

## Cardiopatie Congenite

Le cardiopatie congenite sono cardiopatie malformative dovute ad anomalie strutturali semplici o complesse, isolate od associate ad altre malformazioni (extracardiache, si associano nel 20% dei casi circa).

Le cardiopatie congenite hanno un'incidenza (con molte probabilità sottodimensionata) di 8 su 1.000 nati vivi. Grazie alle possibilità di diagnosi e terapia di queste condizioni il numero di questi pazienti che raggiungono l'età adulta sta aumentando continuamente.

Le singole entità sono molte ma tra le più frequenti citiamo:

- Difetti interventricolari (DIV): sono le cardiopatie congenite più frequenti e rendono conto del 35% circa di tutte le alterazioni.
- Difetti interatriali (DIA): rappresentano il 7,5% di tutte le cardiopatie congenite
- Stenosi polmonare: 7%
- Dotto arterioso (do Botallo) pervio: 6,8%
- Tetralogia di Fallot: 5,2% ed è la cardiopatia cianogena più frequente
- Coartazione aortica: 4,8%, da tener presente che la forma infantile è più grave della forma adulta
- Altre

Le anomalie strutturali delle cardiopatie congenite possono essere schematizzati come segue:

- Difetti di settazione
- Anomalie di connessione: delle vene agli atri, degli atri ai ventricoli e dei ventricoli alle arterie
- Ostruzione all'efflusso (polmonare o aortico) o all'afflusso (destro o sinistro)
- Associazioni delle precedenti
- Anomalie di situs viscerο-atriale: malposizioni cardiache, spesso associate alle precedenti.

Due delle molteplici classificazioni di queste patologie sono di utilità clinica e didattica:

La classificazione clinica (detta anche "classica") distingue le cardiopatie in base alla presenza di cianosi e presenza di scompenso in:

- Cianogene
- Non cianogene
- Con scompenso
- Senza scompenso

La classificazione fisiopatologica si focalizza sul flusso polmonare e divide le cardiopatie in:

- Con iperafflusso polmonare (difetti settali)
- Con ipoafflusso polmonare (ostruzioni all'efflusso associate a difetti settali, sono cianogene)
- Con normoflusso polmonare (coartazione, stenosi aortica o polmonare isolate)

La manifestazione clinica della cardiopatia è variabile in quanto può essere:

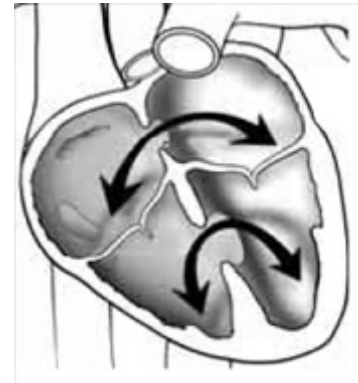
- Urgenza neonatale: 20-30% dei casi in quanto la malformazione non è compatibile con la vita
- Manifestazioni nella prima infanzia

- Presentazione in età successive

I segni clinici di queste patologie possono essere: cianosi, scompenso, toni, click, soffi e polsi arteriosi.

### I Difetti Settali

I difetti di settazione comprendono i difetti interatriali, gli interventricolari e vasali (come il dotto di Botallo pervio). Nei difetti settali isolati si crea uno *shunt* da sinistra a destra per il gradiente pressorio tra le cavità e quindi si viene ad avere un iperafflusso polmonare.

