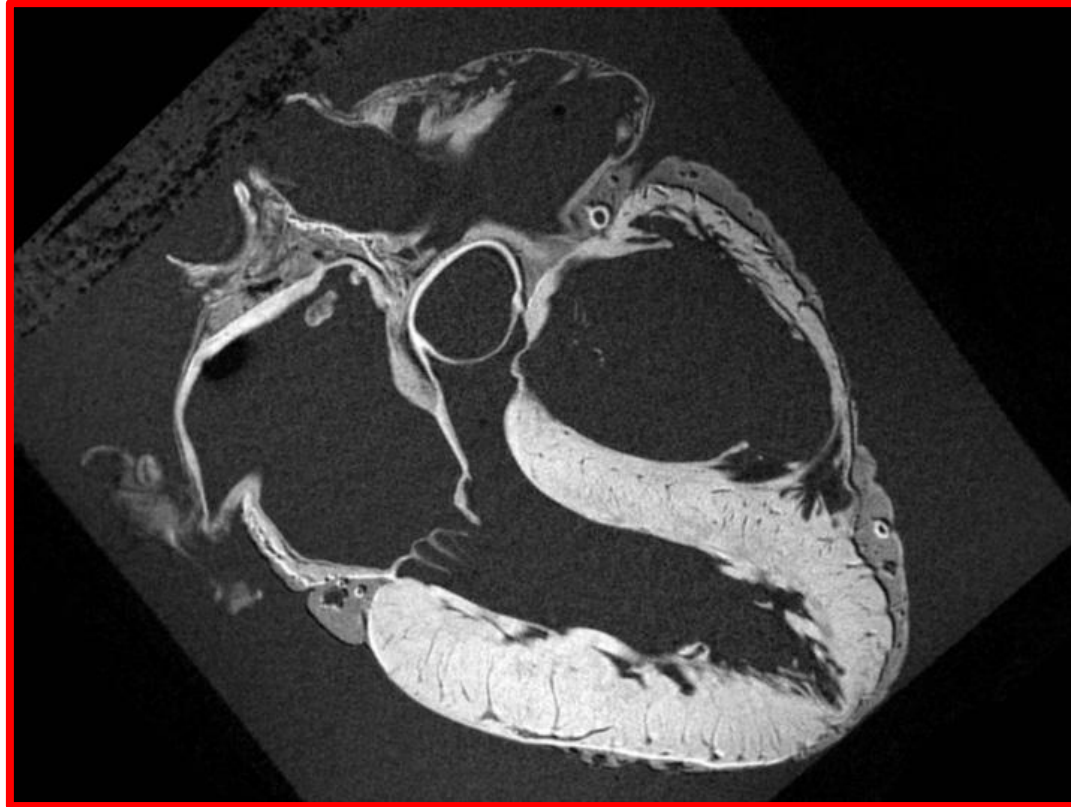


Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche





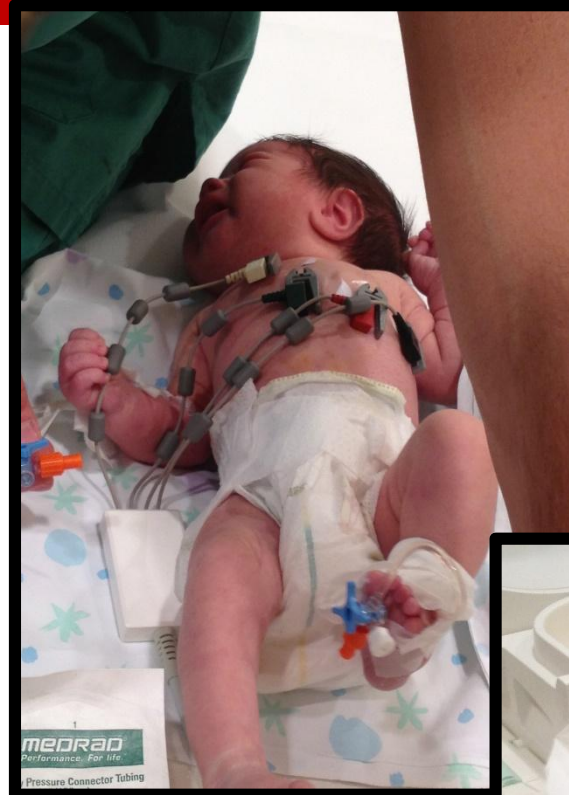
Master Cardio Rm

Modulo (1)

Le cardiopatie congenite
Classificazione varianti anatomiche

Fabio Marconi
Presidente AITERM

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

L'incidenza stimata di cardiopatie congenite in Italia è circa l'8-10 per mille dei soggetti nati vivi, per cui tenendo conto che il numero di nuovi bambini con cardiopatie congenite l'anno è di oltre 4500, si può stimare che circa 90.000 bambini negli ultimi 20 anni sono affetti da cardiopatia congenita.

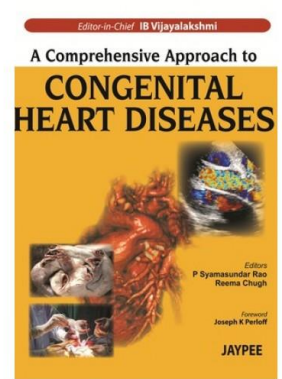
Grazie ai progressi della cardiologia e cardiochirurgia pediatrica oggi l'80-85% dei bambini nati con cardiopatia congenita riesce a sopravvivere fino all'età adulta. Se nelle decadi passate, dal rapporto bambini/adulti con cardiopatie congenite emergeva che la sopravvivenza sino all'età adulta era ridotta, negli ultimi anni la percentuale di pazienti adulti con cardiopatie congenite è notevolmente aumentata.

Si è arrivati quindi a delineare una nuova e crescente popolazione di cardiopatici congeniti adulti, identificati con l'acronimo **GUCH (Grown Up Congenital Heart)**, il cui management richiede un'intensa integrazione multidisciplinare che coinvolge figure che agiscono sia nell'ambito della cardiologia e cardiochirurgia pediatrica, sia nell'ambito della cardiologia e cardiochirurgia dell'adulto

Infatti, nonostante i pazienti ricevano una correzione radicale della cardiopatia in età pediatrica, accade spesso che essi necessitino di nuova assistenza sia medica che chirurgica a lunga distanza dall'intervento correttivo. A ciò si aggiunge la necessità di sviluppare, per questa particolare tipologia di pazienti, programmi di counseling specifico che riguardano la sfera sessuale, la gravidanza, l'attività sportiva, ludica e lavorativa.

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

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



Cardiopatie Congenite

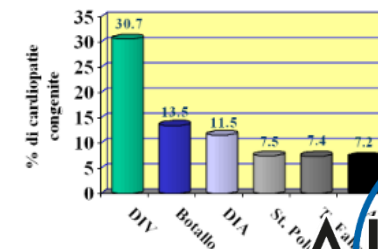
Definizione

- Anomalia strutturale del cuore o dei grossi vasi che comporta o può comportare alterazioni funzionali
- Presente alla nascita, anche se può manifestarsi sul piano clinico dopo anni o decenni

Prevalenza ed Incidenza

- La prevalenza è stimata in 8-10 casi su 1000 nati
- L'incidenza presunta sugli aborti spontanei e sui nati morti è >> (20% e 10%, rispettivamente)
- Dunque l'incidenza di cardiopatie congenite per gravidanze è >> (stima: 5 volte)

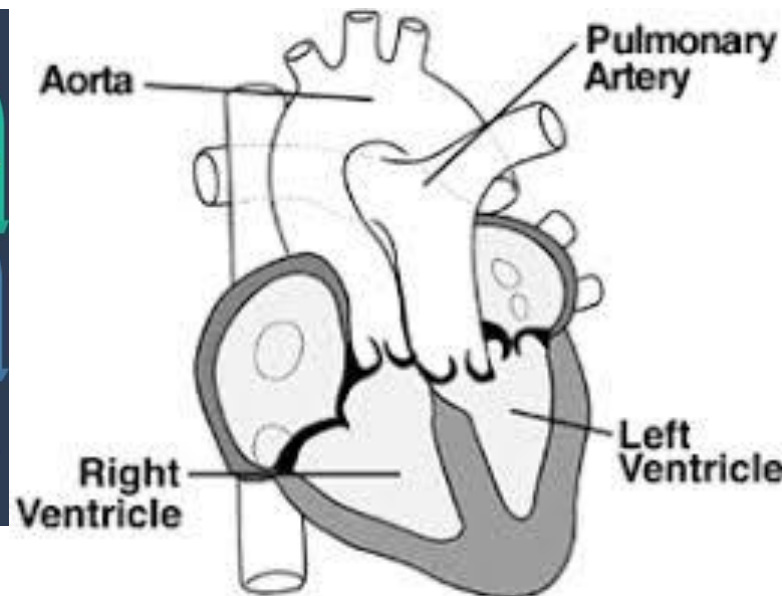
Distribuzione dei tipi di cardiopatie congenite



CONGENITAL HEART DEFECTS

- Affect nearly 1% of births in the US
- Commonest heart defect is a hole in the wall between the right and left ventricles
- About 25% of such babies have critical heart disease
- Causes 4.2% of all neonatal deaths
- Affects about 1 million U.S. adults
- About 15% cases are associated with genetic condition
- About 48% of the deaths due to CHD occur during infancy
- Symptoms include failure to thrive, rapid breathing & bluish discoloration
- Diagnosed by ECG, echocardiogram, Cardiac CT & MRI
- Treatment includes oxygen, medicines & heart surgery

XpertDox
Clinical, Education, Research



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

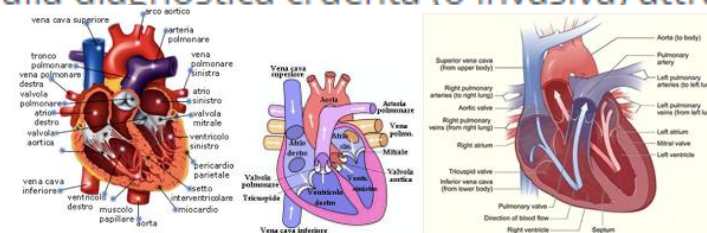
CHE COSA SONO

Le cardiopatie congenite sono **malformazioni semplici o complesse** che interessano **l'apparato cardiovascolare (il cuore ed i grossi vasi)**.

Le cardiopatie sono semplici quando la malformazione è costituita da un difetto dei setti (difetto interatriale, difetto interventricolare, dotto di Botallo) o da una malformazione valvolare.

