

Aggiornamenti in tema di cardiopatie congenite

- Ecocardiografia fetale: tutto ciò che è necessario sapere
I.M. Scimone
- L'imaging nelle cardiopatie congenite dell'adulto
E. Chiappa
- Diagnosi occasionale di cardiopatia congenita in età adulta
P. Piovesana
- Ventricolo destro dilatato: congenito o acquisito?
S. Favilli
- GUCH operati: Trasposizione dei grossi vasi
G. Scognamiglio
- GUCH operati: Fallot e ventricolo unico
A. Cifarelli
- Ostruzioni all'efflusso sinistro e coartazione aortica
G. Butera
- Indicazioni ecocardiografiche al trattamento interventistico nel congenito adulto
I. Spadoni

ECOCARDIOGRAFIA FETALE: TUTTO CIÒ CHE È NECESSARIO SAPERE

Ignazio Massimo Scimone

Servizio di Cardiologia Fetale ASP - Presidio di Scilla (Reggio Calabria)

Introduzione

L'ecocardiografia fetale rappresenta oggi una eccellente metodica per lo screening della maggior parte delle cardiopatie congenite. In alcuni contesti – studio della succlavia aberrante o anelli vascolari – può presentare una potenzialità diagnostica addirittura superiore rispetto a quanto l'ecocardiogramma può offrire in epoca postnatale per la maggiore possibilità di visualizzare strutture vascolari molto posteriori.

Premesse

1. Le cardiopatie congenite (CC) sono le malformazioni congenite più frequenti (8/1000 nati vivi), responsabili di oltre il 20% della mortalità perinatale e di oltre il 50% della mortalità infantile dovuta a malformazioni congenite.
2. Il numero dei nati vivi/anno in Italia è di circa 550.000 (dati ISTAT) ed il numero atteso di CC è di circa 3.500/anno.
3. Lo spettro delle CC in epoca prenatale è più ampio; le CC diagnosticate in epoca prenatale sono gravate da una mortalità e morbidità maggiori rispetto a quelle individuate dopo la nascita.

Indicazioni all'esame ecocardiografico fetale:

- Cause fetali
- Cause familiari
- Cause materne

Cause fetali

- Aritmie fetali
- Anomala configurazione delle strutture cardiache (all'ecografia morfologica ostetrica)
- Anomala posizione intratoracica del cuore
- Ritardo di sviluppo intrauterino
- Malformazioni extracardiache
- Ridotti movimenti fetali
- Gravidanza gemellare

- Polidramnios
- Oligoamnios
- Idrope
- Anomalie cromosomiche

Cause familiari

- Sindromi genetiche
- Cardiopatie congenite in consanguinei di I grado

Cause materne

- Età avanzata
- Diabete mellito
- Fenilchetonuria
- LES
- Cardiopatie materne
- Infezioni (cytomegalovirus, rosolia, virus coxsackie, virus della parotite, sifilide)
- Assunzione di farmaci (talidomide, antidepressivi, antiepilettici)
- Alcoolismo
- Pre-eclampsia
- Rh sensibilizzazione
- Tossicodipendenza con sieropositività per HIV

In realtà nella pratica clinica le indicazioni classiche all'esecuzione di un ecocardiogramma fetale hanno quasi un valore "storico". Poiché è vero che l'incidenza di CC aumenta con l'aumentare dei fattori di rischio materno e fetale, ma il maggior numero di CC (70-75% dei casi) si riscontra in gravidanze senza apparenti fattori di rischio. Da qui la necessità di uno screening più allargato (studio routinario di **I livello** del cuore fetale che viene eseguito dall'ostetrico nell'ambito dello studio morfologico fetale ed ha una durata complessiva di qualche minuto).

Prevede:

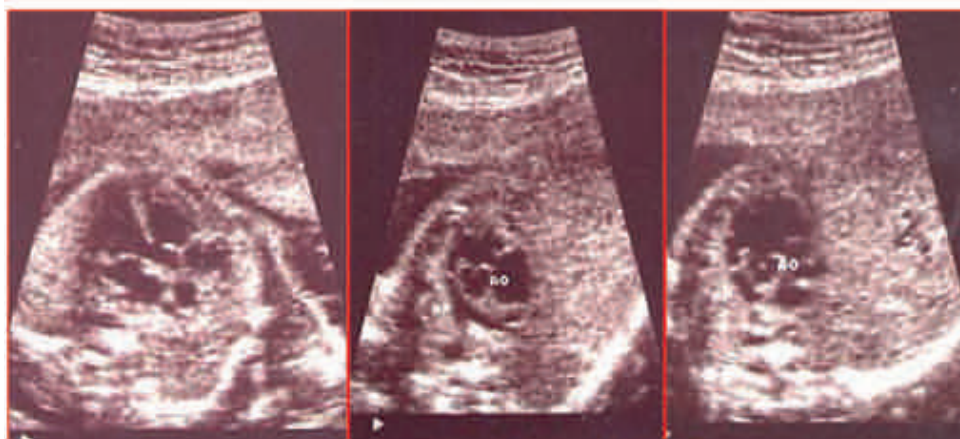
- 1) la visualizzazione della sezione "quattro camere (la sensibilità di questa sezione nell'individuare CC varia tra il 13% e il 50%).
- 2) L'estensione dello studio agli efflussi ventricolari (sezioni lungo-assiali), recentemente implementate dalle Linee Guida SIEOG, porta la sensibilità dell'esame al 78%.
- 3) Valutazione del ritmo e della frequenza cardiaca.

CC con anomalie morfologiche a carico della sezione “quattro camere”

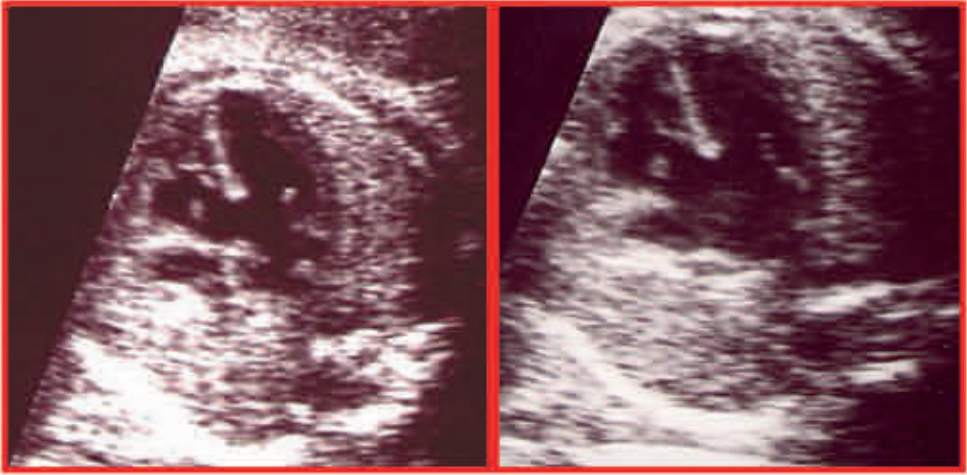
- Cuore sinistro ipoplasico
- Canale atrio-ventricolare
- Cuore univentricolare
- Malformazioni a carico delle valvole A-V
- Malattia di Ebstein
- Difetto dei setti
- Tumori cardiaci
- Cardiomiopatie

Non risultano diagnosticabili da questa semplice ed immediata sezione tutte le “cardiopatie tronco-conali” che richiedono una sistematica ed attenta analisi degli efflussi ventricolari.

Esame di II livello (Ecocardiografia fetale) eseguito da personale esperto in cardiologia fetale utilizza il classico modello sequenziale di analisi delle cardiopatie congenite che in questo caso prevede: valutazione della posizione fetale e della lateralità del feto. Valutazione del situs viscerο-atriale, dei ritorni venosi sistemici e polmonari. Valutazione delle strutture settali e della concordanza atrio-ventricolare e ventricolo-arteriosa. Valutazione morfologica e funzionale (PW-Color Doppler) degli apparati valvolari. Valutazione dell'arco aortico (sezioni sagittale, istmo-dotto, arco-istmo-dotto, tre vasi della base con trachea). Valutazione dell'arteria polmonare: tronco, rami, dotto arterioso. Arricchiscono le informazioni in cardiologia fetale la sezione dei tre vasi della base, lo studio delle succlavie, la valutazione dell'area timica. La flussimetria del cordone ombelicale e dell'arteria cerebrale media fornisce informazioni aggiuntive sul benessere ossigenativo fetale.



T4F (feto di 22 settimane)



CAV (25 settimane)

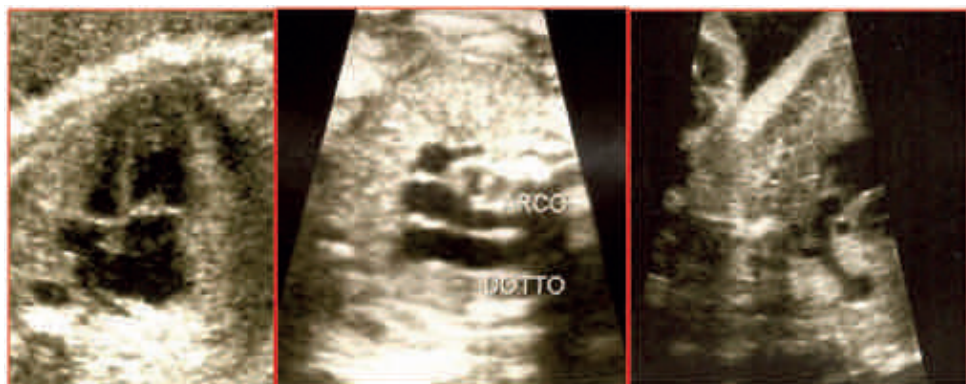
La sezione dei tre vasi con trachea rappresenta il punto di partenza per la valutazione delle **anomalie dell'arco aortico**, in particolare per determinazione della lateralità dell'arco



Screening della coartazione aortica

Segni indiretti nei feti “a rischio” di coartazione istmica:

- Prevalenza del VD e dell'AP
- Aorta ascendente piccola e/o ridotto calibro dell'arco trasverso
- Dotto ampio
- Sproporzione del rapporto VD/VS maggiore di 1.3
- Sproporzione del rapporto anulus polmonare/anulus aortico > di 1.6



Fattori che possono incrementare il rischio di coartazione in ecocardiografia fetale:

- valvola aortica bicuspide
- persistenza della VCSS
- arco aortico bovino con ampia distanza tra il primo ed il secondo vaso epiaortico
- incremento della velocità di picco sistolico sulla valvola aortica.

I segni diretti di coartazione vengono rilevati dalle sezioni (istmo-dotto) che consentono di valutare il calibro dell'istmo.



Coartazione aortica istmica



Normale sezione istmo-dotto

La diagnosi prenatale di **succlavia destra aberrante** diventa importante essendo ormai dimostrata un'alta fattibilità durante la corretta esecuzione di un ecocardiogramma fetale (oltre il 95%). Tale riscontro in epoca fetale rappresenterebbe un potente moltiplicatore (x 20) di trisomia 21 (una mancata diagnosi potrebbe assumere, pertanto, una valenza medico-legale).



Arterio succlavia destra aberrante.



Possibile associazione con tronco bicarotideo

Arco aortico destro

L'arco aortico destro è un difetto congenito dell'aorta presente in circa una gravidanza su mille.

In base alla distribuzione dei vasi epiaortici Edwards (1948) descrisse 3 tipi principali di arco aortico destro: Tipo I con vasi epiaortici ad immagine speculare. Tipo II con succlavia sinistra aberrante. Tipo III con succlavia sinistra isolata ovvero connessa con l'arteria polmonare attraverso il dotto arterioso.

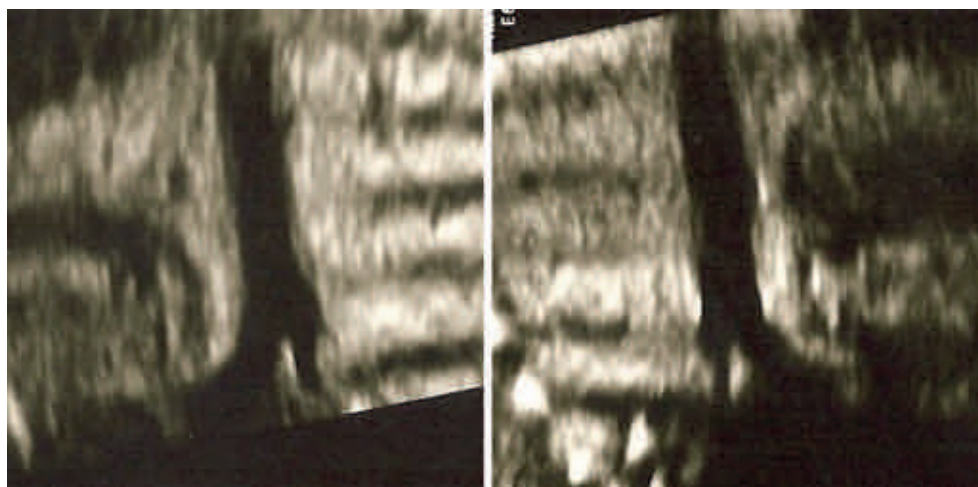


Sezione dei tre vasi con trachea in arco aortico destro con dotto sinistro (Anomalia di Neuhauser)

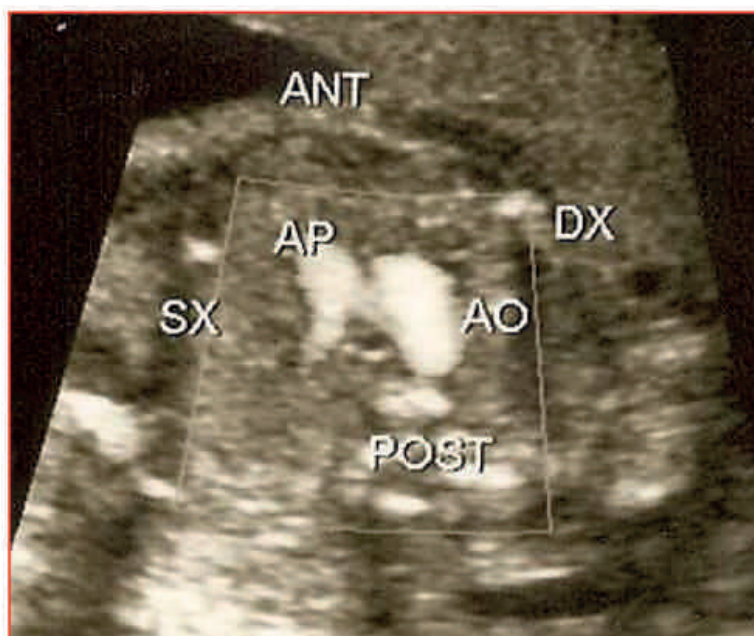


Caratteristico segno della U

La componente rettilinea della U posta a sinistra della trachea è rappresentata dal dotto arterioso, la componente curva della U, retroesofagea, dalla porzione distale dell'arco sinistro primitivo che diventerà in epoca post-natale diverticolo di Kommerell e la componente rettilinea della U posta a destra della trachea dall'arco aortico destro.

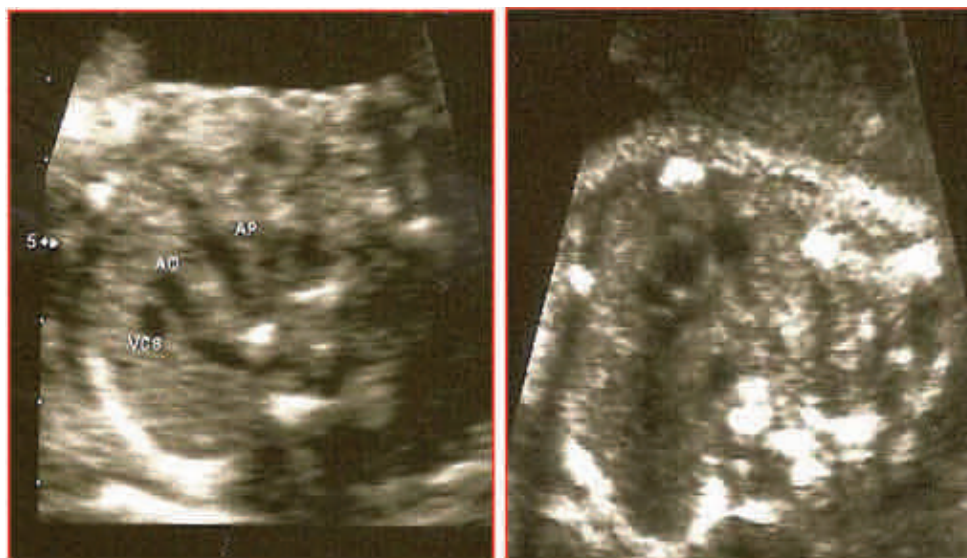


Sezione istmo-dotto in arco aortico destro. Segno dello stivale con tacco a spillo. La base del tacco è rappresentata dal diverticolo di Kommerell, la parte più ristretta del tacco dall'arteria succlavia sinistra aberrante



Arco aortico destro con vasi ad immagine speculare e dotto destro. Il mancato segno della U è legato all'assenza (agenesia) del dotto sinistro

In circa un quarto di casi l'arco aortico destro può essere associato a sindrome di Di George



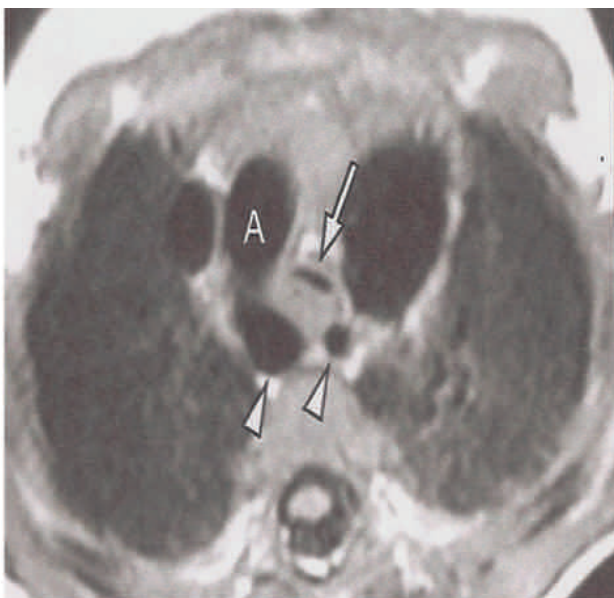
Arco aortico destro in S. di Di George. Grossi vasi anteriorizzati per ipo/aplasia del timo

Midline descending aorta

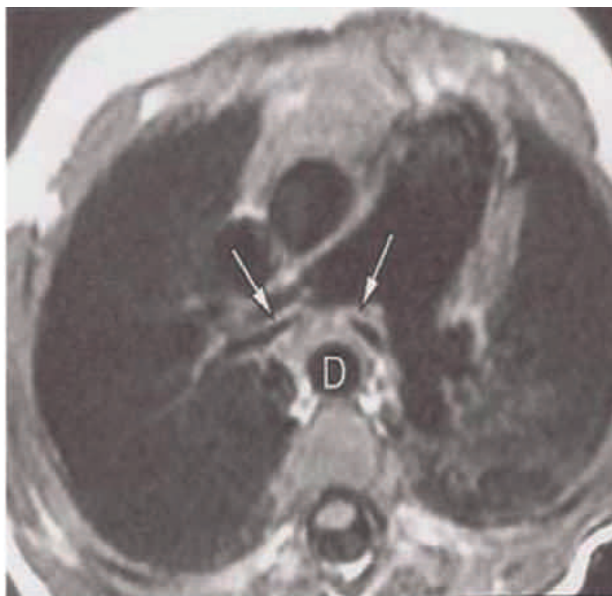
Tale condizione, raramente isolata, può essere associata ad arco aortico destro. Può incrementare il rischio di compressione estrinseca sulle vie respiratorie ad un livello più basso rispetto al diverticolo di Kommerell.



Aorta discendente mediana in arco ao dx con dotto sx (Anomalia di Neuhauser)



(RM) Compressione della trachea in corrispondenza del diverticolo di Kommerell



(RM) Compressione della biforcazione tracheale in corrispondenza dell'aorta discendente mediana

Considerazioni conclusive

La diagnostica prenatale delle CC si è molto raffinata in questi ultimi anni. In alcune condizioni come la TGA e la coartazione aortica critica può modificare la prognosi dei piccoli pazienti.

Anomalie minori come la succlavia aberrante possono assumere rilevanza come marcatori di rischio di cromosomopatia. Pertanto una mancata diagnosi potrebbe avere risvolti medico-legali.

Considerare in un futuro ormai prossimo i potenziali aspetti “interventistici” relati all'ecocardiografia fetale ad es. nella stenosi valvolare aortica critica. Correlare il fenotipo con il genotipo entrando sempre più in quel filone dell'ecocardiografia che può esser definito “*Genetic sonography*”.

BIBLIOGRAFIA

- 1) Marino B, Tiene G: Atlante di Anatomia Ecocardiografica delle Cardiopatie Congenite, Firenze USES 1990: 1-361
- 2) Smallhorn J, Rigby ML, Deanfield JE: Echocardiography. In Anderson RH, Macartney FJ, Shinebourne EA, Tynan M eds: Paediatric Cardiology. Edinburgh; Churchill Livingstone 1987: 319-349
- 3) Giannico S.: Diagnostica delle cardiopatie congenite. Roma Il Pensiero Scientifico Editore 1989: 1-247
- 4) Allan LD, Chita SK, Andreson RH, et al. Coarctation of the aorta in prenatal life: an echocardiographic, anatomical and functional study. Br Heart J 1988, 59:356-360
- 5) Hornberger LK et al: Antenatal diagnosis of coarctation of the aorta: A multicentric experience. J Am Coll Cardiol 1994, 23: 417-423
- 6) B. Stos; J. Le Bidois; L. Fermont; D. Bonnet: Le diagnostic anténatal de la coarctation de l'aorte est-il possible ? Archives des maladies du couer et des vaisseaux, tome 100, n° 5 mai 2007, 428-432
- 7) Pasquini L, Fichera A, Tan T, Ho SY, Gardiner H: Left superior caval vein: a powerful indicator of fetal coarctation. Heart. 2005, 91: 539-540

L'IMAGING NELLE CARDIOPATIE CONGENITE DELL'ADULTO

Enrico Chiappa

S.O.C. Cardiologia Pediatrica

Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer - Firenze

Grazie ai notevoli progressi delle tecniche diagnostiche e terapeutiche delle ultime decadi e al conseguente miglioramento nella sopravvivenza, un numero sempre crescente di pazienti con cardiopatia congenita, i cosiddetti grown up congenital heart disease (GUCH), raggiunge oggi l'età adulta. Tra questi, sono in particolare aumento i pazienti portatori di cardiopatie più complesse. Inoltre, alcuni difetti congeniti possono essere diagnosticati per la prima volta nella vita adulta, come ad esempio il difetto interatriale, la coartazione aortica, l'anomalia di Ebstein e la trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie. Le strategie nella valutazione dell'anatomia e della fisiopatologia delle cardiopatie congenite stanno cambiando rapidamente, con la transizione da studi invasivi verso tecniche non invasive mediante l'utilizzo dell'ecocardiografia, della tomografia computerizzata del torace (CT) e della risonanza magnetica cardiaca (CMR).

Nei paesi con elevato standard sanitario, l'aumento della popolazione GUCH genera delle speciali problematiche di organizzazione sanitaria e di formazione del personale sanitario coinvolto nell'assistenza di questi pazienti. Le linee guida ESC hanno suggerito di classificare i pazienti in tre categorie: a) pazienti che possono essere assistiti esclusivamente da un centro specialistico GUCH; b) pazienti in cui l'assistenza può essere condivisa con un centro di cardiologia dell'adulto qualificato; c) pazienti che possono essere assistiti da strutture non dedicate.

Anche se è intuitivo che i pazienti con cardiopatie congenite complesse debbano essere assegnati alle cure di un centro GUCH, i difetti semplici possono talora richiedere cure particolari in determinate circostanze, quando ad esempio un difetto interatriale sia associato a ipertensione arteriosa polmonare. Nell'assistenza del cardiopatico congenito adulto, molti esperti ritengono che la soluzione migliore sia quella in cui ogni paziente sia valutato almeno una volta presso un centro specializzato e, in tale occasione, venga stabilito il livello di assistenza da erogare e la cadenza dei controlli.

L'Ecocardiografia

L'ecocardiografia, con tutte le sue recenti acquisizioni tecnologiche, rimane la tecnica diagnostica di prima scelta. Grazie alla possibilità di ottenere immagini di qualità eccellente anche in pazienti con finestra transtoracica sfa-

vorevole, l'ecocardiografia transesofagea (TEE) è utile in pazienti adulti e specialmente nella valutazione di particolari strutture. Tra queste ricordiamo: la vena cava superiore, le anastomosi cavopolmonari, i condotti intraatriali o le anastomosi di tipo Fontan, le vene polmonari, il setto interatriale, il versante atriale delle protesi, l'efflusso ventricolare inclusi i condotti tra ventricolo destro e arteria polmonare, il tronco dell'arteria polmonare e dei suoi rami prossimali, l'aorta toracica e gli eventuali collaterali aortico-polmonari, l'origine e il tratto prossimale delle arterie coronarie

La TEE è molto utile nel monitoraggio di procedure interventistiche transcatteteri, come la chiusura dei difetti interatriali, ma di solito richiede la sedazione o un'anestesia generale. In alternativa può essere usata l'ecocardiografia intracardiaca, con costi sensibilmente maggiori.

