

CARDIOPATIE CONGENITE

ANOMALIE DELLE VENE SISTEMICHE MAGGIORI

Le anomalie possono coinvolgere i tronchi venosi sistemici maggiori a causa della complessa embriogenesi e della elevatissima variabilità del sistema venoso in generale. I canali anomali si riversano quasi sempre in altre vene sistemiche e raramente danno luogo ad alterazioni funzionali che procurano disturbo al paziente, e in genere sono riscontrati incidentalmente all'esame post-mortem o in corso di procedure cardiovascolari diagnostiche o chirurgiche. Le anomalie del tronco venoso possono svilupparsi come malformazioni isolate, ma sono più spesso associate ad altre anomalie cardiovascolari. La presenza di un'anomalia, ove insospettata, può dare origine a situazioni complicate o, in alcuni casi, pericolose, quando trovino impiego tecniche di bypass cardiopolmonare.

VENA CAVA SUPERIORE SINISTRA

L'anomalia clinicamente significativa delle vene sistemiche maggiori di gran lunga più comune è la persistenza della vena cava superiore (VCS) sinistra. Questa vena, dopo essersi formata dalla confluenza delle vene giugulare sinistra e succlavia, discende nel torace parallelamente alla vena cava superiore destra e anteriormente all'ilo del polmone sinistro, solitamente al suo ingresso del seno coronario in stato di importante allargamento, lungo un corso normalmente occupato dal legamento e dalla vena di Marshall. Questa posizione topografica è verosimile, perché a livello embriologico la presenza di una VCS sinistra persistente rappresenta il mantenimento delle vene cardinali sinistra anteriore e comune e del corno sinistro del seno. Anatomicamente, la vena emiazygos presenta un aspetto simile alla vena azygos destra normale e può risultare analoga nella dimensione (Tavola 5.2).

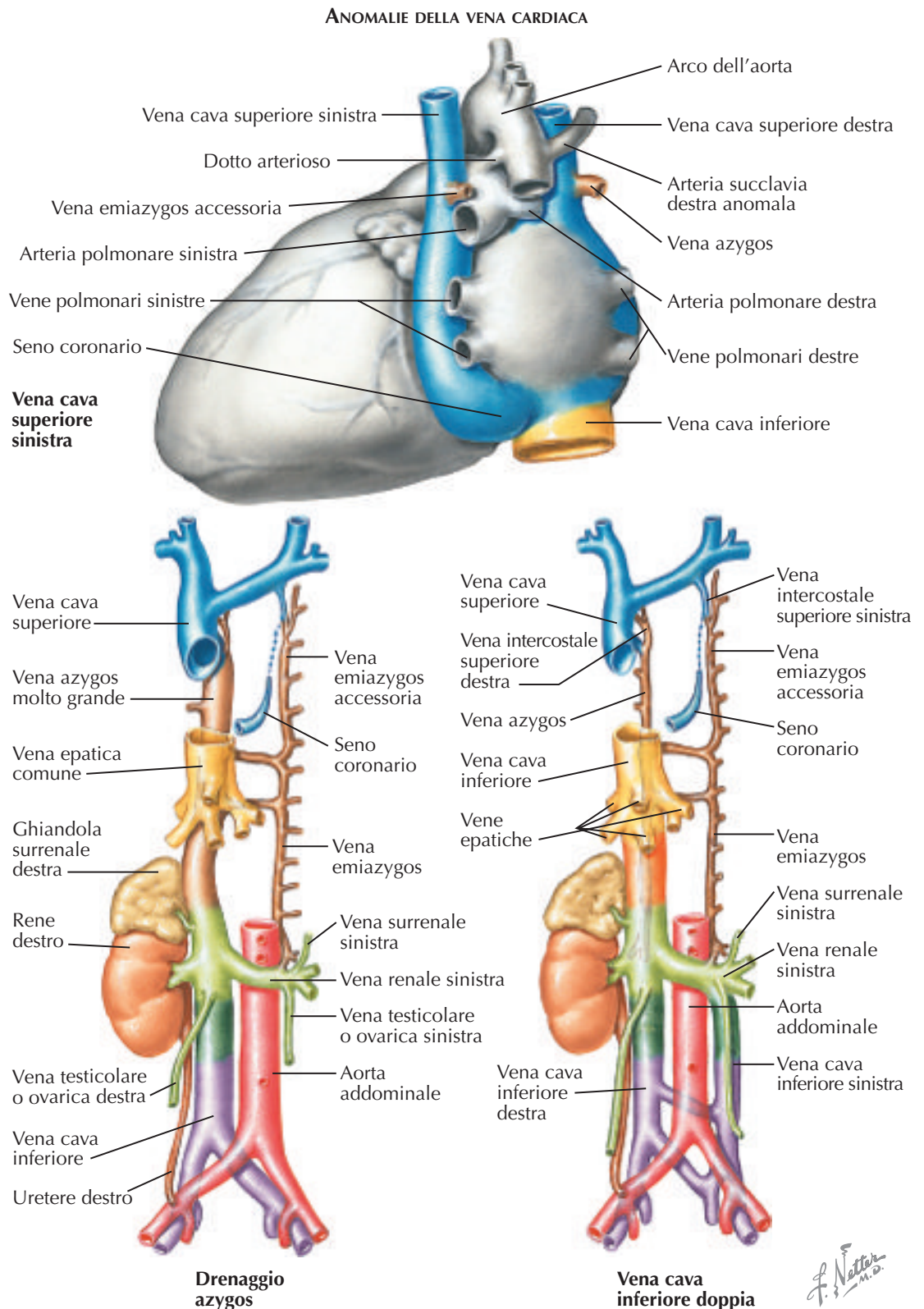
La VCS destra è generalmente presente, ma può anche essere assente. Le due vene cave possono avere la medesima dimensione oppure una (di norma la sinistra) essere più piccola della sua controparte. La vena anonima sinistra, ove presente, presenta dimensioni inferiori alla norma e può essere più o meno plessiforme.

L'ostium del seno coronario è molto ampio perché vi scorre una quantità di sangue maggiore, facilmente rilevabile con ecografia cardiaca. In alcuni casi è presente un difetto nella parete fra il seno e l'atrio sinistro (seno coronario *unroofed*). Generalmente questo difetto dà luogo a uno shunt sinistro-destro, ovvero il sangue proveniente dall'atrio sinistro entra nel seno coronario e viene portato nell'atrio destro. L'anomalia ha pertanto l'aspetto di un difetto del setto interatriale. Se il difetto ha proporzioni estremamente grandi, in particolare se l'ostium coronario è piccolo o atresico, si dice che la VCS sinistra "entra nell'atrio sinistro".

I pazienti con VCS sinistra persistente presentano un tipico quadro clinico coerente di cianosi centrale moderata in assenza di altri sintomi. Non sono percepibili murmuri e il cuore ha una dimensione normale. L'elettrocardiogramma mostra generalmente segni di ipertrofia ventricolare sinistra. Riscontri analoghi, ma più accentuati, sono stati descritti nei rari casi di drenaggio isolato della vena cava inferiore nell'atrio sinistro.

DRENAGGIO NELL'AZYGOS DELLA VENA CAVA INFERIORE

L'assenza del segmento epatico della vena cava inferiore (VCI) è un'anomalia non comune in cui la porzione pre-epatica della VCI drena nell'atrio destro per effetto di un enorme allargamento della vena azygos. Le vene epatiche si riversano nell'atrio destro per mezzo di un breve tronco comune che normalmente forma la parte più prossimale della VCI (Tavola 5.2). Anche se il drenaggio



nella azygos della VCI è raro come lesione isolata, solitamente è associato a serie anomalie cardiache (ad esempio sindrome da asplenia o polisplenia).

VENA CAVA INFERIORE DOPPIA

Altre anomalie venose sistemiche, fra cui la vena cava inferiore doppia (Tavola 5.2), interessano generalmente il letto della VCI e rivestono maggiore importanza per i chirurghi generali e gli

urologi che per i cardiologi e i chirurghi cardiaci. I pazienti che presentano anomalie cardiache significative associate a vari tipi di inversione parziale degli organi toracici o addominali sono particolarmente inclini ad anomalie dei tronchi delle vene sistemiche maggiori. Poiché questo tipo di alterazioni può complicare l'intervento chirurgico, è necessario stabilirne con chiarezza la presenza o l'assenza nell'ambito delle procedure diagnostiche, più facilmente con angiocardiografia, tomografia computerizzata o imaging a risonanza magnetica.

CONNESSIONE VENOSA POLMONARE ANOMALA

In pazienti con *connessione venosa polmonare anomala* (APVC), tutte le vene polmonari, o parte di esse, non comunicano con l'atrio sinistro e scaricano il sangue nelle vene sistemiche maggiori o direttamente nell'atrio destro. In questa sede si prendono in esame unicamente le forme isolate di APVC. Quando si manifestano in associazione ad altre malformazioni cardiache, le caratteristiche cliniche ed emodinamiche presentano generalmente una serie di alterazioni e sono sostanzialmente determinate dal difetto complicante.

Nella *connessione venosa polmonare parzialmente anomala*, una o più vene polmonari si svuotano nella vena cava superiore (VCS) prossimale nelle vicinanze dell'atrio destro o nella porzione del seno o direttamente nell'atrio destro. Le vene coinvolte drenano quasi sempre interamente o parzialmente il polmone destro; le altre si riversano di norma nell'atrio sinistro. Generalmente il paziente ha un difetto del setto interatriale (DIA), specialmente il tipo *venoso del seno*. Il quadro clinico presenta strette analogie con quello associato ad altre forme di DIA e non è trattato in questa sede.

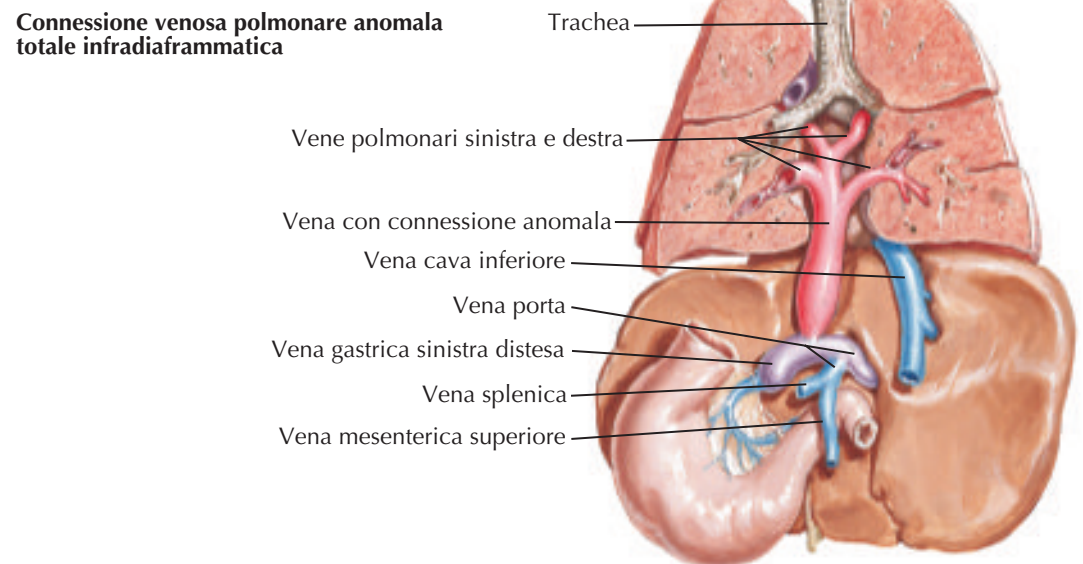
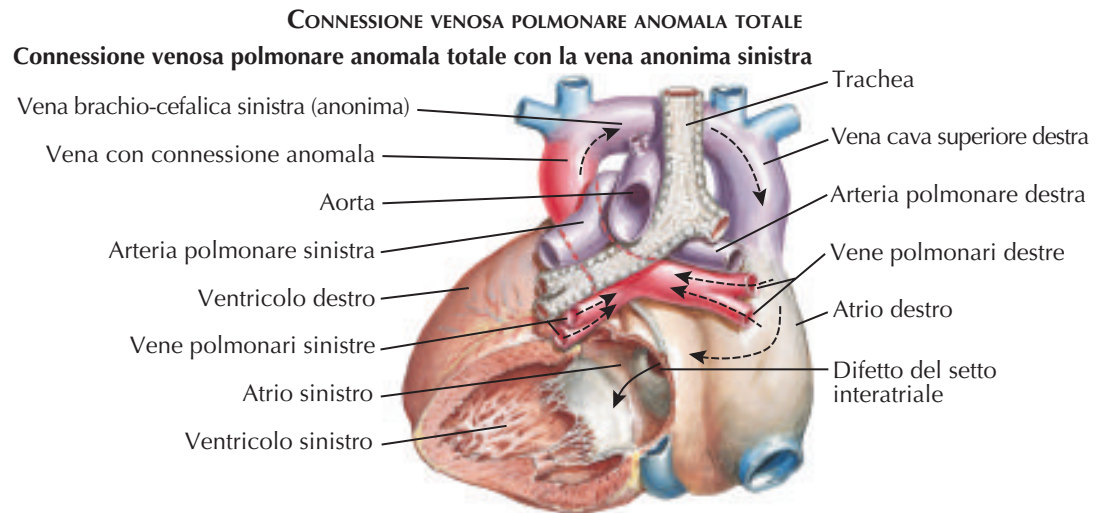
CONNESSIONE VENOSA POLMONARE ANOMALA TOTALE

Nella *connessione venosa polmonare anomala totale* (TAPVC), tutto il sangue venoso polmonare entra nel sistema venoso sistemico o nell'atrio destro. Il paziente presenta sempre DIA o forame ovale pervio. I tipi di TAPVC si distinguono per la modalità di ingresso nel circuito sistemico del sangue venoso polmonare (Tavola 5.3). A livello embriologico, le vene intrapolmonari originano dal plesso venoso attorno all'intestino anteriore e anastomizzano liberamente con le vene sistemiche in fase d'esordio dello sviluppo embrionale. Dopo la comparsa della principale vena polmonare embrionale sotto forma di escrescenza dell'atrio sinistro primitivo e l'instaurazione di connessioni con il plesso venoso polmonare, i canali anastomotici venosi sistemici e polmonari in genere si obliterano. Se la vena polmonare embrionale non si sviluppa del tutto o viene obliterata secondariamente, alcuni dei canali anastomotici sono ritenuti, dando luogo a TAPVC.

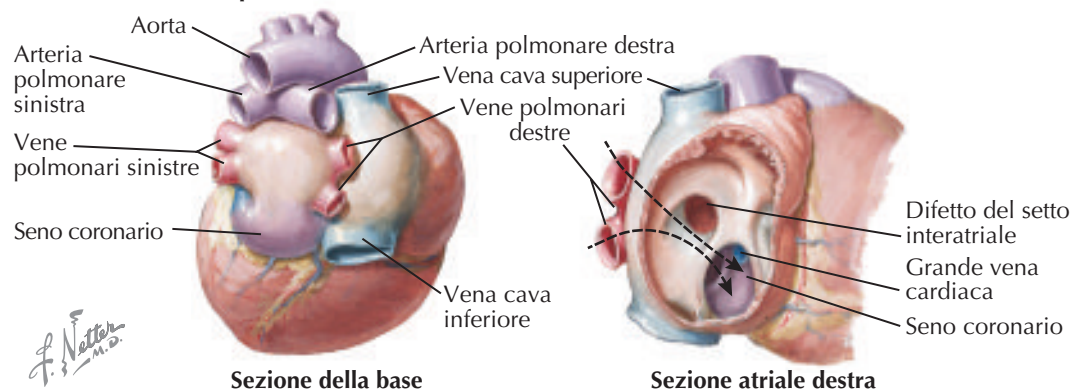
TAPVC con la vena cava superiore sinistra

La forma più comune di TAPVC è di gran lunga quella *con la vena cava superiore sinistra persistente*, illustrata nella sua sezione posteriore nella Tavola 5.3. Le vene polmonari destre convergono a formare un unico vaso, che decorre posteriormente all'atrio sinistro piccolo per unirsi con le vene polmonari sinistre. Dalla giunzione delle vene polmonari, un unico grande vaso rappresentante una persistenza della VCS sinistra distale trasporta il sangue venoso polmonare per mezzo di una vena (anonima) brachio-cefalica sinistra dilatata e della VCS destra nell'atrio destro. Il DIA, o più frequentemente la presenza di un forame ovale ad ampia pervietà, consente a una parte del sangue atriale destro di riversarsi nell'atrio sinistro. Si sviluppa precocemente e rapidamente un estremo allargamento atriale destro e ventricolare destro.

I sintomi legati a VCS sinistra persistente si manifestano generalmente poco dopo la nascita, inizialmente sotto forma di respirazioni rapide seguite da dispnea, difficoltà di suzione, ritardo di crescita e frequenti infezioni respiratorie. Di norma il paziente non presenta cianosi evidente, almeno a prima vista, rispecchiando il quadro di una miscela composta da un grande quantitativo di sangue venoso polmonare ossigenato da una quantità molto inferiore di sangue venoso sistemico. La cianosi si accentua maggiormente in presenza di broncopneumite o insufficienza cardiaca congestizia. L'insufficienza compare quasi sempre nei primi 6 mesi di vita e la grande maggioranza di questi neonati



Connessione venosa polmonare anomala totale con il seno coronario



muore entro il primo anno. Per ragioni sconosciute, una piccola percentuale di pazienti migliora, pochi dei quali raggiungono l'età adulta.

La cianosi e l'ippocratismo digitale sono comuni solo nei ragazzi e negli adulti con TAPVC. Il cuore si presenta allargato. Generalmente non sono riscontrabili thrill, ma di norma è apprezzabile uno "sforzo" parasternale sinistro. A livello del bordo sternale superiore sinistro, o talora inferiormente, è presente un soffio sistolico di lieve fino a moderata intensità. Il secondo tono polmonare è in genere alto e spesso diviso. Può essere apprezzabile un soffio nel flusso tricu-

spidale in fase diastolica lungo il bordo sternale inferiore destro o superiormente al processo xifoide.

Le caratteristiche alla radiografia toracica di VCS sinistra persistente nei ragazzi e negli adulti sono tipiche. La dilatazione della vena cava superiore sinistra e destra causa la formazione di un'ombra tondeggianti nel mediastino superiore. Insieme all'ombra cardiaca arrotondata e allargata, si crea una tipica forma a otto o a "pupazzo di neve". La vascolarizzazione polmonare risulta fortemente aumentata. L'ECG mostra una deviazione dell'asse destro e una grave ipertrofia atriale destra e

INTERVENTO CHIRURGICO PER RITORNO VENOSO POLMONARE ANOMALO

Procedura per ritorno venoso polmonare anomalo totale nella vena cava superiore sinistra

CONNESSIONE VENOSA POLMONARE ANOMALA (Seguito)

ventricolare destra. Alla cateterizzazione cardiaca, il contenuto di ossigeno nel sangue nella VCS destra è molto elevato, a indicare uno shunt sopracardiaci sinistro-destro massivo ($S \rightarrow D$), e il contenuto di ossigeno nel sangue è pressoché uniforme in tutte le camere cardiache.

La diagnosi di TAPVC nella VCS sinistra può essere facilmente confermata con un'iniezione selettiva di un mezzo di contrasto nel tronco polmonare. Dopo il passaggio del contrasto attraverso i polmoni, le vene anomale opacizzano a un livello molto soddisfacente. L'angiografia con tomografia computerizzata (angio-TC) e la RM cardiaca possono anche definire la patologia anatomica di una VCS sinistra persistente.

TAPVC con il seno coronario

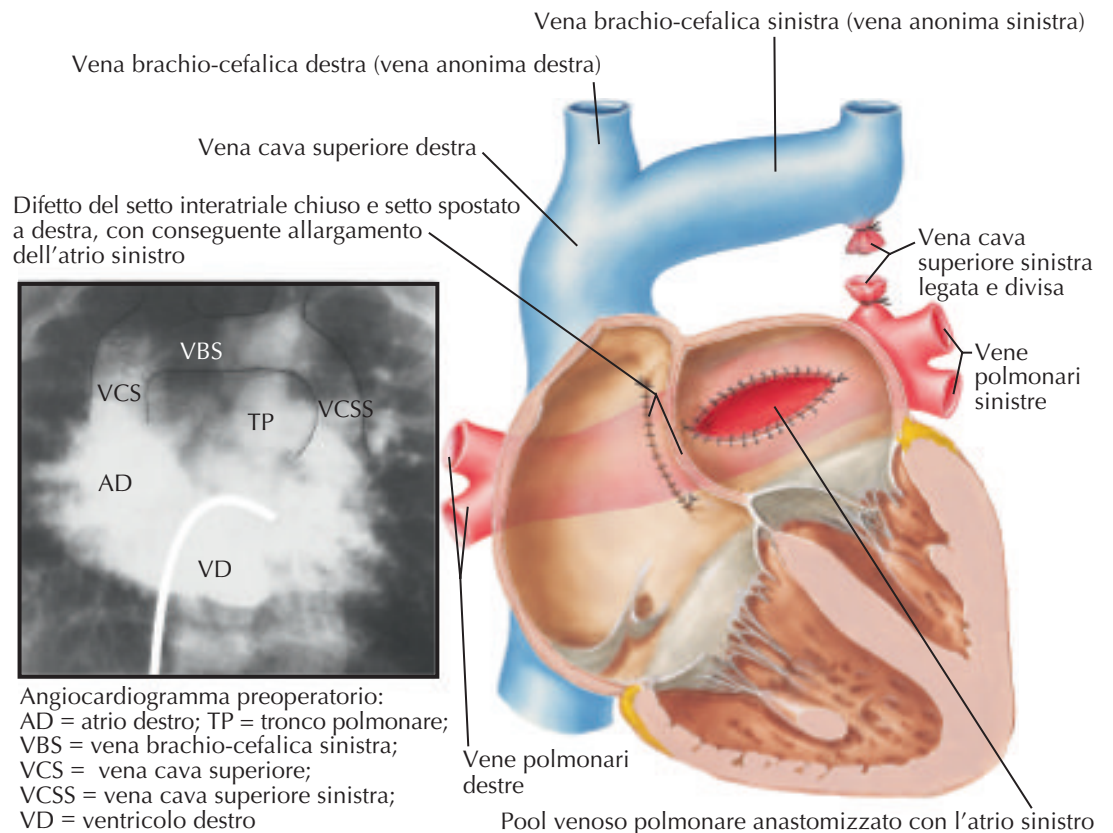
Nel contesto di una TAPVC con il seno coronario le vene polmonari si uniscono a formare un vaso molto breve, ampio e comune, che drena nel seno coronario enormemente dilatato (Tavola 5.3). Il quadro clinico e i riscontri ECG sono analoghi a quelli appena descritti per la VCS sinistra. L'aspetto radiografico è diverso, perché il mediastino superiore non è allargato. L'atrio destro può essere enorme. Non si apprezzano cardiomegalia né pletora polmonare. La cateterizzazione cardiaca non mostra l'elevato contenuto di ossigeno della VCS; diversamente i riscontri radiografici sono analoghi a quelli relativi alla TAPVC nella VCS sinistra. L'angiocardiografia è molto meno utile e la connessione anomala con il seno coronario può essere difficile da dimostrare con certezza. La TC e la RM contribuiscono alla definizione della patologia anatomica.

