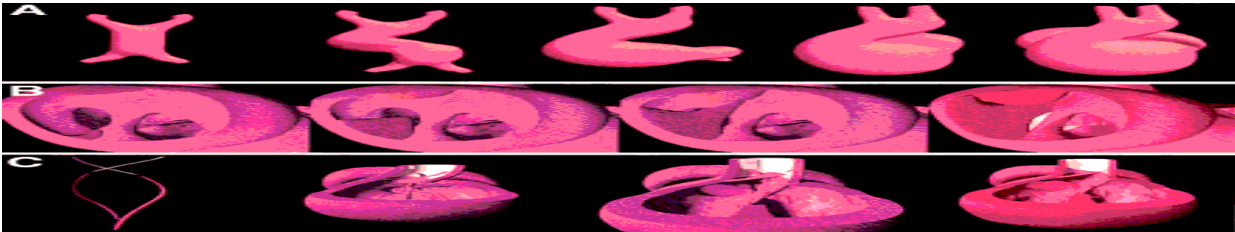


CARDIOPATIE CONGENITE

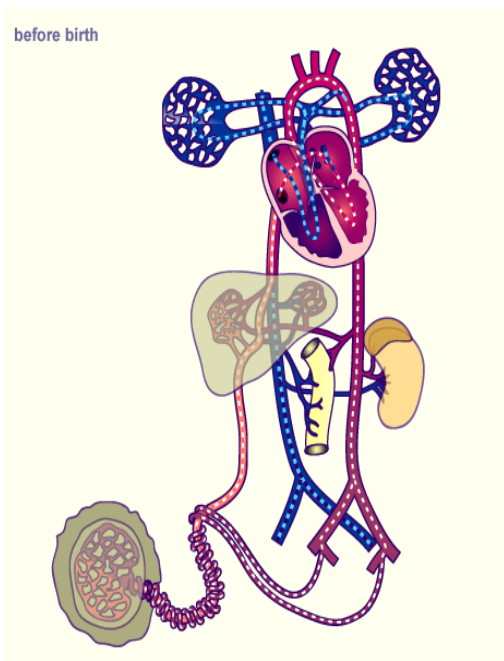
Le cardiopatie congenite sono un gruppo di malformazioni anatomiche del cuore dovute ad un incompleto o imperfetto sviluppo cardiaco durante la vita fetale.

Lo sviluppo delle strutture cardiovascolari durante la vita fetale inizia al 18° giorno, quando gruppi di cellule angioblastiche (le cellule endocardiche), poste parallelamente alla linea mediana, iniziano a fondersi e canalizzarsi formando due vasi longitudinali, i tubi endocardici. Dal 21° al 23° giorno: le aorte dorsali fondendosi danno origine al tubo cardiaco, il quale comincia un processo di torsione ad ansa verso destra che conferirà la tipica asimmetria al cuore.



Nel 26°-28° giorno inizia il processo di settazione delle varie strutture cardiache (setto interatriale, piano atrioventricolare, setto interventricolare, settazione del tronco arterioso) , preludio alla futura circolazione in parallelo.

Una volta terminato il processo di settazione, le due circolazioni, sistemica e polmonare, rimangono in comunicazione attraverso il forame ovale ed il dotto arterioso di Botallo, due strutture anatomiche essenziali per la circolazione fetale.



Durante la vita fetale, infatti, l'ossigenazione ed il rilascio di CO₂

avvengono a livello della placenta materna, da cui il sangue ritorna al feto tramite la vena ombelicale. Il sangue raggiunge la vena cava inferiore, in massima parte attraverso il dotto di Aranzio, ed in piccola parte

passando per il fegato. Parte del sangue cavale inferiore viene immesso direttamente nell'atrio sinistro attraverso il forame ovale; la rimanente parte si meschia in atrio destro con il sangue cavale superiore a bassa saturazione e con quello del seno coronarico e va in ventricolo destro.

Solo una minima quantità del sangue che esce dal ventricolo destro entra nel circolo polmonare, a causa delle elevate resistenze in esso presenti

Dal ventricolo destro il sangue passa nel tronco dell'arteria polmonare e, per le elevate resistenze presenti nell'albero polmonare, viene deviato attraverso un ampio condotto, dotto di Botallo, nell'aorta discendente e da qui alla placenta materna, un sistema a bassa resistenza, tramite l'arteria ombelicale, mentre una modesta quantità di sangue ossigenato va ai visceri addominali e drena nella vena cava inferiore

Alla nascita, dopo il primo atto respiratorio, sia per l'abbassamento repentino delle resistenze nel circolo polmonare, sia per l'aumento della pO₂ emativa, entrambe le strutture (forame ovale e dotto di Botallo) vanno incontro a chiusura: in tal modo l'organizzazione in serie delle due circolazioni è completa.