L'ecocardiografia fornisce in molti casi informazioni sull'anatomia cardiaca tra cui l'asse e la posizione di cuore, i ritorni venosi, la connessione atrio-ventricolare e quella ventricolo-arteriosa. L'ecocardiografia consente di valutare la morfologia delle cavità cardiache, la funzione ventricolare, l'identificazione e la valutazione degli shunt, così come la morfologia e funzione delle valvole cardiache. L'indagine Doppler permette la stima indiretta di gradienti pressori, della pressione ventricolare destra e del circolo polmonare.

Nonostante possa fornire informazioni complete nel singolo paziente, l'ecocardiografia è una tecnica operatore-dipendente e la valutazione del paziente GUCH richiede una particolare esperienza che richiede un addestramento specifico. I limiti della tecnica ecocardiografica devono essere sempre presenti agli operatori. La valutazione dei volumi e della funzione ventricolare può essere complicata da una geometria inusuale e dalla presenza di aree di dissinergia regionale, specialmente nelle cardiopatie con ventricolo destro sistemico o nei cuori "univentricolari". I gradienti Doppler possono non essere attendibili, in particolare nelle ostruzioni all'efflusso ventricolare destro, nella coartazione aortica e nelle stenosi in serie.

In ogni caso, l'ecocardiografia rimane la tecnica diagnostica di base. Qualora l'esame risulti inadeguato per la qualità delle immagini o carente delle informazioni necessarie, andranno programmate altre tecniche di imaging per una valutazione completa del paziente (Fig. 1).

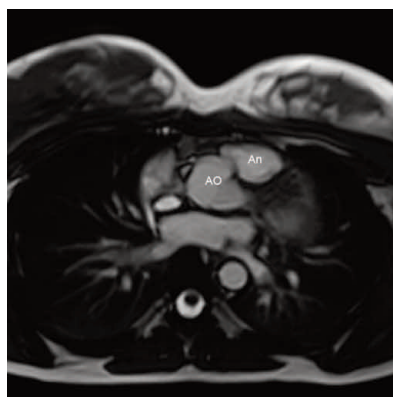
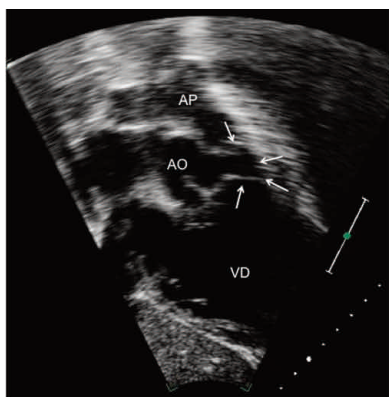


Fig. 1 (A) Ecocardiogramma in proiezione sottocostale paracoronale in una donna di 22 anni. L'immagine mostra la presenza di un voluminoso aneurisma del seno di Valsalva sinistro (freccie) che si impegna nell'infundibulo, al di sotto della valvola polmonare, provocando una ostruzione all'efflusso polmonare. **(B)** RMN cardiaca, sezione trasversale a livello della radice aortica nella stessa paziente. L'immagine evidenzia con maggiore definizione i rapporti dell'aneurisma con le strutture adiacenti. AD atrio destro, An aneurisma, AO aorta, AP arteria polmonare, VD ventricolo destro

La Tomografia Computerizzata del Torace

La tomografia computerizzata (TC) del torace gioca un ruolo crescente nella valutazione diagnostica dei pazienti GUCH, fornendo un'eccellente risoluzione spaziale e tempi di acquisizione rapidi. La TC è particolarmente valida per lo studio del tratto epicardico delle arterie coronarie, dei collaterali maggiori aortopolmonari, delle anomalie vascolari e parenchimali del polmone (Fig. 2).

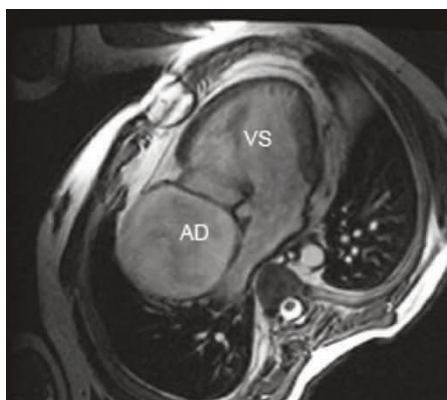


Fig. 2 Angio TC del torace in presentazione postero-anteriore (A) e obliqua destra anteriore (B) in paziente di 19 anni con sindrome della scimitarra. L'immagine evidenzia una destroposizione del cuore, la freccia indicano la presenza di un ritorno venoso polmonare anomalo delle vene polmonari di destra in vena cava inferiore. L'ipoplasia del polmone di destra, frequentemente associata in questi casi, favorisce un sollevamento dell'emidiaframma di destra con risalita del rene omolaterale. AD atrio destro, VCI vena cava inferiore

La TC permette la valutazione delle dimensioni delle cavità cardiache e della funzione ventricolare con una risoluzione temporale inferiore rispetto alla risonanza magnetica cardiaca. Il principale svantaggio della maggior parte dei sistemi TC attuali è la dose elevata di radiazioni ionizzanti, che controindica il suo utilizzo per controlli seriatati nello stesso paziente.

Grazie ai tempi brevi di esecuzione, l'accesso alla TC del torace è in genere più agevole rispetto alla CMR. Pertanto la TC rappresenta la metodica di più facile utilizzo in condizioni di urgenza. I recenti sviluppi tecnologici, quali l'acquisizione delle immagini sincronizzate con l'ECG e le nuove tecniche di rotazione, hanno permesso di ridurre in modo sostanziale la quantità di radiazioni. Ciò renderà nei prossimi anni la TC un'alternativa sempre più competitiva rispetto alla CMR. Nei pazienti con cardiopatie congenite complesse queste tecniche richiedono personale con particolare competenza con importanti implicazioni nei percorsi di formazione e nell'allocazione delle risorse.

Risonanza Magnetica Cardiaca

L'impiego della risonanza magnetica cardiaca (CMR) ha acquistato sempre più importanza nei pazienti adulti con cardiopatia congenita e rappresenta oggi uno strumento essenziale nelle unità specialistiche dedicate. La CMR permette eccellenti ricostruzioni anatomiche tridimensionali anche nei soggetti con finestra acustica sfavorevole per l'utilizzo degli ultrasuoni. Grazie ai recenti sviluppi tecnologici, la risoluzione spaziale e temporale di questa metodica è rapidamente migliorata. La CMR è particolarmente utile per il calcolo della volumetria ventricolare, la valutazione dei grandi vasi e l'identificazione di aree di fibrosi miocardica. Recentemente sono state pubblicate le raccomandazioni ESC per l'uso di CMR nei pazienti GUCH. Nella pratica clinica si possono distinguere alcune situazioni ricorrenti che rappresentano una indicazione alla CMR nei pazienti adulti con cardiopatia congenita:

- La CMR come alternativa all'ecocardiografia, quando non si possa ottenere un ecocardiogramma di qualità sufficiente. Nella larga maggioranza dei casi l'ecocardiografia fornisce informazioni simili a quelle della CMR. Tuttavia l'ecocardiografia è superiore nella stima dei gradienti, della pressione in arteria polmonare e nell'identificazione di strutture di piccole dimensioni e con elevata mobilità, come ad esempio i lembi valvolari.
- La CMR come metodica di seconda scelta quando le misurazioni ecocardiografiche siano borderline o ambigue. La valutazione precisa dei volumi e della frazione di eiezione del ventricolo sinistro può essere cruciale nella gestione dei pazienti GUCH (specialmente nel contesto di un sovraccarico di volume), e lo stesso vale per la quantificazione di un rigurgito valvolare. Quando i valori forniti dall'ecocardiografia Doppler siano borderline o

ambigui, la CMR dovrebbe essere utilizzata per confermare o confutare il reperto ecocardiografico prima di prendere una decisione clinica (Fig. 3).

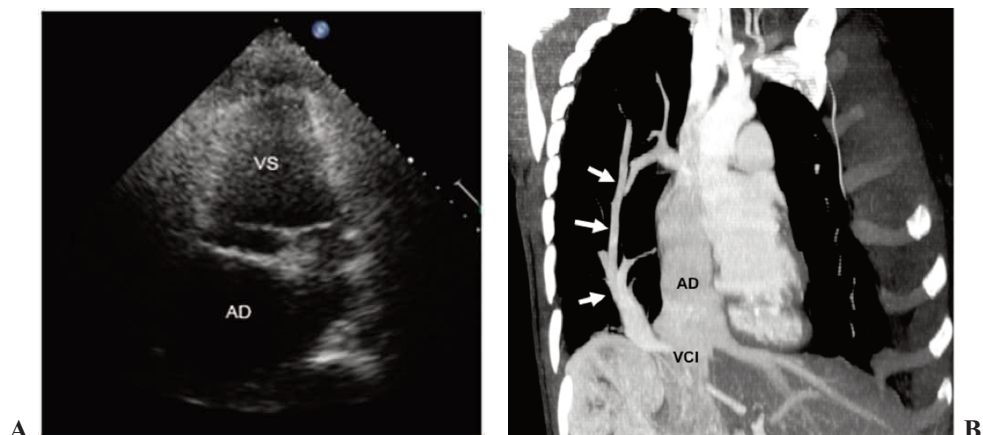


Fig. 3. A) Ecocardiogramma e B) RMN cardiaca in proiezione 4-camere in un paziente di 37 anni con ventricolo sinistro a doppio ingresso sottoposto a palliazione univentricolare secondo tecnica di Fontan di tipo classico. A causa della finestra acustica sfavorevole, l'immagine ecocardiografica è molto scadente ma lascia sospettare una marcata dilatazione dell'atrio di destra. La RMN permette un'ottima definizione delle dimensioni delle cavità cardiache oltre che il calcolo della funzione ventricolare sinistra. AD atrio destro, VS ventricolo sinistro

- Le condizioni in cui la CMR è superiore all'ecocardiografia e dovrebbe essere usata regolarmente, possono essere identificate nei casi in cui l'informazione è essenziale per la gestione del paziente. Tali condizioni sono:
 - ✓ La quantificazione dei volumi e della frazione di eiezione del ventricolo destro, in particolare nella tetralogia di Fallot operata o nelle cardiopatie con ventricolo destro sistemico;
 - ✓ La valutazione del tratto di efflusso del ventricolo sinistro o di condotti tra ventricolo destro e arteria polmonare;
 - ✓ La quantificazione dell'insufficienza polmonare;
 - ✓ La valutazione delle arterie polmonari (stenosi, aneurismi) e dell'aorta (aneurismi, dissezione, coartazione);
 - ✓ La valutazione delle vene sistemiche e polmonari (connessione anomala, ostruzione, ecc.);
 - ✓ La valutazione di collaterali arteriosi o di malformazioni arteroveneose (la CT è superiore);
 - ✓ La valutazione di anomalie coronariche congenite o di malattia coronarica acquisita (la CT è superiore);
 - ✓ La valutazione delle masse intra ed extracardiache (la CT è superiore)
 - ✓ La quantificazione della massa miocardica del ventricolo destro o sinistro;

- ✓ L'identificazione e la quantificazione della fibrosi miocardica / cicatrice (potenziamento tardivo con gadolinio);
- ✓ La caratterizzazione tissutale per fibrosi, degenerazione adiposa, accumulo di ferro, ecc.

Attualmente, i pazienti con pacemaker o defibrillatori impiantabili (ICD) non possono essere sottoposti a CMR. In questo caso la CT fornisce una valida alternativa.

Il cateterismo cardiaco

Il cateterismo cardiaco viene oggi effettuato a scopo diagnostico per rispondere a quesiti specifici, anatomici o fisiopatologici, o a scopo interventistico. Tra le indicazioni al cateterismo diagnostico ricordiamo:

- ✓ la valutazione delle resistenze vascolari polmonari;
- ✓ la valutazione della funzione diastolica ventricolare;
- ✓ il calcolo dei gradienti pressori;
- ✓ l'identificazione e la quantificazione dell'entità di uno shunt quando la valutazione non invasiva lasci incertezze (Fig. 4);
- ✓ l'esecuzione di un'angiografia coronarica;
- ✓ la valutazione di vasi extracardiaci come, ad esempio, collaterali maggiori aortico-polmonari.

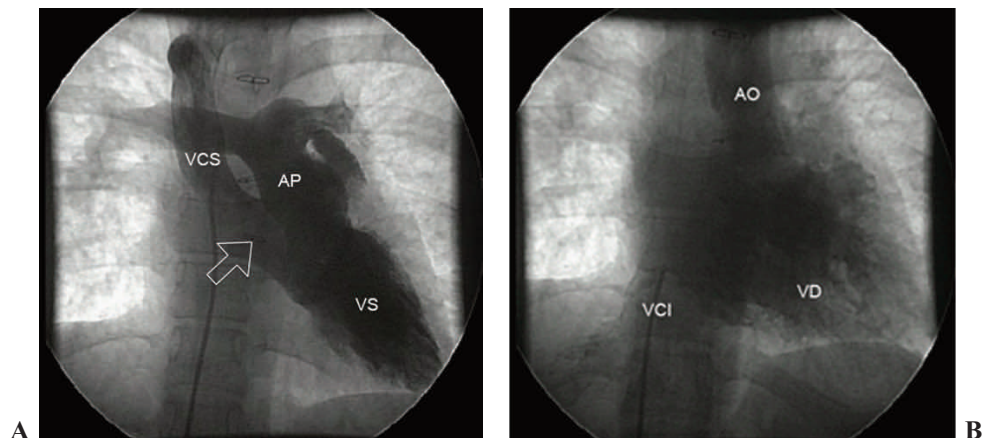


Fig. 4. Trasposizione delle grandi arterie, esiti di detrasposizione atriale secondo Senning in donna di 22 anni con grave cianosi (sat. O₂: 73%). **A)** Angiografia in vena cava superiore, proiezione AP. Attraverso il “baffle” superiore (freccia) all’interno dell’atrio, il mezzo di contrasto opacizza correttamente il ventricolo sinistro (ventricolo polmonare) e quindi l’arteria polmonare. **B)** Angiografia in vena cava inferiore, proiezione AP. Per ostruzione del “baffle” inferiore e deiscenza della sua sutura, il mezzo di contrasto non procede in ventricolo sinistro ma opacizza il ventricolo destro (ventricolo sistemico) e l’aorta. Il cateterismo ha documentato un cospicuo shunt destro-sinistro causa della cianosi della paziente. AO aorta, AD atrio destro, VCI vena cava inferiore, VCS vena cava superiore, VD ventricolo destro, VS ventricolo sinistro

Nelle cardiopatie con comunicazioni ampie associate a ipertensione polmonare, pressione in arteria polmonare $>50\%$ della pressione sistemica documentata con tecnica Doppler, il cateterismo cardiaco resta essenziale per il processo decisionale. La stima delle resistenze vascolari polmonari richiede un calcolo preciso del flusso polmonare che può essere difficile specialmente nei pazienti con cardiopatia congenita complessa. Può rendersi necessaria la misurazione del consumo di ossigeno piuttosto che la sua stima indiretta. Se l'ipertensione arteriosa polmonare è grave, può essere necessario eseguire un test di vasoreattività per decidere o meno se intervenire per chiudere la comunicazione. Nel test di vasoreattività è stato tradizionalmente utilizzato l'ossigeno, ma l'ossido nitrico è preferibile. Prima di un intervento cardiocirurgico, negli uomini di età superiore a 40 anni, nelle donne in menopausa e nei pazienti con sintomi o fattori di rischio per malattia coronarica, è opportuno eseguire una coronarografia.

BIBLIOGRAFIA

- 1) Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JJ, Somerville J, Williams RG, Webb GD. Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol* 2001;37:1170–1175.
- 2) Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, Sorenson K, Kaemmer H, Thilen U, Bink-Boelkens M, Iserin L, Daliento L, Silove E, Redington A, Vouhe P, Priori S, Alonso MA, Blanc JJ, Budaj A, Cowie M, Deckers J, Fernandez Burgos E, Lekakis J, Lindahl B, Mazzotta G, Morais J, Oto A, Smiseth O, Trappe HJ, Klein W, Blo¨mstrom-Lundqvist C, de Backer G, Hradec J, Mazzotta G, Parkhomenko A, Presbitero P, Torbicki A. Management of grown up congenital heart disease. *Eur Heart J* 2003;24:1035–1084.
- 3) Kilner PJ, Geva T, Kaemmerer H, Trindade PT, Schwitter J, Webb GD. Recommendations for cardiovascular magnetic resonance in adults with congenital heart disease from the respective working groups of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2010; 31:794–805.

DIAGNOSI OCCASIONALE DI CARDIOPATIA CONGENITA IN ETÀ ADULTA

Piergiuseppe Piovesana

Direttore di Struttura semplice

Diagnostica Ecocardiografica e Speciale

U.L.S.S. 15 Alta Padovana

Presidio Ospedaliero - Camposampiero (PD)

In relazione all'incidenza di malformazioni cardiache congenite, stimata in circa l'otto per mille dei nati vivi, è ipotizzabile che in Italia siano nati negli ultimi 10 anni circa cinquantamila individui affetti da cardiopatie congenite. Possiamo distinguere cardiopatie semplici come il Difetto Interventricolare (DIV), il Difetto Interatriale (DIA) e il Dotto Pervio (DA) e cardiopatie complesse come la Tetralogia di Fallot (TF4), la Trasposizione dei grandi vasi (TGV), la Coartazione Aortica (CoAo) l'Atresia della Tricuspid (AT) et al. Le prime raramente si manifestano clinicamente in modo precoce e arrivano a volte in modo del tutto silente fino all'età adulta; le seconde possono dare cianosi o precoce scompenso in modo anche drammatico alla nascita o comunque entro il primo anno di vita non potendo raggiungere l'età adulta, se non occasionalmente, senza un intervento correttivo/palliativo di tipo cardiocirurgico. Cinquant'anni fa, prima dell'avvento della cardiocirurgia, solo il 20 % dei cardiopatici congeniti sopravvivevano all'età pediatrica, diventando adulti.

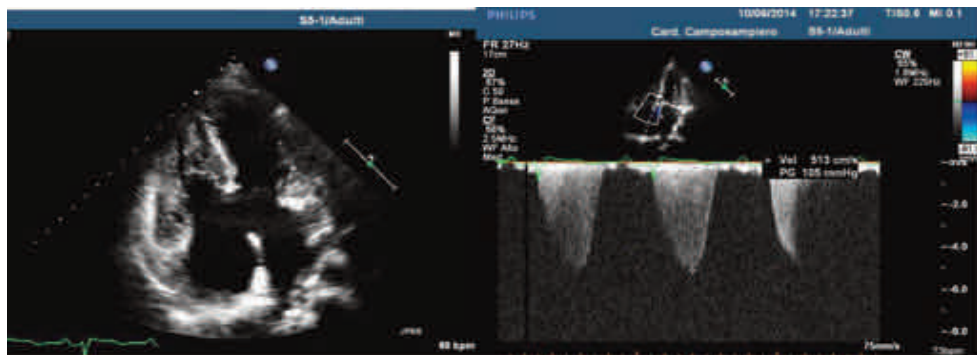
Gli adulti con cardiopatie congenite mostrano un profilo di presentazione tardiva complesso e del tutto differente, ad esempio, da quelli con cardiopatia ischemica acquisita. Esiste quasi sempre, infatti, un lungo periodo di compensazione cardiovascolare prima che si manifestino sintomi evidenti, pur in presenza di importanti sequele e/o residui anatomici e funzionali. La percezione dei sintomi, in pazienti con cardiopatie congenite croniche, può anche essere misconosciuta.

Per seguire questi malati e deciderne il programma terapeutico si deve avere una conoscenza approfondita fisiopatologica, clinica e diagnostica delle cardiopatie congenite native, avere la capacità di rispondere ai quesiti circa l'idoneità fisico-sportiva e lavorativa, affrontare le specifiche condizioni tipiche delle cardiopatie congenite, quali l'ipertensione polmonare, le aritmie, l'endocardite infettiva, la cianosi, lo scompenso cardiaco, la gravidanza, i disordini ematologici, la chirurgia extracardiaca, le anomalie della funzione respiratoria, gli aspetti psicologici, cognitivi, etici e sociali che le varie pato-

Procederemo alla descrizione di alcune condizioni tipiche e a volte di non facile gestione di cardiopatie congenite riscontrate occasionalmente in età adulta.

Per Sindrome di Eisenmenger si intende una condizione clinica caratterizzata dalla presenza di una comunicazione sistemico-polmonare (più frequentemente DIV), ipertensione polmonare e cianosi.

Quando un paziente viene diagnosticato in età adulta portatore di S. di Eis. alcune possibili complicazioni vanno tenute in considerazione: esiste un



60

rischio infettivo elevato che prevede la Profilassi antibiotica dell'endocardite batterica, spesso i pazienti sono Policitemici e ciò può comportare la necessità di eseguire un salasso di sangue (le Linee Guida lo suggeriscono per valori di emoglobina > 20 g/dL ed ematocrito 65% soprattutto se associato a cefalea, astenia o altri sintomi di iperviscosità ematica). Tuttavia salassi ripetuti vanno evitati perché possono causare importanti perdite di ferro e altre componenti ematiche importanti soprattutto per l'emostasi (2). È presente infatti un rischio emorragico aumentato dovuto a frequenti e numerose anomalie dei fattori emostatici. Di conseguenza la terapia antiaggregante ed anticoagulante deve essere utilizzata con estrema cautela.

Da non sottovalutare il rischio di embolia paradossa che può determinare stroke ed ascessi cerebrali. Da verificare periodicamente la funzione renale per la presenza frequente di iperuricemia e proteinuria.

Per quanto riguarda il trattamento di questi pazienti, in passato praticamente incurabili, da segnalare la possibilità attuale di utilizzare farmaci vasodilatatori polmonari (dagli inibitori dell'endotelina ai prostenoidi) allo scopo di ridurre le resistenze polmonari, migliorare la cianosi e la performance ventricolare dx (3). Attenzione deve essere posta a correggere i deficit ematologici, a dare un supporto respiratorio con l'ossigenoterapia e a trattare le aritmie. Esiste infine la possibilità del trapianto cuore-polmoni o del trapianto del polmone previa correzione del difetto cardiaco sottostante. Alcune condizioni devono essere assolutamente proscritte ai pazienti con S. di Eis., in particolare la gravidanza (avendo questi pazienti resistenze polmonari fisse il sovraccarico di volume della gravidanza può aggravare la cianosi e provocare uno scompenso refrattario). Attenzione deve essere posta a non esercitare sforzi isometrici, esporsi all'altitudine o sottoporsi ad interventi di chirurgia senza adeguate precauzioni (3).

La Tetralogia di Fallot (TF4) è l'altra più frequente causa di cianosi cardiaca nel congenito adulto. Sebbene molto raramente questa cardiopatia può manifestarsi originariamente anche nell'adulto soprattutto in quelle forme in cui non c'è un ostacolo molto severo alla ostruzione ventricolare dx ma comunque sufficiente a proteggere dall'iperafflusso polmonare senza determinare una grave cianosi (Fallot rosei). Queste forme che possono sfuggire alla diagnosi e non vengono palliate nell'età evolutiva comunque traggono beneficio da un intervento chirurgico correttivo eseguito anche oltre i 40 anni di vita (4).

Il Difetto interatriale (DIA) rappresenta la cardiopatia congenita più frequentemente diagnosticata in età adulta in quanto può decorrere del tutto asintomatica a lungo (Fig. 2). Tuttavia alcune complicazioni possono rendersi

evidenti durante la storia naturale della malattia. Tra queste le aritmie sopraventricolari, l'embolia paradossa, gli ascessi cerebrali e lo scompenso cardiaco. Infrequentemente il DIA può evolvere verso la S.diEis. In età adulta il DIA va chiuso qualora siano presenti segni di sovraccarico di volume del ventricolo dx, indipendentemente dalla presenza di sintomi (5).

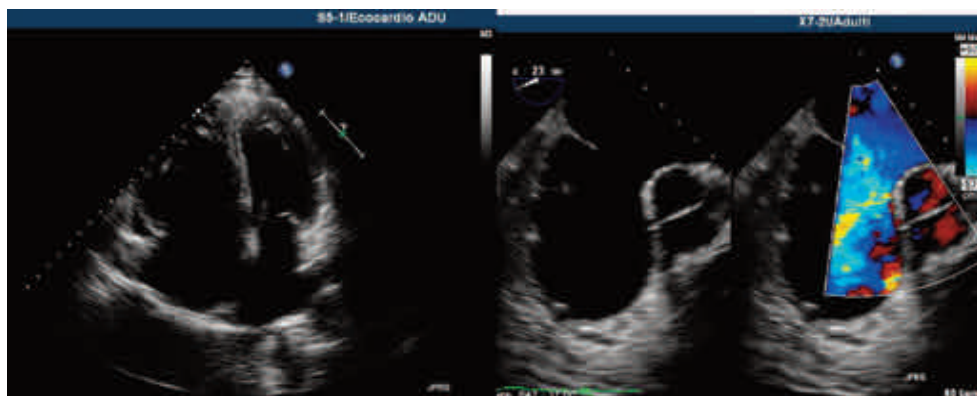


Fig. 2 Paziente di 54aa con Fibrillazione atriale parox. Ampio difetto (3cm) del setto interatriale tipo Ostium 2° con assenza di Rim aortico al TEE ed indicazione alla chiusura chirurgica

Gli studi condotti nei pazienti portatori di DIA operati dopo i 40 aa di età dimostrano che l'intervento chirurgico o percutaneo rappresenta un vantaggio in termini di mortalità e di eventi cardiovascolari in genere, rispetto ai pazienti trattati con sola terapia medica (6). Attualmente è preferibile utilizzare, quando tecnicamente possibile (DIA ostium secundum con diametro max < 3,5cm e presenza di rim > 5mm) la chiusura percutanea dei DIA. Questa tecnica presenta infatti nella popolazione adulta numerosi vantaggi quali la maggiore sicurezza, i ridotti tempi di degenza con recupero funzionale più rapido, la mancanza di effetti sfavorevoli legati alla CEC, la minor frequenza di aritmie post-incisionali e l'assenza di ferite chirurgiche sternali (7). Nella valutazione diagnostica dei DIA dell'adulto è importante escludere l'associazione di drenaggi polmonari anomali. Essenziale inoltre escludere i DIA tipo Seno-Venoso dalla opzione percutanea.