Altri tipi di TAPVC (ad esempio con l'atrio destro o con diverse altre sedi) sono osservati raramente come malformazioni isolate, ma possono altresì essere apprezzati in associazione ad altri gravi difetti cardiaci.

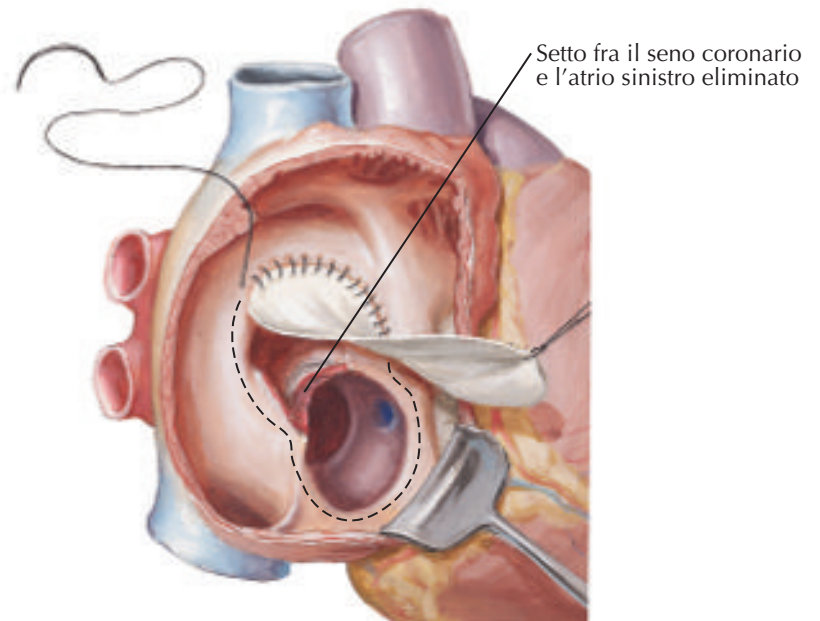
Tipo infradiaframmatico

In una forma insolita di TAPVC, che generalmente si manifesta come anomalia isolata, le vene polmonari drenano nel sistema venoso portale. Tale forma prende il nome di TAPVC *infradiaframmatica*; le altre TAPVC sono classificate come *sovradiaframmatiche*. Nella TAPVC infradiaframmatica le vene polmonari si uniscono a formare un unico lungo vaso che discende frontalmente all'esofago e decorre parallelamente ad esso attraverso lo iato esofageo, per entrare nel sistema venoso portale prossimale, generalmente nella vena gastrica sinistra. Di norma si apprezza la presenza di un'area stenotica nella vena pre-esofagea poco prima del suo ingresso nel letto venoso portale. Oltre alla necessità del sangue venoso polmonare di attraversare il letto capillare epatico prima di entrare nell'atrio destro nelle vene epatiche, questa stenosi causa una grave ipertensione venosa polmonare ed è responsabile del caratteristico quadro clinico e dei riscontri di laboratorio che sono molto diversi da quelli osservati nelle varie TAPVC sovradiaframmatiche. La Tavola 5.3 mostra l'anomalia infradiaframmatica nella sua sezione posteriore.

Gravi sintomi si manifestano subito dopo la nascita e quasi tutti i neonati con TAPVC infradiaframmatica muoiono entro qualche giorno o settimana. I sintomi comprendono evidente cianosi persistente, marcata dispnea e serie difficoltà di suzione. L'insufficienza cardiaca si palesa molto presto ed è pressoché impossibile trattarla con successo. Questi neonati sono ovviamente molto malati, ma non mostrano anomalie ai riscontri cardiaci. Il cuore non risulta allargato ed eventuali murmuri sono deboli. L'ECG è normale o pressoché normale. La radiografia toracica è caratteristica, ma non patognomica, poiché è tipica anche di altre anomalie in cui si osserva un'ostruzione venosa



Procedura per ritorno venoso polmonare anomalo nel seno coronario

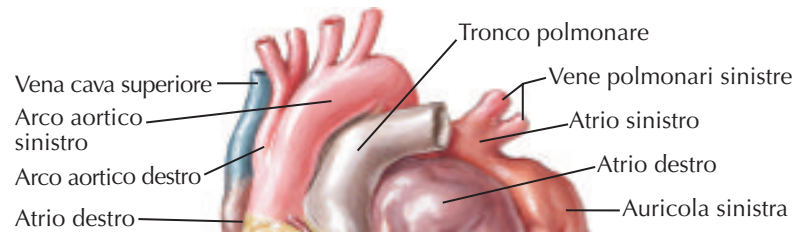


polmonare. Si rileva evidenza di ipertensione venosa polmonare grave: le trame ilari sono pronunciate e sfocate e i polmoni presentano un aspetto reticolato.

Trattamento chirurgico

Il trattamento della TAPVC è chirurgico ed è volto a ridirigere il flusso venoso polmonare interamente nell'atrio sinistro (Tavola 5.4). Nella maggioranza dei tipi di ritorno venoso polmonare anomalo totale, le vene polmonari tornano in una confluenza

comune posteriormente all'atrio sinistro. La confluenza venosa polmonare comune è connessa al lato posteriore dell'atrio sinistro e dà luogo a una connessione normale delle vene polmonari con l'atrio sinistro. Tutti gli altri vasi polmonari verso le aree sopracardiaci o infracardiaci sono sconnessi. Qualsiasi DIA coesistente è chiuso. L'intervento chirurgico su ragazzi e adulti dà generalmente buoni risultati. La riparazione consente il ripristino della normale circolazione; le vene polmonari ritornano come di norma nell'atrio sinistro, senza connessioni anomale o difetti del setto.



ANOMALIE DEGLI ATRI

GIUSTAPPOSIZIONE DELLE APPENDICI ATRIALI

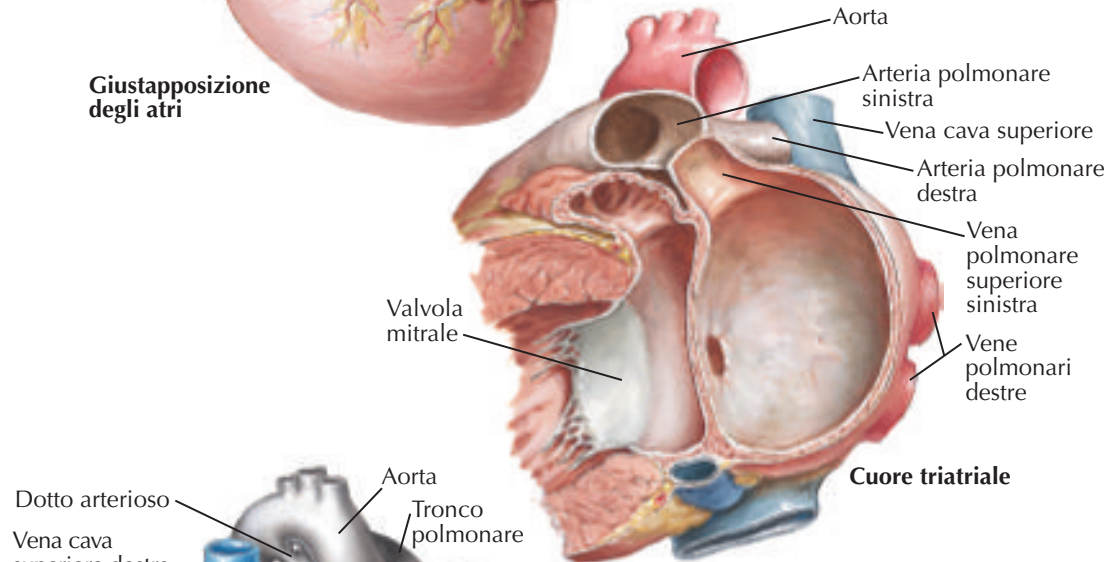
In giustapposizione alle appendici atriali (auricole), i corpi principali degli atri sono posizionati normalmente, ma si apprezza uno spostamento a sinistra dell'appendice atriale destra. Anziché essere posta alla destra dei tronchi arteriosi, l'appendice atriale destra li attraversa posteriormente per comparire alla loro sinistra, interponendosi fra le grandi arterie e l'appendice atriale sinistra. La giustapposizione delle appendici atriali non riveste una significatività funzionale perché non causa in sé un disturbo emodinamico. La sua presenza, tuttavia, indica sempre la coesistenza di altre anomalie cardiache maggiori. La trasposizione dei grandi vasi e difetti del setto interventricolare sono sempre presenti e l'atresia della valvola tricuspide è comune. La Tavola 5.5 riporta anche un arco aortico doppio.

Giustapposizione degli atri

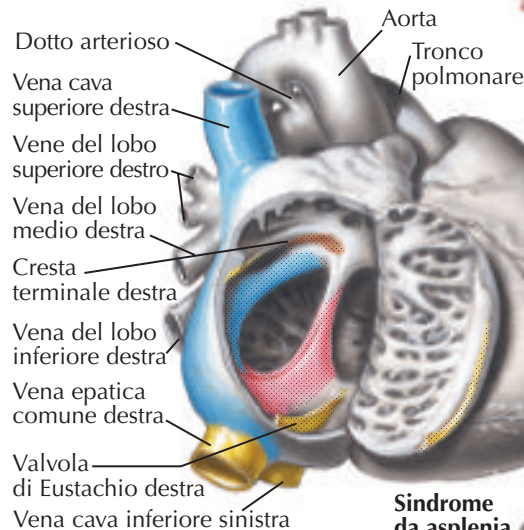
CUORE TRIATRIALE

Nei rari casi di cuore triatriale, la presenza di un setto fibromuscolare divide l'atrio sinistro in una porzione postero-superiore, che riceve le vene polmonari, e una porzione antero-inferiore, che offre accesso alla valvola mitrale e all'appendice atriale sinistra (Tavola 5.5). Il cuore triatriale è verosimilmente causato da una incompleta integrazione della vena polmonare comune embrionale nell'atrio sinistro. L'ostium venoso polmonare originario è rappresentato da un'apertura di dimensione variabile. Raramente, il setto è imperforato e il compartimento venoso polmonare distale drena attraverso un difetto nell'atrio destro o attraverso un vaso anomalo nel sistema venoso sistemico. Solitamente la fossa o il forame ovale hanno sede fra il compartimento antero-inferiore e l'atrio destro.

La gravità dei sintomi dipende dalla dimensione dell'apertura fra i due compartimenti dell'atrio sinistro. Le difficoltà respiratorie e la dispnea possono essere marcate e l'insufficienza cardiaca ha un esordio precoce. Se l'ostium presenta dimensioni molto ridotte, il paziente muore entro il primo anno di vita; se mostra dimensioni superiori, i sintomi si manifestano successivamente e presentano strette analogie con quelle della stenosi mitralica, ovvero tosse cronica, dispnea, affaticamento, dolore toracico ed emoptisi. Può essere presente cianosi e si osserva una cardiomegalia marcata. All'auscultazione si rileva in genere un lieve o moderato soffio sistolico, che tuttavia raramente è percepibile in fase diastolica. L'ECG suggerisce solitamente la presenza di ipertrofia ventricolare destra secondaria a ipertensione polmonare. Il cuore triatriale è facilmente diagnosticabile con ecografia cardiaca transtoracica e altre modalità di imaging. La riparazione chirurgica è relativamente semplice; la membrana anomala è escissa.

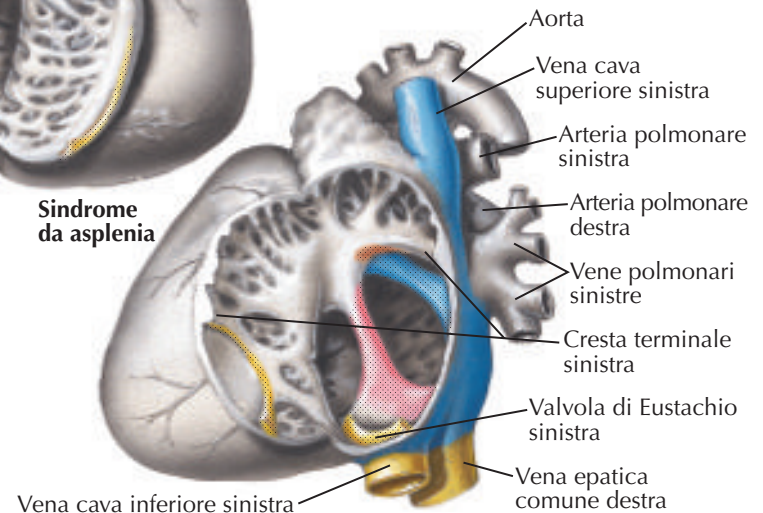


Cuore triatriale



Sindrome da asplenia

F. Netter M.D.



SINDROME DA ASPLENIA

L'assenza congenita della milza raramente è isolata. Altre anomalie viscerali sono presenti nella maggior parte dei pazienti, circa il 60% dei quali presenta la tipica sindrome da asplenia (Tavola 5.5). La caratteristica più importante della sindrome da asplenia è la tendenza di organi normalmente asimmetrici (ad esempio fegato, polmoni) a svilupparsi più o meno simmetricamente. Lo stomaco può risultare posto lateralmente o, di rado, sulla linea mediana. Entrambi i polmoni sono in genere trilobati e il loro aspetto è simile a quello di un normale polmone destro. Il cuore presenta generalmente gravi malformazioni. Di norma si osserva la presenza di un ventricolo unico o comune e spesso di un difetto del cuscinetto endocardico di tipo completo.

La trasposizione dei grandi vasi è tipica, solitamente associata a stenosi polmonare. Il setto interatriale è ridotto a una classica fascia triangolare di muscoli che attraversa l'orifizio atrio-ventricolare comune. Nei casi tipici, sia l'atrio destro sia quello sinistro assomigliano morfologicamente a un normale atrio destro (*isomerismo* degli atri), ovvero entrambi i corni del seno sono stati integrati nei corrispondenti atri, con conseguente assenza del seno coronario. Classico segno presente è la connessione venosa polmonare anomala totale. Le vene sistemiche maggiori tendono altresì a svilupparsi simmetricamente, talora con una vena cava superiore bilaterale e una vena grande in

ingresso su ogni lato del pavimento atriale, a indicare una persistenza bilaterale delle vene vitelline prossimali. Una di queste irrorava un lobo del fegato (vena epatica comune), l'altra il lobo opposto e la porzione restante del letto della vena cava inferiore. La sede dei visceri non può essere definita (*situs ambiguus* o sindrome da eterotassia).

La diagnosi di sindrome da asplenia deve essere sospettata in qualsiasi neonato con cardiopatia congenita associata a una qualche forma di eterotassia viscerale parziale, in particolare in presenza di cianosi. Sullo striscio ematico sono tipicamente presenti i corpi di Jolly e Heinz. La prognosi è sfavorevole.

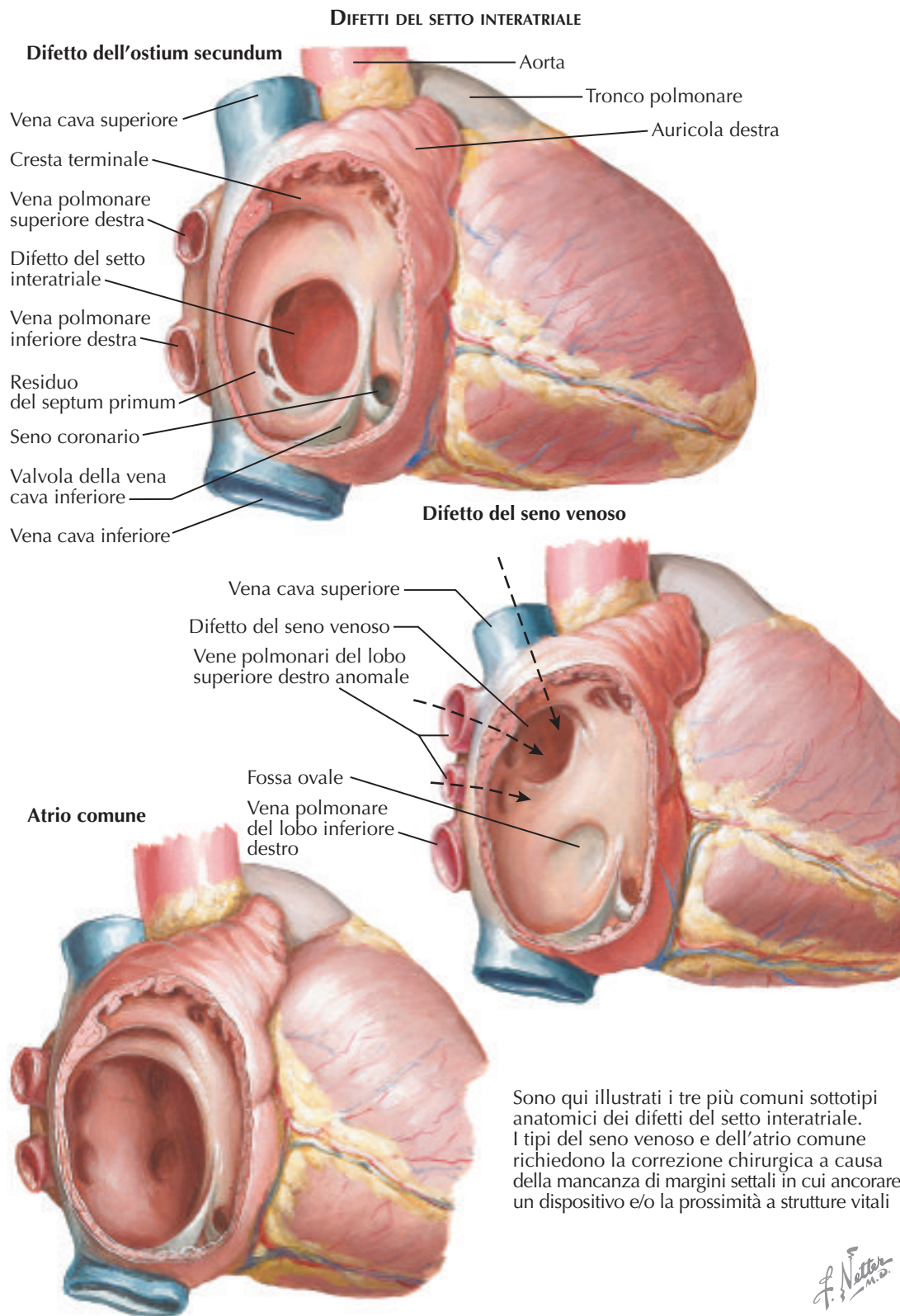
DIFETTI DEL SETTO INTERATRIALE

Il setto interatriale è di norma composto da due elementi sovrapposti in stretta adiacenza, ciascuno dei quali forma una porzione incompleta. L'elemento destro, corrispondente al *septum secundum* embrionale, è composto da tessuto muscolare, è fisso e presenta un'apertura ovale postero-inferiore, il *forame ovale*. L'elemento sinistro, derivato dal *septum primum* embrionale, è fibroso e sottile e presenta un'apertura tondeggiante in posizione antero-superiore, l'*ostium secundum*. Insieme, i due elementi svolgono la funzione di una valvola monodirezionale a cerniera, consentendo il flusso di sangue *da destra a sinistra* (normale prima della nascita), ma non da sinistra a destra. Dopo la nascita, con l'assestamento della circolazione polmonare, l'aumentato flusso ematico che fa il suo ingresso nell'*atrio sinistro* produce un incremento della pressione in quella camera, chiudendo la valvola a cerniera. Nella maggioranza dei casi, questa chiusura funzionale è infine seguita da una chiusura anatomica, laddove i due elementi del setto si fondono. Nella minoranza dei casi in cui la fusione non avviene, l'aumento della pressione *atriale destra* dovuta ad anomalie cardiache congenite, o a qualsiasi altra condizione che provochi un incremento della pressione ventricolare destra e della pressione atriale destra, dà luogo al ritorno del sangue atriale destro nell'atrio sinistro. Tale *forame ovale pervio sondabile*, tuttavia, non deve essere considerato una forma di difetto dei setti atriali, poiché di per sé non provoca anomalie emodinamiche. Nel difetto del setto interatriale (DIA) si osserva un'anomala apertura nel setto interatriale, che consente lo scorrimento di sangue in ambo le direzioni; in genere si rileva la presenza di uno shunt prevalentemente sinistro-destro. Con associate anomalie o altre condizioni che tendano ad aumentare la pressione atriale destra, la direzione dello shunt è sempre da destra a sinistra, come nell'atresia valvolare tricuspide, oppure uno shunt con iniziale direzione da sinistra a destra cambia direzione, come avviene successivamente al verificarsi di alterazioni vascolari polmonari nei pazienti che presentano ipertensione polmonare.

DIFETTO TIPO OSTIUM SECUNDUM

Dei due principali tipi di DIA, il tipo *ostium secundum* è più comune e rappresenta una delle anomalie cardiache congenite osservate più di frequente (Tavola 5.6). Il normale processo riassorbitivo che porta alla formazione dell'*ostium secundum* nell'embrione si svolge in misura eccessiva e la maggior parte del *septum primum* scompare. La maggioranza dei DIA del tipo *ostium secundum* presenta una superficie ampia e il risultante shunt sinistro-destro è generalmente sostanziale e dà luogo a un incremento del flusso ematico polmonare di numerose volte superiore alla norma. Sia l'atrio destro sia il ventricolo destro si dilatano e si ipertrofizzano. Le arterie polmonari mostrano una dilatazione considerevole. Anche se il ritorno venoso polmonare, e di conseguenza il flusso ematico nell'atrio sinistro, sono maggiori, l'atrio sinistro non si dilata poiché la resistenza allo svuotamento nel ventricolo sinistro è superiore a quella nel ventricolo destro, pertanto riesce a "eliminare il sangue" attraverso il difetto nel più compliant atrio destro. Il flusso ematico sistemico ha una velocità generalmente bassa e, a tratti, ridotta.

