

Lo screening con pulsossimetria nel neonato per le gravi cardiopatie congenite

Augusto Biasini, Giuseppe Pagano, Marcello Stella, Vittoria Rizzo, Lucia Marvulli, Laura Malaigia, Annalisa Bastelli
 UO di Terapia Intensiva Pediatrica e Neonatale, Ospedale "M. Bufalini" di Cesena

Abstract

Pulse oximetry screening for severe congenital heart defects in newborn

Screening with pulse oximetry for congenital heart defects in newborn could be useful. The test is able to diagnose 50% of the defects and its efficacy is linked to other factors as the diffusion of prenatal ultrasonography, the accuracy of newborn visit and the timeliness of the first pediatric visit.

Quaderni acp 2012; 19(1): 35-37

Key words *Pulse oximetry. Screening. Congenital heart defects*

La pulsossimetria costituisce un aiuto prezioso nell'intercettare le gravi cardiopatie congenite e ci si chiede se possa costituire un utile screening da eseguirsi a tutti i neonati nei primi giorni di vita. Il test è in grado di individuare circa il 50% delle malattie ricercate e la sua efficacia è in rapporto con altri fattori quali la diffusione della diagnosi ecografica prenatale, l'accuratezza della visita neonatale e la tempestività di quella pediatrica successiva alla dimissione ospedaliera.

Parole chiave *Pulsossimetria. Screening. Cardiopatie congenite*

Il problema

Le cardiopatie congenite sono il difetto congenito più comune con un'incidenza del 9 per mille nati; circa ¼ di queste è "critico" (CCC) o "maggiore" (CCM), rappresentando la causa di morte più comune nel bambino nei Paesi ad alto tenore di sviluppo.

Sono patologie cardiache che portano alla morte o richiedono intervento chirurgico prima dell'anno di età; più in particolare nelle CCC, che comprendono la sindrome del cuore sinistro ipoplasico, l'atresia della polmonare con setto ventricolare intatto, la trasposizione semplice dei grossi vasi, l'interruzione dell'arco aortico, la tetralogia di Fallot estrema, la morte avviene rapidamente entro i 28 giorni di vita per scompenso acuto cardiovascolare, ipotensione, acidosi e shock se non si interviene con urgenza con la terapia medica (farmaci vasoattivi, prostaglandine) e subito dopo con quella chirurgica. Il problema quindi è quello di una diagnosi più precoce possibile: Wren riporta che le morti da mancata o tardiva diagnosi per CCC/CCM sono 2/10.000 nati [1]. In particolare, nel caso di CCC/CCM cianotiche, l'81% dei bambini muore nei primi 3 mesi di vita e il 16% di questi muore senza sintomi precedenti [2].

La diagnosi prenatale e la migliore conoscenza clinica di presentazione delle CCC/CCM hanno indubbiamente abbassato il rischio di morte prima della diagnosi rispetto alla passata decade, e tuttavia l'uso anche estensivo dell'ecografia prenatale eseguita da professionisti formati non individua più del 50% di CCC/CCM [3]. L'esame obiettivo alla nascita consistente nell'ascoltazione di soffi cardiaci, la rilevazione di polsi femorali deboli o assenti, tachipnea o una cianosi palese, individua meno della metà di tutte le cardiopatie congenite senza relazione con il tipo e la complessità della malattia; per le CCC/CCM i segni clinici suggestivi presenti nel 30% diventano sempre più evidenti col trascorrere dei giorni dopo la nascita [4]. Il sospetto diagnostico viene approfondito con l'ECG, la pulsossimetria, la radiografia del torace e confermato definitivamente dall'ecocardiogramma eseguito da professionista esperto.

Le possibilità diagnostiche

Tutti questi difetti cardiaci sono accomunati da un grado variabile di ipossia alla nascita, che si aggrava contestualmente alla fisiologica chiusura del dotto arterioso o per le modifiche emodinamiche delle resistenze vascolari polmonari che

avvengono nei primi giorni o settimane di vita [5]. La pulsossimetria è stata proposta perché ha la capacità di evidenziare nel neonato una ipossia non clinicamente rilevabile. Questo vale per tutti i neonati ma soprattutto per quelli di carnagione scura [6]. Il test peraltro non evidenzia, ovviamente, le CCC/CCM che non danno cianosi. La tecnologia del test è ora molto migliorata rispetto al passato per la disponibilità di strumenti molto attendibili e preattenti per escludere gli artefatti legati al movimento o parziale distacco della sonda e capaci di acquisire il dato anche in pazienti critici con vaso-costrizione [7-8].