La Trasposizione Corretta dei Grandi Vasi (L-TGA) è una cardiopatia rara caratterizzata dalla doppia discordanza atrio-ventricolare e ventricolo-arteriosa per cui il ventricolo dx, da cui origina l'aorta e che riceve il sangue ossigenato dal polmone, si trova ad essere il ventricolo sistemico (Fig. 3). L'incidenza annuale è stata stimata in circa 1/33.000 nati vivi e la malattia rappresenta circa lo 0,05% di tutte le cardiopatie congenite. Il quadro clinico

e l'età di esordio dipendono dalle malformazioni presenti. (VSD sono presenti nel 70 - 80% dei pazienti con L-TGA, Stenosi Polmonare, Ostruzione all'efflusso polmonare nel 30 - 60%, Insuff. Tricuspidale nel 90 %). La L-TGA può esitare nel progressivo rigurgito delle valvole atrioventricolari e nell'insufficienza del ventricolo sistemico. In genere viene utilizzato il trattamento medico dello scompenso. In presenza di anomalie del sistema di conduzione, può essere indicato l'impianto di un pacemaker, ad esempio per la comparsa di blocco atrioventricolare di secondo o terzo grado di tipo avanzato.

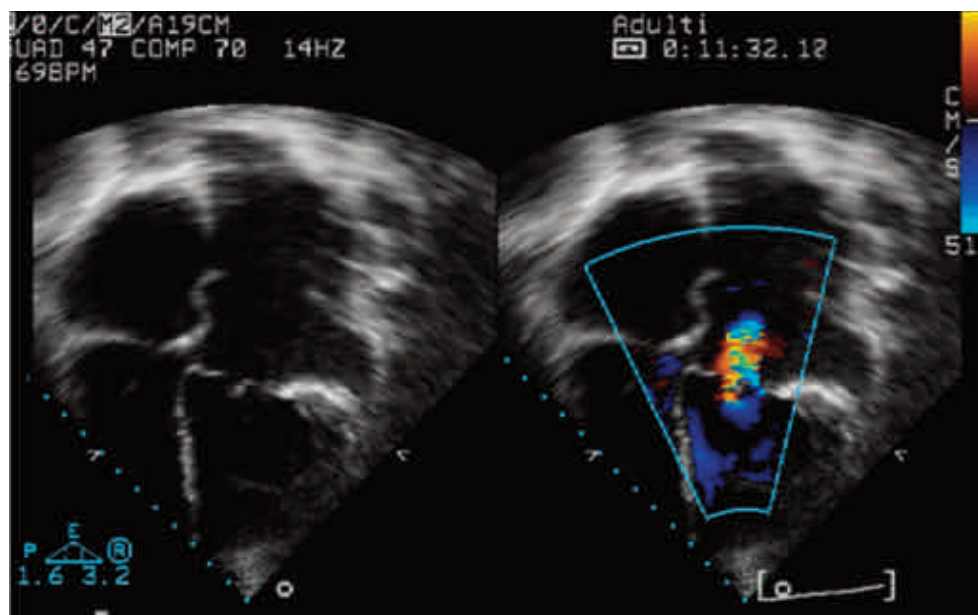


Fig. 3 Paziente di 65aa con L-TGA: si nota l'attacco più apicale del lembo anterosettale della Valvola AV sinistra (Tricuspide) con rigurgito centrale da malcoaptazione.

Anomalia di Ebstein (Fig.4). La presentazione clinica di questa malattia è molto variabile e l'epoca di insorgenza di sintomi è fondamentalmente legata alla entità del dislocamento e dello stato funzionale dei lembi della valvola tricuspidale e alla presenza di eventuali anomalie associate (Stenosi Polmonare, DIA, DIV). Infatti i pazienti con attacco solo lievemente abbassato verso l'apice della valvola tricuspidale possono rimanere asintomatici fino all'età adulta mentre le forme molto accentuate di dislocamento e insufficienza valvolare presentano quadri molto precoci di scompenso e aritmie. Se presente DIA o Pervietà ampia del Forame Ovale è elevato il rischio di embolia paradossa. Le indicazioni alla correzione chirurgica sono rivolte alle forme gravi e sintomatiche.

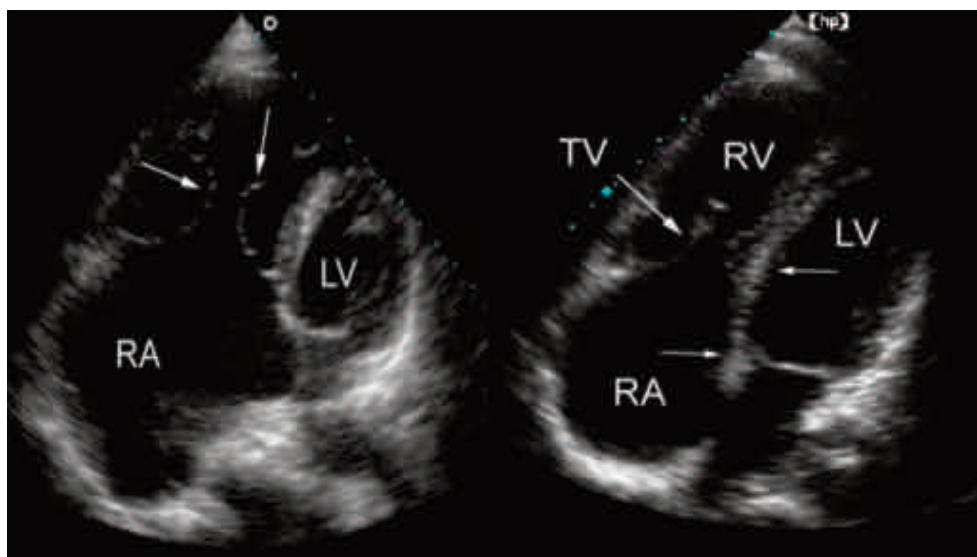


Fig. 4 Anomalia di Ebstein in paziente adulto: evidente l'attacco anomalo "basso" della valvola tricuspide con aspetto displasico dei lembi e ingrandimento della cavità atriale dx.

La Stenosi della Valvola Polmonare è associata nei giovani ad un decorso benigno e la sopravvivenza fino all'età adulta è generalmente la regola. Con l'avanzare dell'età tuttavia la valvola può tendere a calcificare diventando maggiormente ostruttiva fino a creare un quadro di sovraccarico cronico di pressione del ventricolo dx che può condurre allo scompenso congestizio. Generalmente la Stenosi polmonare è considerata lieve per velocità massime inferiori ai 3m/sec e severa per velocità massime superiori a 4 m/sec. La gravidanza è generalmente ben tollerata tranne che nei casi di Stenosi severa. L'indicazione alla valvuloplastica polmonare si realizza per Stenosi con gradiente massimo superiore ai 65-70mmHg o per forme più moderate se sintomatiche (8).

Tra le ostruzioni all'efflusso ventricolare sn che si presentano in età adulta, tralasciando la Stenosi valvolare aortica generalmente ad eziologia degenerativa, merita di essere segnalata come patologia congenita a possibile manifestazione in età adulta la Stenosi Sottovalvolare Aortica. Quest'ultima può avere vari aspetti morfologici: la forma fibromuscolare a tunnel, l'attacco anomalo della valvola mitrale, il tessuto mitralico accessorio, la membrana fibrosa sottoaortica che è la variante più frequente. L'ostruzione tende a progredire con l'età per progressivo restringimento fibrotico del tratto di efflusso causato dalle turbolenze del flusso subaortico. Ciò può spiegare almeno in parte il ritardo delle manifestazioni cliniche e della diagnosi (Fig. 5).

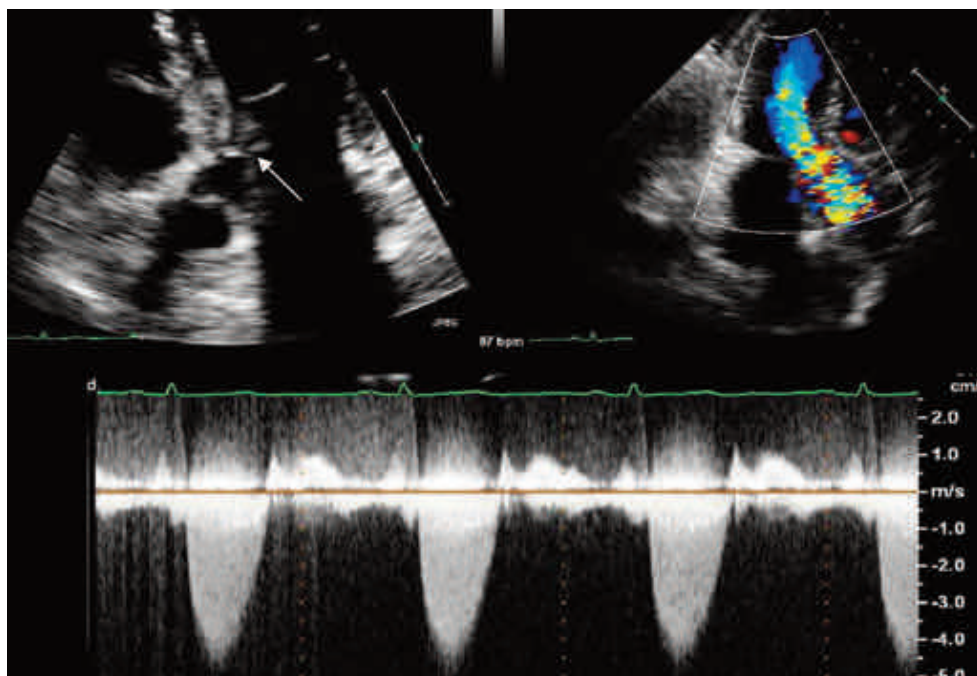


Fig. 5 Paziente adulto con Stenosi sottovalvolare aortica a membrana (freccia) di entità severa (v.max 4,5m/sec)

Il trattamento definitivo della cardiopatia è rappresentato dalla correzione chirurgica in quanto la valvuloplastica percutanea non ha alcuna efficacia. Generalmente l'opzione chirurgica è considerata per gradienti subaortici superiori ai 40-50mmHg (9).

Tra le patologie rare e a possibile esordio in età adulta segnaliamo l'origine anomala delle arterie coronarie. Queste malformazioni sono in genere benigne ma in alcuni casi sono state associate al rischio di morte improvvisa soprattutto negli atleti o dopo sforzo strenuo. Il meccanismo delle complicanze cardiovascolari non è del tutto chiaro ma sembra che fenomeni di compressione ab-extrinseco delle arterie coronarie anomale da parte dei grandi vasi possano essere la causa principale. Di conseguenza sono ritenute più a rischio quel tipo di anomalie di origine e decorso in cui la coronaria decorre all'interno della parete aortica (decorso intramurale) o venga in qualche modo a infrapporsi tra aorta ascendente e arteria polmonare. La diagnosi di anomalia coronarica dovrebbe essere pertanto esclusa in tutti quei casi in cui un arresto cardiaco "resuscitato" non presenti segni di cardiopatia ischemica, valvolare o muscolare di alcun tipo. L'ecocardiografia può essere utile per un primo screening di questi soggetti in quanto almeno l'origine dai rispettivi seni di

Valsalva è ben esplorabile con la tecnica ultrasonica. Tuttavia per una definizione più accurata del decorso e della possibile compressione sul vaso anomalo è necessario ricorrere all'Angio TAC o alla Angio RMN. Una eventuale correzione chirurgica è proponibile nei casi sintomatici con documentazione di ischemia inducibile o evidente compressione del vaso anomalo (10).

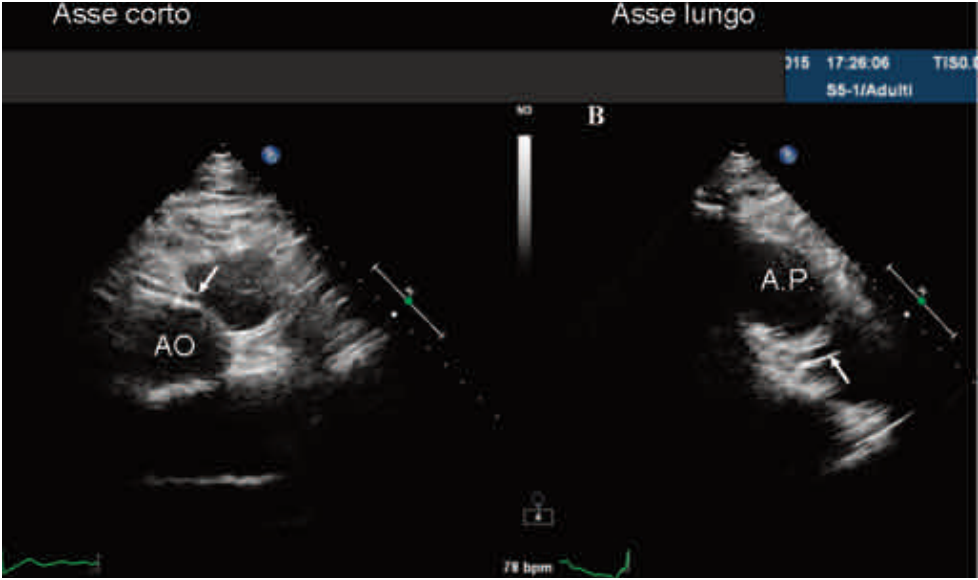


Fig. 6 Paziente di 55 anni rianimato da arresto cardiaco. Dalla proiezione asse corto parasternale (sn) si evidenzia una coronaria dx anomala (freccia) originante dal seno di Valsalva sn. In asse lungo sproiettato per valutare l'arteria polmonare si vede lo stesso vaso decorrere trasversalmente tra polmonare e aorta

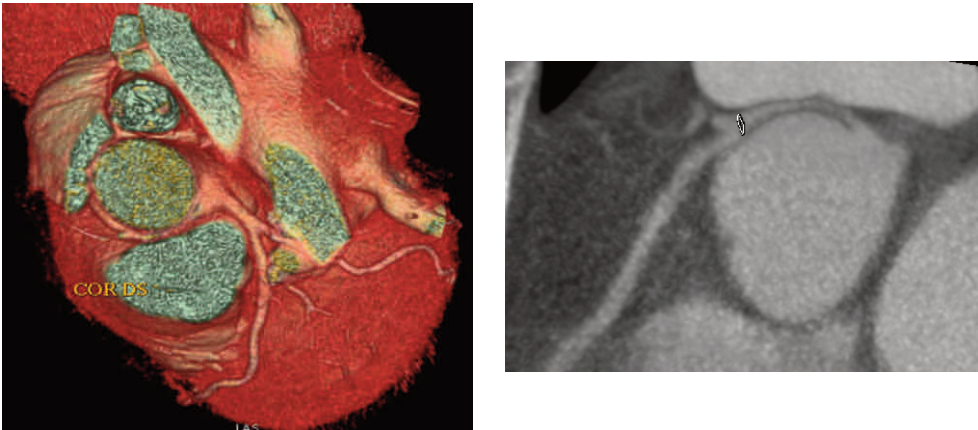


Fig. 7 Angio TC del paziente alla figura 6 che evidenzia il decorso anomalo della coronaria dx dal Seno di Valsalva sn e la compressione (figura a dx) esercitata dalla arteria polmonare sul vaso anomalo

Conclusione: nonostante il grande sviluppo della diagnostica non invasiva come screening per la diagnosi precoce, alcune cardiopatie congenite anche complesse possono manifestarsi in età adulta soprattutto se presentano una emodinamica favorevole o si manifestano in popolazioni non adeguatamente controllate dal punto di vista sanitario. Indipendentemente dall'età in cui viene diagnosticata la cardiopatia congenita dell'adulto l'opzione chirurgica/ riparativa o con terapia medica avanzata è quasi sempre percorribile e non può essere scartata a priori. Il percorso per questi pazienti dovrebbe essere selettivo o con la collaborazione di Centri di riferimento in possesso dei requisiti culturali e tecnici adeguati.

BIBLIOGRAFIA

- 1) The Eisenmenger syndrome or pulmonary hypertension with reversed central shunt. Wood P Br Med J. 1958;2(5098):701.
- 2) Prognosis for patients with Eisenmenger syndrome of various aetiology. Saha A, Balakrishnan KG, Jaiswal PK, et al. Int J Cardiol 1994; 45:199.
- 3) Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease. Granton JT, Rabinovitch M Cardiol Clin. 2002;20(3):441.
- 4) Tetralogy of Fallot repair in patients 40 years or older. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Mayo Clin Proc. 2010;85(12):1090
- 5) Surgical Treatment for Secundum Atrial Septal Defects in Patients 40 Years Old A Randomized Clinical Trial Fause Attie, MD, FACC, Martí'n Rosas, MD, PHD, Nuria Granados, MD, Carlos Zabal, MD, Alfonso Buendía, MD, Juan Caldero'n MD Jacc 2001,38,7.
- 6) Natural history of growth of secundum atrial septal defects and implications for transcatheter closure. McMahon CJ, Feltes TF, Fraley JK, Bricker JT, Grifka RG, Tortoriello TA, Blake R, Bezold LI Heart. 2002;87(3):256.
- 7) Percutaneous versus surgical closure of secundum atrial septal defect: Comparison of early results and complication Butera, MD, PhDa, M. Carminati, MDa, A. Frigiola MDb Am.H.J 2006
- 8) Balloon angioplasty in the treatment of pulmonary valve stenosis .Rocchi AP, Beekman RH Tex Heart Inst J. 1986;13(4):377.
- 9) Discrete subaortic stenosis: surgical outcomes and follow-up results. Darcin OT, Yagdi T, Atay Y, Engin C, Levent E, Buket S, Alayunt EA Tex Heart Inst J. 2003;30(4):286.
- 10) A systematic overview of anomalous coronary anatomy and an examination of the association with sudden cardiac death. Lorenz EC, Mookadam F, Mookadam M, Moustafa S, Zehr KJ. Rev Cardiovasc Med. 2006;7 (4):205.

VENTRICOLO DESTRO DILATATO: CONGENITO O ACQUISITO?

Silvia Favilli, Gaia Spaziani

U.O.C. Cardiologia Pediatrica,

Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer - Firenze

Una dilatazione del ventricolo destro (VD), associata o meno a disfunzione ventricolare sistolica o diastolica, viene riscontrata in molteplici cardiopatie congenite o acquisite. In particolare, molte Cardiopatie Congenite (CC) sono caratterizzate da alterazioni primarie della struttura e della funzione del VD. La chirurgia cosiddetta ‘correttiva’ ripristina spesso una fisiologia cardiaca normale, ma non di rado l’emodinamica del VD rimane alterata, per la persistenza di anormale condizioni di carico. Nel paziente adulto inoltre complicanze aritmiche e interazioni cardio-polmonari possono giocare un ruolo aggiuntivo nel favorire una progressiva dilatazione e disfunzione del VD. La Ecocardiografia (E) rappresenta ormai la metodica “first line” per la valutazione di qualsiasi paziente con sospetta cardiopatia. Dobbiamo tuttavia ricordare i limiti dell’E nella valutazione del VD e la minore “standardizzazione” nella definizione dei parametri di volume e funzione rispetto al ventricolo sinistro. Di fronte ad un paziente che presenti all’E una dilatazione del VD è fondamentale ottenere una anamnesi e una valutazione clinica complete ma anche integrare, quando necessario, le informazioni dell’E con quelle di altre tecniche di imaging (1,2). In particolare, la Risonanza Magnetica Cardiovascolare (RMC) si è affermata come metodica di riferimento per lo studio del VD in molte condizioni patologiche (3).

Il VD è primariamente coinvolto in diverse malattie del muscolo cardiaco, e in particolare nella cardiomiopatia (CMP) aritmogena del ventricolo destro, nella quale il miocardio ventricolare è progressivamente sostituito da tessuto fibroso e adiposo. Come è ben noto, questa condizione è spesso complicata da aritmie ventricolari e da morte improvvisa. La RMC riveste un ruolo cruciale per la diagnosi, come sottolineato dalle recenti linee guida riviste dalla Task Force della Società Europea (4). La dilatazione del VD può essere globale o segmentaria, possono essere presenti zone aneurismatiche localizzate associate a disfunzione ventricolare. La diagnosi precoce è cruciale in questi pazienti per la prevenzione della morte improvvisa, che può essere anche la prima manifestazione della malattia. È tuttavia necessario ricordare che la diagnosi non si fonda solo sull’imaging, ma è basata su più criteri familiari, clinici, elettrocardiografici, strutturali e monitoraggio Holter.

Sempre nell’ambito delle malattie primitive del muscolo cardiaco, un’altra

rara condizione è rappresentata dalla CMP non compattata con espressione prevalente a carico del VD.

Una dilatazione ventricolare destra, eventualmente associata a disfunzione, è un possibile riscontro in patologie del cuore sinistro. In una popolazione di pazienti con disfunzione sistolica ventricolare sinistra avanzata, candidati a resincronizzazione, la dilatazione del VD risultava un parametro predittivo indipendente di prognosi sfavorevole (5).

Il VD va incontro a dilatazione anche in risposta ad un sovraccarico cronico di pressione. La condizione più frequente è l'ipertensione polmonare, che a sua volta può essere secondaria a malattie parenchimali polmonari, patologie del cuore sinistro, tromboembolia polmonare o, in una minoranza dei casi, ad un aumento delle resistenze vascolari polmonari (ipertensione arteriosa polmonare). In queste condizioni il VD inizialmente sviluppa una ipertrofia ma, nelle fasi più avanzate, va incontro a dilatazione e a ipocinesia. Se ciò avviene, la curvatura sistolica del setto interventricolare, normalmente convessa verso destra, appare rettilineizzato o con curvatura invertita a convessità sinistra (6) (Fig. 1).

Nell'embolia polmonare acuta il brusco aumento del post-carico determina un aumento della tensione parietale, seguito da dilatazione e disfunzione del VD; la disfunzione è il principale determinante della prognosi (7). Nel paziente con sospetto clinico di tromboembolia polmonare il rilievo, all'esame ecocardiografico eseguito in emergenza, di dilatazione del VD associata a disfunzione ventricolare ha una sensibilità del 50% ma un'elevata specificità (98%) con un valore predittivo positivo dell'88% (8).

Il VD è coinvolto in molte CC, sia in storia naturale sia dopo 'correzione chirurgica', quando siano presenti difetti residui o sequele.

In presenza di segni di sovraccarico di volume del ventricolo destro occorre pensare prima di tutto ad uno shunt a livello atriale per difetti anche in sede meno usuale o per ritorno venoso polmonare anomalo parziale che deve essere ricercato anche in sedi meno usuali rispetto al difetto più comune 'tipo ostium-secundum'. Nel soggetto adulto, nel quale la finestra acustica transtoracica è spesso limitata, la dilatazione del ventricolo destro può essere l'unico rilievo e l'esame transesofageo è spesso necessario per identificare la sede e l'ampiezza dello difetto e la connessione delle vene polmonari (Fig. 2). In particolare in presenza di un DIA tipo seno venoso è necessario escludere una anomalia del ritorno venoso polmonare; il ritorno anomalo della vena polmonare superiore destra è spesso associato al DIA seno venoso (tipo cavale superiore). Nel paziente anziano l'aumento della pressione polmonare e la dilatazione del ventricolo destro può condizionare un rigurgito della valvola

tricuspide, che incrementa ulteriormente il sovraccarico di volume.

Un'altra causa di sovraccarico di volume del VD, molto meno frequente del DIA ma da considerare in diagnosi differenziale, è l'insufficienza isolata della valvola tricuspidale (Fig. 3), che può essere congenita o acquisita. Nell'adulto un rigurgito tricuspidalico è più spesso 'funzionale' e cioè secondario alla dilatazione e disfunzione del ventricolo destro o alla presenza di ipertensione polmonare. Nell'ambito delle cardiopatie congenite, la causa più frequente di insufficienza della tricuspidale è l'anomalia di Ebstein, seguita dalla displasia non Ebstein della tricuspidale (DT). Nella DT esiste un ampio spettro di anomalie morfologiche, che vanno dall'ipoplasia dei muscoli papillari, all'asimmetria e accorciamento delle corde tendinee e alla malformazione dei lembi valvolari che non riescono a collabire completamente durante la sistole. In casi ancora più rari l'insufficienza tricuspidalica congenita può essere dovuta alla presenza di una fissurazione o mancanza di tessuto di un lembo o alla anomalia di Uhl, nella quale il miocardio ventricolare destro è iposviluppato e il ventricolo si trasforma in un condotto sottile privo di capacità contrattile. Quest'ultima condizione ricorda la CMP aritmogena del ventricolo destro, citata in precedenza (9).

