

Cardiopathie Congenite

Definizione

- Le cardiopatie congenite sono malformazioni anatomiche del cuore dovute ad un incompleto o imperfetto sviluppo cardiaco durante la vita fetale e per tale motivo presenti alla nascita
- Hanno un ampio spettro di gravità, clinica e terapeutica, che varia dal semplice difetto interatriale alle forme congenite complesse

Epidemiologia

- Le cardiopatie congenite hanno una incidenza dell'8 per mille nati vivi
- In età pediatrica le cardiopatie congenite sono molto più frequenti delle forme acquisite

Etiologia

- fattori genetici 10%
- aberrazioni cromosomiche 5%
- fattori ambientali 10%
- Nel rimanente 75% non vi è una causa specifica e quindi si parla di ereditarietà multifattoriale

Anomalie cromosomiche piu' frequentemente associate a cardiopatia congenita

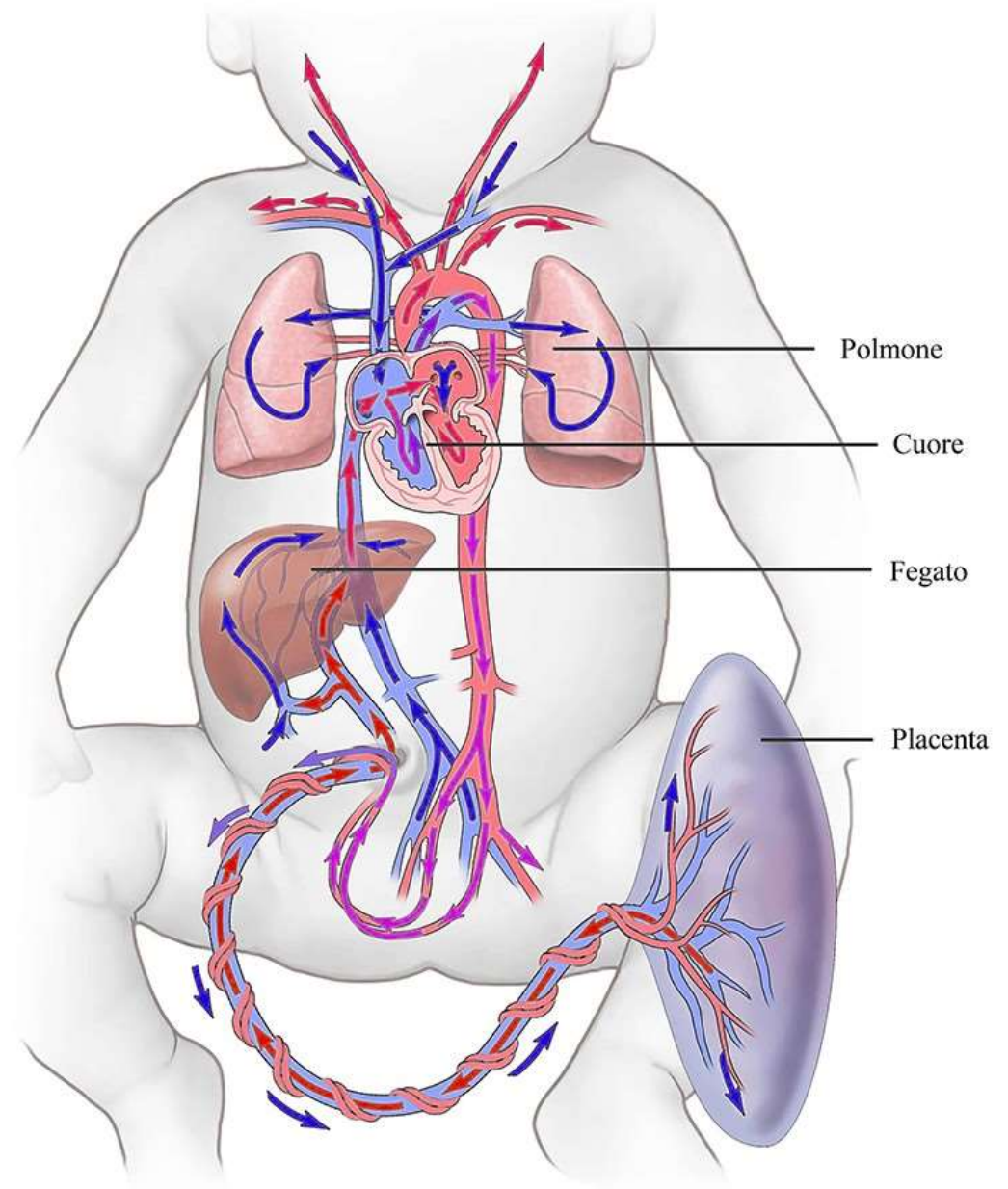
- **Trisomia 21** (S. di Down) → 56%: CAV, DIV, TdF, VDDU
- **Trisomia 18** (S. di Edwards) → 90%: DIV, VDDU, TdF, CoAo
- **Trisomia 13** (S. di Patau) → 90%: DIV, CAV, HLHS, VDDU
- **Monosomia X** (S. di Turner) → 15-20% CoAo, Bicuspidia Aortica

Fattori Ambientali

- Diabete Mellito, Fenilchetonuria (TGA, CMPI)
- Malattie autoimmuni (LES, S. Sjogren)
- Infezioni virali
 - Virus rosolia (sordità, cataratta, PDA, stenosi polmonari)
 - Virus varicella
 - CMV, Parvovirus, Coxsackie virus (miocarditi)
- esposizioni raggi X
- assunzione farmaci teratogeni
 - sali di litio, anticonvulsivanti, alcool, Warfarin, anfetamine, stupefacenti,etc
etc

Circolazione fetale

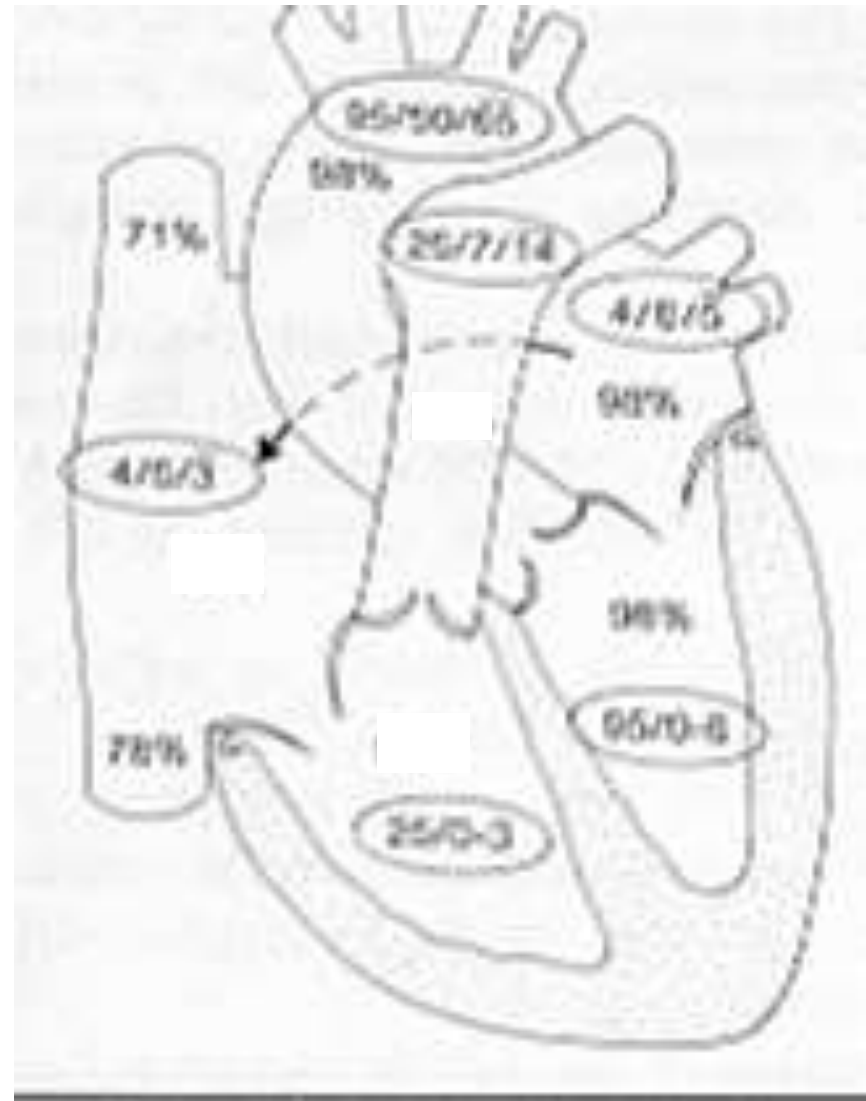
Vene e arterie nel feto



Cuore normale

Saturazione O₂ nelle camere cardiache e nei grossi vasi->shunt

Pressione
(**sistolica/diastolica/media**) nelle camere cardiache e nei grossi vasi->shunt



Classificazione delle cardiopatie congenite

- **Cardiopatie non-cianogene con shunt sn-dx**
- **Cardiopatie non-cianogene senza shunt**
- **Cardiopatie Congenite Cianogene**
- **Cardiopatie Congenite dotto-dipendenti**

Cardiopatie non-cianogene con shunt sn-dx

- Shunt a livello Atriale
 - Difetti del setto interatriale
 - Ritorno venoso polmonare anomalo parziale
- Shunt a livello Ventricolare
 - Difetti del setto interventricolare
- Shunt a livello Atrio-Ventricolare
 - Difetti del setto atrio-ventricolare (Canale AV)
- Shunt Radice aortica-Ventricolo dx - Fistola coronarica
- Shunt aortopolmonare (finestra Ao-Po, PDB)

Cardiopatie non-cianogene senza shunt

Malformazioni del cuore sinistro

- Ostruzioni Atrio sn
 - Stenosi delle Vene Polmonari
 - Cor triatriatum
 - Membrana sopravalvolare mitralica
 - Stenosi mitralica
- Rigurgito valvola mitrale
 - CAV
 - TGV congenitamente corretta
 - ALCAPA
 - Miscellanea (DOMV, Cleft isolato valvola mitrale)

Cardiopatie non-cianogene senza shunt

Malformazioni del cuore sinistro

- Stenosi aortica
 - (sotto valvolare, valvolare, sopra valvolare)
- Insufficienza valvolare aortica
- Coartazione aortica-interruzione arco aortico

Cardiopatie non-cianogene senza shunt

Malformazioni del cuore destro

- anomalia di Ebstein a-cianotica
- Stenosi polmonare
 - (infundibolare, valvolare, sopravalvolare)
- Insufficienza v. polmonare
- Dilatazione idiopatica del tronco polmonare

Cardiopatie Congenite Cianogene

Con Iperafflusso polmonare

- Trasposizione delle Grandi Arterie
- Ventricolo destro a doppia uscita
- Truncus arteriosus
- Ritorno Venoso Polmonare Anomalo Totale
- Cuore univentricolare senza stenosi polmonare
- Atrio comune
- Tetralogia di Fallot con atresia polmonare e MAPCA's
- Atresia v tricuspide con DIV ampio, assenza di St Polmonare
- Cuore sinistro ipoplasico