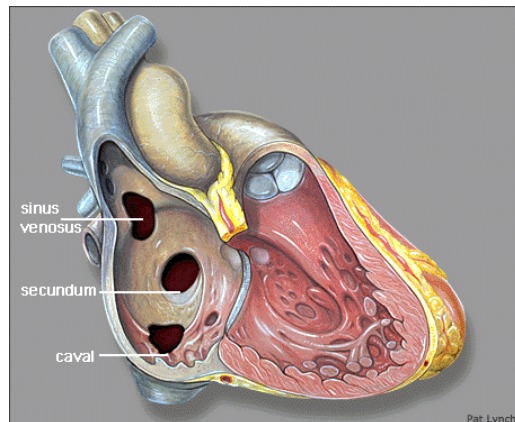


In difetti settali associati a ostruzioni all'efflusso destro (stenosi, atresia della tricuspide, stenosi o atresia polmonare, tetralogia di Fallot) il quadro pressorio inverte lo *shunt* che diventa da destra a sinistra che destura il sangue sistemico e porta alla cianosi la cui entità è proporzionale al grado di ostruzione polmonare. Nelle stenosi polmonari severe e nella tetralogia di Fallot il flusso polmonare è supplito tramite il dotto di Botallo per cui queste patologie sono dette dotto-dipendenti.

### I Difetti InterAtriali

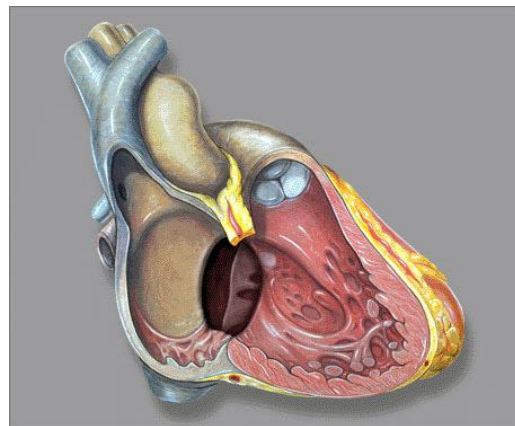
In base alla localizzazione anatomica del difetto distinguiamo, in ordine di frequenza:

- DIA tipo *ostium secundum* (della fossa ovale)
- DIA tipo *ostium primum*: si associa a difetti valvolari e difetti atriventricolari
- DIA tipo seno venoso
- DIA tipo seno coronarico



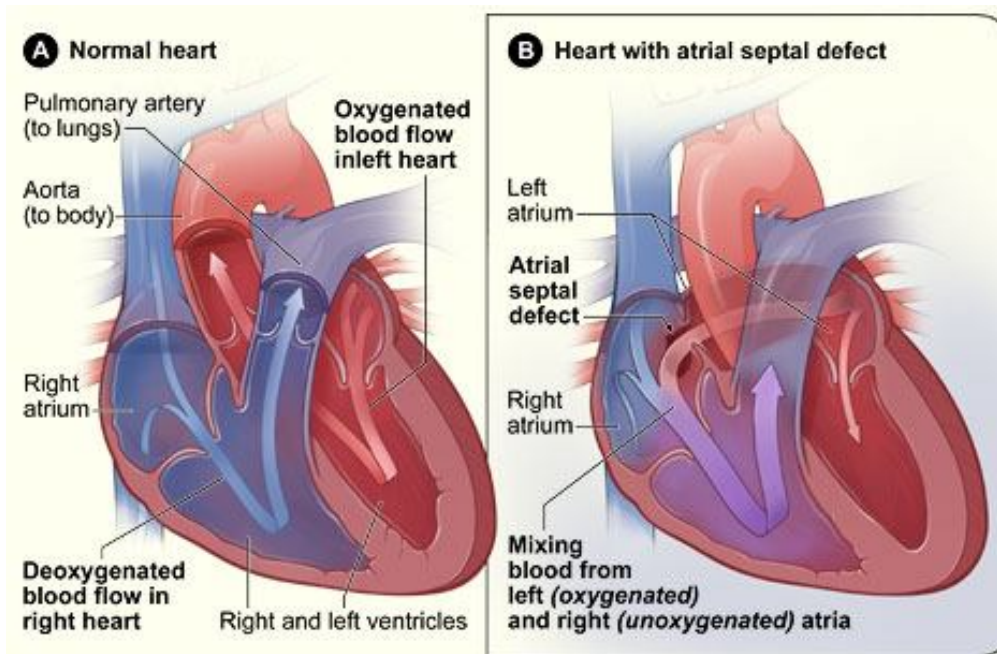
All'esame obiettivo i difetti interatriali si possono presentare con:

- Asintomatico
- Soffio sistolico
- Fibrillazione atriale nell'adulto da iperafflusso destro
- In difetti tipo *ostium primum* (frequente nella sindrome di Down) si associa un'insufficienza mitralica.



