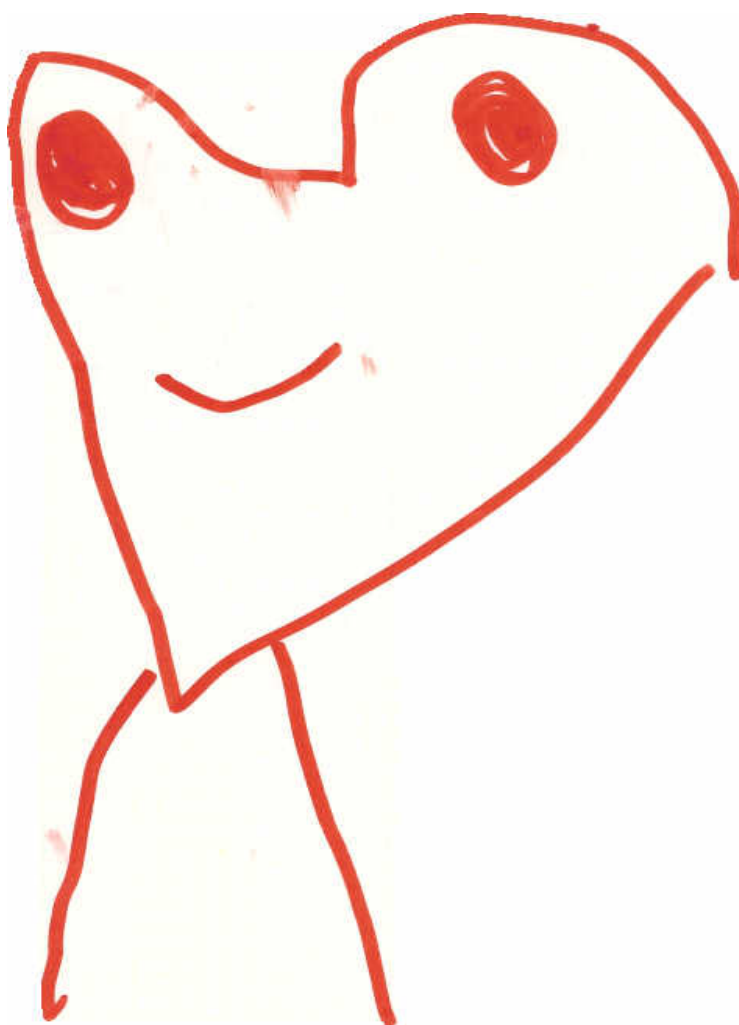


Sara Missaglia Di Biagio

**Un cuore per mamma e papà: le cardiopatie
congenite dalla parte dei genitori**



Copyright © 2004 - Questo materiale è protetto dal diritto d'autore: è vietata la riproduzione, il trasferimento e la distribuzione di queste pagine in qualsiasi forma senza autorizzazione.

**Mai ti si concede un desiderio senza che
ti sia data la possibilità di realizzarlo.
Può darsi che tu debba faticare per
questo, tuttavia.**

Richard Bach, *Illusioni*

Comitato scientifico

Un sincero ringraziamento ai seguenti professionisti (in ordine alfabetico): la loro consulenza nei campi di rispettiva competenza, unita ad una grande sensibilità su temi di carattere sociale, hanno reso possibile la realizzazione di queste pagine e l'organizzazione delle diverse informazioni in misura corretta ed aggiornata. Nutro nei loro confronti un profondo debito di riconoscenza professionale ed umana.

Prof. Bruno Brusoni, Specialista in Cardiologia, Primario Cardiologo Divisione di Cardiologia e U.C.C. Ospedale Fatebenefratelli Milano, Professore a C. Cattedra di Farmacologia Clinica Università degli Studi di Milano;

Dott. Angelo Della Bona, Odontoiatra, Cremona;

Dott. Fausto Fedeli, Specialista in Pediatria, Aiuto Pediatra Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano;

Dott. Rino Guglielmi, Odontoiatra, Verona;

Dott. Fiore S. Iorio, Cardiochirurgo pediatrico, Unità operativa di cardiochirurgia pediatrica, Policlinico di Monza;

Dott. Pietro Jacini, Specialista in Ostetricia e Ginecologia, Aiuto Ospedale Fatebenefratelli, Milano;

Prof.ssa Francesca Orsi, Biologa, Sondrio;

Dott.ssa Daniela Piglia, Consulente legale, esperta di diritto del lavoro, previdenziale ed assistenziale, Milano;

Dott. Gabriele Vignati, Specialista in Cardiologia, Aiuto Divisione di Cardiologia Pediatrica, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano;

Sig.ra Monica Zambetti, Vigilatrice d'infanzia, Centro Auxologico, Milano.

