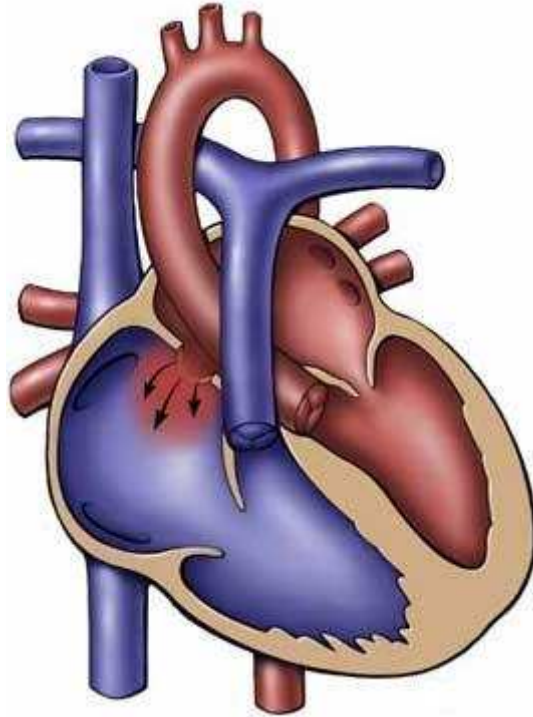


DIFETTI SETTALI

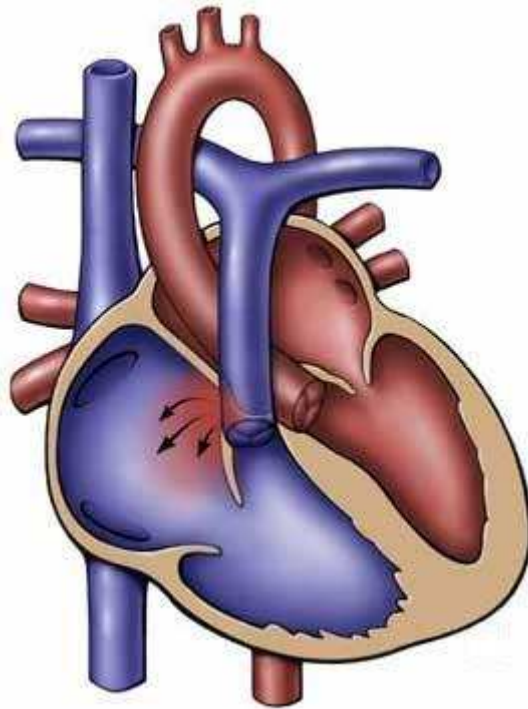
Classificazione dei difetti settali:

I DIA si classificano in base alla sede che occupa il difetto formativo nel setto interatriale:

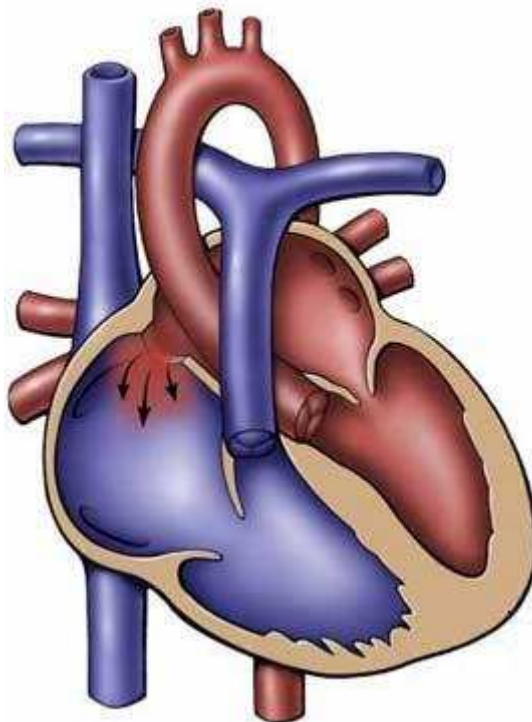
- DIA tipo Ostium Secundum, il più comune, con deficit localizzato al livello del setto in cui nella sesta settimana si delimita la fossa ovale, dovuto ad anomalie dei septi primum e/o secundum;



