

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Maggio 2026

numero 5

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

ECOCARDIOGRAFIA NEONATALE: DA UN SOFFIO ALLA DIAGNOSI

Francesco Amata¹, Angelo Gentile¹, Marta Giaccardi², Davide Buzzi²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Genova

²UO Neonatologia, Dipartimento Materno-Infantile, EO Ospedali Galliera, Genova

Indirizzo per corrispondenza: amata.francesco98@gmail.com

CASO CLINICO

Bimbo nato a termine da parto spontaneo eutocico, alla settimana gestazionale 39+5, con peso alla nascita di 2.490 g.

La gravidanza era decorsa senza complicanze e la mamma aveva assunto cardioASA durante il primo trimestre per un elevato rischio abortivo. I tamponi vagino-rettali erano risultati positivi, per cui era stata completata la profilassi antibiotica e le sierologie non erano significative.

Il neonato è stato posto immediatamente in *skin-to-skin* in sala parto e il periodo di adattamento alla vita extrauterina è proseguito senza complicanze. Alla prima visita, tuttavia, si è apprezzato un soffio sistolico parasternale di 1-2/6 irradiato al collo, e un testicolo non è risultato palpabile in borsa scrotale, in assenza di ulteriori segni clinici. Lo screening cardiologico è stato eseguito a 8 ore di vita e ripetuto a 24h e 48h, senza riscontri patologici.

Nonostante il paziente fosse del tutto asintomatico, l'intensità del soffio è cresciuta fino a 3/6 in terza giornata, per cui uno dei neonatologi di reparto ha eseguito un'ecocardiografia con riscontro di **stenosi polmonare severa** (gradiente valvolare di 70 mmHg) **con valvola displasica**.

A seguito di tale riscontro è stato disposto il trasferimento presso Centro di III livello, dove è stata eseguita dilatazione valvolare per via endovascolare e avviato test genetico nel sospetto di sindrome di Noonan, giustificata dall'associazione di displasia polmonare e criptorchidismo, tutt'ora in corso.

DISCUSSIONE

L'incidenza delle cardiopatie congenite moderate-severe è pari a 6-8 casi ogni 1.000 nati vivi e nel 40-50% dei casi la diagnosi viene formulata entro la prima settimana di vita, mentre nei restanti casi può essere posta entro il primo mese di età¹.

Lo screening cardiologico ha l'obiettivo di identificare le cardiopatie congenite severe sfuggite alla diagnosi

prenatale, con una specificità del 99% e una sensibilità del 76,3%². Di fatto, alcune cardiopatie congenite anche gravi non vengono intercettate perché non determinano variazioni pulsossimetriche precoci³. A tal proposito, in caso di sospetto clinico (soffio >2/6, pansistolico o diastolico) nonostante il paziente sia asintomatico⁴, l'ecocardiografia va eseguita prima della dimissione, permettendo di identificare eventuali cardiopatie congenite severe precocemente e garantendo l'avvio della terapia più opportuna. A tal proposito si sottolinea l'importanza della formazione dei clinici riguardo l'utilizzo dell'ecocardiografia come strumento di diagnosi precoce.

Grazie al miglioramento delle tecniche diagnostiche e terapeutiche precoci, nei paesi industrializzati la sopravvivenza di pazienti affetti da cardiopatie congenite anche critiche è cresciuta drasticamente (dal 67,4% all'82,5%) tra il 1994 e il 2005, mentre questi risultati non sono ancora stati raggiunti nei Paesi in via di sviluppo, dove muoiono 9 bambini affetti da tali condizioni cliniche su 10 sia a causa delle peggiori condizioni igienico-sanitarie che determinano un maggiore rischio infettivo sia, soprattutto, per l'insufficiente disponibilità di servizi di Chirurgia cardiaca per cui meno del 3% dei bambini che necessitano di un intervento lo riceve effettivamente⁵.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Kapil Dalgo T, Gunasekaran D. The incidence of congenital heart disease (CHD) among intramural live born neonates. *Eur Jour of Cardiovascular Medicine* 2025;15(8):482-96. DOI: 10.61336/ejcm/25-08-90.
- [2] Aranguren Bello HC, Londoño Trujillo D, Troncoso Moreno GA, et al. Oximetry and neonatal examination for the detection of critical congenital heart disease: a systematic review and meta-analysis. *F1000Res* 2019;8:242. DOI: 10.12688/f1000research.17989.1.

-
- [3] Young AA, Sinclair BG. The Critical Importance of Prenatal Diagnosis of Critical Congenital Heart Disease: Toward 100% Detection in All Regions. *Can J Cardiol* 2020;36(10):1564-5. DOI: 10.1016/j.cjca.2020.03.009.
- [4] Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T, et al. Late detection of critical congenital heart disease among US infants: estimation of the potential impact of proposed universal screening using pulse oximetry. *JAMA Pediatr* 2014;168(4):361-70. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2013.4779.
- [5] GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet Child Adolesc Health* 2020;4(3):185-200. DOI: 10.1016/S2352-4642(19)30402-X.
-