Una dilatazione del ventricolo destro si riscontra anche nella cosiddetta 'cardiopatía carcinoide', che rappresenta una possibile complicanza di tumori neuroendocrini metastatici. La deposizione di placche di materiale carcinoide sull'endocardio delle valvole tricuspidale e polmonare determina il tipico aspetto ecocardiografico di ispessimento e 'fissità' dei lembi, con conseguente insufficienza e/o stenosi valvolare. Un monitoraggio ecocardiografico è importante per valutare la progressione della malattia ed eventualmente intervenire prima dello scompenso ventricolare destro.

Il VD rimane spesso sottoposto ad abnormi condizioni di carico anche dopo la chirurgia 'correttiva' delle cardiopatie congenite. L'esempio più frequente nella popolazione adulta con cardiopatía congenita è costituito dai pazienti sottoposti a correzione radicale pertetralogia di Fallot (TF) con patch transannulare (Fig. 5). In passato si riteneva infatti che l'insufficienza polmonare (IP) 'libera', che rappresenta la conseguenza inevitabile dell'allargamento dell'efflusso con patch transannulare con incisione dell'anulus e resezione di ampie porzioni della valvola polmonare, avesse scarse conseguenze a distanza. La consapevolezza che l'IP rappresenta il principale determinante delle complicanze a lungo termine (10), ha portato negli anni più recenti a privilegiare, quando l'anatomia lo consente, una chirurgia rispettosa della valvola polmonare. Tuttavia oggi i pazienti con IP severa rappresentano una parte numericamente consistente della popolazione adulta con TF operata. La

sostituzione della valvola polmonare rappresenta il reintervento più comune nei pazienti adulti portatori di cardiopatia congenita e il timing ideale della chirurgia è stato ampiamente discusso in letteratura (11). Sebbene il sovraccarico di volume sia tollerato relativamente bene per anni, questo porta nel tempo a disfunzione ventricolare destra e scompenso. La RMC è oggi considerata la metodica di riferimento per la valutazione del volume e della funzione sistolica del VD. Il volume indicizzato del VD, valutato con RMC, rappresenta uno dei parametri principali per definire il timing chirurgico e il valore 'cut off' è generalmente considerato 150 ml/m². Tuttavia la decisione finale di intervenire dovrebbe essere sempre basata su più parametri clinici, strumentali e di laboratorio (12). Anche nei pazienti con IP severa dopo correzione di TF la comparsa di insufficienza tricuspidalica può rappresentare un fattore aggiuntivo di sovraccarico di volume del ventricolo destro.

Nella valutazione di pazienti portatori di CC che presentino una dilatazione (associata a meno a disfunzione) del VD, è sempre necessario tener presenti due considerazioni:

- la presenza di una malformazione congenita non esclude la possibilità di una patologia acquisita (una ipertensione polmonare o una tromboembolia polmonare);
- l'importanza della interazione fra i due ventricoli è ampiamente sottolineata in letteratura: il volume e la funzione di un ventricolo influenzano il volume e la funzione dell'altro. Un esempio è rappresentato dal cuore nell'ipertensione polmonare (Fig. 6). Un'altra condizione nella quale è evidente l'interazione fra i due ventricoli è la trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie (TCGA), nella quale il ventricolo morfologicamente sinistro (in posizione polmonare) con bassa pressione contribuisce al rimodellamento sfavorevole del ventricolo morfologicamente destro (in posizione sistemica) (Fig. 7).

La dilatazione del VD nelle CC nelle quali questo svolge il ruolo di ventricolo sistemico è una condizione del tutto peculiare. Se infatti l'E ha dei limiti nella valutazione del volume e della funzione del VD in posizione fisiologica, le difficoltà sono ancora maggiori nello studio del VD sistemico, dove i valori di 'normalità' sono meno definiti.

Se consideriamo una cardiopatia rara come la TCGA, ci rendiamo conto che l'E consente una valutazione solo qualitativa. Anche in questo caso la RMC rappresenta la metodica 'gold standard', ma il problema più importante, al di là dei dati numerici, è comprendere i motivi della dilatazione e della disfunzione progressiva ventricolare destra. Generalmente il VD 'sistemico' tende

a dilatarsi e a manifestare una disfunzione con il passare degli anni. La comparsa di aritmie e l'incremento dell'insufficienza della tricuspide (spesso associata ad anomalia di Ebstein) rappresentano i principali determinanti dell'incremento del volume e della ridotta funzione (13). Nei pazienti con TCGA la dilatazione del VD (volume telediastolico indicizzato valutato con $RMC > 150 \text{ ml/m}^2$), associata ad un ridotto incremento pressorio al test ergometrico (pressione sistolica $< 180 \text{ mm Hg}$ al massimo carico di lavoro) è stata correlata ad un aumento significativo di eventi avversi nel follow-up (14).

In conclusione, il rilievo all'E di una dilatazione del VD può corrispondere a condizioni patologiche molto diverse, congenite e acquisite.

Un'anamnesi e una valutazione clinica completa e accurata sono essenziali per il corretto inquadramento diagnostico. In particolare, nei pazienti operati per CC, è indispensabile disporre del referto dell'atto operatorio.

Per i noti limiti dell'E nella valutazione del volume e della funzione del VD è spesso opportuno integrare i dati ecocardiografici con quelli di altre metodiche di imaging, in primo luogo la RMC.

È infine importante considerare le interazioni fra i due ventricoli e la possibilità che patologie cardiovascolari acquisite si sovrappongano a quelle congenite.

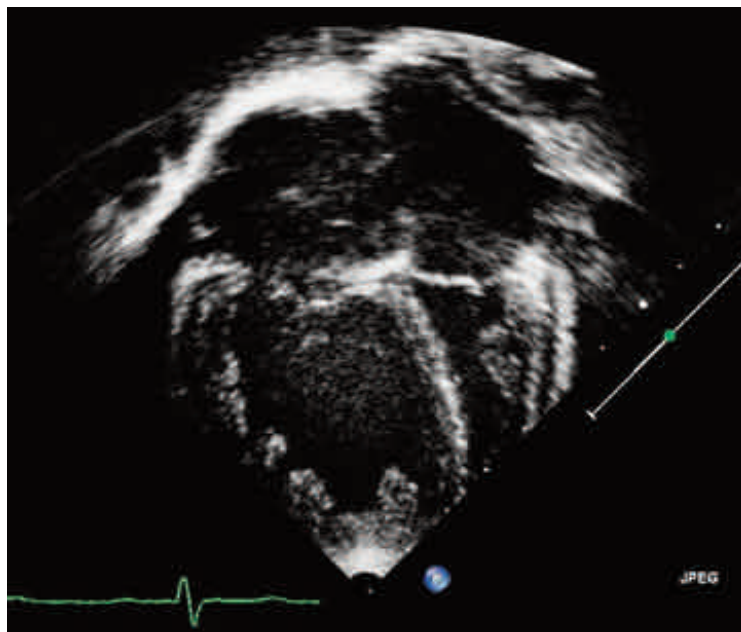


Fig. 1 Paziente con ipertensione polmonare primitiva. Ecocardiogramma bidimensionale, telesistole, sezione apicale 4 camere: il ventricolo destro appare dilatato e ipertrofico; il setto interventricolare presenta convessità sinistra (freccia). AD=atrio destro; VD=ventricolo destro; AS=atrio sinistro; VS=ventricolo sinistro

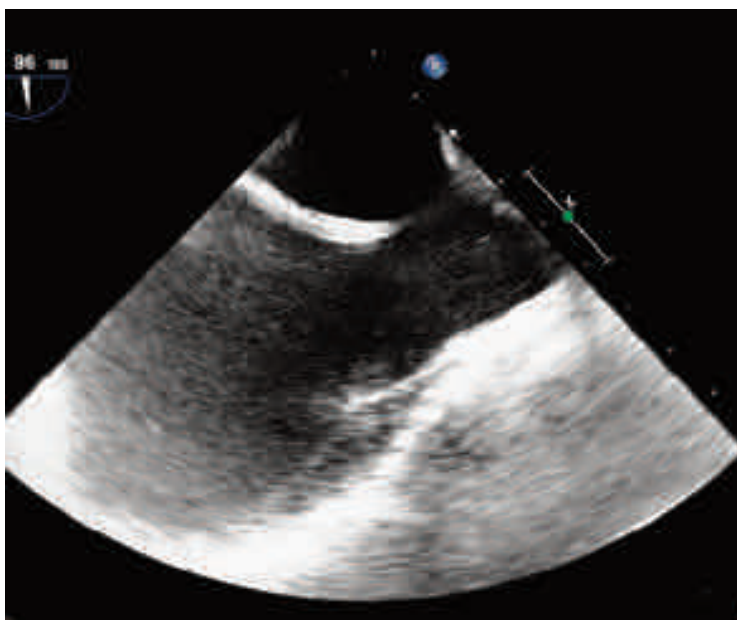


Fig. 2 Ecocardiogramma transesofageo (+96°): si evidenzia soluzione di continuo a livello della porzione craniale del setto interatriale. AD=atrio destro; AS=atrio sinistro

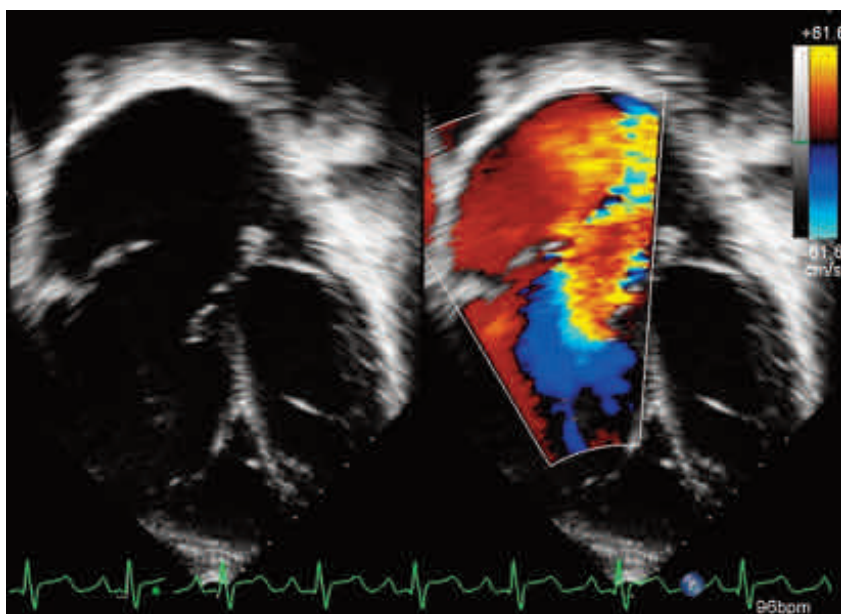


Fig. 3 A sinistra, Ecocardiogramma bidimensionale, sezione apicale 4 camere: si evidenzia prollasso del lembo antero-laterale della tricuspide (freccia). Il ventricolo destro appare dilatato. A destra, con colorDoppler si documenta insufficienza tricuspidalica di grado severo. AD=atrio destro; VD=ventricolo destro

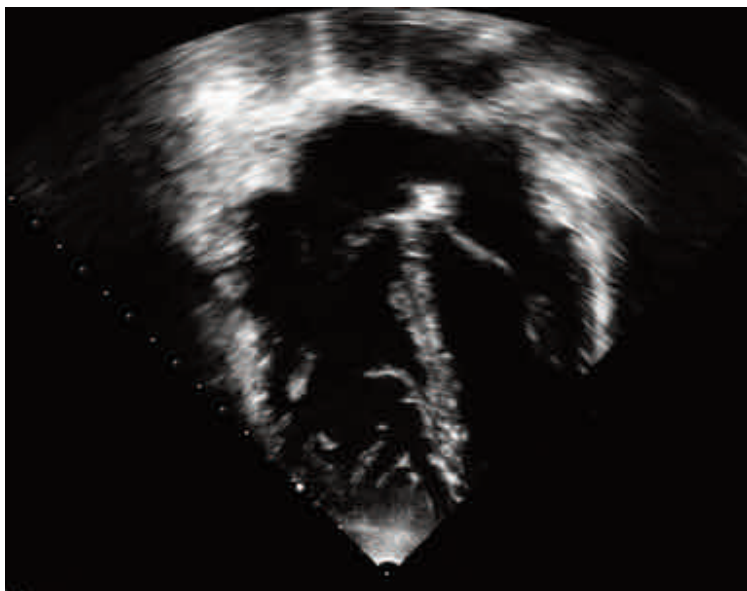


Fig. 4 Paziente di 32 anni, sottoposto a correzione radicale di Tetralogia di Fallot in età pediatrica con patch transanulare. Ecocardiogramma bidimensionale, sezione apicale 4 camere: il ventricolo destro appare dilatato e moderatamente ipertrofico. AD=atrio destro; VD=ventricolo destro; AS=atrio sinistro; VS=ventricolo sinistro

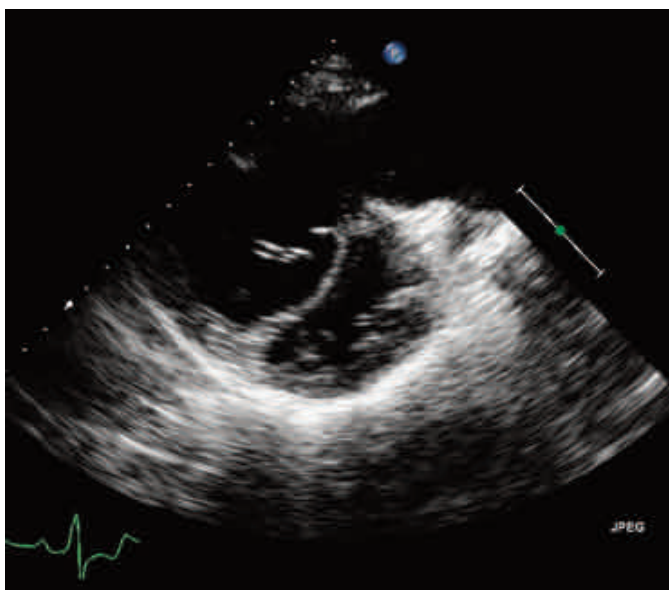


Fig. 5 Paziente con ipertensione polmonare primitiva. Ecocardiogramma bidimensionale, sezione parasternale asse corto: il ventricolo destro è marcatamente dilatato e ‘schiaccia’ il ventricolo sinistro. Il setto interventricolare è spostato verso sinistra e presenta curvatura invertita (convessità sinistra- freccia). VD= ventricolo destro; VS=ventricolo sinistro

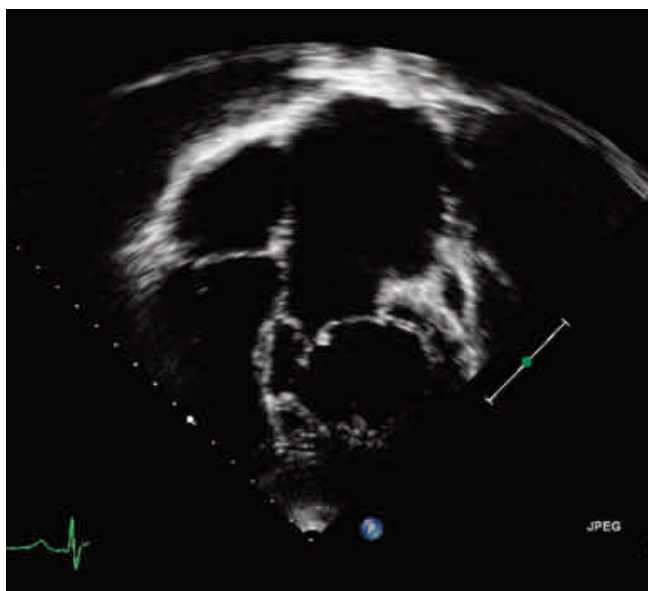


Fig. 6 Paziente di 20 anni, trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie. Ecocardiogramma bidimensionale, sezione apicale 4 camere: il ventricolo morfologicamente destro sinistroposto (ventricolo 'sistemico') appare dilatato e ipertrofico. AD= atrio destro; VS=ventricolo sinistro; S=atrio sinistro; VD ventricolo destro

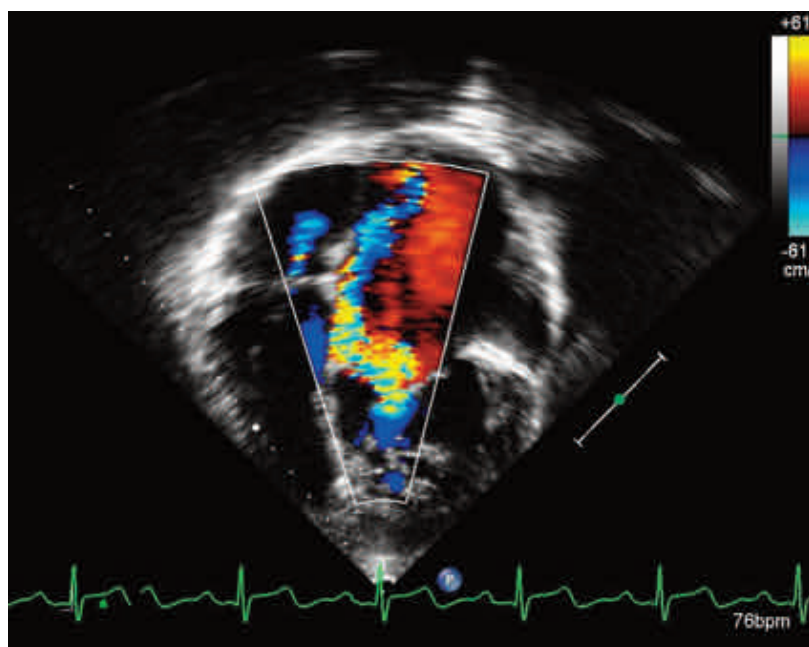


Fig. 7 Stesso caso della Fig. 7 Trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie. Con colorDoppler si documenta insufficienza della tricuspide di grado severo

BIBLIOGRAFIA

- 1) Sanz J, Conroy J, Narada J et al: Imaging of the right ventricle. *Cardiol-Clin* 2012; 30:189-203
- 2) ValsangiacomoBuechel FR, Mertens IL: Imaging the right heart: the use of integrated multimodality imaging. *Eur Heart J* 2012; 33:949-960
- 3) Galea N, Carbone I, Cannata D et al: Right ventricular cardiovascular magnetic resonance imaging: normal anatomy and spectrum of pathological findings. *Insights Imaging* 2013; 4: 213-223
- 4) Marcus FL, McKenna WJ, Sherril D et al: Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. *Circulation* 2010; 121: 1533-41
- 5) Chatterjee NA, UpadhyayGA, Singal G et al: Pre-capillary pulmonary hypertension and right ventricular dilatation predict clinical outcome in cardiac resynchronization therapy. *JACC Heart Fail* 2014; 2:230-7
- 6) Ryan JJ, Huston J, Kutti S et al: Right Ventricular Adaptation and Failure in Pulmonary Arterial Hypertension. *Can J Cardiol* 2015; 31:391-406
- 7) Gorges C, Skoro-Sajer N, Lang IM: Right ventricle in acute and chronic pulmonary embolism (2013 Grover conference series). *PulmCirc* 2014; 4:378-86
- 8) Dresden S, Mitchell P, Rahini L et al: Right ventricular dilatation on bedside echocardiography performed by emergency physicians aids in the diagnosis of pulmonary embolism. *Ann Emerg Med* 2014; 63:16-24
- 9) Ammash NS: Tricuspid stenosis and regurgitation. In: *Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease*. GatzoulisMA, Webb GD, Daubeney PEF eds, Churchill Livingstone 2003
- 10) Bouzas B, Kilner PJ, Gatzoulis MA: Pulmonary regurgitation: not a benign lesion. *Eur Heart J* 2005; 26:433-439

- 11) Frigiola A, HughesM, Turner M et al: Physiological and phenotypic characteristics of late survivors of Tetralogy of Fallot repair who are free from Pulmonary Valve replacement. *Circulation* 2013; 128:1861-1868
- 12) ACC/AHA 2008 Guidelines for the Management of Adults with Congenital Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *JACC* 2008; 52:e143-e263
- 13) Warnes CA: Transposition of the great arteries. *Circulation* 2006; 114: 2699-2709
- 14) Van der Bom T, Winter MM, GroeninK M et al: Right ventricular end-diastolic volume combined with peak systolic blood pressure during exercise identifies patients at risk for complications in adults with a systemic right ventricle. *JACC* 2013; 62:926-936

GUCHI OPERATI: TRASPOSIZIONE DEI GROSSI VASI

Giancarlo Scognamiglio

U.O.C. Cardiologia S.U.N. A.O.R.N. dei Colli Napoli

La trasposizione dei grossi vasi rappresenta approssimativamente tra il 5 ed il 7% di tutte le cardiopatie congenite ed ha una incidenza di circa 20-30 su 100.000 nati vivi, con una prevalenza maschile di 2:1.

Essa è caratterizzata da una concordanza atrio-ventricolare e da una discordanza ventricolo-arteriosa; pertanto, dal ventricolo morfologicamente destro, connesso con un atrio morfologicamente destro, origina l'aorta, e dal ventricolo morfologicamente sinistro, connesso con un atrio morfologicamente sinistro, origina l'arteria polmonare.

La discordanza ventricolo-arteriosa determina, invariabilmente, un'anomala relazione tra i tratti d'efflusso ventricolari, per cui i due grossi vasi non incrociano ma si presentano paralleli, con la radice aortica, generalmente localizzata in posizione anteriore destra rispetto al tronco polmonare.

Le anomalie congenite più frequentemente associate alla trasposizione dei grossi vasi sono il difetto interventricolare, l'ostruzione al tratto di efflusso ventricolare sinistro, la stenosi polmonare, che può essere localizzata a livello sottovalvolare e/o valvolare, e la coartazione aortica.

Dal punto di vista fisiopatologico, per effetto della discordanza ventricolo-arteriosa, si determina una circolazione in parallelo nella quale i due circoli sistemico e polmonare, in assenza di shunt intracardiaci o duttali, non risultano connessi tra di loro.

In particolare, il sangue proveniente dalle vene polmonari ritorna attraverso l'atrio ed il ventricolo sinistro nel circolo polmonare, mentre il sangue proveniente dalle vene cave giunge nuovamente, tramite l'atrio ed il ventricolo destro, in aorta e, quindi, nel circolo sistemico.

Tale condizione è quindi incompatibile con la vita extrauterina, in assenza di un adeguato "mixing" tra le due circolazioni in grado di garantire un mescolamento tra sangue ossigenato e sangue non ossigenato.

Di conseguenza, un intervento di correzione chirurgica risulta essere sempre necessario.

I due principali tipi di intervento eseguiti in tale popolazione sono rappresentati da:

1. Switch atriale
2. Switch arterioso

1. Lo switch atriale è stato il primo tipo di intervento eseguito in tale patologia, in grado di modificare significativamente la prognosi e quindi di consentire ad un elevato numero di pazienti di sopravvivere sino all'età adulta. Questa correzione, devia, in atrio, mediante ampi patches (baffle) di dacron o pericardio (tecnica di Mustard) o mediante lembi di tessuto atriale (tecnica di Senning) il ritorno venoso sistemico nel ventricolo sinistro attraverso la valvola mitrale e, da qui, attraverso il ventricolo sottopolmonare, morfologicamente sinistro, in arteria polmonare, mentre il sangue venoso polmonare è deviato nell'aorta attraverso la tricuspide ed il ventricolo subaortico, morfologicamente destro, ottenendo così il ripristino della fisiologica circolazione in serie.

In virtù di questo intervento, pertanto, al ventricolo morfologicamente destro è demandato il compito di sostenere il circolo sistemico.

Il ruolo “innaturale” di un ventricolo destro a monte di una circolazione sistemica rappresenta la principale causa delle complicanze riscontrabili in età adulta; infatti con il prolungarsi del follow-up si osserva una progressiva riduzione della funzione contrattile ventricolare destra e, di riflesso, un progressivo incremento dell'incidenza di scompenso cardiaco. Pertanto nello studio ecocardiografico di questi pazienti la valutazione morfo-funzionale del ventricolo destro sistemico occupa un ruolo cruciale. Negli ultimi anni una attenzione sempre maggiore è stata rivolta dalla comunità scientifica allo studio ecocardiografico del ventricolo destro, come testimoniato dalla pubblicazione di apposite Linee Guida nel 2010 della Società europea di ecocardiografia e da un'ampia sezione dedicata allo studio delle sezioni destre nelle ultime Linee Guida congiunte EACVI-ASE del 2015.

Va però precisato che i valori di riferimento sia morfologici che funzionali indicati nelle Linee Guida sono ovviamente riferiti ad un ventricolo destro sottopolmonare, con caratteristiche alquanto differenti dal ventricolo destro sistemico dei pazienti con switch atriale. In tale ventricolo infatti è stato dimostrato come sin dall'infanzia si sviluppino meccanismi di adattamento all'aumentato post-carico sistemico; in particolare, in modo analogo a quanto accade nel ventricolo sinistro, si sviluppa uno stato intermedio di fibre miocardiche a decorso elicoidale, che determina una modifica del pattern di contrazione ventricolare con riduzione di quella componente longitudinale tipica del ventricolo destro normale, e prevalenza della componente radiale.

