ai bambini con sindrome di Down e canale atrioventricolare completo o con difetto interventricolare un intervento tempestivo riduce le complicanze e migliora la prognosi.**

**si considerano le seguenti alternative all'applicazione di questa raccomandazione:**

- a) Associazione della valutazione clinica, elettrocardiografica, e radiologica (rx torace), in casi sintomatici in cui non sia possibile in tempi brevi l'esecuzione dell'ecocardiogramma, in attesa di una consulenza: queste tre procedure associate consentono infatti di evidenziare eventuali malformazioni cardiache con una sensibilità di circa il 70% ed una specificità di circa il 90%<sup>2</sup> e secondo altri autori la totalità delle forme emodinamicamente significative<sup>16</sup>.
- b) Inviare il neonato in un centro di secondo livello

**Appendice**

	<b>Freeman et al<sup>1</sup>, 1998 casi/tot. (%)</b>	<b>Tubman et al<sup>2</sup>, 1991 casi/tot. (%)</b>	<b>Dati cumulati casi/tot. (%)</b>
<b>Tipo di cardiopatia</b>			
<b>CAV</b>	102/227 (45%)	14/34 (41%)	116/261 (44%)
<b>DIA</b>	18/227 (8%)	9/34 (26%)	27/261 (10%)
<b>PDA</b>	16/227 (7%)	7/34 (21%)	23/261 (9%)
<b>DIV</b>	80/227 (35%)	7/34 (21%)	87/261 (33%)
<b>TF</b>	9/227 (4%)	0	9/261 (3,4%)
<b>Altre</b>	2/227 (1%)		2/261 (0,8%)

Legenda: CAV= canale atrioventricolare; DIA= difetto interatriale; PDA= dotto arterioso pervio; DIV= difetto interventricolare; TF= tetralogia di Fallot

Nota: la somma delle % non è pari a 100 in quanto più cardiopatie possono ricorrere in singoli pazienti

**Bibliografia**

1. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM. Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. Am J Med Genet. 1998; 80 213-7 [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=9843040&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=9843040&dopt=Abstract)
2. Tubman TR, Shields MD, Craig BG, Mulholland HC, Nevin NC. Congenital heart disease in Down's syndrome two year prospective early screening study. BMJ. 1991; 302 1425-7. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=1829969&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=1829969&dopt=Abstract)
3. Marino B, Vairo U, Corno A, Nava S, Guccione P, Calabro R, Marcelletti C. Atrioventricular canal in Down syndrome. Prevalence of associated cardiac malformations compared with patients without Down syndrome. Am J Dis Child. 1990; 144 1120-2. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2144945&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2144945&dopt=Abstract)
4. Marino B, Papa M, Guccione P, Corno A, Marasini M, Calabro R. Ventricular septal defect in Down syndrome. Anatomic types and associated malformations. Am J Dis Child. 1990; 144 544-5. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2139542&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2139542&dopt=Abstract)

5. Frescura C, Tiene G, Franceschini E, Talenti E, Mazzucco A. Pulmonary vascular disease in infants with complete atrioventricular septal defect. *International Journal of Cardiology*. 1987; 15 91-100.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2952609&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2952609&dopt=Abstract)
6. Schneider DS, Zahka KG, Clark EB, Neill CA. Patterns of cardiac care in Infants with Down syndrome. *American Journal Disease Childhood*. 1989; 143 363-365.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=2521768&query\\_hl=6&itool=pubmed\\_DocSum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=2521768&query_hl=6&itool=pubmed_DocSum)
7. Sondheimer HM, Byrum CJ, Blackman MS. Unequal cardiac care for children with Down's syndrome. *Am J Dis Child*. 1985; 139 68-70.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=3155910&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=3155910&dopt=Abstract)
8. Bull C, Rigby ML, Shinebourne EA. Should management of complete atrioventricular canal defect be influenced by coexistent Down syndrome? *Lancet*. 1985; 18 1147-9.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2860347&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2860347&dopt=Abstract)
9. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy implications for routine examination. *Archives Disease Childhood Fetal Neonatal Edition*. 1999; 80 F49-F53.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=10325813&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=10325813&dopt=Abstract)
10. Geggel RL, Horowitz LM, Brown EA, Parsons M, Wang PS, Fulton DR.. Parental anxiety associated with referral of a child to a pediatric cardiologist for evaluation of a Still's murmur. *J Pediatr*. 2002; 140747-52. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=12072881&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=12072881&dopt=Abstract)
11. Knott-Craig CJ, Elkins RC, Ramakrishnan K, Hartnett DA, Lane MM, Overholt ED, Ward KE, Razook JR. Associated atrial septal defects increase perioperative morbidity after ventricular septal defect repair in infancy. *Ann Thorac Surg*. 1995; 59573-8.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=7887692&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=7887692&dopt=Abstract)
12. Formigari R, Di Donato RM, Gargiulo G, Di Carlo D, Feltri C, Picchio FM, Marino B. Better surgical prognosis for patients with complete atrioventricular septal defect and Down's syndrome. *Ann Thorac Surg*. 2004 Aug;78(2)666-72; discussion 672. Review.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=15276542&query\\_hl=3&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=15276542&query_hl=3&itool=pubmed_docsum)
13. Silberbach M, Shumaker D, Menashe V, Cobanoglu A, Morris C. Predicting hospital charge and length of stay for congenital heart disease surgery. *Am J Cardiol*. 1993; 72958-63.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=8213555&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=8213555&dopt=Abstract)
14. Russo MG, Pacileo G, Marino B, Pisacane C, Calabro P, Ammirati A, Calabro R. Echocardiographic evaluation of left ventricular systolic function in the Down syndrome. *Am J Cardiol*. 1998; 81 1215-7.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=9604950&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=9604950&dopt=Abstract)
15. Pastore E, Marino B, Calzolari A, Digilio MC, Giannotti A, Turchetta A. Clinical and cardiorespiratory assessment in children with Down syndrome without congenital heart disease. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2000; 154408-10.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=10768682&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=10768682&dopt=Abstract)
16. Shashi V, Berry MN, Covitz W. A combination of physical examination and ECG detects the majority of hemodynamically significant heart defects in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet*. 2002; 108 205-8.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=11891686&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=11891686&dopt=Abstract)