Il quadro radiografico dimostra un aumento della vascolarizzazione polmonare. L'ecocardiografia è il *gold standard* diagnostico in quanto visualizza il difetto e permette la quantificazione dei flussi dello *shunt*.

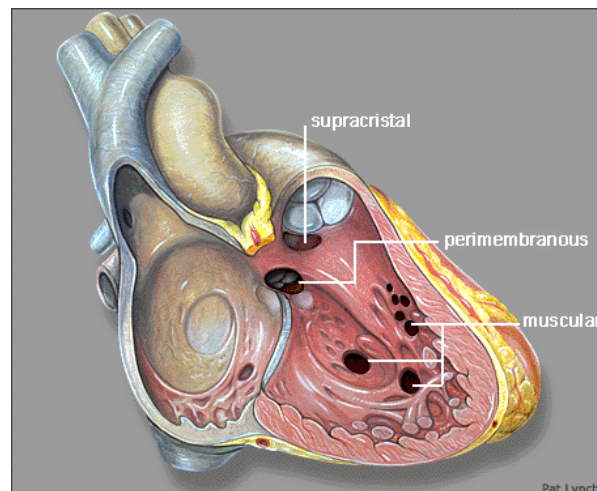
Il 50% circa degli affetti da sindrome di Down ha una cardiopatia congenita tra le quali la più frequente è il difetto tipo ostium primum, talora un canale completo (valvola atriventricolare comune tra cuore destro e sinistro).



I Difetti InterVentricolari:

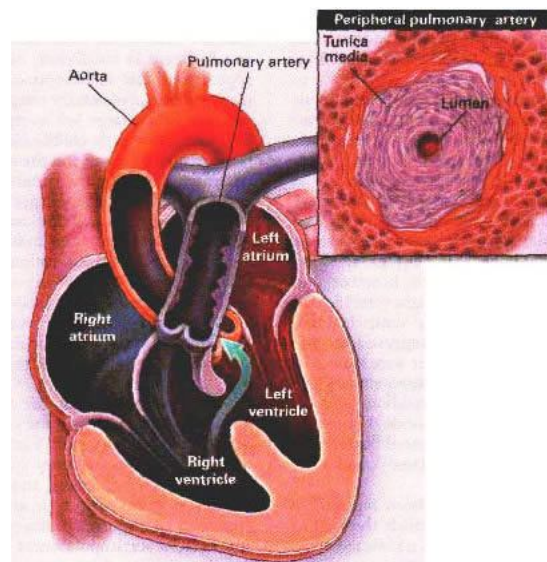
I DIV rappresentano il 35% circa delle cardiopatie congenite e sono distinti in base alla localizzazione del difetto in:

- Difetti del setto muscolare trabecolare: sono i più frequenti
- Difetti del setto membranoso: detti anche difetti perimembranosi, sono localizzati in vicinanza degli osti arteriosi, vicino agli atri
- Difetti del setto muscolare infundibolare: sono rari



Tanto più ampio è il difetto tanto più grande è l'entità dello *shunt* e quindi tanto più equilibrate sono le pressioni nei due ventricoli. L'iperafflusso polmonare derivante provoca a lungo andare l'ipertensione polmonare e quindi l'inversione dello *shunt* che sarà da destra a sinistra con la comparsa di cianosi. Questa condizione va sotto il nome di sindrome di Eisenmenger.

