ASM



"Il cuore del Neonato, prendiamocelo a cuore!"

Conosciamo le malattie cardiache congenite per capire quale sarà il percorso di vita del nostro bambino.

FONDAZIONE ASM
per la salute dell'infanzia

IL CUORE DEL NEONATO,
prendiamocelo a cuore!

A cura del **Dottor Stefano Marianeschi** e del **Professor Giuseppe Rizzo**. Con la collaborazione del **Dottor Luigi Arcieri** e della **Dottoressa Ylenia Brindicci**. Per il capitolo 6 (supporto psicologico): **Dottor Nicolò Lamperti** e **Dottoressa Laura Vergani.**

Coordinamento editoriale: **Maurizio Fabbri**, Segretario Generale di ASM.

Comitato Scientifico di ASM

Presidente: Prof. Domenico Arduini
Professore Emerito di Ostetricia e Ginecologia all'Università di Roma Tor Vergata. Membro della Pontificia Accademia per la Vita, Consultore per le problematiche assistenziali e sanitarie del Sovrano Militare Ordine di Malta.

Vice Presidente: Prof. Giuseppe Rizzo
Professore Ordinario di Ostetricia e Ginecologia all'Università di Roma "La Sapienza". Direttore della UOC di Ostetricia al Policlinico Umberto I di Roma.

Prof. Generoso Andria
Professore Emerito di Pediatria all'Università Federico II di Napoli.

Prof. Enrico Bernè
Professore a Contratto in Tecnologie Laser in Medicina e Chirurgia all'Università di Genova. Responsabile e Direttore Scientifico del Magenta Medical Center e del Centro per le Malformazioni Vascolari congenite ASM Onlus.

Prof. Carlo Casalone
Responsabile della Sezione scientifica della Pontificia Accademia per la Vita, Professore invitato alla Pontificia Università Gregoriana, Presidente della Fondazione Carlo Maria Martini.

Prof.ssa Irene Cetin
Professore Ordinario di Ostetricia e Ginecologia all'Università degli Studi di Milano. Direttore della UOC di Ostetricia alla Clinica Mangiagalli, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

Prof. Luigi Clauser
Specialista in Chirurgia Maxillo-Facciale e Odontostomatologia all'Istituto Stomatologico Italiano di Milano. *Past President and Honorary Member EACMFS (European Association for Cranio-Maxillo-Facial Surgery).*

Fra' Alessandro De Franciscis
Medico Pediatra.

Prof. Enrico Ferrazzi
Già Professore Ordinario di Ostetricia e Ginecologia all'Università degli Studi di Milano. Già Direttore della UOC di Ginecologia alla Fondazione IRCCS Ca' Granda, Clinica Mangiagalli di Milano.

Prof.ssa Anna Maria Marconi
Professore Ordinario di Ostetricia e Ginecologia e Direttore della Clinica Ostetrica e Ginecologica al Presidio Ospedaliero San Paolo, Polo Universitario, di Milano, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano.

Dott. Stefano Marianeschi
Responsabile della SSD di Cardiochirurgia Pediatrica alla ASST Ospedale Niguarda di Milano.

Prof. Giovanni Porta
Professore Associato di Genetica Medica, Direttore del Centro di Medicina Genomica e della Scuola di Specialità in Genetica Medica all'Università dell'Insubria di Varese.

Prof.ssa Federica Sangiuolo
Professore Ordinario di Genetica Medica all'Università di Roma Tor Vergata. Responsabile dell'Unità di Genetica Molecolare alla Fondazione Policlinico Universitario Tor Vergata di Roma.

Dott.ssa Monica Terenziani
Specialista in Oncologia e in Pediatria, Dirigente Medico presso la SC di Pediatria alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano.

Consiglio Direttivo di ASM

Presidente: Marinella Di Capua
Vice Presidente: Guido Venturini
Consiglieri: Domenico Arduini, Gian Franco Bizzoccoli, Elio Catania, Margherita De Bac, Alessandra De Vita Galeone, Umberto Di Capua, Marzia di Carpegna Brivio, Sergio Dompé, Annalisa Donesana (Tesoriere), Maurizio Fabbri, Tana Ruffo di Calabria, Lucio Stanca

Sommario

Pag. 4 **PRESENTAZIONE**

Pag. 7 Capitolo 1
MALATTIE NON TROPPO RARE

Pag. 9 Capitolo 2
CAUSE E POSSIBILITÀ DI PREVENZIONE

Pag. 11 Capitolo 3
LA DIAGNOSI? GIÀ PRIMA DELLA NASCITA

Pag. 13 Capitolo 4
LE PROSPETTIVE DELLE TERAPIE PRENATALI

Pag. 14 Capitolo 5
TUTTI GLI ACCERTAMENTI SUL NEONATO

Pag. 16 Capitolo 6
**I CONTRACCOLPI EMOTIVI:
UN AIUTO PER GESTIRLI**

Pag. 18 Capitolo 7
GLI IDENTIKIT PER SAPERNE DI PIÙ

Pag. 47 Capitolo 8
UNA RISPOSTA PER OGNI DOMANDA

Pag. 51 Capitolo 9
PICCOLO DIZIONARIO CARDIOLOGICO

PRESENTAZIONE

Questo libretto è dedicato soprattutto ai genitori dei nostri bimbi, ed è il frutto di una collaborazione multidisciplinare fra colleghi di varie esperienze e luoghi, che condividono l'amore e la passione per i nostri piccoli pazienti.

Carissimi tutti, ricordate per favore che il vostro bambino è un grande ed eroico combattente. È venuto purtroppo al mondo con un difetto al cuore. Ciononostante, affronta coraggiosamente, con tenacia, ogni giorno della sua vita appena incominciata e si guadagna ogni successo raggiunto. Per il suo piccolo organismo è un compito molto impegnativo. Augurategli dunque, con piena fiducia e di cuore, un caldissimo benvenuto e siate partecipi dei suoi sforzi!

Per la vostra bambina o il vostro bambino l'inizio della vita non è stato molto facile. Per questo occorre il massimo sostegno da parte di tutti: la famiglia in primis, e poi i medici specialisti che lo seguiranno. Ginecologi, poi cardiologi, cardiochirurghi, pediatri, neonatologi e infine psicologi, una squadra coordinata impegnata per cercare di garantirgli una vita ottimale e fargli apprezzare tutte quelle piccole conquiste che ogni bambino, in ogni giorno della sua vita, ha il diritto di raggiungere.

Intorno a lui deve essere costruito un nido che lo difenda e lo aiuti nel cammino che dovrà percorrere. Ricordate che anche il personale infermieristico ed i terapisti si impegneranno al massimo per il vostro piccolo, insieme ai suoi genitori affettuosi, che già fanno e faranno di tutto affinché lo aspetti una vita quanto più possibile piena.

Come potrete leggere in questa pubblicazione, oggi, grazie ai progressi della medicina, le prospettive sono nettamente migliori che in passato. Anche bambini con difetti cardiaci particolarmente gravi, che pochi decenni fa avevano probabilità di sopravvivere molto ridotte, ora possono sperare in una vita di buona qualità.

Questo opuscolo vi accompagnerà nelle prossime tappe del cammino della vita del vostro bimbo. Vi spiegherà che cosa significa avere una malattia cardiaca congenita (altrimenti detta cardiopatia congenita), quali problemi è possibile che si presentino, ma soprattutto quali sono le prospettive per il prosieguo della vita dei vostri figli, aiutando la vostra famiglia e le persone a voi prossime ad affrontare insieme questa grande sfida.

Vi siamo tutti vicini, ricordatevelo, per i vostri bambini, ora un po' anche nostri, ed anche per voi, per trovare quella forza che mai vi dovrà abbandonare in questo cammino, a volte difficile ma costellato di tante braccia amiche che vi sorreggeranno e vi guideranno.

Stefano Marianeschi,
Domenico Arduini

ASM E LA SALUTE DEI BAMBINI: UN IMPEGNO CHE DURA DA OLTRE 40 ANNI

L'Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni (ASM) è sorta nel 1981 per opera di un gruppo di autorevoli medici e studiosi, con lo scopo di affrontare un problema di vasta portata sanitaria, umana e sociale, quello delle malattie congenite. Oggi ASM, forte di un qualificato ed articolato Comitato Scientifico, rappresenta un punto di riferimento a livello nazionale per l'informazione, la ricerca scientifica e la cura nell'àmbito di questa complessa e articolata galassia di malattie, che affliggono tanti piccoli fin dall'inizio della loro vita. ASM è un'organizzazione senza fini di lucro, e tutte le sue attività vengono sostenute esclusivamente grazie ai contributi volontari di cittadini, aziende ed enti. Nel 1996 le si è affiancata la Fondazione ASM per la salute dell'infanzia.

La prevenzione e l'informazione

Uno degli obiettivi principali di ASM è quello di divulgare nell'opinione pubblica le conoscenze scientifiche più aggiornate sulla gestazione e su ciò che la precede e la segue, anche al fine di attuare una prevenzione primaria più incisiva nei confronti delle malattie congenite, in modo da determinare una riduzione della loro incidenza. A tale sco-



po l'Associazione ha attivato, dal 1988, il **Filo Rosso,** un servizio telefonico e telematico di consulenza medica gratuita sulla salute in gravidanza e nella fase preconcezionale, sul rischio riproduttivo e sull'allattamento, offerto da specialisti in ostetricia e genetica. Decine di migliaia di donne si sono rivolte nel corso degli anni alle diverse postazioni del **Filo Rosso**, ottenendone indicazioni e consigli preziosi per tutelare la loro salute e quella dei loro nascituri. Oggi il **Filo Rosso** dispone di tre strutture: a **Milano**, nel Presidio Ospedaliero San Paolo (**tel. 02-89.10.207**); a **Roma**, presso il Policlinico Universitario Tor Vergata (**tel. 06-20.90.55.66**); a **Varese**, nel Laboratorio di Genetica Medica dell'Università dell'Insubria (**tel. 0332-21.71.00**, dedicato alle problematiche genetiche). Gli orari e gli aggiornamenti riguardanti il servizio si trovano sul sito **www.asmonlus.it.** ASM ha inoltre messo a punto e diffuso su larga scala il **Decalogo per una maternità serena**, un opuscolo redatto da autorevoli specialisti che, con rigore scientifico unito ad un linguaggio chiaro ed accessibile, fornisce alle gestanti un agile compendio delle informazioni di base necessarie per vivere una gravidanza sicura. L'Associazione pubblica il periodico d'informazione e divulgazione medica **"Educazione alla Salute"** e ha iniziato nel 2024 ad organizzare **Convegni scientifici e divulgativi biennali** dedicati alle malattie congenite che possono interessare i diversi apparati dell'organismo. Ma l'attività svolta da ASM fa ormai parte della storia della prevenzione: negli anni Ottanta, una ricerca patrocinata dall'Associazione ha portato all'elaborazione di un esame oggi comunemente diffuso, la **villocentesi**.

La ricerca, la diagnosi e la cura

ASM incoraggia, con premi assegnati in occasione dei più importanti congressi scientifici, giovani studiosi impegnati in **progetti di ricerca innovativi** riguardanti le cause, la diagnosi e la terapia delle malattie congenite. L'Associazione acquista **apparecchiature tecnologicamente all'avanguardia,** da destinare ad ospedali pubblici, per ecografie ed esami prenatali, allo scopo di individuare più precocemente e con maggiore precisione le eventuali anomalie presenti nel feto, consentendo così ai medici di intervenire con le opportune terapie durante e dopo la gestazione. In particolare, ha arricchito alcune Sale Parto di diversi **ecografi portatili molto avanzati.** Due di questi apparecchi sono stati destinati ai Reparti Maternità delle zone colpite dai terremoti del 2016 in Umbria e nel Lazio. Inoltre ASM raccoglie fondi per l'acquisto di **respiratori ad alta tecnologia**, in grado di aumentare le possibilità di sopravvivenza dei bambini prematuri e ultraprematuri: i primi due apparecchi sono stati consegnati ai reparti di neonatologia di due importanti ospedali di Milano e di Roma. In precedenza erano state donate in tutta Italia cinque **incubatrici da trasporto di ultima generazione** per la terapia intensiva dei neonati prematuri.

Malattie non troppo rare

In Italia circa un neonato su cento nasce con una malattia cardiaca congenita, mentre l'incidenza mondiale si attesta su circa 8 neonati ogni mille (lo 0,8 per cento). Si tratta di un difetto riguardante il cuore o i grandi vasi sanguigni che è presente fin dalla vita prenatale, con un rischio di complicanze ed esiti che cambia in base alla severità e alla complessità del difetto. Le cardiopatie congenite costituiscono circa il 40% di tutte le malformazioni congenite ed hanno un rischio di mortalità del 4% nei primi 28 giorni di vita. Alcune di queste malformazioni, con una stima di un caso ogni mille nati vivi, sono considerate critiche per la possibilità di scompenso cardiaco o cardiopolmonare acuto, e richiedono un intervento chirurgico entro il primo mese di vita. Queste cardiopatie includono cardiopatie complesse, quali la sindrome del cuore sinistro ipoplasico, cardiopatie con ostruzione all'efflusso sinistro, come la stenosi aortica severa, alcune forme di coartazione aortica, l'interruzione dell'arco aortico, ma anche cardiopatie con ostruzione all'efflusso destro, come la stenosi polmonare critica, l'atresia della valvola polmonare a setto intatto, la Tetralogia di Fallot estrema, alcune trasposizioni delle grandi arterie e il ritorno venoso polmonare anomalo totale. Analizziamo in dettaglio l'incidenza delle malattie cardiache congenite più frequenti, rimandando al capitolo 7 per un esame dettagliato di ogni patologia.

Il dotto arterioso pervio ha un'incidenza in Italia del 5-10% dei neonati con cardiopatie congenite, esclusi naturalmente i neonati prematuri, in cui la pervietà del dotto arterioso è fisiologica.

Il difetto interatriale rappresenta uno dei difetti più frequenti, essendo presente nel 30-50% dei neonati con malattie cardiache congenite.

Il difetto interventricolare si riscontra in circa il 20% dei bambini con cardiopatie congenite ed è leggermente prevalente nel sesso femminile.

Il canale atrioventricolare completo costituisce circa il 3% delle malattie cardiache congenite, ed è frequentemente associato a pazienti con Sindrome di Down.



La stenosi valvolare aortica compare in circa il 3-6% dei pazienti affetti da cardiopatie congenite, con una lieve prevalenza nel sesso maschile.

La sindrome del cuore sinistro ipoplasico pesa per l'1-2% di tutte le malattie cardiache congenite, e presenta un certo grado di ricorrenza familiare.

La coartazione istmica dell'aorta si verifica nel 6-8% di tutte le cardiopatie congenite ed ha una lieve prevalenza nel sesso maschile.

L'interruzione dell'arco aortico è una patologia abbastanza rara: si tratta di un'emergenza chirurgica, rappresenta circa l'1,5% di tutte le malattie cardiache congenite ed è frequentemente associata alla sindrome di DiGeorge.

La stenosi polmonare colpisce l'8-10 % dei neonati con cardiopatie congenite, e nella sua variante caratterizzata da displasia valvolare è frequentemente associata alla sindrome di Noonan.

La tetralogia di Fallot assomma al 3-9% delle malattie cardiache congenite, è lievemente più frequente nei maschi ed è talvolta associata alla sindrome di DiGeorge.

L'atresia della tricuspide, spesso associata ad altri difetti quali il difetto interatriale, il difetto interventricolare ed il dotto arterioso pervio, è rilevata nell'1-3% delle cardiopatie congenite.

L'atresia della valvola polmonare a setto integro è una patologia abbastanza rara, essendo riscontrata soltanto nell'1% circa della totalità delle malattie cardiache congenite.

La trasposizione delle grandi arterie costituisce il 5% delle cardiopatie congenite, con una prevalenza maschi/femmine di circa 3 a 1.

Il tronco arterioso comune compare nell'1-4% dei soggetti affetti da una malattia cardiaca congenita.

Il ritorno venoso anomalo nella sua forma "totale" si verifica nell'1% di tutte le cardiopatie congenite, con una prevalenza maschi/femmine di 4 a 1. Per quanto concerne la forma "parziale", è difficile fare una stima della prevalenza, in quanto spesso questo tipo di difetto rimane non diagnosticato perché poco significativo da un punto di vista sintomatologico.

Il ventricolo destro a doppia uscita pesa per meno dell'1% di tutte le malattie cardiache congenite, ed è frequentemente associato a sindromi, quali la sindrome eterotassica.