Cardiopatie Congenite Cianogene

Con flusso polmonare normale o ridotto

- Atresia della tricuspide
- Anomalia di Ebstein shunt destro-sinistro
- Atresia polmonare a setto intatto
- Stenosi o Atresia polmonare con DIV
- Stenosi v polmonare con shunt sn-dx
- TGA con stenosi polmonare
- Fistola A-V polmonare
- Comunicazione vena cava con Atrio sn (unroofed CS, VCSn in atrio sn)

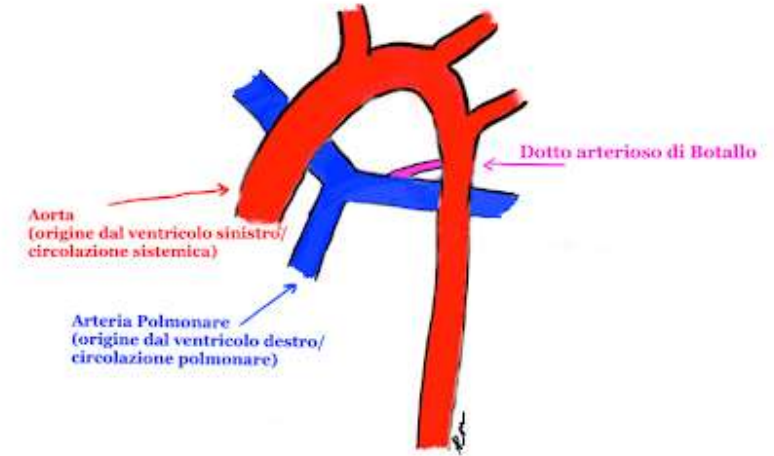
Cardiopatie Congenite dotto-dipendenti

- **Dotto dipendenza sistemica**

- Ipoplasia del cuore sinistro
- Interruzione dell'arco aortico
- Coartazione istmica severa dell'aorta
- Severa stenosi valvolare aortica

- **Dotto dipendenza polmonare**

- Atresia polmonare o stenosi valvolare severa a setto intatto o con difetto interventricolare
- Cardiopatie complesse con stenosi severa o ostruzione all'efflusso polmonare
- (Trasposizione delle Grandi Arterie)



Cardiopatie Congenite dotto-dipendenti

La Dotto dipendenza è una condizione che si realizza in quelle cardiopatie congenite che presentano severa ostruzione all'efflusso (destro o sinistro) e che pertanto necessitano della pervietà del dotto di Botallo per mantenere un flusso di sangue nel distretto interessato

Quadri Clinici

Bassa Portata Sistemica - Insufficienza Ventricolare sinistra

- Ridotto accrescimento
- Sudorazione intensa
- Marezzatura periferica
- Tachicardia
- Ritmo di galoppo, T3
- Polso arterioso iposfigmico

Segni di Congestione Polmonare

- Tachipnea
- Tosse
- Utilizzo dei muscoli respiratori accessori
- Fischi e sibili
- Rantoli
- Cianosi

Segni di Congestione Venosa Sistemica

- Epatomegalia
- Ascite
- Edema periferico
- Turgore delle vene giugulari

Lattante - Segni clinici

- Difficoltà nell'alimentazione
- Ridotto accrescimento
- Bambino ipototonico
- Cute pallida, cianotica o grigio-cenere
- Marezzatura periferica
- sudorazione profusa
- Oliguria

Lattante - Segni clinici

- Polipnea (>60 r/min)
- Sibili e rantoli polmonari
- Tachicardia sinusale (>160-180 bpm)
- Ritmo di galoppo (T3)
- Soffio cardiaco
- Polsi arteriosi periferici iposfigmici
- Epatomegalia

Bambini e Adolescenti-Segni clinici

- Ridotta tolleranza allo sforzo
- Dispnea da sforzo
- Edema periferico
- sudorazione profusa
- Oliguria
- Polipnea (>40 r/min)
- Sibili e rantoli polmonari
- Tachicardia sinusale(>100 bpm)
- Ritmo di galoppo (T3)
- Soffio cardiaco
- Polsi arteriosi periferici iposfigmici
- Epatomegalia
- Ascite

Esami Strumentali

- Saturimetro transcutaneo (FC e SatO2)
- ECG standard
- Radiogramma Cardiaco
- Ecocardiogramma TT/TE
- Cateterismo cardiaco
- Angiografia/Coronarografia

Elettrocardiogramma

- Ritmo
- Frequenza Cardiaca
 - ✓ $FC > 160$ bpm = tachicardia sinusale
 - ✓ $FC > 230$ bpm = tachicardia sopraventricolare
 - ✓ $FC < 60$ bpm = bradicardia
- Ripolarizzazione ventricolare

Ecocardiogramma Transtoracico

- Rapida diagnosi della cardiopatia di base
- Fornisce elementi utili per la strategia terapeutica (medica e/o chirurgica) da adottare nella fase acuta
- Follow Up

Radiogramma del torace

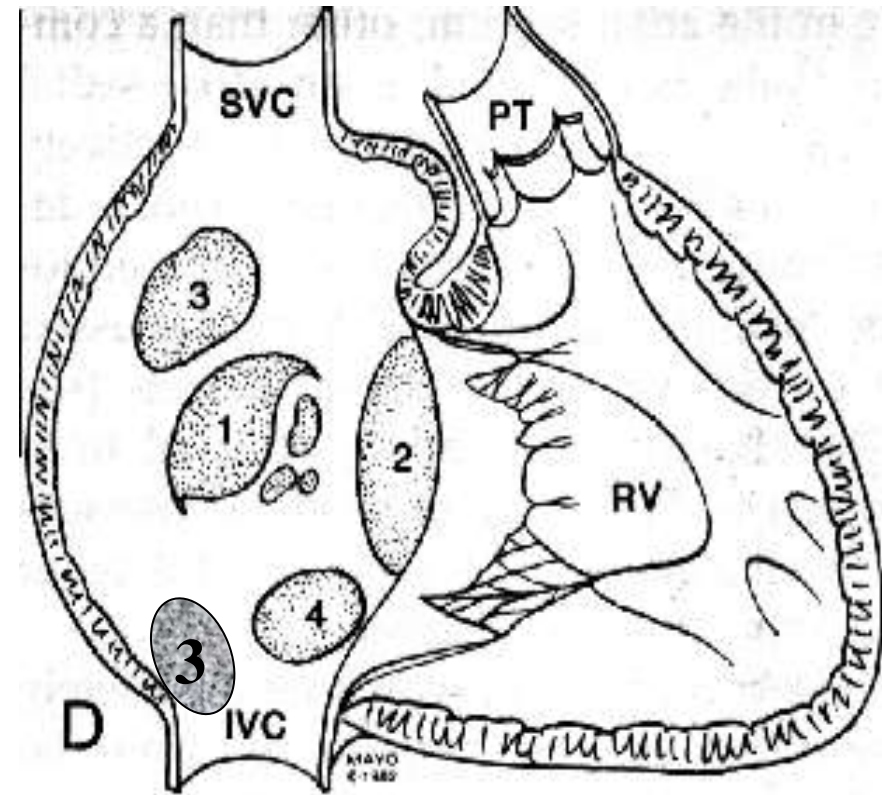
- Parenchima polmonare
- Circolazione polmonare
- Ombra Cardiaca

Cateterismo Cardiaco/Angiografia

- Diagnostico
 - Cardiopatie congenite complesse
 - Definizione morfologica e funzionale per Cardiochirurgia
 - Follow up cardiopatie congenite complesse s/p intervento cardiocirurgico
- Interventistico
 - Urgenza
 - Elezione

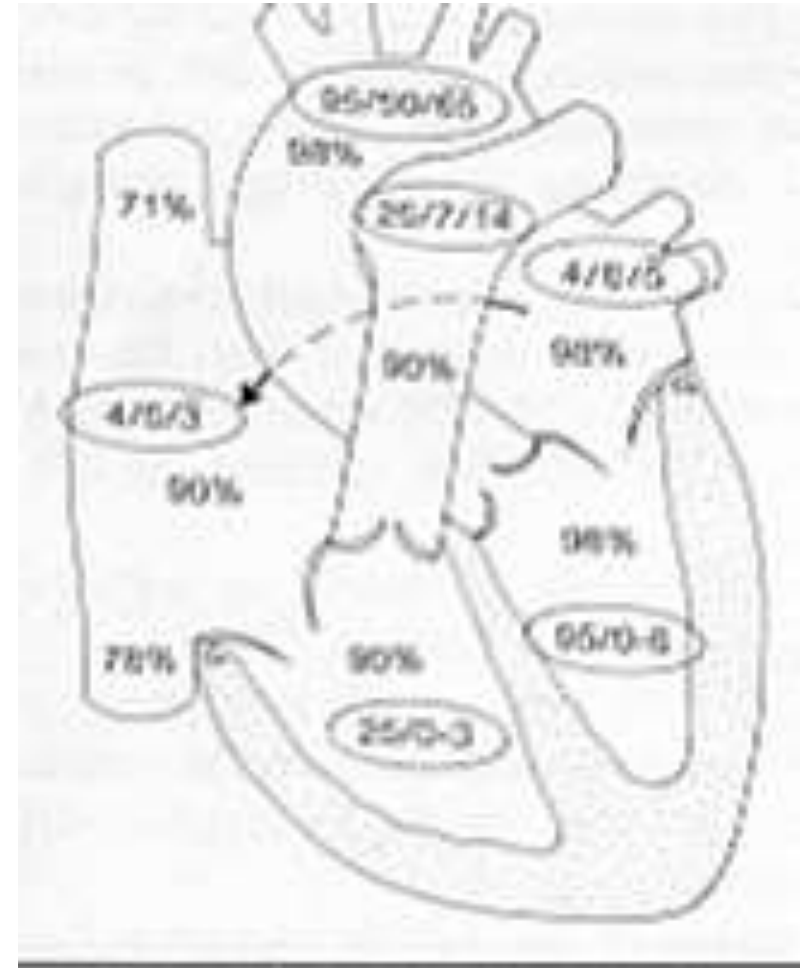
Difetto del Setto Interatriale

- Soluzione di continuità SIA
 - 15% delle CC > 1 anno di età
1. Ostium Secundum (PVM)
 2. Ostium Primum (Cleft valv.mitrale)
 3. Seno venoso Superiore e Inferiore (RVPAP)
 4. Seno coronarico (Unroofed CS)