- DIA tipo Fossa Ovale, detto anche Forame Ovale Pervio (PFO), dovuto alla mancata obliterazione del forame ovale subito dopo la nascita;
- DIA tipo Ostium Primum, con deficit localizzato al livello del setto in cui nella quarta settimana si delimita l'ostium primum, dovuto ad anomalie dei cuscinetti endocardici e del setto AV che non consentono la fusione di queste strutture con il lembo libero inferiore del septum primum;



- DIA tipo Seno Venoso o Cavale, con deficit localizzato posteriormente o in alto (vicino lo sbocco della VCS) o in basso (vicino lo sbocco della VCI), dovuto al mancato o incompleto riassorbimento del seno venoso o ad anomalie del septum secundum e associato frequentemente ad anomalie parziali dei ritorni venosi polmonari (per le quali una o più vene polmonari sboccano nell'atrio destro o nelle vene cave superiore o inferiore);



- Atrio Comune, con assenza completa del setto interatriale, dovuta al non sviluppo dei septi e sempre associato ad anomalie del situs.

I DIV si classificano in base alla sede che occupa il difetto formativo nel setto interventricolare:

- DIV Perimembranoso Sottoaortico, il più comune, con deficit localizzato al livello del setto in cui alla fine della settima settimana la pars membranacea dovrebbe obliterare il foro interventricolare, dovuto ad anomalie di tale pars membranacea;
- DIV Muscolare, con deficit localizzato in un punto qualsiasi del setto interventricolare muscolare (se il deficit interessa più punti contemporaneamente si parla di "setto a groviera"), dovuto ad un anomalo riassorbimento del miocardio che compone il setto stesso; può interessare l'inlet (o zona dell'afflusso), l'outlet (o zona dell'efflusso) o l'apice (zona trabecolare);
- DIV Infundibulare, con deficit localizzato al livello del setto che costituisce l'infundibulo;
- DIV Posteriore, con deficit localizzato al livello del setto posteriore che più si avvicina alle valvole AV.

Ovviamente ognuna di queste forme di DIA e di DIV è caratterizzata da gravità, prognosi e decorso diversi, nonché da differenti destini terapeutici. Inoltre all'interno di ogni classe l'ampiezza del difetto può variare da caso a caso, conferendo ulteriore diversità individuale alle manifestazioni cliniche e alle scelte terapeutiche.

Clinica dei difetti interatriali (DIA):

Dopo il DIV, il DIA è la cardiopatia congenita più comune, e ricorre più frequentemente nelle donne.

Può presentarsi in forma isolata o associato ad altre anomalie cardiache.

La fisiopatologia del DIA prevede il passaggio di sangue dall'atrio sinistro all'atrio destro attraverso il difetto; tale shunt è proporzionale all'ampiezza del DIA e alla compliance dei ventricoli:

- alla nascita il ventricolo destro ha uno spessore (e quindi una compliance) pressoché uguale a quello del ventricolo sinistro, e ciò rende ragione del fatto che lo shunt difficilmente si instaura già in maniera significativa;
- con la caduta delle resistenze polmonari questi spessori iniziano a differenziarsi: le pareti del ventricolo sinistro infatti si accrescono rapidamente grazie alle alte pressioni sistemiche, mentre quelle del ventricolo destro si accrescono molto più lentamente a causa della graduale riduzione del volume telesistolico (dopo il terzo anno di vita il rapporto $V_{sn}-V_{dx}$ è di 5:1). Ed è proprio questa differenza di compliance che porta all'instaurarsi di uno shunt significativo, più o meno importante a seconda dell'ampiezza del DIA.

Tutto ciò spiega per quale motivo difficilmente il DIA dà segno di sé prima del terzo anno di vita.

In un caso su 5 il difetto (specialmente se di piccole dimensioni e se di classe "Ostium Secundum" o "Fossa Ovale") si chiude spontaneamente entro i primi tre anni di vita, senza che il bambino lamenti sintomatologia alcuna.