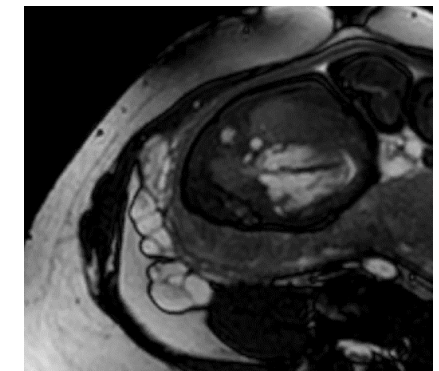
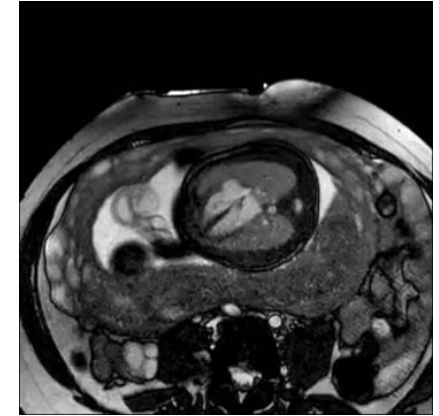
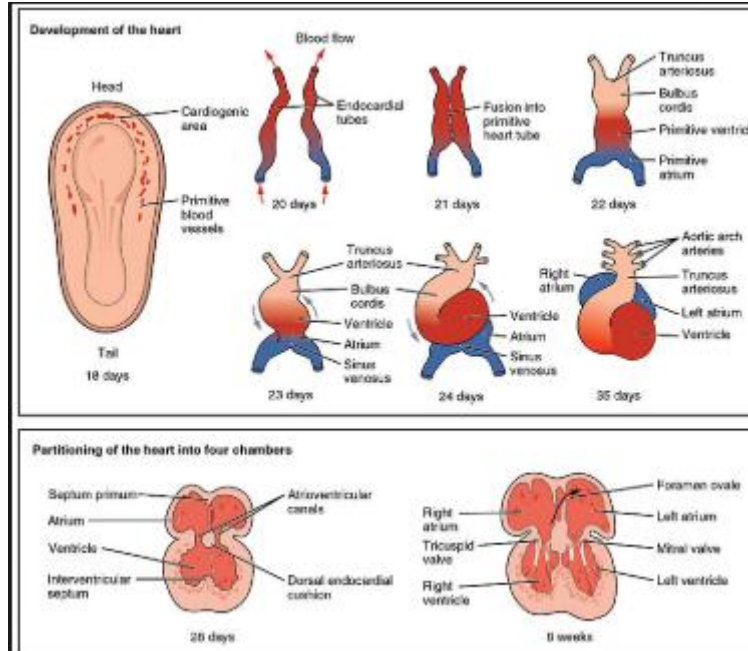
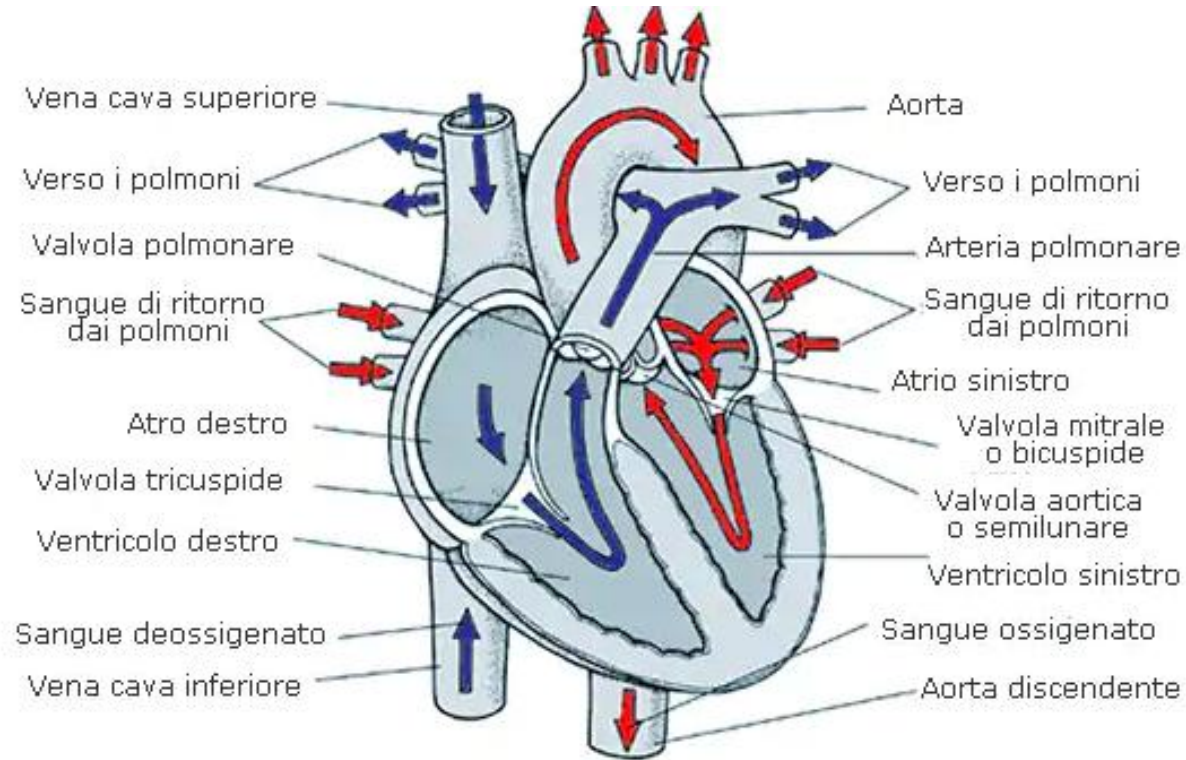
Le cardiopatie sono complesse quando sono associati tra loro difetti multipli.

Grazie ai recenti progressi della medicina è possibile porre diagnosi durante la vita fetale con un semplice ecocardiogramma fetale. Le indagini strumentali a disposizione sono in grado di assicurare una diagnosi completa e dettagliata di qualsiasi cardiopatia congenita. Le indagini possono essere incruente, cioè ottenute con apparecchiature che richiedono solamente un contatto superficiale con il bambino (elettrocardiogramma o ECG, ecocardiogramma di superficie, ecocardiografia fetale, risonanza magnetica, tomografia assiale computerizzata etc.). Queste indagini richiedono circa 30 minuti di tempo mentre se la cardiopatia è complessa può essere necessario un tempo maggiore. Quando la cardiopatia necessita di un'indagine approfondita sarà necessario ricorrere alla diagnostica cruenta (o invasiva) attraverso il **cateterismo cardiaco** e l'eco transesofageo:



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Normale anatomia cardiaca



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

CLASSIFICAZIONE FISIOPATOLOGICA DELLE CARDIOPATIE CONGENITE:

CARDIOPATIE SEMPLICI

CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO POLMONARE PER SHUNT SINISTRO-DESTRO

- Difetto interatriale
- Difetto interventricolare
- Dotto arterioso pervio
- Canale atrioventricolare
- Ritorno venoso anormale polmonare

CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE ALL'EFFLUSSO

- Stenosi aortica
- Stenosi polmonare
- Coartazione aortica

CARDIOPATIE COMPLESSE

- Tetralogia di Fallot
- Atresia polmonare a setto interventricolare integro
- Trasposizione delle grandi arterie
- Atresia della tricuspide
- Tronco arterioso
- Ventricolo unico
- Anomalia di Ebstein
- Ventricolo destro a doppia uscita
- Ventricolo sinistro a doppia uscita
- Anomalia dell'arteria coronaria
- Finestra aortopolmonare
- Sindrome del cuore sinistro ipoplasico

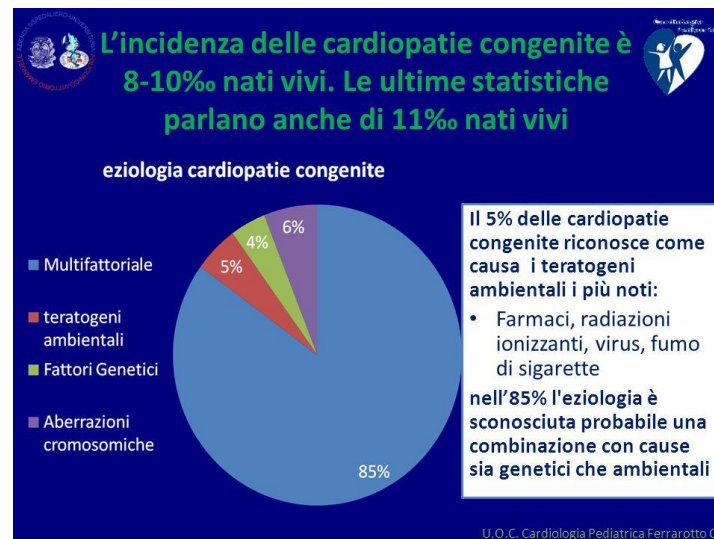
Circa l'80% delle cardiopatie congenite sono scoperte nel primo anno di vita
il 50% nel primo mese

altre cardiopatie non danno segni della loro presenza per mesi o anni.

Generalmente, più precoci sono i segni clinici, più gravi sono le cardiopatie.

Alcune cardiopatie devono essere diagnosticate, curate ed operate immediatamente, per altre dopo la diagnosi neonatale, è utile attendere qualche settimana / mese, prima del trattamento chirurgico per ottenere migliori risultati.

i mezzi diagnostici sono, elettrocardiogramma, ecocardiogramma di superficie, ecocardiografia fetale risonanza magnetica tomografia assiale computerizzata.



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Classification

CHD

Acyanotic

Left-to-right shunts

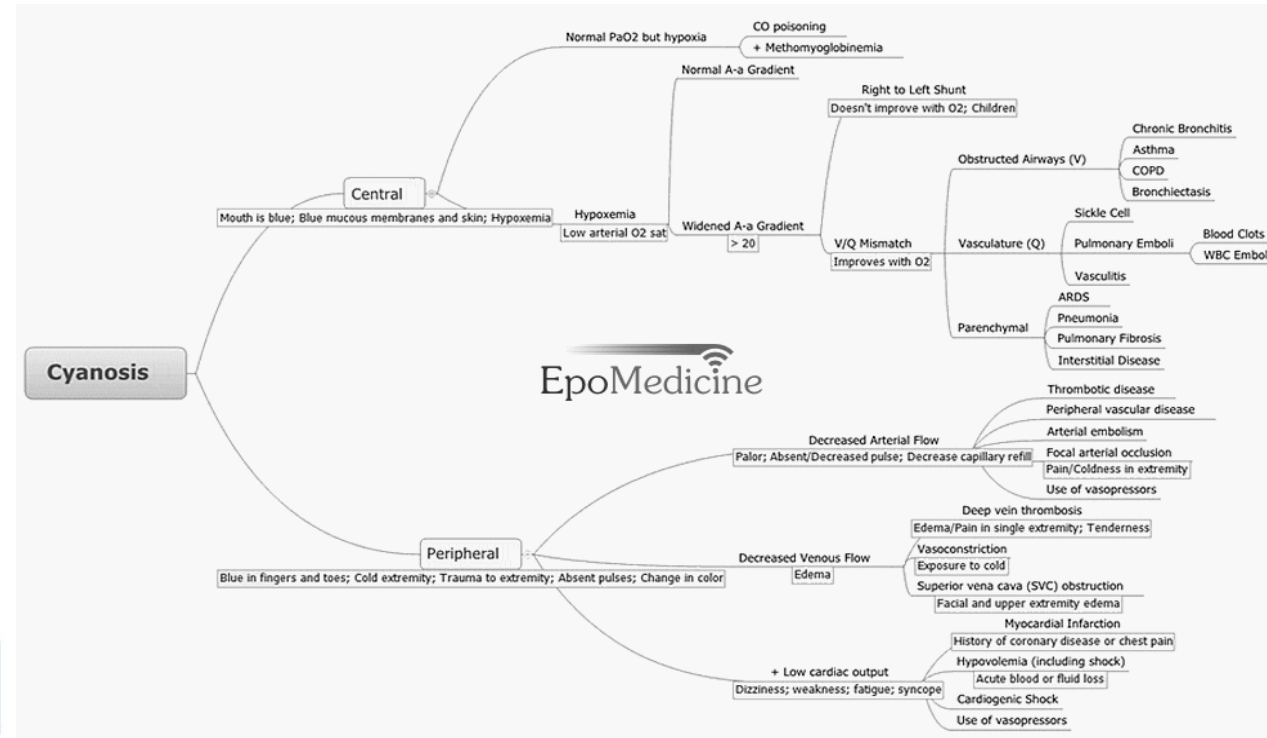
- Ventricular Septal Defect (VSD)
- Persistent Ductus Arteriosus (PDA)
- Atrial Septal Defect (ASD)

Outflow obstruction

- Pulmonary Stenosis
- Aortic Stenosis
- Coarctation of aorta

Cyanotic

- Tetralogy of Fallot
- transposition of the great arteries



- Con iper afflusso polmonare.
- Con ipo afflusso polmonare.
- Con adeguato mixing artero venoso.
- Con ostruzioni all'efflusso ventricolare sx.