L'anomalia di Ebstein, che colpisce la valvola tricuspide, rappresenta lo 0,5% delle cardiopatie congenite e non evidenzia importanti differenze di prevalenza tra i due sessi.



Cause e possibilità di prevenzione



Le cause delle malattie cardiache congenite, chiamate così perché già presenti nella vita intrauterina, non sono ancora completamente note. La loro origine risiede in un'anomalia nella formazione, e di conseguenza nello sviluppo, del cuore durante la vita embrionale e fetale. Tutto questo avviene tra la seconda e la nona settimana di gestazione, momento in cui il cuore si modifica, iniziando il suo sviluppo come una semplice struttura tubolare per poi raggiungere una forma più simile a un cuore completamente formato. Queste malformazioni sono nella maggior parte dei casi ben tollerate durante la vita prenatale: per questo motivo cominciano a manifestarsi ed a provocare problemi soltanto dopo la nascita.

Cerchiamo di fare chiarezza sulle diverse cause e su quali possano essere i fattori di rischio, individuabili anche tra le abitudini dei genitori, così che sia possibile, in tali casi, ridurre le probabilità che il nascituro sviluppi una cardiopatia congenita. Esiste una serie di fattori che può aumentare le probabilità che un bambino abbia un difetto cardiaco congenito: tra questi figurano le anomalie genetiche, che possono essere ereditarie o non ereditarie. C'è una possibile ereditarietà in alcuni tipi di malattie cardiache congenite, e pertanto vi è una maggiore probabilità, per soggetti con tali anomalie cardiache congenite, di concepire figli a loro volta malati. Fra le cardiopatie trasmissibili geneticamente ci sono la cardiomiopatia ipertrofica e la cardiomiopatia dilatativa familiare. Anche la consanguineità può essere causa di anomalie cardiache congenite.

Inoltre, le cardiopatie congenite sono associate a molteplici sindromi, quali la sindrome di Charge: questa condizione può essere trasmessa mediante trasmissione autosomica dominante oppure avere origine *"de novo"*, cioè durante la formazione dell'embrione. Lo stesso meccanismo può essere attribuito alla sindrome di Noonan e a quella di DiGeorge, che nella maggioranza dei casi non è ereditaria ma talvolta, sebbene raramente, viene trasmessa con meccanismo autosomico dominante. Alla categoria delle cause genetiche non ereditarie appartengono anomalie cromosomiche quali alcuni tipi di trisomia 21, o sindrome di Down (associati a cardiopatie quali canale atrioventricolare, difetto del setto interatriale, difetto del setto interventricolare), o la sindrome di Turner, che in alcuni casi può essere associata a malattie cardiache congenite. Tutto questo ci spiega come le patologie sindromiche possono avere caratteri di ereditarietà, con frequenza variabile in base al tipo di sindrome, oppure essere causate da "errori" in alcune delle fasi di organogenesi, conseguenza dell'età avanzata dei genitori,

dell'esposizione a sostanze tossiche, inquinanti, e così via.

Un'altra possibile causa di cardiopatia congenita è la fenilchetonuria, una rara condizione genetica presente fin dalla nascita, in cui il corpo non è in grado di scomporre una sostanza chimica chiamata fenilalanina, che si accumula nel sangue e nel cervello. La fenilchetonuria di solito può essere trattata efficacemente con una dieta a basso contenuto proteico e con integratori alimentari. Le gestanti affette da questa patologia che non seguono tali indicazioni hanno maggiori probabilità, rispetto alla popolazione generale, di dare alla luce un bambino con una malattia cardiaca congenita.

Esistono poi cause metaboliche, come il diabete pregestazionale, che espone maggiormente al rischio di concepire prole portatrice di cardiopatie congenite. Da alcuni studi è emerso che l'iperglicemia durante la formazione iniziale dell'embrione può portare ad un'alterazione dell'espressione di alcuni elementi fondamentali per lo sviluppo del cuore.

Il consumo di alcol in gravidanza è associato alla sindrome feto-alcolica che, tra le varie malformazioni, è responsabile anche di quelle a carico del sistema cardiovascolare. Lo stesso discorso vale per il consumo di sostanze stupefacenti e per il fumo di sigaretta, che aumenta addirittura del 25% il rischio di malattie cardiache congenite.

Assolutamente da evitare, nei nove mesi dell'attesa, anche l'esposizione ai solventi organici, presenti in un'ampia gamma di prodotti e sostanze, come vernici, smalti e colle. Ci sono poi alcune infezioni che, sebbene siano innocue in una donna che non sia incinta, possono causare gravissime complicanze durante la gravidanza, tra le quali malformazioni cardiache congenite. Importante, tra queste, la rosolia. Ci sono tuttavia alcune semplici accortezze per ridurre il rischio di contrarle, per esempio lavandosi le mani non appena si rientra a casa e prima di mangiare, ma anche evitando il consumo di specifici alimenti, e così via. Il ginecologo che segue la futura mamma, a seguito degli opportuni esami, potrà essere più preciso in proposito.

Infine, occorre sottolineare che esistono diversi farmaci collegati ad un aumento del rischio che un bambino nasca con una cardiopatia congenita.

Tra questi menzioniamo:

- alcuni medicinali anticonvulsivanti – come le benzodiazepine (per esempio, il diazepam);
- alcuni farmaci contro l'acne - come l'isotretinoina e i retinoidi topici;
- l'ibuprofene: le donne che assumono l'antidolorifico ibuprofene quando sono alla 30ma settimana di gravidanza o in quelle successive corrono un rischio maggiore di avere un bambino con problemi cardiaci. Il paracetamolo è un'alternativa più sicura all'ibuprofene quando si aspetta un bambino, anche se idealmente si dovrebbe evitare di assumere qualsiasi medicinale, in particolare durante il primo trimestre di gestazione.

Ricordiamo comunque che, sebbene sia noto come alcuni fattori accrescano il rischio di malattie cardiache congenite, nella maggior parte dei casi non viene identificata alcuna causa evidente.

La diagnosi? Già prima della nascita

Per evidenziare eventuali anomalie della funzione e/o della struttura cardiaca già nel corso della gravidanza si può effettuare un'ecocardiografia fetale.

Come viene analizzato il cuore del feto?

Mediante una sonda ecografica appoggiata sull'addome della gestante, o più raramente per via transvaginale, l'operatore ricerca le scansioni idonee allo studio del cuore del nascituro. Sono ricercati i ritorni delle vene al cuore, la connessione fra atri e ventricoli e tra i ventricoli e l'aorta e l'arteria polmonare, nonché i loro rapporti spaziali. Mediante il colordoppler vengono poi indagate le modalità e la direzione del flusso sanguigno nelle cavità cardiache e sono misurate le velocità con il Doppler spettrale, ove necessario.

Quando si esegue l'ecocardiografia fetale?

L'esame ecocardiografico viene effettuato in genere dopo la 20ma settimana di gravidanza. Peraltro, potrà essere eseguito anche prima nel caso in cui venga sospettata una malattia cardiaca congenita nel nascituro a seguito di un esame del primo trimestre (per esempio, la translucenza nucale aumentata), oppure in presenza di altre indicazioni: per esempio, se la futura mamma ha già avuto un figlio affetto da

Ecocardiografia del feto, ecco quando farla

Indicazioni familiari	Familiarità per Cardiopatie Congenite (parentela di I grado) Malattie genetiche ereditarie associate a Cardiopatie Congenite (quando non escluse da test genetici prenatali)
Indicazioni materne	Diabete (tipo 1 e 2) pregestazionale Fenilchetonuria (donne con valori di fenilalanina >10 mg/dl pregestazionali o nel I trimestre) Positività autoanticorpi anti-Ro/SSA o anti-La/SSB in caso sospetto di Blocco Atrio-Ventricolare (BAV), miocardite e fibroelastosi endocardica. Monitoraggio ecocardiografico da 16 a 26 settimane in donne con anamnesi positiva per BAV congenito Infezione materna da Rosolia nel I trimestre di gravidanza Assunzione di farmaci in gravidanza (litio, paroxetina, fluoxetina, ACE-inibitori, acido retinoico, gabapentin in monoterapia o politerapie con anticonvulsivanti, assunti nel I trimestre; FANS assunti nel III trimestre di gravidanza)
Indicazioni fetali	Feti con aneuploidie (alterazioni nel numero dei cromosomi) o microdelezione 22q11 (o su indicazione del genetista). Sospetta cardiopatia agli esami ecografici di screening Malformazione extracardiaca fetale Idrope fetale Aritmie fetali persistenti (non sono incluse forme episodiche di bradicardia, tachicardia o extrasistolia) NT (translucenza nucale) ≥3,5 mm (≥99°centile) Rigurgito della tricuspide nel I trimestre *Reverse* del dotto venoso nel I trimestre solo se associato a NT aumentata. Gravidanze gemellari monocoriali



cardiopatia congenita. Inoltre, nel caso di un rischio specifico per cardiopatie evolutive può essere opportuno effettuare un ulteriore esame ecocardiografico nel terzo trimestre della gestazione.

L'ecocardiografia fetale si esegue solo nelle gravidanze a rischio?

Sì, è un esame indicato soltanto nelle gravidanze a rischio. Non vi sono evidenze che estendere questo esame alla popolazione generale abbia dei vantaggi rispetto all'ecografia di screening del secondo trimestre. Le indicazioni per la sua esecuzione sono elencate nella tabella seguente, come da linee-guida della SIEOG, la Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica.

Quanto è attendibile l'esito di questo esame?

Si ritiene che tale esame sia in grado di individuare, in condizioni ideali, l'80% delle cardiopatie fetali maggiori: quindi, soltanto una parte sono identificate. L'esame è soggetto alle limitazioni comuni a tutte le indagini diagnostiche che impiegano gli ultrasuoni: la possibilità di individuare un'anomalia cardiaca non è sempre correlata alla sua gravità anatomica, ma dipende dalla più o meno evidente alterazione dell'immagine ecografica che essa induce. Pertanto, non sempre è possibile raggiungere validi risultati diagnostici: possono emergere difficoltà nell'ottenere una buona visualizzazione del cuore del feto, dovute a cause materne (eccessivo spessore del pannicolo adiposo, cicatrici da chirurgia addominale, presenza di miomi uterini) o a motivazioni connesse alla gestazione (posizione sfavorevole del nascituro, liquido amniotico ridotto, presenza di due o più gemelli). Inoltre, alcuni difetti cardiaci possono non essere evidenziati in utero per diversi motivi connessi alla loro struttura:

1) per le loro ridotte dimensioni (difetti del setto interventricolare, anomalie parziali del ritorno venoso polmonare, anomalie del circolo coronarico);

2) perché consistono nella non chiusura di tratti vascolari che nel feto sono normalmente aperti (per esempio, mancata chiusura del dotto di Botallo, difetti del setto interatriale);

3) per la loro evolutività, che li può rendere non evidenziabili a 20-22 settimane, ma farli svilupp ar in epoche successive della vita intrauterina o renderli manifesti solo dopo la nascita (per esempio, coartazione aortica, cardiomiopatia).

Le prospettive delle terapie prenatali

Per quanto concerne la terapia prenatale delle malattie cardiache congenite, sia che si tratti di terapie farmacologiche sia che si esegua l'accesso al cuore per via percutanea, gli studi e i risultati per l'approccio alla cardiopatia congenita nel feto hanno fatto nell'ultimo ventennio, sebbene ancora a livello sperimentale, passi da gigante.



Gli sviluppi nell'*imaging*, dovuti al miglioramento delle tecniche, degli apparecchi ecografici, e ai progressi nell'uso della Risonanza Magnetica fetale hanno infatti migliorato la diagnosi e la caratterizzazione delle cardiopatie congenite in utero. Tuttavia, continua ad esserci bisogno di studi più ampi e di maggiore esperienza in questo campo altamente impegnativo. La collaborazione tra vari Centri per avere un approccio più uniforme circa il management farmacologico, insieme al coordinamento con alcune strutture che hanno esperienza di intervento percutaneo, aiuterà a raggiungere con il tempo risultati ottimali. La ricerca volta a migliorare la comprensione della fisiologia fetale e dell'embriologia avanzata potrebbe indirizzare lo sviluppo di nuovi interventi. Inoltre, l'espansione degli approcci farmaceutici e la loro applicazione in popolazioni più ampie potrebbero allargare gli orizzonti delle terapie non interventistiche.

Capitolo 5

Tutti gli accertamenti sul neonato

La diagnosi di una malattia cardiaca congenita sul neonato non sempre è tempestiva: il motivo è che, anche in presenza di difetti cardiaci, il nuovo nato può risultare asintomatico in relazione al tipo di patologia. Durante la gravidanza il feto ha una circolazione del sangue diversa da quella postnatale, per cui, in molti casi, la patologia si manifesta solo dopo il parto, quando la circolazione acquisisce le caratteristiche tipiche della vita extrauterina. I sintomi possono rendersi evidenti a distanza di ore, di giorni o anche di mesi dalla nascita, con l'insorgenza di segni clinici quali il respiro veloce o difficoltoso, la cianosi (ossia il colorito blu della pelle), i polsi femorali deboli o assenti, la presenza di soffi cardiaci all'auscultazione, le difficoltà ad alimentarsi, il deficit di crescita. In caso di sospetto di cardiopatia congenita l'auscultazione del cuore e l'ecografia cardiaca risultano fondamentali.



Se la diagnosi non è nota, un esame clinico del neonato ed una corretta anamnesi della neomamma (infezioni, diabete, assunzione di farmaci), possono aiutare il pediatra a sospettare una malattia cardiaca congenita nei primi giorni di vita del piccolo paziente. Vediamo pertanto nel dettaglio in cosa consistono i diversi esami diagnostici.

Ecocardiografia: è l'esame diagnostico per eccellenza nella diagnosi delle cardiopatie congenite. Non è invasivo ed è in genere ben tollerato dal neonato: si esegue poggiando una piccola sonda ecografica sul torace del bambino. Attraverso l'utilizzo di ultrasuoni, consente di studiare l'anatomia e la funzione del cuore e di verificare i flussi al suo interno. Raramente, soltanto se il piccolo si presentasse particolarmente agitato e la sua frequenza cardiaca risultasse troppo alta, potrebbe essere necessario somministrare una minima dose di sedazione per poter effttuare più correttamente l'esame.

Elettrocardiogramma (in sigla, ECG): è l'esame fondamentale per la diagnosi delle aritmie neonatali e pediatriche, che talvolta sono conseguenza di un difetto cardiaco. Si tratta, anche in questo caso, di un esame non invasivo e ben tollerato, che si avvale dell'utilizzo di elettrodi che vengono appoggiati sulla pelle del piccolo paziente per registrare l'attività elettrica del cuore.

Pulsossimetria: è un esame che misura la quantità di ossigeno presente nel sangue. Il test prevede il posizionamento di uno speciale sensore sul polpastrello, sull'orecchio o sulla punta del piede: tale sensore emette onde luminose che vengono assorbite e lette in maniera diversa in base alla quantità di ossigeno presente nel sangue. Il pulsossimetro o saturimetro, analizzando poi i risultati, può determinare rapidamente quanto ossigeno è presente nel sangue. L'evidenza di una scarsa ossigenazione del sangue, può essere indice della presenza di una malattia cardiaca congenita.

RX del torace: una radiografia del torace può essere utilizzata per verificare se c'è una quantità eccessiva di sangue nei polmoni, oppure se il cuore è più grande del normale. Entrambi possono essere segni di cardiopatie congenite.

TC cardiaca: la Tomografia Computerizzata è un esame diagnostico non invasivo, che consente di studiare immagini di sezioni anatomiche del cuore, delle coronarie e dei grossi vasi attraverso i raggi X, ottenendo immagini tridimensionali delle strutture che interessano lo specialista e che gli permettono di valutarne l'anatomia e il decorso. Quasi sempre ci si avvale dell'utilizzo del mezzo di contrasto, una sostanza in grado di evidenziare le cavità cardiache ed i vasi con accuratezza e definizione, permettendo uno studio ottimale delle strutture e una loro differenziazione rispetto ai tessuti circostanti.

Risonanza magnetica cardiaca: è una tecnica diagnostica basata sull'applicazione di un campo magnetico ad elevata intensità diretto verso il distretto corporeo da esaminare, nel nostro caso il cuore. Rispetto alla TC presenta il vantaggio di non esporre il paziente alle radiazioni ionizzanti, ma la differenza sostanziale tra le due metodiche è che la risonanza magnetica consente di ottenere immagini di altissimo dettaglio anatomico relative alla struttura del muscolo cardiaco ed alla sua funzione. Queste caratteristiche la rendono indicata in determinate patologie, in cui è un fattore decisivo conoscere la qualità del muscolo cardiaco e la sua capacità funzionale per pianificare al meglio l'iter terapeutico.