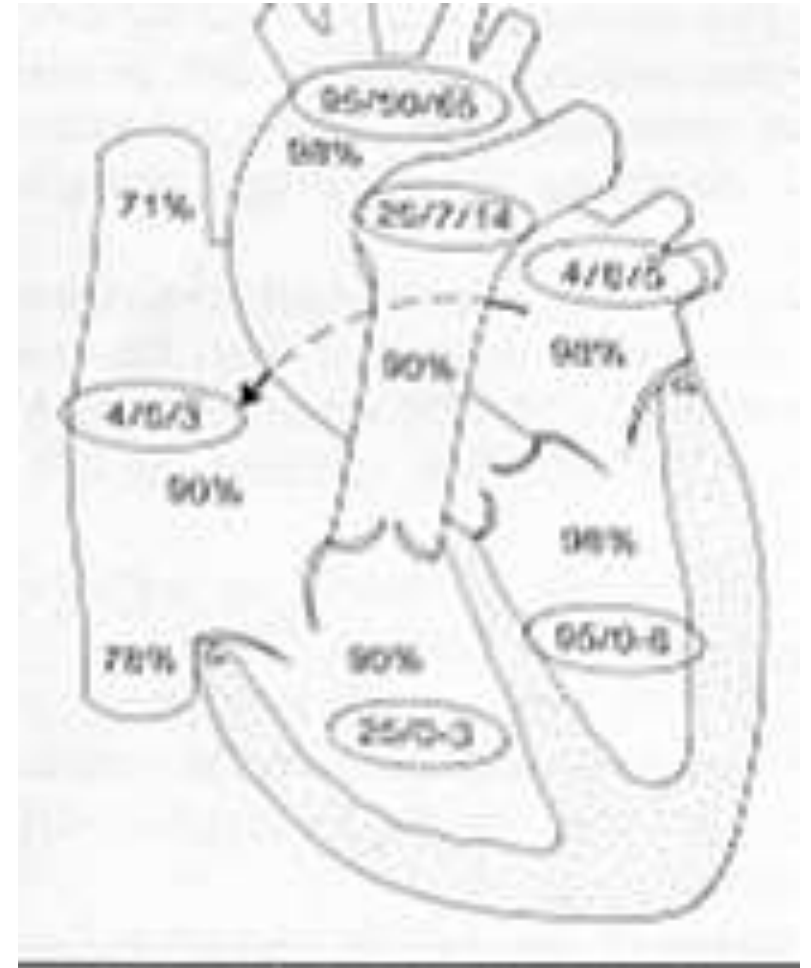
Difetto del Setto Interatriale Fisiopatologia

- Shunt sinistro -> destro
 - Sovraccarico di volume del ventricolo destro
 - Iperafflusso Polmonare ($QP/QS > 1,5$)
- Comportamento Letto Vascolare Polmonare
 - Iperensione Polmonare tardiva e poco frequente



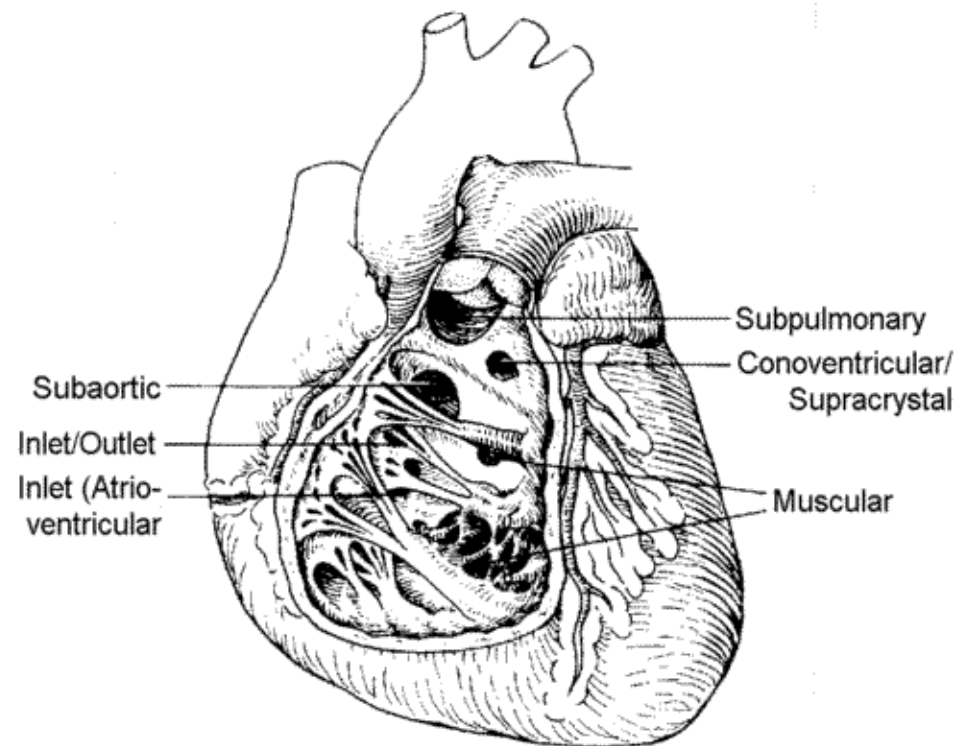
Difetto del Setto Interatriale Terapia

- Se piccolo-medio , $Q_p/Q_s < 1,5$ →nessuna terapia
- Se $Q_p/Q_s > 1,5$ chiusura in età prescolare (4-5 anni):
 - Percutanea con disco occludente nei DIA II con anatomia idonea
 - Chirurgica nei DIA II con anatomia non idonea, molto ampi e negli altri tipi di DIA



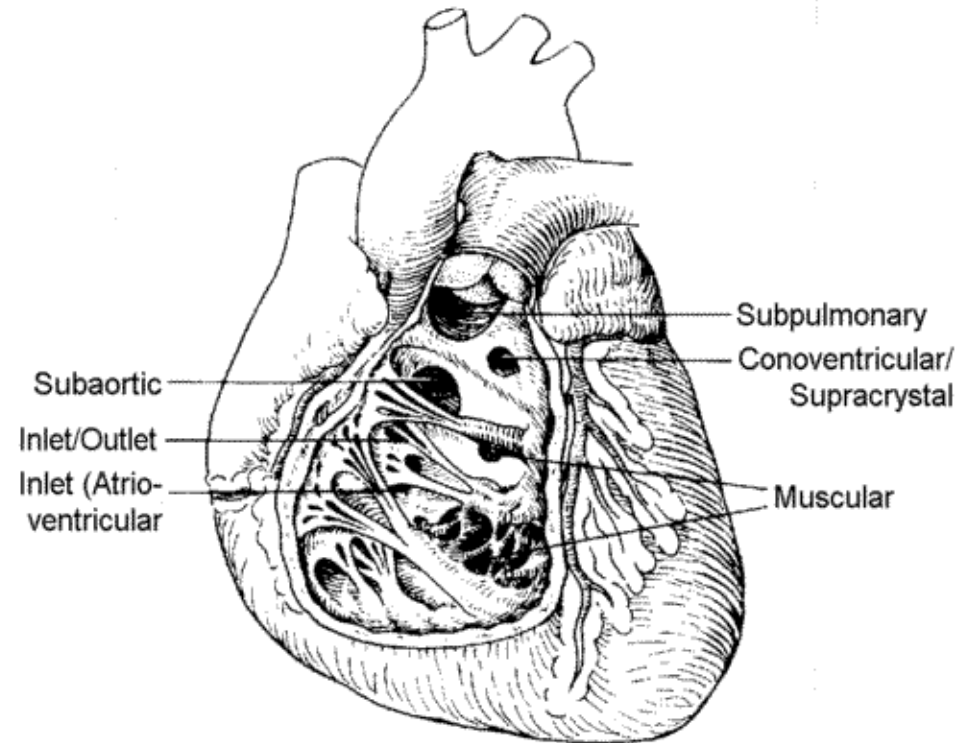
Difetto del Setto Interventricolare (DIV)

- Comunicazione tra i due ventricoli per incompleta formazione delle componenti del SIV
- 28% CC nel 1° anno di vita
- Frequente nei pz S. Down



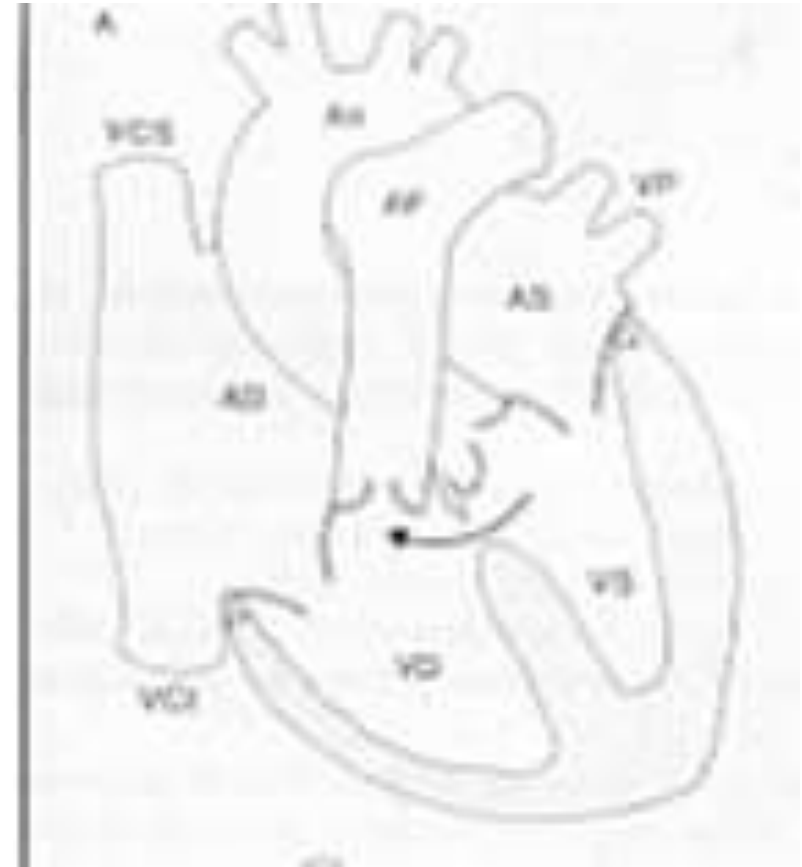
Difetto del Setto Interventricolare (DIV) Anatomia Patologica

- Difetti perimembranosi
 - Estensione Setto posteriore
 - Estensione sottoartica
 - Associati a IAO da prollasso cuspidi aortica
- Difetti muscolari
 - Trabecolo-apicale
 - Efflusso
 - Sottopolmonare
 - multipli