L'autrice: Sara Missaglia Di Biagio è laureata in Scienze Politiche. Esperta di marketing e finanza, appartiene al personale direttivo di uno dei più importanti gruppi creditizi italiani. Sposata, è mamma di due gemelli, Virginia e Lorenzo. Vive e lavora a Milano.

saramissaglia@dibiagio.org

Presentazione

Quando mi spiegarono che la mia bambina era affetta da una cardiopatia congenita, fui catapultata in un mondo a me completamente ignoto. Fino ad allora avevo avuto fortuna: nella mia famiglia non si erano mai registrati, a memoria, casi simili. Non sapevo cosa fosse una cardiopatia congenita, cosa significasse l'espressione *difetto importante*. Fui assalita da mille domande: perché alla mia bambina? Dove ho sbagliato? E' accaduto qualcosa durante la gravidanza? Cosa succederà adesso? Come sarà l'intervento? E la rianimazione? E dopo? Sarò sempre in grado di aiutarla? Come potrò fare con l'altro bambino (sono mamma di gemelli)? Il mio cuore era a posto, ma era il mio cervello a registrare continue *aritmie*. La prima via per provare a vincere la paura e tenere a freno la rabbia fu quella cognitiva: iniziai a cercare informazioni, internet, biblioteche, domande ai medici che incontravo in ospedale: ma nulla sembrava adeguato. Ed il tempo passava, veloce, e la mia bambina si avviava rapidamente verso un reparto d'ospedale ed una sala operatoria in cui io non avrei messo piede: per la prima volta avrei affidato la sua vita nelle mani di altri. Me l'hanno tolta dalle braccia, poco prima del blocco operatorio, perché mi mancava il coraggio di consegnare ciò che di più prezioso avevo al mondo a persone che conoscevo appena, ma nei confronti delle quali sentivo di nutrire una grande stima professionale. Ho rivisto la mia bambina dopo sette ore, in Terapia Intensiva: non ero pronta a vederla così, sino ad allora non ero mai entrata in un reparto simile. L'impatto emotivo fu violento, e dopo la gioia dell'esito positivo dell'intervento, fui assalita dall'angoscia di quel reparto: per quanto tempo la mia bambina sarebbe stata intubata? A cosa servivano tutte quelle cannule che si innestavano sul suo corpicino? Quando avrebbero potuto scioglierle i polsi e le caviglie? Non sempre le risposte dei medici riuscivano a dare un senso al milione di domande che avrei voluto fare: il tempo, le emergenze ed il fatto di muoversi anche

dal punto di vista linguistico su di un terreno non noto, non mi erano d'aiuto: spesso fu il passa-parola delle mamme in reparto o nella sala d'attesa della Terapia Intensiva a supportarmi, a darmi un'idea di ciò che sarebbe accaduto.

Furono il coraggio e l'amore per la vita che la mia bambina dimostrò in quei giorni e gli occhi sorridenti e colmi di energia del suo gemello, che aspettava il nostro rientro a casa dei nonni, a darmi la forza di indossare gli indumenti sterili per accedere alla Terapia Intensiva e cantare una ninna nanna attraverso una mascherina che mi copriva il volto.

Quando fummo dimesse dall'ospedale, dissi a me stessa ed ai miei bambini che questa esperienza ci aveva insegnato non a sopravvivere, ma a vivere, e a vivere meglio. Sicuramente più forti. Ma anche più consapevoli. Soprattutto ci stava insegnando a credere in un mondo migliore, ed a lottare perché così fosse. Questo pensiero fu come trovare un quadrifoglio in un prato. Da quell'emozione è nata l'idea di scrivere queste pagine, per consegnarle nelle mani di altri genitori con un bimbo affetto da una cardiopatia congenita. Qualcosa di utile. Da chi c'è già passato.