Una qualsiasi anomalia dei processi di embriogenesi delle strutture cardiovascolari può essere causa di una cardiopatia congenita. In quanto tali, pertanto, le cardiopatie congenite sono presenti sin dalla nascita, anche se non tutte sono clinicamente evidenti.

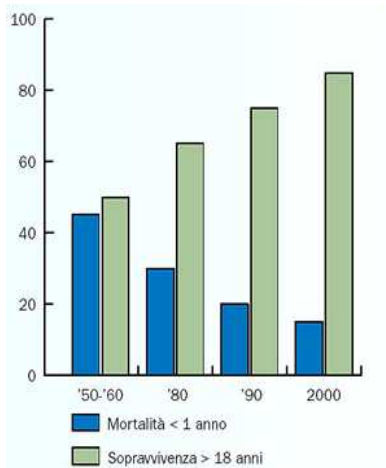
Infatti, le cardiopatie congenite hanno un ampio spettro di gravità, clinica e terapeutica, che varia dal semplice difetto interatriale alle forme complesse

Le cardiopatie congenite rappresentano la principale causa di disabilità e di mortalità nell'infanzia, con un'incidenza stimata di circa 4 casi ogni 1000 nati vivi. In età pediatrica sono molto più frequenti delle forme acquisite. Tra le più frequenti si annoverano: il difetto del setto interventricolare, il difetto del setto interatriale, la persistenza del dotto di Botallo.

Le cause possono essere diverse, il più delle volte difficilmente identificabili.

Esistono comunque delle forme legate a:

- Cause genetiche
 - Malformazioni Genetiche
 - Aberrazioni Cromosomiche (es. trisomia 21)
- Malattie Materne
 - Diabete insulino-dipendente
 - Malattia autoimmuni
 - Infezioni materne (*rubeola*)
 - Esposizione a sostanze teratogene (*uso nel I° trimestre di anticonvulsivanti, alcool, litio e di derivati della vitamina A, etc*)



I progressi compiuti nelle ultime decadi, sia in campo diagnostico, sia in

campo terapeutico, hanno determinato un marcato aumento della sopravvivenza dei pazienti affetti da cardiopatia congenita. Oggi la gran parte di questi pazienti raggiunge l'età adulta. Questi pazienti, sottoposti in età pediatrica a delicati interventi cardiocirurgici, necessita un approccio specialistico dedicato a causa delle possibili complicanze aritmiche o emodinamiche a cui nel lungo termine vanno incontro questi pazienti. Per tale motivo esiste oggi una branca della cardiologia dedicata ai cosiddetti "Grown Up Congenital Heart disease" (GUCH).

Esistono diverse classificazioni delle cardiopatie congenite, basate su diversi criteri.

Basandosi su un criterio anatomico, le CC possono essere distinte in:

- Semplici, qualora la malformazione sia costituita da un semplice difetto di settazione (DIA, DIV, Dotto di Botallo) o da una valvulopatia (stenosi aortica, stenosi polmonar)
- Complesse, nei casi in cui più difetti (di settazione, di concordanza tra le strutture venose, atriali, ventricolari e arteriose) sono associati tra loro (tetralogia di Fallot, canale atrioventricolare, trapiosizione grosse arterie, ventricolo unico a doppia usicta, ecc).

Su base prettamente clinica, le CC possono essere distinte in:

- Lievi, gruppo di alterazioni a carico dell'apparato cardiaco che per la scarsa entità dei sintomi clinici, nella maggior parte si risolvono spontaneamente pochi giorni dopo la nascita (piccoli DIV, piccoli DIA, stenosi polmonari di media entità, dotto di Botallo di piccolo calibro);
- Moderate, alterazioni dell'apparato cardiaco che mostrano complicanze cliniche più significative delle precedenti, tali da richiedere un trattamento cardiologico più o meno intensivo (stenosi o insufficienza aortica moderata, stenosi o insufficienza polmonare moderata, ampio DIA).
- Severe, complessa serie di alterazioni che, per la loro gravità, possono condurre alla prematura morte del feto durante il periodo di gestazione; per i nati vivi è necessario eseguire un intervento chirurgico di correzione, nella maggior parte dei casi palliativo, in quanto per risolvere alcune gravi malformazioni si rende necessario nel tempo, più di un intervento.

Un'altra distinzione è quella che suddivide le cardiopatie congenite in cianogene e non cianogene.

La cianosi "generalizzata" (cianosi centrale) è un importante indicatore, in quanto è segno di un particolare gruppo di cardiopatie. I segni visibili sono la cute, le labbra e la lingua dal colorito bluastrò, un rigonfiamento delle falangi terminali delle dita dei piedi e delle mani (Hb ridotta > 5g%)

Nelle cianosi di lieve entità tale fenomeno acquista il nome di clubbing o ippocratismo digitale, con le dita a forma di bacchetta di tamburo e le unghie a forma di vetrino d'orologio.

Un'altra importante caratteristica delle cardiopatie cianogene è la policitemia. L'organismo reagisce infatti alla cianosi aumentando il numero di globuli rossi e contestualmente di emoglobina allo scopo di saturarsi della maggior quota di O₂ disponibile.