Nei casi più gravi, in cui si arrivi all'instaurarsi di uno shunt significativo, si può sviluppare, seppur tardivamente (40-50 anni), una "Malattia vascolare polmonare" da iperafflusso polmonare cronico, caratterizzata sul piano anatomo-patologico da un quadro di vasculopatia da ipertensione polmonare. Tale malattia di solito recede in seguito alla chiusura chirurgica del difetto (in quanto dovuta a fattori emodinamici e non ad alterazioni intrinseche della parete endoarteriolare) e solo raramente può diventare irreversibile.

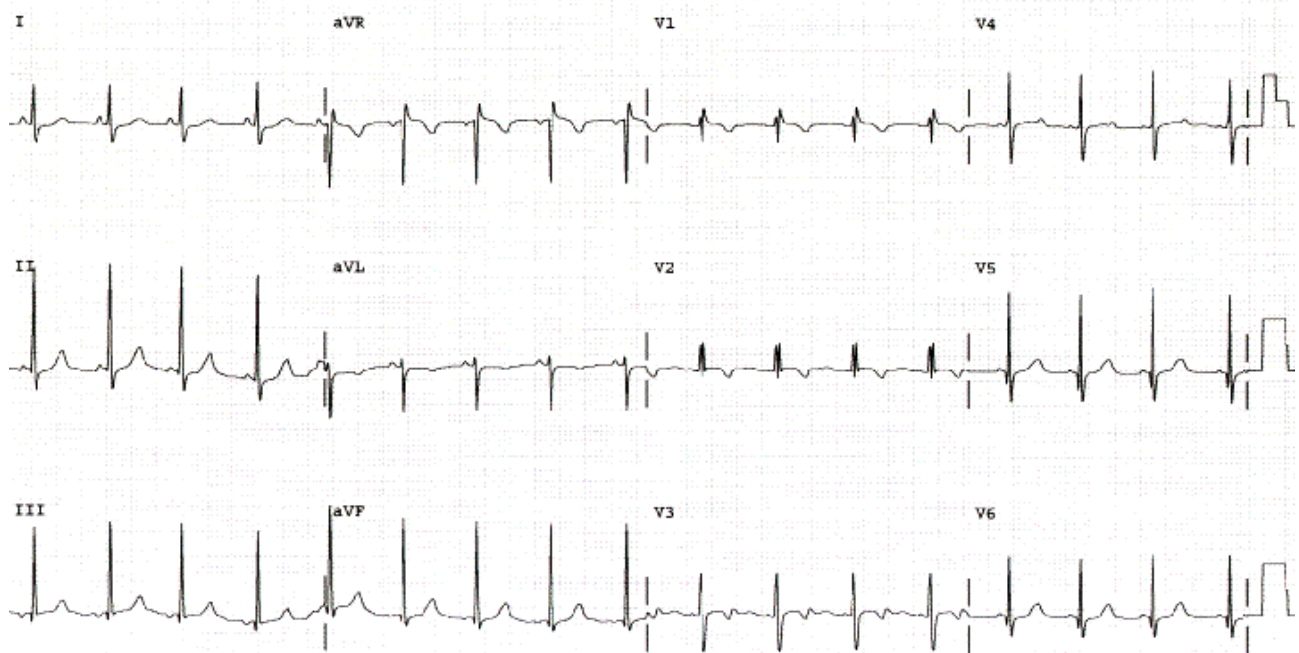
Nei casi di DIA isolati lo shunt è di solito unidirezionale sinistro-destro.

Lo shunt può risultare invertito (flusso passante dalle sezioni destre alle sinistre) o bidirezionale (flusso passante da destra a sinistra e contemporaneamente da sinistra a destra) nei difetti interatriali associati a gravi cardiopatie cianotizzanti.

Se il DIA non è associato ad altri difetti intracardiaci, di solito il quadro clinico non è caratterizzato da importanti manifestazioni cliniche o da una tipica sintomatologia, tanto che spesso il riscontro del difetto è solo occasionale; altre volte, invece, tale riscontro può far seguito ad indagini mirate ad inquadrare pazienti che si affaticano facilmente (dispnea) o che ammalano ripetutamente di infezioni respiratorie, in virtù del fatto che nel DIA questi quadri possono instaurarsi a causa dello shunt sn-dx.