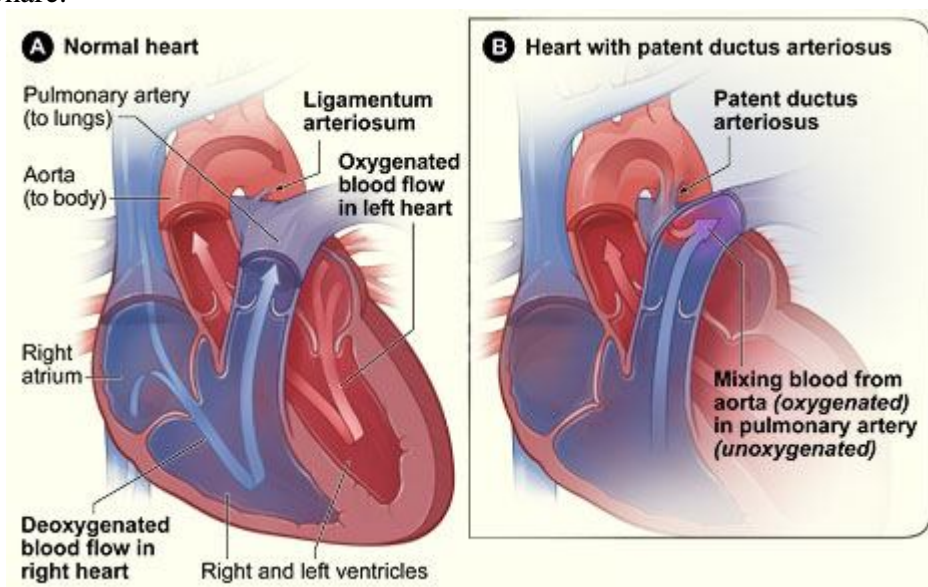
L'entità di iperafflusso polmonare è proporzionale al calibro del difetto. La maggioranza dei DIV sono piccoli-medi e questi si chiudono spontaneamente grazie alla crescita muscolare miocardica.



Il soffio generato dallo shunt è di solito molto ben udibile: pansistolico mesocardico, rude, forte. L'ECG documenta l'ipertrofia destra adattativa (ampi complessi QRS in V<sub>1-4</sub>) o ipertrofia bilaterale. Il quadro radiologico è quello di iperafflusso polmonare e sono frequenti aneurismi dei vasi polmonari nell'adulto. L'ecocardiografia è anche in questo caso l'esame diagnostico per eccellenza.

Dotto di Botallo pervio:

Il dotto arterioso di Botallo si chiude in condizioni normali poco dopo la nascita. I casi di dotto pervio sono dovuti ad arresto di questa oblitterazione e lo *shunt* (da sinistra adestra) è comunque di entità limitata che non provoca iperafflusso polmonare.



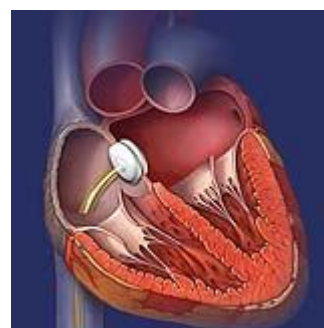
La pervietà del dotto nel periodo fetale è garantita dalla produzione di prostaglandine placentari che vengono a mancare alla nascita e ciò porta alla trasformazione del dotto di Botallo in legamento arterioso. Questo meccanismo fisiologico è sfruttato in cardiologia pediatrica: somministrando indometacina che antagonizza la sintesi delle prostaglandine il dotto è indirizzato verso la chiusura. Somministrando prostaglandine in infusione invece il dotto può essere mantenuto pervio impedendone la chiusura.

Il dotto arterioso pervio comprende il 10-15% delle cardiopatie congenite ed è molto frequente in neonati prematuri. La pervietà del dotto si riscontra con frequenza elevata in altre situazioni: rosolia congenita, in presenza di ernie diaframmatiche congenite e in neonati polimalformati.