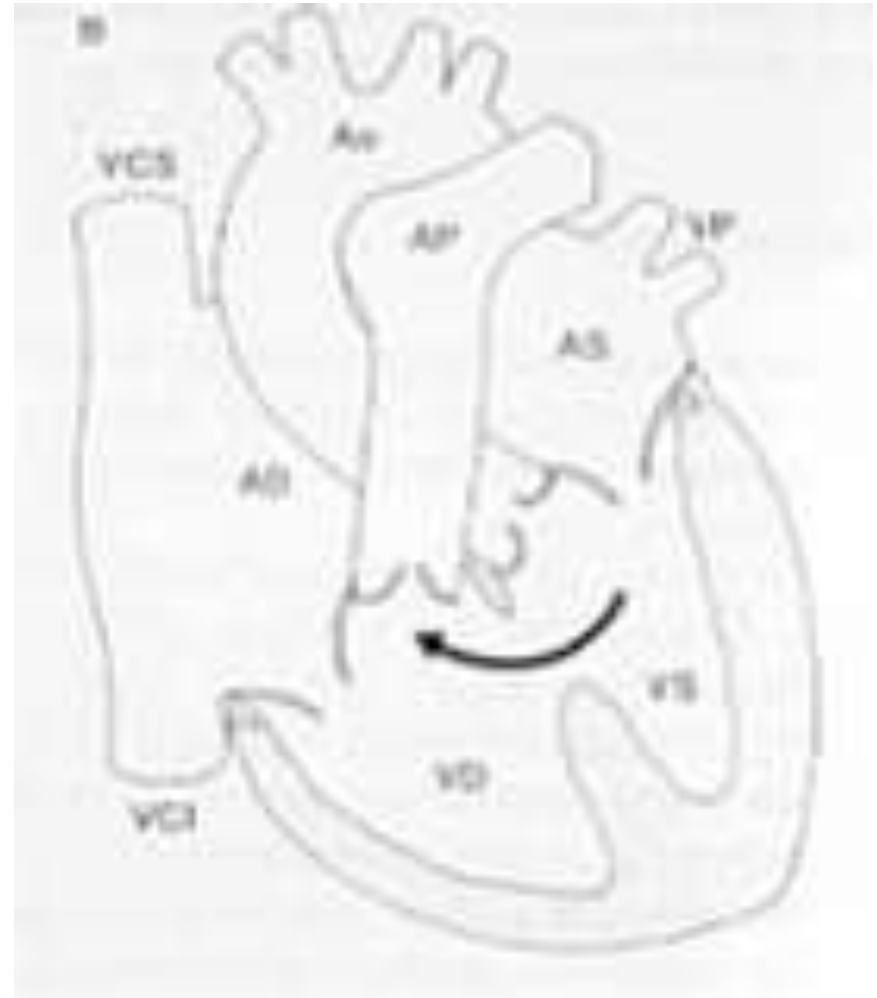
Difetto del Setto Interventricolare DIV piccolo calibro

- Shunt sn -> dx non significativo
- Asintomatico
- Soffio olosistolico 4/6 L
- Soffio diastolico da rigurgito aortico (se IAO)



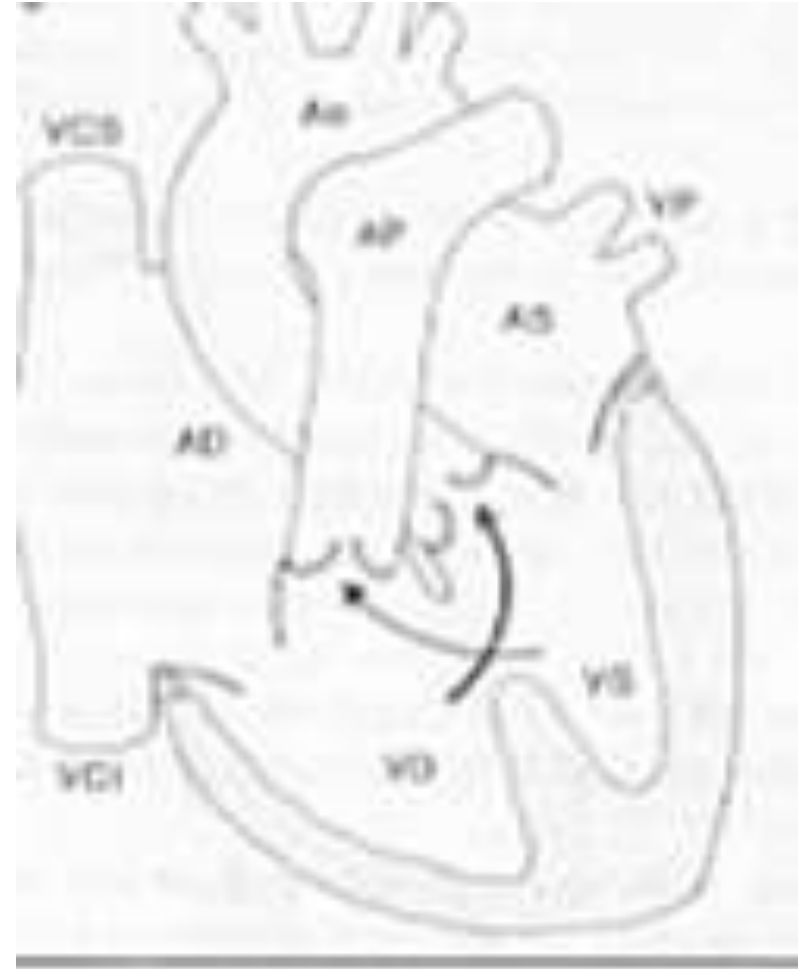
Difetto del Setto Interventricolare DIV medio calibro

- Shunt sn-dx con gradiente $V_{sn} - V_{dx} > 70-80$ mmHg
- \uparrow della portata polmonare
- Sovraccarico di volume biventricolare
- \downarrow tolleranza allo sforzo
- Soffio protomesosistolico
- T3



Difetto del Setto Interventricolare DIV ampio

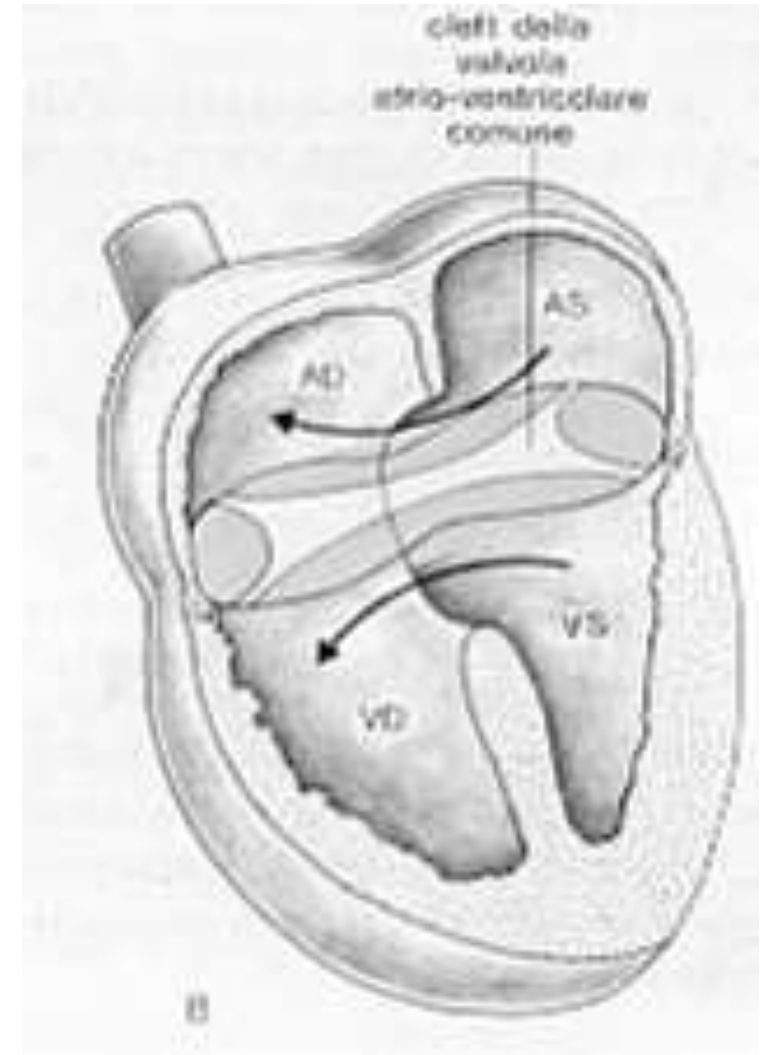
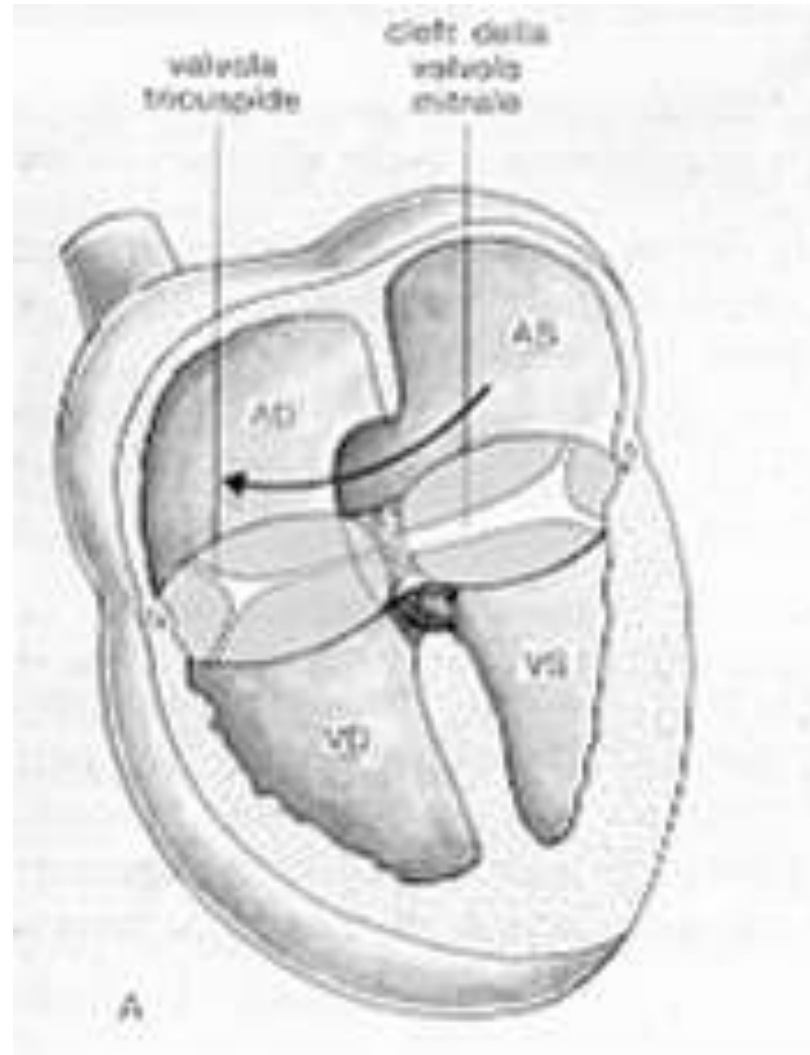
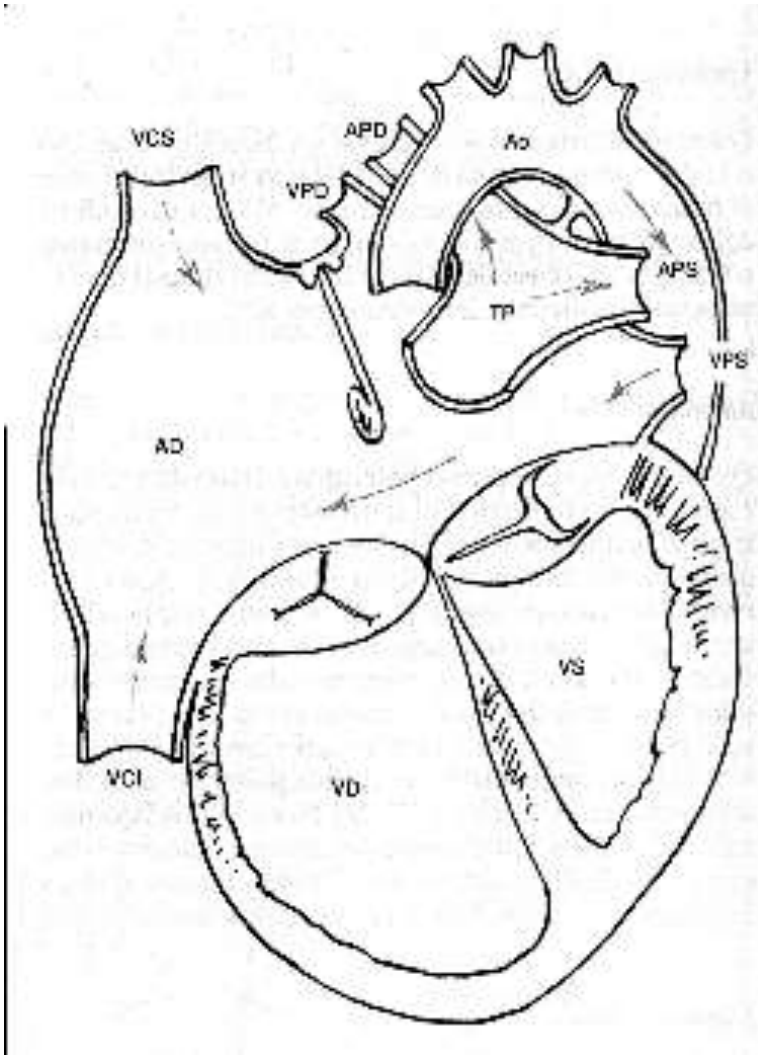
- Assenza di gradiente $V_{sn}-V_{dx}$
- Shunt bidirezionale
- Iperafflusso polmonare
- Evoluzione verso ipertensione polmonare postcapillare e precapillare
- Scompenso cardiaco
- T3, T2 sdoppiato
- Soffio sistolico eiettivo polmonare