Cateterismo cardiaco: consente di ottenere maggiori informazioni, rispetto a quelle che si possono desumere da un'ecocardiografia, su come esattamente il sangue venga pompato attraverso il cuore e su quali siano le pressioni presenti nelle diverse camere cardiache. Durante la procedura una piccola guida flessibile, chiamata catetere, viene inserita in un vaso sanguigno, solitamente attraverso un'arteria e/o una vena con ingresso dall'inguine, dal collo o dal braccio. Il catetere viene introdotto nel cuore guidato dai raggi X, e consente di effettuare misurazioni della pressione in diverse parti della struttura cardiaca. Nel catetere può anche essere iniettato un mezzo di contrasto visibile ai raggi X. Ne risulterà un angiogramma in cui il mezzo di contrasto può essere studiato mentre si muove attraverso il cuore, consentendo di valutare la forma e la funzione di ciascuna camera cardiaca, dei vasi e del polmone. Si tratta di una procedura indolore, perché effettuata in anestesia generale.

Capitolo 6

I CONTRACCOLPI EMOTIVI: UN AIUTO PER GESTIRLI

I pazienti affetti da cardiopatie congenite e i loro familiari si trovano ad affrontare, nel loro percorso di cura, numerosi ricoveri e diversi interventi chirurgici. Essi sperimentano intensi vissuti emotivi e devono fronteggiare numerosi fattori stressanti, mettendo alla prova la loro capacità di adattamento.



L'intensità dell'esperienza di malattia coinvolge diverse dimensioni dell'esistenza del paziente e dei suoi familiari, attraverso le diverse fasi del ciclo di vita. A seconda della fase in cui il paziente si trova, la malattia e il relativo processo di cura assumono significati molto diversi, influenzati dal temperamento, dalle risorse psicologiche e dalla rete relazionale che circonda il paziente. La malattia è un'esperienza che tocca le profondità dell'identità del paziente e il suo mondo di relazioni: tutto ciò è ancora più vero per il paziente con cardiopatia congenita, trattata chirurgicamente, e per i suoi familiari.

Per far fronte a questi complessi bisogni di cura, nell'ottica della presa in carico multidisciplinare, la Struttura Semplice Dipartimentale di Psicologia Clinica, in collaborazione con le SSD di Cardiochirurgia Pediatrica e di Cardiologia Pediatrica dell'Ospedale Niguarda di Milano, ha avviato, dal marzo del 2022, un nuovo progetto indirizzato a questi pazienti e ai loro familiari. L'intervento psicologico si inserisce e si integra all'interno del

percorso di cura, mantenendosi in continuo dialogo con le discipline medico-chirurgiche, in modo da poter intercettare i bisogni e le criticità sperimentati da pazienti e familiari, nella fase del processo di cura in cui si trovano. Il progetto si prefigge di:

- strutturare e consolidare un'adeguata capacità di adattamento del paziente e dei familiari;
- prevenire e trattare eventuali disturbi emotivi o condizioni di sofferenza psicopatologica;
- mantenere un'adeguata aderenza alle cure.

Lo psicologo incontra il paziente e/o i familiari nei diversi luoghi che caratterizzano l'esperienza dell'ospedalizzazione in vista di un intervento chirurgico. Sono effettuati colloqui con i genitori in Terapia Intensiva Neonatale, in Pediatria e in Rianimazione. A partire dei 3 anni di età, anche il paziente viene coinvolto in attività, adatte alle sue capacità, che favoriscano l'espressione dei vissuti emotivi e la loro rielaborazione, oltre che supportare l'adattamento alla degenza. Più di recente, si sta inserendo la presenza dello psicologo presso gli ambulatori di Ginecologia e Ostetricia, in occasione della comunicazione multidisciplinare di una diagnosi prenatale di cardiopatia congenita complessa. Il progetto prevede uno screening con un colloquio rivolto al paziente e ai familiari, cui si aggiunge una valutazione, tramite un test, indirizzata esclusivamente ai genitori, da effettuarsi in fase di prericovero. Nel primo colloquio si introducono il paziente e la sua famiglia all'esperienza del ricovero e si effettua un primo intervento psicoeducativo sui vissuti emotivi e i fattori stressanti connessi alla degenza. In un secondo momento, si prevedono dei colloqui di monitoraggio nelle fasi più critiche del ricovero, in un'ottica di prevenzione e trattamento di eventuali esordi di sintomatologia ansioso-depressiva. Qualora se ne ravvisi la necessità, sono previsti due colloqui di controllo, rispettivamente a tre e a sei mesi dalle dimissioni. Lo psicologo partecipa altresì alle équipe multidisciplinari in cui vengono discussi i casi clinici e le modalità di intervento.

I primi dati raccolti dalle valutazioni rivolte ai genitori ed effettuate prima dell'intervento psicologico, dopo il primo anno di applicazione del progetto, indicano una percentuale importante (42%) di soggetti con valori superiori ai test per la valutazione dell'ansia generalizzata. Questo dato sottolinea la vulnerabilità dei genitori ospedalizzati con il figlio cardiopatico congenito, fragilità che potrebbe diventare un elemento critico rispetto al supporto all'adattamento del minore, all'adempimento nei confronti delle terapie e alle comunicazioni con l'équipe curante.

I dati riportati confermano la necessità di un intervento psicologico a favore dell'adattamento di pazienti cardiopatici congeniti, trattati chirurgicamente, e dei loro familiari. Le linee di sviluppo future prevedono di strutturare un intervento sempre più inserito nei percorsi di cura, nell'ottica di una presa in carico multidisciplinare dei pazienti e dei loro familiari.

Capitolo 7

Gli identikit per saperne di più



Le malformazioni all'apparato cardiocircolatorio possono essere semplici o complesse, ossia di entità minima, e pertanto non condizionare in alcun modo la vita del bambino, oppure manifestarsi con difetti importanti e gravi, a volte in forme piuttosto rare, tali da richiedere, immediatamente dopo la nascita, un intervento chirurgico per consentire la sopravvivenza stessa del bambino. Per meglio descrivere in dettaglio le differenti tipologie di cardiopatie congenite e consentire un più facile inquadramento della gravità della patologia, seguendo un criterio di tipo funzionale, parleremo di cardiopatie congenite semplici e complesse. Le prime si possono ulteriormente suddividere in forme con iperafflusso polmonare per shunt (passaggio) dalla parte cardiaca sinistra a quella destra ed in forme con ostruzione all'efflusso.
Le cardiopatie complesse annoverano per lo più le malformazioni cardiache denominate cianogene, che si accompagnano cioè alla presenza di cianosi, il colorito blu-violastro di labbra e mucose, ed in generale della pelle, dovuto ad un minore contenuto di ossigeno nel sangue arterioso (il cosiddetto "bambino blu").
Per maggiore chiarezza, riepiloghiamo in una tabella la classificazione delle cardiopatie congenite.

CARDIOPATIE SEMPLICI (CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO E CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE AGLI EFFLUSSI)
Difetto interatriale (DIA)
Difetto interventricolare (DIV)
Dotto arterioso pervio (DAP)
Canale atrio-ventricolare (CAV)
Ritorno venoso anomalo polmonare (RVAP)
Stenosi aortica
Stenosi polmonare
Coartazione istmica dell'aorta
CARDIOPATIE COMPLESSE
Tetralogia di Fallot
Atresia polmonare a setto interventricolare integro
Trasposizione delle Grandi Arterie (TGA)
Atresia della tricuspide
Tronco arterioso
Ventricolo unico
Anomalia di Ebstein
Ventricolo destro a doppia uscita
Anomalia dell'arteria coronarica
Finestra aortopolmonare
Sindrome del cuore sinistro ipoplasico

LE CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO POLMONARE PER SHUNT SINISTRO-DESTRO

Le cardiopatie che rientrano in questa categoria hanno in comune un passaggio anomalo di sangue (che in cardiologia viene denominato *shunt*) dalla parte sinistra del cuore (atrio sinistro, ventricolo sinistro ed aorta) alla parte destra (atrio destro, ventricolo destro ed arteria polmonare) mediante una comunicazione nelle pareti che dividono le due sezioni, che sono invece separate in un cuore normale. Lo *shunt* si verifica perché nelle sezioni di sinistra la pressione è più alta rispetto alle sezioni di destra: in presenza quindi di una comunicazione, il sangue si dirige dalla parte a maggior pressione verso quella con pressione minore. Lo *shunt* sinistro-destro è in grado di provocare un incremento della quantità di sangue che arriva dalle sezioni di sinistra del cuore alle sezioni di destra e da queste ai polmoni: questa è la ragione per cui si parla di iperafflusso polmonare. Queste cardiopatie non danno luogo nelle fasi iniziali a cianosi poiché il sangue venoso passa normalmente dal ventricolo destro ai polmoni attraverso l'arteria polmonare per essere riossigenato. Lo *shunt* sinistro-destro, se generato da un difetto dimensionalmente importante, è in grado invece di causare un carico di lavoro maggiore per il cuore, che aumenta come dimensioni sino alla manifestazione di uno scompenso cardiaco con gravi difficoltà nella respirazione e nella ritenzione di liquidi. Il primo segnale della presenza di queste cardiopatie è il soffio cardiaco, che induce generalmente il medico a prescrivere al bambino una visita specialistica presso un centro cardiologico pediatrico.

Difetto interatriale (DIA)

Il difetto interatriale, in termini di incidenza, è la seconda cardiopatia congenita più comune (10-15% di tutte le cardiopatie congenite diagnosticate). Consiste in una comunicazione in sede di setto interatriale, la parete che separa i due atri, attraverso la quale il sangue, in quantità dipendente dalle dimensioni del difetto, passa dall'atrio sinistro all'atrio destro: si tratta di sangue già ossigenato che viene reindirizzato nuovamente ed inutilmente ai polmoni, passando successivamente dall'atrio destro al ventricolo destro: ai polmoni arriva così una quantità di sangue superiore al normale.

Il difetto interatriale può manifestarsi associato ad altre cardiopatie, come ad esempio il difetto interventricolare, la stenosi aortica, il ritorno venoso anomalo pol-



monare parziale, il dotto di Botallo pervio ed alcune cardiopatie complesse. I difetti interatriali vengono normalmente classificati in ragione della posizione del difetto nel setto interatriale. Nel caso dell'*ostium secundum* il difetto si trova nella parte centrale (fossa ovale) del setto interatriale; è il più comune tra tutti i difetti interatriali, con un'incidenza di circa l'80%. Questo tipo di DIA si presenta nel 10% dei casi associato ad altre cardiopatie congenite. Neonati e bambini sono in molti casi completamente asintomatici, e la diagnosi del difetto avviene soltanto in età scolare o successivamente. Circa il 20% di questo tipo di difetto interatriale tende a chiudersi spontaneamente nel corso del primo anno di vita. Nell'*ostium primum* il difetto è localizzato nella parte più bassa del setto interatriale. Frequentemente a questo difetto sono associate disfunzioni delle valvole cardiache (in particolare la valvola mitrale). Diversamente dall'*ostium secundum*, i sintomi clinici della presenza della pervietà interatriale sono riscontrabili in epoca precoce. Non vi sono in genere possibilità di chiusura spontanea del difetto, per cui è necessario ricorrere alla correzione chirurgica. Il Forame ovale nasce invece dalla mancata fusione tra il *septum primum* (la parte più sottile del setto) e il *septum secundum* (la parte più spessa), vale a dire le due strutture embriologiche il cui normale sviluppo è determinante per la formazione della zona centrale del cuore: in situazione normale, i due setti si avvicinano gradualmente per poi sovrapporsi e dare origine a quella porzione di setto denominata fossa ovale. La loro mancata fusione dà luogo a questo difetto interatriale, che tuttavia non ha particolari significati fisiologici.

Nel caso del Seno venoso, il difetto è posizionato nella parte più alta del setto interatriale, posteriormente. Esso rappresenta circa il 5%-10% dei casi di DIA. Questo difetto è spesso associato ad un ritorno venoso anomalo parziale (v. Capitolo dedicato), in quanto il difetto è individuabile nella parte posteriore del setto dove le vene polmonari confluiscono nell'atrio sinistro. Anche in questo caso non vi sono possibilità di chiusura spontanea: il trattamento del Seno venoso è esclusivamente chirurgico. Qualora venga diagnosticato il Seno coronarico, il DIA è localizzato nel tetto del seno coronarico, legato ad un'anomalia di sviluppo della parete tra il seno coronarico e l'atrio sinistro: il passaggio di sangue avviene quindi tra atrio sinistro ed atrio destro attraverso un drenaggio nel seno coronarico. Con l'Atrio comune, ci troviamo in presenza di una camera unica atriale, legata al totale mancato sviluppo del setto interatriale.

I sintomi più frequenti

Anche nel caso in cui il difetto interatriale sia di dimensioni importanti, alla nascita ed anche durante l'infanzia, i sintomi clinici sono poco significativi in quanto atrio, ventricolo destro e polmoni compensano adeguatamente il maggiore afflusso di sangue: non è infatti raro che alcuni DIA vengano scoperti ben oltre la nascita. Talvolta i bambini portatori di un DIA di dimensioni notevoli possono manifestare al-



cuni sintomi di maggior evidenza, che sono visibili in un intervallo di tempo più ampio, quando il sovraccarico di volume del ventricolo destro è evidente. La sintomatologia più comune comprende diverse condizioni.

Affaticamento: in presenza di una cardiopatia, nel lattante si manifestano segnali di affaticamento, in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività caratterizzata dal maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi, e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo e manifestando un appetito in continuo calo.

Crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita del bambino, fino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita).

Difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e con tosse.

Sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare, dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovarlo al risveglio dal sonno con gli indumenti umidi.

Infezioni respiratorie: il bambino, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio.

Scompenso cardiaco: non è escluso che in alcuni pazienti affetti da difetto interatriale possano manifestarsi anche precocemente i sintomi di uno scompenso cardiaco. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età infe-



riore ai 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età uguale o maggiore di 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì), con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa, a livello polmonare, di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

In DIA di piccole-medie dimensioni (2-5 mm) può verificarsi una chiusura spontanea nel giro di qualche mese. In ogni caso, i piccoli difetti non hanno grande rilevanza dal punto di vista emodinamico: sussiste naturalmente un minimo rischio di endocardite batterica. L'incremento del flusso di sangue può provocare un'alterazione dimensionale dell'atrio destro, del ventricolo destro e dell'arteria polmonare. Tra gli effetti a lungo termine di un difetto interatriale non trattato chirurgicamente vi sono aritmie atriali, disfunzioni ventricolari, ipertensione dell'arteria polmonare, vasculopatia polmonare: alcuni studi hanno dimostrato che circa il 14% degli adulti affetti da DIA è destinato ad uno scompenso cardiaco, mentre il 20% circa manifesterà aritmie. Per queste ragioni è preferibile provvedere alla chiusura del difetto interatriale in genere in età prescolare (o prima, nel caso si manifestino sintomi clinici tali da richiedere interventi precoci) al fine di evitare l'insorgere di

complicazioni in futuro. Il difetto interatriale può infatti essere chiuso chirurgicamente: nel caso in cui il DIA si presenti come unica malformazione, interventi di natura correttiva sono già possibili dalla primissima infanzia, con risultati ottimi e bassissimo rischio. L'intervento cardiochirurgico tradizionale prevede la chiusura del DIA a cuore aperto in sternotomia mediana o toracotomia destra in circolazione extracorporea, mediante sutura diretta o, qualora le dimensioni del difetto siano elevate, applicazione di una toppa (chiamata *patch*) di materiale sintetico, oppure biologico. Dopo l'intervento cardiochirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva. Nel corso degli ultimi anni l'evoluzione in campo cardiologico ha consentito, in sostituzione dell'intervento tradizionale, il ricorso al cateterismo interventistico nel trattamento del difetto interatriale: attraverso un catetere intracardiaco viene posizionato nella sede del difetto un dispositivo (*device*) che lo chiude completamente. Molti sono i fattori che possono comunque influire sulla tipologia dell'intervento da eseguire, tra cui le dimensioni del difetto, il suo posizionamento lungo il setto interatriale, l'età del paziente.

Come vivrà il paziente?

Una larghissima maggioranza di bambini sottoposti a correzione chirurgica vive in condizioni di assoluta normalità. Il cardiologo pediatrico potrà, per alcuni casi, prescrivere la profilassi per l'endocardite batterica.