Terapia dei difetti settali:

I DIA tipo *ostium secundum* (della fossa ovale) sono chiusi preferibilmente in età infantile. Eccetto difetti molto ampi la chiusura del forame si effettua in maniera percutanea mediante un catetere con un dispositivo apposito montato. Il dispositivo utilizzato chiude la comunicazione ed è lasciato *in situ*. Dopo alcuni mesi la superficie del dispositivo si riepitelizza.

Difetti in altre localizzazioni (seno venoso o seno coronarico) come anche difetti della fossa ovale ampi



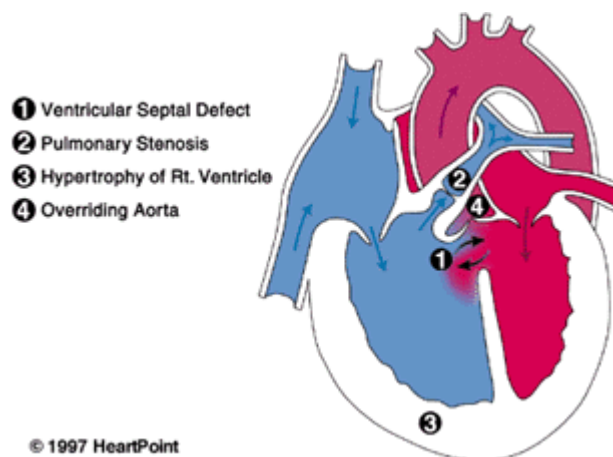
necessitano di una chiusura chirurgica a causa della loro contiguità coi meccanismi valvolari o dell'effettivo interessamento della valvole.

I DIV piccoli-medi si chiudono spontaneamente. DIV medi che non si chiudono sono indirizzati alla chirurgia in età infantile. DIV grandi invece vanno operati entro 6 mesi di vita per il rischio di ipertensione polmonare.

Il dotto arterioso pervio di calibro piccolo-medio va chiuso col cateterismo. Dotti di grande calibro sono chiusi chirurgicamente con la legatura nei primi mesi di vita.

#### Tetralogia di Fallot:

La tetralogia è composta da: DIV, aorta a cavaliere (del difetto), ostruzione polmonare infundibolare e ipertrofia del cuore destro. Vista la lista dei difetti è chiara la direzione dello *shunt* da destra a sinistra (a causa dell'ostruzione polmonare). La pervietà del dotto di Botallo nella tetralogia di Fallot garantisce la sopravvivenza e quindi viene mantenuta con le prostaglandine in infusione (è una cardiopatia dotto-dipendente). La chirurgia può offrire una procedura temporanea di confezione di un dotto artificiale in attesa di una correzione definitiva.



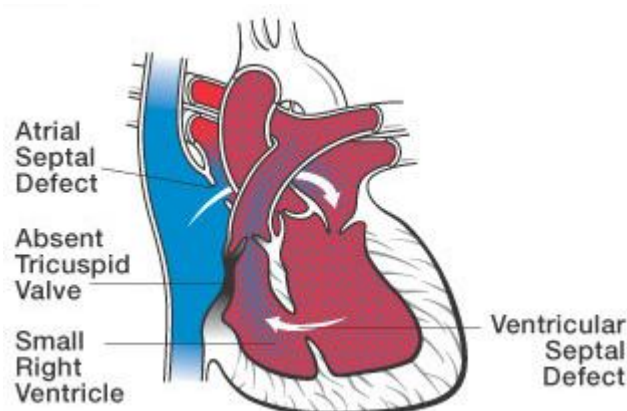
Il grado di ostruzione polmonare determina l'entità di cianosi e quindi la gravità della condizione. All'esame obiettivo si possono rilevare: cianosi variabile (in base al grado di ostruzione), ippocratismo digitale, soffio sistolico polmonare da eiezione (assente in caso di una completa atresia della valvola polmonare), mentre lo "*squatting*" è di pertinenza della storia della medicina.