Ciò si traduce in un differente “peso” da attribuire agli indici di funzione

contrattile del ventricolo destro. Non è raro infatti trovare in questi pazienti una riduzione, talora significativa, degli indici di contrazione longitudinale, come ad esempio il TAPSE e l'ampiezza dell'onda S-DTI sull'anello laterale della tricuspid, e dall'altro lato valori normali o solo lievemente ridotti di indici che tengano conto anche di altre componenti della contrazione, come ad esempio la Fractional Area Change (FAC).

A ciò vanno poi aggiunti i progressi compiuti nel campo della ecocardiografia tridimensionale con l'introduzione di software dedicati allo studio del ventricolo destro in grado di stimare direttamente i volumi ventricolari e la frazione di eiezione, con una buona correlazione con la metodica gold standard rappresentata dalla risonanza magnetica.

Nei pazienti con cardiopatie acquisite lo strain bidimensionale si è dimostrato un indice relativamente precarico-indipendente, ed alquanto sensibile di disfunzione contrattile ventricolare subclinica in pazienti con normale frazione di eiezione. Tale tecnica è stata applicata anche in pazienti operati di switch atriale; in tale popolazione il global strain del ventricolo destro sistemico si è rivelato un importante marker prognostico, in quanto correlato alla capacità funzionale e fattore predittivo indipendente di eventi avversi nel follow-up.

Nella pratica clinica, uno studio morfologico sistematico del ventricolo destro sistemico dovrebbe comprendere una descrizione dei diametri calcolati in accordo con le Linee Guida EACVI a livello infundibolare e a vari livelli dalla proiezione 4 camere apicale (RV1, RV2, RV3), includendo a nostro avviso anche il diametro diastolico dell'anulus tricuspidalico.

Per ciò che concerne la valutazione funzionale siamo soliti riportare in tutti i pazienti i seguenti parametri:

- TAPSE,
- Onda S-DTI calcolata sull'anello laterale della tricuspid,
- Indice di performance miocardica o TEI index calcolato mediante DTI,
- Fractional area change.

Come accennato in precedenza, vista l'assenza di valori di "normalità" per questa popolazione, tali parametri vanno analizzati nel singolo paziente tenendo conto di eventuali variazioni nel corso del follow-up.

Oltre allo studio del ventricolo destro sistemico, l'ecocardiogramma fornisce al clinico altre utili informazioni relative a sequele o complicanze dell'intervento.

È, ad esempio, possibile ottenere informazioni emodinamiche relative alla

pressione polmonare dal rigurgito polmonare e/o dal rigurgito mitralico (e ovviamente non tricuspidalico in quanto la mitrale segue il ventricolo sinistro sottopolmonare!).

Un rigurgito tricuspidalico da lieve a moderato è relativamente comune (fino a circa il 40%) in pazienti sottoposti a switch atriale. Ciò sembrerebbe dovuto ad un'alterata geometria del setto interventricolare, a seguito dei particolari regimi pressori vigenti nelle cavità ventricolari. La valvola tricuspide assume una forma più rotondeggiante, che in combinazione con un dislocato attacco settale delle corde valvolari determina un'aumentata tendenza al rigurgito tricuspidalico.

In pazienti con difetto interventricolare associato, l'incidenza di un severo rigurgito tricuspidalico è più elevata, a seguito di un danno iatrogeno all'apparato tensore durante l'intervento correttivo.

Complicanze a livello dei baffles possono talora essere evidenziate dall'ecocardiogramma.

In particolare l'ostruzione del baffle è una complicanza tardiva infrequente, ma severa, dopo intervento di Mustard a Senning. L'ostruzione del baffle delle vene sistemiche si verifica con una frequenza pari a circa il 5-10% in pazienti sottoposti a correzione secondo Mustard, mentre l'ostruzione del baffle delle vene polmonari presenta una frequenza minore, intorno al 2%.

L'ecocardiogramma transtoracico permette nella maggior parte dei casi di evidenziare i flussi attraverso tali condotti interatriali (di solito dalla proiezione 4 camere apicale, ma è possibile anche dalle proiezioni sotto costali e parasternali) e talora è possibile mettere in evidenza aliasing ed elevati gradienti medi nei punti di significativa ostruzione. In questi casi la diagnosi andrà poi confermata mediante RM cardiaca e/o angiografia.

La presenza di leaks dei baffles atriali sono alquanto frequenti, con un'incidenza intorno a circa il 25%, sebbene molti non siano emodinamicamente significativi. La più comune sede è alla linea di sutura dell'attacco superiore del baffle venoso sistemico. Lo shunt può essere sinistro-destro o destro-sinistro. Spesso, viste le basse pressioni interatriali e la non ottimale visualizzazione di tali condotti, tali leaks vengono misconosciuti. In molti casi, specie laddove vi sia un elevato sospetto clinico (es. scompenso cardiaco, cianosi di nidd) può essere di grande ausilio l'esame ecocontrastografico.

Infine alcuni casi presentano un'ostruzione, talora significativa con indicazione chirurgica, all'efflusso polmonare.

Anche in questi casi l'ecocardiogramma è quasi sempre in grado di definire

la sede dell'ostruzione, che nella maggior parte dei casi è a sede sottovalvolare secondario a presenza di tessuto mitralico accessorio, e di stimarne la severità.

2. L'intervento di switch arterioso in un sol tempo rappresenta la procedura di elezione per la trasposizione dei grossi vasi nei maggiori centri che trattano cardiopatie congenite. Il sangue viene deviato a livello dei grossi vasi, invertendo le arterie aortica e polmonare, in modo tale che il ventricolo morfologicamente sinistro corrisponda a quello subaortico e sostenga il circolo sistemico, ed il ventricolo morfologicamente destro diventi sottopolmonare.

La procedura coinvolge la resezione dell'aorta e dell'arteria polmonare ad un livello superiore ai seni valvolari. Le arterie coronariche sono staccate dall'aorta con un bottone di tessuto aortico e suture alla neo-aorta (che era in precedenza l'arteria polmonare prossimale), riparando con patch di derivazione pericardico la perdita di tessuto risultante dall'asportazione degli ostii coronarici della nuova arteria polmonare (che era in precedenza l'aorta). Infine, il tronco polmonare è portato in avanti verso la nuova posizione, anteriormente all'aorta. I vasi sono quindi anastomizzati nelle nuove posizioni. Lo switch arterioso è un intervento tecnicamente più difficile, ma ha il grande vantaggio, rispetto all'intervento secondo Mustard o Senning, che il ventricolo sinistro diviene "ventricolo sistemico".

Tale intervento può essere complicato da:

- stenosi sopravalvolare acquisita aortica e/o polmonare
- insufficienza polmonare e/o aortica
- dilatazione della neoaorta

stenosi dell'ostio coronarico e/o distorsioni coronariche

L'ecocardiogramma rappresenta la metodica di prima scelta nel follow-up di questi pazienti. Andranno sempre riportati i diametri dei vari segmenti aortici (radice-giunzione seno-tubulare-aorta ascendente) e quantificato il grado di rigurgito aortico. A livello polmonare andrà sempre quantificato il gradiente all'efflusso ventricolare e laddove presente una stenosi, cercare di identificarne la sede, che nella maggior parte dei casi è sopravalvolare, a livello dell'anastomosi.

Un'attenta valutazione morfo-flussimetrica dell'arco aortico va sempre eseguita, in quanto un'eccessiva angolazione post-operatoria può essere responsabile di ostruzione istmica.

Il reimpianto delle coronarie può essere responsabile di eventi ischemici

miocardici. L'ecocardiogramma fornisce informazioni sulle dimensioni e sulla funzione contrattile globale e regionale dei ventricoli.

L'ecocardiogramma trans esofageo può essere utilizzato per visualizzare gli osti ed il decorso dei tratti prossimali delle coronarie.

In molti centri, incluso il nostro, almeno un eco stress viene eseguito in tutti i pazienti per slatentizzare eventuale ischemia miocardica e/o disfunzione ventricolare.

BIBLIOGRAFIA

- 1) Lang RM, Badano LP, Mor-Avi V, et al Recommendations for cardiac chamber quantification by echocardiography in adults: an update from the American Society of Echocardiography and the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2015 Mar;16(3):233-70.
- 2) Rudski LG, Lai WW, Afilalo J, Hua L, Handschumacher MD, Chandrasekaran K, Solomon SD, Louie EK, Schiller NB. Guidelines for the echocardiographic assessment of the right heart in adults: a report from the American Society of Echocardiography endorsed by the European Association of Echocardiography, a registered branch of the European Society of Cardiology, and the Canadian Society of Echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr*. 2010 Jul;23(7):685-713.
- 3) Pettersen E, Helle-Valle T, Edvardsen T, Lindberg H, Smith HJ, Smevik B, Smiseth OA, Andersen K. Contraction pattern of the systemic right ventricle shift from longitudinal to circumferential shortening and absent global ventricular torsion. *J Am Coll Cardiol*. 2007 Jun 26;49(25):2450-6.
- 4) R Calabrò, L Daliento, Sarubbi B. Cardiopatie congenite dell'adulto - Problematiche cliniche - Qualità di vita - Indirizzi terapeutici – Ed Piccin 2009
- 5) De Caro E, Bondanza S, Calevo MG, Trocchio G, Lupi G, Domenicucci S, Marasini M. Tricuspid annular plane systolic excursion for the assessment of ventricular function in adults operated on with mustard procedure for complete transposition of the great arteries. *Congenit Heart Dis*. 2014 May-Jun;9(3):252-8.
- 6) Iriart X, Horovitz A, van Geldorp IE, Barnetche T, Lederlin M, De Guillebon M, Réant P, Lafitte S, Thambo JB The role of echocardiography in the assessment of right ventricular systolic function in patients with transposition of the great arteries and atrial redirection. *Arch Cardiovasc Dis*. 2012 Aug-Sep;105(8-9):432-41.
- 7) Bouma BJ, van der Sloot JA. Utility of contrast echocardiography to detect baffle leak in Mustard patients. *Echocardiography*. 2011 Aug;28(7):E154-5.

- 8) Di Salvo G, Pacileo G, Rea A, Limongelli G, Baldini L, D'Andrea A, D'Alto M, Sarubbi B, Russo MG, Calabrò R. Transverse strain predicts exercise capacity in systemic right ventricle patients. *Int J Cardiol.* 2010 Nov 19;145(2):193-6.
- 9) Diller GP, Radojevic J, Kempny A, Alonso-Gonzalez R, Emmanouil L, Orwat S, Swan L, Uebing A, Li W, Dimopoulos K, Gatzoulis MA, Baumgartner H. Systemic right ventricular longitudinal strain is reduced in adults with transposition of the great arteries, relates to subpulmonary ventricular function, and predicts adverse clinical outcome. *Am Heart J.* 2012 May;163(5):859-66.
- 10) Tobler D, Williams WG, Jegatheeswaran A, Van Arsdell GS, McCrindle BW, Greutmann M, Oechslin EN, Silversides CK. Cardiac outcomes in young adult survivors of the arterial switch operation for transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol.* 2010;56:58-64.
- 11) Vandekerckhove KD, Blom NA, Lalezari S, Koolbergen DR, Rijlaarsdam ME, Hazekamp MG. Long-term follow-up of arterial switch operation with an emphasis on function and dimensions of left ventricle and aorta. *European journal of cardio-thoracic surgery : official journal of the European Association for Cardio-thoracic Surgery.* 2009;35:582-587;
- 12) Swartz MF, Sena A, Atallah-Yunes N, Meagher C, Cholette JM, Gensini F, Alfieri GM. Decreased incidence of supraaortic pulmonary stenosis after arterial switch operation. *Circulation.* 2012;126:S118-122
- 13) Pettersen E, Fredriksen PM, Urheim S, Thaulow E, Smith HJ, Smevik B, Smiseth O, Andersen K. Ventricular function in patients with transposition of the great arteries operated with arterial switch. *Am J Cardiol.* 2009;104:583-589
- 14) Chen RH, Wong SJ, Wong WH, Cheung YF. Left ventricular contractile reserve after arterial switch operation for complete transposition of the great arteries: An exercise echocardiographic study. *Eur Heart J Cardio-vasc Imaging.* 2013;14:480-486

GUCH OPERATI: FALLOT E VENTRICOLO UNICO

Alberta Cifarelli

Dirigente Medico I Livello

Cardiologia Interventistica Ospedale San Camillo di Roma

La Tetralogia di Fallot (TF) fu descritta per la prima volta da Steno (Niels Stensen) nel 1673 ma prende il nome da Etienne Louis Fallot che nel 1888 ne specificò le caratteristiche: presenza di difetto interventricolare con cavalcamento dell'aorta, ipertrofia ventricolare destra e ostruzione all'efflusso ventricolare destro. In realtà l'elemento fondamentale è la deviazione anteriore del setto infundibolare che determina il difetto interventricolare (DIV) da male allineamento e l'ostruzione a livello infundibolare e/o valvolare polmonare. I pattern morfologici della cardiopatia sono molto variabili in relazione alle diverse caratteristiche delle singole anomalie (dimensioni del DIV, ostruzione dell'efflusso destro infundibolare, valvolare e/o dei rami polmonari, grado di cavalcamento dell'aorta) e alla possibilità che si associ atresia o assenza della valvola polmonare o altre anomalie come arco aortico destro, difetto interatriale e anomalie coronariche.

Nel 1944 fu eseguito il primo intervento palliativo (intervento di Blalock-Taussig) con anastomosi diretta tra succlavia sinistra e arteria polmonare, riproducendo così il ruolo del dotto arterioso di Botallo. In seguito l'intervento è stato modificato mediante l'uso di un piccolo tubo di goretex.

La correzione chirurgica completa è stata introdotta nella pratica clinica nel 1955 (1) ed è ora applicata in tutto il mondo. Inizialmente l'ampliamento dell'efflusso destro veniva eseguito con ampio patch a livello transanulare polmonare con conseguente rigurgito polmonare progressivo significativo. Attualmente con la nuova strategia chirurgica correttiva si preferisce utilizzare un patch di dimensioni più ridotte e l'approccio trans-atriale anziché ventricolare. Pertanto nel follow-up dei pazienti sottoposti a correzione chirurgica di tetralogia di Fallot possiamo rilevare una grande varietà di quadri morfologici, ma in particolare saranno pazienti con ventricolo destro (VD) prevalentemente dilatato e/o ipertrofico.

Il rigurgito polmonare soprattutto nei pazienti sottoposti a correzione con patch trans-anulare è il fattore di rischio maggiore per la disfunzione sia del ventricolo destro che del ventricolo sinistro. Può essere ben tollerato a lungo, ma in relazione alla sua severità può comportare progressiva dilatazione e disfunzione del VD, dilatazione dell'anulus tricuspidalico e quindi grado variabile

di insufficienza tricuspidalica. L'insufficienza della tricuspide e la dilatazione del VD sono importanti fattori di rischio per l'insorgenza di aritmie e morte improvvisa. Col tempo il rimodellamento del VD sia per sovraccarico di volume che di pressione può comportare alterazione della funzione del ventricolo sinistro. Preservando l'anulus polmonare e/o utilizzando patch di dimensioni ridotte è possibile determinare un minore grado di rigurgito anche se a scapito di una lieve ostruzione e di ipertrofia VD residue, ben tollerate nel follow-up a distanza.

Lo studio ecocardiografico postoperatorio deve essere mirato non solo a valutare la presenza di difetti residui quali uno shunt a livello del patch di chiusura del difetto interventricolare e/o la presenza di una ostruzione residua all'efflusso VD e dei rami polmonari, ma anche le dimensioni dell'aorta con un eventuale rigurgito della valvola e soprattutto a valutare nel tempo la funzione e le dimensioni del VD e del ventricolo sinistro (VS).

Lo studio della funzione ventricolare destra nei pazienti sottoposti a correzione si avvale di metodologia multimodale (Eco Tac e RMN cardiaca) come suggeriscono le linee guida della Società Americana di Ecocardiografia (2).

Lo studio ecocardiografico del VD dopo correzione di TF include parametri dimensionali e volumetrici con ecocardiografia bidimensionale e tridimensionale e parametri non geometrici ottenibili con le nuove tecnologie importanti soprattutto nel valutare nel tempo lo stesso paziente, come il Doppler pulsato e continuo, il Doppler tissutale (TDI) e il 2-3 Dstrain (3).

Per quanto riguarda le dimensioni del VD una buona visualizzazione in ecocardiografia si ottiene nella sezione short axis; se il diametro antero posteriore del VD è maggiore del diametro del VS a livello dei muscoli papillari, il VD è severamente dilatato. In 4 camere apicale un diametro > 42 mm alla base e > 35 mm a livello medio ventricolare indica un VD dilatato (2); un'area tele diastolica del VD > 20 cm² /m² di superficie corporea è stata associata ad un indice del volume del VD misurato con la risonanza magnetica > 170 ml/m² considerato il cut off di severa dilatazione.

Per quanto riguarda la funzione sistolica, tra i vari parametri risulta di particolare importanza la frazione di accorciamento del tratto di efflusso che si ottiene sottraendo alla lunghezza tele diastolica la lunghezza tele sistolica del tratto di efflusso VD diviso la lunghezza tele diastolica del VD $\times 100$. Un altro importante indice utilizzato è la "fractional area change" che rappresenta un surrogato della frazione di eiezione del VD ed è espressa come percentuale della differenza dell'area del VD diastolica e sistolica in 4 camere apicale (area diastolica-area sistolica /area diastolica $\times 100$), eliminando dal profilo

del VD le trabecole. Studi di confronto con parametri ottenuti con la risonanza magnetica cardiaca, che in questo caso rappresenta il “gold standard”, hanno mostrato una buona correlazione tra il cut off ottimale di disfunzione del VD alla Risonanza cioè una FE <35%, con una frazione di accorciamento del tratto di efflusso <25% e all’eco una “fractional area change” < 30% (sensibilità 79%, specificità 86%) (3).

L’ecocardiografia è la metodica di scelta nel valutare il gradiente residuo all’efflusso, mentre la RM è sicuramente più utile nel valutare la disfunzione del VD ipertrofico e dilatato dopo la correzione.

Tra i parametri ecocardiografici di studio della funzione del VD non geometrici molto utile è il TAPSE che misura l’escursione dell’anulus della valvola tricuspidale. Nell’adulto si considera un valore < 18 mm suggestivo di disfunzione longitudinale del VD; le linee guida americane suggeriscono 16 mm come valore limite di normalità. Nel bambino invece tale valore deve essere indicizzato per la lunghezza del VD e se tale rapporto è < 25% suggerisce una disfunzione del VD. Il TAPSE è fortemente dipendente dal precarico e pertanto in caso di sovraccarico di volume del VD, come nel caso di un grande difetto interatriale, severa insufficienza della tricuspidale o rigurgito polmonare significativo, può essere ridotta la sua sensibilità come indice di disfunzione del VD e valori normali o elevati di TAPSE ne possono mascherare una latente disfunzione.

Anche il Doppler tissutale consente l’analisi della velocità del movimento longitudinale dell’anulus tricuspidalico così come della parete basale libera del VD. Sia il Doppler pulsato che il colorDoppler tissutale consentono di valutare la funzione sistolica. Una velocità di picco al Doppler pulsato $S1 < 10$ cm/sec suggerisce, secondo le linee guida, una disfunzione del VD, mentre non esiste ancora un valore codificato da linee guida del colorDoppler tissutale che rappresenta una velocità media e che tende a essere inferiore al valore ottenuto dal Doppler pulsato.

Per quanto riguarda la funzione diastolica del VD, che è variabile in base alle condizioni di carico e all’età del paziente, non esistono valori standard specifici ma esiste una combinazione valutativa che tiene conto del pattern di flusso al Doppler, del grado di dilatazione dell’atrio dx, dell’eventuale flusso retrogrado nelle vene sovraepatiche e delle variazioni della dimensione della cava inferiore con le fasi del ciclo respiratorio.

Le linee guida suggeriscono di valutare il flusso tricuspidalico in 4-camere apicale con il volume campione a livello dei lembi tricuspidalici alla fine della fase espiratoria per 5 battiti successivi. Un rapporto E/A <0.8 suggerisce un

alterato rilasciamento, un rapporto > 2.1 e un tempo di decelerazione < 120 m/sec suggerisce un pattern di tipo restrittivo. Le dimensioni dell'atrio destro nell'adulto $> 18 \text{ cm}^2$ indicano un ingrandimento significativo.

Quando si valuta l'ostruzione all'efflusso destro residua è importante identificarne la sede e l'entità. In pazienti con normale gittata cardiaca, un gradiente di picco $> 4 \text{ m/sec}$ è da considerarsi severa tra $3-4 \text{ m/sec}$ moderata e $< 3 \text{ m/sec}$ lieve. In caso di rigurgito polmonare conseguente a correzione con patch trans anulare o a valvulotomia e/o valvulectomia, il jet è facilmente rilevabile con il colorDoppler. Criteri predittivi di severità includono PHT < 100 , presenza di "reverse flow" nel tronco polmonare e una larghezza del jet superiore o uguale al 50% dell'anulus. La durata del segnale, infatti, allo spettro Doppler diastolico è un indice dell'entità del rigurgito; un valore $< 0.70\%$ corrisponde a una frazione di rigurgito maggiore o uguale a 40% rilevato alla risonanza magnetica. La precoce interruzione del rigurgito nella diastole indica infatti un rapido raggiungimento di equilibrio tra pressione in arteria polmonare e in VD per severo rigurgito polmonare.

Nel follow-up del paziente operato di TF nella prima decade di vita l'ecocardiografia ha un ruolo fondamentale, nell'adolescenza la risonanza magnetica viene considerata la tecnica di riferimento più importante per valutare nel tempo la funzione del VD e le sue dimensioni e per la quantificazione del rigurgito polmonare.

I valori di cut off a cui si fa riferimento per l'indicazione all'intervento chirurgico di "revalving" polmonare sono generalmente ottenuti con la risonanza magnetica e sono per alcuni Autori rappresentati da 170 ml/m^2 di volume tele diastolico VD o 85 ml/m^2 di volume telesistolico.

Accanto a forme con prevalente dilatazione vi sono casi con VD restrittivo con importante ipertrofia e solo lieve dilatazione oppure forme con fisiologia restrittiva ma importante dilatazione e ridotta compliance VD. La fisiologia restrittiva limiterà il rigurgito polmonare e il pattern dello spettro Doppler mostrerà un picco precoce di rigurgito, una sua precoce interruzione e la presenza di un flusso anterogrado dopo la contrazione atriale. Pazienti con fisiologia restrittiva del VD hanno una migliore tolleranza allo sforzo confrontati con quelli con VD dilatato e severo rigurgito polmonare.

L'insufficienza valvolare aortica severa, evenienza relativamente rara, se sintomatica può condurre a reintervento chirurgico sostitutivo; non è invece rilevante l'incidenza di dissezione aortica.

I criteri per indicare un reintervento sono riassunti nella Tab. 1 delle Linee Guida Europee (4).

Quando si parla di **cuore univentricolare** si intende la condizione in cui un unico ventricolo è connesso ad entrambi gli atri (sia il ritorno venoso sistemico che quello polmonare confluiscono così in un solo ventricolo) (5). In realtà questo termine può riferirsi a diversi pattern morfologici dalla doppia entrata in ventricolo di morfologia sinistra, alla doppia entrata in ventricolo di morfologia destra, con due valvole atrioventricolari, con una valvola AV comune o con atresia di una valvola AV (es. atresia della tricuspide) e in generale a tutte le condizioni che non consentono una correzione chirurgica di tipo biventricolare come ad esempio il cuore sinistro ipoplastico. Il flusso polmonare può essere aumentato o ridotto in relazione alla presenza e grado di ostruzione polmonare fino alla atresia della valvola.

Nel 1958 Glenn eseguì il primo intervento chirurgico palliativo per il cuore univentricolare anastomizzando la vena cava superiore all'arteria polmonare destra, disconnessa dal tronco. Nel 1970 fu eseguito per la prima volta l'intervento di Fontan connettendo direttamente l'atrio destro all'arteria polmonare.

Numerose varianti dell'intervento di Fontan sono state poi introdotte per evitare l'enorme dilatazione dell'atrio destro con conseguenti gravi aritmie e complicanze tromboemboliche. Oggi si preferisce collegare direttamente la vena cava superiore all'arteria polmonare senza disconnetterla dal tronco (cavo-bipolmonare) e convogliare il sangue proveniente dalla vena cava inferiore alla arteria polmonare mediante l'uso di un condotto intracardiaco o extracardiaco. Nei neonati con precoce scompenso da iperafflusso polmonare l'intervento di Glenn dovrà essere preceduto da bendaggio dell'arteria polmonare mentre nei casi con flusso polmonare marcatamente ridotto sarà preceduto da anastomosi sistemico-polmonare.

Nello studio preliminare del cuore univentricolare oltre a considerare il flusso polmonare è importante valutare la funzione ventricolare e l'eventuale rigurgito delle valvole atrio ventricolari.

In queste forme il ventricolo per garantire sia la portata sistemica che polmonare tende a dilatarsi raggiungendo dimensioni 2-3 volte il normale e assumendo una forma sferica soprattutto nel caso di atresia della tricuspide (6,7).

Il rigurgito delle valvole atrioventricolari (Fig.1) può condizionare il risultato dell'intervento di Fontan e quindi deve essere presa in considerazione una eventuale correzione della patologia valvolare insieme a un intervento di Glenn in preparazione all'intervento di Fontan.

La valutazione strumentale dei pazienti dopo intervento di Fontan può essere eseguita con ecocardiografia trans toracica ma può essere necessaria una valutazione con sonda transesofagea in caso di complicanze tromboemboliche.