La pulsossimetria

L'American Academy of Pediatrics (AAP) e l'American Heart Association (AHA) hanno di recente raccomandato lo screening con pulsossimetria per tutti i nati [9-10]. È questa una strategia ragionevole? Il gruppo di lavoro AAP/AHA ha valutato tutti gli studi disponibili sul tema secondo la classificazione di raccomandazioni e livello di evidenza [9].

I punti critici sono il giorno in cui eseguire il test, il cut off della SaO₂ da adottare per definire il test positivo e la differenza percentuale di saturazione fra la mano destra (regione pre-botalliana) e il piede destro (post-botalliana). Il valore mediano della SaO₂ pre- e post-botalliana, nei neonati sani a termine, a 24 ore è il 97,8% e, dai 2 ai 7 giorni, il 97,6% [11]. Per la differenza percentuale di saturazione fra la mano e il piede destro, le proposte vanno dal 2% al 4%.

È evidente che quanto più precoce sarà il test con la scelta di elevati valori di SaO₂ post-botalliani e una minore differenza percentuale fra mano e piede, tanto maggiore sarà la sua sensibilità. Si potranno però intercettare in questo modo patologie respiratorie o cardiache irrilevanti rispetto a quelle ricercate o legate alla fisiologica transizione delle prime ore di

Per corrispondenza:
 Augusto Biasini
 e-mail: abiasini@ausl-cesena.emr.it

TABELLA: RISULTATI DI MAHLE ED EWER [9-12]

Studi	N°	Età esame	Cutoff norm.	FP	FP %	TP	FN	TN	VPP %	VPN %	Sensibil. %	Specif. %
Dati di Mahle et al. [9]	51.098	>24 ore	≥94/96	18	0,035	16	7	51.063	47,0	99,9	69,6	99,9
Dati di Ewer et al. [12]	20.055	<24 ore	≥95>2%	169	0,8	26	27	19.833	13,3	99,8	49,0	99,1

N°= numero pazienti, FP= falsi positivi, TP= totali positivi, FN= falsi negativi, TN= totali negativi, VPP= valore predittivo positivo, VPN= valore predittivo negativo

vita, con una diminuzione della specificità.

Il gruppo AAP e AHA che suggerisce lo screening considera positivo il test:

- per qualsiasi SaO₂ riscontrata inferiore al 90%; oppure un valore di SaO₂ inferiore al 95% in entrambe le estremità su tre misurazioni eseguite separatamente in un'ora; oppure una differenza assoluta maggiore del 3% fra piede e mano destra su tre misurazioni eseguite separatamente nell'arco di un'ora, eseguite a 24 ore di vita o più tardi.

Questa strategia avrebbe, sempre secondo AAP e AHA, una sensibilità del 69,6% e una specificità del 99,9% con un valore predittivo positivo del 47% per la diagnosi, evidenziando pochissimi falsi positivi (0,035%) (vedi tabella).

Il perfezionamento della diagnosi dovrebbe essere eseguito con un ecocardiogramma in tutti i neonati con test positivo prima della dimissione dal punto nascita e, se non possibile in sede, con telemedicina o trasferimento in altro luogo.

Il recente lavoro policentrico inglese di Ewer su *Lancet* che esegue l'esame prima delle 24 ore e riesce a farlo nel 75% dei casi, stringe ancora di più le maglie della sensibilità considerando positivo il test con una SaO₂ inferiore al 95% in mano o piede destro, oppure una differenza maggiore del 2% fra i due arti (vedi tabella) [12]. Con questi parametri sono state diagnosticate 26 CCC/CCM su 20.055 neonati mentre 27 casi, falsi negativi alla pulsossimetria, sono stati diagnosticati con un follow up clinico/ecografico di 12 mesi riportato sul registro/database cardiologico effettuato su tutti i 20.055 neonati del campione. Il numero di 53 casi di CCC/CCM su 20.055 neonati raggiunge la realistica prevalenza del 2,6/1000 nati vivi. La sen-

sibilità risulta del 75% per le CCC e del 49,06% per le CCM, la specificità del 99,16. I falsi positivi sono stati 169 (0,8%), il 30% dei quali affetto da malattie respiratorie o cardiache transizionali irrilevanti ai fini dello studio cardiologico. 17 neonati dei 26 veri positivi avevano però già una diagnosi prenatale di sospetta cardiopatia, e altri 7 presentavano anomalie alla visita clinica.