Sara Missaglia Di Biagio

Il percorso

Il cuore è vita. E' il suo battito, sinonimo di movimento e di energia, a comunicare l'idea stessa di vita. A quel puntino che pulsa sin dalla prima ecografia attribuiamo un nome, un volto, di lui immaginiamo il colore dei capelli, degli occhi, la forma del nasino. Venire a conoscenza che il nostro bambino è affetto da un problema al cuore non è quindi cosa da poco. La paura può essere vinta anche con informazioni semplici, complete e chiare sulla malattia, sulle cure e sul percorso che genitori e bambino dovranno affrontare.

Il nostro cammino inizia qui, dalla genesi del cuore e dalla circolazione in epoca fetale sino alla descrizione dell'anatomia e del funzionamento del cuore normale e delle differenti patologie; in seguito proveremo ad inquadrare l'argomento con un linguaggio accessibile anche ai bambini, per aiutarli nella comprensione di ciò che sta loro accadendo.

La novità di questa ricerca è rappresentata dai suggerimenti sui comportamenti da seguire nel corso di tutto l'iter terapeutico sia sotto l'aspetto pratico che psicologico, frutto di esperienze dirette, che si affiancano ad una trattazione medico-scientifica sull'argomento. Un aspetto che ci auguriamo possa essere di grande aiuto è quello della normativa legislativa a sostegno dei genitori: la cardiopatia congenita può infatti comportare assenze più o meno lunghe dal posto di lavoro per la cura del proprio bambino, ed è pertanto importante conoscere le opportunità in termini di congedi e permessi.

Queste pagine hanno infine carattere prevalentemente divulgativo: non costituiscono pertanto un manuale strettamente medico e si propongono esclusivamente di offrire alcune indicazioni e suggerimenti riguardo alle cardiopatie congenite, non intendendo sostituirsi in alcun modo ad una valutazione medica e ad una specifica consulenza sui singoli casi: ogni bambino può infatti richiedere trattamenti specifici sia in fase diagnostica che terapeutica, determinati da molteplici fattori, quali, ad esempio, l'età,

le condizioni generali di salute, la storia clinica, la severità della cardiopatia, l'eventuale intolleranza a specifici medicinali, procedure e terapie, le aspettative sull'evoluzione della cardiopatia. E' sempre pertanto necessario richiedere l'intervento di uno specialista per la valutazione del caso.

Il cuore

Come nasce il cuore

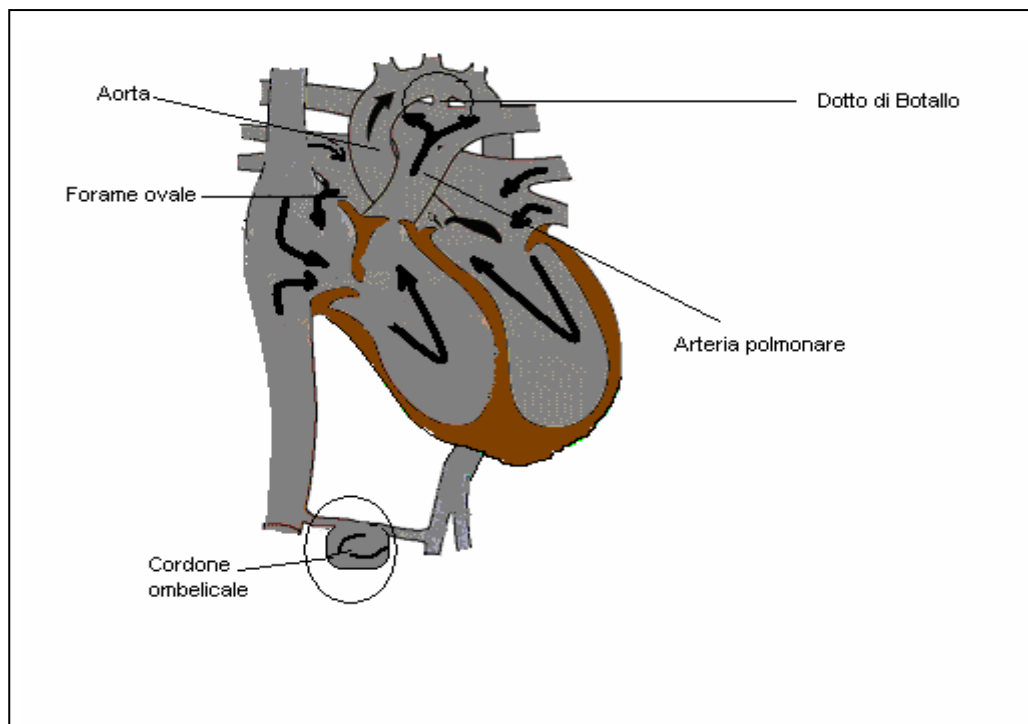
Lo sviluppo del cuore ha inizio tra la terza e la nona settimana di gestazione, per completarsi, con piena funzionalità, intorno alla decima settimana di gestazione. Nell'embrione, in quella sede che diventerà successivamente il torace, alcune cellule danno origine al cuore, che assume nelle fasi iniziali la forma di un tubo cilindrico, il tubo cardiaco primitivo: in esso, con il progredire della gestazione, sarà possibile individuare:

- il seno atrio, da cui si svilupperanno l'atrio destro e l'atrio sinistro;
- il ventricolo primitivo, che originerà il ventricolo sinistro;
- il bulbo cardiaco, da cui si svilupperà il ventricolo destro;
- il tronco arterioso, che darà origine all'aorta (in connessione al ventricolo sinistro) ed all'arteria polmonare (in connessione al ventricolo destro).

Inizialmente la circolazione è molto semplificata: nel tubo cardiaco primitivo il sangue arriva dal seno atrio per fuoriuscire dal tronco arterioso.

Successivamente il tubo cardiaco primitivo, ripiegandosi su se stesso, darà origine ai due atri e ai due ventricoli (l'atrio destro in comunicazione con il ventricolo destro attraverso la valvola tricuspide, l'atrio sinistro in comunicazione con il ventricolo sinistro attraverso la valvola mitrale), al setto interventricolare (la *parete* che separa i due ventricoli) ed al setto interatriale (la *parete* che separa i due atri).

Il cuore e la circolazione prima della nascita



L'ossigenazione polmonare prende il via solo al momento della nascita: nel feto l'organo deputato all'ossigenazione del sangue ed all'eliminazione dell'anidride carbonica è infatti la placenta. Ai polmoni del feto non arriva quindi sangue in quantità elevata: questo è possibile grazie alla presenza di tre comunicazioni (shunts) a livello intracardiaco (forame ovale: comunicazione tra atrio destro e atrio sinistro), a livello venoso (dotto venoso di Aranzio: comunicazione tra la vena ombelicale e la vena cava inferiore) ed a livello arterioso (dotto di Botallo: comunicazione tra l'aorta e l'arteria polmonare). Dalla vena ombelicale il sangue ossigenato che arriva dalla placenta (le fonti di ossigeno sono rappresentate dalle vene uterine materne) giunge attraverso il dotto venoso in vena cava inferiore ed in atrio destro. Attraverso il forame ovale il sangue prosegue il proprio percorso per lo più in atrio sinistro, nel ventricolo sinistro attraverso la valvola mitrale e nell'aorta. Il sangue più ossigenato così pompato dal ventricolo sinistro è destinato prevalentemente al cervello.

Dalla vena cava superiore in atrio destro giunge il sangue non ossigenato, e da qui, attraverso la valvola tricuspidale, raggiunge preferibilmente il ventricolo destro, che lo spinge nell'arteria polmonare. Ai polmoni, che non sono ancora espansi, giungerà solo una piccola parte di questo sangue, che in maggior quantità si dirigerà attraverso il dotto di Botallo nell'aorta discendente sino alla parte inferiore del feto e, attraverso le arterie ombelicali, nella placenta, dove si ossigenerà nuovamente.

