

## Le cardiopatie congenite associate alla Sindrome di Down

Le cardiopatie congenite sono le più frequenti malformazioni associate alla Sindrome di Down: circa il 50% dei neonati nasce con questa affezione.

I bambini con SD rappresentano il 7% di tutti i bambini con una cardiopatia congenita: spesso si tratta di difetti di chiusura parietali (a livello del setto che divide la parti destra dalla sinistra) che causano iperafflusso polmonare (aumentata quantità di sangue che arriva ai polmoni)

### Le più frequenti sono

Canale atrioventricolare unico (41%),  
Difetto interventricolare (35%),  
Difetto interatriale (8%),  
Pervietà dotto Botallo (7%),  
Tetralogia di Fallot (1%).

I difetti del setto comprendono i difetti interatriali, i difetti interventricolari e vasali (come il dotto di Botallo pervio).

Nei difetti settali isolati si crea uno *shunt* (*passaggio anomalo*) da sinistra a destra per il gradiente pressorio tra le cavità e quindi si viene ad avere un iperafflusso polmonare.

Nei difetti settali associati a ostruzioni all'efflusso destro (stenosi, atresia della tricuspide, stenosi o atresia polmonare, tetralogia di Fallot) il quadro pressorio inverte lo *shunt* che diventa da destra a sinistra; può causare cianosi in base al grado di ostruzione polmonare. Nelle stenosi polmonari severe e nella tetralogia di Fallot il flusso polmonare è garantito tramite il dotto di Botallo per cui queste patologie sono dette dotto-dipendenti

### Sintomi e Diagnosi

E' opportuno che la diagnosi sia tempestiva, poiché gran parte delle malformazioni possono essere efficacemente corrette chirurgicamente.

I bambini affetti da queste forme di cardiopatie divengono sintomatici in età precoce. Mostrano spesso deficit di crescita e infezioni respiratorie ricorrenti, con conseguente alta morbilità e mortalità.

#### Sintomi

- Difficoltà ad alimentarsi, difetto di crescita
- Distress respiratorio, tachipnea (difficoltà respiratoria, aumento del numero degli atti respiratori, valori normali nel neonato 40-50/min)
- Tachicardia (aumento della frequenza cardiaca, il valore normale è nel neonato 140-150/min)
- Cardiomegalia (aumento delle dimensioni del cuore) e/o edema polmonare alla radiografia del torace
- Riduzione della diuresi (emissione di urina)
- Epatomegalia (aumento dimensioni del fegato)
- Colorito cutaneo pallido o cianotico
- Sudorazione eccessiva

Poiché l'ipertensione arteriosa polmonare si sviluppa più precocemente nei bambini con SD rispetto ai bambini senza SD, la correzione chirurgica va eseguita il prima possibile in base alle condizioni del bambino. La mortalità operatoria è drasticamente diminuita negli ultimi anni e la prognosi a lungo termine è buona, (Marino e Poeschel, 1996).

### **Cosa bisogna fare**

Un controllo ecocardiografico alla nascita

### **Perché è importante effettuare il controllo**

A parte i bambini con segni di scompenso cardiaco che richiedono un immediato inquadramento e trattamento, le più frequenti Cardiopatie congenite nella SD, se corrette chirurgicamente in ritardo, comportano danni a livello circolatorio, specialmente polmonare. I bambini operati in tempi corretti hanno invece un'aspettativa ed una qualità di vita praticamente sovrapponibili a quella dei bambini con SD non cardiopatici.

Siti web

<http://www.opbg.net/sitoweb/cardio.nsf>