Le caratteristiche cliniche del DIA tipo *ostium secundum* non sono sempre evidenti, nonostante la dimensione del difetto e l'ampiezza dello shunt (Tavola 5.7). Solo di rado i neonati con DIA sono sintomatici; di fatto, questa anomalia è tollerata a tal punto che i sintomi invalidanti si manifestano in genere solo in età adulta, quando l'anomalia rappresenta il difetto cardiaco congenito più comune. Nei bambini e nei giovani adulti, gli unici sintomi sono lieve affaticamento e dispnea sotto sforzo. Molti pazienti non sono neanche consapevoli della significatività dei DIA e riconoscono i sintomi solo a posteriori, dopo la correzione chirurgica, che offre maggiore energia e consente un miglioramento della respirazione. La crescita



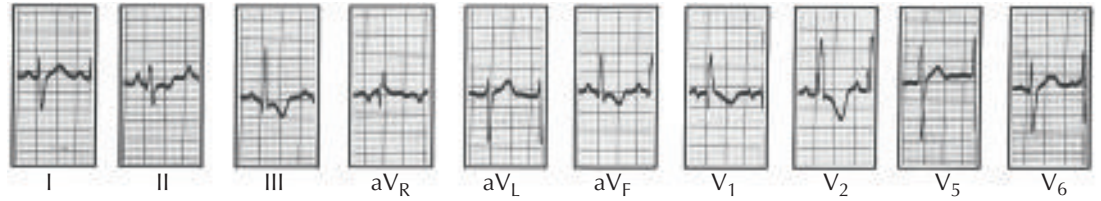
Sono qui illustrati i tre più comuni sottotipi anatomici dei difetti del setto interatriale. I tipi del seno venoso e dell'atrio comune richiedono la correzione chirurgica a causa della mancanza di margini settali in cui ancorare un dispositivo e/o la prossimità a strutture vitali

F. Netter
M.D.

e lo sviluppo sono generalmente normali. Il cuore risulta ingrandito solo in misura lieve o moderata e nel DIA isolato la presenza di thrill è decisamente non comune. Spesso si rileva la presenza di un'"oscillazione" parasternale inferiore sinistra, ma un rigonfiamento precordiale si osserva solo in pazienti con marcata cardiomegalia. Il soffio percepito nel DIA non è di tono elevato, ma sistolico, con intensità media e di tipo eiettivo, più facilmente rilevabile alla base del lato sinistro dello sterno. Il soffio associato a DIA non è causato dallo shunt sinistro-destro di per sé, bensì dall'aumentata quantità di sangue che passa attraverso la valvola polmonare altrimenti

normale. Si ritiene che un meccanismo analogo sia la causa del debole, breve soffio diastolico percepito nell'area valvolare tricuspide (soffio tricuspide). Il segno tipico è il secondo tono sdoppiato sul margine sternale sinistro superiore, con sdoppiamento fisso; diversamente dallo sdoppiamento variabile percepito in un bambino sano, l'intervallo fra gli elementi aortici (A_2) e polmonare (P_2) del S_2 rimane costante in tutte le fasi della respirazione; il P_2 è spesso più elevato dell' A_2 . La percezione di un click in fase di eiezione è rara nei bambini, ma può manifestarsi negli adulti, indicando la presenza di ipertensione polmonare.

PROCEDURA DI RIPARAZIONE DEI DIFETTI DEL SETTO INTERATRIALE



DIFETTI DEL SETTO INTERATRIALE (Segue)

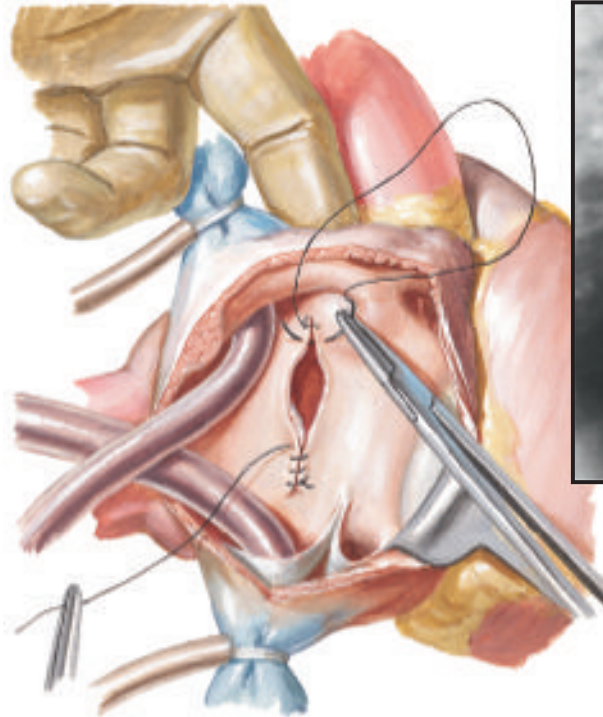
Le caratteristiche classiche della radiografia toracica del difetto interatriale (DIA) tipo ostium secundum sono cardiomegalia da lieve a moderata, margine cardiaco destro sporgente causato da ingrandimento atriale destro, evidenza di ingrandimento ventricolare destro (VD), segmento arterioso polmonare sporgente sul margine cardiaco superiore sinistro causato dalla dilatazione del tronco polmonare e marcata ipervascolarizzazione dei campi polmonari. Alla fluoroscopia, sono facilmente osservabili distinte pulsazioni ilari, definite nella cosiddetta "danza ilare". L'atrio sinistro non risulta mai allargato, pertanto l'esofago non è dislocato posteriormente.

Le caratteristiche dell'ECG sono generalmente inequivocabili. La deviazione dell'asse destro è sempre presente, anche se l'asse può essere normale o, raramente, anche orientato a sinistra. Onde P prominenti di picco possono osservarsi nelle derivazioni II e aV_F e nelle derivazioni precordiali destre. La maggior parte dei casi mostra un pattern rSr' o rSR' sul precordio destro, a indicare un allargamento del ventricolo destro da lieve a moderato. Un pattern rR', un Rs e in particolare un qR, non tipicamente osservati nei bambini, indicano un'ipertrofia VD più grave, come si rileva in associazione allo sviluppo di alterazioni vascolari polmonari e ipertensione.

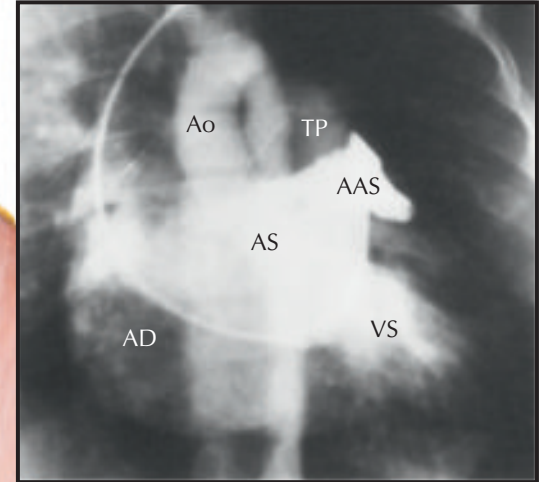
Alla cateterizzazione cardiaca, in genere, è semplice entrare nell'atrio sinistro attraverso il difetto interatriale, in particolare quando il catetere proviene dalla circolazione venosa femorale. Un marcato aumento nel contenuto di ossigeno nell'atrio destro e una precoce opacificazione dell'atrio destro, all'angiocardiografia atriale sinistra selettiva, dimostra la presenza di un DIA. La pressione VD e quella arteriosa polmonare sono normali o solo lievemente aumentate nella maggioranza dei bambini e dei giovani adulti. L'ipertensione polmonare può essere talora presente nella prima infanzia o allo stadio avanzato della malattia. Un lieve gradiente pressorio (10-15 mmHg) nella valvola arteriosa polmonare è comune e, di norma, non indica stenosi organica della valvola polmonare, perché scompare dopo la chiusura chirurgica del difetto.

Generalmente, i riscontri clinici della radiografia toracica, dell'ECG e dell'ecografia cardiaca mostrano caratteristiche talmente tipiche da indurre molti cardiologi a rimandare senza alcuna esitazione il paziente con DIA al chirurgo, evitando la cateterizzazione o studi angiocardiografici. Il trattamento medico spesso non è richiesto, ma i sintomi (ad esempio aritmie) devono essere trattati come nel caso di qualsiasi altra condizione cardiaca. Nei bambini, l'insufficienza cardiaca si manifesta raramente, eccetto nei neonati che presentano difetti molto grandi. L'endocardite batterica, un fattore precipitante di molti tipi di cardiopatie congenite, è estremamente rara nel DIA privo di complicanze.

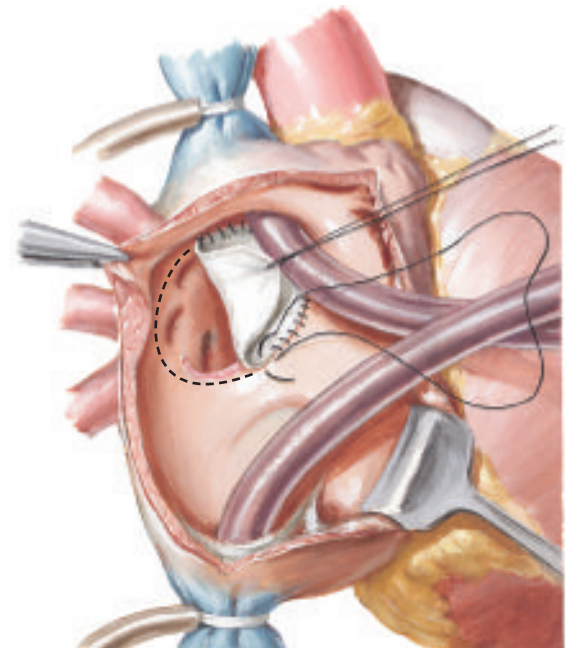
Il trattamento chirurgico garantisce la guarigione completa e deve sempre essere consigliato perché l'intervento è semplice, si basa sull'impiego di un bypass cardiopolmonare e comporta un rischio minimo. Il DIA può essere in genere chiuso con una sutura diretta. Essendo il difetto molto ben tollerato, l'intervento chirurgico può essere rimandato in sicurezza fino agli 8-10 anni di età. Gli approcci percutanei basati sull'uso di un dispositivo di occlusione settale (ad esempio Amplatzer®) oggi sono diventati procedure transcateretere di prima scelta, sostituendo la necessità di bypass cardiopolmonare (Tavola 5.8).



Sutura diretta del difetto dell'ostium secundum



Angiocardiogramma preoperatorio:
 AAS = appendice atriale sinistra;
 AD = atrio destro; Ao = aorta;
 AS = atrio sinistro; TP = tronco polmonare;
 VS = ventricolo sinistro

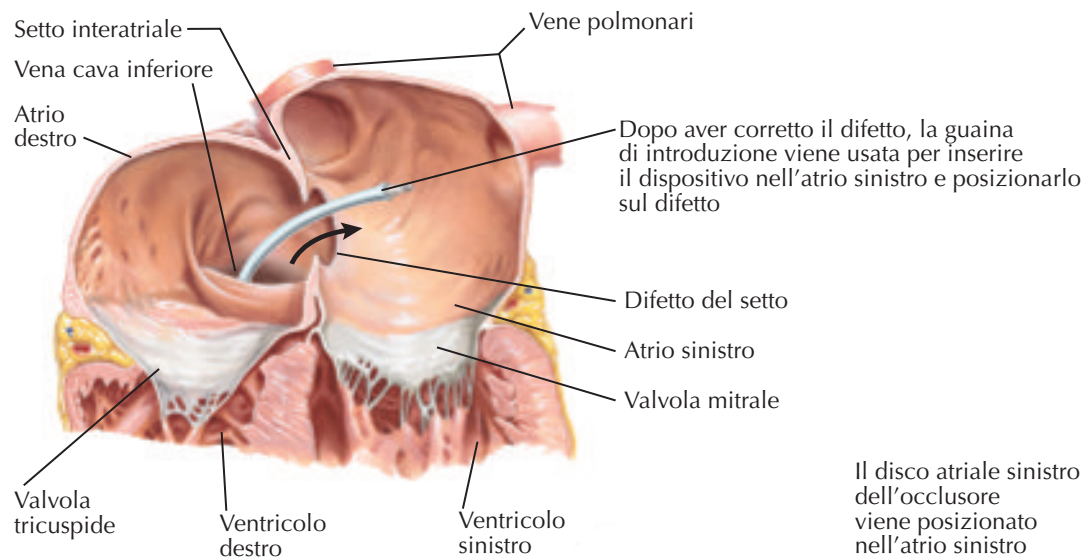


Applicazione di patch per la chiusura di difetto del seno venoso
 (la linea tratteggiata indica la linea di prosecuzione della sutura)

F. Netter
 M.D.

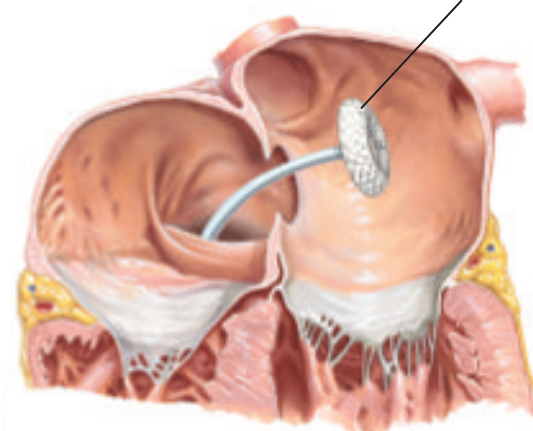
DISPOSITIVO DI OCCLUSIONE SETTALE

L'occlusore settale Amplatzer® viene posizionato dalla guaina di introduzione che forma due dischi, uno per ogni lato del setto, e una cintura centrale disponibile in vari diametri da posizionare sui margini del difetto del setto interatriale

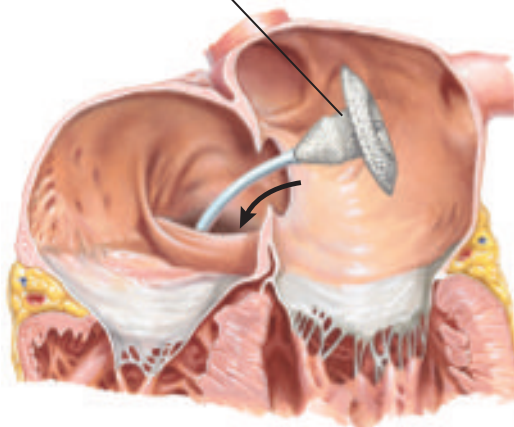


Dopo aver corretto il difetto, la guaina di introduzione viene usata per inserire il dispositivo nell'atrio sinistro e posizionarlo sul difetto

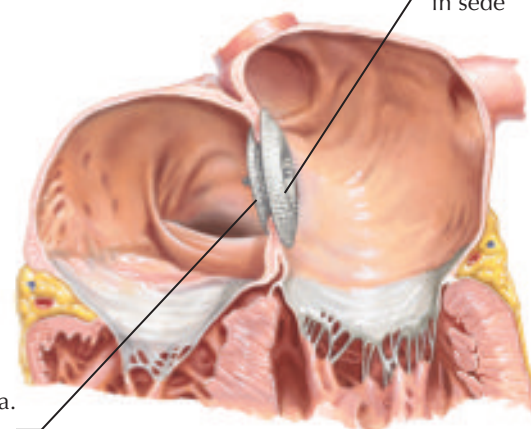
Il disco atriale sinistro dell'occlusore viene posizionato nell'atrio sinistro



Quando il disco atriale sinistro e parte della cintura di connessione sono stati posizionati, il dispositivo viene ritirato con cautela fino a che il disco atriale sinistro tocca il setto e la cintura si posiziona nel difetto del setto



Occlusore in sede



Si posiziona il disco atriale destro e si verifica la posizione dell'occlusore con ecocardiografia. Quindi si rilascia il dispositivo

C. Machado
M.D.

DIFETTI DEL SETTO INTERATRIALE (Seguito)

ATRIO COMUNE

Difetti dell'ostium secundum estremamente grandi, che coinvolgono pressoché interamente il setto e sono detti *atrio comune*, si osservano di rado. I sintomi tendono a essere più pronunciati e può osservarsi una lieve desaturazione arteriosa causata dalla facile miscelazione di sangue a livello atriale. Per chiudere il difetto, si richiede in genere l'applicazione di una protesi consistente in un innesto pericardico libero (Tavola 5.6).

DIFETTO TIPO SENO VENOSO

Nel difetto del setto interatriale (DIA) tipo seno venoso, la regione della *fossa ovale* è normale, poiché il difetto è localizzato superiormente nel setto all'altezza dell'ostium della *vena cava superiore*, che tende a estendersi nel difetto stesso (Tavola 5.6). La presenza di ritorno venoso polmonare anomalo parziale è quasi sempre rilevabile. Queste vene anomale drenano di solito nel lobo superiore destro e nel lobo centrale. L'embriologia di questa forma di difetto molto più rara del setto interatriale non è chiara. Il *quadro clinico* e i riscontri *radiografici* ed *elettrocardiografici* sono simili a quelli sopra descritti.

La correzione chirurgica di questo difetto può richiedere l'uso di un *patch pericardico* per reindirizzare l'anomalo ritorno venoso e simultaneamente chiudere il DIA senza compromettere il lume della vena cava superiore o delle vene polmonari.

DIFETTO TIPO OSTIUM PRIMUM

Una terza varietà di comunicazione interatriale anomala è il difetto tipo ostium primum. Anche se alcune delle caratteristiche cliniche sono simili ad altri tipi di DIA, il DIA tipo ostium primum differisce in misura significativa sotto altri aspetti e non è un reale difetto del setto interatriale in termini stretti. Il DIA tipo ostium primum è causato da un'anomalia di sviluppo dei cuscinetti endocardici atrio-ventricolari embrionali (Tavola 5.9-5.10).

DIFETTI DEL CUSCINETTO ENDOCARDICO: ANATOMIA ED EMBRIOLOGIA

DIFETTI
DEL CUSCINETTO ENDOCARDICO

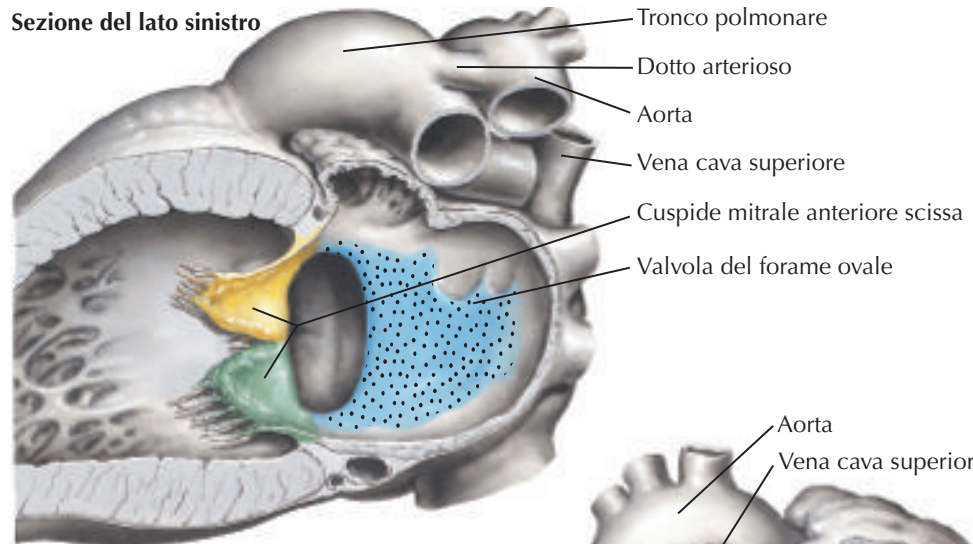
Il gruppo di anomalie note come *difetti del cuscinetto endocardico* (ECD) è di competenza non solo del cardiologo, ma anche dell'embriologo, del patologo e del chirurgo. Tutti i tipi di ECD sono causati in primo luogo da un difetto di sviluppo dei cuscinetti endocardici atrio-ventricolari. Normalmente, i cuscinetti endocardici si fondono reciprocamente e si piegano a formare un arco, la cui convessità si orienta verso il lato atriale. Il setto interatriale si fonde con l'apice dell'arco, dividendolo in due parti approssimativamente uguali. La metà destra contribuisce alla formazione del setto interventricolare, del setto atrio-ventricolare e della cuspidine mediale o settale della valvola tricuspidale. La metà sinistra dei cuscinetti fusi forma la cuspidine aortica o anteriore della valvola mitrale.

Nell'ECD i cuscinetti si fondono parzialmente o non si fondono e l'arco, in genere, è assente (Tavola 5.9). Questa evoluzione dà luogo ai seguenti segni patologici, caratteristici degli ECD e condivisi da ogni forma di questo difetto a gradi variabili:

1. La cuspidine aortica della valvola mitrale è scissa e la sua origine è concava anziché convessa, come nel cuore normale.
2. Il setto interventricolare presenta un peculiare aspetto scavato.
3. L'area di efflusso ventricolare sinistra è più stretta e lunga del normale.
4. Il diametro superoinferiore dei ventricoli è aumentato alla base.
5. L'imaging può evidenziare un'ampia caratteristica comunicazione interatriale, una comunicazione ventricolare o entrambe.

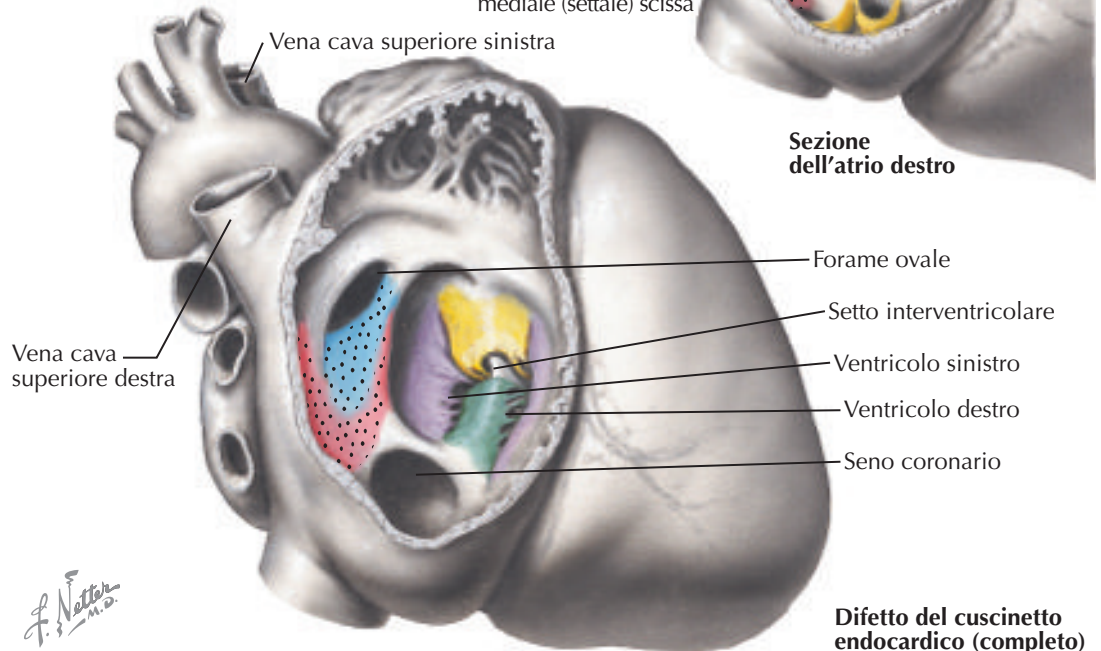
Se la fusione dei cuscinetti non è completa, gli ostium atrio-ventricolari formano un unico grande ostium (*tipo completo di difetto del cuscinetto endocardico*, detto anche canale atrio-ventricolare comune persistente) e si osserva un grande difetto centrale del setto, che consente la libera comunicazione fra tutte e quattro le camere. La valvola atrio-ventricolare comune è composta dalla valvola mitrale (posteriore) murale sinistra normale, dalle cuspidine anteriore e posteriore della valvola tricuspidale e da due grandi cuspidine che attraversano il difetto e originano dalla mancata fusione dei cuscinetti endocardici. O una di queste due cuspidine o entrambe possono essere fissate alla porzione superiore del setto interventricolare per mezzo di brevi corde tendinee. Il campione illustrato nella Tavola 5.9 presenta anche una vena cava superiore sinistra persistente.