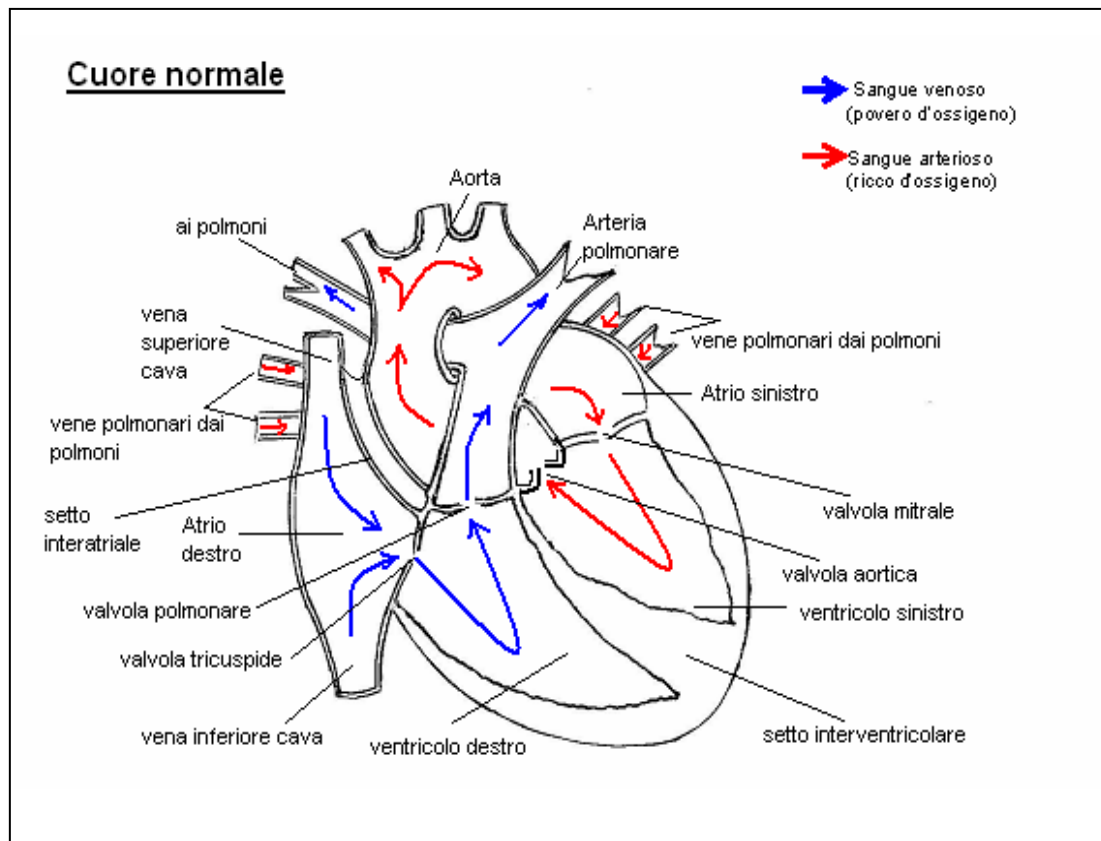
Il cuore e la circolazione dopo la nascita

Al momento della nascita, la placenta cessa le proprie funzioni: i tre shunts sopra illustrati che mettono in comunicazione la parte destra con la parte sinistra del cuore dando vita ad una circolazione cardiaca e vascolare particolare sono destinati a chiudersi. Nel momento in cui il cordone ombelicale viene legato, il ritorno venoso dalla vena cava inferiore all'atrio destro diminuisce ed il dotto venoso si chiude, mentre i polmoni iniziano a funzionare con un crescente aumento del flusso di sangue venoso al proprio interno. Attraverso la funzione respiratoria, il sangue nei polmoni si ossigena e giunge in atrio sinistro attraverso le vene polmonari. Con l'aumento del ritorno venoso nei polmoni, aumenta la quantità di sangue che giunge in atrio sinistro, ed il forame ovale si chiude, interrompendo la comunicazione tra gli atri. Generalmente entro le 24-48 ore dalla nascita anche il dotto arterioso è destinato a chiudersi: con la respirazione attraverso i polmoni ed i cambiamenti ormonali legati anche all'eliminazione della placenta nel momento della legatura del cordone ombelicale (scomparsa delle prostaglandine, di cui la placenta è la maggiore produttrice), la quantità di ossigeno nel sangue arterioso aumenta generando la chiusura del dotto di Botallo.

Ad oggi la circolazione fetale e l'emodinamica cardiocircolatoria fetale presentano aspetti ancora non chiari: ad esempio non sono ancora perfettamente noti i meccanismi di autoregolazione della gittata cardiaca in risposta alla maggior richiesta di ossigeno legata alla termoregolazione del neonato, all'aumento dell'attività respiratoria ed all'incremento del metabolismo a livello renale ed intestinale. Nuovi

studi in questo settore, associati a sperimentazioni di cardiocirurgia in sede intrauterina, potranno contribuire sensibilmente al miglioramento delle cure delle cardiopatie congenite, generando in futuro possibilità correttive prima della nascita stessa.