Canale Atrio-Ventricolare (CAV)

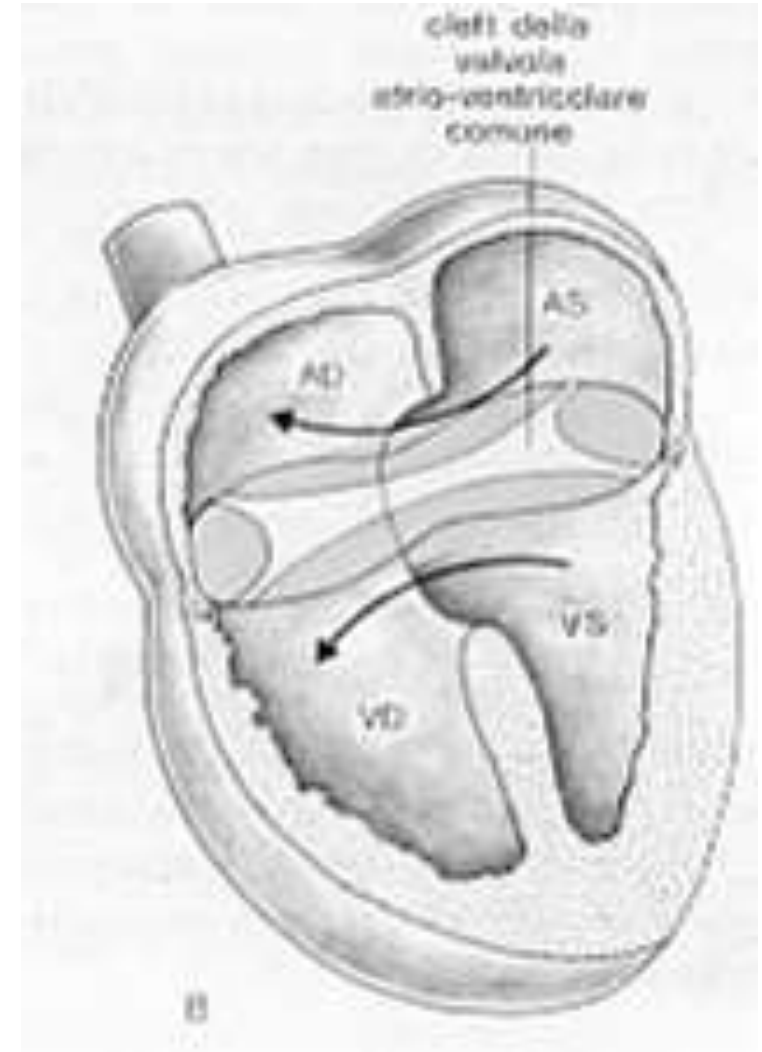
- 3-5% CC, frequente trisomia 21
- DIA tipo ostium primum
- Valvola Atrio-Ventricolare unica
- Difetto interventricolare posteriore (inlet)
- Radice aortica anteriore e destroposta
- CAV parziale, intermedio, completo
- CAV completo A, B e C (classificazione di Rastelli)

Canale Atrio-Ventricolare (CAV)



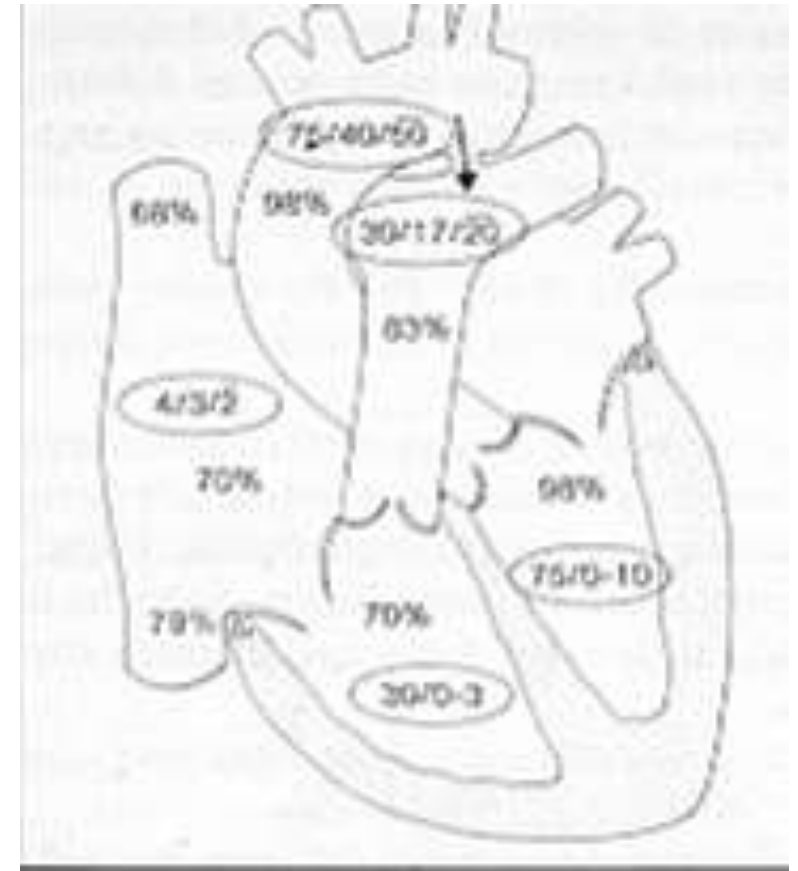
Canale Atrio-Ventricolare (CAV)

- Ampio shunt sinistra-destra
- Pressione Vdx circa = Vsn
- Iperafflusso polmonare
- Scompensazione cardiaca peggiorata dal grado di insufficienza valvola AV e PDA
- Evoluzione verso Iperensione Polmonare



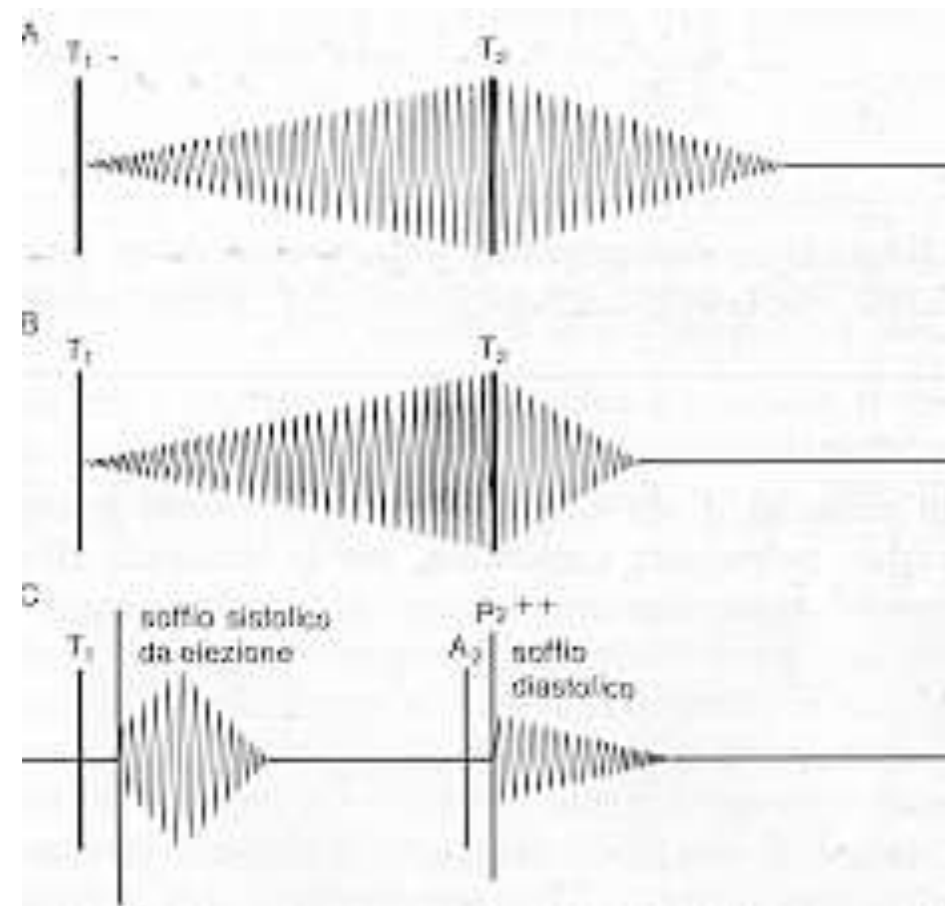
Pervietàà Dotto Arterioso di Botallo

- Persistenza di comunicazione aortopolmonare attraverso dotto arterioso
- 10-15% CC
- Varia morfologia in genere ampulla duttale ampia e versante polmonare diametro inferiore
- Nell'adulto dilatazione aneurismatica, calcificazione
- Endocardite Infettiva 1-5%



Pervietà Dotto Arterioso di Botallo

- Asintomatico-SC
- Polso arterioso ampio e celere
- ↑ Pressione Arteriosa differenziale
- Soffio continuo sisto-diastolico (A)
- Componente diastolica accorciata se moderata IP (B)
- Soffio sistolico eiettivo e diastolico da rigurgito se IP elevata