Nelle cardiopatie congenite cianogene deve essere necessariamente presente una malformazione anatomica che determini il passaggio di sangue non ossigenato dalle sezioni cardiache di destra a quelle di sinistra, senza che avvenga il passaggio attraverso il circolo polmonare.

Le cardiopatie congenite cianogene possono essere a loro volta distinte in:

- Cardiopatie congenite cianogene con ipoafflusso polmonare, caratterizzate da una mancata formazione delle strutture cardiache destre, motivo per cui il sangue venoso passa alle sezioni di sinistra per poi raggiungere il circolo polmonare attraverso il dotto di Botallo (ipoplasia del cuore destra, atresia della tricuspide, atresia della polmonare con DIV, stenosi polmonare severa con shunt dx-sn)
- Cardiopatie congenite cianogene con flusso polmonare normale o iperafflusso polmonare, caratterizzate da un'ampia comunicazione tra le sezioni di sinistra e destra, ipoplasia delle sezioni di sinistra o anomala connessione tra le strutture cardiache e quelle vascolari (atrio comune, ventricolo comune, ventricolo sinistro ipoplastico, tetralogia di Fallot, ritorno venoso polmonare anomalo totale).

Le cardiopatie congenite acianogene sono quelle in cui non è presente comunicazione tra le due circolazioni (vizi valvolari, coartazione aortica), oppure è presente un difetto di settazione semplice che per fattore emodinamico prevederà un passaggio di sangue dalle sezioni di sinistra (a pressione più elevate) a quelle di destra (DIA, DIV, Botallo).

Anche difetti semplici possono determinare delle conseguenze emodinamiche gravi nei neonati. Infatti, alla nascita il cuore del neonato presenta una minore riserva rispetto a quello dell'adulto (ridotta riserva diastolica, ridotta riserva di frequenza, ridotta riserva di frequenza).

Pertanto, molte cardiopatie congenite possono rendersi evidenti sin dalla nascita, anche se con sintomi del tutto aspecifici.

Tra i più comuni si hanno: progressiva comparsa di cianosi o pallore che possono peggiorare con il pianto, tachipnea, letargia, sudorazione durante le poppate, accrescimento insufficiente.

Data l'aspecificità dei sintomi, è importante eseguire un esame obiettivo accurato.

All'ispezione è necessario porre attenzione al colorito delle cute e delle mucose (cianosi o pallore) ed

alla bozza precordiale (cardiomegalia, itto sollevante). Alla palpazione dovrà essere valutata l'area cardiaca, l'eventuale presenza di fremiti ed i polsi arteriosi (nei casi di coartazione aortica i polsi femorali saranno iposfigmici rispetto a quelli radiali). L'auscultazione permette, invece, di andare ad apprezzare l'intensità ed il ritmo dei toni cardiaci, la presenza di soffi o rumori aggiunti.

Ovviamente, l'esame clinico deve essere affiancato dalla diagnostica strumentale.

Gli esami diagnostici più utili al fine di rilevare una cardiopatia congenita sono:

- Saturimetria transcutanea (cianosi)
- ECG (ritmo, frequenza cardiaca, anomalie dell'attivazione ventricolare)
- Teleradiogramma Cardiaco (situs, dimensioni ombra cardiaca, parenchima polmonare, vascolarizzazione polmonare)
- Ecocardiogramma TT/TE
- Cateterismo cardiaco
- Angiografia

L'ecocardiogramma trans toracico, ed eventualmente trans esofageo in casi selezionati, è l'indagine diagnostica non invasiva che con più accuratezza permette di diagnosticare una cardiopatia congenita.

Con questo esame è infatti possibile valutare: il situs, l'eventuale presenza di dextrocardia, le connessioni viscerotricuspidali (vene polmonariatrio sinistro, vene cave atri destro), la concordanza tra atri e ventricoli, la concordanza tra ventricoli e strutture arteriose, l'integrità dei setti, l'anatomia e la funzione degli apparati valvolari, la funzione sistolica ventricolare.

Talvolta, è tuttavia necessario ricorrere al cateterismo cardiaco. Con tale indagine invasiva, infatti, è possibile valutare con certezza la portata cardiaca sistemica e polmonare, calcolare l'entità di un eventuale shunt, misurare le resistenze vascolari polmonari e sistemiche, eseguire interventi palliativi al fine di poter in seguito effettuare un intervento cardochirurgico. Inoltre, mediante l'iniezione di mezzo di contrasto è possibile visualizzare direttamente le strutture anatomiche (camere cardiache, strutture vascolari) e gli eventuali shunts.

QUADRI CLINICI

• CARDIOPATIE CONGENITE SEMPLICI CON SHUNT SISTEMICO-POLMONARE

Questo gruppo comprende quei difetti congeniti determinanti la presenza di un'anomala comunicazione tra il circolo sistemico e quello polmonare, in presenza di una normale concordanza tra le strutture vascolari e cardiache.