Difetto interventricolare (DIV)

Il difetto interventricolare è la malformazione cardiaca più diffusa: consiste in un foro nel setto che separa il ventricolo destro dal ventricolo sinistro. Talvolta il difetto interventricolare si manifesta come malformazione isolata, mentre in altri casi si associa o è parte di cardiopatie congenite complesse. Attraverso il foro presente nel setto interventricolare ha luogo il cosiddetto *shunt* sinistro-destro: la maggior pressione presente nel ventricolo sinistro spinge il sangue oltre che in aorta, come avviene normalmente, anche nel ventricolo destro, in quantità dipendenti dalle dimensioni del DIV, e da qui in arteria polmonare. Un difetto di piccole dimensioni presenta resistenze al passaggio di sangue, generando uno *shunt* sinistro-destro moderato, che non compromette la situazione emodinamica. Un DIV ampio causa invece un abbondante passaggio di sangue, tale da comportare un significativo iperafflusso polmonare ed una ipertensione polmonare, ossia un incremento della pressione del sangue in arteria polmonare. Per aumentare le resistenze polmonari e limitare l'ipertensione polmonare, il cuore spesso "inventa" alcuni adattamenti, con un'immediata dilatazione delle dimensioni delle camere cardiache, del tronco polmonare e degli stessi rami polmonari.
Esistono differenti tipologie di DIV, classificate in base al posizionamento del difetto lungo il setto interventricolare: quest'ultimo si compone di quattro sezioni: il setto membranoso, la parte *inlet* (in prossimità dell'ingresso del sangue nella camera

ventricolare), la parte *outlet* (in prossimità della zona di uscita del sangue dalla camera ventricolare), il setto muscolare. E' possibile individuare i seguenti tipi di DIV.

Difetto interventricolare perimembranoso: è posizionato in prossimità della porzione fibrosa che comprende l'aorta e le valvole mitrale e tricuspide. Come difetto isolato, è il caso clinico più frequente, in quanto rappresenta circa l'80% di tutti i casi di DIV.

Difetto settale interventricolare tipo canale: in questo caso (che prende anche il nome di difetto del setto *inlet*) il setto del canale atrio-ventricolare è assente, in misura totale o parziale. Il difetto è posizionato in prossimità della tricuspide e della mitrale.

Difetto del setto conale o sottopolmonare: si tratta di un difetto localizzato nella parte *outlet* del setto, al di sotto dell'anulus dell'aorta.

Difetto interventricolare muscolare: in questo caso il foro che costituisce il difetto presenta bordi di natura esclusivamente muscolare. In base alla sua localizzazione lungo il setto, sarà denominato apicale, muscolare anteriore o mediomuscolare. Frequentemente questo tipo di difetto è multiplo; qualora sia posizionato nella parte apicale del setto, può esserne difficile l'individuazione in sede diagnostica, inquanto oscurato dai fasci di fibre muscolari e dal setto stesso.

I sintomi più frequenti

I bambini portatori di DIV di dimensioni notevoli possono manifestare alcuni sintomi di maggiore evidenza. I più comuni sono, con intensità più marcata, gli stessi del difetto interatriale, con un rallentamento della crescita (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita) ed un affaticamento maggiore. Con il passare del tempo, nel corso degli anni, la pressione nei polmoni tende a diventare eccessiva, comportando un'inversione nel passaggio del flusso sanguigno attraverso il difetto interventricolare: in questo caso il sangue povero d'ossigeno defluisce dal ventricolo destro al ventricolo sinistro e da qui, attraverso l'aorta, all'organismo, causando cianosi. Si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dal calo di ossigeno nel sangue arterioso: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi, a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata.

La correzione

In un'alta percentuale di casi (20%-50%), piccoli difetti muscolari e membranosi possono chiudersi spontaneamente: raramente richiedono un trattamento chirurgico e la presenza di questo tipo di DIV viene segnalata unicamente dal cosiddetto soffio cardiaco. Le DIV di piccole dimensioni comportano comunque un rischio di endocardite e richiedono l'effettuazione di controlli periodici. In presenza di un DIV ampio la correzione è esclusivamente chirurgica. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel



reparto di Terapia Intensiva. Se possibile, l'intervento viene di norma pianificato entro il primo anno di vita e consiste in una sternotomia mediana in circolazione extracorporea con chiusura del DIV mediante applicazione di un *patch* sintetico o biologico. Nei bambini di peso molto basso, in genere al di sotto dei 2 Kg., frequentemente con difetti settali multipli e ad alto rischio di infezioni polmonari, la correzione chirurgica può avvenire in due tempi: il primo passo consiste infatti in un intervento palliativo, attraverso il bendaggio dell'arteria polmonare. Con il termine palliativo si indica un intervento che non consente una correzione chirurgica dell'anomalia cardiaca, ma produce un beneficio immediato per il bambino, che si traduce in termini di crescita e che consentirà di posticipare l'intervento correttivo in epoca successiva, con ovvia riduzione dei rischi. Con il bendaggio dell'arteria polmonare, quest'ultima viene stretta a tutti gli effetti con un laccio al fine di ridurne il calibro per limitare l'afflusso di sangue ai polmoni: diminuisce così il sovraccarico del ventricolo sinistro e quindi la comparsa dei sintomi dello scompenso cardiaco, con conseguente ripresa della crescita e miglioramento del quadro clinico. Quando il bambino avrà raggiunto gli 8-12 kg. di peso, sarà necessario procedere ad un nuovo intervento, per la rimozione del laccio dell'arteria polmonare e per effettuare la chiusura del DIV. Il miglioramento delle tecniche cardiochirurgiche ed il grado di maggiore sofisticazione raggiunto dalle apparecchiature tecnologiche suggerisce tuttavia una correzione chirurgica precoce, in epoca sempre più vicina a quella neonatale.

Come vivrà il paziente?

L'intervento chirurgico ha risultati eccellenti nel 98% dei casi, con il ripristino di un'anatomia intracardiaca normale: è un intervento correttivo che, in presenza di una totale interruzione dello *shunt* e con la normalizzazione della pressione polmonare, consente il ritorno ad un completo stato di normalità, con una qualità di vita sovrapponibile a quella dei soggetti normali e con lo svolgimento anche di attività fisica agonistica. Tra le più frequenti complicazioni del postoperatorio, vi sono la chiusura incompleta del difetto (DIV residuo), l'ipertensione polmonare ed il blocco atrio-ventricolare, che richiede il ricorso ad un *Pace Maker.* È sempre raccomandata la profilassi per l'endocardite batterica. Sono previsti controlli periodici successivi, in particolare durante l'accrescimento, sia per monitorare l'eventuale comparsa di

complicazioni postoperatorie (soprattutto di aritmie atriali) sia per consentire al paziente di poter svolgere le attività sportive in totale sicurezza.

Dotto arterioso pervio (DAP)

Tutti i bambini nascono con il dotto di Botallo pervio, cioè aperto: si tratta di un dotto arterioso che durante la vita fetale mette in comunicazione l'arteria polmonare e l'aorta. La pervietà del dotto costituisce uno dei tre *shunts* attraverso i quali si realizza la particolare circolazione in utero, dove è la placenta a provvedere all'ossigenazione del sangue e non i polmoni, ai quali giunge una modesta quantità di sangue. Alla nascita, nel momento in cui per i polmoni ha inizio la funzione respiratoria ed intervengono cambiamenti ormonali e di ossigenazione, il dotto di Botallo tende a chiudersi spontaneamente nell'arco di 24-48 ore: si può anche verificare che la chiusura avvenga successivamente nel corso dell'infanzia, generalmente entro il primo anno di vita. Trascorso questo tempo, se il dotto sarà ancora pervio (6-8% dei casi) potrà essere chiuso esclusivamente con una correzione chirurgica o interventistica. In caso di mancata chiusura spontanea del dotto, infatti, ha luogo uno *shunt* sinistro-destro con un passaggio di sangue dall'aorta (dove la pressione è maggiore) nell'arteria polmonare: dal punto di vista emodinamico, ciò comporta un sovraccarico di lavoro per il cuore, in particolare del ventricolo sinistro, con un aumento della pressione in arteria polmonare. Il DAP si può presentare come malformazione isolata od associata a cardiopatie congenite complesse.

I sintomi più frequenti

Se il DAP è di piccole dimensioni, lo *shunt* è ben tollerato e non vi sono manifestazioni di rilievo. Invece, in presenza di un dotto di notevoli dimensioni, il quadro clinico dal punto di vista dei sintomi è molto simile a quello di un DIV, arrivando anche allo scompenso cardiaco in presenza di edema polmonare. In questo caso i sintomi più frequenti sono gli stessi del difetto interventricolare.

La correzione

Se il DAP è di piccole dimensioni, lo *shunt* è ben tollerato e si chiude normalmente con un procedimento emodinamico durante un cateterismo. In presenza invece di un dotto di notevoli dimensioni si ricorre quasi sempre all'intervento, che è extracardiaco



in toracotomia sinistra senza l'utilizzo della circolazione extracorporea.

Come vivrà il paziente?

I risultati dell'intervento chirurgico sono strettamente correlati all'età del bambino, in particolare se nato prematuro ed in presenza di altre patologie. Nei bambini nati a termine ed operati per DAP i risultati sono molto buoni e si registra nella quasi totalità dei piccoli pazienti il ritorno alla piena normalità.

Canale atrioventricolare (CAV)

Il canale atrioventricolare può presentarsi come una malformazione isolata, oppure associata ad altre cardiopatie che rendono ancora più complesso il quadro clinico, e nei bambini affetti da sindrome di Down presenta un'elevata ricorrenza (circa il 25%). Si tratta di una cardiopatia congenita che assume diverse forme in ragione della complessità delle malformazioni anatomiche: si parla generalmente di canale atrioventricolare parziale quando ci troviamo in presenza di un foro nella parte inferiore del setto interatriale (*ostium primum*) associato ad un'insufficienza della valvola mitrale (*cleft* mitralico), la cui incontinenza genera un rigurgito di sangue in atrio destro. Il cosiddetto canale atrioventricolare totale si realizza invece quando, oltre a queste due anomalie, si ha un foro nella parte alta del setto interventricolare in presenza di una valvola atrioventricolare comune: la comunicazione da atri a ventricoli è quindi unica e, dal momento che questa valvola è generalmente incontinente, si realizza un passaggio di sangue negli atri durante la contrazione dei ventricoli. Si parla inoltre di canale atrioventricolare intermedio quando le due valvole atrioventricolari risultano incomplete, con adesioni alla cresta del setto interventricolare, oppure quando ad un canale parziale è associato un difetto interventricolare.

I sintomi più frequenti

I bambini affetti da CAV possono manifestare i sintomi dell'iperaflusso già menzionati in precedenza.

La correzione

Questa cardiopatia viene generalmente operata entro gli 8-12 mesi di vita. L'intervento cardiochirurgico prevede la chiusura con *patch* del difetto interventricolare, la separazione delle valvole, la riparazione del *cleft* della mitrale e la chiusura dell'*ostium primum*. Dopo l'intervento il bambino trascorrerà un periodo in Terapia Intensiva. La correzione chirurgica ha buoni risultati con aspettative di vita soddisfacenti.

Come vivrà il paziente?

In genere, se la correzione è precoce e risulta completa l'interruzione dello *shunt*, si ha gradualmente una normalizzazione della pressione polmonare, con una sopravvivenza dei soggetti operati molto buona. Molti bambini operati conducono una vita soddisfacente: è raccomandata la profilassi per l'endocardite batterica. Il bambino sarà sottoposto a visite e controlli periodici futuri. In fase postoperatoria possono sussistere del-

le anomalie alle valvole mitrale o tricuspide, per la cui correzione può rendersi necessario in futuro un nuovo intervento.

Ritorno Venoso Anomalo Polmonare (RVAP)

Si tratta di una cardiopatia congenita rara (meno dell'1% di tutte le malattie cardiache congenite) che coinvolge le vene polmonari: nel cuore normale sono in numero di quattro (due per il polmone destro e due per il polmone sinistro) e portano il sangue ossigenato dai polmoni all'atrio sinistro. Nel caso di RVAP le vene polmonari (ed in particolare le vene polmonari destre) si connettono non all'atrio sinistro, ma all'atrio destro, oppure con le vene cave, con il risultato che in atrio destro confluisce sia il sangue venoso proveniente dalle vene cave sia il sangue arterioso proveniente dalle vene polmonari, con ritorno ai polmoni. Se una o più vene polmonari sono connesse all'atrio destro si parla di ritorno venoso anomalo polmonare parziale, mentre nel caso in cui la malformazione coinvolga tutte le vene polmonari siamo in presenza di ritorno venoso anomalo polmonare totale. Quest'ultima tipologia è generalmente associata ad un difetto del setto atriale. Si individuano tre tipi di ritorno venoso anomalo polmonare totale: nel tipo sopracardiaco, tutte le vene polmonari confluiscono direttamente nella vena cava superiore attraverso un'unica vena verticale, che funge da ponte; nel tipo intracardiaco, le vene polmonari confluiscono nell'atrio destro attraverso il seno coronarico; nel tipo infracardiaco, le vene polmonari confluiscono nella vena cava inferiore tramite il dotto venoso.



I sintomi più frequenti

Sono sempre quelli della congestione e dell'iperaflusso polmonare.

La correzione

La correzione è esclusivamente chirurgica, ed avviene entro i 6-12 mesi di vita. L'intervento è in circolazione extracorporea e si realizza con il riposizionamento corretto delle vene polmonari in connessione con l'atrio sinistro. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

I risultati dell'intervento sono molto buoni, con il ripristino di un quadro di vita generale soddisfacente. Tra le più frequenti complicazioni postoperatorie si registrano ipertensione polmonare ed aritmie: circa il 20% dei pazienti registrano tachiaritmie

sopraventricolari. È sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica. Il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

LE CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE AGLI EFFLUSSI

Sono cardiopatie generate da una stenosi, ossia da un restringimento che impedisce il normale efflusso del sangue. Il posizionamento di questi restringimenti può avvenire nelle valvole cardiache oppure all'interno del ventricolo (sottovalvolari), o nell'arteria al di sopra della valvola (sopravalvolari). Le stenosi possono interessare anche aree differenti dalle valvole, come per la coartazione dell'aorta. La presenza di una stenosi comporta un superlavoro per il ventricolo, che si vede costretto ad aumentare la pressione con cui pompa il sangue per consentire l'efflusso oltre il restringimento.

Stenosi aortica

Si tratta di una malformazione piuttosto rara, presente nel 3-6% circa dei casi di cardiopatia congenita. La valvola aortica mette in comunicazione il ventricolo sinistro con l'aorta: la stenosi aortica consiste in un restringimento della valvola aortica tale da non consentire il normale efflusso di sangue dal ventricolo sinistro all'aorta stessa. La stenosi può essere presente al di sotto della valvola aortica (stenosi sottovalvolare), per la presenza di membrane fibromuscolari che impediscono il passaggio del sangue in uscita dal ventricolo, oppure può essere riscontrata sulla valvola (stenosi valvolare) o sopra la valvola (stenosi sopravalvolare) Quest'ultima è una forma piuttosto rara, a volte con carattere di familiarità. Come accennato, il ventricolo sinistro, per pompare il sangue in aorta attraverso il restringimento, deve produrre una pressione più alta del normale e più alta di quella presente nell'aorta stessa, che in genere lavora alla medesima pressione del ventricolo: si genera così una differenza di pressione tra l'aorta ed il ventricolo (gradiente di pressione) tanto maggiore quanto è più severa la stenosi. Generalmente di parla di stenosi aortica lieve se la differenza di pressione è intorno ai 30-40 mmHg3, modesta se si aggira tra i 40-60 mmHg, severa intorno ai 60-70 mmHg. La situazione è grave se il gradiente di pressione è maggiore di 90 mmHg: in questi casi subito dopo la nascita è necessario ricorrere ad un intervento chirurgico. Il problema maggiore è generato dal superlavoro del ventricolo sinistro che, in caso di mancato trattamento della malattia, provoca un ispessimento del miocardio del ventricolo (ipertrofia).

I sintomi più frequenti

Questo tipo di cardiopatia dà sintomi modesti per un periodo più o meno lungo: nei casi più lievi di stenosi aortica il bambino deve essere sottoposto a controlli frequenti per controllare l'evoluzione della stenosi e del ventricolo, al fine di determinare la tipologia di trattamento della malformazione. Nei casi più gravi, nel bambino possono invece manifestarsi tre sintomi. Il primo è costituito dal dolore toracico: sono for-

me di *angina pectoris*, ossia di dolore che compare all'altezza del torace per la non sufficiente ossigenazione del miocardio, in particolare durante il gioco o uno sforzo fisico in quanto, durante episodi che comportano fatica, aumenta sia la pressione nel ventricolo sinistro che il fabbisogno di ossigeno da parte del miocardio. In questi casi è necessario procedere ad una limitazione dell'attività fisica, che a volte deve essere completamente evitata. Il secondo sintomo sono i giramenti di testa, con fenomeni di perdita di coscienza. Un terzo sintomo è lo scompenso cardiaco.



