



UN CASO DI TRASPOSIZIONE DELLE GRANDI ARTERIE CON DIFETTO DEL SETTO INTERVENTRICOLARE IN NATO DA MADRE CON FENILCHETONURIA, UNA INUSUALE ASSOCIAZIONE



Vito Sinatra, Lilia Oreto, Serena Costantino, Arianna Torre, Ylenia Giorgianni, Giuseppe Pelaggi,
Giulia D'Arrigo, Francesco Letterio De Luca, Letteria Bruno
"UOSD Cardiologia Pediatrica A.O.U Policlinico G.Martino Messina"

La Fenilchetunuria è una malattia AR causata da varie possibili mutazioni a carico del gene codificante per l'enzima fenilalanina-idrossilasi, enzima che catalizza la reazione di idrossilazione della fenilalanina in tirosina. L'incidenza nel mondo è di 1:10.000 nati vivi, in Italia 1:2.700.

Ad oggi, l'implementazione dello screening neonatale per fenilchetunuria nella maggior parte del mondo ha portato a diagnosi che si verificano nel periodo neonatale, permettendo in questo modo un tempestivo trattamento, ed evitando conseguenze quali disabilità intellettive, psichiatriche e motorie

DATI

LETTERATURA

Diversi studi hanno dimostrato come la fenilchetunuria materna sia responsabile di malformazioni fetali, tra cui le cardiopatie congenite.

- Studio di Yilzid e Sivri. Su 11 nati da madre con fenilchetunuria non trattata (phe >20mg/dl) 3 neonati (27%) presentavano un ampio DIV, e in uno di loro vi era associata anche ipoplasia dell'arco aortico e coartazione istmica.

- Studio condotto da Rouse. Da 413 nati vivi da madri con fenilchetunuria 31 (7,5%) hanno presentato una cardiopatia congenita. I difetti cardiaci presentati sono stati: Tetralogia di Fallot (n=4), coartazione aortica (n=6), dotto arterioso pervio (n=4), difetto del setto interventricolare (n=10), Difetto del setto interatriale (n=4), truncus artiosus (n=1), cuore sinistro ipoplasico (n=2)

- Altri casi descritti di cardiopatia complessa associata a fenilchetunuria materna erano caratterizzati da ventricolo destro a doppia uscita e finestra aorta-polmonare (6) e da atresia polmonare con difetto interventricolare

CASO CLINICO

Donna di 30 anni affetta da fenilchetunuria non controllata, con valori di fenilalaninemia > 20 mg/dl, Alla prima ecografia eseguita alla 25^a settimana veniva posta diagnosi di TGA, confermata ad un controllo successivo a distanza di 4 settimane.

La gestante è stata pertanto indirizzata ad un centro cardiocirurgico di 3° ove ha espletato il parto.

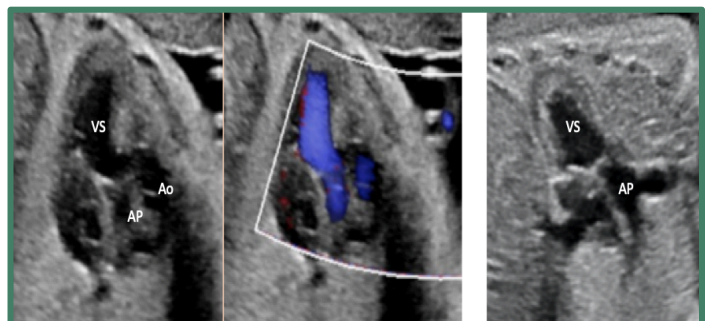
Alla nascita è stata confermata nel neonato la diagnosi di TGA con ampio difetto interventricolare.

A 4 giorni dalla nascita il piccolo ha presentato crisi di desaturazione e dopo valutazione cardiologica è stata eseguita procedura di atriosettostomia percutanea con pallone secondo Rashkind.

Dopo tale procedura il piccolo si è mantenuto emodinamicamente stabile e in 14^a giornata è stato eseguito l'intervento chirurgico di switch arterioso e chiusura del difetto interventricolare con patch.

Il follow up ad un anno ha mostrato un buon risultato chirurgico, ed il bambino ha mostrato un accrescimento staturo-ponderale nella norma.

Lo screening neonatale era negativo per malattie metaboliche.



CONCLUSIONI

In presenza di madri affette da fenilchetunuria è necessario eseguire uno screening cardiologico prenatale al fine di diagnosticare eventuali difetti congeniti, non rari in caso di fenilchetunuria non controllata; Nel nostro caso la diagnosi prenatale di TGA con difetto del setto interventricolare, forma molto meno comune della variante a setto intatto (circa il 20%), seppur non citata nei vari studi tra le cardiopatie associate a fenilchetunuria materna ci ha permesso di programmare il parto in centro cardiocirurgico specializzato al fine di prevenire le possibili complicanze che possono insorgere nella vita extrauterina.