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Categoria principale	Meccanismo / caratteristica	Esempi principali
Cardiopatie con shunt sinistro → destro (non cianogene)	Il sangue ossigenato passa dal circolo sinistro a quello destro; aumentato flusso polmonare	Difetto interatriale (DIA), Difetto interventricolare (DIV), Dotto arterioso pervio (PDA), Difetto del setto atrioventricolare
Cardiopatie ostruttive del cuore sinistro	Ostacolo al flusso sistemico	Stenosi aortica, Coartazione dell'aorta, Sindrome del cuore sinistro ipoplasico
Cardiopatie ostruttive del cuore destro	Ostacolo al flusso verso il circolo polmonare	Stenosi polmonare, Atresia polmonare
Cardiopatie con shunt destro → sinistro (cianogene)	Il sangue venoso entra nel circolo sistemico causando cianosi	Tetralogia di Fallot, Trasposizione delle grandi arterie, Truncus arteriosus, Atresia tricuspide, Ritorno venoso polmonare anomalo totale
Cardiopatie complesse	Anatomia cardiaca gravemente alterata con fisiologia mista	Ventricolo unico, Doppia via di uscita del ventricolo destro, Eterotassia

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Tipo	Cianosi	Flusso polmonare	Esempi
Non cianogene con iperafflusso polmonare	No	Aumentato	DIA, DIV, PDA
Non cianogene con ostruzione	No	Normale o ridotto	Coartazione aortica, stenosi aortica
Cianogene con ipoafflusso polmonare	Sì	Ridotto	Tetralogia di Fallot
Cianogene con iperafflusso polmonare	Sì	Aumentato	Trasposizione delle grandi arterie
Cianogene con flusso misto	Sì	Variabile	Truncus arteriosus, ventricolo unico



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Screening prenatale



Ecocardiografia fetale



Valutazione neonatale (clinica + SpO₂)



Ecocardiografia transtoracica



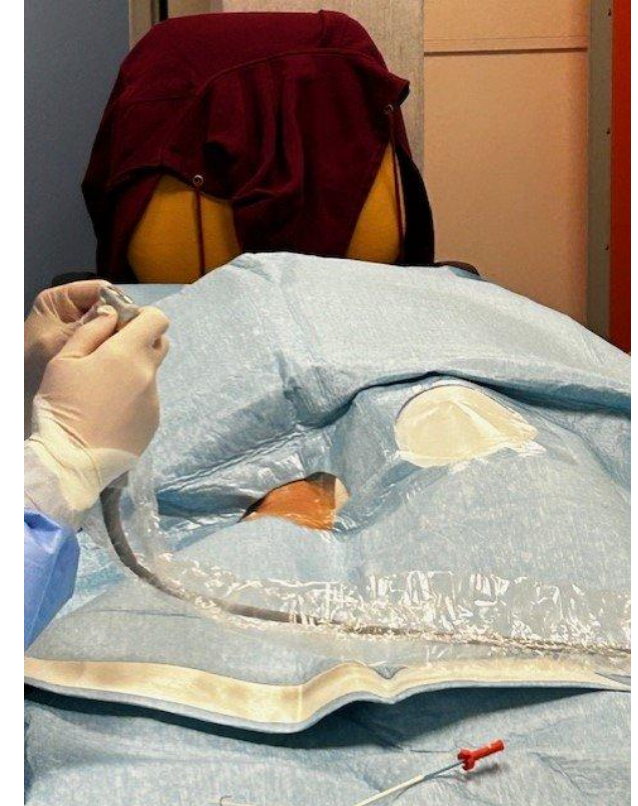
TC cardiaca Cardio-RM



Cateterismo diagnostico



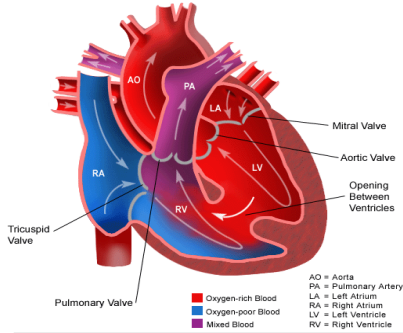
Cateterismo interventistico o Chirurgia



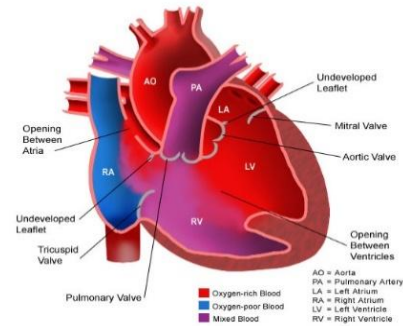
Le Card

he

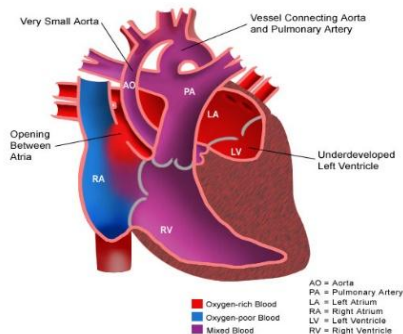
Ventricular Septal Defect (VSD)



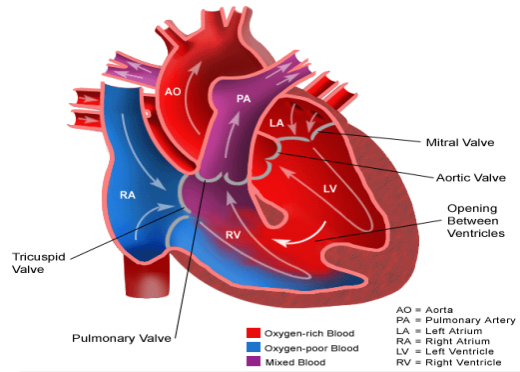
Atrioventricular Canal Defect



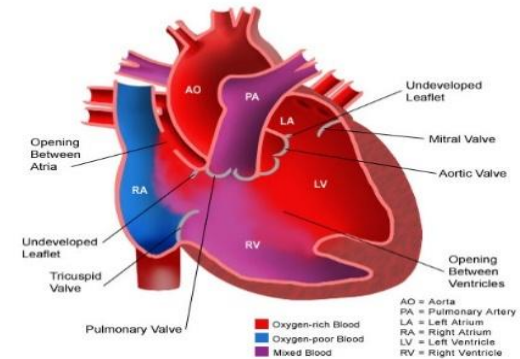
Hypoplastic Left Heart Syndrome



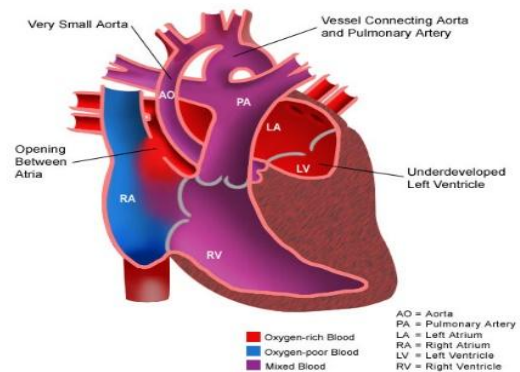
Ventricular Septal Defect (VSD)



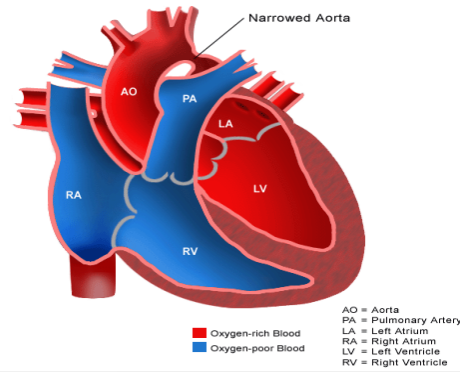
Atrioventricular Canal Defect



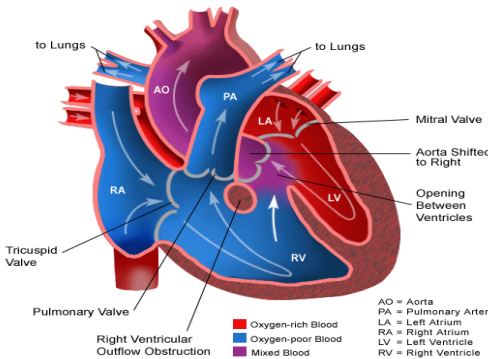
Hypoplastic Left Heart Syndrome



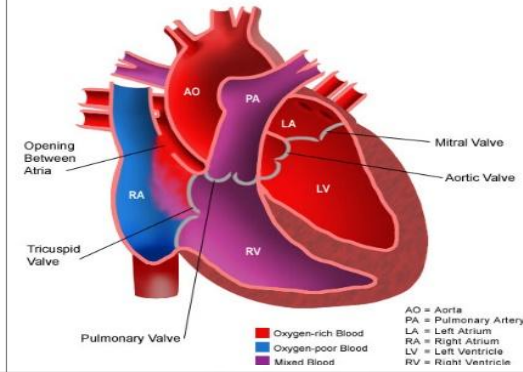
Coarctation of the Aorta



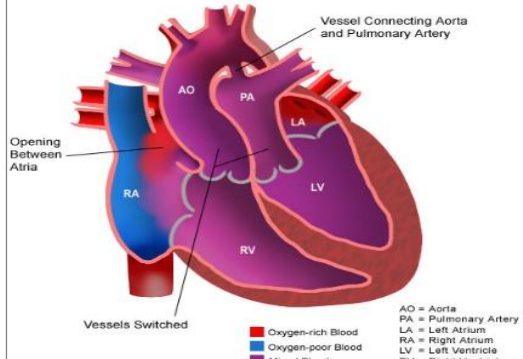
Tetralogy of Fallot (TOF or "Tet")



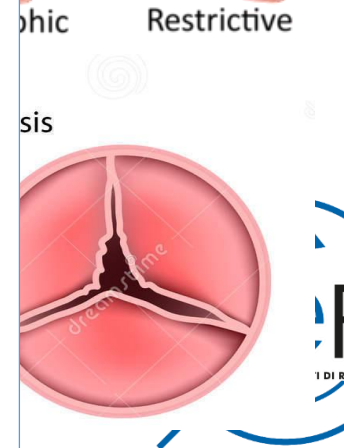
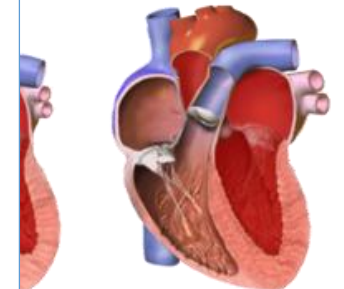
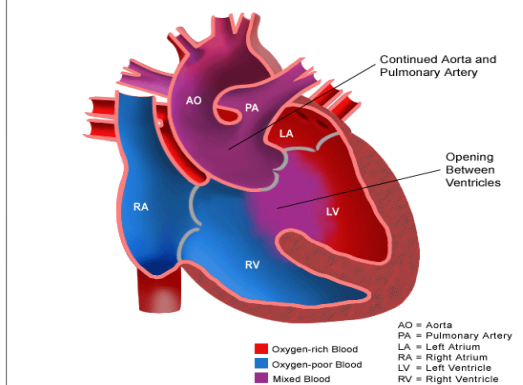
Atrial Septal Defect (ASD)