Lo shunt può essere presente a livello pre-tricuspidalico (difetti del setto interatriale, DIA) o post-tricuspidalico (difetti del setto interventricolare, DIV; pervietà del Dotto arterioso di Botallo).

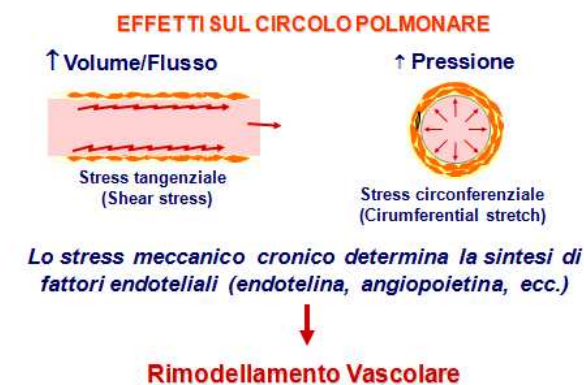
La presenza di una comunicazione tra le sezioni cardiovascolari sistemiche e polmonari determinerà la presenza di uno shunt sinistro-destro (sistemico-polmonare) poiché, in condizioni normali, le pressioni

vigenti nel circolo sistemico sono maggiori rispetto a quelle del circolo polmonare (pressione atriale sinistra > pressione atriale destra; pressione ventricolare sinistra >> pressione ventricolare destra; pressione aortica >> pressione polmonare).

Pertanto, in questi difetti le strutture cardiovascolari destre saranno sovrapposte ad un sovraccarico di volume (di volume equivalente all'entità dello shunt), tanto maggiore quanto più ampio è il difetto.

Questo sovraccarico di volume determinerà una dilatazione delle sezioni cardiache coinvolte:

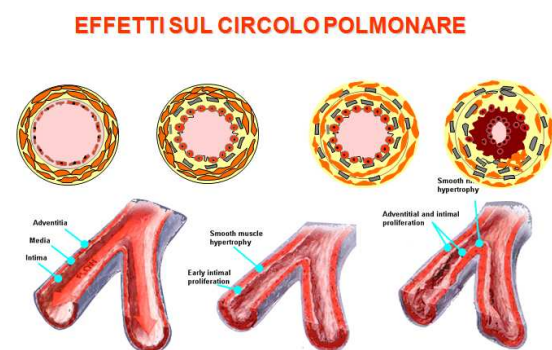
- atrio e ventricolo destro nei DIA;
- ventricolo destro e, successivamente, atrio destro nei DIV;
- atrio e ventricolo sinistro nei difetti del Dotto arterioso di Botallo (in questi casi il volume ematico passante dall'aorta in arteria polmonare, ritornerà in eccesso in atrio e ventricolo sinistro, per cui, almeno inizialmente, atrio e ventricolo destro non sono coinvolti)



Inoltre, l'iperafflusso polmonare determinerà una

dilatazione delle arterie polmonari.

Tuttavia, negli shunt post-tricuspidalici, al sovraccarico di volume si aggiunge anche il sovraccarico di pressione, poiché lo shunt avviene tra una camera ad alta pressione (ventricolo sinistro o aorta) ed una a bassa pressione (ventricolo destro o arteria polmonare).

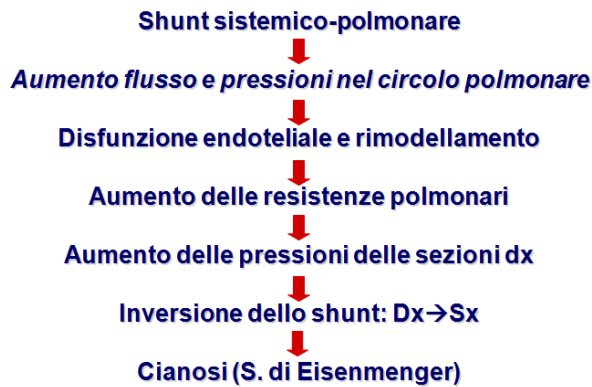


Questa differenza tra shunt pre- e post-tricuspidalici ha

una fondamentale importanza nella fisiopatologia di queste cardiopatie congenite. Infatti, negli shunt pretricuspidalici il sovraccarico di volume ed il conseguente iperafflusso polmonare determina solo un aumento dello stress tangenziale a carico dell'endotelio arteriolare polmonare; negli shunt post-tricuspidalici a questo si aggiunge anche uno stress pressorio (circonferenziale) sui vasi arteriolari

polmonari, tale da indurre fenomeni di rimodellamento vascolare arteriolare polmonare (iperplasia dell'intima, ipertrofia della media, fibrosi avventiziale). Tali vasi progressivamente andranno incontro a rimodellamento, con riduzione del loro calibro e netta riduzione della loro naturale distensibilità; questi fenomeni conducono ad un progressivo aumento delle resistenze vascolari polmonari.