L'ecocardiografia documenta i difetti tipici della patologia e quantifica l'entità dello *shunt* e il grado di ostruzione polmonare per cui è considerato il *gold standard* per la diagnosi.

Spesso nella tetralogia di Fallot si trovano anomalie associate delle arterie polmonari per la definizione anatomica delle quali l'angiografia è molto utile.

#### Atresia della tricuspide:

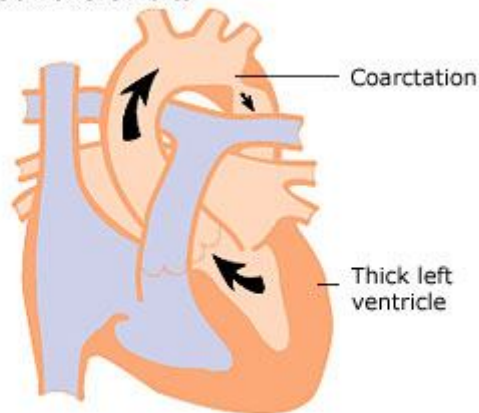
L'atresia della valvola tricuspide per risultare vitale deve essere associata ad un DIA e DIV. Lo *shunt* ematico è destro-sinistro con desaturazione sistemica e cianosi. Il ventricolo destro è coinvolto nell'anomalia e si presenta ipoplasico con struttura abortiva.



#### Coartazione istmica dell'aorta:

La coartazione aortica è una malformazione relativamente frequente con presentazione variabile (da emergenza neoantale a manifestazione in età adulta). La coartazione si appalesa con la chiusura del dotto arterioso, in corrispondenza appunto dell'istmo dell'aorta. La severità del quadro correla con il grado di stenosi dell'istmo: in casi di coartazione severa si ha un grave aumento del postcarico che precipita in scompenso cardiaco a bassa portata e segni da ipoperfusione tissutale (soprattutto renale). Mantenendo aperto il dotto di Botallo si guadagna tempo per intervenire chirurgicamente in condizioni ottimali.

Coarctation of the Aorta



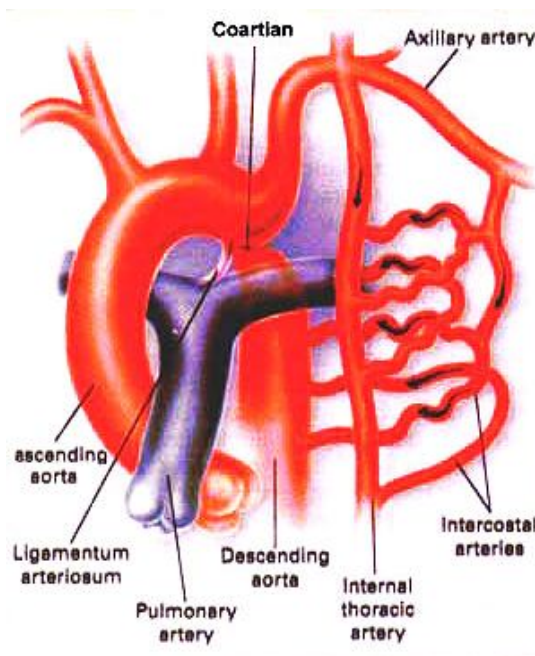
In coartazioni meno severe la manifestazione della condizione avviene in età adulta con ipertrofia concentrica sinistra da sovraccarico, ipertensione del distretto superiore e sviluppo di circoli collaterali (attraverso le periscapolari e le mammarie-intercostali). I circoli collaterali sono però a pressione e flusso più bassi rispetto all'aorta.

La coartazione dell'aorta è più frequente nella sindrome di Turner rispetto alla popolazione generale. I rilevati obiettivi includono ipertensione del distretto superiore, ipo/asfimia degli arti inferiori e, talora, presenza di polsi intercostali dovuti ai circoli collaterali.