Transposition of Great Arteries

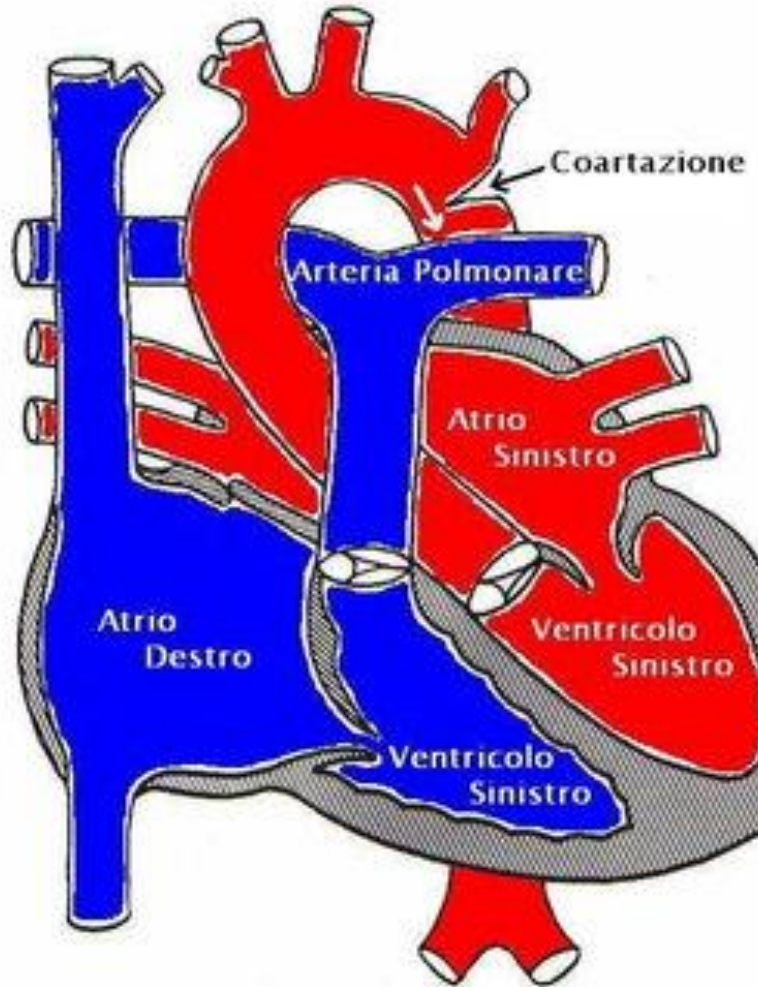


Truncus Arteriosus

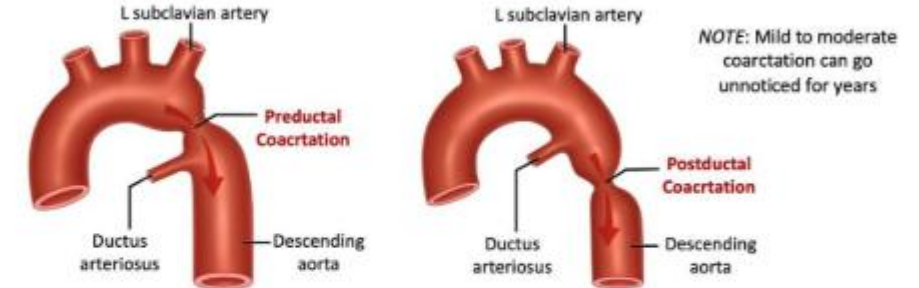


Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Patologie Aortiche



Coarctation of the aorta is a narrowing of the aortic lumen that creates an obstruction of blood flow, increasing LV afterload. This is often associated with Turner syndrome.



This can present as differential cyanosis: pink, perfused upper body & blue, poorly-perfused lower body

Preductal:

- Less common
- Presents in neonate

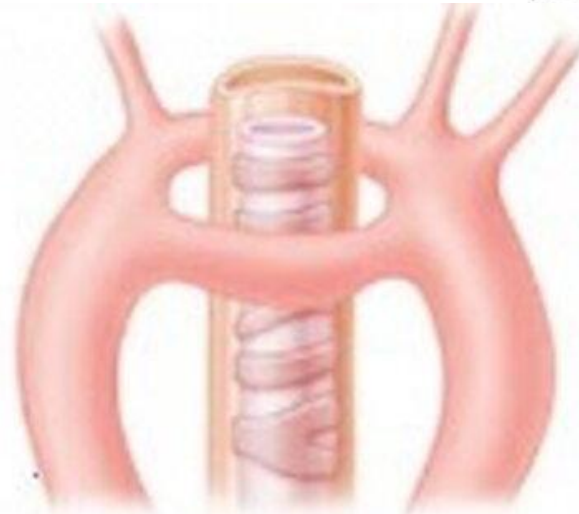
Postductal:

- More common
- Presents in adults

Considerations:

SBP is elevated in the upper extremities and reduced in the lower extremities. Right arm (pre-ductal) is used to monitor BP and SpO₂

Due to coarctation distal to subclavian artery takeoff



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Neonato

- Difficoltà respiratoria e [tachipnea](#)
- Scarsa alimentazione e difficoltà nella crescita
- [Letargia](#) e irritabilità
- Cianosi differenziale (estremità inferiori più cianotiche rispetto alle superiori)
- Segni di [insufficienza cardiaca congestizia](#)
- [Shock cardiogeno](#) nei casi più gravi
- [Oliguria](#) o [anuria](#) per ridotta perfusione renale

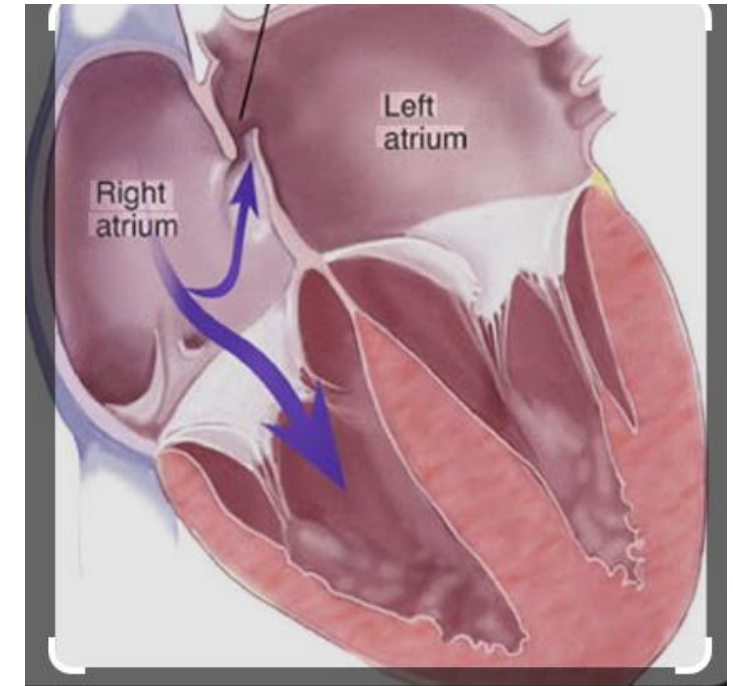
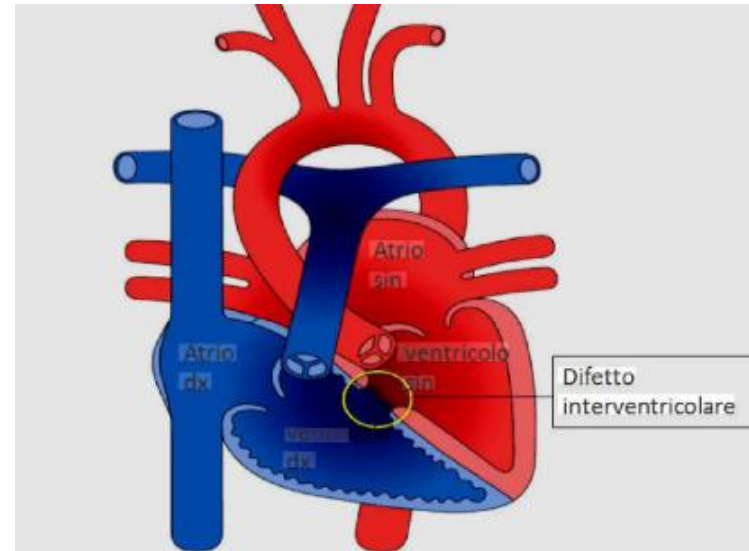
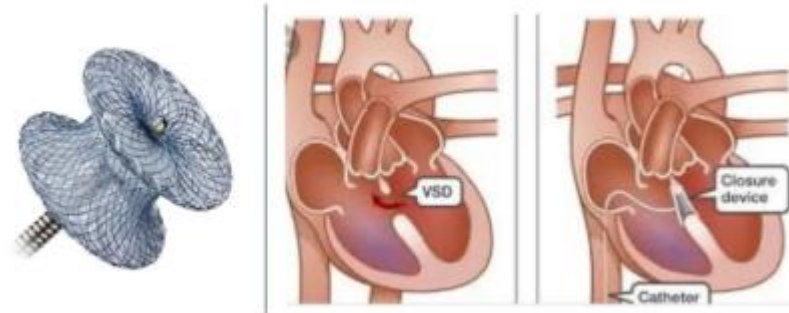
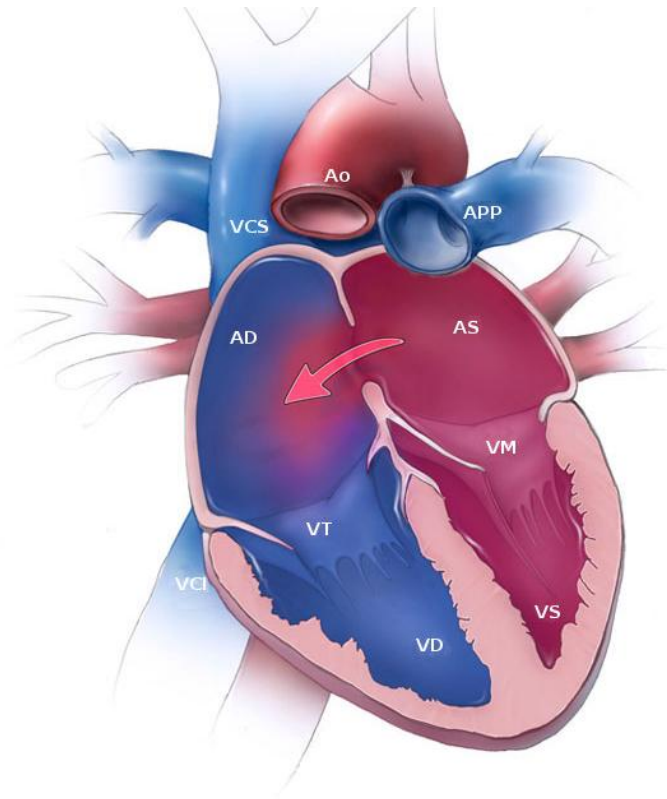
Adolescente

- [Ipertensione arteriosa](#) agli arti superiori
- Pressione arteriosa ridotta agli arti inferiori
- [Cefalea](#), specialmente al risveglio
- [Epistassi](#) ricorrenti
- [Claudicatio intermittens](#) (dolore alle gambe durante l'attività fisica)
- Affaticamento durante l'esercizio
- [Crampi muscolari](#) agli arti inferiori



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

DIA (Difetto del Setto Interatriale) e **DIV (Difetto del Setto Interventricolare)** sono le due principali anomalie congenite del cuore che comportano la presenza di un "foro" nelle pareti interne dell'organo

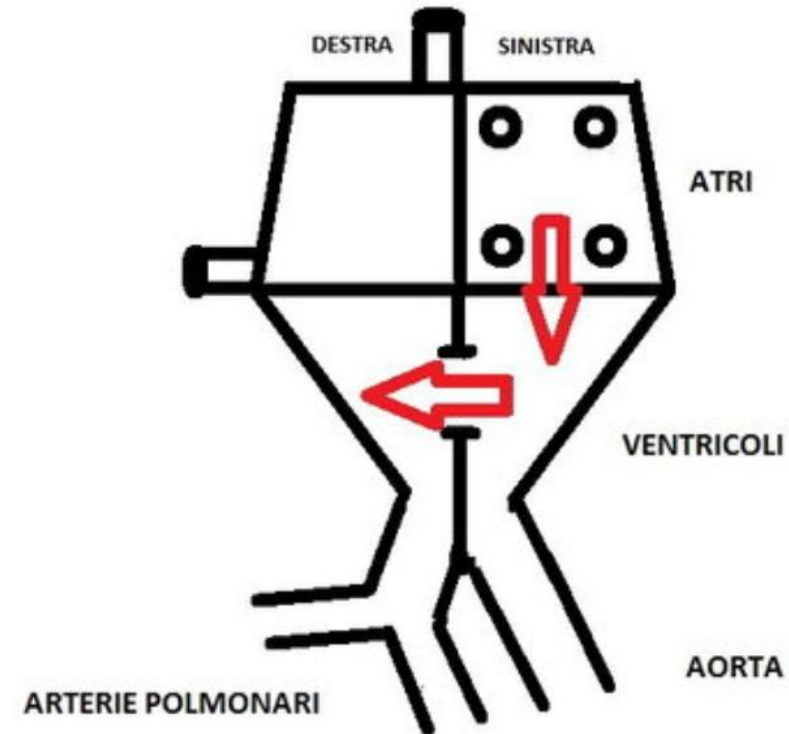


Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Spesso asintomatici se di piccole dimensioni, possono causare stanchezza, fiato corto, infezioni respiratorie ricorrenti o aritmie se il foro è ampio

Il difetto del setto interventricolare è la seconda [cardiopatologia congenita](#) più diffusa al mondo e rappresenta circa il 20% di tutti i difetti cardiaci con una prevalenza di 0,004% nei neonati.

il sangue ossigenato passa dal ventricolo sinistro, che pompa il sangue nell'aorta e sostiene quindi il circolo sistemico con alte resistenze vascolari, al ventricolo destro che pompa il sangue nell'arteria polmonare, quindi verso i polmoni che hanno resistenze vascolari più basse.