La valutazione della funzione ventricolare può richiedere l'uso della RMN cardiaca, ripetuta in maniera seriata. Il pattern di flusso dell'anastomosi di Fontan valutato al Doppler pulsato è bifasico con picco sistolico e diastolico; la presenza di un flow reverse è indice di disfunzione ventricolare. È utile sottolineare che il follow-up deve essere prevalentemente guidato dalla clinica con necessità di individuare precocemente le complicanze più temibili dallo scompenso cardiocircolatorio, alle complicanze tromboemboliche, alle aritmie. Il trattamento delle aritmie refrattarie alla terapia può richiedere re-intervento chirurgico per convertire la Fontan eseguita con anastomosi diretta atrio-polmonare a Fontan con condotto extracardiaco associata a plastica dell'atrio e ablazione intraoperatoria (intervento di Maze). La complicanza più severa è tuttavia l'insorgenza della sindrome proteino-disperdente che può essere progressiva e ingravescente nonostante trattamento medico. Il trapianto cardiaco può essere necessario quando fallisca la terapia delle complicanze (8).

Indications	Class ^a	Level ^b
Aortic valve replacement should be performed in patients with severe AR with symptoms or signs of LV dysfunction	I	C
PVRep should be performed in symptomatic patients with severe PR and/or stenosis (RV systolic pressure >60 mmHg, TR velocity >3.5 m/s)	I	C
PVRep should be considered in asymptomatic patients with severe PR and/or PS when at least one of the following criteria is present: • Decrease in objective exercise capacity • Progressive RV dilation • Progressive RV systolic dysfunction • Progressive TR (at least moderate) • RVOTO with RV systolic pressure >80 mmHg (TR velocity >4.3 m/s) • Sustained atrial/ventricular arrhythmias	IIa	C
VSD closure should be considered in patients with residual VSD and significant LV volume overload or if the patient is undergoing pulmonary valve surgery	IIa	C

Tab. 1 Indicazioni a reintervento dopo correzione di tetralogia di Fallot

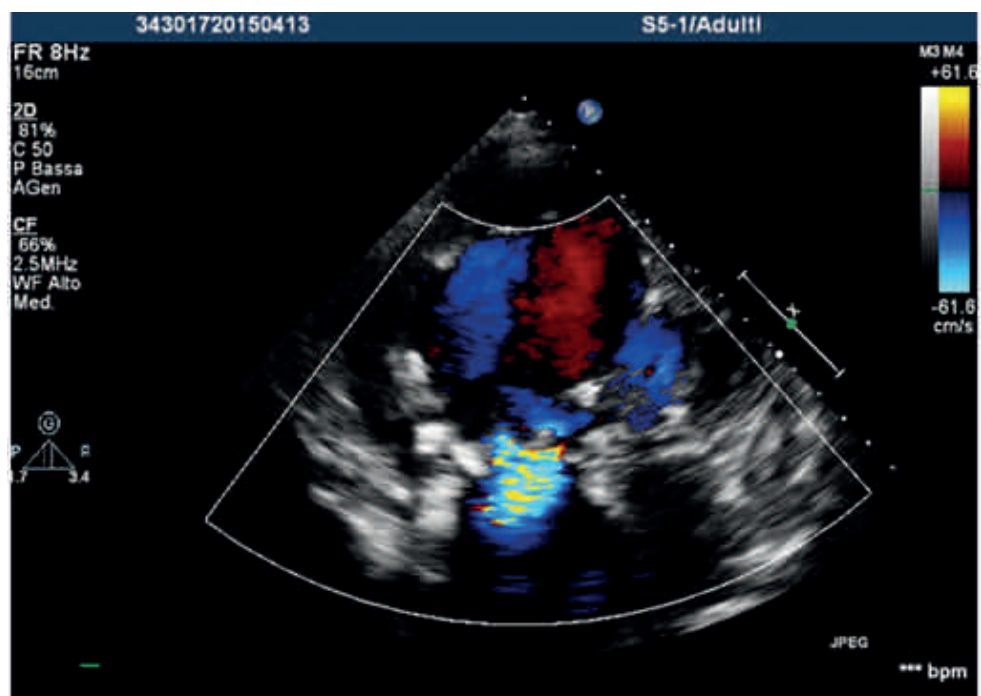


Fig. 1 Doppia entrata in ventricolo di morfologia sinistra, insufficienza della valvola AV destra

BIBLIOGRAFIA

- 1) Lillehei C, Walton CM et al Direct vision intracardiac surgical correction of the Tetralogy of Fallot and pulmonary atresia defects. *Ann Surg* (1955) 142:418-45
- 2) Valente AM, Cook S et al Multimodality imaging guidelines for patients with repaired Tetralogy of Fallot: a report from the American Society of Echocardiography *J Am Soc Echocardiogr* 2014;27:111-41
- 3) Carminati M , Pluchinotta FR et al Echocardiographic assessment after surgical repair of tetralogy of Fallot. *Frontiers in Pediatrics* 2015; 3 :1-9
- 4) Baumgartner H, Bonhoeffer P et al ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease. *European Heart J* 2010; 31: 2915-57
- 5) Frescura C, Thiene, G. The new concept of univentricular heart. *Frontiers in Pediatrics*, 2014;2 : 1-16
- 6) Colan S D Systolic and diastolic function of the univentricular heart *Progress in Pediatric cardiology* 2002;16: 79-87
- 7) Redington AN, Knight B et al Left ventricular function in double inlet left ventricle before the Fontan operation : comparison with tricuspid atresia. *BrHeart J* 1988;60:324-31
- 8) Gersony WM Fontan operation after 3 decades .What we have learned. *Circulation* 2008;117:13-15

OSTRUZIONI ALL'EFFLUSSO SINISTRO E COARTAZIONE AORTICA

Gianfranco Butera, Domenica Paola Basile,
Angelo Fabio D'Aiello, Mario Carminati,*

*Dipartimento Cardiopatie Congenite del bambino e dell'adulto
Policlinico San Donato IRCCS - Milano*

Introduzione

Nel cuore normale, il tratto di efflusso del ventricolo sinistro (LVOT) è costituito da una parte muscolare (formata dal setto interventricolare e l'adiacente parete libera anterolaterale del ventricolo sinistro), da una parte fibrosa (formata dal setto membranoso e dall'apparato valvolare mitralico) e dall'uscita ventricolare (rappresentata dalla valvola aortica, che risulta essere in continuità fibrosa con la parete dell'aorta e l'aorta stessa). Le forme congenite di ostruzione del tratto di efflusso ventricolare sinistro colpiscono approssimativamente dal 3 al 10% dei soggetti con cardiopatia congenita e vengono classificate in base alla loro sede anatomica: possono verificarsi al di sotto della valvola aortica (**stenosi sottovalvolari**), a livello valvolare (**stenosi valvolare aortica**), e al di sopra del piano valvolare (**stenosi sopravalvolari aortiche**). Queste varianti risultano in alcuni casi essere combinate tra di loro o presentarsi come lesioni isolate.

Stenosi sottovalvolari aortiche

Classificazione ed anatomia La stenosi subaortica rappresenta dall'8 al 10% dei casi di ostruzione all'efflusso ventricolare sinistro in età pediatrica (raramente presente nei neonati, si sviluppa spesso dopo il primo anno di vita). Si riconoscono forme discrete (cercine fibroso o fibromuscolare), forme a tunnel (ipoplasia dell'efflusso sinistro), forme associate a DIV con malposizione settale e forme determinate dalla presenza nel tratto di efflusso di tessuto aberrante (residuo cuscinetti atrioventricolari, anomalo impianto di corde dell'apparato mitralico, prolasso tricuspidalico attraverso un DIV). Le forme *discrete a cercine o a diaframma* (1) sono le più frequenti. L'estensione circonferenziale del cercine è variabile e può determinare diversi gradi di ostruzione. Tali forme possono essere isolate o associate ad altre cardiopatie congenite (per es. bicuspidia aortica, coartazione aortica). Possono non essere evidenti alla nascita, comparire in età pediatrica ed evolvere in vario modo nell'età adulta. È descritta l'occorrenza di recidiva dopo resezione chirurgica.

Le forme a *tunnel* possono essere di varia estensione, fino a determinare il quadro dell'ipoplasia dell'efflusso sinistro con stenosi valvolare, spesso evidente in età neonatale. Le forme associate a DIV possono essere evolutive al pari delle forme a diaframma. Le forme da *anomalo tessuto* a livello dell'efflusso sono rare, spesso nel contesto di cardiopatie congenite complesse (patologie dei cuscinetti endocardici) evidenti alla nascita.

Fisiopatologia L'aumentato stress parietale sistolico indotto dall'ostruzione all'efflusso porta a replicazione dei sarcomeri e ipertrofia concentrica del ventricolo sinistro (2). Nei pazienti con stenosi sottovalvolare inoltre si osserva in genere un grado lieve di insufficienza aortica che sembra causata dall'ispessimento valvolare e da alterazioni di mobilità delle cuspidi secondarie al trauma creato dal flusso ad alta velocità attraverso il diaframma sottoaortico.

Quadro clinico La stenosi subaortica a diaframma viene raramente diagnosticata nell'infanzia o in epoca prenatale. Molto spesso si manifesta nella prima decade di vita con riscontro di soffio elettivo rude parasternale sinistro. In caso di severa ostruzione possono comparire dispnea, dolore toracico, sincope. Molto più tardivamente compaiono i segni e sintomi di un eventuale insufficienza aortica.

Diagnosi La diagnosi clinica della stenosi subaortica è assai difficile poiché la maggior parte delle caratteristiche sono comuni alla stenosi valvolare aortica. I reperti auscultatori più frequenti sono un soffio sistolico elettivo rude, assenza del click protosistolico e l'eventuale presenza di caratteristiche auscultatorie dell'insufficienza aortica. All'elettrocardiogramma nel 95% dei casi vi è un ritmo sinusale e solo nel 5% fibrillazione atriale; nel 70% dei casi segni d'ipertrofia ventricolare sinistra, nel 20% una deviazione assiale sinistra, nel 50% un ingrandimento atriale sinistro e spesso difetti di conduzione (BBsx o BBdx). L'ecocardiografia è la metodica di scelta per la diagnosi di stenosi sottovalvolare aortica, la quantificazione della severità dell'ostruzione, l'identificazione di difetti associati, l'individuazione di complicanze, la scelta del timing e del tipo d'intervento chirurgico.

Lo studio ecocardiografico bidimensionale

Definizione anatomica in proiezione sottoxifoidea o due camere apicale e parasternale sinistra (asse lungo ed asse corto) si dimostrano echi persistenti e significativi nella porzione sottoartica del ventricolo sinistro in sistole e diastole (Fig. 1). Nelle forme più comuni, nella sezione asse lungo parasternale e apicale (Fig. 2) si identifica una struttura lineare ipercogena protrudente nella porzione craniale del setto interventricolare (3). È necessario studiare

anatomicamente il tipo di lesione, la valutazione dell'angolo aortico, la misura dell'anulus e la presentazione anatomica della valvola (bicuspid, tricuspide o quadricuspide).

Valutazione ventricolo sinistro ed anomalie associate Successivamente si procede allo studio del ventricolo sinistro (spessori parietali, dimensioni cavitare e funzione sistolica e diastolica) e la valutazione di difetti anatomici associati che si possono trovare nel 30% dei pazienti. Le anomalie associate consistono in: (a) malformazioni della valvola mitrale (tessuto accessorio, allungamento di corde tendinee o anomala inserzione di corde tendinee dal setto), (b) mal allineamento dell'aorta o deviazione posteriore del setto conale (Fig. 3), (c) ipertrofia della banda antero-laterale (muscolo di Moutaert), (d) sindrome di Shone; (e) DIV; (f) DIV e coartazione aortica; (g) DIV e stenosi infundibolare o polmonare valvolare; (h) coartazione;

Studio Doppler Il mappaggio con color Doppler identifica accelerazioni di flusso a monte della valvola aortica ed eventuali vizi valvolari associati. La flussimetria con Doppler continuo consente un'accurata misurazione del gradiente che permette di differenziare stenosi aortiche di grado lieve (con gradiente massimo < 50 mmHg e medio < 20 mmHg), di grado moderato (con gradiente di picco tra 50-80 mmHg e medio tra 20-40 mmHg), di grado severo (gradiente massimo superiore ad 80 mmHg e medio superiore a 40 mmHg). Inoltre si evidenzia l'eventuale presenza di insufficienza aortica associata. Per una distinzione definitiva tra ostruzione valvolare e sottovalvolare può essere a volte necessario ricorrere all'ecocardiografia transesofagea e l'ausilio della ecocardiografia 3D per una visualizzazione planimetrica per una migliore definizione anatomica dell'efflusso ventricolare.

Terapia La terapia è chirurgica e consiste nella resezione della membrana (con approccio transaortico) associata o meno a miectomia. Attualmente l'intervento è indicato in: pazienti sintomatici (dispnea, astenia, dolore toracico, sincope), in asintomatici con gradiente medio > 50 mmHg in adulti, gradiente medio > 30 mmHg in bambini o ingravescente ai controlli seriati, o in presenza/comparsa di insufficienza aortica emodinamicamente significativa e/o disfunzione ventricolare sinistra o in presenza di coesistenti difetti cardiaci congeniti che richiedano di per sé correzione chirurgica.

Recidive di stenosi subaortica dopo intervento chirurgico La percentuale di recidiva postoperatoria varia da 10 al 30% secondo diversi autori (4-6). Non esistono parametri predittivi su cui la letteratura sia concorde e l'incidenza di restenosi aumenta progressivamente con la durata del follow-up. I fattori predittivi individuati, di volta in volta, in vari studi sono: il gradiente preoperatorio,

il gradiente residuo postoperatorio (se > 30 mmHg), le eventuali patologie associate (in particolare la coartazione aortica), il tipo di intervento chirurgico (resezione del cercine non associato a miectomia), il timing dell'intervento, l'età del paziente (nei bambini la recidiva è maggiore probabilmente legata alle ridotte dimensioni dell'aorta e alle difficoltà tecniche dell'intervento). I pazienti sottoposti a chirurgia per stenosi sottovalvolare aortica necessitano di un attento follow-up clinico e strumentale post chirurgico, volto all'identificazione di eventuali recidive ed al monitoraggio della comorbidità cardiaca potenzialmente evolutiva come la bicuspidia o l'insufficienza aortica che potrebbero richiedere trattamento chirurgico specifico.

Stenosi valvolare aortica

La stenosi valvolare aortica congenita è definita come un ostacolo al deflusso dal ventricolo sinistro secondario ad una anomalia della valvola aortica. Costituisce circa il 5% di tutte le cardiopatie congenite, con incidenza nei maschi fino a cinque volte superiore rispetto alle femmine. La stenosi valvolare aortica congenita è uno spettro di varianti anatomiche e cliniche tra forme critiche ad esordio neonatale e forme di stenosi non critiche. Nella stenosi neonatale critica la portata sistemica è dotto-dipendente. Le stenosi valvolari aortiche non critiche si verificano nel contesto di una valvola malformata (bicuspidie più frequentemente) o di una valvola tricuspide con la fusione commissurale (7).

Fisiopatologia ed anatomia patologica La riduzione dell'area di sezione trasversale nella stenosi aortica critica è il risultato di carenza o assenza di uno o più commissure, portando ad una valvola unicuspidie, bicuspidie o tricuspide con fusione commissurale. Questo è spesso accompagnata degenerazione miomatosa e ispessimento delle cuspidi valvolari con o senza fusione commissurale e ipoplasia dell'anello valvolare. La anomalia che più frequentemente si associa a stenosi valvolare aortica non critica è la valvola bicuspidie (in circa il 70% dei casi) (7).

Nella forma critica del neonato, caratterizzata dalla dotto-dipendenza della circolazione sistemica, il ventricolo sinistro è di solito molto ipertrofico, con una cavità ridotta rispetto al normale o, talora, dilatato ed ipocontrattile. La fibroelastosi endocardica (un ispessimento fibroelastico focale o diffuso dell'endocardio ventricolare sinistro) si può sviluppare come conseguenza della cronica ischemia subendocardica in utero o post natale. Questo processo potrebbe compromettere gravemente la funzione sistolica e diastolica del ventricolo sinistro.

Quadro clinico Nel neonato con stenosi aortica critica sia la perfusione sistemica

che coronarica dipendono dalla pervietà del dotto arterioso. Dopo la nascita con la chiusura del dotto arterioso si manifestano i segni e sintomi di shock cardiogeno con ipotensione, oliguria, e acidosi metabolica (8). Nei bambini più grandi la stenosi valvolare aortica è responsabile di un aumento del post-carico ventricolare sinistro con conseguente aumento dello stress della parete ventricolare e del carico di lavoro. Ciò fornisce lo stimolo per l'ipertrofia concentrica del ventricolo sinistro al fine di normalizzare lo stress di parete del ventricolo sinistro per mantenere un'adeguata portata sistemica. Il gradiente di pressione attraverso la valvola stenotica causa una mancata corrispondenza tra pressione di perfusione coronarica e pressione di perfusione miocardica che potrebbe condurre ad ischemia subendocardica, aritmie e infarto. Tipicamente compaiono sintomi quali dispnea, palpitazioni, vertigini, sincope ed angina.

Segni clinici I segni tipici della malattia sono il soffio sistolico eiettivo rude aortico. Tipicamente i polsi periferici sono di ridotta ampiezza e tardivi. Nei pazienti con funzione di pompa depressa il soffio sistolico può essere assente. Nei casi più gravi, la malattia esordisce con scompenso cardiaco dopo la chiusura del dotto di Botallo (dotto dipendenza della circolazione sistemica).

Diagnostica strumentale Nelle forme meno gravi la diagnosi è legata al riscontro occasionale di un soffio cardiaco o alla comparsa di sintomi quali palpitazioni, vertigini, sincope o angina. I reperti radiografici tipici sono la dilatazione dell'ombra cardiaca e la dilatazione post-stenotica dell'aorta ascendente. All'ECG si osserva prevalentemente ipertrofia ventricolare sinistra che può essere associata ad anomalie della ripolarizzazione con strain pattern.

L'ecocardiografia solitamente fornisce informazioni diagnostiche ed emodinamiche. Dalla sezione parasternale asse corto ed asse lungo è possibile determinare la morfologia della valvola e differenziare la stenosi valvolare da quella sopra o sottovalvolare (Fig. 4). Importante determinare spessore, numero di cuspidi, la mobilità ed il diametro anulare. Il Doppler continuo è utile nella valutazione della velocità e gradiente trans valvolare e dell'insufficienza aortica. Nei pazienti con normale funzione contrattile del ventricolo sinistro la gravità della stenosi aortica è classificata secondo la velocità di picco ed il gradiente. La stenosi è definita severa se la velocità massima supera i 4 m/sec ed il gradiente medio è maggiore a 40 mmHg. Il gradiente attraverso la valvola aortica stenotica può essere sottostimato in una situazione di bassa gittata cardiaca con severa depressione del ventricolo sinistro. In questi casi è utile il calcolo dell'area valvolare con l'equazione di continuità. La stenosi è definita severa se l'area valvolare indicizzata è inferiore a 0.8 cm²/m². È necessario infine escludere ano-

malie associate a carico della valvola mitralic, setto IV, arco aortico.

Terapia Esiste oggi una ampia letteratura che documenta la sicurezza e l'efficacia della dilatazione percutanea con palloncino per la SA congenita. Questa letteratura è costituita principalmente da studi di singoli centri con pochi studi multicentrici e studi clinici randomizzati di confronto tra valvuloplastica percutanea e chirurgica. Tuttavia, oggi l'angioplastica percutanea è considerata in molti centri la tecnica di prima scelta per i bambini con SVA. Le indicazioni all'intervento sono:

1) Nei neonati con SVA e dotto dipendenza della circolazione sistemica o con severa depressione della cinesi del ventricolo sinistro (indipendentemente dal gradiente) (Classe I Livello B); 2) SVA isolata con gradiente peak to peak al cateterismo > di 50 mmHg (Classe I Livello B); 3) SVA isolata e gradiente peak to peak al cateterismo > di 40 mmHg con angina, sincope ed alterazioni ECG al test da sforzo (Classe I Livello C) (9).

Valvuloplastica aortica percutanea Nei neonati, bambini ed adolescenti con stenosi valvolare aortica una congrua dilatazione con palloncino (con l'utilizzo di cateteri a palloncino di dimensioni comprese tra il 90 e 100% del diametro dell'anello aortico) riduce tipicamente il gradiente valvolare di circa 20-35 mm Hg (9). L'outcome a lungo termine dopo angioplastica è soddisfacente. La sopravvivenza libera da reintervento è dell'86% dopo 1 anno, del 67% dopo 5 anni e del 46% a 12 anni (9). Per i neonati che si sottopongono a dilatazione della valvola per SA critica, il tasso di reintervento è più alto durante il follow-up con una sopravvivenza libera da reintervento del 48% a 5 anni in questo tipo di popolazione (9).

Stenosi sopralvalvolare aortica

Classificazione Questa è una rara condizione che si manifesta nel 2-3% dei pazienti con stenosi aortica congenita. È una tipica malformazione cardiovascolare della sindrome di Williams-Beuren, un disordine genetico multiorgano a trasmissione autosomica dominante, dovuto ad una microdelezione del braccio lungo del cromosoma 7, precisamente nella regione 7q11.23. Si può associare a stenosi sopralvalvolare polmonare e alle stenosi periferiche delle arterie polmonari (10,11). Prevalentemente sono tre le forme di stenosi sopralvalvolari aortiche. La prima definita a clessidra con un restringimento anatomico della parete a livello della giunzione sinu-tubulare, la seconda come sopralvalvolare diffusa con ipoplasia tubulare dell'aorta ascendente, la terza invece più localizzata, peculiare per la presenza di una membrana fibrosa a livello dei seni di Valsalva appena sopra gli osti coronarici, generalmente

prossimali all'ostruzione, nel settore più ad alta pressione, e per questo, in quelle non trattate, le arterie coronarie tendono a dilatarsi e diventare tortuose (Fig. 5).

Diagnosi Durante l'infanzia non ci sono sintomi correlati ai problemi cardiovascolari, ma più aspecifici come il deficit di crescita, dispnea, angina, sincope e segni secondari dell'ipercalcemia: dentatura irregolare e mandibola prominente, arcate sopracciliari marcate e temperamento maniacoale. I polsi periferici possono essere pieni, sono comuni i fremiti sistolici carotideo, soprasternale e parasternale superiore destro. L'auscultazione è peculiare per un forte soffio sistolico d'eiezione espiratorio, massimale al margine sternale destro e irradiato alle carotidi. La pressione arteriosa sistemica è elevata al braccio destro nella maggior parte dei casi con pressioni sistoliche di circa 140-160 mmHg, in alcuni casi persistentemente alte anche dopo correzione per la presenza di diffuse anomalie delle arterie di conduzione, che modificano l'onda pulsatoria, ed alla rapida eiezione da parte di un ventricolo sinistro ipercontrattile (12).

L'elettrocardiogramma mostra i segni dell'ostruzione all'efflusso sinistro. Quando la stenosi sovraortica è lieve e la stenosi dell'arteria polmonare grave, sono presenti la deviazione assiale destra e l'ipertrofia ventricolare destra.

Lo studio ecocardiografico Per la diagnosi ed il follow-up, l'ecocardiografia è in prima istanza la metodica di scelta, perché facilmente ripetibile ed affidabile. Lo studio ecocardiografico si concentra quindi sull'anatomia ventricolare sinistra (ipertrofia delle pareti) e sullo studio sistodiastolico, nonché su un'accurata valutazione dell'aorta ascendente (radice, giunzione sinu-tubulare ed aorta ascendente) con la successiva misura dei gradienti: in apicale 4 camere e con maggiore precisione dalla proiezione soprasternale, per essere meglio allineati ai flussi del colorDoppler. La parasternale asse lungo invece permette di definire le misure anatomiche delle parti in esame ed un più agevole studio dei flussi (13).

La risonanza magnetica e l'angiografia diventano il gold standard nello studio dell'aorta ascendente nello specifico, e nello studio dei tronchi sovraortici, utilizzate quando le finestre acustiche del paziente non consentono un'adeguato studio.

Terapia Il trattamento è preferenzialmente chirurgico con l'applicazione di un patch di pericardio autologo e/o eterologo di allargamento della radice aortica, con risultati della letteratura soddisfacenti (14). È però necessario un controllo a lungo termine per l'ipertensione sistolica residua post-intervento e la valutazione dei disordini ventricolari che ne possono derivare.

Coartazione aortica

La coartazione aortica può essere definita come un restringimento dell'aorta toracica discendente molto spesso localizzato a livello istmico che è la porzione dell'aorta localizzata tra l'origine della succlavia sinistra e il dotto di Botallo. Rappresenta il 5-7% di tutte le cardiopatie congenite con un'incidenza di 1:12.000 nati vivi. È più frequente nel sesso maschile che nel sesso femminile con un rapporto che varia tra 1,27:1 e 1,74:1. Circa il 35% delle pazienti con sindrome di Turner è affetta da una coartazione aortica (15). Può essere isolata o essere associata ad altre anomalie congenite quali difetto interventricolare, stenosi mitralica, stenosi subaortica, sindrome del cuore sinistro ipoplasico, aneurismi intracerebrali (15).