La correzione

Nel trattamento delle stenosi aortiche è possibile fare ricorso a tecniche di cateterismo interventistico, con l'introduzione nell'arteria femorale di un catetere a palloncino (valvuloplastica aortica con palloncino), che verrà gonfiato a pressione crescente per allargare il restringimento della zona stenotica: i risultati sono soddisfacenti, anche se non così validi come nel trattamento della stenosi polmonare. Questa tecnica è utile per posticipare l'intervento cardiochirurgico, che talvolta si rende necessario in epoca successiva, e che consiste nell'apertura della valvola o nella sostituzione della valvola aortica compromessa con una protesi meccanica o con la valvola polmonare nativa (intervento di Ross), cioè dello stesso paziente: in questo caso sarà la valvola polmonare ad essere sostituita da una valvola protesica. L'intervento di Konno prevede invece una ricostruzione aortoventricolare con ingresso nell'anello aortico ed incisione del setto: si procede con l'applicazione di un *patch* tale da consentire l'ampliamento dell'efflusso del sangue e con il posizionamento della valvola aortica. All'intervento cardiochirurgico si farà invece sempre ricorso nel caso di stenosi sottovalvolari (asportazione delle protuberanze firbromuscolari) o sopravalvolari (ampliamento dell'aorta associata talvolta ad un ampliamento dell'arteria polmonare). Dopo l'intervento cardiochirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

Molti bambini operati per stenosi aortica conducono una vita pressoché normale, con crescita in linea con i normali livelli. Può accadere che, con la crescita del paziente, la valvola trattata con valvuloplastica aortica possa nuovamente presentare un restringimento: in questo caso sarà

necessaria una nuova procedura. Occorre sempre la profilassi per l'endocardite batterica, e il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Stenosi polmonare

Si tratta di una malformazione piuttosto diffusa (circa il 6-7% delle cardiopatie congenite diagnosticate) ed è la più comune tra quelle caratterizzate da stenosi, anche se di frequente è associata a malformazioni congenite complesse. La valvola polmonare è interposta tra il ventricolo destro e l'arteria polmonare ed è preposta al controllo del percorso del sangue proveniente dal ventricolo destro, aprendosi per consentirne il passaggio e chiudendosi per bloccare eventuali ritorni: quando parliamo di stenosi polmonare, ci troviamo in presenza di un restringimento di questa valvola. Gli effetti di una stenosi polmonare sono tanto più gravi quanto maggiore è il restringimento: il ventricolo destro deve sostenere un lavoro maggiore per pompare il sangue ai polmoni attraverso la zona stenotica. Il ventricolo destro va così incontro ad un ispessimento per l'aumento della pressione determinato dal superlavoro, ipertrofizzandosi.

I sintomi più frequenti

I sintomi di una stenosi polmonare possono essere gravi fin dalla nascita oppure modesti, in ragione della severità del difetto: nei casi più lievi si registra una modesta ipertensione del ventricolo destro, in presenza però di un flusso e di una pressione nell'arteria polmonare normale. Nei casi più gravi la pressione del ventricolo destro può aumentare sino a superare quella del ventricolo sinistro: si possono quindi avere le diverse manifestazioni. In primo luogo, l'affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito.
Un secondo sintomo è la crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita). Un'altra conseguenza di questa patologia sono le difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico o uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e la comparsa di tosse. E ancora, nel bambino affetto da stenosi polmonare la sudorazione è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare, dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi. Un altro sintomo è rappresentato dallo scompenso cardiaco: se il difetto è importante, il rischio di scompenso cardiaco è alto. Lo scom-

penso cardiaco si manifesta in genere in età adulta, laddove la stenosi non sia stata corretta. La stenosi polmonare neonatale è poi frequentemente associata a pervietà del setto interatriale: nel caso di stenosi severa, la pressione del ventricolo destro è destinata ad aumentare sino a superare in alcuni casi la pressione del ventricolo sinistro. Dal punto di vista emodinamico, in questo contesto si avrà uno *shunt* destro-sinistro attraverso il difetto interatriale: se da un lato questo decomprime il cuore, dall'altro provoca una mescolanza di sangue venoso ed arterioso, che giunge in aorta e da qui all'organismo, provocando cianosi. Si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione dell'ossigeno nel sangue arterioso: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi, a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, cioè la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, quando più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

La correzione

La correzione è chirurgica, ed oggi è possibile anche con il ricorso all'emodinamica interventistica, in alternativa alla chirurgia tradizionale: l'angioplastica percutanea consente sia l'impiego di un catetere con palloncino che produce una dilatazione della stenosi gonfiando un palloncino a pressione crescente (valvuloplastica polmonare con palloncino), sia il posizionamento di *stents*. Nel caso di stenosi sottovalvolare è necessaria l'asportazione del tessuto eccedente oppure, qualora attraverso il cateterismo non si siano ottenuti gli effetti desiderati, sarà necessario intervenire con un intervento in circolazione extracorporea, con apertura della valvola polmonare. Dopo l'intervento cardiochirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

I risultati dell'intervento sono molto buoni. È sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, e il bambino sarà sottoposto a controlli periodici per seguire l'evoluzione della stenosi e del ventricolo destro.

Coartazione istmica dell'aorta

Questa malformazione presenta un'incidenza del 4-5% in rapporto alle cardiopatie congenite diagnosticate: consiste in un restringimento dell'aorta presente nella quasi totalità in sede di istmo aortico, os-

sia quella porzione tra l'arco aortico e la porzione discendente dell'aorta, al di sotto della succlavia, l'arteria che va al braccio sinistro. Il restringimento della principale arteria del nostro corpo rende difficoltoso il passaggio del sangue nella parte inferiore dell'organismo. La pressione degli arti superiori e della testa è invece destinata ad aumentare: le pulsazioni nella metà superiore del corpo sono forti, mentre quelle della metà inferiore appaiono molto deboli o addirittura assenti. Il cardiologo riscontra infatti l'assenza dei polsi arteriosi in sede inguinale. Il ventricolo sinistro viene sottoposto ad uno sforzo maggiore rispetto al normale per mantenere la circolazione, con un innalzamento della pressione nel ventricolo sinistro tale da causare ipertrofia. Alla coartazione aortica si associano frequentemente altre anomalie cardiovascolari, caratterizzate da ostruzione all'efflusso ventricolare sinistro, oppure in presenza di difetti del setto interventricolare o anomalie dei grandi vasi. La severità di questa cardiopatia varia in funzione del grado di ostruzione e della presenza di altre malformazioni associate: alterazioni emodinamiche si generano quando il calibro dell'aorta presenta una riduzione di circa un terzo.



I sintomi più frequenti

La maggior parte dei bambini portatori di coartazione aortica non ha sintomi di rilievo. Nei neonati invece, in presenza di forme più gravi, è possibile rilevare affaticamento, crescita rallentata e difficoltà respiratorie, fino allo scompenso cardiaco se il difetto è importante. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del corpo.

La correzione

La correzione della malformazione avviene chirurgicamente, con differenti tecniche di intervento, che verranno via via applicate per ottenere i migliori risultati. L'intervento più frequente consiste nella resezione del tratto coartato e nel ricongiungimento (anastomosi) termino-terminale dell'aorta, ossia nella sutura dei due monconi: l'intervento non avviene a cuore aperto, in quanto il cardiochirurgo opera all'esterno del cuore. Altre tecniche di intervento prevedono il cosiddetto *flap* di succlavia standard, ossia l'utilizzo della prima parte dell'arteria succlavia sinistra per allargare la zona

coartata e l'istmo aortico. Un'altra opzione è costituita dall'aortoplastica con *patch*, qualora la coartazione interessi un lungo tratto dell'aorta, oppure dall'aortoplastica con condotto, che consiste nell'interposizione tra i due segmenti dell'aorta sottoposta a resezione di un condotto artificiale (in Dacron o in Gore-Tex) in sostituzione del tratto aortico coartato. Talvolta è possibile anche il ricorso ad un'angioplastica con palloncino, che produce un allargamento del tratto interessato dal restringimento.

Come vivrà il paziente?

In una piccola percentuale di casi, ed in particolare nei bambini sottoposti ad intervento in epoca neonatale, possono verificarsi delle recidive (ricoartazione), per le quali sarà necessaria una nuova correzione, con ricorso in genere all'angioplastica mediante catetere con palloncino. L'età ottimale per la correzione chirurgica è considerata tra 1 e 3 anni, quando l'aorta presenta un discreto sviluppo ed il rischio di ricoartazione si riduce. L'esecuzione dell'intervento in età più adulta aumenta i pericoli di ipertensione. I risultati dell'intervento sono ottimi, e dopo l'operazione il bambino può essere considerato perfettamente normale.

LE CARDIOPATIE COMPLESSE

In questa sezione tratteremo alcune forme di cardiopatie definite complesse, in quanto presentano più anomalie cardiache tra loro associate: esse sono caratterizzate prevalentemente dalla cosiddetta cianosi, ossia dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione dell'ossigeno nel sangue arterioso. L'emoglobina contenuta nei globuli rossi, a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. La cianosi può avere due cause: una cardiaca, quando il sangue povero d'ossigeno viene pompato in aorta e nelle altre arterie senza il normale transito nei polmoni per il necessario processo di ossigenazione; una causa di natura polmonare, quando è invece compromessa la funzione dei polmoni stessi.

Tetralogia di Fallot

La Tetralogia di Fallot è la cardiopatia più diffusa tra quelle definite cianotiche: si manifesta con un'incidenza tra il 5-6% rispetto alla totalità delle cardiopatie congenite diagnosticate. Questa patologia si compone di più malformazioni associate: un ampio difetto interventricolare ed una stenosi polmonare molto severa, presente sia a livello valvolare sia sottovalvolare, a cui si aggiunge uno spostamento dell'aorta, a cavaliere sul setto interventricolare. Il quarto aspetto della tetralogia è rappresentato dall'ipertrofia del ventricolo destro conseguente alla stenosi polmonare. All'interno di questo quadro clinico, l'efflusso in arteria polmonare è fortemente ostruito ed il sangue dal ventricolo destro, attraverso il difetto interventricolare, trova meno resistenze e tende a defluire direttamente in aorta: i due ventricoli si comportano funzionalmente come un'unica camera. San-



gue quindi non ossigenato proveniente dal ventricolo destro viene solo parzialmente inviato ai polmoni per il normale processo di ossigenazione e si dirige invece in aorta, sia per l'ostruzione all'efflusso generata dalla stenosi polmonare sia per lo *shunt* presente a livello di difetto interventricolare. All'intero organismo, al cervello ed ai muscoli in esercizio fisico giunge sempre meno ossigeno, con manifestazione cianotiche che sono tanto più premature, come nel lattante, quanto maggiore è la gravità del quadro clinico, che comunque tende sempre ad aggravarsi.

I sintomi più frequenti

Nel bambino affetto da cianosi, fenomeno illustrato prima, si assiste anche ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi in particolare al mattino, quando più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza. Durante uno sforzo l'organismo ha necessità di maggiore ossigeno, ed il cuore di un bambino affetto da una Tetralogia di Fallot non può soddisfare questa richiesta inviando più sangue ai polmoni. Sotto sforzo la cianosi tende quindi ad aumentare, ed il bambino può essere in pericolo di vita: nel bambino di circa 2-3 anni affetto da Tetralogia di Fallot è tipico osservare il cosiddetto fenomeno dell'accovacciamento (*squatting*), la posizione che istintivamente il bambino assume per ridurre la cianosi: in questa posizione sembrerebbe ridursi lo *shunt* del sangue ed

aumenterebbe il flusso polmonare, con miglioramento dell'ossigenazione. Oltre alla cianosi, l'agitazione, l'irritabilità, l'iperpnea, ossia l'aumento della ventilazione polmonare per maggiore frequenza e profondità degli atti respiratori, le convulsioni e la sincope (perdita di coscienza) sono segnali di un quadro clinico grave che, se frequente o non trattato adeguatamente, può provocare la morte.

La correzione

Di fronte ad una risposta refrattaria al trattamento farmacologico e in presenza di sintomi gravi, è necessario fare immediatamente ricorso all'intervento chirurgico, che avviene in circolazione extracorporea e prevede la chiusura del difetto interventricolare con un *patch* e l'apertura della valvola polmonare con l'asportazione del tessuto fibromuscolare che ostruisce l'efflusso. Talvolta si procede all'applicazione di un *patch* d'ampliamento della via di efflusso del ventricolo destro qualora l'anello valvolare sia molto stretto. In genere l'intervento cardiochirurgico viene pianificato entro il primo anno di vita. In presenza di situazioni particolarmente critiche, con pazienti molto piccoli, è possibile il ricorso a tecniche palliative (interventi di Blalock-Taussig, Waterstoon, Potts) che hanno come primo beneficio il miglioramento dell'ossigenazione del sangue, con positivi ritorni in termini di crescita e posticipazione dell'intervento correttivo in un'età che presenta rischi inferiori: questi interventi si propongono infatti di aumentare il flusso polmonare. Il più comune intervento palliativo a cui si fa ricorso è il Blalock-Taussig modificato, che prevede la creazione di una comunicazione fra arteria succlavia, un'arteria che origina dall'aorta, e arteria polmonare mediante l'applicazione di un tubo in Gore-Tex. La tendenza attuale, anche grazie al miglioramento delle tecniche chirurgiche e del funzionamento della macchina cuore-polmone, è però quella di realizzare l'intervento correttivo più precocemente, evitando il passaggio iniziale dell'intervento palliativo. Dopo l'operazione il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva. Vi sono infine bambini che presentano una stenosi polmonare lieve, con un'ostruzione minima al flusso polmonare: in questi casi il quadro clinico è molto simile ad un ampio *shunt* sinistro-destro per la presenza del difetto interventricolare. E' invece pressoché nullo lo *shunt* destro-sinistro, ed in questo con-



testo si parla infatti di Fallot rosa, ossia non caratterizzato da cianosi grave.

Come vivrà il paziente?

Il rischio operatorio è contenuto, con buoni risultati e con una qualità di vita sovrapponibile a quella di soggetti normali: la presenza di alterazioni residue valvolari può tuttavia non consentire il ripristino di un'attività intracardiaca perfettamente normale. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo), e il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Atresia polmonare a setto interventricolare integro

Si tratta di una cardiopatia piuttosto rara, che incide per circa il 3% di tutte le cardiopatie congenite. In questa malattia cardiaca congenita la valvola polmonare è atresica, ossia si presenta come un tappo membranoso imperforato (chiuso) che crea una completa ostruzione al passaggio di sangue dal ventricolo destro ai polmoni: non vi è infatti alcuna comunicazione tra il ventricolo destro e l'arteria polmonare, ed il sangue che arriva al ventricolo destro viene rigurgitato nell'atrio destro attraverso la valvola tricuspide, che si presenta insufficiente. La malformazione coinvolge quindi la valvola polmonare, il ventricolo destro, la valvola tricuspide e la circolazione coronarica E' sempre presente anche un difetto del setto interatriale, in genere ampio, attraverso il quale il sangue giunto nell'atrio destro dalle vene cave passa direttamente nell'atrio sinistro (*shunt* destro-sinistro a livello atriale), mescolandosi con il sangue ricco di ossigeno proveniente dalle vene polmonari. Sangue rosso e sangue blu vengono inviati al ventricolo sinistro e da qui in aorta: il bambino affetto da Atresia polmonare a setto integro è quindi cianotico dalla nascita. Il dotto di Botallo, che si presenta pervio, è pertanto l'unica via attraverso la quale il sangue giunge ai polmoni (circolazione polmonare dotto-dipendente): il dotto di Botallo è tuttavia fisiologicamente destinato a chiudersi nel giro di poche ore o giorni dopo la nascita, ed il quadro clinico costituisce quindi un'emergenza tale da richiedere un trattamento medico e chirurgico immediato. Allo scopo di mantenere il dotto arterioso aperto, il bambino viene sottoposto alla somministrazione di prostaglandine: si tratta di una terapia che ne consente la sopravvivenza e permette la programmazione dell'intervento chirurgico in una situazione di maggiore controllo.