La maggior parte delle volte, comunque, si arriva alla diagnosi ecocardiografica di DIA in seguito al riscontro auscultatorio di un lieve soffio sistolico eiettivo sul focolaio polmonare (da stenosi relativa della valvola polmonare), di uno sdoppiamento fisso del II tono e di un rullo diastolico tricuspide, la cui entità è proporzionale a quella dello shunt.

All'elettrocardiogramma il sovraccarico del ventricolo destro determina una deviazione assiale destra rappresentata da un blocco di branca destro completo o incompleto. In età adulta, inoltre, sono frequenti aritmie sopraventricolari quali flutter e fibrillazione atriali, che contribuiscono al peggioramento del quadro clinico.



In soggetti operati dopo che si è instaurato un quadro di scompenso cardiaco la fibrillazione atriale può persistere.

In soggetti operati da adolescenti può comparire extrasistolia atriale.



All’RX del torace si riscontra una cardiomegalia (dovuta all’aumento delle sezioni cardiache destre) di entità proporzionale all’età, nonché una congestione ilare e un’accentuazione del II arco di sinistra e del disegno vascolare polmonare.

All’E.O. le condizioni generali variano in rapporto all’entità dello shunt, al tipo di DIA e all’età del paziente: sono buone per piccoli difetti, specie se di tipo “Ostium Secundum” e “Fossa Ovale”, e per pazienti di tenera età; discrete o via via più compromesse (ridotta tolleranza allo sforzo, dispnea, cardiopalmo, frequenti infezioni respiratorie) per difetti più grandi, specie se di tipo “Ostium Primum”, e per pazienti più adulti.

Nei bambini in cui il difetto comporta precocemente un’importante alterazione del quadro emodinamico, la cardiomegalia può interferire coi normali processi di sviluppo della gabbia toracica: la molle cartilagine costale infatti cede facilmente alla pressione esercitata dall’aumentato volume cardiaco, determinando una bozza precordiale.

Terapia:

Se entro i 3 anni il difetto non si è spontaneamente richiuso, bisognerà attentamente valutare l’ipotesi di una chiusura chirurgica, indicazione d’obbligo se le sezioni destre risultano dilatate. A seconda del tipo di DIA, della sua sede e della sua grandezza, si può prendere in considerazione o un destino chirurgico tradizionale, con operazione “a cielo aperto”, o un destino chirurgico innovativo e sicuramente meno invasivo, con posizionamento di device tramite cateterismo.



In attesa dell'intervento, nei casi di marcato iperafflusso va instaurata una terapia diuretica. Più precoce è la chiusura del difetto, più la totale remissione del quadro clinico è possibile: le sezioni destre tornano a dimensioni quasi del tutto normali e il blocco di branca si attenua. Se la chiusura avviene in età avanzata o in pazienti con sintomatologia importante e scompenso instaurato, la sintomatologia non regredisce del tutto (persistenza della limitazione funzionale) e le sezioni destre rimangono dilatate.

Indispensabile, in pazienti con malattia vascolare polmonare, il cateterismo cardiaco preoperatorio per lo studio diretto dell'emodinamica polmonare, durante il quale spesso si simula la chiusura del DIA per studiarne i possibili effetti.

Status post chiusura chirurgica:

- Pazienti operati in età prescolare o pazienti operati tra i 20 e i 40 anni ma con pressione sistolica polmonare < 40 mmHg hanno un'aspettativa di vita identica a quella dei soggetti sani.
- Se dopo l'intervento chirurgico la pressione sistolica polmonare non si normalizza e resta superiore a 40 mmHg, la sopravvivenza a distanza risulta dimezzata rispetto a quella dei soggetti sani.
- L'aspettativa di vita dei pazienti operati tardivamente è sicuramente maggiore dei pazienti che non si sottopongono all'intervento.

Clinica dei difetti interventricolari:

Il DIV è la cardiopatia congenita più frequente, e ricorre più frequentemente nei maschi. Proprio come il DIA, può presentarsi in forma isolata o associato ad altre anomalie cardiache (v. Coartazione Aortica, Pervietà del dotto arterioso, Insufficienza aortica, Tetralogia di Fallot, Ventricolo destro a doppia uscita...); inoltre può essere singolo o multiplo.