EFFETTI SUL CIRCOLO POLMONARE

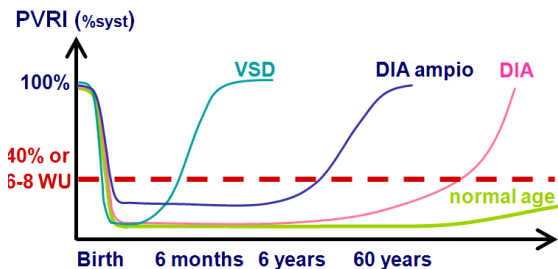


Una conseguenza del progressivo aumento delle

resistenze vascolari polmonari sarà il progressivo aumento della pressione arteriosa polmonare che porterà ad una riduzione del gradiente tra sezioni di sinistra e destra a livello dello shunt sino al punto in cui le pressioni nelle sezioni di destra saranno maggiori rispetto a quelle di sinistra. In questa fase lo shunt si invertirà, diventando destro-sinistro.

EFFETTI SUL CIRCOLO POLMONARE

Il paziente con S. Eisenmenger non può essere sottoposto ad intervento di correzione della CC



Alla comparsa dello shunt destro-sinistro

(conseguenza dell'ipertensione polmonare) si associa la comparsa di cianosi; si instaura così una condizione clinica conosciuta come Sindrome di Eisenmenger.

La S. di Eisenmenger è comune precoce nei DIV e nei Dotti arteriosi di grosso calibro non sottoposti a correzione nei primi anni di vita, mentre è rara nei DIA (nei DIA di grosse dimensioni si instaura solo in età adulta, alla v-VI decade).

L'instaurarsi di tale sindrome cambia il quadro clinico del paziente che diverrà cianotico e presenterà nel tempo i segni dello scompenso destro.

Inoltre, una volta instauratasi la S. di Eisenmenger, il difetto congenito non è più passibile di correzione (chirurgica o percutanea), poiché lo shunt dx-sx rappresenta una servo-meccanismo per il ventricolo destro, mancando il quale il sovraccarico pressorio destro determinerebbe un'insufficienza ventricolare

destra acuta.

- **DIA**

Per difetto del setto interatriale si intende la presenza di una soluzione di continuità del setto interatriale. Rappresenta il 15% delle cardiopatie congenite diagnosticate dopo il 1° anno di età.

La maggior parte dei pazienti è asintomatica durante l'infanzia, mentre i primi sintomi si manifestano in genere dalla II decade in poi. I DIA di ampie dimensioni si rendono evidenti più precocemente, mentre quelli di piccole dimensioni possono rimanere asintomatici sino alle VI-VII decade.

Talvolta, nei DIA di ampie dimensioni le uniche manifestazioni durante l'infanzia sono le bronchiti ricorrenti ed un ritardo dell'accrescimento.

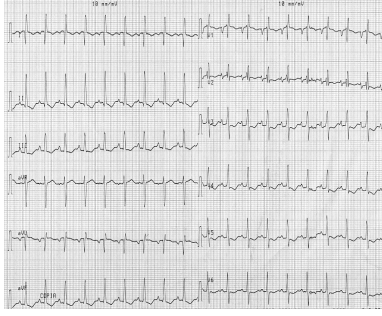
In base alla localizzazione, si distinguono i seguenti difetti del setto interatriale:

- DIA tipo Ostium Secundum, in corrispondenza dell'ostium secundum presente durante la vita fetale (tipo più comune)
- DIA tipo Ostium Primum, in corrispondenza dell'ostium primum del septum primum della vita fetale, in prossimità del piano atrio-ventricolare; spesso si associa a difetti del piano atrioventricolare (anomalie della valvola mitrale, difetti della porzione membranosa del setto interventricolare)
- DIA tipo Seno Venoso, in corrispondenza del seno venoso della vita fetale (in prossimità degli sbocchi venosi sistemici e polmonari); a sua volta può essere distinto in seno venoso superiore (in prossimità della vena cava superiore) o inferiore; spesso si associa ad uno sbocco anomalo delle vene polmonari in atrio destro;
- DIA tipo Seno Coronarico, in corrispondenza dello sbocco del seno coronarico in atrio destro.

Questi pazienti presentano un sovraccarico di volume delle sezioni destre con conseguente dilatazione delle stesse. Nei pazienti adulti la dilatazione atriale destra predispone alla comparsa di aritmie sopraventricolari, soprattutto della fibrillazione atriale.

L'esame obiettivo è caratterizzato da:

- Sdoppiamento fisso del secondo tono;
- Soffio sistolico eiettivo in area polmonare (iperafflusso attraverso valvola polmonare)
- Soffio diastolico tricuspide (raro, solo nei DIA di ampie dimensioni per notevole afflusso attraverso la tricuspide);
- Soffio sistolico mitralico (nei casi di DIA ostium primum con difetto della valvola mitrale tale da determinarne insufficienza).