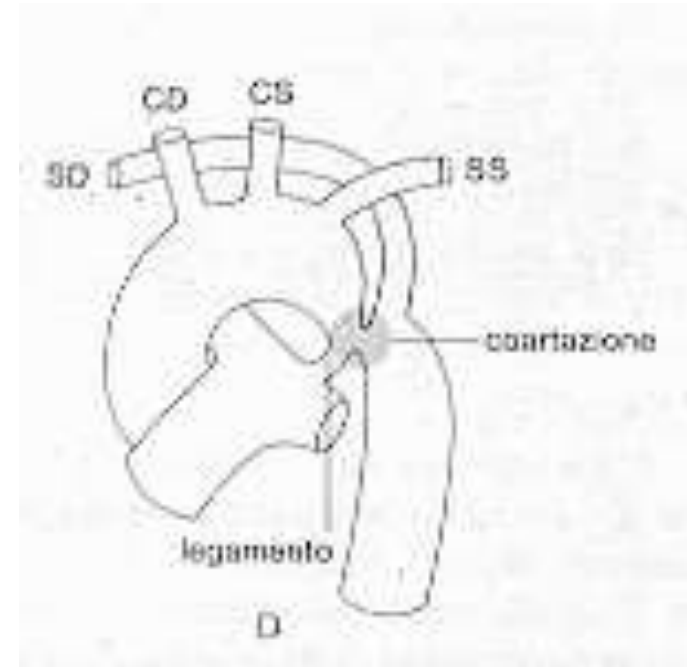
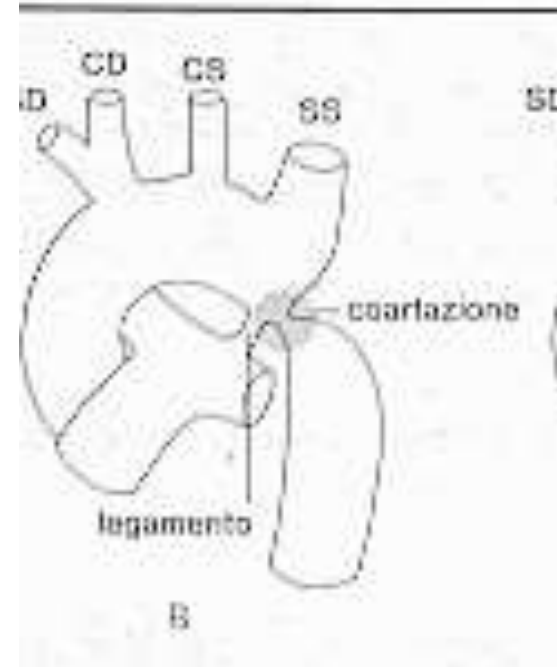
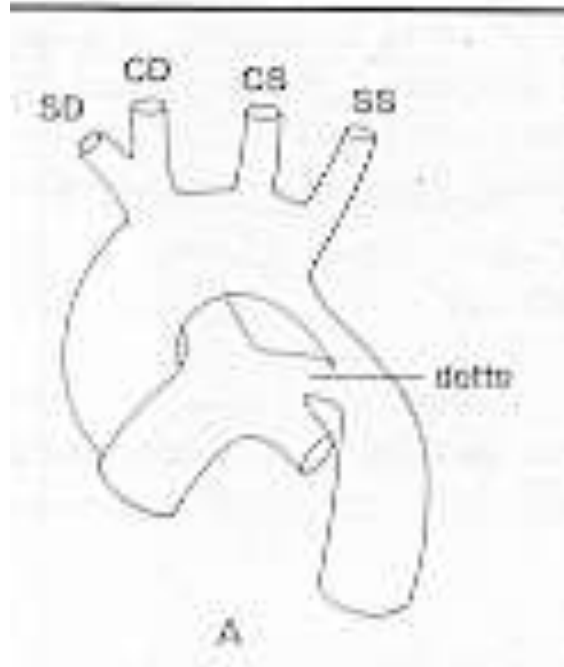
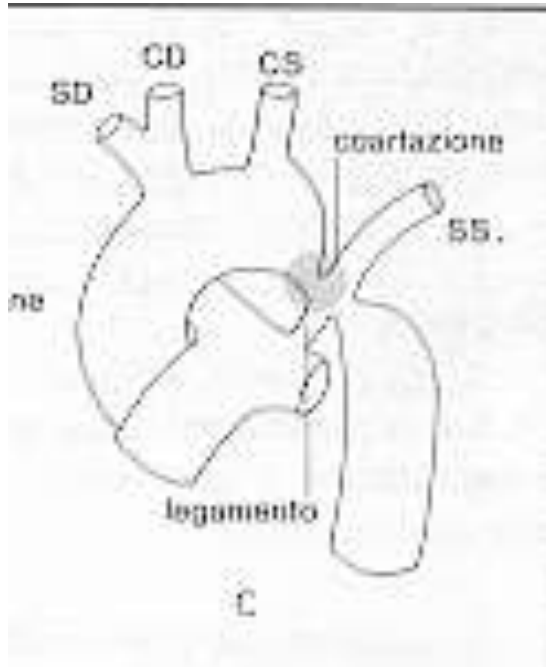
Pervietà Dotto Arterioso di Botallo

- Chiusura entro prime 10-15 ore
- \uparrow pO₂ e \downarrow PGE fetale fattori favorenti
- Nascita prematura aumenta % di PDA
- A secondo diametro shunt sn-dx aortopolmonare
 - Iperafflusso polmonare
 - Dilatazione Atrio e Ventricolo sn
- Se ipertensione polmonare ->Eisenmenger

Coartazione Istmica Aortica

- 8% CC, maschi>femmine
- Restringimento a livello Istmo Aortico (cercine posteriore, diffuso)
- Anomalia dell'arteria succlavia sinistra o destra
- Associata a Bicuspidia aortica (80%)
- SSAo
- VDDU, TGA, Atresia Tr, Displasia mitralica
- Dottodipendenza sistemica in età neonatale

Coartazione Istmica Aortica



Coartazione Istmica Aortica

- Estensione di tessuto duttale >50% istmo aortico
- Ipoplasia istmo accentuata per ridotto flusso in Ao ascendente
- Ipertensione arteriosa
 - ↑ resistenza Ao asc
 - ↓ perfusione renale
 - Aumento massa Vsn

Coartazione Istmica Aortica

- Neonato

- Segni di bassa portata 7/10 gta di vita
 - Bambino ipototonico
 - Ridotta diuresi
 - Ipo-asfigmia polsi arteriosi femorali
 - Acidosi metabolica

Diagnosi Precoce

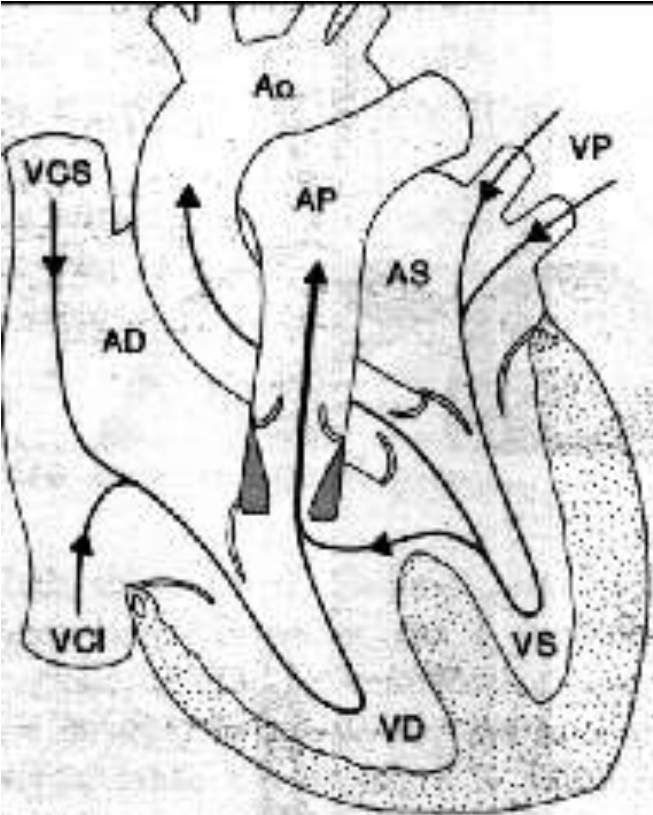
- Adulto

- Aspetto fisico normale o con torace sviluppato
- Iposfigmia polsi arteriosi femorali
- Pulsazioni arterie intercostali (circolo collaterale)
- Click eiezione aortico

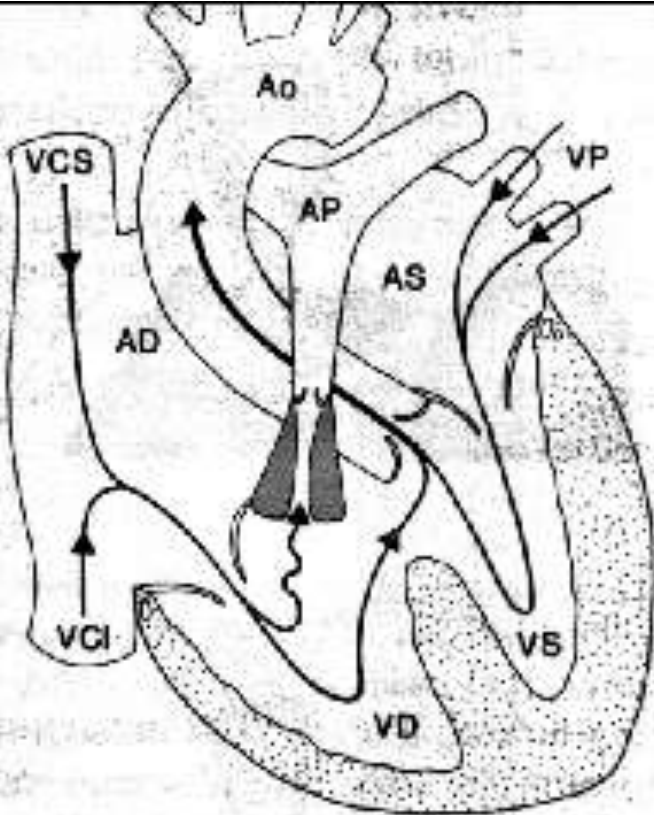
Tetralogia di Fallot

1. Stenosi infundibolo-valvolare polmonare e a volte sopravvalvolare
2. Difetto interventricolare da deviazione anteriore del setto infundibolare
3. Aorta destroposta e a cavaliere SIV
4. Ipertrofia Ventricolare destra
 - Morfologia varia da moderata stenosi polmonare a atresia polmonare con DIV
 - Collaterali Aorto-Polmonare maggiori (MAPCA's)