La fisiopatologia del DIV, proprio come già visto per il DIA ma stavolta in misura molto maggiore (in quanto il SIV divide una zona governata da pressioni sistemiche da una zona a bassa pressione), dipende dalle dimensioni del difetto (più questo è ampio, maggiori saranno lo shunt sn-dx e il conseguente iperafflusso polmonare) e dalle resistenze vascolari polmonari (che aumentano all'aumentare del flusso polmonare a cui devono opporsi). In più l'entità degli effetti emodinamici può dipendere anche dall'eventuale presenza di ostruzioni nel tratto di efflusso del ventricolo sinistro.

L'ecocardiografia bidimensionale, associata al Color Doppler, è il gold standard per la diagnosi di DIV. Tale metodica permette di identificare sede e dimensioni del difetto con relativa facilità, nonché di valutare il gradiente pressorio tra i due ventricoli e di quantificare la pressione in AP in assenza di ostruzione del tratto di efflusso del Vdx.

Il cateterismo cardiaco permette di valutare il rapporto tra la portata polmonare e quella sistemica (Q_p/Q_s), le resistenze polmonari, oltre che la sede e la dimensione stesse del DIV, e si rende assolutamente necessario ogni qual volta sussista il sospetto di un aumento delle resistenze polmonari.

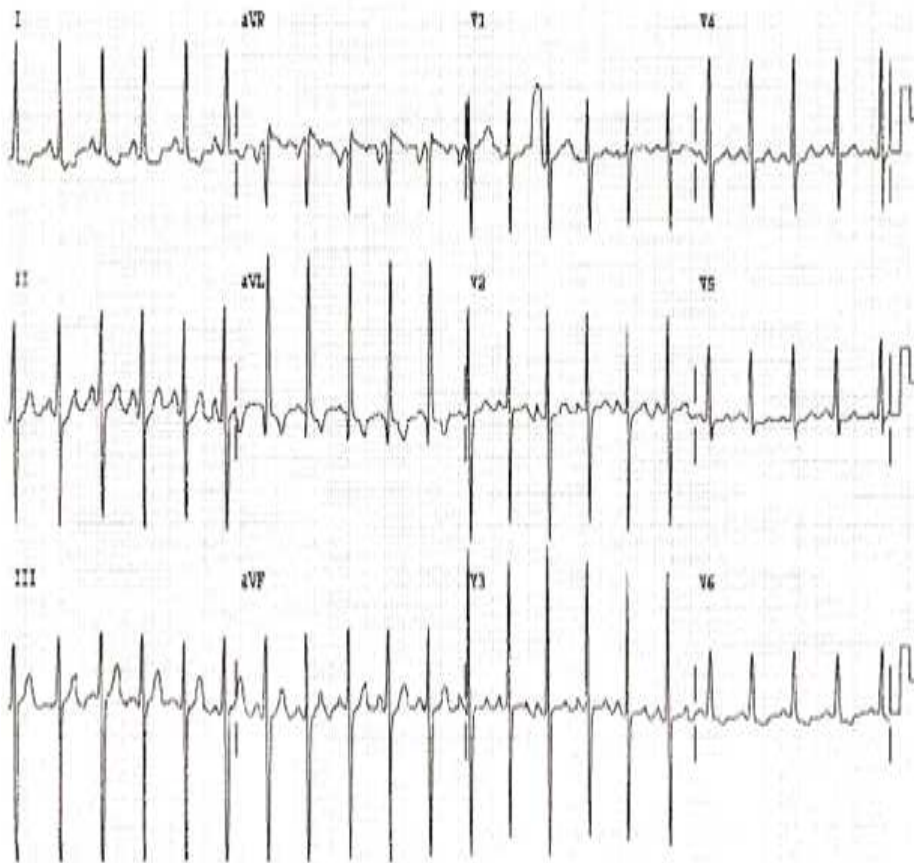
- Difetti di piccole dimensioni: (di solito membranosi o perimembranosi, ma anche i muscolari apicali isolati che definiscono la malattia di Roger) sono di solito restrittivi, permettono il passaggio di uno scarso shunt sn-dx solo in fase di eiezione e non alterano le pressioni del ventricolo destro né le resistenze vascolari polmonari. Inoltre non danno luogo all'instaurarsi di ipertrofie ventricolari.