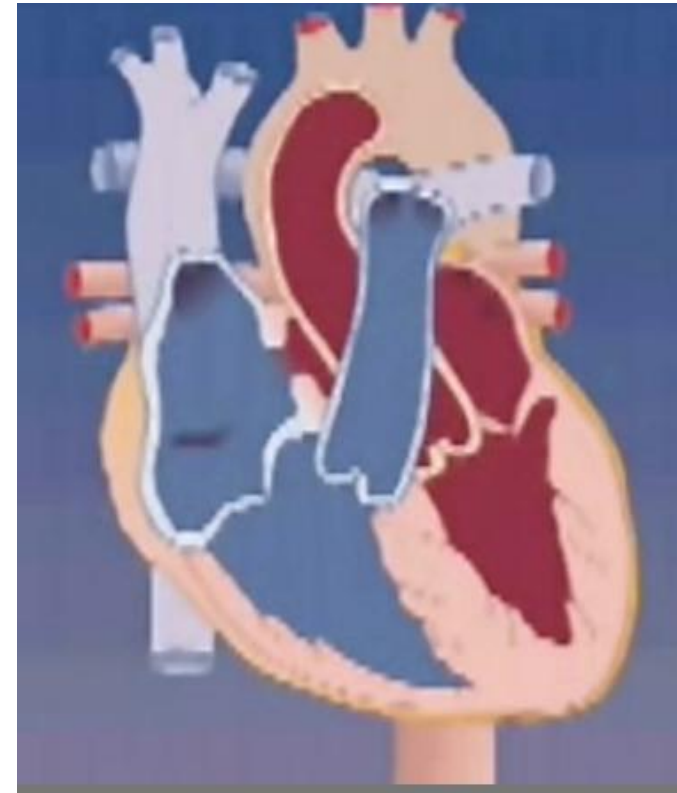


Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Spesso è asintomatico e diagnosticato casualmente, ma i casi più gravi possono causare affaticamento precoce, infezioni respiratorie ricorrenti, dispnea e ipertensione polmonare

Nei bambini: Possono manifestarsi difficoltà durante l'alimentazione (nei neonati), scarso aumento di peso, respiro accelerato (dispnea) e stanchezza evidente durante il gioco.

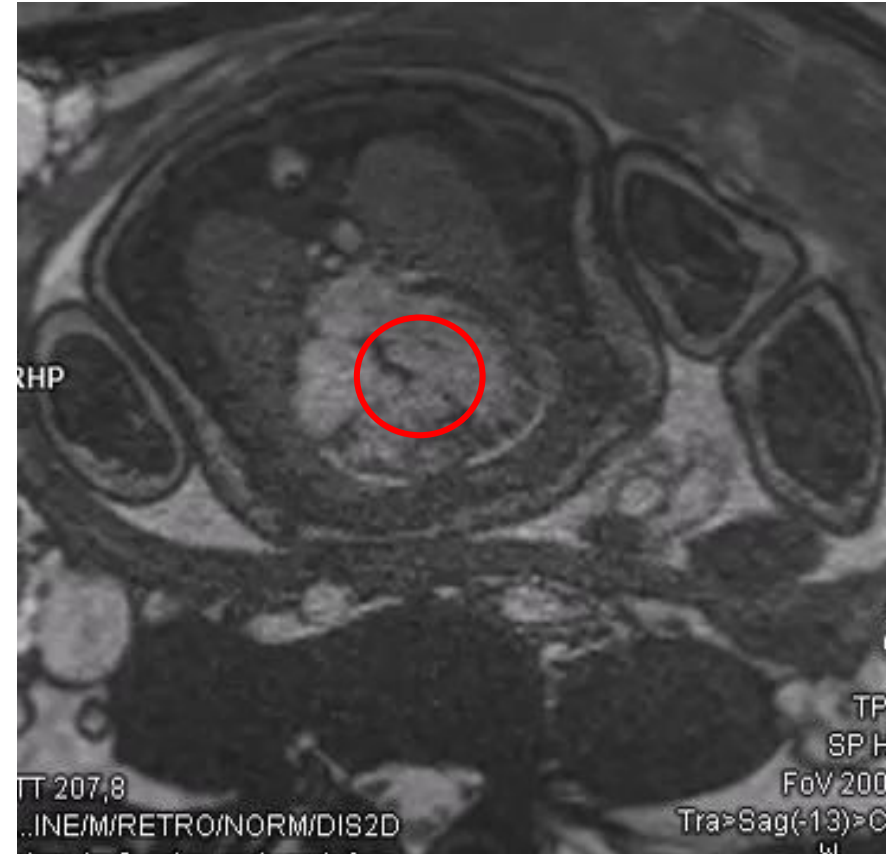
D.I.A.



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

- **Piccoli difetti:** Spesso asintomatici, possono manifestarsi solo come un soffio al cuore riscontrabile dal medico.
- **Difetti di grandi dimensioni:** Possono causare affaticamento precoce, respiro accelerato (dispnea), difficoltà di alimentazione nei neonati, scarso accrescimento e infezioni polmonari ricorrenti

Può essere presente come anomalia isolata o associata ad altre malformazioni congenite ([Tetralogia di Fallot](#), Canale Atrio-ventricolare e Trasposizione dei grossi vasi) ed è dovuta ad alterazioni dei normali processi che si verificano durante l'embriogenesi.



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Tetralogia di Fallot

Fu descritta per la prima volta nel 1672 da *Niels Stensen*

Nel 1888 il dott. *Etienne-Louis Arthur Fallot* descrisse esattamente le 4 caratteristiche anatomiche:

La comunicazione tra i due ventricoli DIV

L'origine bi-ventricolare dell'Aorta (aorta a cavaliere)

Una stenosi sotto/valvolare polmonare

Un ipertrofia del VD

Cosa possono causare?

Meno flusso di sangue ai polmoni

Mix tra sangue ossigenato e non

Abbassamento di livello di O₂ nel sangue

Sintomatologia:

Respirazione rapida

Scarsa alimentazione

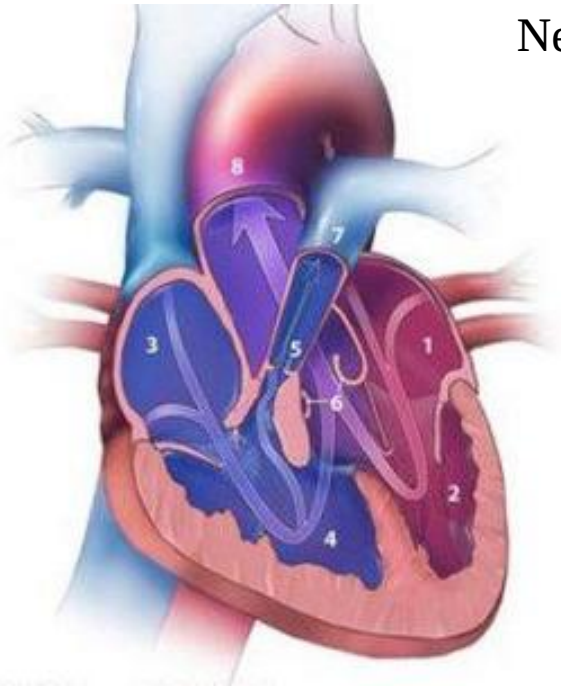
Scarso aumento di peso

Soffio al cuore

Cianosi

Irritabilità

Blue baby



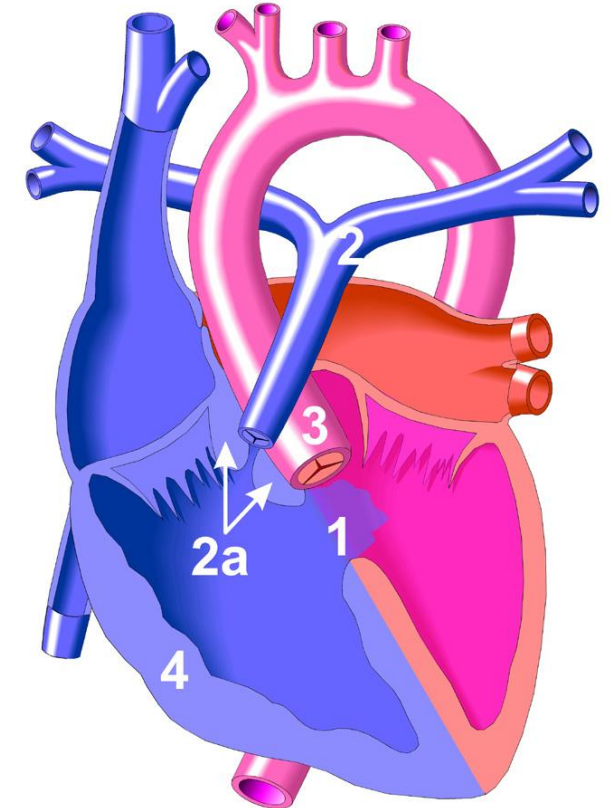
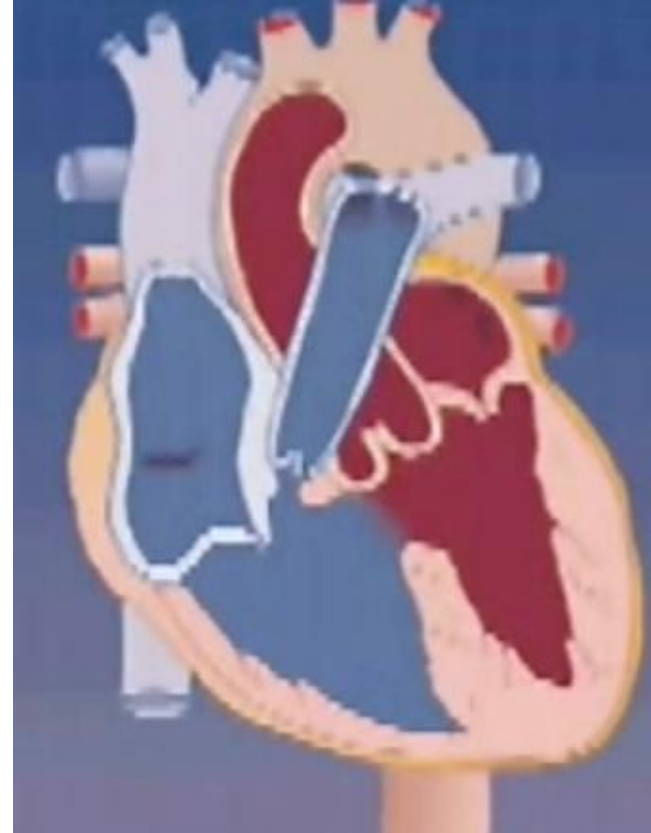
Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Cardiopatie associate