I sintomi più frequenti

Il bambino affetto da questa patologia congenita presenta difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e la presenza di tosse. Inoltre, la sudorazione è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare, dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovarlo al risveglio dal sonno con indumenti umidi.

Come si è visto per altre condizioni cardiache, nel piccolo paziente si riscontra cianosi: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno. Infatti l'emoglobina contenuta nei globuli rossi, a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino cianotico si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, quando più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

La correzione

Il bambino interessato da Atresia polmonare a setto integro viene in ogni caso sottoposto ad intervento chirurgico nei primi giorni di vita: la correzione prevede l'apertura della valvola polmonare atresica per ripristinare la connessione tra ventricolo destro ed arteria polmonare. Al fine di assicurare un flusso polmonare che non sia dotto-dipendente, si può fare ricorso preventivamente ad un intervento palliativo (Blalock-Taussig), creando una comunicazione tra arteria polmonare e arteria succlavia. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, e il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Trasposizione delle Grandi Arterie (TGA)

Si tratta di una grave malformazione cardiaca rilevabile nel 3-5% dei casi. E' caratterizzata dalla connessione invertita tra le due arterie che nascono dai ventricoli: l'aorta è connessa al ventricolo destro, mentre l'arteria polmonare è connessa al ventricolo sinistro. Il sangue non ossigenato proveniente dalle vene cave defluisce direttamente in aorta, mentre il sangue ossigenato proveniente dalle vene polmonari viene inviato nuovamente ai polmoni attraverso l'arteria polmonare. Questa cardiopatia è incompatibile con la vita del bambino: la mortalità è del 90% dei casi non trattati entro il primo anno di vita, poiché la circolazione polmonare e quella sistemica sono in parallelo e non in serie, senza alcun punto di contatto tra loro. Tuttavia, la sopravvivenza del neonato è in genere assicurata per alcuni giorni dalla presenza alla nascita di alcune comunicazioni (a livello di forame ovale, per la presenza di un difetto interatriale, oppure per la pervietà del dotto arterioso in presenza di set-

to integro) che consentono il passaggio di sangue tra le due circolazioni: queste comunicazioni evitano l'esposizione del neonato a rischi immediati poiché, grazie alla loro presenza, il sangue ossigenato, che viene di continuo ed inutilmente pompato in arteria polmonare, si mescola al sangue venoso, dando vita ad una sufficiente ossigenazione per il *mixing* intracardiaco, seppure parziale. Esiste inoltre una forma di Trasposizione corretta delle grandi arterie, che presenta una duplice discordanza atrio-ventricolare e ventricolo-arteriosa: l'atrio destro è in connessione con il ventricolo sinistro, da cui ha origine l'arteria polmonare, mentre l'atrio sinistro è in connessione con il ventricolo destro, da cui ha origine l'aorta. Un elettrocardiogramma consente di individuare la presenza di questa cardiopatia, non identificata dalla sola valutazione clinica. Questa malformazione assicura una sopravvivenza più lunga, poiché il sangue venoso viene indirizzato comunque ai polmoni anche se pompato dal ventricolo opposto.

I sintomi più frequenti

Il neonato portatore di Trasposizione delle grandi arterie è caratterizzato da cianosi grave: gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, quando più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza. Un altro sintomo possono essere le difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico o uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e la presenza di tosse. Si rilevano infine un'accelerazione del battito cardiaco e le estremità del corpo fredde.



La correzione

All'ecocardiografia, necessaria per l'accertamento della diagnosi, segue generalmente un cateterismo intracardiaco che, al di là degli aspetti diagnostici, si propone, attraverso l'angioplastica con palloncino, di dilatare il forame ovale per ampliare la comunicazione tra i due atri cardiaci, con conseguente miglioramento dell'ossigenazione del sangue. L'intervento viene eseguito generalmente entro le prime tre settimane di vita, ed è seguito dal trasferimento nel reparto di Terapia Intensiva. Attualmente le tecniche cardiochirurgiche optano per una correzione di tipo anatomico (intervento di Jatene), che prevede il cosiddetto *switch* arterioso: viene rimessa in connessione l'arteria polmonare con il ventricolo destro e l'aorta con il ventricolo sinistro, consentendo così il ripristino di una normale struttura cardiaca, reimpiantando le coronarie sulla neoaorta. L'intervento di Jatene, che offre esiti molto validi, con ottimi risultati a lungo termine e con una mortalità inferiore al 5%, viene oggi preferito all'intervento di Mustard-Senning, che aveva come obiettivo la correzione fisiologica (*switch* venoso) attraverso l'inversione dei flussi all'interno degli atri con la creazione di una sorta di tunnel interatriale, senza tuttavia modificare le connessioni della polmonare e dell'aorta.

Come vivrà il paziente?

Molti bambini operati per questa cardiopatia conducono una vita normale, ma le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, e il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Atresia della tricuspide

Si tratta di una rara malformazione (1-3% delle cardiopatie congenite diagnosticate), che consiste nell'assenza della valvola tricuspide, ossia la valvola di apertura tra l'atrio ed il ventricolo destro: pertanto, il sangue venoso non passa nel sottostante ventricolo destro come avviene normalmente. Nell'atresia della tricuspide, il ventricolo destro è poco sviluppato, ed è generalmente in comunicazione con il ventricolo sinistro mediante un difetto interventrico-



lare, che assume la denominazione di forame bulbo-ventricolare. Il sangue venoso defluisce prima nell'atrio sinistro, dove si mescola al sangue ossigenato per la presenza di un difetto interatriale, e poi nel ventricolo sinistro: da qui il sangue giunge sia nell'aorta sia nell'arteria polmonare, anch'essa poco sviluppata, attraverso il difetto interventricolare che mette in comunicazione i due ventricoli.

I sintomi più frequenti

La cianosi persistente che, nella maggior parte dei casi, caratterizza il neonato portatore di Atresia della tricuspide è dovuta al fatto che nella circolazione aortica è presente sangue non ossigenato e al fatto che generalmente il flusso di sangue indirizzato ai polmoni è ridotto. Nei bambini che presentano forme di Atresia polmonare associate ad ampio difetto interventricolare, è possibile che il sangue giunga ai polmoni in eccesso, generando un iperafflusso polmonare: in un contesto di questo tipo il bambino si presenta poco cianotico, ma può manifestare sintomi tipici dello scompenso cardiaco. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa, a livello polmonare, di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

L'assenza della valvola tricuspide e lo scarso sviluppo del ventricolo destro rendono di fatto impossibile il recupero della normalità anatomica del cuore: l'intervento chirurgico definitivo non è infatti di natura correttiva. La tecnica chirurgica a cui attualmente si fa ricorso si realizza in vari stadi, dove gradualmente il sangue poco ossigenato viene ridiretto all'arteria polmonare utilizzando il cuore come un unico ventricolo sistemico (intervento di Glenn e successivamente di Fontan). In bambini che presentano forma di Atresia polmonare associate ad ampio difetto interventricolare con iperafflusso polmonare è possibile fare ricorso ad interventi palliativi, riducendo, come nel caso del bendaggio dell'arteria polmonare, l'afflusso di sangue ai polmoni e migliorando il quadro clinico, in attesa dell'intervento di Fontan.

Come vivrà il paziente?

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, e il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Tronco arterioso

Si tratta di una cardiopatia congenita presente nell'1% circa dei casi di malformazioni cardiache diagnosticate. Nel cuore normale l'aorta ha origine dal ventricolo sinistro e l'arteria polmonare dal ventricolo destro. In presenza del Tronco Arterioso, o truncus, l'aorta e l'arteria polmonare non sono separate e risultano fuse in un unico vaso che ha origine alla base del cuore ed esce dai due ventricoli: generalmente è collocato a cava-

liere su un ampio difetto interventricolare. Questo singolo grande vaso riceve sangue venoso dal ventricolo destro e sangue arterioso del ventricolo sinistro, che si mescolano e vengono entrambi pompati ai polmoni ed all'organismo.

I sintomi più frequenti

I neonati affetti da Tronco Arterioso presentano in genere un aumento dell'afflusso di sangue ai polmoni ed un sovraccarico di lavoro per il cuore, che si manifesta con i sintomi clinici di un'insufficienza cardiaca. L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia). Altri sintomi possono essere: affaticamento, crescita rallentata, difficoltà respiratorie, sudorazione.

La correzione

La chirurgia correttiva si realizza nei primi sei mesi di vita e prevede la chiusura del difetto interventricolare con un *patch*, la rimozione dell'arteria polmonare dal Tronco che, una volta suturato, viene a costituire l'aorta ascendente, e la ricostruzione dell'arteria polmonare mediante un condotto valvolato. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

I risultati della correzione chirurgica sono buoni, anche a lungo termine, se la valvola truncale risulta ben funzionante e continente: il bambino, una volta cresciuto, avrà la necessità di un nuovo intervento per la sostituzione del condotto, le cui dimensioni non saranno più adeguate per gli effetti della crescita, e che talvolta potrà essere stato lesionato da calcificazioni ed ostruzioni al proprio interno, che possono ostacolare il flusso del sangue. È sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, ed il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Ventricolo unico

In questa rara malformazione il cuore è privo del setto che normalmente separa i due ventricoli: in presenza di un unico ventricolo, si aprono la valvola mitrale e la valvola tricuspide. Dalla singola camera hanno origine l'aorta e l'arteria polmonare, ma può accadere che una delle due arterie sia connessa ad una piccola camera accessoria comunicante con il ventricolo. All'interno del ventricolo unico si ha una mescolanza di sangue arterioso e venoso. A questa patologia è associata, nel 50% dei casi, una stenosi polmonare, con conseguente grave cianosi per il neonato: allo scopo di aumentare il flusso di sangue nei polmoni e ridurre la cianosi potrà rendersi necessario ricorrere ad un intervento palliativo del tipo Blalock-Taussig. In assenza di stenosi polmonare il neonato è solo lievemente cianotico: è possibile però che si verifichi un iperafflusso polmonare con i sintomi dello scompenso cardiaco, per la cui riduzione si potrà fare ricorso ad un intervento palliativo di bendaggio polmonare.

I sintomi più frequenti

La sintomatologia include affaticamento, crescita rallentata, difficoltà respiratorie, sudorazione, alle volte cianosi, scompenso cardiaco.



La correzione

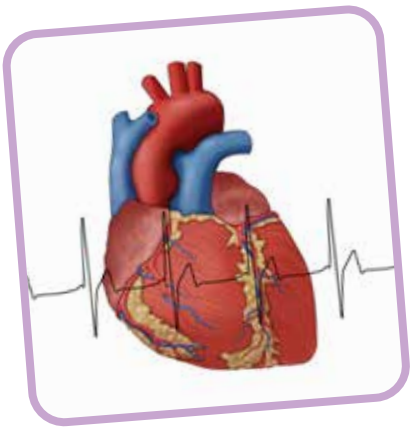
Come per l'Atresia della tricuspide, è impossibile ripristinare un quadro anatomico normale del cuore: la correzione prevede il recupero della funzionalità attraverso l'intervento di Glenn/ Fontan, come nell'Atresia della tricuspide. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva.

Come vivrà il paziente?

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico. È sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica, ed il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Anomalia di Ebstein

Si tratta di una rara cardiopatia congenita che interessa la valvola tricuspide: essa risulta malformata, stenotica, o anche imperforata, ed è localizzata sulla parete del cuore in una posizione più bassa rispetto alla norma: la camera ventricolare destra si presenta ridotta, molto assottigliata, con una contrattilità alterata, e viene definita atrializzata. La valvola è insufficiente ed il sangue rigurgita in atrio destro, in genere molto ingrossato. Attraverso un difetto interatriale, associato nel 50% circa dei casi, il flusso del sangue venoso si dirige in atrio sinistro, con conseguente cianosi per il bambino. L'Anomalia di Ebstein talvolta si presenta anche associata alla pervietà del dotto arterioso, che nei casi più gravi garantisce la sopravvivenza del neonato. Durante la vita fetale, la mortalità per questa cardiopatia è molto alta ed è strettamente correlata alle ridotte dimensioni del ventricolo destro: alla nascita, nel caso il ventricolo destro non sia in grado di garantire una sufficiente gittata cardiaca, ci troviamo in presenza di un quadro clinico simile ad un'atresia polmonare. In questi casi la sopravvivenza del bambino è legata al ritorno venoso con *shunt* destro-sinistro attraverso il difetto interatriale ed al flusso polmonare che può essere dotto-dipendente. Talvolta la Sindrome di Ebstein si presenta come un'anomalia isolata e ben tollerata, al punto tale che l'intervento chirurgico può essere rinviato in epoca successiva all'infanzia. L'intervento consiste nella sostituzione della valvola tricuspide con una protesi mecca-



nica o, più frequentemente, nella plastica della valvola tricuspide (anuloplastica), con l'intervento di Carpentier oppure di Cone. La sopravvivenza naturale è in funzione della severità anatomica e funzionale di questa cardiopatia congenita.

Ventricolo destro a doppia uscita

Si tratta di una rara cardiopatia congenita in cui le grandi arterie, l'aorta e la polmonare, nascono dal ventricolo destro: con maggiore precisione, si parla di Ventricolo destro a doppia uscita quando l'arteria polmonare ed almeno il 50% dell'anello aortico hanno origine dal ventricolo destro. In presenza di questo quadro clinico, l'unica via di uscita del ventricolo sinistro è rappresentata da un ampio difetto interventricolare. Nel caso in cui al Ventricolo destro a doppia uscita sia associata una stenosi polmonare siamo di fronte ad una situazione molto simile alla Tetralogia di Fallot, per la quale si rimanda al paragrafo dedicato.

Anomalia dell'arteria coronarica

In questa malformazione l'arteria coronaria di sinistra ha origine dall'arteria polmonare anziché dal seno coronarico aortico sinistro. Durante la vita fetale, grazie alla pervietà del dotto di Botallo, le pressioni nell'arteria polmonare e nell'aorta sono uguali e la perfusione dell'arteria coronaria di sinistra è sufficiente: alla nascita la pressione nell'arteria polmonare diminuisce, e conseguentemente anche la pressione di perfusione nella coronaria: al minimo sforzo si manifestano dolori al petto (*angina*) sino al rischio elevato di infarto. L'intervento chirurgico è urgente, e prevede, se le condizioni lo consentono, il reinnesto della coronaria sinistra.

Finestra aortopolmonare

Si tratta di una rara anomalia cardiaca, che comporta una connessione tra aorta ascendente e tronco dell'arteria polmonare, legato ad un'alterazione nel processo di sviluppo del setto aortopolmonare: dal punto di vista emodinamico, questa malformazione agisce come un ampio dotto arterioso in grado di determinare, nei pazienti non trattati, una grave insufficienza miocardica ed un grave iperafflusso polmonare, che aumenta considerevolmente il rischio di mortalità. Il quadro generale è di norma aggravato dalla presenza di anomalie associate. La correzione chirurgica è conseguente alla diagnosi, e prevede un'incisione all'altezza della finestra, la chiusura con *patch* e la ricostruzione della breccia aortica e di quella polmonare.

Sindrome del cuore sinistro ipoplasico

Si tratta della più grave forma di cardiopatia congenita, e comprende una serie di malformazioni che coinvolgono la parte sinistra del cuore: è molto rara ed ha un'incidenza inferiore all'1% tra tutti i casi di cardiopatia congenita. La parte sinistra del cuore presenta uno sviluppo non completo: il ventricolo sinistro è assente o ipoplasico (di ridotte dimensioni), l'atrio sinistro è piccolo, le valvole mitrale ed aortica possono essere stenotiche o atresiche, l'aorta è ipoplasica e presenta coartazioni. Il sangue proveniente dalle vene polmonari si dirige dall'atrio sinistro all'atrio destro, e dal ventricolo destro viene inviato nell'arteria polmonare: da questa una quantità di sangue, attraverso il dotto di Botallo pervio, giunge nell'aorta. La pervietà del dotto arterioso garantisce la sopravvivenza del neonato, in quanto è l'unica via attraverso la quale il sangue arriva in aorta: l'intera perfusione sistemica è quindi dotto-dipendente. Il dotto di Botallo è destinato però a chiudersi, e quando questo avviene il neonato va incontro inevitabilmente alla morte. Per mantenere il dotto arterioso pervio, subito dopo la diagnosi i neonati vengono sottoposti a un trattamento con prostaglandine, che consente la sopravvivenza del neonato nell'immediato.

I sintomi più frequenti

Nel neonato affetto da questa anomalia congenita si riscontrano cianosi, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza, nonché difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e la presenza di tosse. Sudorazione ed accelerazione del battito cardiaco completano il quadro dei sintomi.