Se i cuscinetti si fondono solo centralmente, si osserva una divisione del canale atrio-ventricolare nell'ostium atrio-ventricolare destro e sinistro, ma la valvola mitrale (e spesso la cuspidine settale della valvola tricuspidale) è scissa (ECD *parziale*). Si distinguono numerosi tipi di ECD, principalmente in base alla presenza di comunicazione *interventricolare* o *interatriale*. La forma parziale, con la sola comunicazione interatriale, è nota come difetto del setto interatriale (DIA) *tipo ostium primum*, come precedentemente citato. Anche in questo caso, la comunicazione non corrisponde realmente all'ostium primum embrionale, laddove la sua posizione è simile a quella del setto atrio-ventricolare di un cuore normale. Va precisato che il setto interatriale negli ECD presenta, in genere, un aspetto di normale e completo sviluppo, benché in alcuni casi si osservino DIA associati. La valvola mitrale scissa è generalmente incontinente. Anche nei casi di ECD completo, la valvola può essere competente.



Difetto del cuscinetto endocardico (parziale)

- Cuscinetto endocardico superiore
- Cuscinetto endocardico inferiore
- Rigonfiamento del cono sinistro-ventrale
- Rigonfiamento del cono destro-dorsale
- Cuscinetti laterali destro e sinistro
- Septum primum
- Valvola venosa sinistra



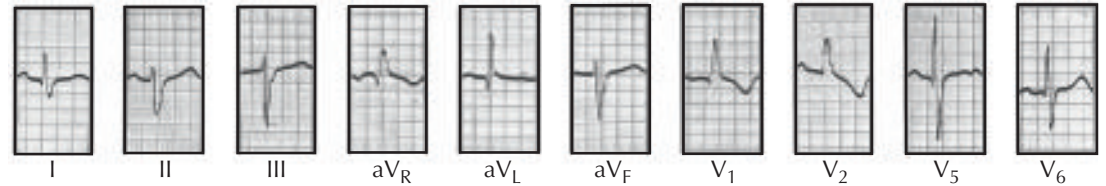
F. Netter
M.D.

Le manifestazioni cliniche dell'ECD tipo ostium primum presentano strette analogie con quelle relative al DIA privo di complicanze. I sintomi tendono a manifestarsi in tenera età, tuttavia il ritardo di crescita, l'affaticamento, la dispnea e le infezioni respiratorie sono spesso più pronunciati. Alterazioni vascolari polmonari, che danno luogo a ipertensione ventricolare destra e ipertensione arteriosa polmonare, sono più comuni e le probabilità che si manifestino prima sono maggiori. La presenza di thrill è frequente e anche in questo caso all'auscultazione si percepisce un soffio sistolico all'altezza del

marginale sternale superiore sinistro e lo sdoppiamento fisso dell' S_2 , come nel DIA. Va aggiunto, tuttavia, che in solo la metà dei casi si riscontra un soffio sistolico di insufficienza mitralica a carattere soffiante, di tono elevato all'altezza o all'interno dell'apice che viene trasmesso all'ascella.

Alla radiografia toracica il cuore tende a risultare lievemente più ingrandito rispetto all'aspetto che si riscontra nei pazienti con DIA. Il cuore può assumere una configurazione di ingrandimento ventricolare sinistro, con l'apice ruotato verso il basso e l'esterno

PROCEDURA DI RIPARAZIONE DEL DIFETTO TIPO OSTIUM PRIMUM E DELLA VALVOLA MITRALE SCISSA



DIFETTI DEL CUSCINETTO ENDOCARDICO

(*Segue*)

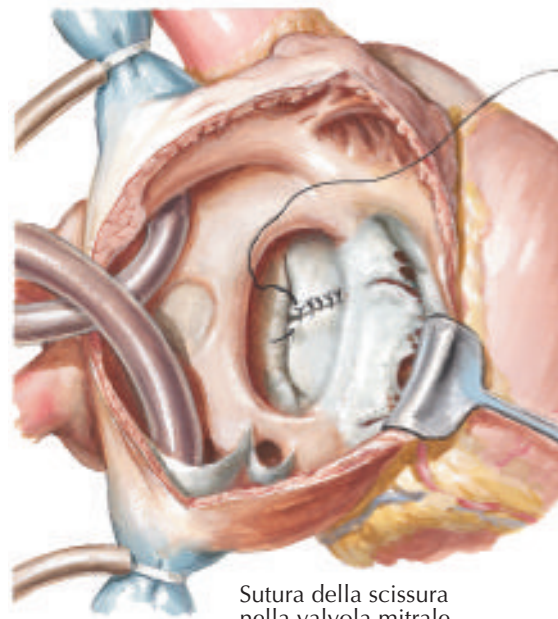
in presenza di significativa insufficienza mitralica. Anche in caso di insufficienza mitralica, tuttavia, non si osserva un ingrandimento atriale sinistro, salvo dove la comunicazione interatriale sia ridotta o assente. Altre manifestazioni radiografiche del torace sono simili a quelle osservate nel DIA tipo ostium primum.

L'ECG mostra una deviazione a sinistra dell'asse QRS sul piano frontale, solitamente fra 0 e -60 gradi, ma talora maggiormente orientata a sinistra. Nel tipo completo di ECD, l'asse QRS può essere localizzato nel quadrante superiore destro. Le derivazioni precordiali sono simili a quelle osservate nel DIA, ma l'evidenza di ingrandimento ventricolare destro tende a essere più pronunciata. Le derivazioni precordiali sinistre possono evidenziare anche un pattern di ipertrofia ventricolare. La deviazione dell'asse sinistro osservata nell'ECD non è apparentemente correlata a una possibile ipertrofia ventricolare sinistra e pare sia causata da un'anomala posizione anatomica del sistema di conduzione. Possono conseguire anomalie del sistema di conduzione.

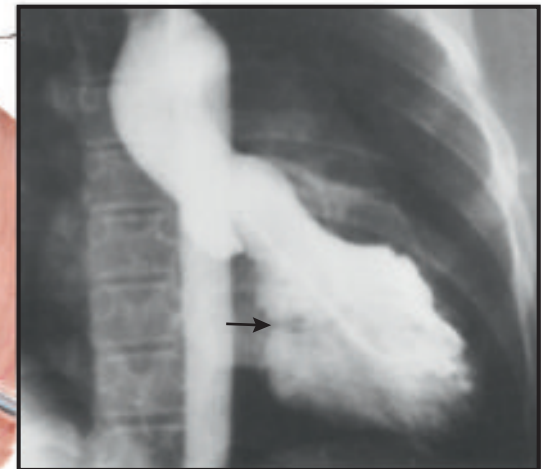
L'ecografia cardiaca può confermare la diagnosi di un DIA tipo ostium primum e dimostra facilmente il rigurgito mitralico e tricuspidale, ove presente. Anche la RM cardiaca può definire la fisiopatologia anatomica. I riscontri ottenuti mediante cateterizzazione cardiaca sono simili a quelli associati a DIA e solitamente non sono utili ai fini della differenziazione delle due condizioni. Al contrario, l'angiocardiografia è uno strumento estremamente prezioso perché un angiogramma ventricolare sinistro selettivo mostra una configurazione che non si osserva in qualsiasi altra anomalia cardiaca. Il setto interventricolare scavato e l'area lunga e stretta di efflusso ventricolare sinistro compaiono subito in fase diastolica, mentre durante la sistole le due metà della cuspidella della valvola mitrale scissa si osservano protendere nell'atrio sinistro, con una incisura a indicare la posizione della scissione. Ove presente, anche l'insufficienza mitralica si rende subito evidente.

Il tipo *completo* di ECD causa generalmente gravi problemi nella prima infanzia, fra cui infezioni respiratorie ripetute, difficoltà di suzione, ritardo di crescita, dispnea e insufficienza cardiaca congestizia. La maggior parte dei bambini muore entro i primi 2 anni di vita. La cianosi è rara, salvo in presenza di associata ostruzione del tratto di efflusso ventricolare destro, infezione respiratoria o insufficienza cardiaca. La cardiomegalia si sviluppa rapidamente dopo la nascita. In linea generale, maggiore è la componente ventricolare, più malato è il bambino; se questo elemento presenta dimensioni minime, le manifestazioni cliniche sono analoghe a quelle del tipo ostium primum parziale. Esiste una correlazione ben documentata fra gli ECD, in particolare il tipo completo, e la sindrome di Down, che si osserva nel 35-40% dei pazienti con ECD completo.

Il trattamento degli ECD consiste nella correzione chirurgica a cielo aperto della malformazione, sempre mediante l'impiego di un bypass cardiopolmonare. Anche se tecnicamente molto più difficile da eseguire rispetto alla chiusura di un semplice DIA, la procedura oggi è associata a un tasso di mortalità accettabilmente basso se l'anomalia è di tipo parziale. La comunicazione interatriale viene accuratamente chiusa mediante l'impiego di una protesi



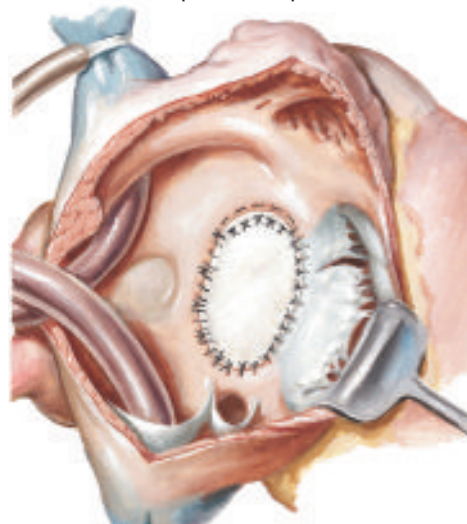
Sutura della scissura nella valvola mitrale



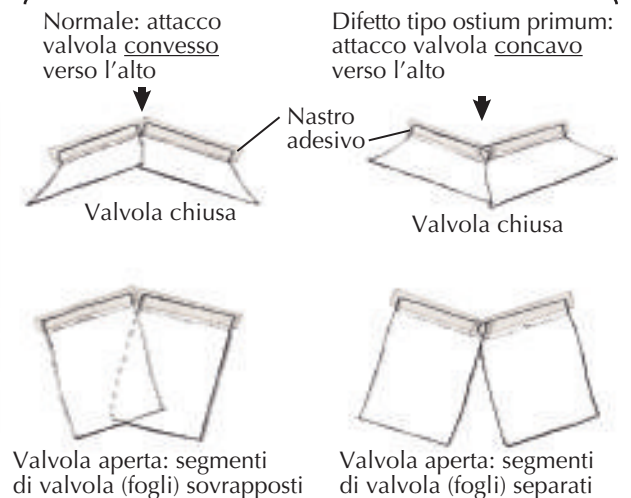
Angiocardiogramma preoperatorio (sistole): la freccia indica la scissura nella cuspidella anteriore della valvola mitrale

F. Netter M.D.

Patch applicato al difetto tipo ostium primum



Dimostrazione con la carta, in cui si osserva che la sutura della scissura della valvola mitrale potrebbe compromettere l'apertura in alcuni casi



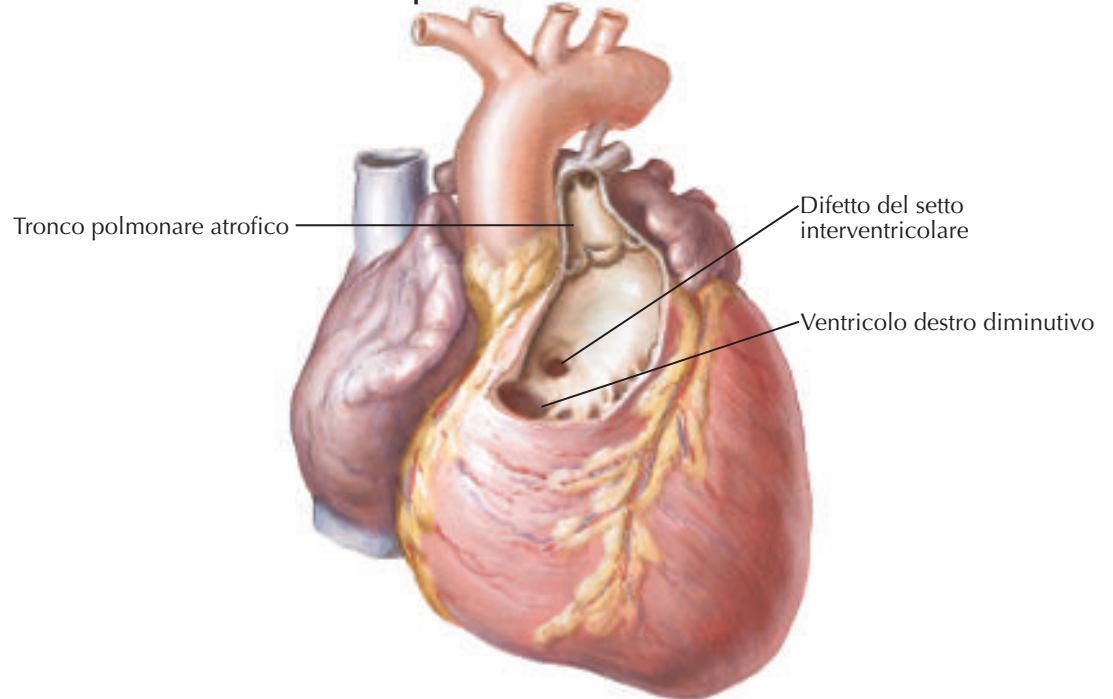
di adeguata dimensione. La sutura diretta non è indicata nella maggioranza dei casi, poiché potrebbe causare una distorsione dell'ostium atrio-ventricolare sinistro e di conseguenza esacerbare l'insufficienza mitralica. Storicamente, la scissione nella cuspidella anteriore della valvola mitrale è sempre stata suturata al fine di creare una cuspidella più o meno normale e ridurre l'insufficienza, quando presente, o prevenirne lo sviluppo. Anche se questa procedura in casi di marcata incompetenza mitralica pare giustificata, l'opportunità di adottare questo approccio in pazienti con una

valvola competente è altamente discutibile. In realtà, la sutura di una scissione competente potrebbe essere controindicata, poiché potrebbe interferire con la capacità della cuspidella di aprirsi liberamente e completamente e di fatto produrrebbe una stenosi mitralica (Tavola 5.10).

La correzione delle forme complete di difetto del cuscinetto endocardico è tecnicamente più complessa e, in alcuni casi, impossibile. Inoltre, i bambini con ECD sono generalmente più piccoli e presentano una maggiore invalidità.

ATRESIA DELLA TRICUSPIDE

Caratteristiche dell'atresia della tricuspide



ANOMALIE DELLA VALVOLA TRICUSPIDE

Fra le anomalie congenite della valvola tricuspide, solo due sono clinicamente significative: l'atresia della valvola tricuspide e l'anomalia di Ebstein. Il rigurgito e la stenosi tricuspide in forma isolata sono estremamente rare. Alcune forme di difetti del setto, come i difetti del cuscinetto endocardico o i difetti del setto interventricolare, possono interessare la cuspidale mediale della valvola tricuspide, rendendo la cuspidale insufficiente o dando spazio a uno shunt diretto dal ventricolo sinistro all'atrio destro. La stenosi della valvola tricuspide è solitamente associata ad atresia polmonare o stenosi grave, quando il setto interventricolare è intatto. In realtà, la valvola tricuspide in questi pazienti, anche se piccoli e nei quali spesso si osserva la presenza di cuspidi allargate, presenta un aspetto normale e la stenosi è secondaria a ipoplasia.

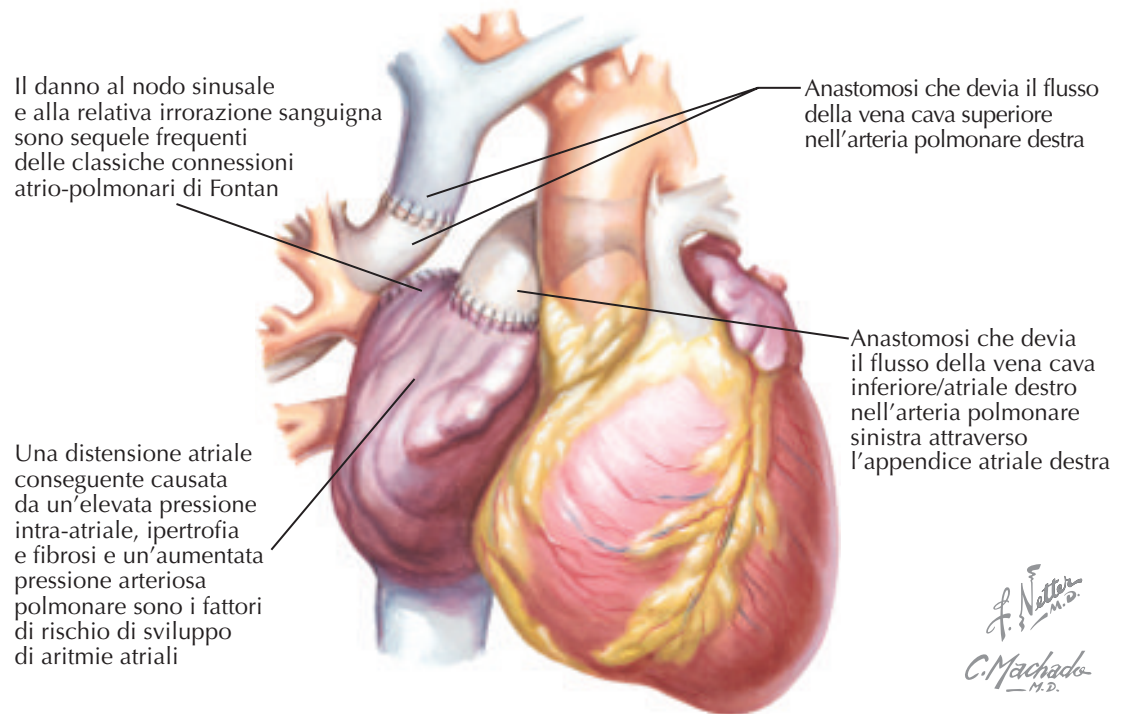
ATRESIA DELLA TRICUSPIDE

Benché non comune, l'atresia della tricuspide si osserva tanto di frequente da rivestire una considerevole importanza clinica. Oltre alla trasposizione delle grandi arterie, l'atresia della tricuspide è la causa più comune di cianosi marcata nel periodo neonatale, laddove il grado di cianosi è solitamente più marcato in casi di trasposizione. Solo di rado si osserva un piccolo anello tricuspide, che successivamente forma il margine di una membrana imperforata. In genere, sul pavimento dell'atrio destro, si rileva solo una fossetta oppure in altri casi non vi sono segni della presenza della valvola tricuspide.

L'atresia della tricuspide si suddivide in numerosi sottotipi, che in larga misura dipendono dall'associata trasposizione dei grandi vasi (con o senza stenosi polmonare) e dalla dimensione, grande o ridotta, del difetto del setto interventricolare (DIV), che è quasi sempre presente. Tra le varie forme, l'atresia della tricuspide senza trasposizione e con DIV relativamente piccolo è di gran lunga la più comune. Purtroppo questa varietà è associata anche alle prognosi peggiori: la grande maggioranza dei neonati muore nel primo anno e solitamente dopo qualche settimana o mese, se non sottoposti ad adeguato trattamento. L'atrio destro è dilatato e il forame ovale è largo o si rileva la presenza di un difetto del setto interatriale (DIA). Nei casi in cui il setto interatriale presenti una pervietà minima, è possibile intervenire con una settostomia atriale con palloncino al fine di ampliare la pervietà minima del forame ovale o un DIA molto piccolo. Questo consente al sangue di scorrere nel lato sinistro del cuore e quindi nella circolazione sistemica. La valvola mitrale è grande, come il ventricolo sinistro. In genere non vi è traccia di una porzione di flusso ventricolare destro in ingresso e l'infundibolo è generalmente presente ed evidenzia pareti sottili. Benché in casi non comuni, l'atresia della tricuspide può essere associata a stenosi della valvola polmonare.

Le manifestazioni cliniche caratteristiche comprendono un'iniziale comparsa di cianosi da moderata a marcata, che progredisce con il tempo e aumenta al pianto. Crisi cerebrali ipossiche, analoghe a quelle osservate nella tetralogia di Fallot, si osservano occasionalmente, laddove si assiste a un aumento della cianosi, pianto, letargia e, talora, insorgenza di uno stato di incoscienza. Gli episodi durano

Aspetto anatomico finale della classica procedura a due fasi creata da Francis Fontan per la ventricularizzazione dell'atrio destro



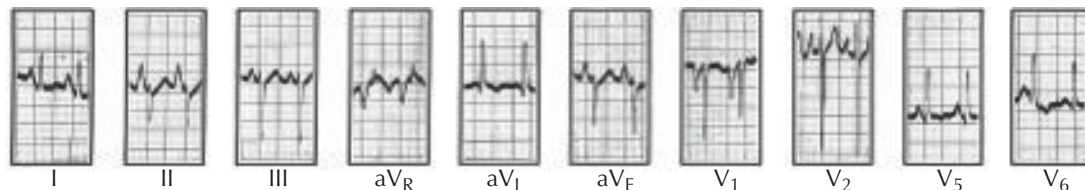
in genere solo qualche minuto, ma possono anche determinare il decesso del neonato (Tavola 5.11).

L'ippocratismo digitale non è mai presente alla nascita e richiede tempo perché si sviluppi, e in genere non si nota distintamente fino a 3 mesi di età. I pochi bambini che vivono per un lasso di tempo sufficiente presentano solitamente dispnea sotto sforzo (o anche a riposo) e affaticamento. Occasionalmente il paziente può assumere una posizione accovacciata, che tuttavia non è una manifestazione caratteristica dell'anomalia, come invece lo è nel caso della tetralogia di Fallot. Nei pazienti con

atresia della tricuspide, la cardiomegalia è tipicamente assente, senza bozza precordiale. La presenza di thrill sistolico è rara. I toni cardiaci apicali sono irrilevanti; l'S₂ alla base è normale o lievemente aumentato e singolo, e il P₂ è considerevolmente ridotto o assente in conseguenza del ridotto flusso ematico polmonare. In genere, si rileva un brusco soffio sistolico di moderata intensità, più facilmente percepibile circa all'altezza del terzo interspazio sinistro parasternalmente.