Nei rari casi in cui compare ipertensione polmonare per

rimodellamento vascolare polmonare (DIA di ampie dimensioni in soggetti adulti) compaiono un rinforzo del II tono ed un soffio diastolico da rigurgito della valvola polmonare.

L'ECG mostra i segni del sovraccarico destro: onda P polmonare, asse elettrico deviato a destra, blocco di branca destra incompleto, turbe della fase di ripolarizzazione ventricolare da V1 a V3 e nelle periferiche inferiori (D2, D3, aVF)

L'Rx torace mostra un ingrandimento dell'ombra cardiaca a carico delle sezioni destre ed un aumento del calibro delle arterie polmonari.

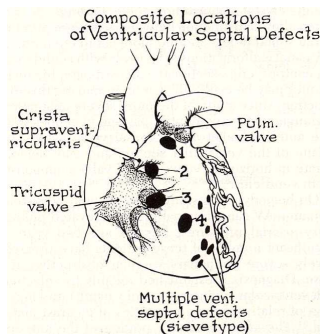
L'ecocardiogramma permette di identificare il difetto e di valutarne: sede, dimensioni, entità e direzione dello shunt, entità della dilatazione delle sezioni destre, presenza di difetti associati.

In alcuni casi si rende necessario il cateterismo cardiaco per meglio valutare l'entità dello shunt e le eventuali conseguenze sul circolo polmonare.

Nei DIA di ampie dimensioni è indicata la correzione, questa può essere percutanea (DIA ostium secundum) o chirurgica (DIA ostium secundum di dimensioni ampie, DIA ostium primum, seno venoso e seno coronarico).

- **DIV**

Comunicazione tra i due ventricoli per incompleta formazione delle componenti del setto interventricolare. E' la cardiopatia congenita più frequente, rappresentando circa il 40 e il 25% di tutte le malformazioni cardiache congenite a seconda dell'età di rilevamento. E' molto frequente nei pazienti con trisomia 21.



In base alla sede si distinguono:

- Difetti del setto membranoso
- Difetti del setto muscolare: possono interessare la regione posteriore (di afflusso), quella antero-superiore (di efflusso) o quella apicale (trabecolare anteriore e/o posteriore)

Un difetto è solitamente singolo, più raramente, quando interessa la regione trabecolare, è multiplo. Può essere isolato o far parte di un complesso malformativo.

L'entità dello shunt dipende dalle dimensioni del difetto e dal gradiente pressorio presente tra ventricolo sinistro e destro. Se il difetto è piccolo, il flusso di sangue verso il ventricolo destro è scarso e le pressioni nel ventricolo destro e nel circolo polmonare restano normali. Questa condizione anomala, ma clinicamente innocua, viene indicata come malattia di Roger.

Nelle forme di ampie dimensioni il sovraccarico pressorio e volumetrico conduce alla S. di Eisenmenger. Questi pazienti sono generalmente **asintomatici nei primi giorni/settimane di vita**; successivamente presentano difficoltà dell'alimentazione, scarso incremento del peso corporeo, bronchiti ricorrenti, ridotta tolleranza allo sforzo, scompenso cardiaco nelle forme più avanzate.

L'esame obiettivo evidenzia:

- Soffio sistolico (oliosistolico nei DIV di piccole dimensioni, protomesosistolico nei DIV ampi) sulla marginosternale sinistra a livello del IV spazio intercostale (fremito corrispondente alla palpazione);
- Aumento d'intensità della componente polmonare del II tono
- Soffio sistolico eiettivo sul focolaio polmonare (iperafflusso polmonare)
- Comparsa del III tono (scompenso ventricolare)
- Cianosi (sindrome di Eisenmenger)

L'ECG nei DIV di piccole dimensioni è del tutto normale. Nei DIV più ampi sono presenti i segni di ipertrofia ventricolare destra con sovraccarico, mentre nella S. di Eisenmenger possono anche comparire i segni di ipertrofia ventricolare sinistra.

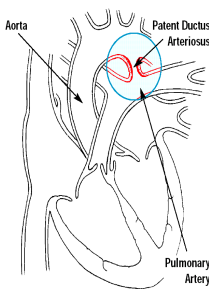
L'Rx torace nei DIV piccoli e nei casi in cui non si è ancora sviluppata la S. di Eisenmenger mostra una dilatazione delle arterie polmonari sino a quelle di piccolo calibro; una volta comparsa la S. di Eisenmenger, per il restringimento delle arterie di piccolo calibro, l'Rx mostra un aspetto "ad

albero potato” con estrema dilatazione delle grosse arterie e mancata visualizzazione dei rami polmonari periferici.

L’ecocardiogramma, anche in questo caso, permette di evidenziare la presenza del difetto e di valutarne sede, dimensioni, entità e direzione dello shunt, conseguenze sulle strutture cardiovascolari, presenza di difetti associati.