Fisiopatologia ed anatomia patologica Il restringimento istmico può essere localizzato o tubulare con un diverso grado di interessamento ed ipoplasia dell'arco aortico. Gli effetti fisiopatologici della coartazione aortica sono funzione diretta della differenza di pressione esistente tra il distretto a monte e a valle dell'ostacolo. L'incremento della pressione nel distretto arterioso sovrastante la stenosi si traduce in un incremento del post-carico e dello stress di parete del ventricolo sinistro che causano un'ipertrofia compensatoria dei miociti. Dalla rapidità con cui si sviluppa l'aumento del post carico ventricolare dipende il quadro clinico e l'eventuale instaurarsi di meccanismo di compenso quali lo sviluppo di circoli collaterali. Infatti l'elevata pressione nel circolo arterioso prossimale alla coartazione e la bassa pressione arteriosa vigente nel territorio al di sotto dell'istmo favorisce lo sviluppo di circoli collaterali atti ad aumentare il flusso ematico alla metà inferiore del corpo. Tali circoli si stabiliscono anteriormente fra le arterie mammarie interne (rami delle succlavie) e le arterie epigastriche della parete addominale, e posteriormente fra le arterie parascapolari e le intercostali. Proprio la dilatazione delle arterie intercostali è responsabile delle alterazioni a carico delle coste che si osservano all'esame radiologico in alcuni casi.

Quadro clinico Nei casi severi ad esordio neonatale il quadro clinico è caratterizzato da scompenso cardiaco che si manifesta dopo la chiusura del dotto arterioso. Nelle forme meno severe la patologia può decorrere a lungo asintomatica. In questi pazienti la diagnosi viene fatta in seguito al riscontro di soffi cardiaci o ipertensione arteriosa. I reperti obiettivi più frequenti sono un soffio sistolico eiettivo sulla parete toracica anteriore e posteriore e l'assenza dei polsi arteriosi agli arti inferiori.

Diagnostica strumentale La radiografia del torace può documentare la dilatazione dell'aorta ascendente e le tipiche incisure costali dovute all'erosione ossea da parte delle arterie intercostali dilatate. L'ECG è spesso aspecifico,

ma non di rado mostra ipertrofia ventricolare sinistra.

L'ecocardiogramma permette di valutare con esattezza la morfologia dell'arco aortico, la sede della coartazione e la sua gravità attraverso la stima del gradiente pressorio. Dalla proiezione sottocostale è possibile valutare la pulsatilità dell'aorta addominale e con l'aiuto del ColorDoppler e Doppler pulsato valutare la velocità e la durata del flusso ematico. La proiezione soprasternale asse lungo permette di valutare le dimensioni, morfologia e flussimetria dell'arco aortico e della regione istmica. Con il Doppler continuo è possibile calcolare il gradiente massimo e medio della regione coartata nonché l'entità della persistenza di flusso in diastole che correla con la severità del restringimento (Fig. 6). Le sezioni parasternale asse lungo ed asse corto permettono di valutare le dimensioni, spessori parietali, massa e funzione del ventricolo sinistro e le eventuali anomalie associate (valvola aortica bicuspidale, difetti interventricolari, patologie della mitrale ecc). Le sezioni apicali permettono lo studio dei volumi delle camere cardiache e lo studio della funzione diastolica. Nelle forme dell'adulto possono essere di ausilio altre tecniche di imaging quali la TC e la RM cardiaca. Recentemente è stata sviluppata ed introdotta l'angiografia rotazionale con ricostruzione tridimensionale che si è mostrata molto utile sia in fase di definizione diagnostica che per la guida di procedure di angioplastica e stenting (Fig. 7).

Cenni di terapia La terapia della coartazione aortica può essere chirurgica o interventistica mediante angioplastica o stenting. In molti centri nel neonato e bambino al di sotto dei 20 kg il trattamento di prima scelta è la correzione chirurgica. Per i pazienti di peso superiore ai 20 kg affetti da coartazione nativa o ricoartazione post-chirurgica il trattamento di scelta è rappresentato dall'angioplastica o stenting della regione coartata con risultati a breve e lungo termine sovrapponibili alla chirurgia.

Le indicazioni al trattamento percutaneo in caso di recoartazione sono:

- 1) gradiente sistolico peak to peak al cateterismo >20 mmHg;
- 2) gradiente <20 mmHg in pazienti con circoli collaterali significativi e anatomia favorevole (indipendentemente dall'età) o con cuore univentricolare e/o severa disfunzione del ventricolo sistemico;
- 3) un gradiente <20 mmHg in pazienti con ipertensione sistemica ed un restringimento anatomico che può spiegare l'ipertensione (16).

La sopravvivenza dopo intervento chirurgico è del 93% a 10 anni, 86% a 20 anni e 74% a 30 anni post intervento. In letteratura attualmente sono disponibili solo dati circa l'outcome a breve e medio termine in seguito ad intervento di angioplastica percutanea e/o impianto di stent endovascolari. I pazienti hanno in un'alta percentuale ipertensione arteriosa, necessità di reintervento e ridotta sopravvivenza.

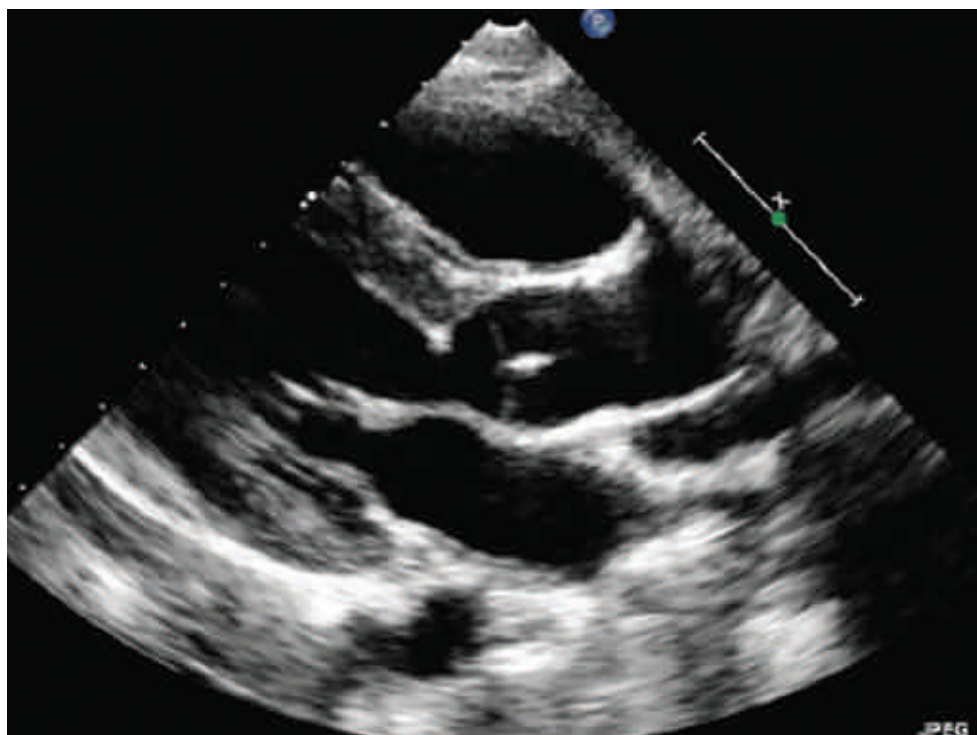


Fig. 1 Asse lungo parasternale in paziente con membrana sottovalvolare aortica

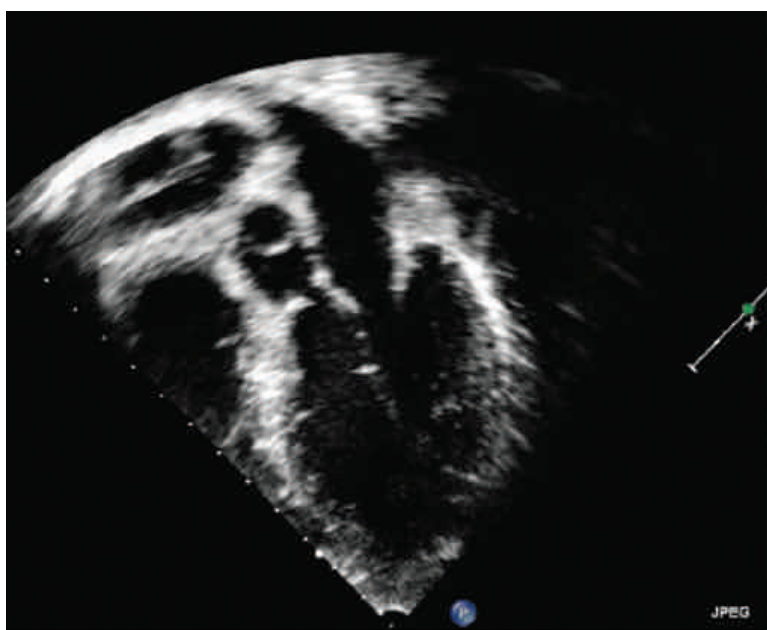


Fig. 2 Proiezione apicale in soggetto con stenosi sottovalvolare aortica



Fig. 3 Asse lungo parasternale in soggetto con stenosi sottovalvolare aortica complessa associata a DIV



Fig. 4 Stenosi valvolare aortica neonatale. A sinistra: valvola aortica con apertura in dome ed accelerazione di flusso al color dopple. In centro: stenosi valvolare aortica su valvola aortica bicuspid. A destra: valutazione Doppler

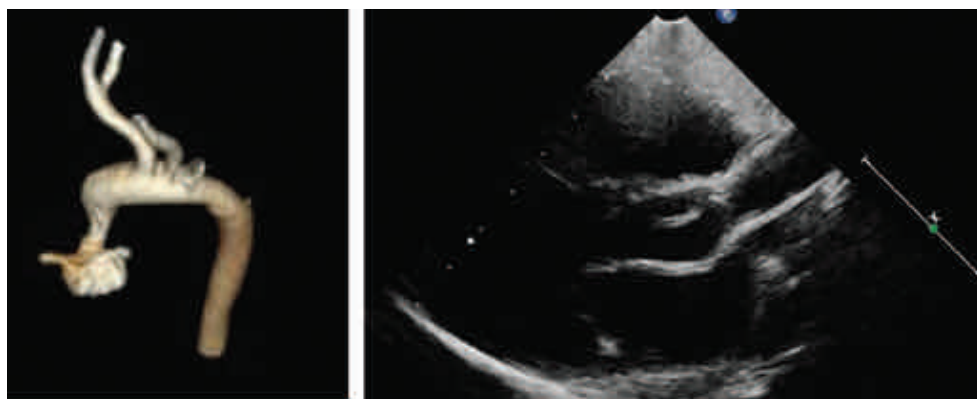


Fig. 5 Stenosi sopralvalvolare aortica. A sinistra: risonanza magnetica cardiaca. A destra: asse lungo parasternale che dimostra stenosis sopralvalvolare aortica

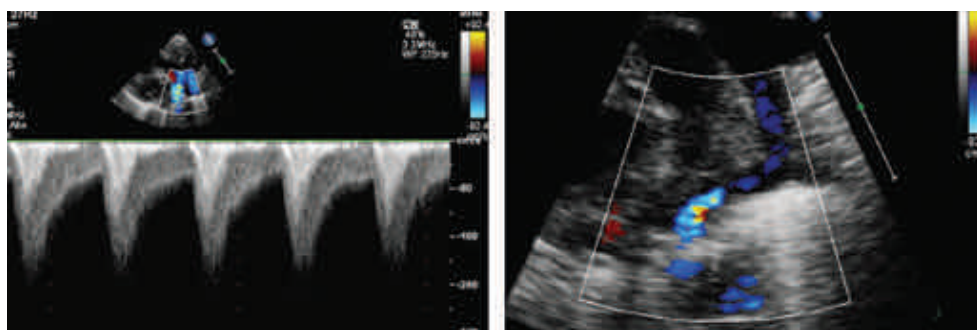


Fig. 6 Coartazione aortica neonatale. A sinistra: aspetto Doppler tipico. A destra: tortuosità dell'arco in sede istmica evidenziata al colorDoppler

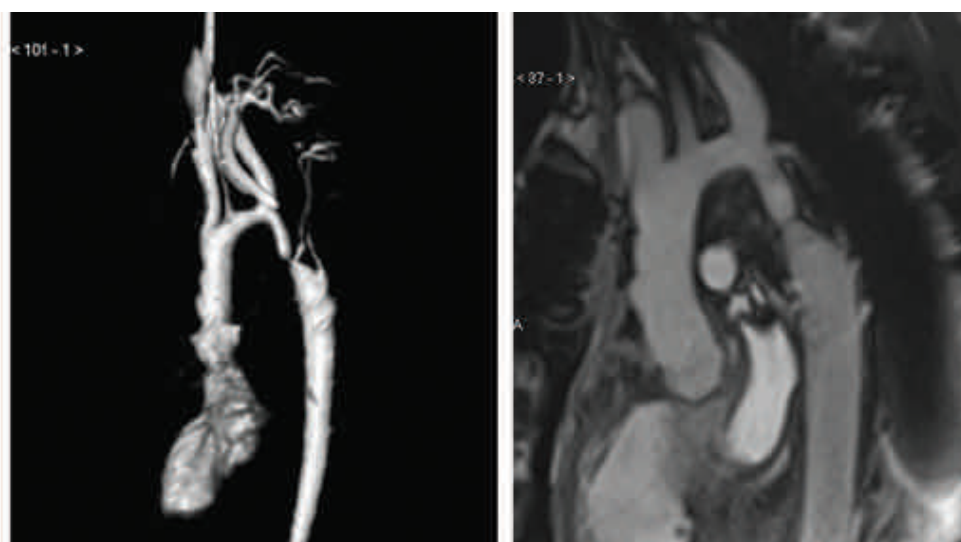


Fig. 7 Coartazione aortica. Risonanza magnetica

BIBLIOGRAFIA

- 1) Kitchiner DJ, Jackson M, Malaiya N, et al. Morphology of left ventricular outflow tract structures in patients with subaortic stenosis and a ventricular septal defect. *Br Heart J* 1994; 72: 251-60.
- 2) Freedom RM, Pelech A, Brand A, et al. The progressive nature of subaortic stenosis in congenital heart disease. *Int J Cardiol* 1985; 8: 137-43.
- 3) Weyman AE, Feigenbaum H, Hurwitz RA, et al. Cross sectional echocardiography in evaluating patients with discrete subaortic stenosis. *Am J Cardiol* 1984; 53: 896-03.
- 4) Ashraf H, Cotroneo J, Dhar N, et al. Long term results after excision of fixed subaortic stenosis. *J Thorac Cardiovascul surg* 1985; 90: 864-871.
- 5) Geva A, McMahon CJ, Gauvreau K, et al. Risk Factors for Reoperation After Repair of Discrete Subaortic Stenosis in Children. *J Am Coll Cardiol* 2007; 50: 1498-504.
- 6) Lupinetti FM, Pridjian AK, Callow LB, et al. Optimum treatment of discrete subaortic stenosis. *Ann Thorac Surg* 1992; 54: 467-71.
- 7) Roberts WC, Ko JM. Frequency by decades of unicuspid, bicuspid, and tricuspid aortic valves in adults having isolated aortic valve replacement for aortic stenosis, with or without associated aortic regurgitation. *Circulation* 2005; 111:920-925
- 8) Jonas RA. Left ventricular outflow tract obstruction: aortic valve stenosis, subaortic stenosis, supravulvar aortic stenosis. In: Jonas RA (ed) *Comprehensive surgical management of congenital heart disease*. Arnold, London, 2004, pp 320-340
- 9) Timothy F. Feltes et al, Indications for Cardiac Catheterization and Intervention in Pediatric Cardiac Disease A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2011;123:2607-52.

- 10) Jamil Aboulhosn and John S. Child Supravalvar Aortic Stenosis, and Coarctation of the Aorta Left Ventricular Outflow Obstruction: Subaortic Stenosis, Bicuspid Aortic Valve, *Circulation*. 2006;114:2412-2422.
- 11) Wessel A, Pankau R, Kececioglu D, Ruschewski W, Buersch JH. Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren Syndrome. *Am J Genet*. 1994;52:297–301.
- 12) Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome and related disorders. *Ann Rev Genom Hum Genet*. 2000;1:461– 84.
- 13) Tani LY, Minich L, Pagotto L, Shaddy R. Usefulness of Doppler echocardiography to determine the timing of surgery for supravalvar aortic stenosis. *Am J Cardiol*. 2000;86:114 –6.
- 14) McElhinney D, Petrossian E, Tworetzky W, Silverman N, Hanley F. Issues and outcomes in the management of supravalvar aortic stenosis. *Ann Thorac Surg*. 2000;69:562–567.
- 15) Moss, A.J., et al., Moss and Adams' Heart Diseases in infants, children, and adolescents: including The fetus and the young adult. 7^o ed.2007: Lippincott Williams & Wilkins.
- 16) Timothy F. Feltes et al, Indications for Cardiac Catheterization and Intervention in Pediatric Cardiac Disease A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2011;123:2607-2652.

INDICAZIONI ECOCARDIOGRAFICHE AL TRATTAMENTO INTERVENTISTICO NEL CONGENITO ADULTO

Isabella Spadoni

Cardiologia Pediatrica e del Congenito Adulto

Fondazione Toscana “G. Monasterio” - Massa

L'ecocardiografia ha un ruolo fondamentale per le indicazioni al trattamento interventistico nel cardiopatico congenito adulto (GUCH), in storia naturale o trattato chirurgicamente. Le procedure interventistiche che si possono effettuare nel GUCH includono l'occlusione di difetti o vasi anomali, la dilatazione con palloncino o con stent e l'impianto di valvola polmonare protesica (Tab. 1).

Tab. 1. Procedure interventistiche nel congenito adulto

Occlusione

- Difetto interatriale
- Difetto interventricolare
- Dotto di Botallo pervio
- Collaterali sistemico polmonari
- Fistole (coronariche, AV polmonari...)

Angioplastica/impianto stent

- Stenosi dell'outflow destro:
 - Valvola polmonare
 - Infundibolo/Tronco polmonare
 - Condotti protesici VD AP
 - Rami polmonari
- Coartazione aortica istmica e/o dell'arco

Impianto di valvola polmonare protesica

Difetto interatriale

L'ecocardiografia transtoracica (TTE) e transesofagea (TEE) permette di individuare con certezza la presenza di un difetto interatriale (DIA), di precisarne la sede e le dimensioni.

Dal punto di vista anatomico, il DIA suscettibile di chiusura percutanea sono il difetto tipo ostium secundum o della fossa ovale (Fig. 1) ed il forame ovale

pervio (escluso dalla presente trattazione), tutti gli altri difetti (seno venoso, ostium primum, cavale sup e inf, del seno coronarico) possono essere trattati solo chirurgicamente.

Le indicazioni cliniche alla chiusura del DIA nel GUCH sono ben definite nelle linee guida internazionali (1, 2, 3).

Con TTE e TEE si deve valutare:

- 1) sovraccarico di volume delle sezioni cardiache destre
aumento delle dimensioni atriali e ventricolari
movimento paradossale del setto interventricolare
insufficienza tricuspide e stima della pressione ventricolare destra e polmonare

Nel caso di sospetta ipertensione polmonare (Fig. 1), sulla base della valutazione delle pressioni ventricolari destre e polmonari, della direzione dello shunt interatriale (bidirezionale o francamente destro-sinistro) si dovrà effettuare una valutazione emodinamica per il calcolo delle Resistenze Vascolari Polmonari e del QP/QS, per il giudizio di operabilità.

- 2) Studio del Difetto interatriale (TTE,TEE):
tipo, sede, margini (proiezioni sottocostali, 4 camere, SAX)
entità e direzione dello shunt (sinistro-destro, destro-sinistro, bidirezionale)

La valutazione dei margini del DIA (Fig. 2) con TTE, ma soprattutto con TEE e 3D, è essenziale per il giudizio di fattibilità, dal punto di vista tecnico, della chiusura percutanea (9), (Fig 3-7).

Difetto interventricolare (DIV)

Nel GUCH il DIV può essere nativo o postchirurgico (Tetralogia di Fallot, truncus, DIV residuo a pregressa correzione, etc).

Le indicazioni alla chiusura del difetto interventricolare sono riassunte nelle Linee Guida internazionali (1, 2, 3). In assenza di ipertensione polmonare, si trattano i difetti sintomatici o asintomatici, che determinano sovraccarico di volume sinistro o che si complicano con insufficienza aortica o stenosi dell'outflow destro.

Dal punto di vista anatomico, i DIV suscettibili di chiusura percutanea sono il difetto perimembranoso (casi selezionati) e difetto muscolare.

Con TTE e TEE e 3D si valuta:

Anatomia e dimensioni del difetto/i

Sovraccarico di volume delle sezioni sinistre (ingrandimento atriale e ventricolare) Shunt interventricolare (sinistro-destro, destro-sinistro, bidirezionale), entità Gradiente transventricolare e insufficienza tricuspidale per valutazione della pVD e polmonare

Insufficienza aortica

Stenosi dell'outflow destro

Cardiopatie associate

Come per il DIA la valutazione ecocardiografica delle pressioni polmonari (pressione VD, gradiente tranventricolare) ed i segni indiretti di ipertensione polmonare (dilatazione e ipertrofia delle sezioni destre, shunt bidirezionale o destro-sinistro, dilatazione dell'arteria polmonare, insufficienza polmonare) permette di selezionare i pazienti da sottoporre a studio emodinamico per il giudizio di operabilità.

Il TEE ha un ruolo fondamentale per la valutazione anatomica del DIV nel GUCH, per la selezione dei candidati a chiusura percutanea e per il monitoraggio durante la procedura (Fig. 9).

Dotto di Botallo pervio

Per le indicazioni alla chiusura del Dotto di Botallo con ecocardiografia TT e TE si valuta:

anatomia e dimensioni del Dotto

segni di sovraccarico di volume delle sezioni sinistre (ingrandimento atriale e ventricolare)

Shunt aortopolmonare (sinistrodestro, destrosinistro, bidirezionale), entità Gradiente transventricolare e valutazione della pVD per la stima delle p polmonari polmonari

L'anatomia e le dimensioni del Dotto sono di difficile valutazione nei GUCH. Il Dotto spesso presenta calcificazioni, può essere tortuoso e l'aorta può essere molto dilatata e renderne difficoltosa la valutazione.

Nel sospetto di ipertensione polmonare, valgono le stesse considerazioni descritte per il DIV.

Casi particolari di cardiopatie con shunt, di difficile diagnosi ecocardiografica

Paziente di 46 anni, con scompenso congestizio, diagnosi con TTE di DIV perimembranoso, Il TEE e l'Eco 3D hanno evidenziato uno shunt tra il seno di Valsalva coronarico destro e l'atrio destro (Fig. 10). Si trattava, in questo caso, di un aneurisma congenito del seno di Valsalva (SVA). I pazienti con SVA non complicato sono di solito asintomatici, la rottura della SVA è in genere spontanea e può determinare, come nel nostro caso, scompenso cardiaco. Il paziente è stato sottoposto a trattamento interventistico mediante chiusura dello shunt con PDA occluder (Fig 10).

Tunnel Aorta-ventricolo destro

Una giovane donna di 20 anni, sintomatica per palpitazioni e dispnea da sforzo, presentava al TTE e TEE un'immagine a doppio binario nell'atrio destro con un ampio shunt al Color (Fig. 11): è stata sospettata una fistola coronarica tra l'arteria discendente anteriore e l'atrio destro. L'angiocardiografia ha invece dimostrato un tunnel aorto-atrio destro (Fig.12), difetto congenito molto raro. Si tratta di un condotto vascolare che collega l'aorta ascendente sopra la giunzione seno-tubulare all'atrio destro o alla vena cava superiore: deve essere chiuso nei casi sintomatici ed asintomatici per la possibilità di rottura. Nel nostro caso il condotto aveva due sbocchi in atrio destro, che sono stati occlusi per via percutanea, con due dispositivi.

Procedure di angioplastica e di impianto di valvola polmonare protesica

Patologie del tratto di efflusso destro (valvola polmonare, rami polmonari, condotti VD-AP) Le indicazioni al trattamento dell'outflow destro nei pazienti congeniti, che sono in genere stati operati nei primi mesi/anni di vita per patologie quali Tetralogia di Fallot, Truncus arteriosus, valvulopatie aortiche con intervento di Ross etc, necessitano di un approccio integrato dell'Ecocardiografia con metodiche di imaging di 2° livello (RMN, TAC, angiocardiografia).

Con l'Ecocardiografia è possibile la valutazione dei volumi e della funzione ventricolare destra del gradiente transpolmonare e della sua sede, dell'insufficienza valvolare e della pressione in ventricolo destro. L'anatomia del tratto di efflusso, a causa anche della limitata finestra ecocardiografica extracardiaca dei GUCH, è però meglio valutata, con la RMN, con cui è possibile avere informazioni precise sulla sede dell'ostruzione, sul grado di insufficienza polmonare e sul flusso dei due polmoni. Inoltre la RMN è considerato il gold standard per la volumetria e la funzione ventricolare. La valutazione

multiparametrica che include, oltre alle metodiche di imaging, gli indici di funzione con test cardiopolmonare, i markers biologici e la stima del rischio aritmico, è particolarmente importante per le indicazioni all'impianto di valvola polmonare (1, 4, 12).

Coartazione aortica istmica

La stenosi istmica dovrebbe essere inclusa nella diagnosi differenziale delle cause di ipertensione arteriosa dell'adulto, soprattutto di giovane età.