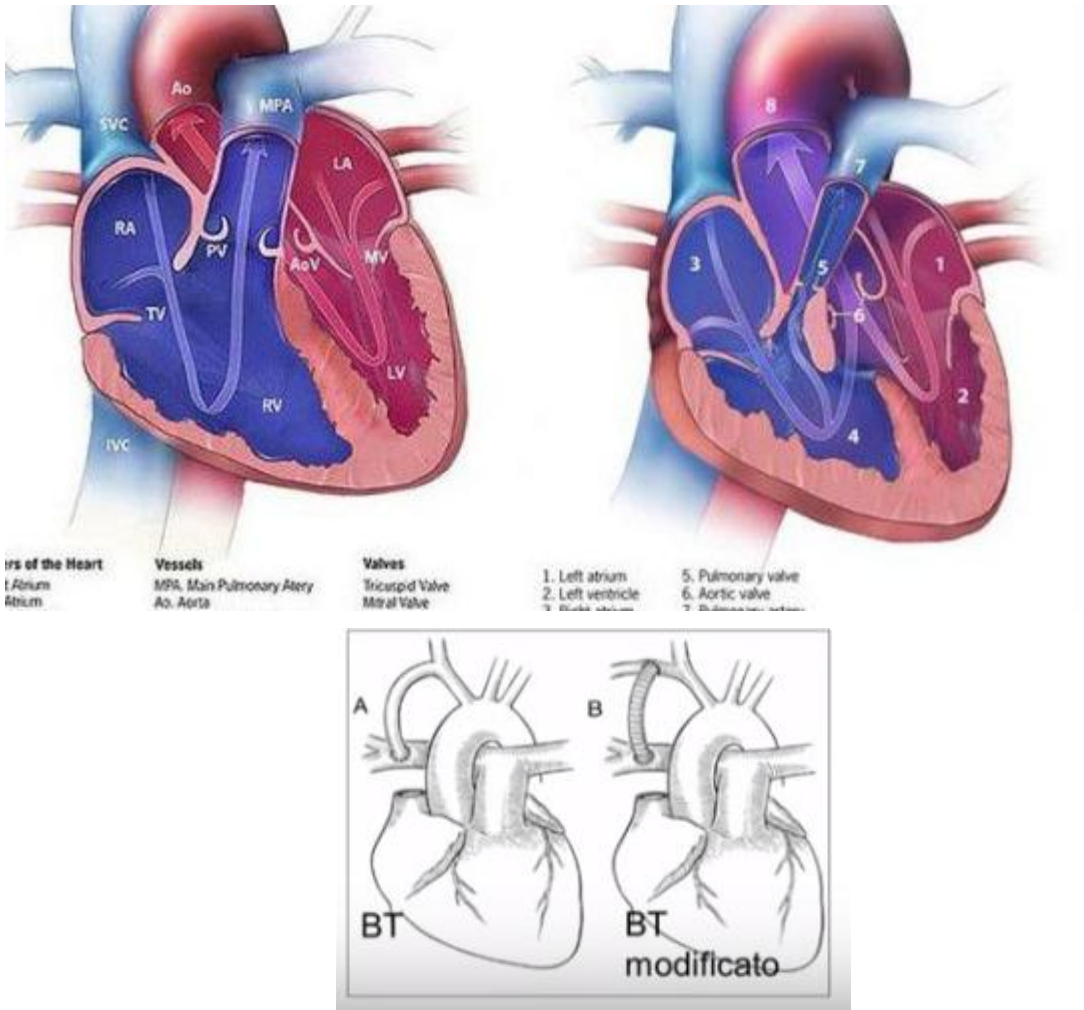
Tetralogia di Fallot

Il sintomo principale della Tetralogia di Fallot è la **cianosi** (colorito bluastro di pelle e mucose), dovuta alla scarsa ossigenazione del sangue

- 1 Difetto interventricolare
- 2 a stenosi all'efflusso ventricolare destro
- 2 Ipoplasia dei rami polmonari
- 3 Aorta a cavaliere
- 4 Ipertrofia ventricolare destra



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Diagnosi spesso posta già in epoca fetale (ecocardiografia fetale)



Necessario trattamento chirurgico

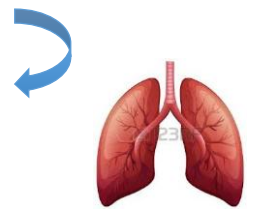
Non unico intervento, pazienti molto deboli



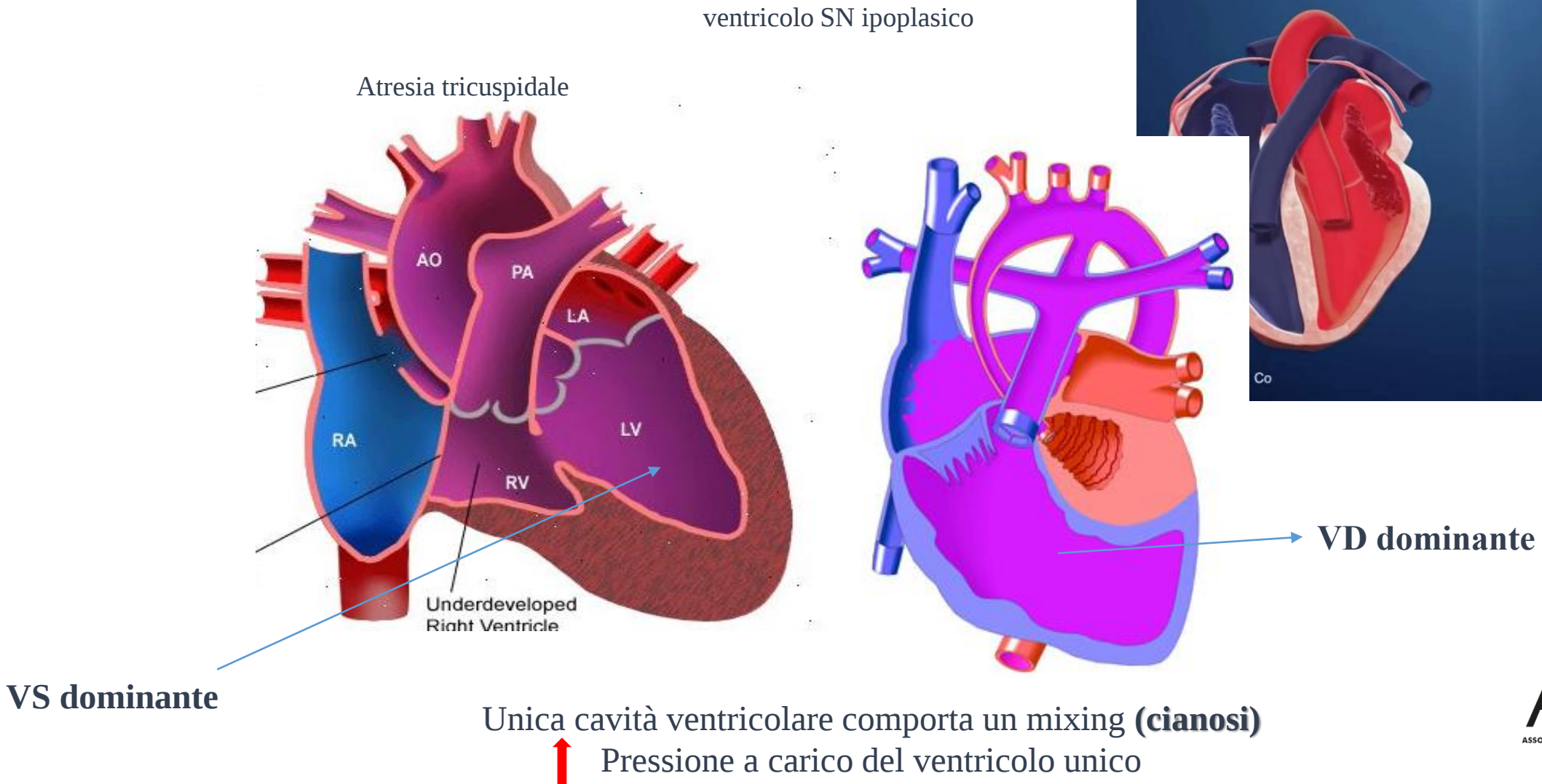
Shunt sistemico polmonare o di *Blalock-Taussing*

Distacco arteria succlavia dx e sbocco in polmonare

Shunt in gorotex addirittura tra Ao e Apm



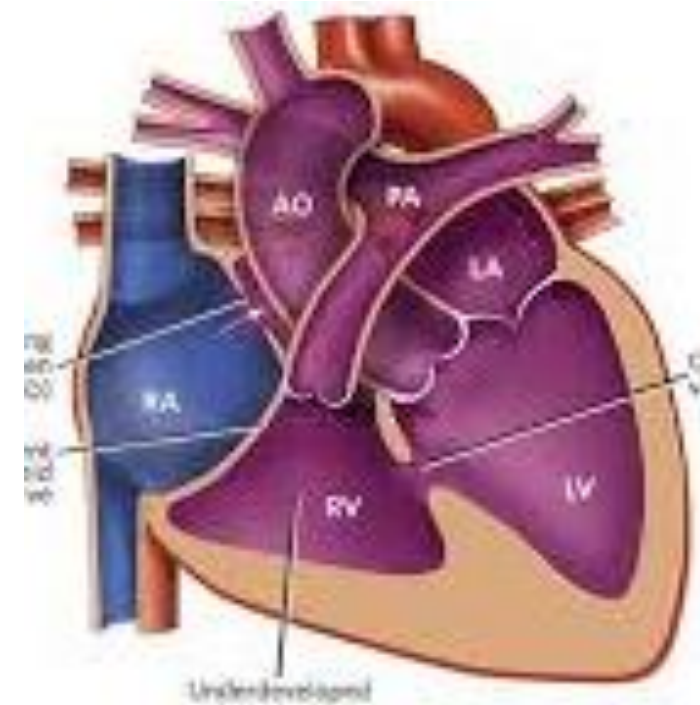
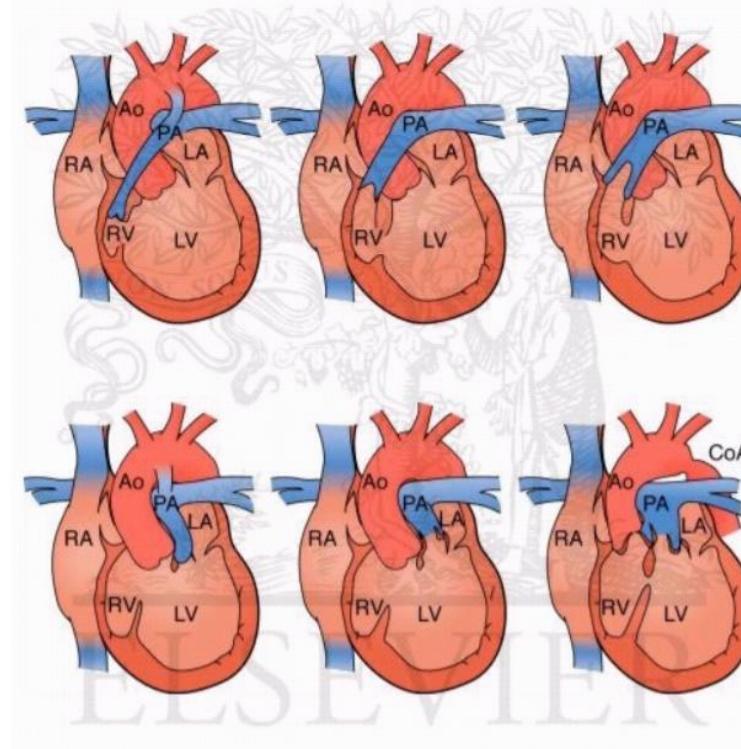
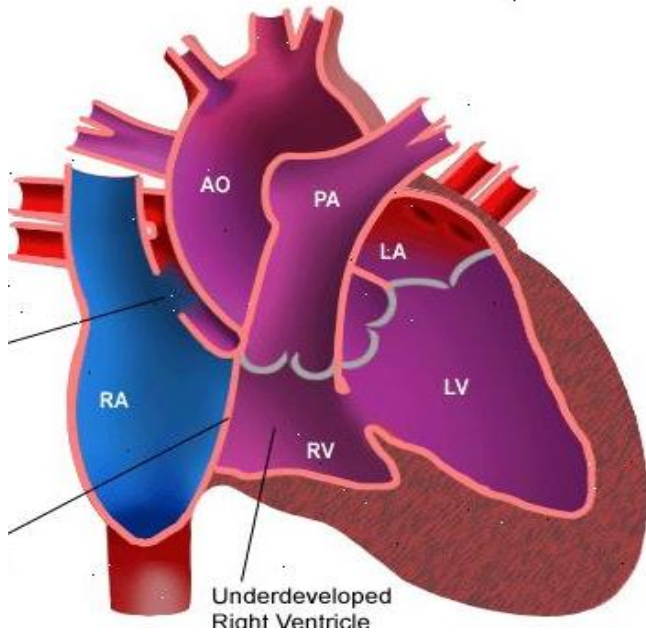
Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Atrisia della tricuspide