La correzione

Se non operati, i bambini affetti da Sindrome del cuore sinistro ipoplasico sono destinati a morire entro la prima settimana di vita. L'intervento chirurgico secondo la tecnica di Norwood permette la correzione della malformazione mediante un percorso di tre interventi chirurgici nel corso dei primi due anni di vita del bambino: il trattamento chirurgico si propone di ricostruire il cuore affinché la parte destra possa essere utilizzata per pompare il sangue, aggirando gli ostacoli presenti sul lato sinistro. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva. I rischi del trattamento chirurgico sono elevati e la mortalità al termine di questo percorso è di circa il 25% dei casi: tra i sopravvissuti si registrano seri problemi cardiocircolatori, e non è escluso che, anche a fronte di un risultato positivo al termine del percorso chirurgico, il bambino in epoca successiva debba fare comunque ricorso ad un trapianto. Il trapianto cardiaco neonatale, che prevede la sostituzione del cuore gravemente compromesso con un organo sano proveniente da un donatore in stato di morte cerebrale, può rappresentare una soluzione, che però il più delle volte è soltanto ipotetica, a causa delle difficoltà nel reperire, in un arco di tempo molto limitato, donatori per le caratteristiche proprie di questa cardiopatia. Il trapianto cardiaco può

comunque essere una via da seguire anche dopo il percorso chirurgico. Comunque, i progressi tecnici complessivi, con il ricorso a materiali e macchinari sempre più sofisticati, hanno consentito una riduzione della mortalità ed un miglioramento della qualità delle correzioni, permettendo di effettuare l'intervento in condizioni di maggiore sicurezza rispetto al passato.

Come vivrà il paziente?

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica.

Tipologia di cardiopatia e raccomandazioni per il parto

Definizione	*Esempi di cardiopatie*	*Raccomandazioni per l'organizzazione del parto*
Cardiopatie in cui sono previste cure palliative	Cardiopatie con anomalia cromosomica grave/fatale o malattia multisistemica	Organizzare servizi di sostegno familiare/cure palliative. Parto normale all'ospedale locale
Cardiopatie senza rischio previsto di instabilità emodinamica nei primi giorni di vita	Difetto interventricolare, canale atrioventricolare, tetralogia di Fallot	Organizzare una visita cardiologica. Parto normale all'ospedale locale
Cardiopatie con rischio minimo di instabilità emodinamica che richiede cateterizzazione/intervento chirurgico postnatale	Patologie dotto-dipendenti quali cuore sinistro ipoplasico, coartazione aortica critica, arco aortico interrotto, stenosi aortica severa, atresia polmonare a setto intatto, alcune forme di tetralogia di Fallot	Considerare il parto programmato, solitamente a termine, in un ospedale con neonatologo e cardiologo pediatrico
Cardiopatie con probabile instabilità emodinamica alla nascita che richiedono cure specialistiche immediate per la stabilizzazione	Trasposizione delle grandi arterie, aritmie incontrollate	Induzione pianificata del parto, eventualmente cesareo, a 38-39 settimane in un ospedale in grado di eseguire il primo soccorso di pazienti con cardiopatie congenite, comprese le necessarie procedure di stabilizzazione
Cardiopatie con prevista instabilità emodinamica che richiede cateterizzazione/ intervento chirurgico immediato alla nascita per migliorare le possibilità di sopravvivenza	Cuore sinistro ipoplasico a setto interatriale intatto, alcune forme di trasposizione delle grandi arterie, ritorno venoso polmonare anomalo totale, tetralogia di Fallot con valvola polmonare assente	Parto cesareo a termine in un ospedale con *team* esperto e pronto a fronteggiare eventuali emergenze

Una risposta per ogni domanda

Le cardiopatie congenite sono mortali?

La mortalità di una malattia cardiaca congenita è proporzionale alla gravità del difetto. Vi sono cardiopatie congenite che, se non trattate nei primi giorni di vita, possono determinare la morte del paziente. In alcuni casi, invece, difetti cardiaci meno gravi possono permettere il normale sviluppo ed accrescimento del bambino che ne è affetto e venire diagnosticati causalmente in età adulta. Tuttavia, è dimostrato che anche i difetti più semplici, come il dotto arterioso pervio o il difetto interatriale, possono causare un progressivo decadimento delle condizioni di salute delle persone che ne sono portatrici, e pertanto influire sulla loro aspettativa di vita. È bene dunque che ogni patologia cardiaca congenita sia sempre valutata da uno specialista.

Si può morire a causa di un intervento chirurgico?

Qualunque atto invasivo sul paziente, in alcuni casi anche a scopo diagnostico, può portare ad un evento infausto. Gli interventi cardiochirurgici sono procedure molto complesse, che richiedono una équipe multidisciplinare per la loro esecuzione e comportano l'impiego di attrezzature sofisticate. La chirurgia, seppur necessaria e curativa, è un atto "invasivo" che determina un'alterazione transitoria di numerose funzioni dell'organismo (funzioni cognitive, funzione respiratoria, coagulazione). Tuttavia, oggigiorno l'evoluzione delle tecniche chirurgiche ha reso il rischio di morte sempre più basso, circostanza che permette di trattare anche patologie di elevata complessità, che in passato non sarebbero state affrontate. Comunque ai genitori, durante l'atto di consenso, vengono sempre spiegati i rischi ed i benefici di ogni procedura.

Occorre un solo intervento oppure sono necessari più interventi per correggere un difetto al cuore?

A seconda del difetto in questione, il paziente potrebbe sottoporsi ad uno o più interventi chirurgici. Nel caso di un difetto interventricolare, generalmente è necessario un solo intervento chirurgico per correggere il difetto. In altri casi, invece, come ad esempio per la Tetralogia di Fallot (TF), il paziente potrebbe avere bisogno di più di un intervento chirurgico.



Gli interventi cardiochirurgici lasciano delle grandi cicatrici?

La maggioranza degli interventi cardiochirurgici viene effettuata per sternotomia mediana. Questo significa che il paziente presenterà una cicatrice retta al centro del torace, generalmente molto sottile, la cui guarigione ed esito estetico finale dipendono da numerosi fattori. La tecnica impiegata per la sutura finale della cute sezionata è definita intradermica ed è a tutti gli effetti la stessa tecnica utilizzata dai chirurghi plastici ed estetici. Un ulteriore approccio può essere la toracotomia destra o sinistra. Le cicatrici, a seconda delle caratteristiche di ogni paziente, possono risultare più o meno visibili dal punto di vista estetico, indipendentemente dalla tecnica utilizzata per suturare la cute.

Quanto tempo dovrà passare il mio bambino in ospedale?

La degenza media per la maggior parte degli interventi di cardiochirurgia pediatrica è compresa tra 7 e 10 giorni, ma ci sono alcune cardiopatie la cui gravità richiede permanenze in ospedale molto lunghe, anche della durata di mesi, a causa del fatto che è necessario uno stretto monitoraggio di alcuni parametri, come per esempio la saturazione arteriosa di ossigeno e l'accrescimento ponderale. Infine, anche per quegli interventi di routine in cui non esiste una condizione di urgenza (chiamati "di elezione"), le degenze possono variare a seconda delle complicanze che si possono instaurare, come le infezioni, che sono sempre dietro l'angolo. Per lo stesso tipo di difetto,



inoltre, due bambini possono avere tempi di degenza diversi, e nel caso in cui un bambino abbia bisogno di più interventi chirurgici i tempi di degenza possono variare da intervento ad intervento.

Il mio bambino potrà avere una vita normale dopo l'intervento chirurgico?

Rispondere a questa domanda è molto difficile, ma la frase che avrete già letto molte volte, ovvero "dipende dal tipo di cardiopatia", rende bene l'idea in questo caso.
A questa considerazione, potremmo accostare una ennesima domanda: "che cosa significa una vita normale?" Ognuno di noi, infatti, si darebbe una risposta diversa per quello che vorremmo come "normale" nella vita dei nostri figli. Tuttavia, per essere pragmatici, la maggioranza dei difetti cardiaci congeniti permette di svolgere una vita "normale", che comprenda anche la possibilità di svolgere attività fisica o quella di procreare.

Come si fa ad avere una diagnosi precoce di cardiopatia?

Per le malattie cardiache congenite, il sinonimo di diagnosi precoce è, talora, *diagnosi prenatale*. La diagnosi prenatale è un percorso che generalmente porta la futura mamma all'attenzione di un cardiologo pediatrico, nel caso in cui il ginecologo curante, durante l'ecografia morfologica del feto (che avviene tra le 19 e le 21 settimane di gestazione), osservi delle sospette anomalie strutturali a livello cardiaco, meritevoli di approfondimento da parte di un cardiologo pediatra. A questo punto, se la diagnosi di cardiopatia viene confermata, viene messo in atto un nuovo percorso che prevede degli esami in serie per osservare l'evoluzione in utero dello sviluppo del cuore e del feto in generale, la tipologia di parto e la sede, poiché in alcuni casi il bambino viene fatto nascere direttamente nel Centro dove potrebbe essere operato già in epoca neonatale.

Se il mio bambino è cardiopatico, con una successiva gravidanza potrei avere lo stesso problema?

Sì, è possibile. La probabilità di avere altre gravidanze di feti cardiopatici esiste, ma è soltanto un dato statistico, poiché la maggior parte delle nostre mamme hanno anche altri figli perfettamente normali.

Con quale frequenza dovremo tornare in ospedale per fare i controlli postoperatori?

I controlli postoperatori permettono ai medici di monitorare in un arco di tempo più o meno lungo l'impatto che l'intervento chirurgico e le terapie in atto hanno sul cuore ed in generale sugli altri organi, così come sull'accrescimento del bambino. I controlli postoperatori generalmente iniziano con una tempistica molto stretta, ad esempio una settimana, per diventare poi sempre meno frequenti, ed in alcuni casi cessare. Anche questa attività dipende dalla cardiopatia in questione. Ogni controllo potrebbe anche essere dovuto alla necessità di effettuare esami strumentali diversi che, qualora fossero eseguiti tutti insieme, richiederebbero un ricovero ospedaliero.

Mio figlio potrà fare sport?

Lo sport non fa male al cuore, ma sicuramente lo mette in esercizio. Quindi, ai bambini cardiopatici non è controindicata un'attività sportiva ludica. Lo sport agonistico invece può affaticare il cuore, e pertanto non è consigliabile per tutti, talvolta neppure a coloro che hanno il cuore perfettamente sano. Ci sono delle tabelle, che ogni medico sportivo conosce, in cui è indicano lo sport più adatto alle varie patologie cardiache, oppure viene evidenziato se esiste una controindicazione assoluta. Occorre considerare che la maggior parte della popolazione non pratica sport agonistici, quindi non pensiamo che nostro figlio debba diventare un campione olimpico, ma seguiamolo ed accompagniamolo nella sua vita.

È colpa mia se ho un figlio con una cardiopatia congenita?

Assolutamente no. Come avete visto in questo opuscolo, le cardiopatie si riscontrano in una certa quota di nascite, come tutti gli eventi che si verificano in natura. Certo, ci possono essere dei fattori che influiscono sulla formazione del cuoricino del feto, come è stato esposto nel capitolo 2: possono essere fattori ambientali (inquinamento, esposizione a radiazioni), genetici (cromosomici o frutto dell'età avanzata dei genitori), farmacologici (tutti sanno che certi farmaci sono teratogeni, cioè possono essere dannosi per il feto in gravidanza). Tuttavia, la maggior parte delle nostre mamme e dei nostri papà sono perfettamente sani ed hanno avuto una gravidanza che è stata regolare: quindi, non attribuitevi alcuna colpa.

Vale la pena di portare avanti una gravidanza se un feto è interessato da una cardiopatia?

Questa è senz'altro la domanda più importante, e la risposta è affermativa. Naturalmente, ognuno è libero di decidere quale strada prendere, ma se lo chiedete al cardiochirurgo pediatrico dirà "sì", perché per ogni cardiopatia, anche se più o meno complessa, esiste una strada chirurgica. Il problema non è se nostro figlio soffre, ma quanto noi genitori soffriamo. E' vero, infatti, che i genitori soffrono nel vedere un figlio operato anche più volte nel corso della sua esistenza, ma pensate al fatto che i bimbi, tra un intervento e l'altro, hanno una loro vita anche di relazione e che i genitori, se sono d'accordo con i medici nel portare avanti la gravidanza e nell'offrire tutte le cure necessarie a questi bimbi, potranno sempre dire che hanno fatto di tutto per permettere al proprio figlio una vita normale, anche nel caso di insuccesso.



Piccolo dizionario cardiologico

A

Ablazione: tecnica correttiva non invasiva delle tachicardie ventricolari attraverso un catetere transvenoso.

Acinesia: assenza di contrazione della parete del ventricolo.

Allotrapianto: è il trapianto di tessuti tra individui della stessa specie ma che presentano antigeni diversi, quindi tra due organismi diversi (è detto anche omotrapianto).

Analgesia: trattamento farmacologico impiegato nella terapia del dolore.

Anastomosi sistemico-polmonare: qualsiasi comunicazione che mette in collegamento la circolazione sistemica con quella polmonare.

Aneurisma: lesione patologica dovuta alla dilatazione di un'arteria, di una vena, o di una parte del cuore.

Angina pectoris: sindrome che si manifesta con dolore al torace dovuta ad un'insufficiente ossigenazione del cuore.

Angiocardiografia: tecnica diagnostica eseguita per mezzo di cateteri mediante iniezione di un liquido di contrasto radiopaco, in modo da permettere la visualizzazione e registrazione su pellicola delle strutture del cuore e dei vasi.

Angioplastica con palloncino: tecnica transcateterale con la quale si ottiene la dilatazione di una valvola o di un vaso gonfiando un apposito palloncino trasportato da un catetere inserito generalmente in una vena femorale.

Anossia: mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti.

Anticoagulante: terapia farmacologica che diminuisce la coagulazione del sangue e previene la formazione di trombi veda la voce dedicata ai trombi.

Anulus: in anatomia identifica, l'anello cioè i punti di giunzione dei lembi di una valvola.

Aorta: è la principale arteria dell'organismo, che origina dal cuore e porta il sangue alla periferia del corpo.

Apice: indica l'area corrispondente alla punta del ventricolo.

Aritmia: alterazione del regolare ritmo cardiaco.

Arteria: vaso che trasporta il sangue ossigenato (arterioso, convenzionalmente di colore rosso) dal cuore ai tessuti ed agli organi del corpo.

Arteria polmonare: arteria in connessione con il ventricolo destro che trasporta il sangue venoso dal cuore ai polmoni per l'ossigenazione.

Asistolia: arresto delle contrazioni cardiache.

Atresia: assenza della normale pervietà di una valvola o di un vaso sanguigno.

Atrio: cavità del cuore in comunicazione con il sottostante ventricolo: nel cuore vi è la presenza di un atrio destro, a cui arriva dall'organismo il sangue venoso (povero d'ossigeno, convenzionalmente di colore blu) per essere pompato ai polmoni dove avviene il processo di ossigenazione, e la presenza di un atrio sinistro, che riceve il sangue ossigenato (arterioso, convenzionalmente di colore rosso) dai polmoni e lo invia nel ventricolo sinistro affinché, attraverso l'aorta, raggiunga i tessuti.

Autologo: dello stesso paziente. Questo termine viene utilizzato quando, per la correzione chirurgica, viene applicato un tessuto ricavato dal paziente stesso, per esempio dal pericardio (l'involucro fibroso che avvolge il cuore), dalla pelle o da un osso.

B

Bendaggio dell'arteria polmonare: intervento di natura palliativa che ha come obiettivo la diminuzione del flusso polmonare. Consiste in una riduzione, mediante applicazione di un laccio, del calibro dell'arteria polmonare.

Beta-bloccanti: trattamento farmacologico che riduce la forza di contrazione del cuore ed abbassa la pressione del sangue diminuendo la sua richiesta di ossigeno.

Biopsia: esame diagnostico che consiste nella rimozione di una piccola porzione di tessuto.

Blalock-Taussig: intervento di natura palliativa che prevede la creazione di una comunicazione tra arteria succlavia, un'arteria che origina dall'aorta, e arteria polmonare, realizzato per incrementare il flusso polmonare migliorando l'ossigenazione del sangue mediante l'applicazione di un cilindro, generalmente in Gore-Tex.

Blocco cardiaco: rallentamento o interruzione degli impulsi elettrici atrioventricolari.

Bradicardia: rallentamento del ritmo cardiaco.

By pass cardiopolmonare: individua l'impiego della macchina cuore polmone, che si sostituisce alle funzioni del cuore e dei polmoni durante un intervento cardiochirurgico.