Alla radiografia toracica il cuore si presenta o normale o molto lievemente ingrandito. Il margine destro è sporgente a causa della

TECNICA CHIRURGICA DI GLENN PER L'ATRESIA DELLA TRICUSPIDE



ANOMALIE DELLA VALVOLA TRICUSPIDE

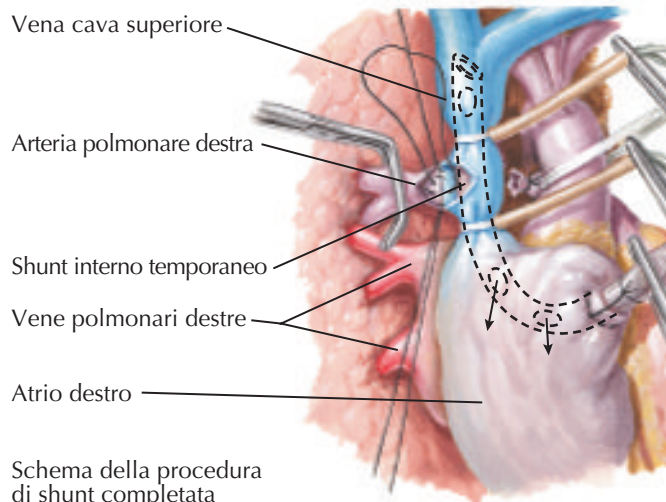
(Segue)

dilatazione dell'atrio destro; il margine sinistro può presentare un peculiare aspetto angolato o squadrato e il segmento arterioso polmonare è ridotto o assente. La vascolarizzazione dei campi polmonari risulta diminuita. L'ECG è molto più utile ai fini diagnostici. Si osserva sempre la presenza di deviazione dell'asse sinistro, ipertrofia ventricolare sinistra (IVS) e ipertrofia atriale destra. Si tratta di manifestazioni talmente tipiche dell'atresia della tricuspid e talmente inusuali in altri tipi di cardiopatia congenita cianotica che qualsiasi neonato cianotico che mostri deviazione dell'asse sinistro e IVS all'ECG, e in assenza di cardiomegalia, deve essere valutato per atresia della tricuspid. Le onde P sono generalmente alte e di picco (spesso molto alte), a indicare la presenza di un allargamento atriale destro. L'ecografia cardiaca e la risonanza magnetica possono facilmente definire la patologia anatomica, fra cui shunt, rigurgito valvolare e funzione ventricolare.

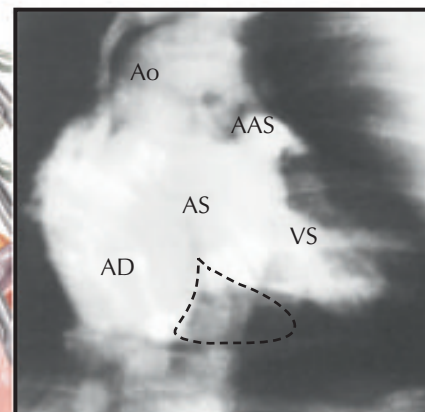
La cateterizzazione cardiaca volta a ottenere dati emodinamici non è generalmente indicata, perché offre uno scarso contributo ai dati già noti o sospetti su basi cliniche e non fa che aggiungere un'ulteriore stressante procedura alla quale sottopone un neonato già molto malato. Se la cateterizzazione cardiaca e l'angiografia sono necessarie, la diagnosi sarà confermata da un semplice angiocardioagramma venoso o da un angiocardioagramma atriale destro selettivo. L'opacificazione dell'atrio destro è rapidamente seguita dalla visualizzazione dell'atrio sinistro, del ventricolo sinistro e dai grandi vasi. In linea generale, si osserva un tipico difetto di riempimento più o meno triangolare fra l'atrio destro opacizzato e il ventricolo sinistro. L'angiografia con risonanza magnetica cardiaca (angio-RM) con mezzo di contrasto può confermare anche la configurazione anatomica. Quest'area è normalmente occupata dalla porzione di flusso in ingresso del ventricolo destro. Un'iniezione VS in posizione laterale evidenzia la diminuita porzione di efflusso ventricolare destro da riempire attraverso il DIV.

Il trattamento è chirurgico e può avere soltanto esiti palliativi. È incentrato sull'aumento del flusso ematico polmonare e può essere eseguito anche nel neonato con l'impiego di prostaglandina E₁. La PGE₁ rilassa la muscolatura liscia nel dotto arterioso e la mantiene pervia per fornire flusso ematico temporaneo dall'aorta all'arteria polmonare. Questa procedura palliativa concede del tempo ai pazienti con atresia della tricuspid in cui maturare fino all'età in cui è possibile intervenire in sicurezza con una procedura chirurgica. L'operazione di Blalock-Taussig (succlavia nell'anastomosi arteriosa polmonare), di Glenn classica (atrio destro nell'arteria polmonare) o Fontan (variazioni della vena cava nell'arteria polmonare) consente di aprire il flusso nella circolazione polmonare di questi pazienti, che per sopravvivere dipendono dall'apporto di flusso ematico polmonare. Ai fini dell'esecuzione di queste procedure chirurgiche, la pressione arteriosa polmonare deve essere bassa per consentire l'ingresso del flusso nella circolazione polmonare dalla vena cava o dall'atrio destro.

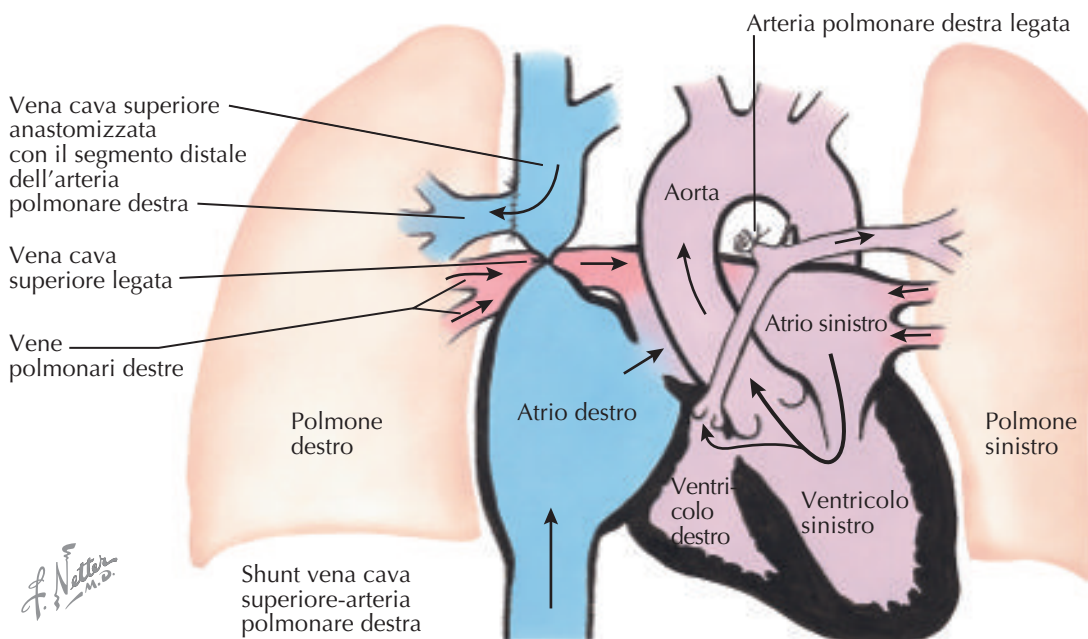
In alternativa allo shunt di Blalock-Taussig, l'anastomosi latero-laterale dell'aorta discendente verso l'arteria polmonare rappresenta una possibile opzione. Nella procedura di Glenn,



Schema della procedura di shunt completata



Angiocardioagramma preoperatorio:
AAS = appendice atriale sinistra;
Ao = aorta; AD = atrio destro;
AS = atrio sinistro; VS = ventricolo sinistro



l'arteria polmonare prossimale viene legata, come la vena cava superiore, fra la sede anastomotica e l'atrio destro (Tavola 5.12). Questa operazione presenta il considerevole vantaggio di portare il sangue direttamente da una grande vena sistemica al polmone destro, dunque bypassando interamente il lato destro del cuore. Purtroppo, non è adeguata sui neonati, che sono associati al massimo rischio, e compromette la maggioranza dei casi di atresia della tricuspid, perché lo shunt a bassa pressione fra i piccoli vasi mostra una forte tendenza alla trombosi, con risultati disastrosi. Anche questo aspetto è caratteristico, ma in misu-

ra minore, dell'operazione di Blalock-Taussig. La procedura di Fontan è un'altra opzione di trasferimento diretto del sangue venoso nell'arteria polmonare (Tavola 5.11).

Fra le altre (più rare) forme di atresia della tricuspid, quelle con un DIV moderatamente grande e una resistenza vascolare polmonare da normale a lievemente aumentata sono associate a una prognosi migliore e potrebbero non richiedere l'intervento chirurgico. Una delle forme con prognosi abbastanza favorevole è quella associata alla trasposizione di grandi vasi e una stenosi subpolmonare da lieve a moderata.

ANOMALIE DELLA VALVOLA TRICUSPIDE

(Segue)

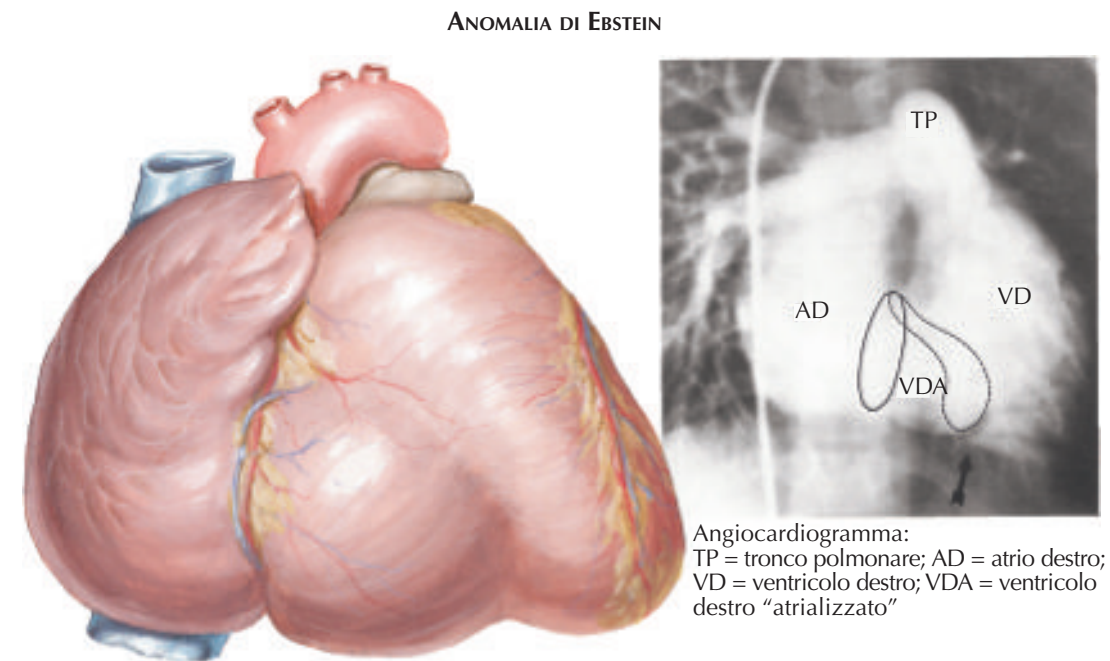
ANOMALIA DI EBSTEIN

Come malformazione isolata, l'anomalia di Ebstein della valvola tricuspidale è meno comune dell'atresia della tricuspidale. Tuttavia, la malformazione di Ebstein è di considerevole importanza clinica perché la maggior parte dei pazienti raggiunge l'infanzia, l'adolescenza o anche l'età adulta, e pertanto è evidente che sia tollerata molto meglio rispetto all'atresia della tricuspidale. In linea di principio, l'anomalia di Ebstein presenta un dislocamento verso il basso dell'"origine" della valvola tricuspidale. Pare che le cuspidi valvolari, eccetto i due terzi mediali della cuspidale anteriore, originino dalla parete ventricolare destra (VD), spesso all'altezza della giunzione delle porzioni di ingresso e uscita del flusso del ventricolo destro, anziché dall'anello tricuspidale. Il tessuto valvolare è quasi sempre ridondante e raggrinzito e le corde tendinee sono scarsamente sviluppate o assenti (Tavola 5.13).

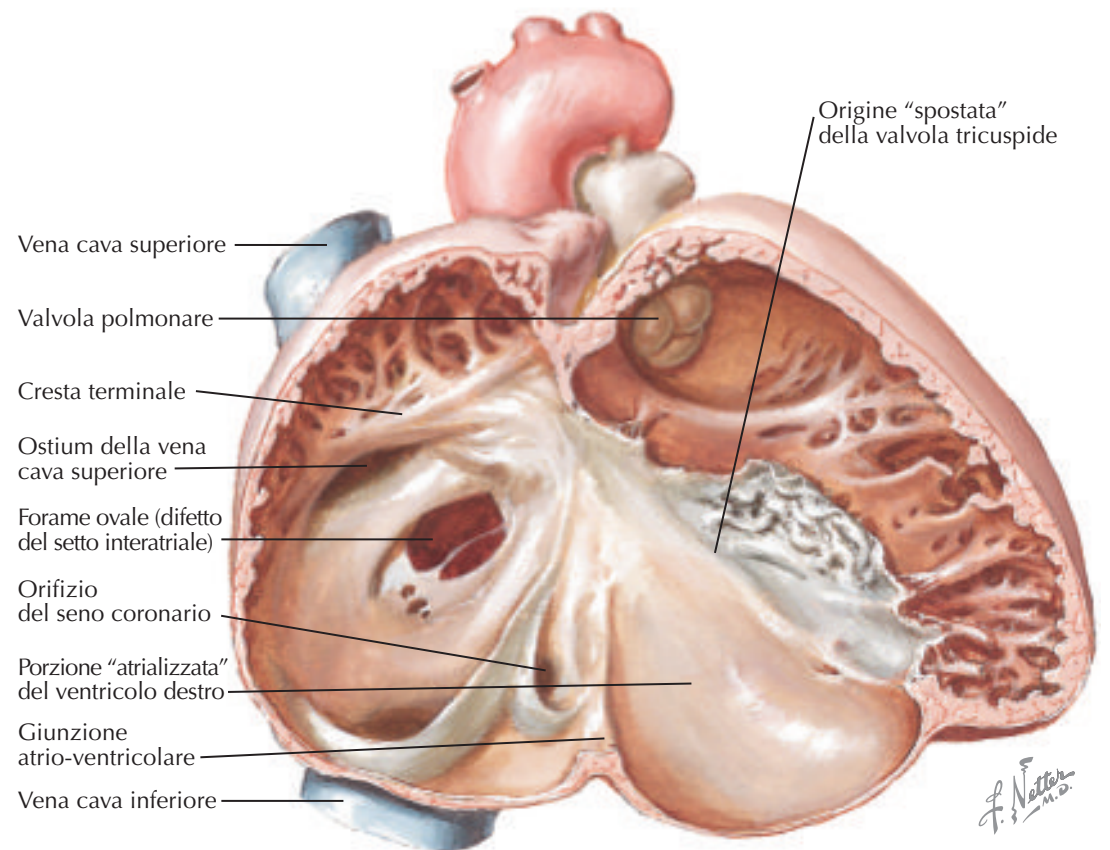
Dal punto di vista embriologico, la malformazione di Ebstein può essere considerata un'anomalia del processo di erosione della parete VD, che normalmente conduce alla liberazione dello strato interno del muscolo ventricolare. Questo processo dovrebbe continuare fino al raggiungimento della giunzione atrio-ventricolare. Gran parte della porzione apicale della "gonna" della valvola così formata viene di norma riassorbita, fino a che rimangono solo muscoli papillari e stretti filamenti. Questi ultimi diventano fibrosi (corde tendinee), analogamente alle cuspidi valvolari medesime. Nell'anomalia di Ebstein il processo di erosione è apparentemente incompleto e non raggiunge l'anello. I singoli casi variano considerevolmente sotto questo aspetto e, anziché le cuspidi, le corde tendinee e i muscoli papillari, spesso si osserva la presenza di fogli di tessuto valvolare con scarsità o assenza di corde tendinee integranti i muscoli papillari. La cuspidale anteriore viene "liberata" in un'epoca embrionale molto precoce, il che può spiegare perché questa cuspidale origini sempre normalmente. L'apertura valvolare vera e propria, posta in prossimità della cresta sopraventricolare, è solitamente più piccola del normale ostium della tricuspidale e la valvola è quasi sempre insufficiente.

Il dislocamento verso il basso della valvola divide il ventricolo destro in due porzioni: (1) una parte "atrializzata" posta fra l'anello normale e l'origine anomala della valvola e (2) la normale porzione di efflusso del ventricolo destro. La dimensione della porzione "atrializzata" del ventricolo destro varia considerevolmente e la sua parete potrebbe essere fibrosa e sottile come un foglio di carta o muscolare e d'aspetto pressoché normale. Raramente la valvola è imperforata o la sua porzione libera è sostanzialmente inesistente. La valvola polmonare può essere stenotica o raramente atresica.

Le caratteristiche cliniche sono sensibilmente diverse, espressione della considerevole variabilità della patologia di Ebstein. In linea generale, più grande e sottile è la parete della porzione VD atrializzata, più piccola sarà la porzione VD normalmente sviluppata. Inoltre, maggiore è l'insufficienza della valvola tricuspidale, più serio sarà il quadro emodinamico. Nei casi gravi, i sintomi (cianosi, dispnea, difficoltà di suzione) possono esordire nel periodo neonatale (Tavola 5.14). Il precoce sviluppo di insufficienza cardiaca è un segno minaccioso ed è solitamente seguito da decesso nel volgere di qualche settimana. Nei casi più lievi, i sintomi potrebbero mani-



Malformazione di Ebstein: sezione cardiaca del lato destro



festarsi soltanto nella tarda infanzia. Occasionalmente, il grado di malformazione è lieve ed è compatibile con una vita abbastanza attiva e normale. In genere, nei bambini di età superiore, che tendono a essere sottosviluppati e magri, sono presenti cianosi e ippocratismo. La cianosi nell'infanzia spesso si placa temporaneamente solo per manifestarsi di nuovo in un secondo momento. L'affaticamento è un sintomo di rilievo, unitamente all'intolleranza allo sforzo e alla dispnea sotto sforzo. Le aritmie cardiache sono molto comuni, solitamente sotto qualche forma di tachicardia sopraventricolare.

Il paziente con anomalia di Ebstein presenta quasi sempre una considerevole cardiomegalia sia sul lato sinistro sia sul lato destro, a causa dell'allargamento dell'atrio destro e del ventricolo destro "atrializzato" nonché della debolezza delle pulsazioni periferiche. L'impulso apicale è diffuso e di scarsa percezione. Rara è la presenza di rigonfiamento precordiale e thrill. L'S₁ è di normale intensità e spesso sdoppiato, con il secondo componente di tono elevato; l'S₂ è generalmente normale. Si percepisce un S₃ di tono elevato e precoce lungo il

ANOMALIE DELLA VALVOLA TRICUSPIDE

(Seguito)

marginale sternale inferiore sinistro e può essere presente un S₄. Solitamente si rileva la presenza di un soffio sistolico da lieve a moderato lungo il margine sternale inferiore sinistro, possibilmente associato a un soffio diastolico. Il soffio sistolico può talora essere caratterizzato da un caratteristico tono graffiante, simile a quello dello sfregamento pericardico.

La radiografia toracica mostra cardiomegalia da moderata a marcata e il cuore ha spesso una forma a scatola o corolla, principalmente a causa dell'estremo allargamento atriale destro e del dislocamento e della dilatazione del tratto di efflusso VD. Il disegno vascolare polmonare è ridotto e il principale segmento arterioso polmonare è minimo o assente. Nell'anomalia di Ebstein l'atrio sinistro non è mai riscontrabile. Raramente il cuore presenta dimensione e forma normali. In questi casi il grado della malformazione è lieve.

L'ECG caratteristico mostra una deviazione assiale destra, bassa tensione e complessi QRS ampliati nelle derivazioni degli arti e precordiali destre, e in queste ultime un pattern di blocco di branca destro con "scheggiatura" dei complessi. Un pattern di ipertrofia VD si osserva raramente e l'ipertrofia VS è sempre assente. Onde P alte, di picco si riscontrano solitamente nelle derivazioni II, aV_F e V₁ fino a V₃ e l'intervallo PR è generalmente prolungato. Nell'anomalia di Ebstein la sindrome di Wolff-Parkinson-White (Tavola 2.23) è relativamente comune.

La diagnosi di questa anomalia può essere confermata con ecografia cardiaca o RM. La cateterizzazione cardiaca è associata a una chiara tendenza allo sviluppo di aritmie, tuttavia è un'opzione possibile ai fini della diagnosi e della definizione del grado di gravità. Il catetere tende ad attorcigliarsi nell'atrio destro e in tal modo ne definisce l'enorme dimensione. La pressione nella porzione atrializzata del ventricolo destro è bassa e in generale è analoga a quella misurata nell'atrio destro. Le pressioni VD sono normali, eccetto nel raro caso con associata stenosi polmonare e risultante elevata pressione VD. Laddove trovi impiego un catetere a elettrodi, i tracciati della pressione e gli ECG intracavitari possono essere registrati simultaneamente. Il posizionamento del catetere nella porzione distale del ventricolo destro mostrerà la pressione VD e i tracciati ECG tipici. Ritirando il catetere nella porzione atrializzata del ventricolo destro, i tracciati non subiscono variazioni significative, mentre la pressione diminuisce. Con un ulteriore movimento di ritiro, i complessi dell'ECG assumono una configurazione atriale destra con ampie onde P e i tracciati presorici non evidenziano ulteriori alterazioni (Tavola 5.13).

All'angiografia atriale destra selettiva, il mezzo di contrasto opacizza efficacemente l'atrio destro dalle pareti lisce, la porzione VD atrializzata e spesso (con un certo ritardo) la porzione di efflusso VD trabecolata. Il margine destro diaframmatico del cuore può presentare un aspetto trilobato, dentellato. L'iniezione nell'efflusso VD definisce il ventricolo destro "incompleto" e il rigurgito nella valvola tricuspidale.