In sostanza 24 neonati su 53 sarebbero comunque stati sottoposti all'ecocardiogramma per il sospetto diagnostico derivato dalla diagnosi prenatale riferita dai genitori oppure per una clinica positiva. Dei due neonati senza anamnesi né clinica, uno solo aveva una CCC (trasposizione dei grossi vasi) con una SaO₂ al piede del 73%, mentre l'altro aveva una CCM (atresia della tricuspide) con solo una lieve ipossia (SaO₂ 93% piede).

In definitiva, se togliamo dal computo i casi già sospetti per l'ecografia prenatale, la sensibilità del test scende al 58,33% per le CCC e al 28,5% per le CCM.

Complessivamente il test, quindi, individua i ¾ delle CCC e ¼ delle CCM. Il rapporto di verosimiglianza per test positivo risulta 49 (95%, intervallo di confidenza 13-181), cioè molto attendibile, ma quello per test negativo di 0,52 (95%, intervallo di confidenza 0,17-1,56), ci suggerisce che la negatività dell'esame è ben poco utile per escludere la malattia: abbiamo uno screening che ci dà 2 falsi negativi ogni mille esami.

Costi dello screening

La valutazione dei costi dello screening include il tempo dedicato dallo staff (effettuazione del test, tracciabilità dei risultati e infine comunicazione ai familiari che costituisce il costo maggiore), la tecnologia necessaria, il possibile ritardo della dimissione e i costi della terapia. Altro problema potrebbe essere il con-

tenzioso con le famiglie, dovuto al fatto che un test "falso negativo" e una diagnosi mancata possono essere riferiti all'inaccuratezza dell'operatore nell'eseguire l'esame.

Conclusioni

Una valutazione dell'adozione dello screening pulsossimetrico per le gravi cardiopatie comporta la collocazione dell'intervento nel territorio in cui lo si vuole applicare. Vanno valutate sia la reale diffusione della diagnostica ecografica prenatale, che in certe regioni raggiunge praticamente il 100%, sia l'effettiva effettuazione della visita pediatrica postnatale entro i 4-5 giorni dalla nascita, che è il periodo in cui può verificarsi lo scompenso cardiaco. Quest'ultima pratica assistenziale è in Italia molto diversa da quelle in uso negli Stati Uniti, e pertanto le scelte non possono che variare fortemente fra i due Paesi. Quanto ai costi, in un ospedale con 2500 nati per anno, avremmo un impegno dell'operatore dedicato di 166 ore per anno per un costo complessivo di 4656 euro, più i tempi dedicati all'inserimento dei dati, più 20 ecografie cardiache da eseguirsi prima della dimissione. Più difficile la valutazione dei tempi della comunicazione alle famiglie dei casi sospetti e inviati all'ecografia. Va infine tenuto presente che l'utilità della pulsossimetria nella pratica clinica non è ben stabilita. Essa rimane nella Classe IIb, livello di evidenza C (studi osservazionali caso/controllo) [9].

Al momento attuale, quindi, la pulsossimetria può certamente contribuire a salvare vite ma non può sostituire un'attenta visita clinica neonatale e un follow up specifico per intercettare quelle CCC/CCM non associate a cianosi [13]. ♦

Non conflitti di interesse da parte degli Autori.

Congresso ACP Emilia-Romagna

"CURARSI DEI BAMBINI, DEGLI ADOLESCENTI, DELLE LORO FAMIGLIE"

Bologna, sabato 31 marzo 2012
Aula Magna Ospedale "Maggiore"