E’ spesso necessario eseguire il catteterismo cardiaco per meglio valutare le resistenze vascolari polmonari al fine di programmare la correzione, chirurgica o percutanea del difetto. Infatti, nei casi in cui sia manifesta la S. di Eisenmenger è manifesta il difetto non è più passibile di trattamento.

In questi pazienti l’unico trattamento è quello dell’ipertensione polmonare e dell’eventuale scompenso ventricolare destro.



● **Pervietà del dotto arterioso di Botallo**

Persistenza di comunicazione aortopolmonare attraverso dotto arterioso che durante la vita fetale connette l’arteria polmonare con l’aorta. Esso abbocca l’aorta immediatamente dopo l’origine dell’arteria succlavia sinistra. Costituisce il 10-15% delle cardiopatie congenite.

Tale comunicazione può presentare una morfologia variabile; il più delle volte mostra un’ampolla duttale ampia ed un diametro inferiore sul versante polmonare.

Alla nascita il dotto si stringe fino a chiudersi; lo stimolo che induce l’obliterazione è dato dall’aumento della pressione di ossigeno nel sangue arterioso che segue ai primi atti respiratori. La chiusura avviene nell’88% dei casi entro i primi 2 mesi di vita e nel 99% dei casi entro il primo anno di vita. Nel restante 1% incidenza di chiusura spontanea dello 0.6% per anno

Le conseguenze emodinamiche del difetto sono legate a due fattori: dimensione del dotto ed entità delle pressioni e delle resistenze vascolari. I dotti di piccole dimensioni daranno un minimo shunt sn-dx senza particolari conseguenze emodinamiche (rimane sempre il rischio di endocardite infettiva, comune a tutte le cardiopatie congenite)

Nei dotti di dimensioni maggiori il sovraccarico di volume interesserà il circolo polmonare e le sezioni di sinistra che ricevono dal circolo polmonare questo surplus di sangue (dilatazione atrio e ventricolo sinistro).

Inoltre, il sovraccarico di pressione nel tempo conduce alla S. di Eisenmenger. In questi casi compare la cianosi ed i segni/sintomi dell’ipertensione polmonare.

L’esame obiettivo è caratterizzato da:

- Polso arterioso ampio e celere
- Aumento della pressione arteriosa differenziale
- Soffio continuo sistodiastolico sul focolaio polmonare (componente diastolica accorciata se compare ipertensione polmonare di grado moderato)
- Soffio sistolico eiettivo e diastolico da rigurgito se ipertensione polmonare di grado severo

L'elettrocardiogramma mostra i segni dell'ingrandimento atriale e ventricolare sinistro; nei casi con S. di Eisenmenger compaiono i segni di ipertrofia ventricolare destra.

L'Rx torace mostra i segni dell'iperafflusso polmonare (dilatazione delle arterie polmonari) e la cardiomegalia conseguente alla dilatazione delle sezioni di sinistra; nei casi con S. di Eisenmenger, la vascolarizzazione polmonare sarà "ad albero potato" e l'ombra cardiaca sarà aumentata in toto.

L'ecocardiogramma permette il più delle volte di identificare il difetto e le conseguenze sulle strutture cardiache. Tuttavia, il più delle volte è richiesto un approfondimento diagnostico con il cateterismo cardiaco e l'angiografia.

- **CARDIOPATIE CONGENITE SEMPLICI SENZA SHUNT**

- **Coartazione aortica**

Restringimento congenito dell'aorta a livello istmo aortico, Può presentarsi come un cercine posteriore o come un restringimento diffuso Rappresenta l'8% delle cardiopatie congenite, con maggiore incidenza nei soggetti di sesso maschile. Spesso è associata a bicuspida valvolare aortica (80% dei casi) e, talvolta, ad anomalie dell'arteria succlavia.

Si distinguono due forme:

- Forme preduttali, o del neonato
- Forme postduttali, o dell'adulto

Nella forma dell'adulto il restringimento è solitamente circoscritto in una posizione immediatamente distale al legamento arterioso di Botallo. Nella forma infantile il restringimento interessa l'aorta nel segmento prossimale al dotto di Botallo ed è di solito caratterizzata dall'ipoplasia di un tratto esteso dell'arco aortico.

Sia la forma preduttale che quella postduttale ostacolano il regolare flusso di sangue dall'arco aortico all'aorta discendente.

Tutte le strutture vascolari che stanno a monte dell'ostruzione sono sottoposte ad aumento della pressione ematica (per tale motivo rappresenta la causa più frequente di ipertensione arteriosa secondaria in età pediatrica ed una delle causa più frequenti di scompenso cardiaco nel neonato). Al

contempo, tutte le strutture a valle sono sottoposte a riduzione della pressione (ridotta perfusione renale, ridotto sviluppo parte inferiore corpo).

Si crea, pertanto, un gradiente di pressione tra i vasi che originano dal tratto di aorta posto sopra e quelli che originano dal tratto posto sotto la coartazione.