C

Capillari: sottilissimi vasi sanguigni a cui è demandata la funzione di scambio gassoso e nutritizio tra il sangue e i tessuti.

Cardiomiopatia: termine impiegato per descrivere una patologia del cuore generalmente conseguente ad un processo degenerativo.

Cardiopalmo: si veda la voce Palpitazione.

Cardioplegia: interruzione della contrazione cardiaca praticata durante un intervento cardiochirurgico mediante perfusione di un liquido cardioplegico ricco di potassio.

Cateterismo: procedura invasiva di carattere diagnostico o interventistico che avviene mediante l'introduzione in una vena o in

un'arteria di un catetere, ossia un particolare tubicino dal diametro variabile a seconda della zona da esplorare.

Cianòsi: colorito blu-violastro di labbra e mucose, ed in generale della pelle, dovuto ad un minor contenuto di ossigeno nel sangue arterioso (il cosiddetto "morbo blu").

Circolazione extracorporea: condizione che si rende necessaria durante un intervento cardiochirurgico per consentire di arrestare il battito cardiaco ed effettuare la correzione assicurando la circolazione del sangue all'esterno dell'organismo, mediante l'impiego della macchina cuore-polmone.

Clampaggio: manovra compiuta su un vaso mediante pinzettatura per ottenerne il blocco temporaneo.

Coartazione: restringimento di un vaso sanguigno.

Congenito: descrive una condizione presente già al momento della nascita.

Coronarie: vasi che hanno origine dall'aorta e che provvedono all'apporto di sangue al miocardio.

D

Dacron: materiale sintetico impiegato in cardiochirurgia. Per esempio, è il materiale da cui è costituito un condotto artificiale.

Destrocardia: situazione in cui il cuore è localizzato nella metà destra del torace, anziché nella parte sinistra.

Diastole: fase del ciclo cardiaco contraddistinta dal rilassamento della muscolatura dei ventricoli, che vengono così riempiti con il sangue proveniente dagli atri.

Digitale: farmaco cardiocinetico impiegato nel trattamento delle cardiopatie congenite, che produce un incremento della capacità di contrazione del cuore.

Dispnea: difficoltà nella respirazione con la caratteristica "fame d'aria".

Diuretici: medicinali che favoriscono la produzione di urina limitando gli effetti di una ritenzione di liquidi nei tessuti.

Dotto arterioso: altrimenti conosciuto con il nome di Dotto di Botallo, è un piccolo condotto che mette in comunicazione l'aorta con l'arteria polmonare: nella vita intrauterina è funzionale alla circolazione fetale poiché la funzione dei polmoni non è ancora attiva, ma, in condizioni di normalità, è destinato a chiudersi dopo la nascita.

E

Ecocardiografia: esame diagnostico che utilizza ultrasuoni per investigare sull'anatomia e sulla funzionalità del cuore.

Edema periferico: gonfiore, in genere agli arti inferiori, per la presenza in eccesso di liquidi.

Edema polmonare: accumulo di liquidi nei polmoni.

Elettrocardiogramma dinamico (Holter): esame diagnostico che, attraverso un pic-

colo registratore portatile collegato al paziente per mezzo di alcuni elettrodi adesivi applicati sul torace o sulla schiena, registra per 24 ore l'elettrocardiogramma.

Elettrocardiogramma: altrimenti individuato con la sigla ECG, è un esame diagnostico per valutare l'attività del cuore, fornendo informazioni circa il numero di battiti al minuto (frequenza cardiaca), la regolarità del ritmo, la contrazione atriale e ventricolare, la dilatazione delle camere del cuore, l'eventuale ispessimento della parete atriale e ventricolare.

Emodinamica: studio dei meccanismi e dei principi che regolano la funzione cardiaca ed il flusso del sangue.

Emoglobina: pigmento di colore rosso, contenuto nei globuli rossi, che trasporta l'ossigeno.

Endocardio: rivestimento interno del cuore.

Endocardite batterica: infezione batterica delle strutture interne del cuore e delle grosse arterie dovuta alla penetrazione di microbi (batteriemia) nel sangue.

Epatomegalia: ingrossamento del fegato. Si veda la voce Scompenso cardiaco.

Eterotrapianto: trapianto tra specie diverse (animale-uomo).

F

Fontan: tecnica cardiochirurgica che consiste nella connessione dell'arteria polmonare con l'atrio destro o con le vene cave, operando una correzione funzionale e non anatomica per particolari cardiopatie complesse, come il Ventricolo unico o l'Atresia della tricuspide.

Forame ovale: comunicazione tra atrio destro e atrio sinistro.

G

Gittata cardiaca: è la quantità di sangue, misurata in millilitri, che viene pompata dai ventricoli del cuore in un minuto.

Gore-Tex: materiale sintetico impiegato in cardiochirurgia. Per esempio, è il materiale da cui è costituito un condotto artificiale.

H

Holter: si veda la voce Elettrocardiogramma dinamico.

I

Indice cardiaco: è il valore della gittata cardiaca in funzione della superficie corporea, e viene misurato in litri al minuto per metro quadrato.

Insufficienza cardiaca: si veda la voce Scompenso cardiaco.

Insufficienza valvolare: incapacità della valvola, per anomalie anatomiche e funzionali, a chiudersi, causando un reflusso di sangue.

Intubazione: procedura medica in cui dal naso viene introdotto nella trachea un tubo di plastica collegato alla macchina per la respirazione, al fine di praticare una ventilazione controllata.

Iperafflusso polmonare: si tratta di un incremento anomalo della quantità di sangue che giunge ai polmoni, dovuto alla presenza di uno shunt (passaggio) sinistro-destro dalla parte sinistra del cuore a quella destra. In presenza di un ampio shunt sinistro-destro generato da un difetto dimensionalmente importante, l'iperafflusso polmonare causa un carico di lavoro maggiore per il cuore, fino alla manifestazione di uno scompenso cardiaco.

Ipertensione arteriosa: incremento della pressione arteriosa oltre i livelli medi della popolazione.

Ipertensione polmonare: incremento della pressione sanguigna nel circolo polmonare.

Ipertrofia ventricolare: ispessimento del miocardio, ossia della parete del ventricolo.

Ipoplasia: indica la condizione di mancato o insufficiente sviluppo di un organo.

Ipossia: mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti.

Ipotermia: procedimento di raffreddamento del corpo mediante abbassamento della temperatura corporea, eseguito durante gli interventi di cardiochirurgia per rallentare i processi metabolici. Questa procedura consente di proteggere il cervello ed altri organi vitali da eventuali rischi provocati dalla mancanza di ossigeno.

J

Jatene: intervento cardiochirurgico (si veda la voce *Switch arterioso*);

K

Konno: intervento cardiochirurgico impiegato nel trattamento della stenosi aortica, che prevede una ricostruzione aortoventricolare con ingresso nell'anello aortico ed incisione del setto.

M

Mediastino: zona mediana della cavità toracica che separa le due aree laterali.

Miocardio: tessuto muscolare cardiaco.

Miocardiopatia: patologia del miocardio che ne compromette la capacità di contrazione.

Mitrale: valvola che mette in comunicazione l'atrio sinistro e il ventricolo sinistro, controllando il passaggio unidirezionale del sangue tra atrio e ventricolo e chiudendosi per bloccare eventuali ritorni in atrio.

Mustard-Senning: intervento cardiochirurgico (si veda la voce Switch venoso).

N

Norwood: intervento cardiochirurgico per il trattamento della sindrome del cuore sinistro ipoplasico.

P

Pacemaker: piccolo computer posizionato, mediante un piccolo intervento chirurgico, in una tasca addominale o toracica sottocutanea, munito di elettrodi applicati sulla

superficie del cuore, a cui è demandata la funzione di stimolarlo elettricamente. Le modalità di stimolazione sono molteplici, con un grado variabile in ragione della spontaneità dell'attività atriale.

Palliativo: si tratta di un intervento che non consente una correzione chirurgica dell'anomalia cardiaca, ma produce un beneficio immediato per il bambino, garantendone la sopravvivenza e permettendone la crescita. L'intervento correttivo potrà così essere eseguito in epoca successiva, con ovvia riduzione dei rischi.

Palliativo-definitivo: si tratta di un intervento che non corregge in misura definitiva la cardiopatia ripristinando un quadro anatomico normale (ed è pertanto palliativo), ma è al tempo stesso definitivo, in quanto rappresenta la massima capacità risolutiva raggiunta dalle attuali tecniche cardiochirurgiche.

Palpitazione: percezione soggettiva di un'anomalia del ritmo cardiaco. Detto anche cardiopalmo.

Pericardio: membrana che avvolge esternamente il cuore.

Pericardite: Infezione o infiammazione del pericardio.

Polmonare: si veda la voce Arteria polmonare.

Profilassi per l'endocardite batterica: trattamento antibiotico finalizzato alla prevenzione dell'endocardite batterica, da effettuarsi nell'immediatezza di quelle procedure mediche (in particolare dentarie, delle vie aeree superiori, del tratto gastrointestinale e del tratto genitourinario) che provocano sanguinamento. È fortemente raccomandata in presenza di cardiopatie congenite.

Prostaglandine: sostanze presenti naturalmente nell'organismo, di cui la placenta, durante la circolazione fetale, è la maggiore produttrice. Alla nascita, nel momento della legatura del cordone ombelicale e dell'espulsione della placenta, la quantità di prostaglandine è destinata a calare e, congiuntamente all'avvio dell'attività polmonare, determina la chiusura del dotto di Botallo. La somministrazione di prostaglandine può rendersi necessaria nel trattamento di alcune cardiopatie congenite definite dotto-dipendenti, per le quali è importante, anche per garantire la sopravvivenza stessa del bambino, mantenere aperto il dotto di Botallo.

R

Rastelli: operazione cardiochirurgica impiegata nella correzione di alcune cardiopatie congenite, caratterizzate dall'inversione delle grandi arterie e da un difetto interventricolare, dove il difetto interventricolare (DIV) viene chiuso connettendo il ventricolo sinistro all'aorta mediante un ampio tunnel.

Ross: operazione cardiochirurgica impiegata nella correzione della stenosi aortica, che prevede la sostituzione della valvola aortica compromessa con la valvola polmonare nativa, cioè dello stesso paziente. In questo caso la valvola polmonare viene sostituita da una valvola protesica.

S

Scompenso cardiaco: è un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del corpo. L'attività muscolare risulta alterata, con aumento dell'affaticamento durante gli sforzi fisici, stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria soprattutto in posizione sdraiata, ritenzione di liquidi e loro accumulo nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa, a livello polmonare, di edema e di gonfiore, soprattutto nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

Shunt: comunicazione anomala di sangue tra due vasi sanguigni o tra due camere cardiache che, in condizione di normalità anatomica, risultano separate.

Sistole: contrazione dei ventricoli che consente di pompare il sangue dal ventricolo destro all'arteria polmonare e dal ventricolo sinistro all'aorta.

Soffio cardiaco: la sua presenza è il primo segnale che induce il medico pediatra a prescrivere un controllo cardiologico. Nella maggior parte dei casi il soffio cardiaco è soltanto un rumore, manifestazione di un soffio fisiologico, definito innocente, e non il segnale di una patologia. Il soffio innocente è causato dal rumore che provoca lo scorrimento del sangue nel cuore: un cardiologo pediatrico è in grado di distinguere la natura del soffio e, in ogni caso, la prescrizione di un elettrocardiogramma, ed eventualmente di un ecocardiogramma, sarà in grado di fugare ogni dubbio. Un soffio ritenuto funzionale generalmente tende a scomparire con la crescita, ossia non sarà più percepibile all'esterno per effetto dell'accrescimento della gabbia toracica. Nel contesto di una patologia, il soffio è invece la manifestazione clinica di un'anomalia del cuore, dovuta al malfunzionamento di una valvola o ad una comunicazione anomala nelle pareti di separazione tra le sezioni di sinistra e di destra del cuore.

Sondino: piccolo tubicino che viene generalmente introdotto nel naso sino a giungere direttamente allo stomaco, attraverso il quale il bambino viene alimentato senza compiere alcuno sforzo.

Stenòsi: restringimento di una valvola o di un vaso che ostruisce il normale efflusso del sangue.

Stent: piccolo tubicino metallico che viene impiegato in angioplastica, con palloncino per mantenere la dilatazione.

Sterno: osso piatto del torace, situato in posizione mediana, da cui originano le prime sette coste e si articolano le clavicole;

Switch arterioso: correzione di tipo anatomico (intervento di Jatene), che prevede il cosiddetto switch (detrasposizione arteriosa) sia delle arterie sia delle coronarie per la correzione chirurgica della Trasposizione delle grandi arterie. Viene rimessa in connessione l'arteria polmonare con il ventricolo destro e l'aorta con il ventricolo sinistro, consentendo il ripristino di una normale struttura cardiaca.

Switch venoso: correzione di tipo funzionale (intervento di Mustard-Senning) impiegata per la correzione chirurgica della Trasposizione delle Grandi Arterie, che prevede l'inversione dei flussi all'interno degli atri con la creazione di una sorta di tunnel interatriale, senza modificare le connessioni della polmonare e dell'aorta. Le attuali indicazioni dei cardiochirurghi sono per un superamento di questa tecnica con il ricorso ad uno switch arterioso.

T

Tachicardia: aumento della frequenza del battito cardiaco rispetto a valori normali.

Tachipnea: aumento del ritmo respiratorio, con frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età inferiore ai 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età uguale o maggiore di 2 anni.

Tricuspide: valvola che pone in comunicazione l'atrio destro con il ventricolo destro e controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra atrio e ventricolo, chiudendosi per bloccare eventuali ritorni in atrio.

Trombo: coagulo di sangue all'interno del vaso o del cuore, dovuto a rallentamenti della circolazione sanguigna o ad anomalie del processo di coagulazione provocate da lesioni.

V

Valvola aortica: valvola che mette in comunicazione il ventricolo sinistro con l'aorta e controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra ventricolo e aorta, chiudendosi per bloccare eventuali reflussi.

Valvola polmonare: valvola che mette in comunicazione il ventricolo destro con l'arteria polmonare e controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra ventricolo e arteria polmonare, chiudendosi per bloccare eventuali reflussi.

Vasodilatatori: i vasodilatatori (ACE inibitori, ossia inibitori dell'enzima convertente l'angiotensina) bloccano l'angiotensina, una sostanza dotata di potente azione vasocostrittrice che aumenta la pressione arteriosa e riduce la perdita di liquidi nel rene. La vasodilatazione riduce le resistenze dei vasi arteriosi periferici permettendo di ridurre il carico di lavoro del cuore.

Vena: vaso che dalla periferia trasferisce il sangue poco ossigenato (detto anche sangue venoso, convenzionalmente di colore blu) al cuore.

Ventricolo: cavità del cuore in comunicazione con il soprastante atrio. Nel cuore è presente un ventricolo destro, a cui dall'atrio destro arriva il sangue venoso (povero d'ossigeno, convenzionalmente di colore blu) per essere pompato attraverso l'arteria polmonare ai polmoni dove avviene il processo di ossigenazione; e c'è un ventricolo sinistro, che riceve il sangue ossigenato (ricco d'ossigeno, convenzionalmente di colore rosso) dall'atrio sinistro per pomparlo nell'aorta.

ASM

Associazione Italiana Studio Malformazioni
ONLUS

Alle donne in gravidanza diamo risposte per filo e per segno.

Ma soprattutto per filo.



FILO ROSSO

Il servizio di consulenza medica sui rischi riproduttivi

IL FILO ROSSO

Milano, Presidio Ospedaliero San Paolo
Tel. 02-8910207

Roma, Policlinico Universitario Tor Vergata
Tel. 06-20905566

Varese, Laboratorio di Genetica Medica
Università dell'Insubria
Tel. 0332-217100

Potete mandare le vostre domande anche via e-mail all'indirizzo **redazione@asmonlus.it**
Per i giorni e gli orari di attività del servizio e per eventuali variazioni nei numeri da chiamare consultate il sito www.asmonlus.it o inquadrate il QR-Code in questa pagina

ASM

Associazione Italiana Studio Malformazioni Onlus



Un messaggio da Massimiliano Rosolino:
il 5 per mille ad ASM
non ti costa un Euro,
basta copiare il nostro codice fiscale

97031400159

Sostieni ASM: è l'idea più sana che tu possa concepire

ASM Onlus - Corso Italia, 45 - 20122 Milano • Tel. 02.58430313 • asmonlus@asmonlus.it - www.asmonlus.it