Bibliografia

- [1] Wren C, Reinhardt Z, Khawaja K. Twenty-year trend in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular malformation. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2008;93:F33-5.
- [2] Liske MR, Greeley CS, Law DJ, et al. Report of the Tennessee Task Force on Screening Newborn Infants for Critical Congenital Heart Disease. *Pediatrics* 2006;118:e1250-6.
- [3] Westin M, Saltvedt S, Bergman G, et al. Routin ultrasound examination at 12 or 18 gestational weeks for prenatal detection of major congenital heart malformation? A randomised controlled trial comprising 36,299 fetuses. *BJOG* 2006;113: 675-82.
- [4] Richmond S, Wren C. Early diagnosis of congenital heart disease. *Semin Neonatol* 2001;6: 27-35.
- [5] Arlettaz R, Bauschatz AS, Mönkhoff M, et al. The contribution of pulse oximetry to the early detection of congenital heart disease in newborns. *Eur J Pediatr* 2006;165:94-8.
- [6] Mahle WT. Physical Examination and Pulse Oximetry in Newborn Infants: Out with the Old, in with the New? *J Pediatr* 2008;152:747-8.
- [7] Granelli AD, Mellander M, Sunnegardh J, et al. Screening for duct-dependent congenital heart disease with pulse oximetry: a critical evaluation of strategies to maximize sensitivity. *Acta Paediatr* 2005;94:1590-6.
- [8] Toda Y, Takeuki M, Iwasaki T, et al. The accuracy of Masimo SET and Nelcor n-595 in children with cyanotic congenital heart disease. *Anesthesiology* 2006;105 A1 704.
- [9] Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, et al. Role of Pulse Oximetry in Examining Newborns for congenital Heart Disease: A Scientific Statement from the AHA and AAP. *Pediatrics* 2009;124: 823-35.
- [10] Barclay L, Murata P. American Academy of Pediatrics Recommends Pulse Oximetry Screening. www.medscape.org/viewarticle/748644_print.
- [11] Levesque BM, Pollack P, Griffin BE, et al. Pulse oximetry: what's normal in newborn nursery? *Pediatr Pulmonol* 2000;30:406-12.
- [12] Ewer AK, Middleton LJ, Furnston AT, et al. Pulse oximetry screenin for congenital heart defects in newborn infants (Pulse Ox): a test accuracy study. *Lancet* 2011;378:785-94.
- [13] Morrow RW. Volume 32, number 5 May 2011. www.aapnews.org.

Prima sessione: A PROPOSITO DI AREA PEDIATRICA

- ore 9,00 Un documento condiviso sull'area pediatrica. Presentazione Franco Mazzini (*ACP Emilia-Romagna*)
- ore 9,15-10,30 Tavola rotonda con interventi preordinati dei referenti delle sigle firmatarie del documento: ACP, APeC, SIP, SIN, SIPPS, SINPIA, CIPE, SISIP, FIMP Romagna
- ore 10,30-11,00 Intervento della dott.ssa Mariella Martini (*Direttore Assessorato Sanità e Politiche sociali Regione Emilia-Romagna*)
- ore 11,00-11,15 Pausa caffè
- ore 11,15 mfarneri@ausl-cesena.emr.it
L'integrazione delle cure
Due storie raccontate e commentate
Modera Massimo Farneti (*PdC Cesena*)
- Un caso di cronicità complessa
Laura Tedaldi (*Coordinatrice Infermieristica, Forlì*)
Riflessione di Luciana Nicoli (*PdC Bologna*)
Discussione in plenaria
 - Un caso di complessità assistenziale in un preadolescente
Nicoletta Modena (*NPI Modena*)
Riflessione di Carla Cafaro (*PLS Ferrara*)
Discussione in plenaria
- ore 12,15 **Quale progettualità e organizzazione per l'area pediatrica in Emilia-Romagna?**
Intervento della prof.ssa Paola Dalla Casa (*Referente tecnico area pediatrica, Regione Emilia-Romagna*)
- ore 12,45 Sintesi della mattinata Arturo Alberti (*PLS Cesena*)
- ore 13,00-14,30 Pausa pranzo

Seconda sessione: INDICATORI DI EFFICACIA

- ore 14,30-15,30 **Indicatori di efficacia in pediatria: ospedale e territorio**
Dante Baronciani (*Epidemiologo*)
Discussant: Sergio Amarri (*Pediatra ospedaliero, Reggio Emilia*) e Costantino Panza (*PLS Reggio Emilia*)
Discussione
- ore 15,30-16,30 **Progressi e novità che hanno migliorato l'assistenza pediatrica negli ultimi 10 anni**
Ospedale: Federico Marchetti (*Pediatra ospedaliero*)
Territorio: Antonella Stazzoni (*PLS*)
Discussione
- ore 16,30 Sintesi della giornata
Paolo Siani (*Presidente ACP*)

Segreteria organizzativa:

- Antonella Stazzoni Cell. 334 1351732
antonella.stazzoni@medici.progetto-sole.it
- Luciana Nicoli Cell. 329 2171891
luciana_nicoli@hotmail.com

Sono stati richiesti crediti ECM