La terapia medica include il mantenere aperto il dotto arterioso con prostaglandine nel neonato e terapia antiipertensiva per arrivare alla correzione chirurgica in età neonatale in casi severi o in età più avanzata in casi meno drammatici. Si deve tener presente però il rischio di ricoartazione dopo la chirurgia.

La terapia medica include il mantenere aperto il dotto arterioso con prostaglandine nel neonato e terapia antiipertensiva per arrivare alla correzione chirurgica in età neonatale in casi severi o in età più avanzata in casi meno drammatici. Si deve tener presente però il rischio di ricoartazione dopo la chirurgia.

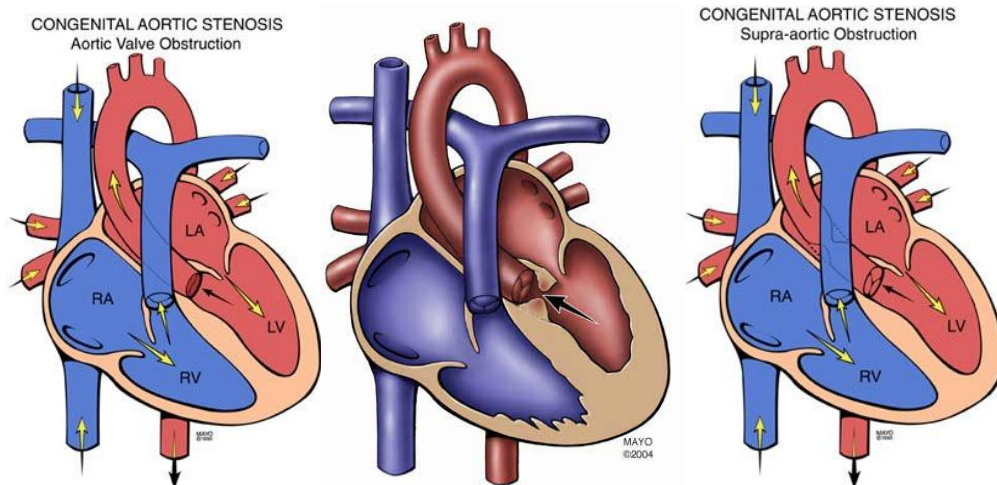
La terapia medica include il mantenere aperto il dotto arterioso con prostaglandine nel neonato e terapia antiipertensiva per arrivare alla correzione chirurgica in età neonatale in casi severi o in età più avanzata in casi meno drammatici. Si deve tener presente però il rischio di ricoartazione dopo la chirurgia.



Stenosi aortica congenita:

Le stenosi aortiche congenite sono di diversi tipi anatomici in base alla localizzazione della stenosi rispetto alla valvola aortica:

- stenosi valvolari: 75%
- sottovalvolari: dati da un cercine muscolare o fibroso
- sopravvalvolari: molto rare e possono far parte della sindrome di Williams Beuren (sindrome ipercalcemica)



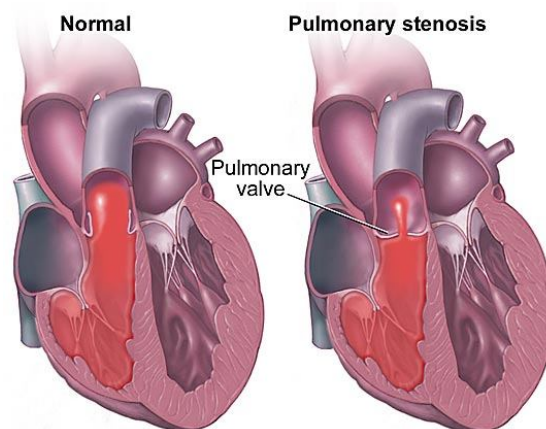
L'esame obiettivo ci offre un soffio aortico rude e l'ecocardiografia è diagnostica.