Il cuore normale



Il cuore è situato nella gabbia toracica tra i polmoni sopra il diaframma, con la punta diretta verso sinistra. Il miocardio (tessuto muscolare cardiaco) è composto da fibre muscolari striate costituite da singole cellule. Il cuore è rivestito dal pericardio, una sorta di involucro fibroso a doppia membrana. Si divide in quattro camere, due superiori (atrio destro ed atrio sinistro) e due inferiori (ventricolo destro e ventricolo sinistro). Il setto interatriale ed il setto interventricolare rappresentano la struttura che separa tra loro i due atri ed i due ventricoli. Quattro valvole all'interno del cuore sono preposte al controllo del percorso del sangue, aprendosi per consentirne il

passaggio e chiudendosi per bloccare eventuali ritorni: esse sono unidirezionali, in quanto il flusso normale del sangue attraverso il cuore è a senso unico:

- valvola tricuspidale: mette in comunicazione l'atrio destro con il ventricolo destro;
- valvola polmonare: interposta tra il ventricolo destro e l'arteria polmonare;
- valvola mitrale: mette in comunicazione l'atrio sinistro con il ventricolo sinistro;
- valvola aortica: interposta tra il ventricolo sinistro e l'aorta.

Nell'atrio destro arrivano le due vene cave (superiore ed inferiore) ed il seno coronarico, mentre nell'atrio sinistro confluiscono le quattro vene polmonari, due per il polmone destro e due per il polmone sinistro; il ventricolo destro è in connessione con l'arteria polmonare ed il ventricolo sinistro con l'aorta.

Il cuore funziona di fatto come una pompa: per comprenderne il funzionamento, proviamo ad immaginare il percorso del sangue al suo interno come una sequenza precisa di eventi che contraddistinguono le due circolazioni del corpo umano, quella polmonare e quella sistemica: il sangue povero d'ossigeno, di colore blu detto anche sangue venoso, ritorna dal corpo al cuore attraverso le vene cave e il seno coronarico e si raccoglie nell'atrio destro. Quando l'atrio destro si contrae, il sangue attraverso la valvola tricuspidale arriva nel ventricolo destro. A questo punto il ventricolo destro si contrae a sua volta e pompa il sangue in arteria polmonare per consentire il suo arrivo nei polmoni: qui avvengono gli scambi gassosi, ossia è nei polmoni che il sangue raccoglie ossigeno ed espelle anidride carbonica. Dai polmoni il sangue ricco d'ossigeno, detto anche sangue arterioso, convenzionalmente di colore rosso, attraverso le vene polmonari giunge in atrio sinistro e successivamente, attraverso la valvola mitrale, nel ventricolo sinistro. Al termine di questo percorso il ventricolo sinistro pompa il sangue ossigenato in aorta: da qui, attraverso le arterie coronarie che nascono alla base dell'aorta stessa e tutte le successive diramazioni, il sangue raggiunge mediante vasi di calibro sempre più piccolo il nostro organismo nelle sue strutture anatomiche: a livello dei capillari, che sono i vasi più piccoli, i globuli rossi cedono l'ossigeno alle

cellule dei nostri organi: nel contempo le cellule cedono al sangue anidride carbonica, quale prodotto finale del metabolismo.

Non dobbiamo dimenticare che il sangue si muove dal cuore ai polmoni, per poi tornare nuovamente al cuore e che nel cuore normale non esistono comunicazioni dirette tra parte destra (dove il sangue è povero d'ossigeno) e parte sinistra (dove il sangue è invece ossigenato): la quantità di sangue pompata dai ventricoli è esattamente pari alla quantità di sangue che cade dagli atri ai ventricoli stessi.

Il cuore e la cardiopatia: cosa dire ai bambini

Il cuore è grande più o meno come un pugno e funziona come una pompa: quando il cuore batte, pompa sangue in uscita dal cuore attraverso tubicini chiamati arterie. Il sangue, dopo aver percorso tutto il corpo, ritorna al cuore attraverso altri tubicini chiamati vene. Il cuore si divide in quattro parti, due camere superiori e due camere inferiori. Le camere superiori prendono il nome di atri, quelle inferiori di ventricoli. All'interno del cuore si trovano inoltre alcune valvole, che funzionano come piccole porte, poiché si aprono e si chiudono quando il cuore pompa il sangue: la loro funzione è quella di garantire che il flusso del sangue avvenga nella direzione corretta. Quando il cuore batte consente al sangue di circolare all'interno del cuore e raggiungere i polmoni per poi tornare nuovamente al cuore, arricchito d'ossigeno e depurato dalle sostanze nocive dannose per il nostro organismo. Il cuore ha davvero molto da fare: proviamo a pensare che in un neonato si contrae da 120 a 150 volte al minuto: se proviamo a flettere il nostro bicipite per lo stesso numero di volte in un minuto, ci rendiamo conto del lavoro pesante e continuo che esso svolge.