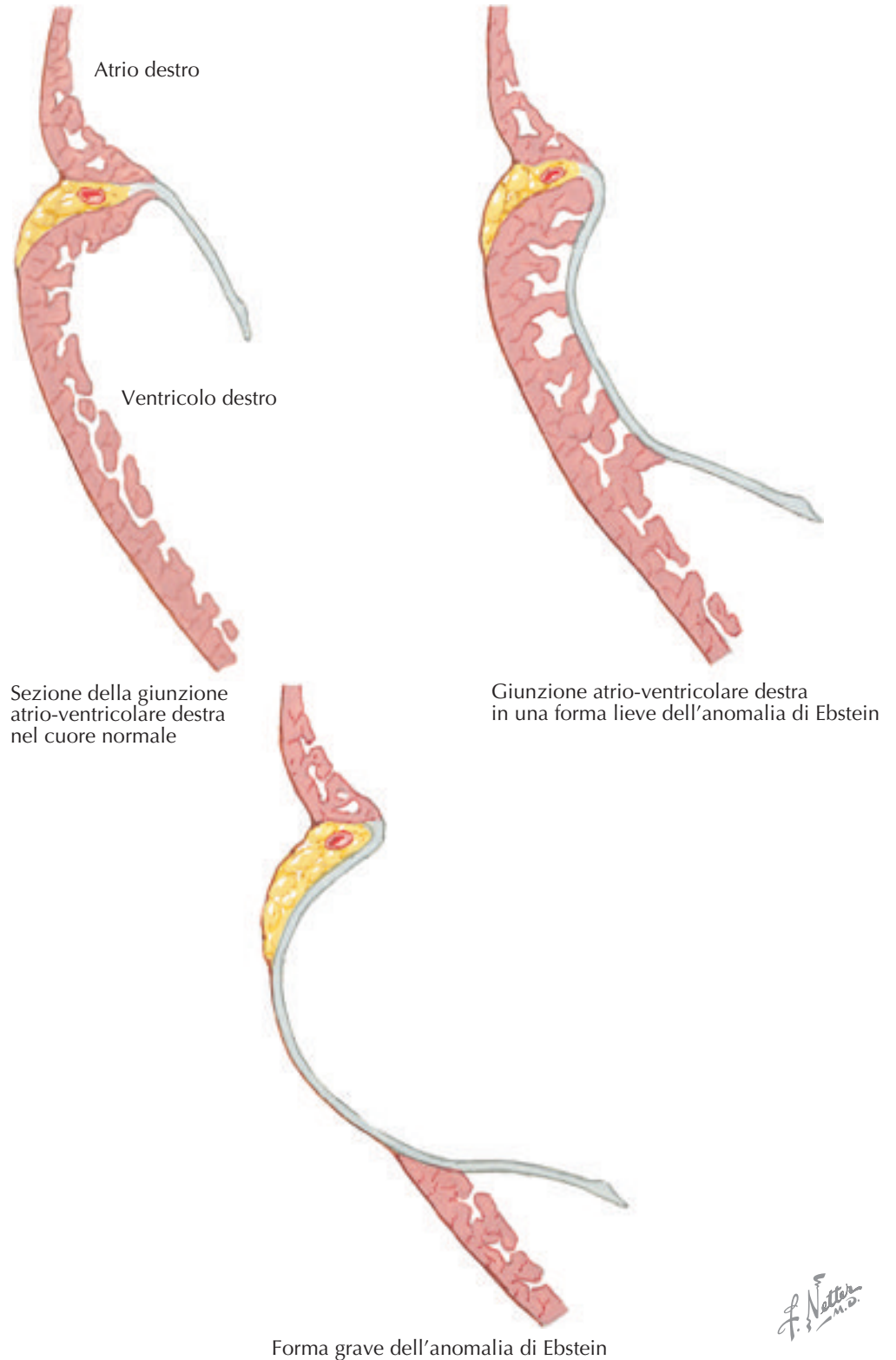
Il trattamento medico è indicato principalmente nei pazienti con anomalia di Ebstein che presentino insufficienza cardiaca congestizia o tachicardia sopraventricolare parossistica. La terapia consiste nell'adozione delle consuete misure anticongesti-

zie: trattamento digitale, somministrazione di diuretici, ossigeno, sedazione, riposo a letto e dieta iposodica. La terapia con ACE inibitori (inibitori dell'enzima di conversione dell'angiotensina) o con i bloccanti del recettore dell'angiotensina o betabloccanti deve essere presa in considerazione in pazienti con insufficienza cardiaca, oltre a valutare una terapia antiaritmica per tenere sotto controllo la tachicardia.

Il trattamento chirurgico è complicato e generalmente palliativo. La scelta della procedura dipende dal tipo di patologia presente.

In linea generale, l'intervento chirurgico è consigliato solo nei pazienti con anomalia di Ebstein severamente sintomatici. Il trattamento di tali pazienti prevede la sostituzione protesica della valvola anomala e, nei casi indicati, la resezione o plicatura della porzione atrializzata non funzionante del ventricolo destro. Il difetto del setto interatriale, ove presente, dovrà essere verosimilmente chiuso contestualmente alla procedura, al fine di ottenere un beneficio completo. Laddove la valvola tricuspidale sia sostituita, è necessario effettuare una terapia anticoagulante a lungo termine.

TIPI DI ANOMALIA DI EBSTEIN



Sezione della giunzione atrio-ventricolare destra nel cuore normale

Giunzione atrio-ventricolare destra in una forma lieve dell'anomalia di Ebstein

Forma grave dell'anomalia di Ebstein

ANOMALIE DEL SETTO INTERVENTRICOLARE

DIFETTI DEL SETTO INTERVENTRICOLARE ("MEMBRANOSI")

Fra le anomalie che coinvolgono difetti del setto interventricolare, quelle poste sotto la valvola aortica, ovvero i difetti del setto interventricolare membranoso, sono di gran lunga i più comuni. Non solo questi difetti si rilevano di frequente in associazione ad altre anomalie cardiache, ma, quando presenti come lesioni isolate, i difetti interventricolari (DIV) membranosi costituiscono il tipo più importante e anche più comune di cardiopatia congenita. Questo non deve sorprendere considerando la complessa embriologia della porzione subaortica del setto interventricolare, che è l'ultima parte del setto a chiudersi. Il processo di chiusura è reso possibile dalla fusione dei componenti del setto muscolare embrionale, dei cuscinetti endocardici e dei rigonfiamenti conali. L'anomalo sviluppo di uno o più di questi fattori dà luogo alla formazione di un difetto del setto interventricolare. Pertanto, anche se posizionati nella stessa area generale, i DIV membranosi possono variare considerevolmente in termini di posizione e dimensione. Alcuni sono posti immediatamente sotto le cuspidi valvolari aortiche destra e posteriore, sono verosimilmente causati da un difetto del setto del cono e, per effetto della mancanza di sostegno delle cuspidi valvolari aortiche, possono dare luogo a un prolasso di una o entrambe le cuspidi, con conseguente rigurgito aortico. Altri DIV membranosi originanti principalmente dalla mancanza dei cuscinetti endocardici o dalla mancata fusione di cuscinetti endocardici di normale sviluppo con il setto interventricolare e il setto del cono, sono posizionati a qualche millimetro di distanza dalla valvola aortica, lasciando un margine di tessuto muscolare o fibroso. Tutti questi difetti sono posti nell'area generale in cui, nel cuore normale, si trova il *setto membranoso*, pertanto sono di solito indicati più vagamente come "difetti del setto membranoso".

Piccoli difetti e shunt

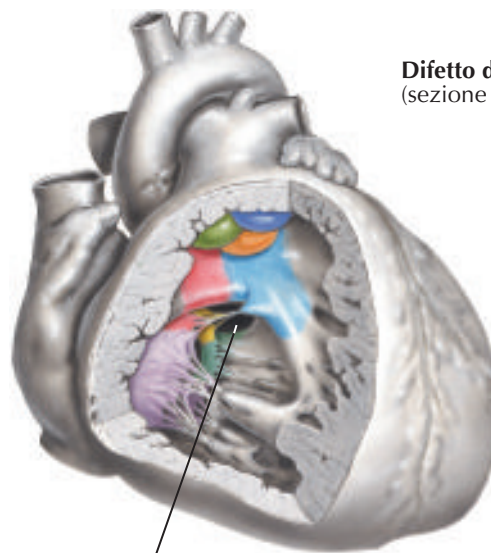
Le manifestazioni cliniche sono variabili, com'è prevedibile per un'anomalia caratterizzata da una variegata anatomia patologica. I bambini che presentano piccoli difetti e shunt sono ben sviluppati e asintomatici, e l'ECG dà riscontri nella norma. Anche le radiografie toraciche sono generalmente normali, anche se occasionalmente il pattern vascolare può risultare lievemente aumentato, con evidenza di un certo allargamento atriale sinistro. Tali casi sono indicati come soggetti con "maladie de Roger". Un brusco soffio sistolico, spesso ben localizzato e, a volte, di tono piuttosto elevato, si percepisce più facilmente nella zona parasternale sinistra inferiore o (talora) in un'area lievemente superiore. Può essere percepibile la presenza di un thrill. Il trattamento non è generalmente indicato, salvo nel caso in cui l'anomalia sia complicata da endocardite, che, per fortuna, si osserva solo di rado.

Difetti grandi

I DIV grandi possono dare luogo a una sintomatologia nella prima infanzia. In questi casi il ritardo di crescita è consueto; l'aumento ponderale può essere dolorosamente lento e i bambini hanno un aspetto pallido, fragile ed emaciato. Difficoltà di suzione, infezioni respiratorie e insufficienza congestizia sono comuni e i neonati spesso trascorrono più tempo in ospedale che a casa. Si osserva cardiomegalia e quasi sempre è percepibile un soffio oloistolico elevato, brusco sullo sterno inferiore sinistro, accompagnato da thrill. Spesso è inoltre riscontrabile una vibrazione diastolica apicale, ascrivibile a un flusso ematico torrenziale attraverso la valvola mitrale.

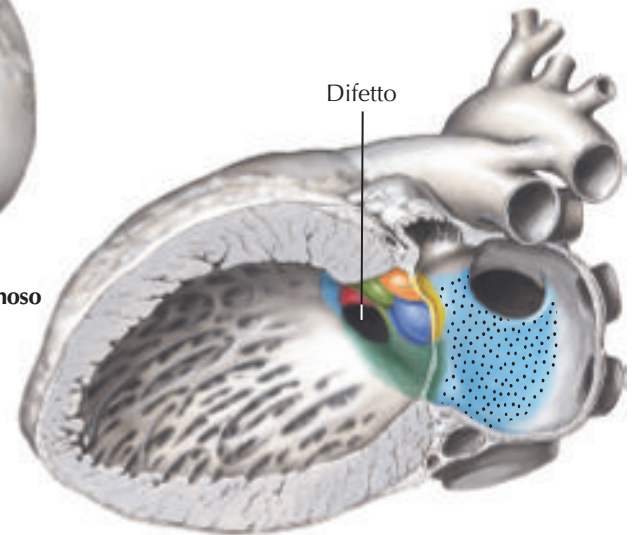
La radiografia toracica mostra la presenza di cardiomegalia, principalmente provocata da allargamento biventricolare e atriale sinistro; marcata ipervascolarizzazione polmonare, con tronco polmonare e principali arterie polmonari sporgenti e un'aorta di dimensioni relativamente ridotte. L'ECG rivela generalmente una deviazione assiale destra e un allargamento biventricolare, che spesso assume la forma di grandi complessi QRS bifasici nelle derivazioni medioprecordiali (fenomeno di Katz-Wachtel).

Difetto del setto interventricolare membranoso (sezione del ventricolo destro)

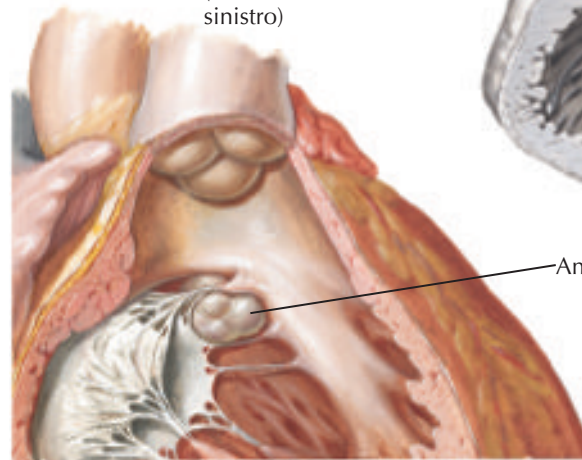


Difetto

Difetto del setto interventricolare membranoso (sezione del ventricolo sinistro)

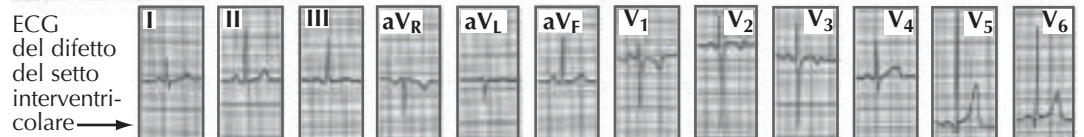


Difetto

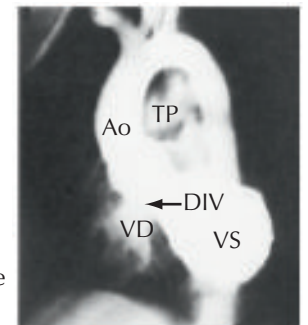


Aneurisma

Aneurisma del setto membranoso



Radiografia: difetto del setto
interventricolare in un bambino di 5 anni



Ao = aorta
DIV = difetto interventricolare
TP = tronco polmonare
VD = ventricolo destro
VS = ventricolo sinistro

Angiocardiogramma VS

L'ecografia cardiaca e la RM confermano facilmente la diagnosi di DIV e possono definirne la patologia anatomica e la sede.

La cateterizzazione cardiaca mette subito in luce un marcato aumento del contenuto di ossigeno dei campioni ematici VD e il catetere rischia di penetrare nel ventricolo sinistro o nell'aorta attraverso il DIV, specialmente quando fatto avanzare dalla vena cava superiore. Se fatto avanzare dalla vena cava inferiore, generalmente non attraversa il DIV. Le pressioni VD e arteriosa polmonare sono elevate e possono raggiungere livelli sistemici.

L'ipertensione polmonare è causata in parte da un certo aumento della resistenza vascolare polmonare, ma principalmente dal marcato aumento di flusso ematico polmonare, che potrebbe essere di numerose volte superiore a quello del flusso ematico sistemico. L'iniezione selettiva di un mezzo radiopaco nel tronco polmonare, dopo il passaggio nei polmoni, dimostra la presenza di shunt interventricolare, di cui sarà possibile ottenere immagini più nitide mediante l'impiego di un angiogramma ventricolare sinistro selettivo.

ANOMALIE DEL SETTO INTERVENTRICOLARE

(Segue)

A livello terapeutico, i neonati con grandi difetti interventricolari (DIV) potrebbero presentare un grave disturbo. Si raccomanda l'adozione di ogni misura volta a portarli fino al compimento dell'anno di età, dopo il quale molti soggetti mostrano un miglioramento considerevole grazie alla relativa riduzione nella dimensione del DIV. Qualora il trattamento medico non dia esito positivo, si può tentare una procedura di banding polmonare oppure, in alcuni casi, adottare una tecnica percutanea volta alla chiusura del DIV mediante l'impiego di un dispositivo. Il banding prevede il posizionamento di un nastro di materiale simil-plastica attorno al tronco polmonare, sopra la valvola, e il relativo serraggio fino alla riduzione del diametro del vaso di circa due terzi, nonché alla riduzione della pressione distale su un valore prossimo alla norma. Solitamente si assiste a un concomitante aumento della pressione aortica, a indicare un rapporto di flusso ematico polmonare/sistemico più favorevole. I risultati chirurgici possono essere eccellenti, ma in alcuni casi anche insoddisfacenti. In ogni caso, il banding è una procedura temporanea, cui deve seguire la successiva chiusura del difetto, contestualmente alla quale si procede alla rimozione del nastro.

Difetti di dimensione moderata

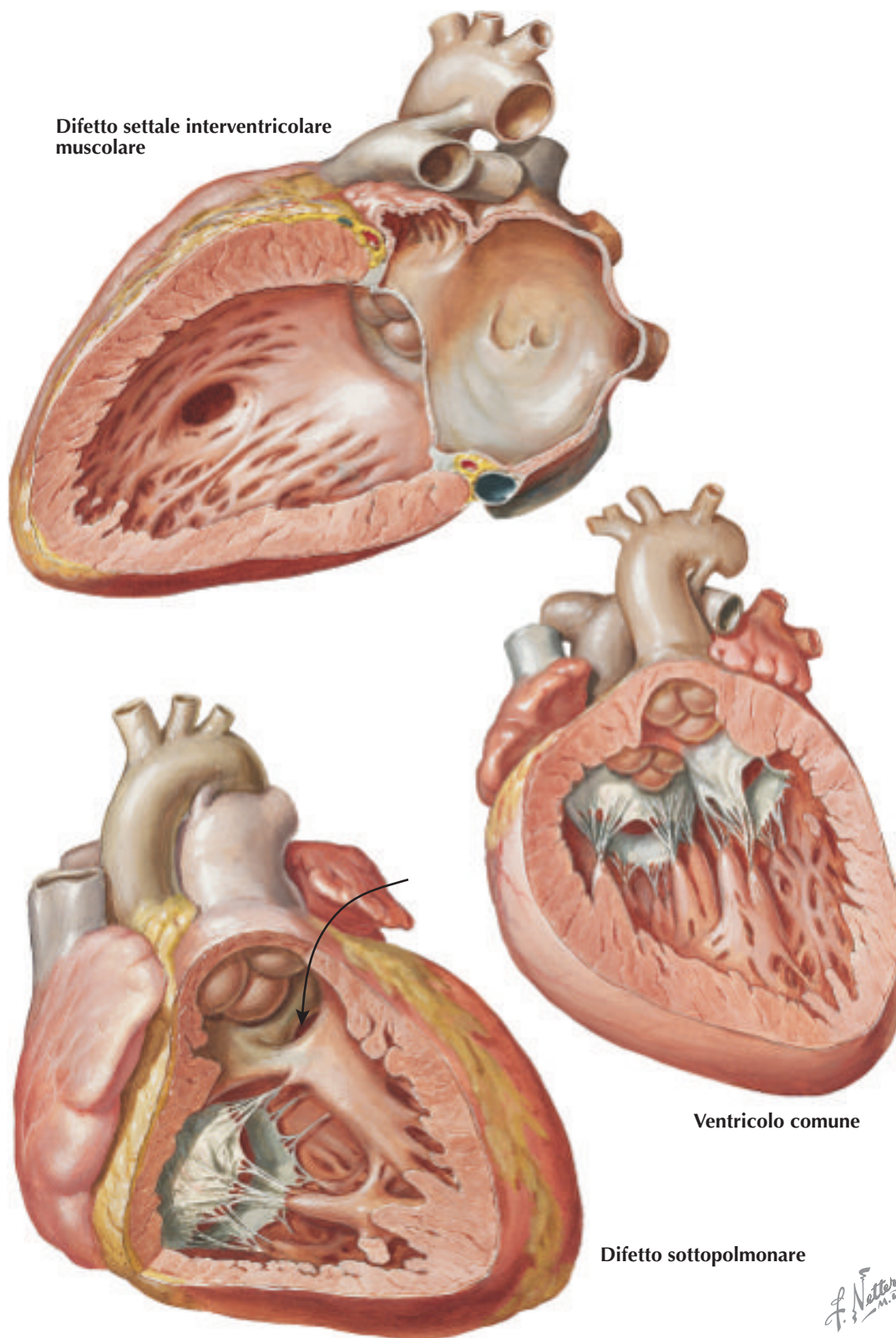
Fortunatamente, la maggioranza dei bambini con DIV di dimensione moderata non è costretta a trascorrere la pessima infanzia dei soggetti affetti dalle anomalie precedentemente descritte, anche se l'incidenza delle infezioni respiratorie è elevata e molti pazienti mostrano un ritardo di sviluppo rispetto all'età. Sintomo comune è anche la dispnea sotto sforzo. L'insufficienza cardiaca congestizia si sviluppa raramente nella tarda infanzia, ma il medico deve sempre tenere conto dell'eventualità di una lesione complicante, come il prolasso di una cuspidi valvolare aortica con conseguente rigurgito aortico o endocardite batterica. Un soffio olosistolico brusco, di tono piuttosto alto, accompagnato da thrill è in genere più facilmente percepibile lungo il margine sternale sinistro inferiore. Un soffio diastolico apicale di moderata intensità (soffio mitralico) è solitamente percepibile all'apice.

L'esame obiettivo e la radiografia toracica mostrano generalmente cardiomegalia moderata. La vascolarizzazione polmonare evidenzia un chiaro incremento e l'atrio sinistro si presenta allargato. L'ECG rileva tipicamente una deviazione normale o sull'asse destro, con un pattern di cosiddetto sovraccarico diastolico interventricolare sinistro, consistente di profonde onde Q, onde R molto alte e spesso onde T alte, di picco, nelle derivazioni precordiali sinistre. È inoltre comune l'evidenza di allargamento biventricolare. L'ecografia cardiaca e la RM possono definire la dimensione e la posizione del DIV. I riscontri della cateterizzazione cardiaca sono simili a quelli descritti sopra; tuttavia, le pressioni ventricolare destra e arteriosa polmonare sono generalmente solo lievemente o moderatamente elevate e mostrano una lieve tendenza all'aumento in età infantile. L'angiogramma ventricolare sinistro è una procedura di semplice esecuzione in questo gruppo di età e dimostra chiaramente la dimensione e la posizione del difetto.

Il trattamento dei pazienti con DIV di dimensione moderata è chirurgico e consiste nella chiusura del difetto transatrialmente, mediante sutura diretta o protesi e bypass cardiopolmonare (Tavola 5.17). Il rischio chirurgico è basso, il blocco cardiaco causato dalla lesione alla branca atrio-ventricolare può essere frequente.

Iperensione polmonare

Alcuni pazienti con DIV o hanno sempre avuto una marcata ipertensione polmonare o la sviluppano in giovane età adulta a causa delle alterazioni vascolari che hanno luogo nei polmoni. La resistenza vascolare polmonare è pari o superiore alla resistenza vascolare sistemica e lo shunt attraverso il difetto è (o diventa) bidirezionale o principalmente destro-sinistro, dan-



do luogo a cianosi e ippocratismo digitale. In alcuni pazienti è appena percepibile un soffio, espressione della presenza di pressioni uguali nei due ventricoli e minimo shunt netto. Il P_2 è di tono elevato e produce un click, e la valvola polmonare può diventare incontinente, causando un soffio diastolico sul margine sternale superiore sinistro.

Alla radiografia toracica la cardiomegalia è lieve o assente. L'arteria polmonare e i rami risultano solitamente dilatati e i campi polmonari sono chiari. L'ECG rivela la deviazione dell'asse destro e ipertrofia del ventricolo destro.