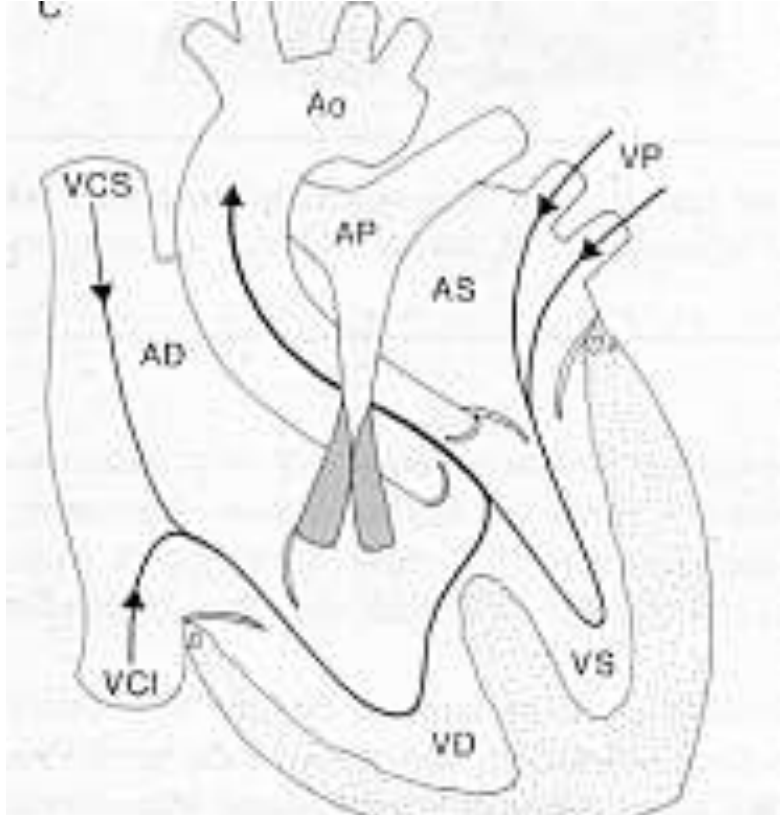
Tetralogia di Fallot



forma moderata



forma severa



forma con atresia

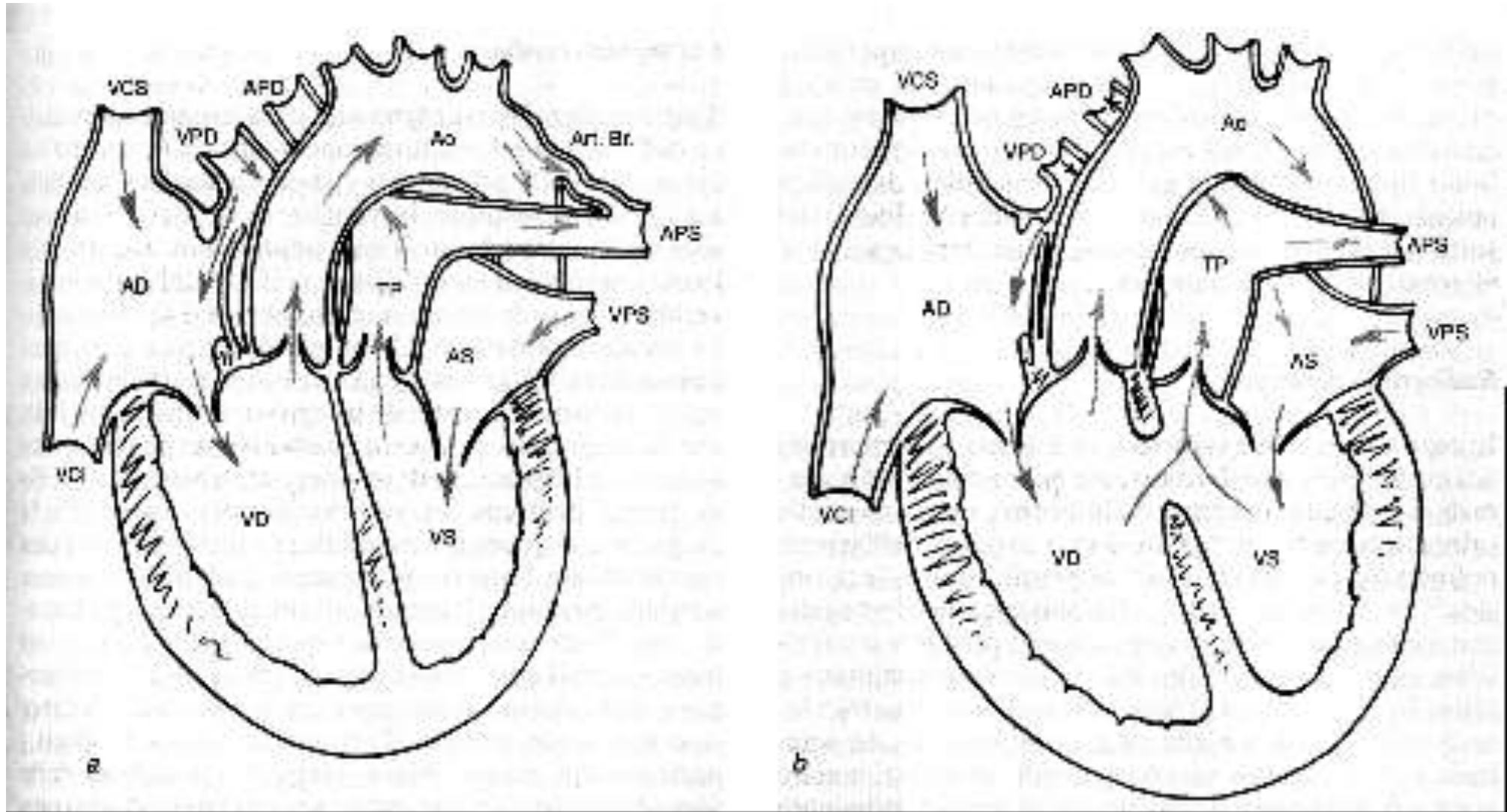
Tetralogia di Fallot

- Quadro clinico a seconda stenosi polmonare
- Cianosi neonatale grave, dotto dipendenza polmonare (Atresia polmonare)
- Cianosi con soffio sistolico eiettivo, crisi ipossiche da spasmo infundibolare
- Squatting (infante)

Trasposizione delle Grandi Arterie

- Discordanza ventricolo-arteriosa
 - Aorta nasce da ventricolo destro
 - Tronco Polmonare nasce da ventricolo sinistro
- Anomalie associate
 - DIV
 - Stenosi polmonare
 - Anomalie coronariche

Trasposizione delle Grandi Arterie



Trasposizione delle Grandi Arterie

- Si realizza circolo in parallelo
 - Il sangue ossigenato dalle Vene Polmonari ritorna in arteria polmonare e Polmone
 - Il sangue venoso proveniente dalle vene cave circola in Aorta e periferia sistemica
- Comunicazione interatriale permette mescolamento di sangue venoso e arterioso e stabilità emodinamica
- Mescolamento aiutato da DIV e Dotto di Botallo

Trasposizione delle Grandi Arterie

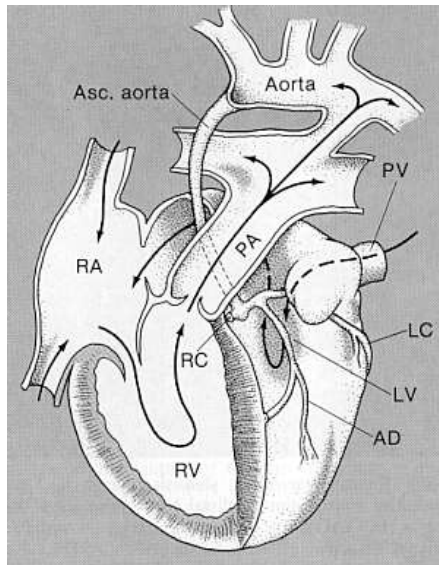
- Cianosi neonatale
 - Severa se Stenosi Polmonare
 - Lieve se DIV ampio
- Segni di scompenso (Tachicardia, galoppo, FR >60/min)
- ECG: IVdx
- Telecuore: Iperafflusso polmonare, ombra cardiaca a “uovo”
- Ecocardiogramma diagnostico

Trasposizione delle Grandi Arterie

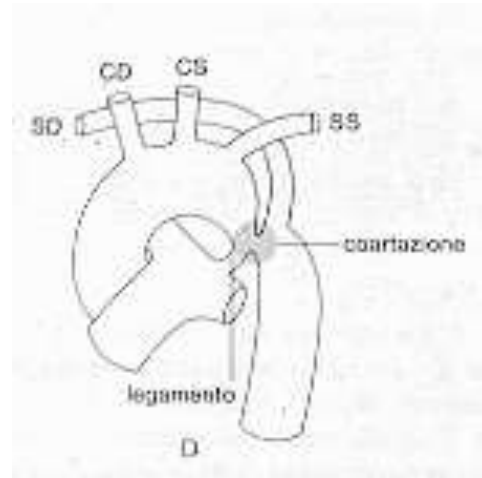
- Terapia
 - PGE1
 - Settostomia atriale percutanea
 - Intervento cardiocirurgico 10-20 gg di vita->Switch Arterioso con reimpianto delle coronarie
 - Se Stenosi polmonare o anomalia coronarica: intervento 20-30 gg di switch atriale (Mustard, Senning)

Cardiopatie Congenite Dotto dipendenti

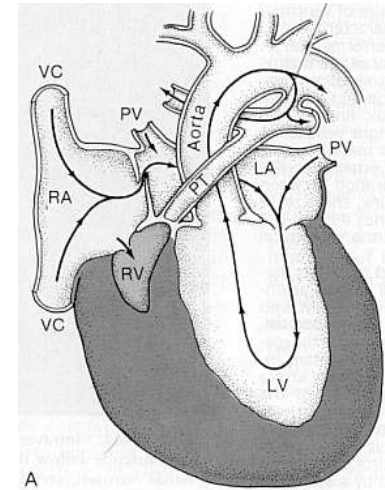
Cardiopatie Congenite dotto-dipendenti: necessità di PGE alla nascita



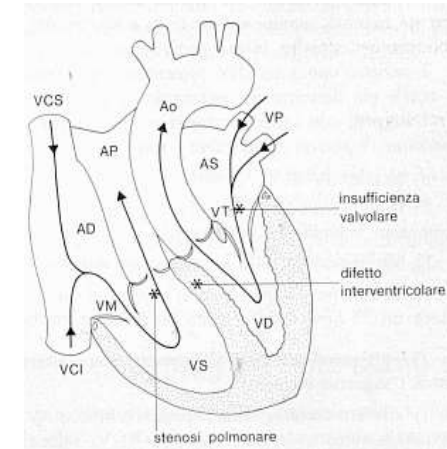
Ipoplasia Vsn



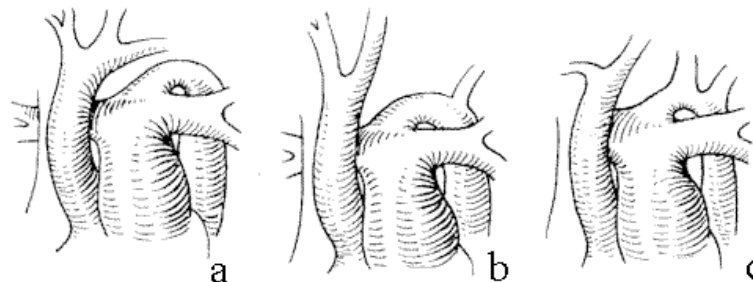
Coartazione Ao



Atresia V. Pol.