Una cardiopatia congenita è un difetto presente nel cuore sin dalla nascita: il bambino ed i genitori non hanno quindi alcuna colpa di questa malformazione: proviamo ad immaginare la tastiera di un computer, sulla quale le nostre dita scorrono rapidamente, commettendo alcuni errori di battitura. Un difetto è un errore di battitura, che si è forse creato quando è stata predisposta la nostra mappa genetica, quando da una cellula ha avuto inizio un processo di vita. Come tutti gli errori deve

essere corretto: quando un osso si rompe non dobbiamo forse portare il gesso? Quando ci tagliamo con una lama, procurandoci una brutta ferita, non dobbiamo forse correre al pronto soccorso per mettere i punti? Da qui la necessità per molti bambini di affrontare un intervento per correggere il difetto e per evitare che il cuore possa essere sottoposto ad un superlavoro che, con il tempo, rischierebbe di danneggiarlo irreversibilmente.

La malformazione può riguardare una parte del cuore, le valvole del cuore, ed anche lo sviluppo dei vasi sanguigni vicino al cuore stesso: in seguito ad una di queste malformazioni, il flusso sanguigno subisce alterazioni rispetto alla normale circolazione, ed in base alla tipologia della cardiopatia, può presentare una velocità ridotta, può dirigersi in una errata direzione o confluire in una parte del cuore anomala, oppure bloccarsi completamente.

Perché al nostro bambino? Non siamo tutti uguali. Se in due vasi planteremo gli stessi semi, non cresceranno mai due piante perfettamente identiche. Ciò che importa è la possibilità di apportare una correzione, consentendo il ripristino di un quadro il più possibile normale, ovviamente in funzione della cardiopatia.

Le cardiopatie congenite

Che cos'è una cardiopatia congenita

Per cardiopatia congenita si intende una malformazione del cuore e dei grossi vasi presente dalla nascita, intesa come anomalia nel normale processo di sviluppo del cuore in fase embrionale e fetale durante le prime settimane di gestazione. Le cardiopatie congenite sono tra le malformazioni congenite più frequenti: alcuni studi hanno evidenziato che su 1.000 neonati vivi, circa 8 sono affetti da cardiopatia. Ciò significa che attualmente in Italia, su circa 600.000 nuovi nati all'anno, circa 4.000 sono affetti da cardiopatie congenite.

Entro il primo anno di vita del bambino vengono scoperte circa l'80% delle cardiopatie, e di queste il 50% entro il primo mese: tanto maggiore è la severità della cardiopatia,

tanto più precoci sono i sintomi con cui si manifesta. Alcune cardiopatie richiedono un trattamento immediato, poiché mettono in serio pericolo la sopravvivenza del neonato entro poche ore dalla nascita, mentre per altre cardiopatie, di entità più lieve, è possibile attendere condizioni cliniche più favorevoli legate al processo di crescita del bambino per affrontare l'intervento con minori rischi.

Una cardiopatia congenita può manifestarsi con diversi sintomi, molti dei quali risultano frequenti e di intensità tale da mettere in allarme i genitori: la presenza di un soffio cardiaco è il primo segnale che induce il medico pediatra ad inviare il bambino presso un centro specializzato per essere sottoposto a visita cardiologica. Nella maggior parte dei casi si parla di "tanto rumore per nulla", in quanto il soffio cardiaco è soltanto un rumore, manifestazione di un soffio fisiologico, definito innocente, e non il segnale di una patologia. Il soffio innocente è causato dal rumore che provoca lo scorrimento del sangue nel cuore: un cardiologo pediatrico è in grado di individuare la natura del soffio, ed in ogni caso la prescrizione di un elettrocardiogramma od eventualmente di un ecocardiogramma sarà in grado di fugare ogni dubbio. Un soffio ritenuto fisiologico generalmente tenderà a scomparire con la crescita, ossia non sarà più percepibile all'esterno per effetto dell'accrescimento della gabbia toracica.