Cardiopatia congenita critica nella quale manca una connessione diretta tra AD e VD



Passare per il ventricolo sn e da qui con DIV
in un camera VD
Poi diretto ai polmoni

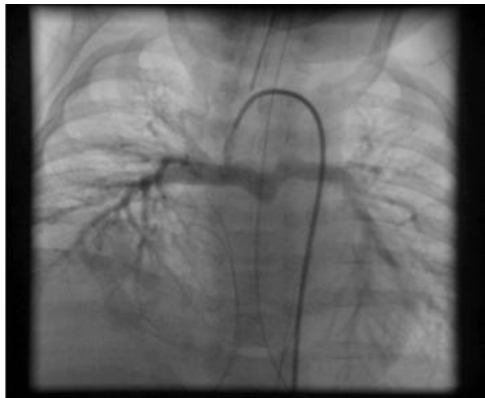
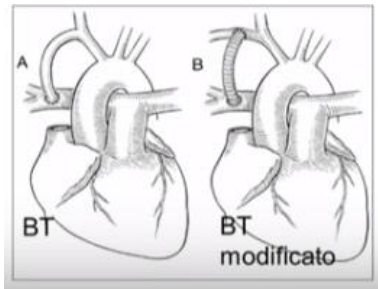
Il sangue per arrivare ai polmoni deve attraversare un DIA

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Cuore univentricolare, ipoplasia ventricolare sinistra

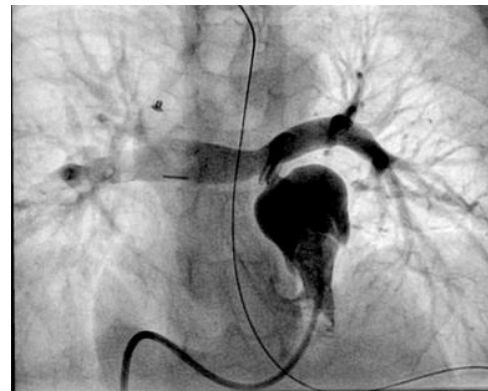
Ipoafflusso polmonare:

Shunt sistemico-polmonare secondo
Blalock-Taussing
Tra anonima-arteria succlavia e ramo
polmonare



Iperafflusso polmonare:

Bendaggio dell'APM con fettuccia di teflon



Stenosi APM media entità

Flusso sistemico e polmonare bilanciati
Nessun intervento ch neonatale

Cuore sn ipoplasico Ostruzione sistemica

Intervento di Norwood
Damus Key Stansel

Crezione di una singola uscita dal
ventricolo unico anastomizzando Ao
e APM e allargando la porzione
Ipoplasica dell'aorta Asc e
della'Arco Ao
Garantendo comq un flusso Polm
con uno shunt sistemico Polmonare

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

1. Trasposizione Completa delle Grandi Arterie (D-TGA)

- **Cosa succede:** Le due circolazioni (sistemica e polmonare) sono separate e parallele. Il sangue povero di ossigeno viene pompato nel corpo e quello ossigenato torna ai polmoni.
- **Varianti anatomiche:**
 - **Semplice:** La discordanza interessa solo i vasi. Il sangue si mescola solo grazie a comunicazioni naturali alla nascita (come il forame ovale pervio).
 - **Complessa:** Associata a difetti del setto interventricolare (DIV), stenosi polmonare o anomalie delle coronarie.
- **Sintomi:** Grave cianosi (colorito bluastro) già alla nascita.

Trasposizione Congenitamente Corretta (L-TGA o Levo-trasposizione)

- **Cosa succede:** È una malformazione rara in cui si verifica una "doppia discordanza" (sia atrio-ventricolare che ventricolo-arteriosa).
- **Varianti anatomiche:** Le connessioni sono invertite in modo che il sangue fluisca nella direzione corretta, ma il ventricolo destro si trova a svolgere il lavoro pesante (pompare nel corpo) per il quale non è strutturato.
- **Sintomi:** Può essere asintomatica per anni, ma a lungo termine porta a scompenso cardiaco o aritmie.
- **Trattamento:** Monitoraggio costante e, se necessario, interventi chirurgici di correzione anatomica o gestione medica dello scompenso

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

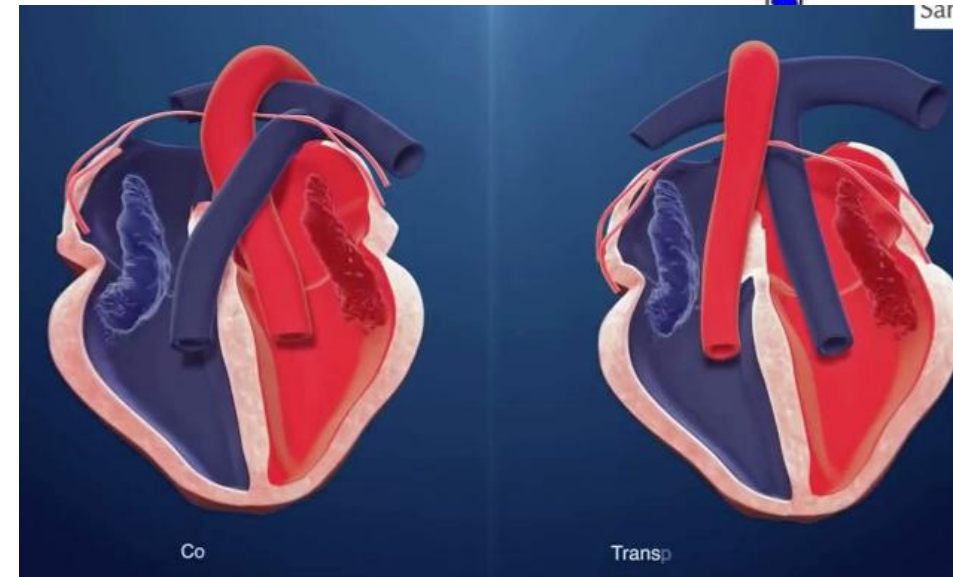
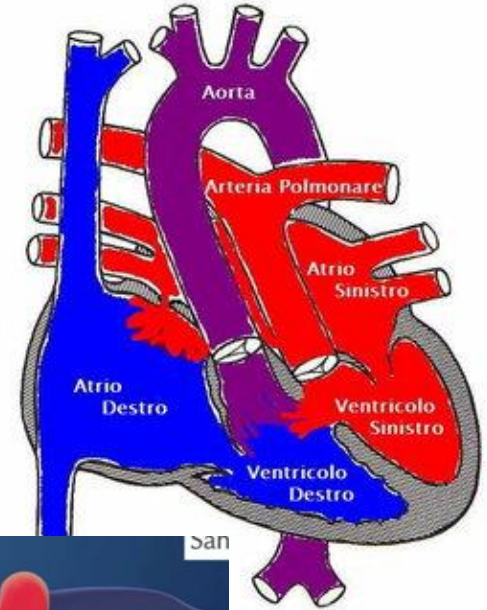
È la forma più comune e rappresenta una grave emergenza neonatale.

•**Anatomia:** L'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro.

•**Funzionamento:** Il sangue ossigenato gira in un circolo chiuso (polmoni -> atrio sx -> ventricolo sx -> polmoni) e il sangue deossigenato gira nel corpo (corpo -> atrio dx -> ventricolo dx -> corpo). Le due circolazioni lavorano in parallelo e non si incontrano.

•**Sintomi:** Alla nascita si manifesta con una forte **cianosi** (colorito bluastro) dovuta alla mancanza di ossigeno.

•**Trattamento:** Richiede la somministrazione immediata di farmaci (prostaglandine) e, in molti casi, una procedura per creare o mantenere una comunicazione tra gli atri (settostomia). L'intervento correttivo definitivo è lo **switch arterioso**, eseguito nei primissimi giorni di vita