TGA



Interrupted Aortic Arch

Prostaglandine PGE1

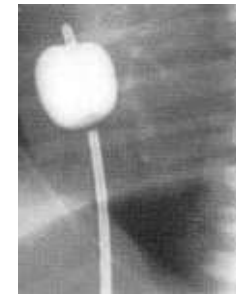
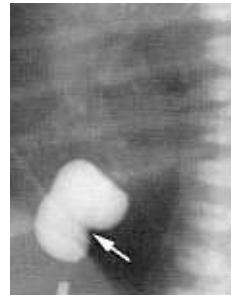
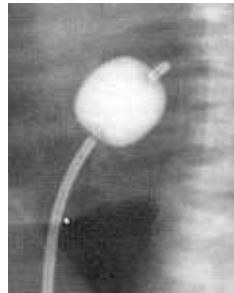
- Indicato nelle cardiopatie congenite dotto-dipendenti
- Dilatazione e mantenimento della pervietà del dotto arterioso
- Vasodilatazione circolo polmonare
- Vasodilatazione circolo sistemico

Terapia Interventistica Cardiochirurgica

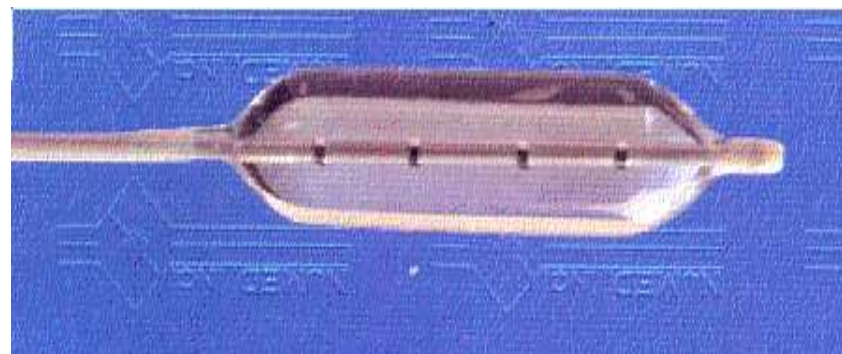
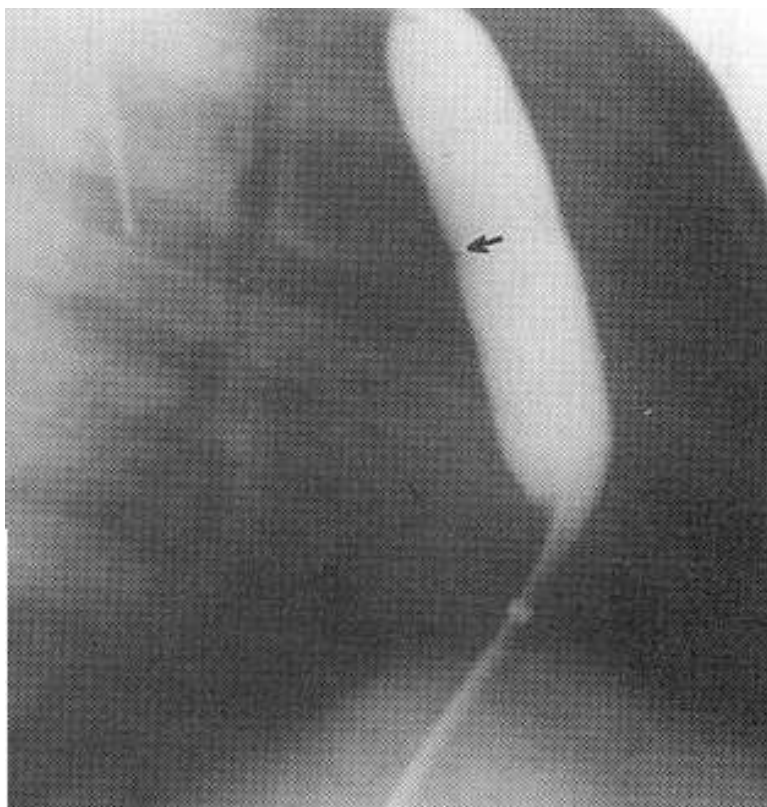
Cardiologia Interventistica Urgente

- Settostomia atriale percutanea con palloncino nelle cardiopatie con necessità di ampia comunicazione interatriale
- Valvuloplastica polmonare o aortica con palloncino per severa stenosi neonatale
- Perforazione e angioplastica percutanea di Atresia Polmonare a Setto Intatto

Settostomia Atriale con Palloncino -tecnica di Rashkind-



Valvuloplastica Percutanea con Palloncino



Devices



Cardiochirurgia in età neonatale

- ***Palliativa*** (temporanea): shunt sistemico-polmonare, bendaggio polmonare
- ***Correttiva***: Legatura dotto di Botallo, Coartectomia, ricostruzione arco aortico, “Switch” arterioso, Correzione di ritorno venoso anomalo polmonare totale

A.M. 16 aa Angio pre-PTA



A.M. 16 aa Angio pre-PTA

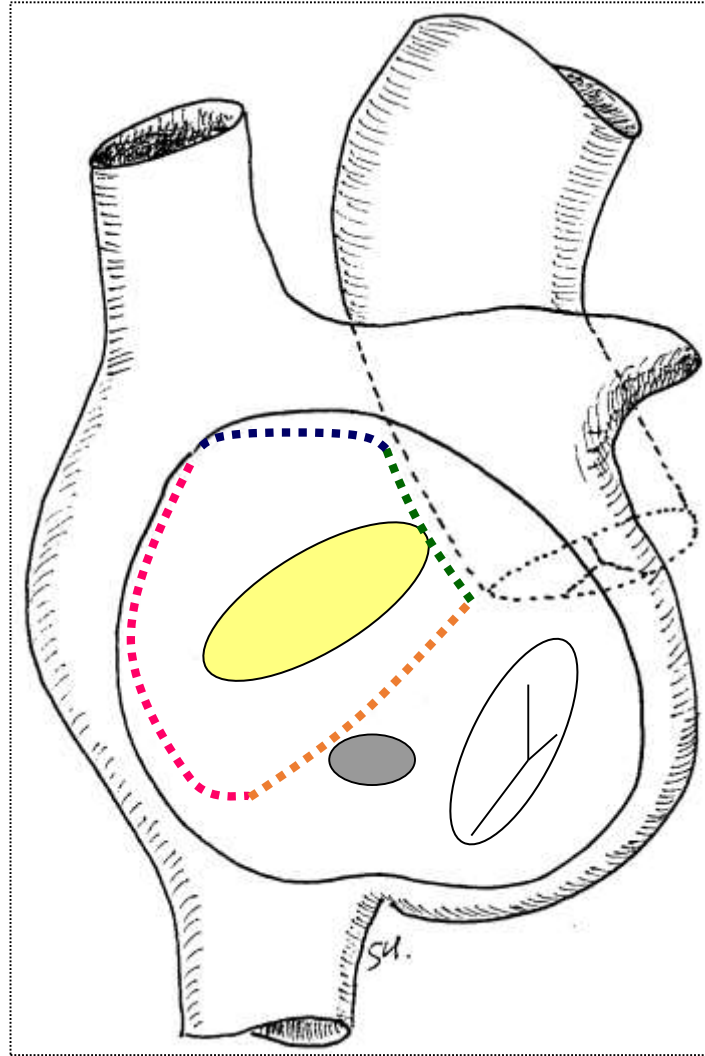


A che età chiudere il DIA OII?

- La tendenza è la chiusura del DIA nell'infanzia o nell'adolescenza
- DIA emodinamicamente significativi possono richiedere una chiusura anticipata

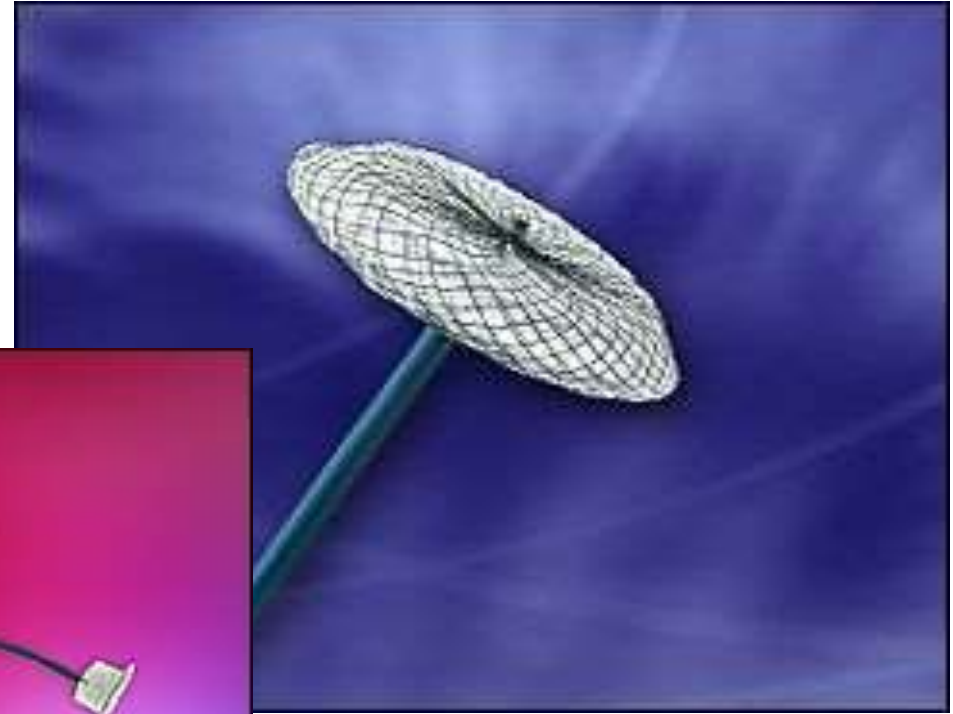
Quanto piu' precoce è la chiusura percutanea, tanto migliore è la prognosi a distanza

Requisiti Anatomici



- Bordi ben rappresentati soprattutto l'inferiore, il posteriore e il superiore
 - 2-5 mm adulto, 7 mm in età pediatrica
 - relativa importanza ha il margine anteriore in corrispondenza del torus aorticus (radice aortica).
- Vi è indicazione chirurgica se la misura del device da utilizzare supera la lunghezza del setto interatriale misurato in 4-camere apicale
 - (diametro eco del DIA + 12 o 14 mm per ASO o diametro del DIA moltiplicato per 1,8 nel caso di CS)

ASD Amplatzer



Pervietà del Foramen Ovale (PFO)

- Il Foramen Ovale, costituito dal limbus del septum secundum e dalla membrana del foramen ovale, è pervio durante tutta la vita fetale; esso consente il fisiologico shunt dx-sn
- Alla nascita l'aumento delle pressioni sinistre, determina la chiusura funzionale del FO. La chiusura definitiva avviene entro il primo anno di vita
- Un PFO rappresenta una potenziale via per il passaggio di emboli paradossi

Pervietà del Foramen Ovale anatomia