Tali difetti sono asintomatici, ma a volte i perimembranosi possono portare a complicanze anatomiche quali l'insufficienza valvolare aortica (per prolasso o dilatazione aneurismatica di una cusvide, di solito la semilunare destra), la stenosi sottovalvolare aortica e la stenosi medio- infundibulare con le rispettive sintomatologie.

Nella maggior parte dei casi tuttavia il destino di questi difetti è quello della chiusura spontanea o comunque dell'ulteriore riduzione di calibro.

La diagnosi si basa sull'imaging ecocardiografica che si fa seguire al riscontro spesso occasionale di un soffio olosistolico 2-3/6 localizzato sul mesocardio (il II tono è normale).

L'elettrocardiogramma è normale in più della metà dei pazienti, risultando alterato solo nei casi di modesta ipertrofia ventricolare sinistra.



Anche l'RX del torace è di solito normale, risultando limitato solo a pochi casi il riscontro di un cuore globoso e di una vascolarizzazione ilare polmonare lievemente accentuata.



All'E.O. le condizioni generali sono buone, non si evidenziano particolari disturbi e la crescita del bambino appare nella norma per l'età. La terapia non è di solito necessaria, mentre assolutamente indispensabile è un'adeguata profilassi per l'endocardite batterica in tutte quelle condizioni che ne pongano il rischio (v. Linee Guida dell'American Heart Association, Circulation 1997; 96:358-366).

- Difetti di dimensione moderata: permettono il passaggio di uno shunt sn-dx molto più abbondante e possono alterare le pressioni in arteria polmonare e quindi nel ventricolo destro rendendole molto vicine a quelle sistemiche. Le cavità ventricolari si ingrandiscono. Anche in questo caso, fortunatamente, si assiste ad un'ampia percentuale di chiusure spontanee e riduzioni di calibro, essendo molto rari i casi in cui il difetto aumenta di calibro proporzionalmente all'ingrandirsi del cuore con l'età. La diagnosi si basa sull'imaging ecocardiografica chiesta a conferma diagnostica del riscontro di un dolce soffio olosistolico 3-4/6 localizzato sul mesocardio, accompagnato da un rinforzo del II tono quando le resistenze polmonari iniziano ad aumentare.

L'elettrocardiogramma è di solito alterato dai tipici segni di ipertrofia ventricolare sinistra o biventricolare; se si procede verso la Sindrome di Eisenmenger compaiono i segni di sovraccarico prima e ipertrofia ventricolare poi delle sezioni destre.

L'RX del torace mostra costantemente cardiomegalia e iperafflusso polmonare con dilatazione del tronco polmonare; se si procede verso l'ipertensione polmonare si apprezzerà anche congestione ilare con ischemia dei campi polmonari periferici.

Nei casi in cui persistano dei dubbi dopo l'esecuzione dell'ecocardiografia, si può eseguire un cateterismo cardiaco sinistro e procedere alla valutazione delle resistenze polmonari.

All'E.O. le condizioni generali sono compromesse, la crescita del bambino è scarsa, sono presenti dispnea da sforzo e difficoltà alla suzione (lattanti) o all'alimentazione (divezzi), e ricorrono frequentemente infezioni respiratorie. L'aria cardiaca appare ingrandita e sul mesocardio è apprezzabile un fremito palpatorio sistolico.

Se non si verifica la chiusura spontanea e il quadro clinico tende ad evolvere, si rende necessaria la chiusura chirurgica del difetto con un patch (i tempi variano in base alle condizioni del bambino); in attesa dell'intervento è d'obbligo instaurare una terapia medica basata sulla somministrazione di Vasodilatatori, Diuretici e Digitale per garantire una adeguata crescita del bambino e la stabilizzazione dei suoi parametri emodinamici.

Nei casi in cui non vi sia una buona risposta alla terapia medica, si pone l'indicazione per una terapia chirurgica più precoce.