Le indicazioni al trattamento (1, 4) si basano sulla clinica (ipertensione arteriosa) e sulla gravità della stenosi. La diagnosi ecocardiografica nell'adulto non è facile a causa della limitata finestra ecografica extracardiaca, ma la presenza di un flusso con runoff diastolico al Doppler è patognomica di una stenosi severa (Fig. 12). Anche in questo caso il ricorso a metodiche di imaging di 2° livello è mandatoria. Nella maggior parte dei casi di GUCH, la coartazione istmica può essere trattata mediante impianto di stent.

Conclusioni

L'ecocardiografia è la metodica di prima linea per la valutazione dell'adulto con cardiopatia congenita, sia in storia naturale che dopo intervento. Nelle cardiopatie "semplici" in storia naturale (c. con shunt, stenosi valvolare polmonare) l'indicazione al trattamento interventistico non necessita di solito di imaging di 2° livello. Nelle cardiopatie complesse, soprattutto post correzione chirurgica, è necessaria l'integrazione con metodiche di imaging più sofisticate.

Si raccomanda e si auspica una stretta collaborazione tra il cardiologo ed il Centro GUCH al fine di ottimizzare la gestione delle problematiche complesse del cardiopatico congenito adulto.



Fig. 1 Ampio difetto interatriale, sezioni destre dilatate. Pressione ventricolare destra elevata. Indicazione a cateterismo cardiaco

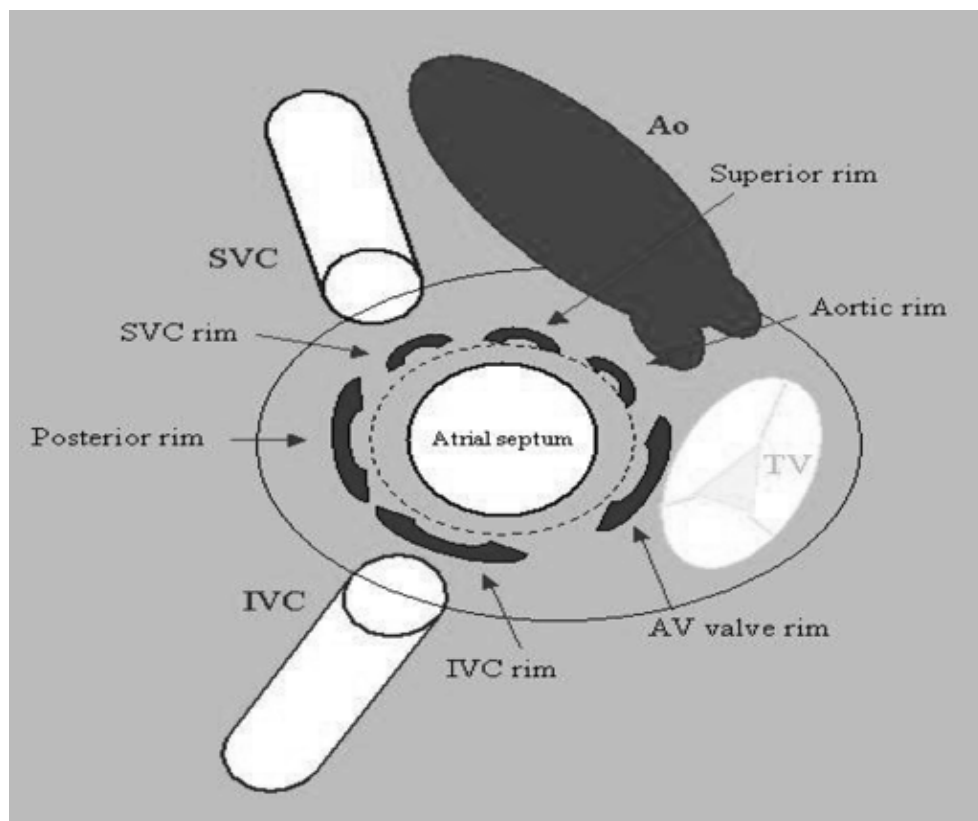


Fig. 2 I margini del difetto interatriale

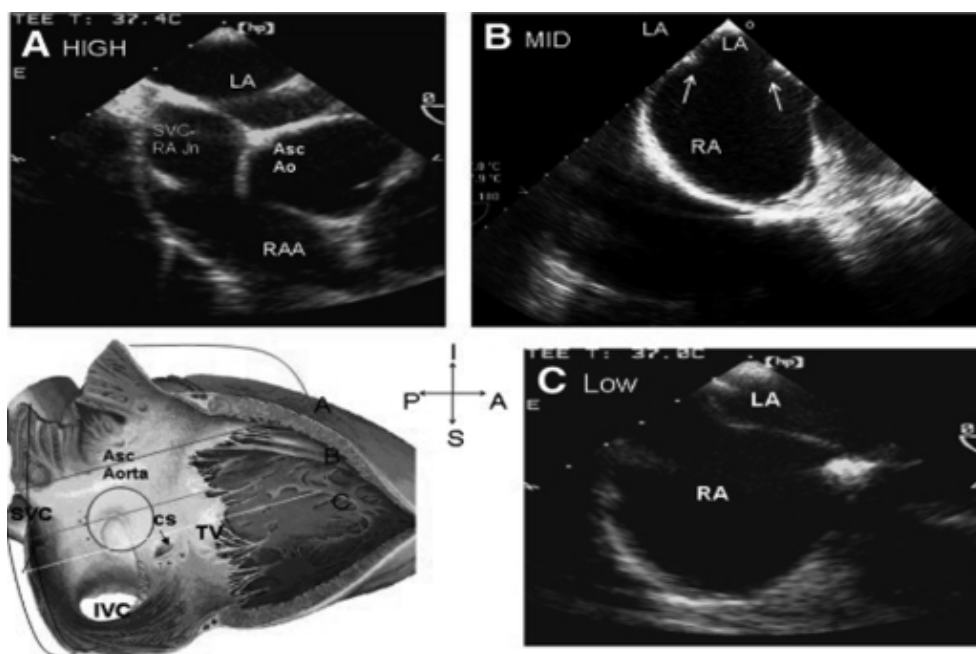


Fig. 3 TEE 0° Rim anteriore e posteriore. A) sonda in posizione esofagea alta: setto interatriale intatto B) sonda in posizione medio esofagea: DIA e rim posteriore e anteroinferiore (mitralico) C) sonda in posizione esofagea bassa: il setto interatriale è di nuovo intatto. La scansione suggerisce l'adeguatezza dei margini e la possibilità di chiusura percutanea

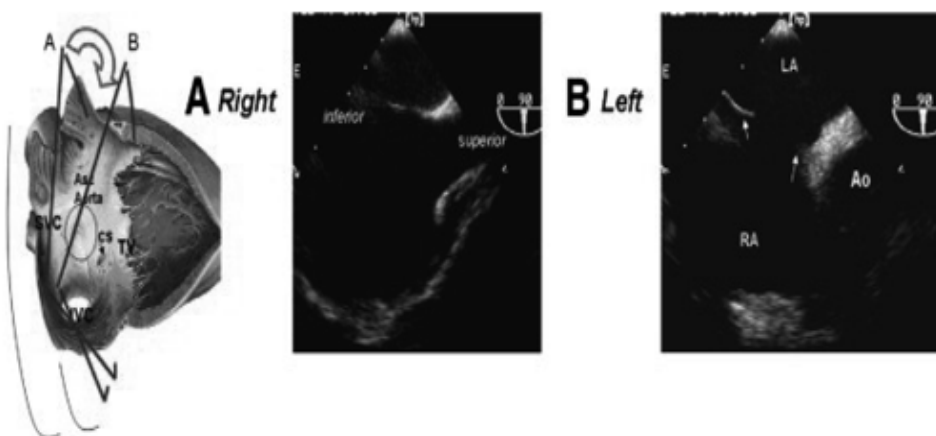


Fig 4 Proiezione 90°. I margini cavali superiore e inferiore vengono valutati mantenendo la sonda allo stesso livello ruotando a sinistra (B). I margini del DIA sono indicate dalle frecce), ruotando a destra il setto è intatto (A). La proiezione 45° serve a definire il margine posteriore e antero superiore (aortico)

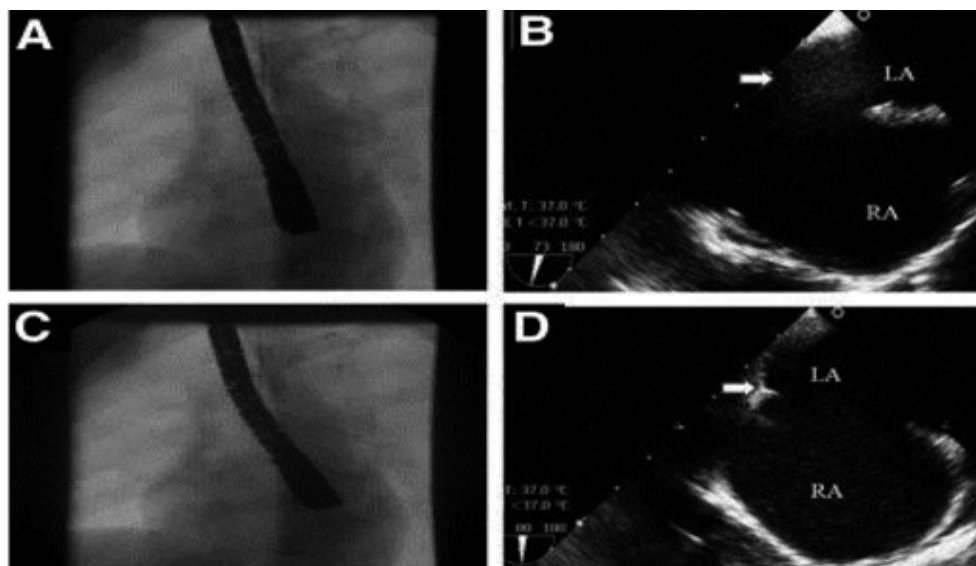


Fig. 5 A) Immagine fluoroscopica della sonda TEE in posizione convenzionale. B) Nell'immagine corrispondente il margine inferoposteriore non è ben definito. C-D) In posizione transgastrica la sonda viene retroflessa e ritirata delicatamente in LA 70-90° fino alla comparsa del margine cavale inferiore

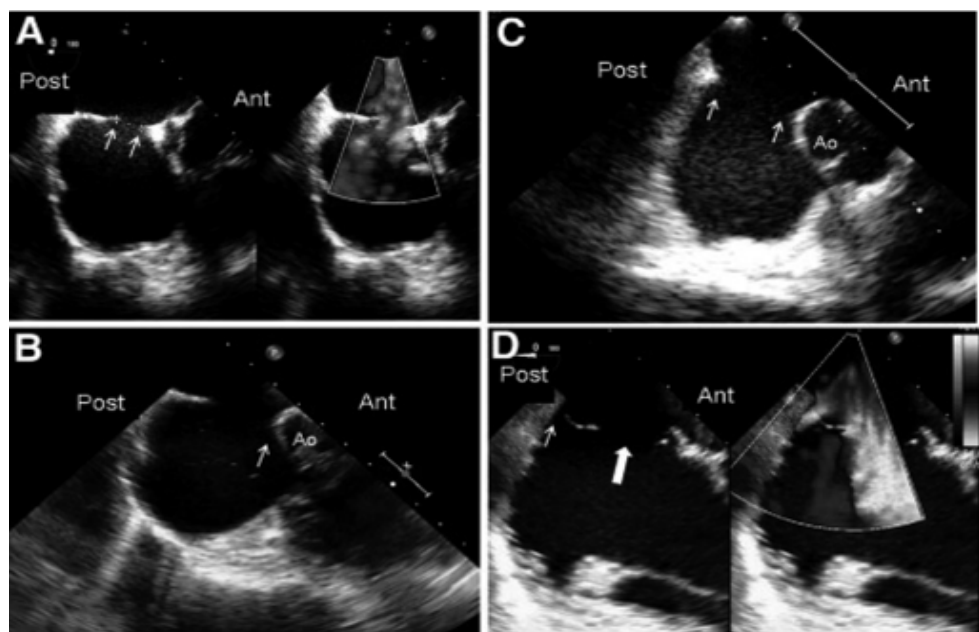


Fig. 6 A) 0° DIA in posizione centrale con buoni margini. B) Deficit del margine aortico. C) Deficit del margine anteriore e posteriore. D) Due difetti interatriali in setto aneurismatico bordi sottili. L'occlusione transcateretere è controindicata nel caso C

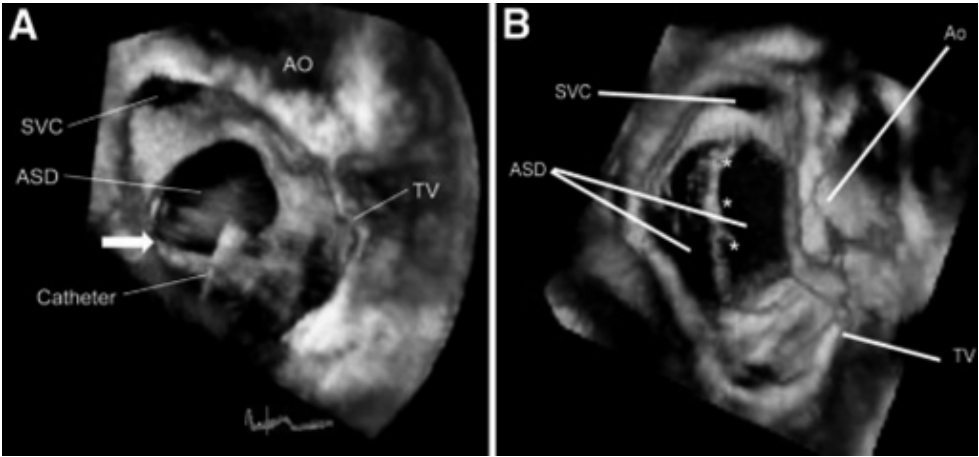


Fig. 7 TEE 3D. A) DIA singolo con deficit del margine inferiore (freccia) B) DIA duplice

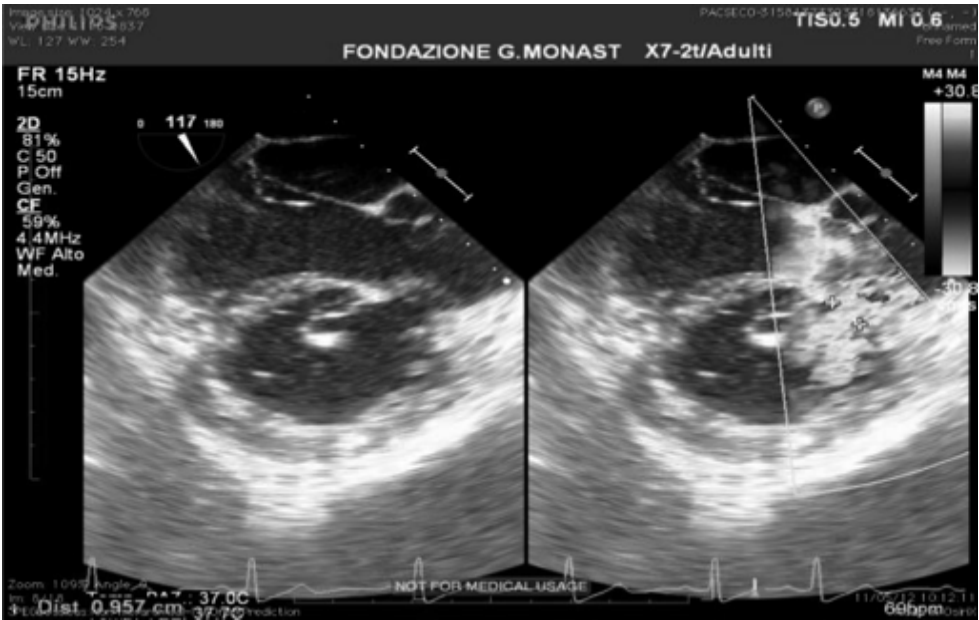


Fig. 8 Ampio DIV muscolare residuo a correzione chirurgica di Tetralogia di Fallot.

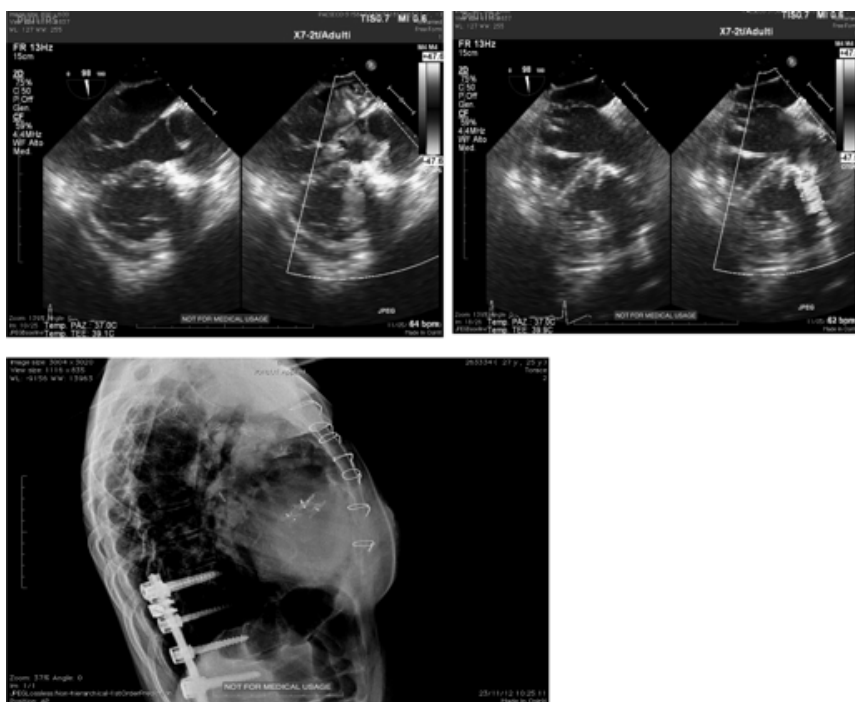


Fig. 9 In alto shunt residuo, dopo impianto di dispositivo di occlusione, a livello di due DIV aggiuntivi, che sono stati trattati con ulteriori 2 device, ben visibili alla Radiografia del torace

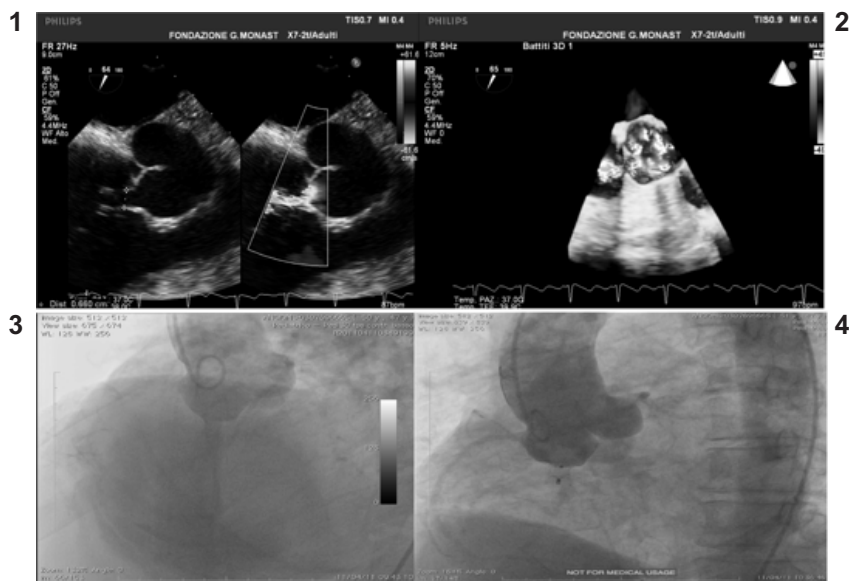


Fig. 10 Rottura di aneurisma del seno di Valsalva coronarico destro in atrio dx
1) TTE 2D. 2) TEE 3D. 3-4) Angiocardigrafia pre e post occlusione con Duct Occluder

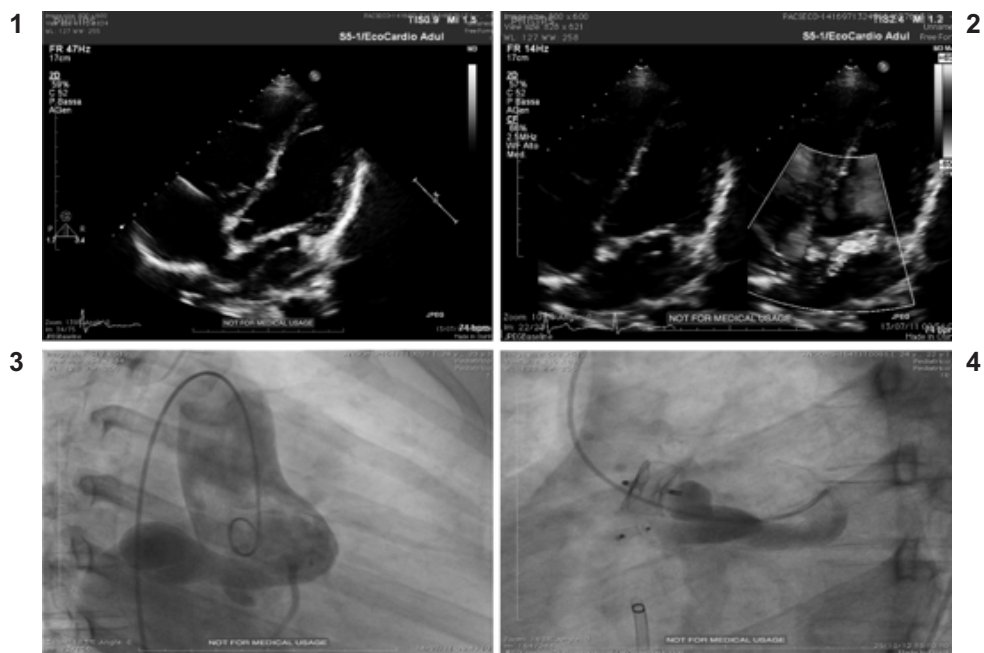


Fig. 11 Tunnel Aorta-Atrio destro: 1-2 TTE 3-4 aortografia pre e post impianto di Vascular plug e Duct Occluder a livello dei 2 sbocchi del tunnel in atrio destro

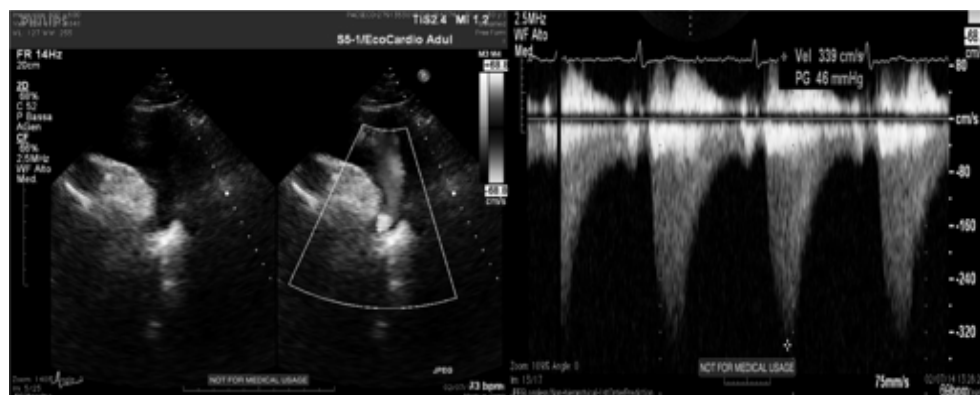


Fig. 12 Coartazione aortica istmica Gradiente sistolico e run off diastolico. In basso a destra flusso demodulato in aorta addominale

BIBLIOGRAFIA

- 1) ESC guidelines for the management of grown-up congenital heart disease European Heart Journal (2010) 31, 2915–2957
- 2) Canadian Cardiovascular Society 2009 Consensus Conference on the management of adults with congenital heart disease Introduction Can J cardiol 2010;26(3):e65-e69.
- 3) Canadian Cardiovascular Society 2009 Consensus Conference on the management of adults with congenital heart disease: shunt lesions Can J cardiol 2010;26(3):e70-e79.
- 4) Canadian Cardiovascular Society 2009 Consensus Conference on the management of adults with congenital heart disease: Outflow tract obstruction,coarctation of the aorta, tetralogy of
- 5) Fallot, Ebstein, anomaly and Marfan's syndrome Can J cardiol 2010;26(3):e80-e97.
- 6) Canadian Cardiovascular Society 2009 Consensus Conference on the management of adults with congenital heart disease : complex congenital cardiac lesions Can J cardiol
- 7) Indications for Cardiac Catheterization and Intervention 2010;26(3):e98-e117
- 8) Canadian Cardiovascular Society 2009 Consensus Conference on the management of adults with congenital heart disease : executive summary Can J cardiol 2010;26(3):143-150
- 9) Indications for Cardiac Catheterization and Intervention in pediatric heart disease: a scientific statement from the American Heart Association Circulation. 2011;123:2607-2652
- 10) H. Sievert, SA Qureshi, N. Wilson, ZM Hijazi: Percutaneous Interventions for Congenital Heart Disease, Informa Health Care 2007
- 11) Balu Vaidyanathan, DM; John M. Simpson, MD; Raman Krishna Kumar, DM

- 12) Transesophageal Echocardiography for Device Closure of Atrial Septal Defects Case Selection, Planning, and Procedural Guidance *J Am Coll Cardiol Img.* 2009; 2(10):1238- 1242.
- 13) Geva T Indications for Pulmonary Valve Replacement in Repaired Tetralogy of Fallot: The Quest continues *Circulation.* 2013 Oct 22; 128(17): 1855–1857.