Mentre le stenosi valvolari sono stabili nel tempo e gestibili quindi con valvuloplastiche a palloncino in età precoce con rivalutazione per un'eventuale sostituzione valvolare in adolescenza, le stenosi non valvolari necessitano di una terapia chirurgica.

Stenosi polmonare:

Le stenosi polmonari sono stenosi valvolari che mancano dei segni di Fallot. L'ostruzione all'efflusso destro aumenta i regimi pressori a destra e porta all'ipertrofia adattativa. La stenosi polmonare non è rara nella sindrome di Noonan (autosomica dominante, simile al Turner).

Il soffio sistolico è rude e si irradia sulla via polmonare, l'ECG documenta l'ipertrofia destra e l'ecocardiografia quantifica il gradiente pressorio a cavallo della valvola.



Lo Scompenso Cardiaco Pediatrico

Lo scompenso cardiaco è definito come incapacità del cuore di adeguare la portata alle necessità metaboliche dei tessuti o di adeguarla a pressioni di riempimento e/o frequenza cardiache superiori alla norma.

Nelle cardiopatie congenite lo scompenso cardiaco può comparire precocemente e ripresentarsi in età adulta oppure presentarsi in età adulta per mancata diagnosi e trattamento della patologia congenita. La fisiopatologia e l'eziologia dello scompenso varia con l'età:

- Nel neonato il cuore è molto sensibile al sovraccarico di pressione ed è poco capace di gestirlo. Nel neonato a termine quindi le cause di scompenso possono essere: patologie miocardiche da asfissia, ipoglicemia, acidosi, sepsi, ipocalcemia, ostruzioni del cuore sinistro (coartazione, ipoplasia del cuore

sinistro, stenosi aortica), ampi *shunts* (DIA, DIV, Botallo), miocarditi virali, tachi- e bradiaritmie.

- Nel lattante (fino a 1 anno di vita) il cuore è molto sensibile al sovraccarico di volume per cui le cause di scompenso nel lattante sono soprattutto cardiopatie con *shunt* sinistro-destro e iperafflusso polmonare.
- Nel neonato prematuro la situazione è ancora più complessa per la scarsità di meccanismi di adattamento e di riserva funzionale per cui lo scompenso può essere precipitato da sovraccarico di liquidi, sovraccarico volumetrico per *shunt* sinistro-destro (Botallo pervio, DIV ampi) o cuore polmonare (da displasia broncopolmonare per esempio).
- Nel bambino-adolescente le cause di scompenso possono essere: sequele di cardiocirurgia per malformazioni congenite, cardiomiopatie (dilatativa, post-virale), malattia reumatica, miocardite virale, ipertensione polmonare, ipertensione sistemica (da glomerulonefrite per esempio), endocardite, tireotossicosi, emocromatosi o emosiderosi, terapia antitumorale, cuore polmonare (da fibrosi cistica).

La clinica dello scompenso in età pediatrica differisce da quella adulta in quanto la presentazione può includere i seguenti segni e sintomi:

- Difficoltà ad alimentarsi, difetto di crescita
- Distress respiratorio, tachipnea (valori normali nel neonato 40-50/min)
- Tachicardia (v.n. nel neonato 140-150/min)
- Cardiomegalia e/o edema polmonare all'Rx
- Contrazione della diuresi
- Rantoli, rumori bronchiali (in bambini più grandi)
- Epatomegalia (gli edemi periferici sono rari)
- Toni di galoppo (accentuazione del 3° tono)
- Colorito cutaneo pallido o cianotico
- Sudorazione eccessiva

La terapia dello scompenso pediatrico è nel 66% dei casi chirurgica mentre la terapia medica si avvale degli stessi presidi dell'adulto (ACE-inibitori, diuretici, bloccanti adrenergici, dopamina, dobutamina, digitale) e in più le prostaglandine (PGE) nel neonato.