Per ridurre la pressione arteriosa polmonare in numerosi pazienti con DIV con associata ipertensione, specialmente in coloro che presentano evidenza di costrizione dell'arteria polmonare, trova impiego una terapia a base di prostaglandine, antagonisti del recettore dell'endotelina, inibitori della fosfodiesterasi di tipo 5 e attivatori della guanilato ciclastasi solubile. La chiusura chirurgica del difetto è associata a una mortalità proibitiva (~100%) ed è controindicata. Il trapianto polmonare può essere l'unica procedura chirurgica per ridurre i sintomi e prolungare l'aspettativa di vita.

RIPARAZIONE TRANSATRIALE DEL DIFETTO DEL SETTO INTERVENTRICOLARE

ANOMALIE
DEL SETTO INTERVENTRICOLARE

(Seguito)

ANEURISMA DEL SETTO MEMBRANOSO

Gli aneurismi del setto membranoso sono diagnosticati con sempre maggiore frequenza con la diffusione dell'impiego di angiocardio-
grafia ventricolare sinistra selettiva, ecocardiografia, tomografia
computerizzata (TC) e risonanza magnetica (RM). L'aneurisma può
essere intatto o contenere una o più perforazioni (Tavola 5.15).
Questa formazione in sé non produce sintomi, salvo laddove rag-
giunga dimensioni tali da causare un'ostruzione dell'efflusso di VD
oppure nei casi in cui sia ivi presente un prolusso della cuspide
aortica. Entrambe queste manifestazioni sono complicanze rare.

DIFETTI DEL SETTO INTERVENTRICOLARE
MUSCOLARE

I difetti del setto interventricolare (DIV) muscolare possono insorgere in
qualsiasi punto del setto (Tavola 5.16). Possono essere singoli o multi-
pli e di qualsiasi dimensione. Se posizionato nella porzione apicale tra-
becolata del setto, il difetto può passare inosservato. Alcuni difetti han-
no un aspetto "a groviera". Nella popolazione adulta che non presenta
cardiopia congenita, la rottura del setto interventricolare secondaria
a infarto miocardico acuto può produrre segni e sintomi paragonabili,
poiché la varietà congenita è minima e la prognosi è sfavorevole.
I sintomi e i segni dipendono dalla dimensione combinata dei difetti
e dal grado di disfunzione ventricolare. Il trattamento è chirurgico o
basato sull'applicazione di un dispositivo di chiusura percutaneo.

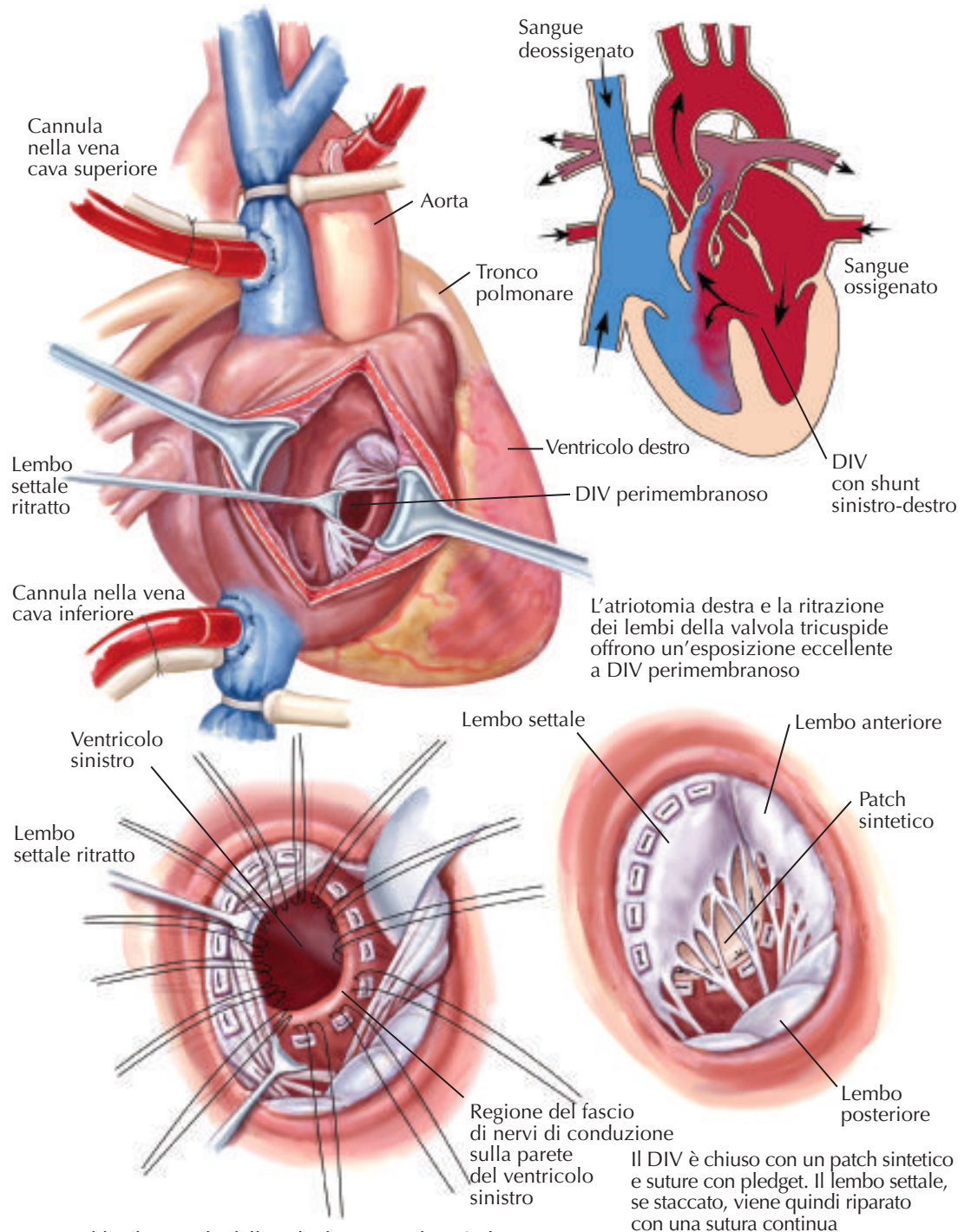
Una forma speciale di difetto del setto interventricolare muscolare
si trova sotto le due valvole arteriose ed è causata dal disallinea-
mento del tronco e dei setti del cono, che non si incontrano e
pertanto non possono fondersi. Il setto del tronco è deviato a sinistra
e l'arteria polmonare si sovrappone al difetto posto anteriormente.
Il soffio tende a essere localizzato in posizione lievemente superiore
al normale ed è percepibile superficialmente.

VENTRICOLO COMUNE

Nel ventricolo comune è assente l'intero setto, eccetto una cresta
muscolare inferiore, solitamente posta lungo la parete ventricolare
postero-inferiore (Tavola 5.16). Entrambe le valvole atrio-ventricolari
entrano nella camera comune e presentano una struttura analoga
alla valvola mitrale normale. I due muscoli papillari posteriori, insie-
me alla cresta muscolare inferiore, possono formare un'unica massa
muscolare. Le due grandi arterie sono trasposte e ambedue possono
originare dalla camera comune o una (solitamente l'aorta) può avere
luogo da una piccola camera di efflusso separata dal principale cor-
po ventricolare da una cresta muscolare simile al setto. Una stenosi
polmonare associata è frequente e, laddove non eccessivamente
grave, migliora generalmente la prognosi. L'inversione ventricolare
è comune e presente nel campione qui illustrato.

Le caratteristiche tecniche dipendono in gran parte dalla pre-
senza di stenosi polmonare; i pazienti con stenosi presentano
sintomi e segni simili ai soggetti affetti dalla tetralogia di Fallot
(Tavola 5.18). In assenza di stenosi, i sintomi e i segni sono gran-
de DIV, con assenza di thrill e soffio sistolico di tono elevato. La
presenza di un soffio sistolico alla base è verosimilmente causata
da un importante flusso ematico polmonare attraverso la valvola
polmonare normale. Come nel DIV, è percepibile una vibrazione
diastolica apicale. Le alterazioni vascolari nel polmone si sviluppano
in età precoce, dando luogo a un'elevata resistenza al flusso ematico
e a ipertensione polmonare.

Alla radiografia toracica il cuore risulta di dimensioni normali in
presenza di stenosi polmonare e la vascolarizzazione polmonare è
ridotta. In pazienti senza stenosi polmonare può essere presente



Il lembo settale della valvola tricuspide può dover essere
bisecato per consentire il posizionamento di suture
con pledget in coincidenza della giunzione con il DIV.
Le suture superficiali vengono posizionate lungo il margine
inferiore del DIV per evitare danni al sistema di conduzione

K. Carter

una cardiomegalia, associata a un incremento della vascolarizza-
zione polmonare. In pazienti con grave ipertensione polmonare
conseguente alle alterazioni che hanno avuto luogo a livello della
vascolarizzazione intrapolmonare, la cardiomegalia è lieve o assente;
i vasi ilari sono grandi, ma perifericamente il disegno risulta ridotto.
Non esistono riscontri ECG caratteristici in associazione al ventricolo
comune e l'asse QRS e i pattern delle derivazioni precordiali variano
considerevolmente. La diagnosi viene posta con angiocardio-
grafia selettiva, ecocardiografia cardiaca, RM o angio-TC.

Attualmente, il trattamento del ventricolo comune può essere
solo palliativo. La correzione non è possibile per ragioni anomi-
che ed emodinamiche. I pazienti con stenosi polmonare da lieve a
moderata non richiedono trattamento chirurgico e possono stare
bene per diversi anni. I pazienti con stenosi polmonare grave
possono essere sottoposti a shunt di Blalock-Taussig o anastomosi
dalla vena cava nell'arteria polmonare. Nei bambini piccoli che
non presentano stenosi si può valutare una procedura di banding
dell'arteria polmonare.

ANOMALIE DEL TRATTO DI EFFLUSSO VENTRICOLARE DESTRO

TETRALOGIA DI FALLOT

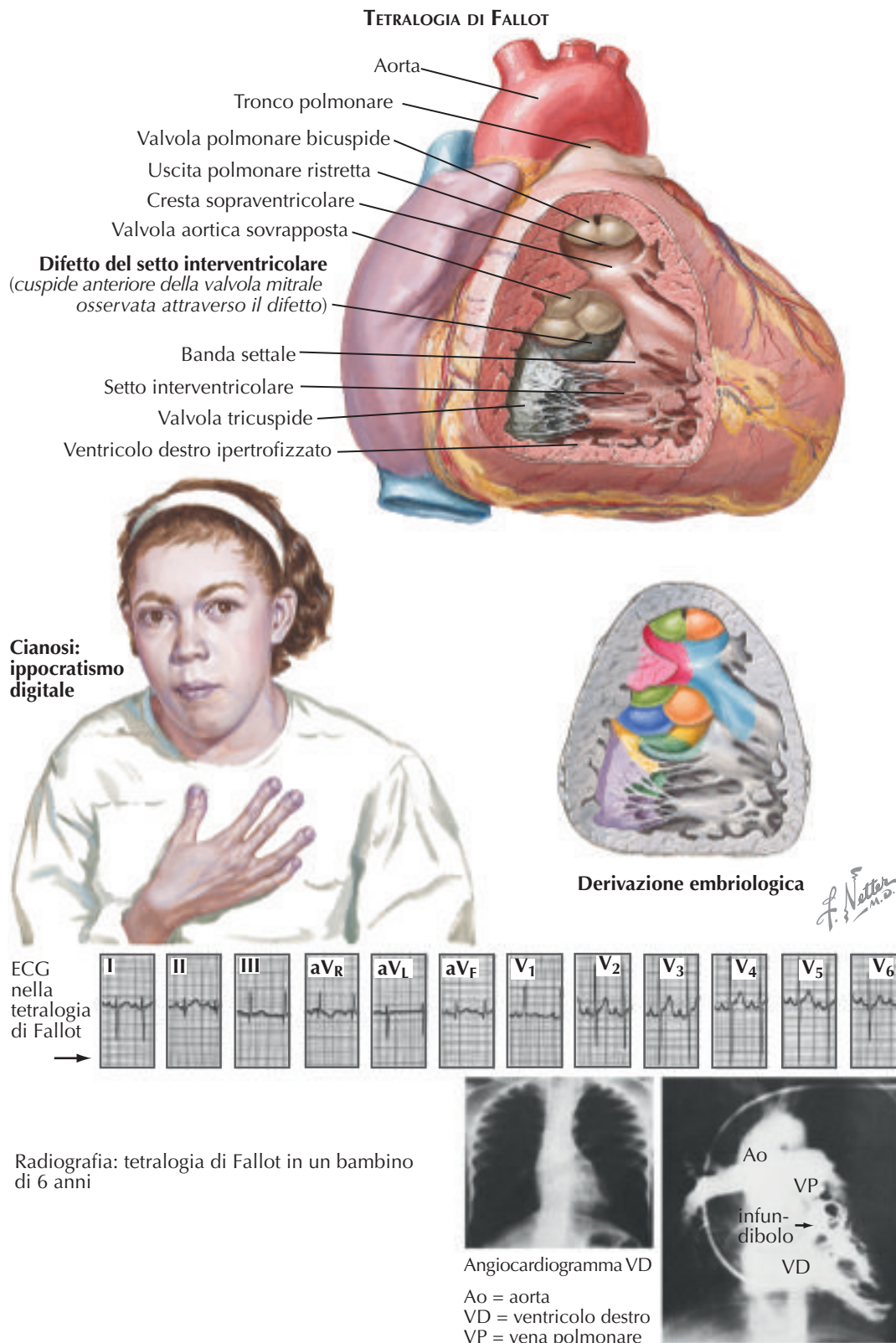
La tetralogia di Fallot è di gran lunga la forma più comune di cardiopatia congenita cianotica compatibile con la vita. I pazienti che raggiungono l'età adulta non sono comuni, ma non sono rari.

Nei casi tipici, come descritto da Fallot, le quattro anomalie che costituiscono il complesso sono stenosi del tratto di efflusso ventricolare destro (o atresia), difetto del setto interventricolare, origine biventricolare dell'aorta, che si trova a cavallo fra i due ventricoli, sopra il difetto interventricolare (aorta a cavaliere) e ipertrofia del ventricolo destro (VD) (Tavola 5.18). Anatomicamente, si osserva tipicamente una stenosi infundibolare del VD, ma la valvola polmonare, anche se di frequente *bicuspide*, è stenotica solo nel 40% dei pazienti. Le valvole non stenotiche possono essere ipoplastiche, nel quadro di una ipoplasia generale del tronco polmonare. Le valvole stenotiche possono essere bicuspidi, tricuspidi o a forma di cupola, senza cuspidi chiaramente definite. Il grado di stenosi infundibolare varia da atresia completa ad appena rilevabile. Il difetto interventricolare (DIV) è solitamente grande, laddove offre una resistenza scarsa o assente al flusso ematico, e coinvolge non solo l'area del setto membranoso, ma anche le porzioni adiacenti, più anteriori, del setto interventricolare. Il divaricamento del DIV, anche se variabile, è sempre inequivocabile, e pare che spesso l'aorta origini primariamente dal ventricolo destro. Il ventricolo destro è sempre ipertrofizzato, a indicare l'elevata pressione del VD, che è identica alla pressione ventricolare sinistra.

Dal punto di vista dello sviluppo, la tetralogia di Fallot è una semplice anomalia causata da un solo errore embrionale (Tavola 5.18). Il *setto del cono* si trova troppo lontano anteriormente, in particolare nella sua porzione inferiore, con una conseguente divisione in una porzione del VD anteriore più piccola (con stenosi infundibolare) e una parte posteriore più grande. Il cono non riesce a formare la cresta sopraventricolare e partecipare alla chiusura del setto interventricolare, che a sua volta rende impossibile l'assemblaggio della valvola aortica nella sua posizione normale, con il margine libero allontanato dalla valvola tricuspide fino al punto da impedire alla valvola aortica di contribuire alla formazione della valvola tricuspide. Questo è il motivo per cui, nella tetralogia di Fallot, il muscolo papillare mediale è assente e la valvola tricuspide si forma con un disegno anomalo. Anche il *setto del tronco* si presenta dislocato anteriormente, giustificando almeno in parte le ridotte dimensioni del tronco polmonare e quelle sproporzionate dell'aorta ascendente.

Il quadro clinico dipende principalmente dal grado di ostruzione dell'efflusso VD, che solitamente è moderato, almeno nella fase iniziale. Lo shunt nel setto interventricolare è principalmente sinistro-destro (tetralogia di Fallot *acianotica*). Pertanto, molti bambini affetti da tetralogia non sono clinicamente cianotici nei primi mesi di vita, ma lo diventano quando crescono e all'aggravamento della stenosi. Un aumentato flusso ematico entra nell'aorta direttamente dal ventricolo destro e il flusso ematico polmonare subisce un relativo calo. Dapprima, la cianosi è evidente solo sotto sforzo o al pianto, ma generalmente nei primi anni di vita il bambino diventa cianotico anche a riposo e sviluppa ippocratismo digitale (Tavola 5.18). Occasionalmente, la stenosi infundibolare è talmente lieve che la cianosi non si sviluppa mai (tetralogia "rosa"). Questi pazienti, particolarmente in età infantile, possono evidenziare un comportamento analogo ai soggetti che presentano DIV con grandi shunt sinistro-destri.

All'altra estremità vi sono casi in cui l'infundibolo e/o la valvola polmonare sono atresici o gravemente stenotici. Questi bambini sono generalmente cianotici dalla nascita, anche se la gravità della condizione può essere mascherata da una pervietà di breve vita del dotto arterioso, che offre un temporaneo mantenimento di una buona circolazione polmonare. Purtroppo, tuttavia, il dotto si chiude solitamente entro le prime 2 settimane di vita, spesso dando luogo a un rapido deterioramento della condizione del



soggetto, che rende tassativo l'intervento chirurgico volto ad aumentare il flusso ematico polmonare.

Un fenomeno preoccupante può svilupparsi nella prima infanzia in presenza di tetralogia di Fallot, ovvero l'episodio ippocico o "blue spell". Una crisi di pianto causa all'improvviso un marcato aumento della cianosi, dispnea e stato di incoscienza, a volte associati a convulsioni. Tali episodi possono manifestarsi solo occasionalmente o anche più volte al giorno e possono durare per minuti o ore. Le crisi tendono a essere associate a movimenti intestinali o ai pasti e nelle prime ore del giorno, anche se possono insorgere in qualsiasi

momento senza apparente motivo. Gli eventi ippocici sono seri e possono avere esiti fatali. L'ippocico origina da un improvviso spasmo dell'infundibolo del VD e da un corrispondente calo del flusso ematico polmonare. Anche se più comuni nei bambini che presentano una cianosi evidente, gli episodi ippocici possono verificarsi anche nelle forme meno gravi di tetralogia.

L'assunzione della posizione accovacciata è caratteristica dei bambini in età di deambulazione con tetralogia di Fallot cianotica. La posizione viene assunta dopo un certo grado di sforzo fisico, anche dopo una semplice camminata. La postura ripristina rapidamente la

FISIOPATOLOGIA E OPERAZIONE DI BLALOCK-TAUSSIG PER LA TETROLOGIA DI FALLOT

Fisiopatologia

ANOMALIE DEL TRATTO DI EFFLUSSO VENTRICOLARE DESTRO (Seguito)

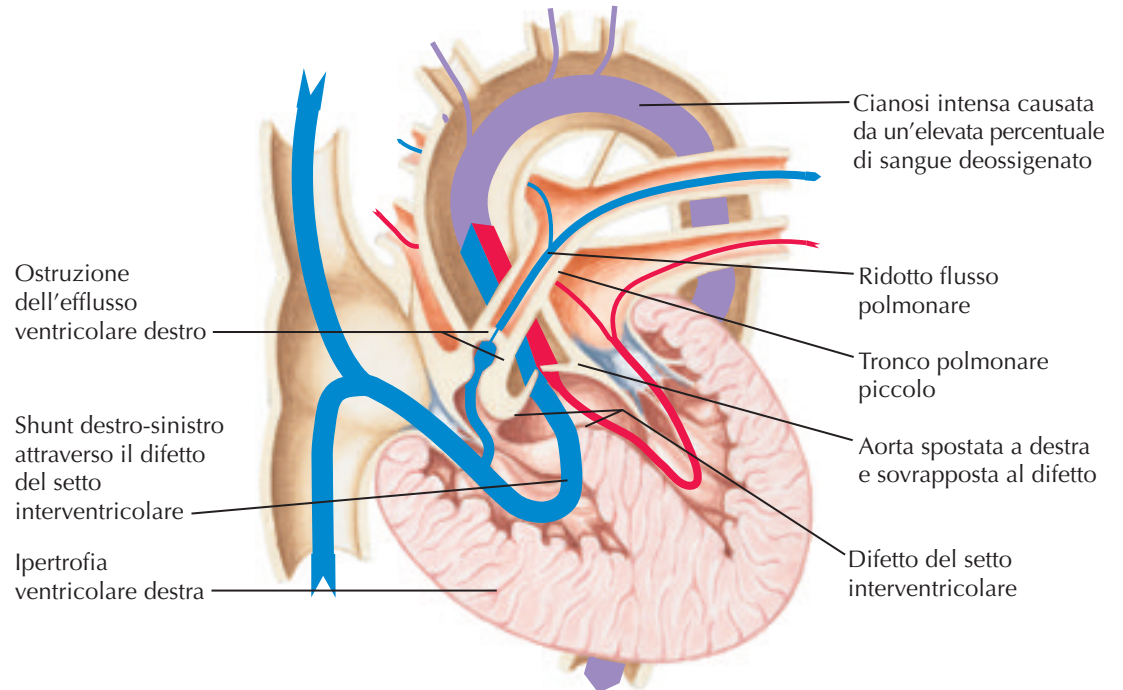
saturazione di ossigeno arterioso con un meccanismo non ancora compreso del tutto, anche se l'aumentata resistenza vascolare arteriosa durante il mantenimento della posizione accovacciata può diminuire lo shunt destro-sinistro. La dispnea e l'iperpnea sotto sforzo sono comuni, come in tutte le forme di cardiopatia congenita (CHD) cianotica. Questi bambini sono tipicamente sottosviluppati con ippocratismi digitali, eccetto nei primi mesi di vita. In genere non esiste sporgenza del lato sinistro del torace e nella maggioranza dei pazienti è percepibile la presenza di thrill sul margine sternale sinistro inferiore.

All'auscultazione, l'S₁ è normale e l'A₂ è di tono elevato, ma il P₂ è ridotto o assente. Nelle forme di tetralogia di Fallot acianotiche o lievemente cianotiche, il P₂ può essere presente e l'S₂ può presentare un ampio sdoppiamento. Il soffio sistolico è solitamente di tono elevato e del tipo stenotico con pattern in crescendo-decrescendo, terminante prima o all'altezza della chiusura aortica. In linea generale, più grave è la tetralogia, più breve è il soffio, che occasionalmente può essere assente. Analogamente, durante un episodio ipossico, il soffio può essere meno evidente o scomparire del tutto, solo per tornare alla ripresa.