Questo gradiente facilita il flusso di sangue attraverso le arterie che mettono in comunicazione i due distretti a lato della coartazione; si sviluppa un circolo collaterale rappresentato dalle arterie succlavie e dai loro rami che, attraverso le arterie intercostali, portano sangue alle arterie mammarie interne. Queste sono a loro volta connesse col circolo arterioso collegato con l'aorta nella sua porzione distale alla coartazione

Le forme pre-duttali si rendono evidenti precocemente; il neonato presenta infatti segni di bassa portata a 7-10 giorni di vita, ipotonia diffusa, ridotta diuresi, ipo-asfigmia dei polsi arteriosi femorali, acidosi metabolica.

Le forme post-duttali si manifestano più tardivamente. I soggetti possono presentare un aspetto fisico con torace più sviluppato rispetto alla metà inferiore del corpo. Caratteristica è l'ipertensione agli arti superiori e l'iposfigmia dei polsi arteriosi femorali. Inoltre, per l'instaurarsi dei circoli collaterali, potranno evidenziarsi le pulsazioni delle arterie intercostali .

All'auscultazione è possibile apprezzare un click d'eiezione aortico ed un soffio sistolico, in crescendo, sulla parasternale sinistra e sul dorso.

L'ECG mostra i segni dell'ipertrofia ventricolare sinistra.

L'Rx torace evidenzia un'ectasia dell'aorta ascendente e del bottone aortico.

L'ecocardiogramma mostra l'ipertrofia ventricolare sinistra, l'ectasia dell'aorta ascendente, il restringimento all'istmo con la presenza di un gradiente trans-istmico, l'eventuale presenza di una bicuspidia aortica associata.

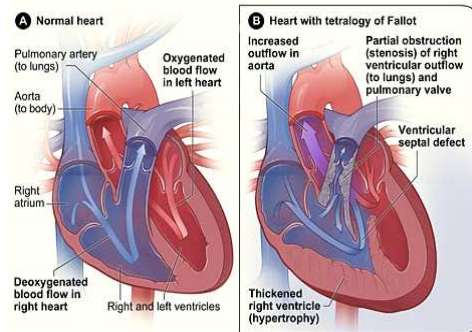
Il tipo di trattamento dipende dalla gravità del quadro clinico:

- Nel neonato si stabilizza l'emodinamica cercando di mantenere aperto con mezzi farmacologici (PGE1) il dotto di Botallo, al fine di eseguire l'intervento cardiocirurgico di coartectomia;
- Nel lattante si esegue un follow up stretto trattando farmacologicamente l'ipertensione al fine di eseguire un intervento di angioplastica percutanea dopo il 1° anno di vita;
- Nell'adulto si esegue l'angioplastica percutanea con applicazione di stent.

• **CARDIOPATIE CONGENITE COMPLESSE**

- **Tetralogia di Fallot**

E' la cardiopatia congenita complessa, severa, cianogena più frequente e più rappresentativa del gruppo delle malformazioni caratterizzate da ipoafflusso polmonare



Le componenti morfologiche della tetrade sono:

- Stenosi infundibolo-valvolare polmonare e a volte sopravvalvolare
- Difetto interventricolare da deviazione anteriore del setto infundibolare
- Aorta destroposta ed a cavallo del setto interventricolare
- Ipertrofia Ventricolare destra

Il sangue spinto dal ventricolo destro verso l'arteria polmonare viene ostacolato dall'ostruzione dell'infundibolo e solo in parte prende la via del circolo polmonare. I vasi polmonari sono, pertanto, ipoperfusi.

La quota di sangue che non può passare nel circolo polmonare ha due alternative: l'aorta (che in parte origina dal ventricolo destro) ed il difetto settale. In entrambi i casi sangue venoso entra nel circolo sistemico determinando ipossiemia arteriosa e cianosi.

Il ventricolo destro opera in condizioni di sovraccarico di pressione, diventando, pertanto, ipertrofico.

La severità del quadro clinico dipende dalla severità della stenosi polmonare (che può variare da una stenosi moderata sino alla completa atresia della valvola polmonare).

I segni caratteristici sono:

- Cianosi con soffio sistolico eiettivo,
- Crisi ipossiche da spasmo infundibolare
- Irritabilità
- Difficoltà nella suzione

- Dispnea da sforzo
- Squatting (l'infante assume questa posizione per aumentare le resistenze sistemiche così da ridurre entità dello shunt)

All'esame obiettivo è possibile apprezzare la cianosi. All'auscultazione è evidente un soffio sistolico, rude, in crescendo -decrecendo, soprattutto sul focolaio della polmonare, ed uno sdoppiamento del II tono.

L'ECG mostra i segni dell'ipertrofia ventricolare destra. L'Rx evidenzia l'ipoafflusso polmonare e la dilatazione delle sezioni destre.

Il trattamento è chirurgico.