Oggi si sta cercando di ricorrere il più possibile alle manovre di emodinamica interventistica, grazie alle quali si può accedere alle cavità ventricolari per via percutanea attraverso un catetere femorale e chiudere il difetto con un device.

- Difetti di grandi dimensioni, di solito perimembranosi o trabecolari multipli con "setto a groviera", le pressioni ventricolari destre sono praticamente sistemiche, le resistenze polmonari aumentano e lo shunt è bidirezionale con prevalenza della componente sn-dx nella fase sistolica.

Questi tipi di DIV portano precocemente a scompenso, di solito intorno ai 2 mesi di vita quando alla fisiologica caduta delle resistenze polmonari (che rispetto ai neonati sani avviene tuttavia in ritardo) segue l'aumento dello shunt sn-dx con l'instaurarsi dell'iperafflusso polmonare e quindi di insufficienza cardiaca. Il progressivo aumento delle resistenze polmonari fa ridurre lo shunt e migliorare la sintomatologia, ma se il difetto non viene corretto chirurgicamente al più presto si instaurano cianosi e malattia vascolare polmonare (Sindrome di Eisenmenger).

All'E.O. il piccolo paziente appare costantemente tachicardico e tachipnoico, sudato e dispnoico soprattutto durante le poppate, per lui drammaticamente difficoltose.

All'auscultazione si apprezzano un soffio sistolico 4-5/6 sul mesocardio, un II tono rinforzato nella componente polmonare, un III tono e un rullo mesodiastolico itale.

L'epatomegalia è presente, come anche le infezioni respiratorie che si susseguono repentinamente.

Il quadro clinico può essere schematizzato come segue a seconda dell'età del paziente:

- DIV ampio in epoca neonatale: condizioni di compenso cardiocircolatorio soddisfacenti. Quadro clinico come in soggetti sani.
- DIV ampio + CoAo in epoca neonatale: scompenso cardiaco grave e condizioni critiche già a 3-5 giorni di vita.
- DIV ampio nei primi 12 mesi di vita: ritardo di crescita, frequenti infezioni delle basse vie respiratorie, scompenso cardiaco.
- DIV ampio dopo un anno di vita: i segni di scompenso possono ridursi gradualmente perché si riduce lo shunt sn-dx sino a divenire bidirezionale.
- DIV ampio in vasculopatia: prevalgono la cianosi e i segni di ridotta funzionalità del Vdx (affaticabilità, dispnea da sforzo, epatomegalia).
- DIV ampio divenuto restrittivo: emodinamica progressivamente simile a quella del cuore normale.

Per evitare che le condizioni generali scadano maggiormente, viene posta precoce indicazione all'intervento chirurgico. Ad esso si fa precedere una valutazione tramite cateterismo dell'entità delle resistenze polmonari e del loro grado di reversibilità: si considera ancora reversibile un danno polmonare caratterizzato da resistenze inferiori ad 8 unità; se le resistenze superano le 10 unità vi è controindicazione alla chiusura del difetto, in quanto lo shunt dx-sn che caratterizza queste situazioni rappresenta un mezzo di alleggerimento per il ventricolo destro

nonché una maniera di evitamento dello scompenso, anche se ciò comporta il costo della desaturazione sistemica.

Status post chiusura chirurgica:

Sequela emodinamica:

- Shunt residuo nel 5% dei casi circa, ma significativo in < 2%;
- Persistenza di ipertensione polmonare;
- Presenza di insufficienza aortica da prolasso di una cuspidi nel 4-6% dei casi;
- Disfunzione ventricolare dx o sn soprattutto nei soggetti operati mediante ventricolotomia dx o sn o tramite applicazione di ampi patchs che riducono la cinetica settale.

Sequela aritmiche:

- Extrasistolia sopraventricolare nel 10% degli operati; tachiaritmie sopraventricolari nel 3%;
- Aritmie ventricolari, legate al patch o alla ventricolotomia, nel 12% degli operati con tali metodiche;
- BAV postchirurgico, fortunatamente raro.

IL CONTENUTO E LE IMMAGINI SONO STATI GENTILMENTE FORNITI DALLA DOTTORESSA IN MEDICINA E CHIRURGIA SILVIA MACEROLA DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI ROMA LA SAPIENZA