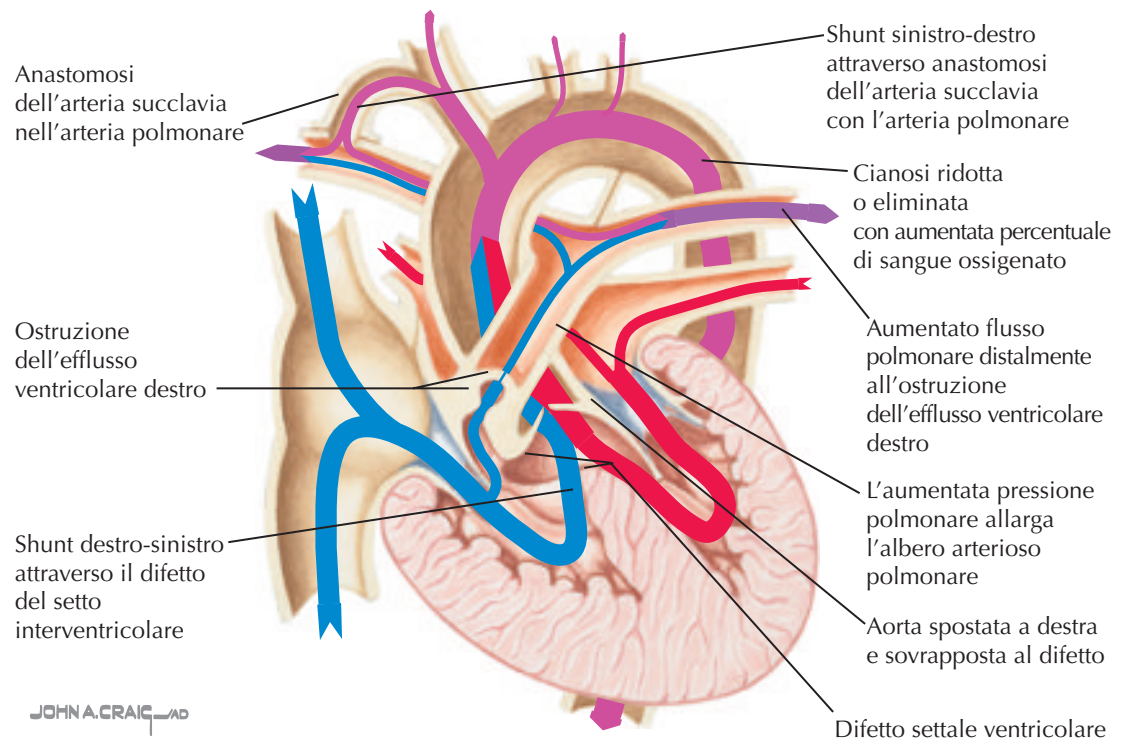
La radiografia toracica mostra nei casi tipici un cuore di dimensioni normali (Tavola 5.18). L'apice è elevato e il segmento polmonare è piccolo o concavo, il cuore a forma di stivale ("coeur en sabot"). L'arco aortico è sporgente e la vascolarizzazione polmonare può risultare ridotta. L'arco aortico è posto sul lato destro nel 2,5% dei casi. L'ECG mostra tipicamente una deviazione assiale destra e ipertrofia ventricolare destra (VD) del tipo da sovraccarico sistolico, con onde R alte nelle derivazioni precordiali destre. La transizione è solitamente precoce e piuttosto improvvisa nella V₂ o V₃ ed è espressione delle ridotte dimensioni del cuore. Ulteriore evidenza di ipertrofia ventricolare sinistra (VS) può essere presente nelle derivazioni precordiali sinistre nella tetralogia rosa, quando lo shunt ventricolare è principalmente o esclusivamente sinistro-destro (Tavola 5.18).

Alla cateterizzazione cardiaca le pressioni nei ventricoli sono solitamente uguali e a livelli sistemici; i tracciati della pressione VD e VS sono identici e di normale configurazione. L'evidenza di shunt bidirezionale nel difetto interventricolare (DIV) mostra che il componente destro-sinistro è predominante. La saturazione dell'ossigeno arterioso varia considerevolmente a seconda del paziente. L'aorta viene spesso penetrata facilmente dal ventricolo destro, quando il catetere viene fatto avanzare dalla vena cava superiore (VCS) o dalla vena cava inferiore (VCI) e la pressione arteriosa polmonare è bassa.

L'angiocardiografia è particolarmente utile al chirurgo nel delineare l'anatomia dell'efflusso VD e nella determinazione della dimensione e della posizione dell'arteria polmonare. Sono strumenti utili anche l'ecografia cardiaca e l'angio-RM. La prognosi dipende dalla gravità dell'ostruzione dell'efflusso VD. I bambini cianotici alla nascita o subito dopo la nascita raramente sopravvivono al primo anno, salvo laddove sia eseguito l'intervento chirurgico. I soggetti con forme di tetralogia di Fallot meno gravi possono vivere per molti anni e, anche se disabili sotto diversi aspetti, sono solitamente vigili e mostrano buone capacità intellettuali. Le complicanze più comuni e serie sono endocardite batterica, accidente vascolare cerebrale (CVA, ictus) causato da trombosi o grave ipossia e ascesso cerebrale. I sintomi a carico del sistema nervoso centrale che si manifestano nei pazienti dopo i 2 anni di età affetti da CHD cianotica indicano



Operazione di Blalock-Taussig (palliativa)

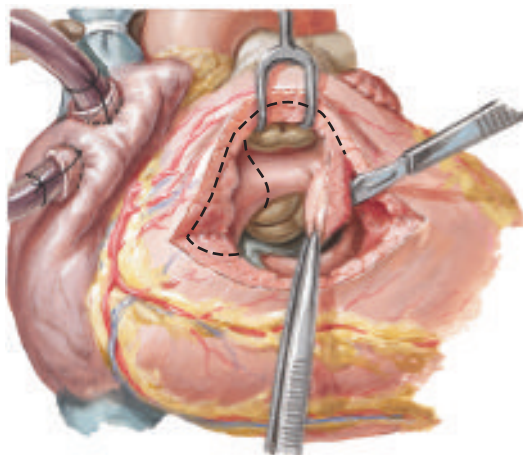


quasi sempre la presenza di un ascesso cerebrale. È estremamente raro nei neonati. D'altro canto, la CVA raramente si osserva dopo i 2 anni di età. L'eziologia degli accessi cerebrali e della trombosi cerebrale può essere correlata allo shunt del sangue dal sistema venoso al sistema arterioso (Tavola 5.18).

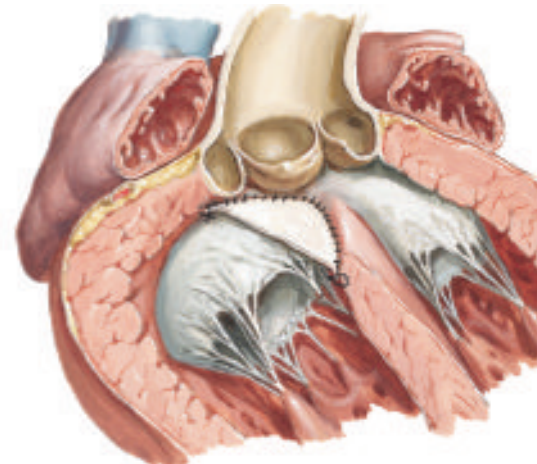
Il trattamento dei pazienti con tetralogia di Fallot è di natura medica e chirurgica. L'insufficienza cardiaca è estremamente non comune dopo l'infanzia, ma può manifestarsi nei neonati e deve essere trattata secondo le procedure standard. Le crisi ipossiche sono spesso drasticamente ridotte con la sommini-

strazione di morfina e ossigeno e l'assunzione della posizione di accovacciamento. I bambini cianotici con livelli di emoglobina normali o quasi normali sono solitamente anemici e devono essere sottoposti a terapia a base di ferro fino a che i livelli di emoglobina raggiungano 15-17 g/dl (gm%). Benché in passato fosse popolare in pazienti che presentavano livelli elevati di ematocrito, oggi è noto che la venesezione aggrava i sintomi e i segni di ipossia. Questa procedura deve essere eseguita a incrementi minimi, con cautela, e solo in pazienti sintomatici con ematocrito estremamente alto (≥ 80 ml/dl).

OPERAZIONE CORRETTIVA PER LA TETRALOGIA DI FALLOT



Tessuto ostruente nell'efflusso polmonare escisso per ridurre la stenosi sottopolmonare



Patch applicato per chiudere il difetto settale ventricolare e il sangue diretto dal ventricolo sinistro all'aorta

ANOMALIE DEL TRATTO DI EFFLUSSO VENTRICOLARE DESTRO (Seguito)

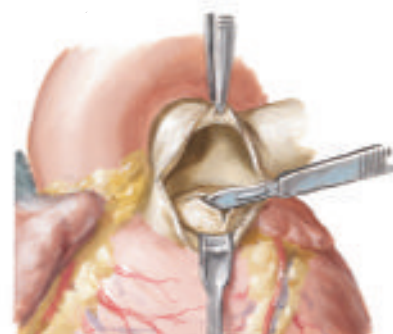
Operazione di Blalock-Taussig e operazione di Brock

Il trattamento chirurgico è molto più importante nella tetralogia di Fallot. Qualsiasi neonato o bambino cianotico troppo piccolo per essere sottoposto alla correzione, ma che presenta sintomi significativi, deve poter godere del beneficio di un qualche tipo di procedura palliativa. Uno shunt latero-laterale arteria succlavia-arteria polmonare, l'operazione di Blalock-Taussig, è la procedura di prima scelta dopo l'infanzia (Tavola 5.19). Tecnicamente semplice, l'intervento comporta un rischio minimo di creare uno shunt eccessivamente grande, che potrebbe dare luogo a insufficienza cardiaca. Nei neonati, in cui i vasi sono di dimensioni ridotte, la procedura di Blalock-Taussig offre risultati molto meno soddisfacenti; lo shunt spesso trombizza immediatamente oppure la crescita è eccessiva e necessita di un secondo intervento sul lato opposto. La creazione di uno shunt latero-laterale diretto ascendente aorta-arteria polmonare può essere preferibile, secondo la procedura di Waterston (Waterston-Cooley). La più datata tecnica di Potts, con anastomosi dall'aorta discendente nell'arteria polmonare, è stata associata a una difficoltà e a una pericolosità tali nel processo di slegatura, quando eseguita in età successiva, da essere abbandonata.

Una procedura alternativa che può essere eseguita sui neonati, e che può essere preferibile secondo alcuni chirurghi anche nei bambini più grandi, è l'operazione di Brock (Tavola 5.20). Questa tecnica prevede l'eliminazione di almeno una parte del tessuto muscolare infundilare stenotizzante attraverso un'incisione del ventricolo destro (VD), attraverso un taglio della valvola polmonare, anche se stenotica. La procedura di Brock viene eseguita alla cieca, è difficile da eseguire in modo adeguato e comporta dei rischi, in particolare a carico della valvola aortica.

I risultati della correzione della tetralogia di Fallot sono pessimi. L'ostruzione dell'efflusso (polmonare) del VD deve essere aperta adeguatamente, con una escissione della quantità massima di tessuto muscolare ostruente e possibilmente l'uso di un patch di efflusso per ampliare l'infundibolo e a volte anche la radice e il tronco polmonare. La chiusura del difetto interventricolare viene effettuata mediante l'impiego di un secondo patch di opportuna dimensione (Tavola 5.21).

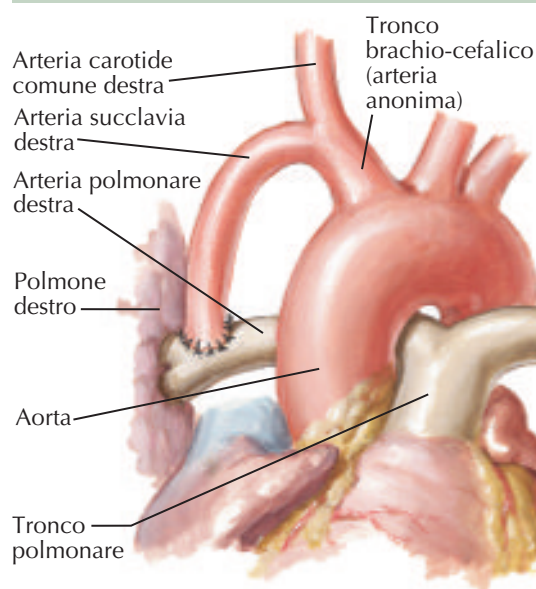
Nelle forme più gravi di tetralogia di Fallot, in cui il paziente presenta atresia o quasi atresia del tratto di efflusso del VD, la correzione potrebbe non essere possibile. Uno shunt superiore permanente vena cava-arteria polmonare destra spesso offre un'eccellente terapia palliativa. L'ossigenazione può essere migliorata anche dalla creazione di un condotto dal ventricolo destro nell'arteria polmonare (procedura di Rastelli).



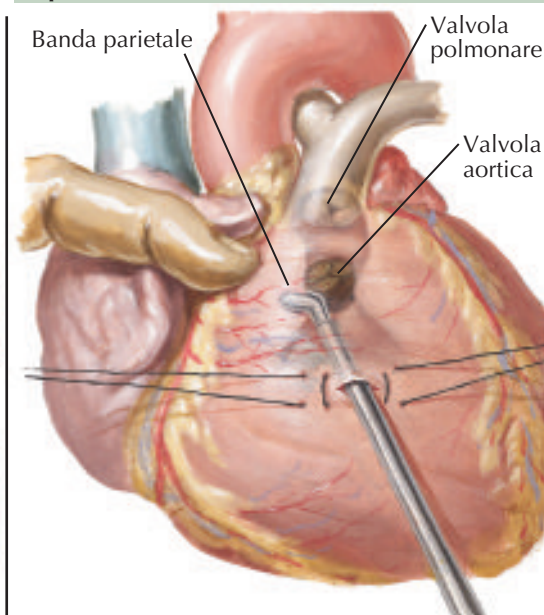
Valvola polmonare stenotica aperta

F. Natta
M.D.

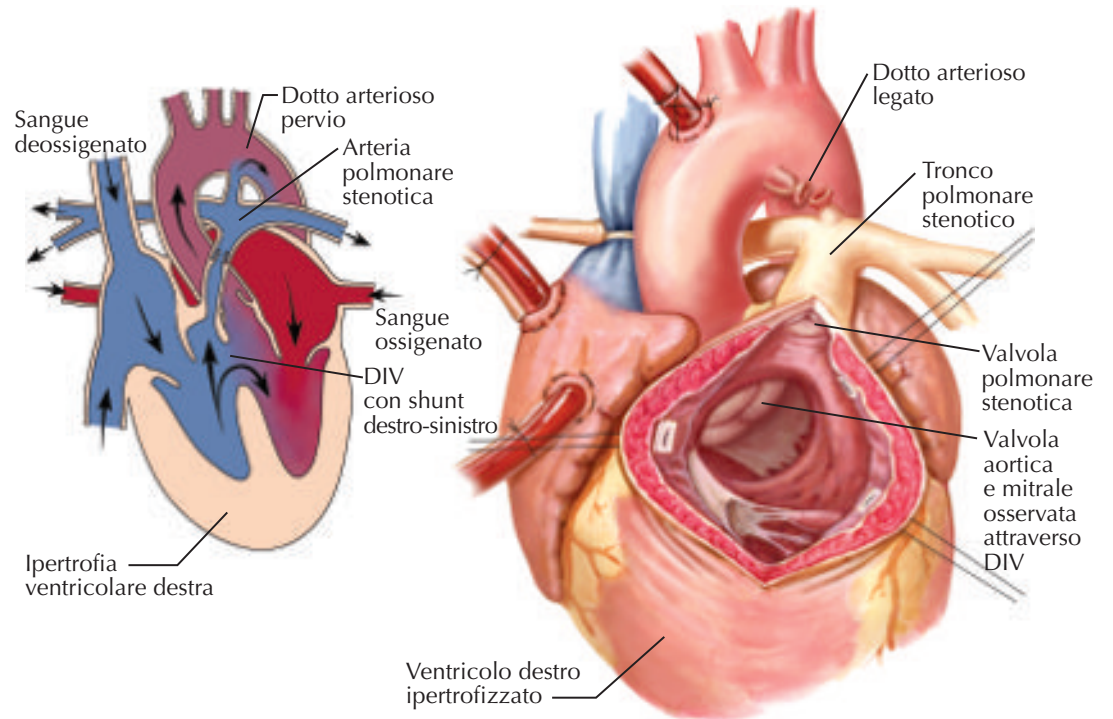
Shunt di Blalock destro



Operazione di Brock



RIPARAZIONE DELLA TETROLOGIA DI FALLOT



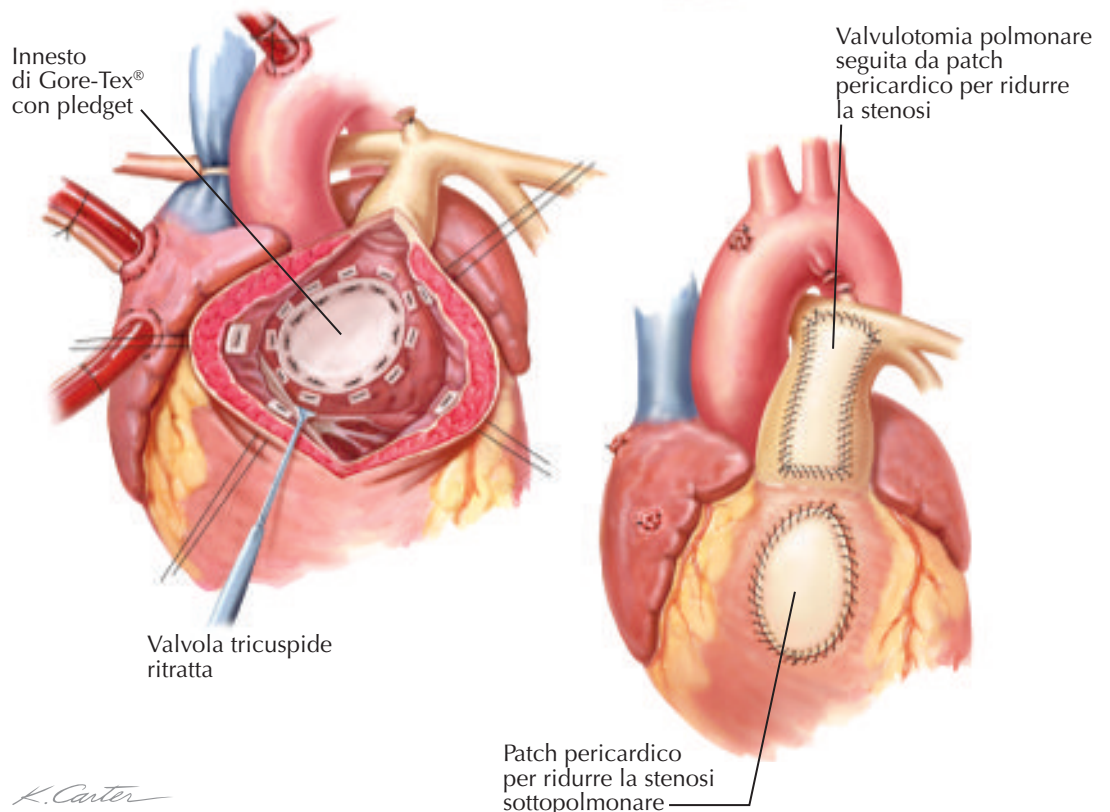
ANOMALIE DEL TRATTO DI EFFLUSSO VENTRICOLARE DESTRO (Seguito)

SINDROME DI EISENMENGER

I pazienti affetti dalla sindrome di Eisenmenger presentano un difetto interventricolare (DIV) grande simile a quello osservato nella tetralogia di Fallot e l'aorta si sovrappone al DIV (Tavola 5.22). Tuttavia, la cresta sopraventricolare non evidenzia un dislocamento significativo, anche se ipoplasica e occasionalmente pressoché assente. Analogamente alla tetralogia, anche in questa sindrome la valvola tricuspide mostra uno sviluppo anomalo. Non si rileva alcuna ostruzione dell'efflusso VD, pertanto l'arteria polmonare è larga. L'anomalia è rara e il termine "sindrome di Eisenmenger" è stato coniato per indicare casi in cui uno shunt sinistro-desto, indipendentemente dal livello, subisce una graduale modifica diventando shunt prevalentemente destro-sinistro, con grave ipertensione polmonare causata da alterazioni vascolari polmonari e un concomitante aumento nella resistenza vascolare polmonare (RVP). Patologicamente, la sindrome di Eisenmenger può essere differenziata da un semplice DIV rilevando l'anomalia nella valvola tricuspide. In un DIV semplice, la tricuspide ha un aspetto normale ed è presente un muscolo papillare mediale. A volte, la differenziazione della sindrome di Eisenmenger dalla tetralogia acianotica di Fallot è difficile, poiché nella tetralogia, come in tutte le forme di questa malformazione, la cresta potrebbe essere non solo dislocata, ma anche ipoplasica. Dal punto di vista embriologico, l'anomalia è causata da ipoplasia del setto del cono.

Nei bambini piccoli il quadro clinico della sindrome di Eisenmenger è quella di un DIV con grande shunt sinistro-desto e associata ipertensione arteriosa polmonare. Come prevedibile, il P_2 è di tono molto elevato e solitamente si rileva la presenza di un click all'eiezione. Le alterazioni vascolari polmonari si sviluppano in età precoce e i bambini più grandi diventano sempre più cianotici.

Alla radiografia toracica, nei bambini più piccoli si osserva la presenza di cardiomegalia e aumentata vascolarizzazione polmonare. Nei bambini più grandi il cuore è solo lievemente allargato o normale e il pattern vascolare dei campi polmonari periferici è attenuato, mentre le principali arterie polmonari rimangono larghe. Inizialmente l'ECG mostra tipicamente un allargamento biventricolare, nei pazienti più grandi analogo sempre più al pattern osservato nella tetralogia di Fallot.



K. Carter

Alla *cateterizzazione cardiaca*, le pressioni ventricolare destra e arteriosa polmonare sono elevate e uguali alla pressione sistemica e, anche in pazienti acianotici con shunt predominante sinistro-desto, l'ossimetria può rilevare una certa desaturazione arteriosa sistemica. L'*angiocardiografia* evidenzia occasionalmente la presenza di una cresta ipoplasica.

Il banding dell'arteria polmonare deve essere eseguito precocemente, al fine di prevenire lo sviluppo di ipertensione polmonare e un aumento della RVP. Una volta determinato lo shunt destro-sinistro, l'intervento chirurgico è controindicato e nel paziente gravemente sintomatico si deve considerare l'ipotesi di trapianto polmonare.