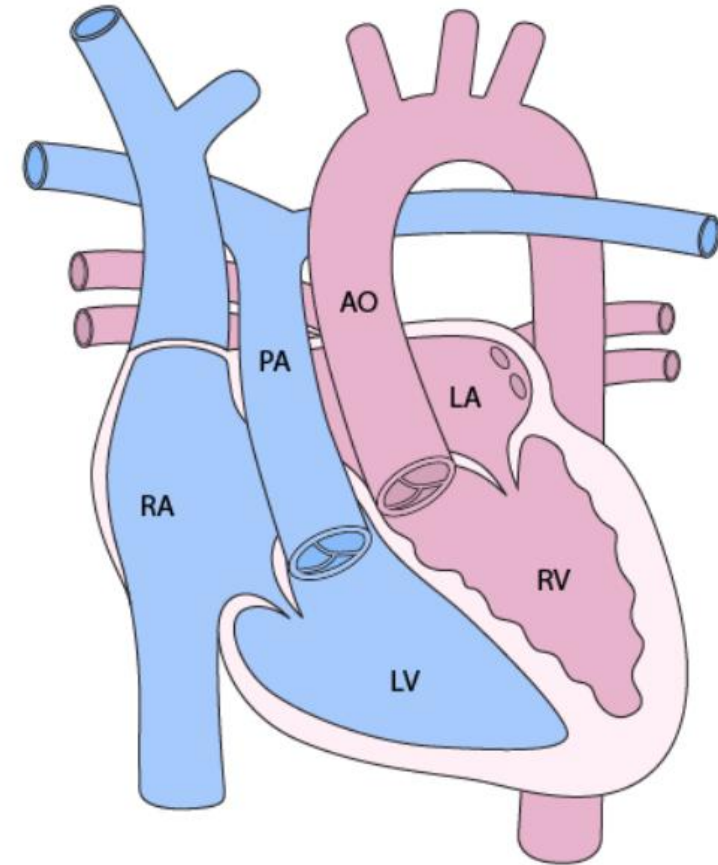


Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

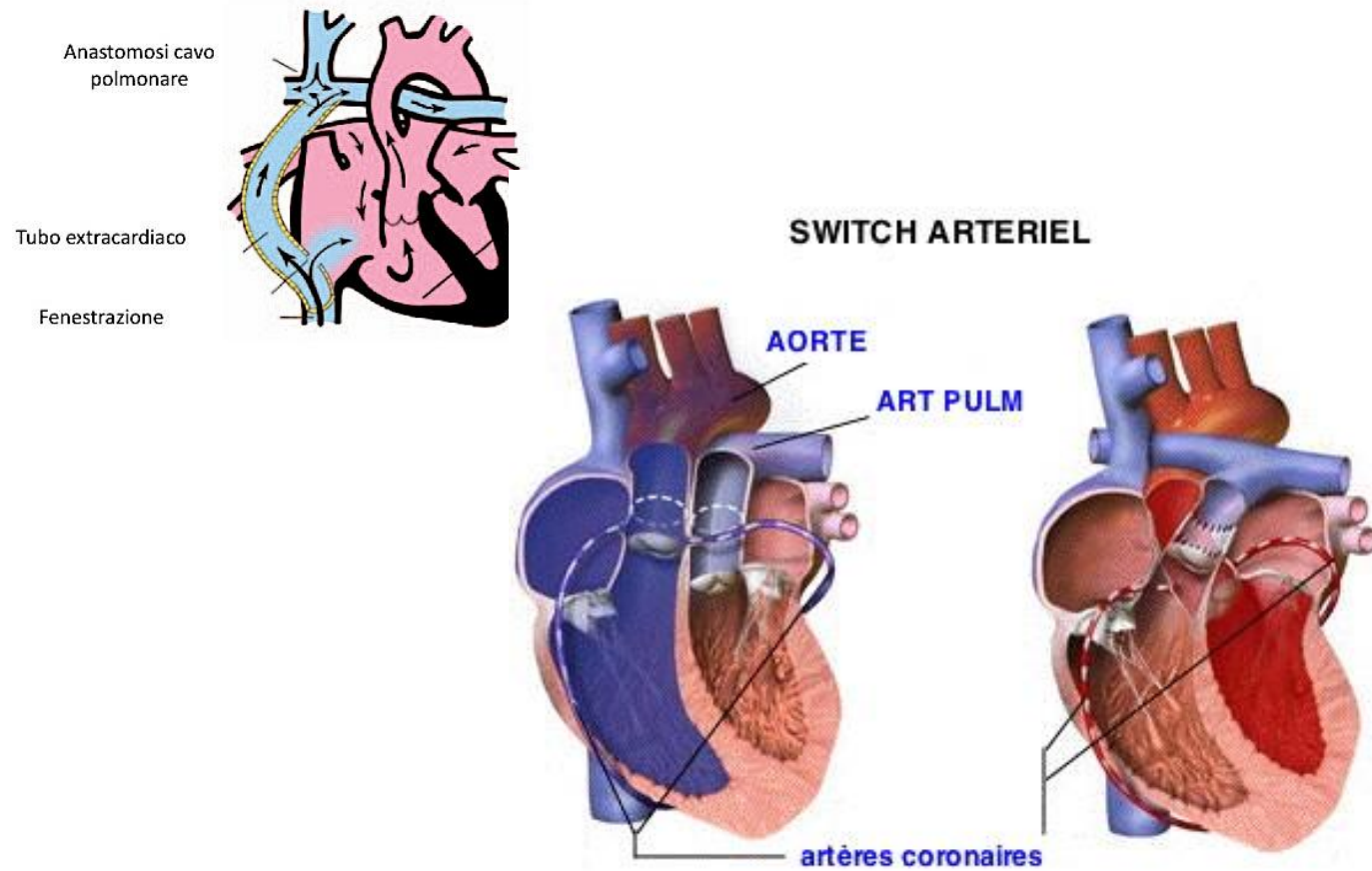
Trasposizione Congenitamente Corretta (TCCGV o L-TGA)

In questa forma rara (doppia discordanza), i ventricoli e le grandi arterie sono invertiti, ma il flusso sanguigno lavora in modo "corretto":

- Anatomia:** L'atrio destro è collegato al ventricolo sinistro (che pompa il sangue all'arteria polmonare), mentre l'atrio sinistro è collegato al ventricolo destro (che pompa il sangue nell'aorta).
- Funzionamento:** Il sangue povero di ossigeno viene ossigenato nei polmoni e ridistribuito nel corpo.
- Decorso:** Può essere asintomatica per anni. Tuttavia, a lungo andare il ventricolo destro subisce un sovraccarico, potendo portare a insufficienza cardiaca. Spesso si associa ad altri difetti (es. difetto del setto interventricolare)



Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche



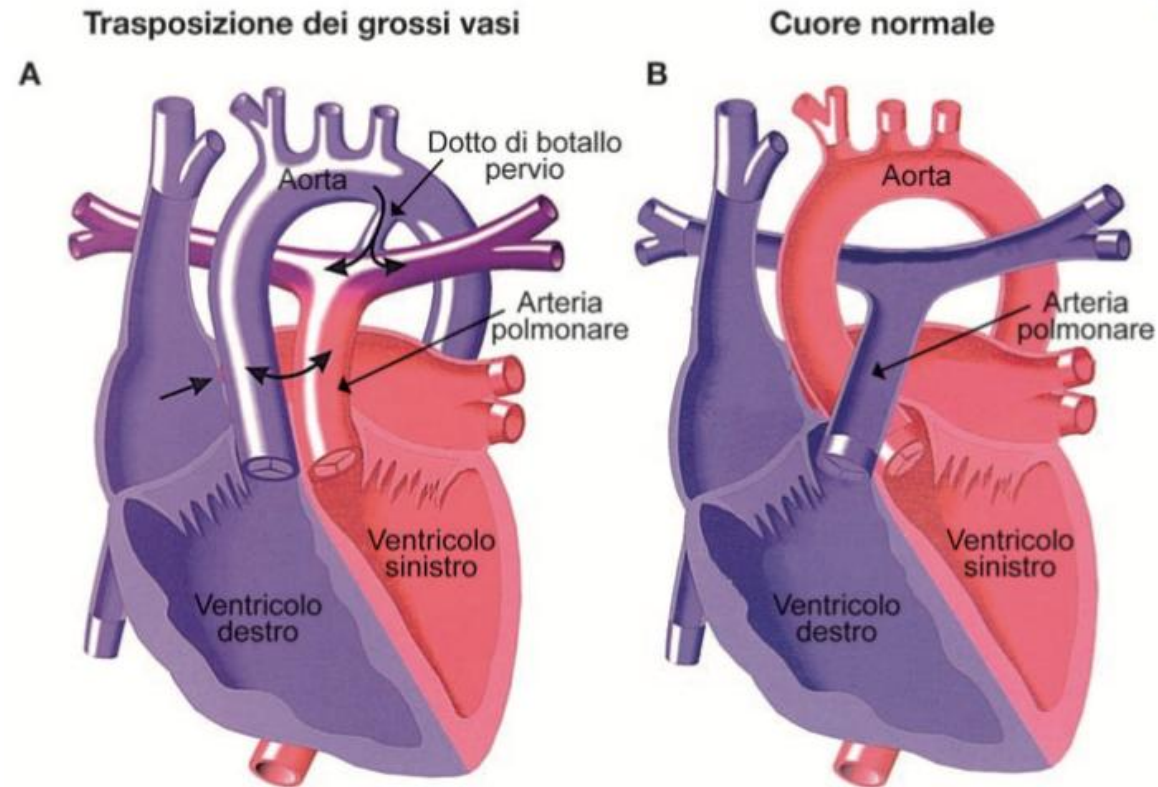
Naturalmente ad ogni malformazione più o meno grave
Segue una correzione chirurgica o posizionamento di un device.

Questo può rendere molto complesso lo studio
cardio-rm di controllo-

Le Cardiopatie congenite: classificazione e varianti anatomiche

Anatomia non corretta della trasposizione dei grossi vasi

Il tronco polmonare che origina dal ventricolo sinistro e l'aorta dal ventricolo destro. In età perinatale la sopravvivenza è garantita dalla persistenza del dotto di Botallo e dalla pervietà del forame ovale. A differenza della normale anatomia cardiaca i grossi vasi presentano quindi un de- corso prossimale parallelo, tipico per trasposizione dei grossi vasi, al posto di incrociarsi.



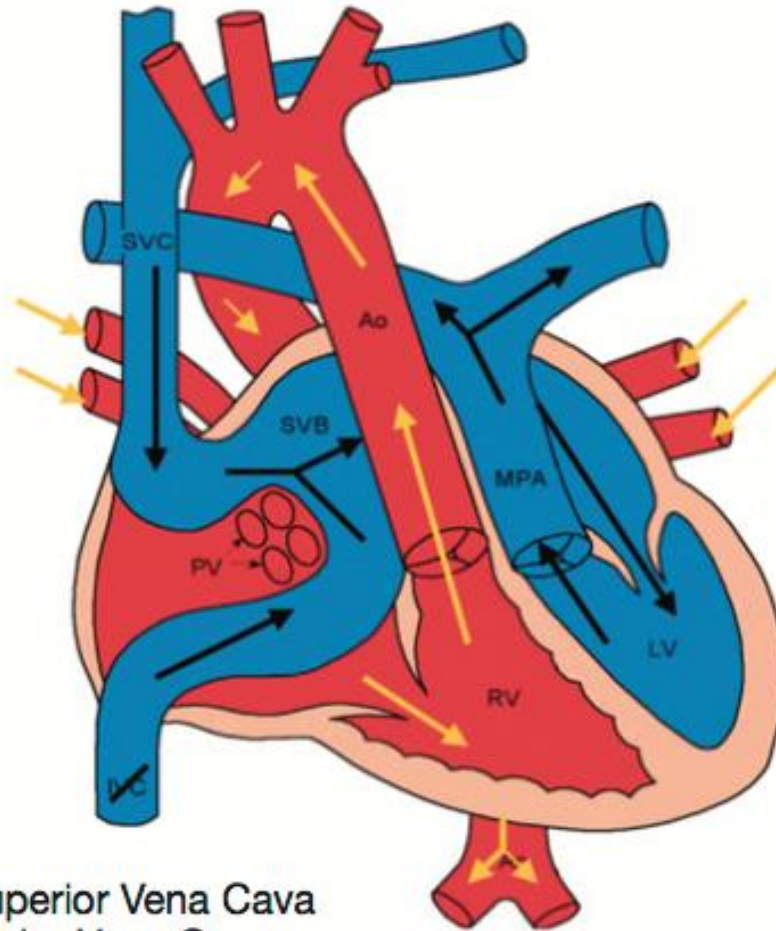
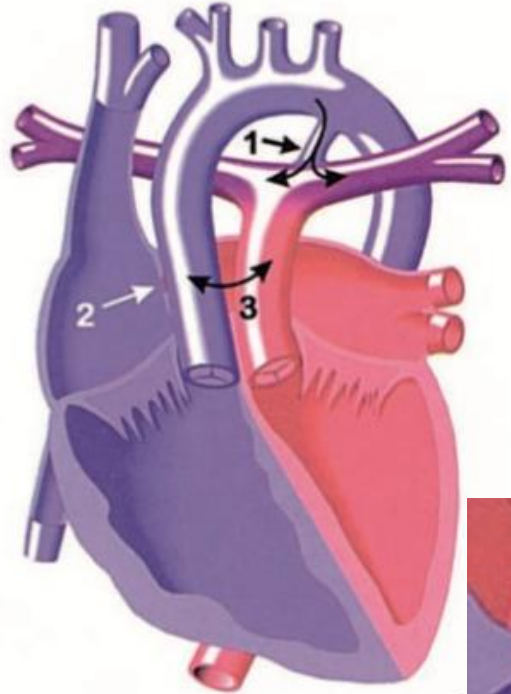
Flusso Parallelo

Foro setto atriale per miscelare il sangue

Baffle cava sup ed inferiore

Aorta nasce da dx e polmonare da sx

A



KEY:

SVC – Superior Vena Cava

IVC – Inferior Vena Cava

SVB – Systemic Venous Baffle

LV – Left Ventricle

MPA – Main Pulmonary Artery

PV – Pulmonary Venous Baffle

RV – Right Ventricle

Ao – Aorta