Nel contesto di una patologia, il soffio è invece la manifestazione clinica di un'anomalia del cuore, dovuta al malfunzionamento di una valvola o ad una comunicazione anomala nelle pareti di separazione tra le sezioni di sinistra e di destra.

Ogni bambino può avere sintomi differenti in ragione di molti fattori, come, ad esempio, la severità della cardiopatia, l'età e le condizioni generali di salute, per la cui valutazione è sempre necessaria una consulenza medica.

Perchè?

La notizia di una cardiopatia congenita diagnosticata nel proprio bambino determina nei genitori una molteplicità di domande, alla ricerca di cause che sono nella maggior parte dei casi introvabili: è innegabile che nei momenti iniziali i genitori siano investiti

da un senso di colpa: ci si sente responsabili di qualcosa che "non è andato nel verso giusto", ci si interroga su comportamenti che possano aver provocato la malformazione.

E' importante chiarire che ad oggi non sono chiare le cause delle cardiopatie congenite: questo si traduce di fatto nell'impossibilità di evitare l'insorgere dell'anomalia.

Vi sono tuttavia fattori ereditari in cui il rischio di generare un bambino affetto da cardiopatia aumenta lievemente, in presenza di storie familiari di cardiopatie nei genitori o in altri figli avuti dalla coppia.

I bambini affetti da sindromi cromosomiche (ad esempio la Sindrome di Down, dovuta alla presenza di tre cromosomi 21 anziché due), sono esposti ad un più elevato rischio di cardiopatie congenite.

Altre situazioni rappresentano fattori di rischio:

- ✓ l'esposizione della madre durante la gravidanza a radiazioni, particolari sostanze chimiche, raggi X;
- ✓ diabete insulino materno;
- ✓ la contrazione di infezioni virali da parte della madre durante la gravidanza (la rosolia ad esempio nel primo trimestre di gravidanza);
- ✓ minacce d'aborto ripetute;
- ✓ gestosi gravidica;
- ✓ l'assunzione di farmaci potenzialmente teratogeni - in grado cioè di causare anomalie e malformazioni durante lo sviluppo embrionale - come litio, anticonvulsivi, antiipertensivi, trattamenti ormonali, acido retinico e derivati della vitamina A;
- ✓ l'assunzione di alcool o droghe durante la gravidanza.

Negli ultimi anni sono considerevolmente aumentati gli studi condotti sui geni coinvolti nelle patologie cardiovascolari: alcune ricerche scientifiche si propongono di studiare la correlazione tra la presenza di malformazioni cardiache e l'alterazione di parti dei

cromosomi: le cardiopatie congenite sembrano infatti essere un tratto comune ai bambini affetti da sindrome da delezione (perdita di una piccola regione) del cromosoma 22q11 (del22), con un'incidenza intorno al 75-80%. Le anomalie cardiache più frequenti associate alla presenza di microdelezioni sono la Tetralogia di Fallot (presente nel 20-45% dei pazienti affetti da del22, con del22 riscontrabile del 10-15% dei casi di Tetralogia), l'atresia polmonare, il tronco arterioso, le anomalie dell'arco aortico ed i difetti del setto interventricolare. Studi di cardiologia molecolare hanno evidenziato che anche la delezione di altri cromosomi sembrerebbe essere responsabile di patologie più complesse, ove sono presenti difetti cardiaci congeniti ed altre malformazioni associate.

Una consulenza con un genetista può essere raccomandata sia a tutte le donne portatrici di cardiopatia congenita che intendano affrontare una gravidanza, sia in presenza di un bambino affetto da anomalie cromosomiche al fine di individuare il rischio di eventuali difetti congeniti del cuore in gravidanze future.

Non sono ancora chiare le ragioni di modificazioni o mutazioni all'interno dei cromosomi, né vi è certezza su quali geni determinino una cardiopatia né su quali siano i meccanismi patogenetici: di certo in futuro è probabile che il monitoraggio di gravidanze a rischio con analisi molecolari potrà assicurare la diagnosi di cardiopatie congenite in epoca prenatale o preconcezionale, consentendo, in un futuro che ci auguriamo non lontano, il ricorso ad una terapia genetica con importanti benefici sul controllo delle malformazioni stesse.

Come diagnosticare la cardiopatia congenita

Il cardiologo pediatrico durante la visita auscolterà il cuore e sottoporrà il bambino ad alcune valutazioni utili alla diagnosi, sulla base anche della sintomatologia descritta dal pediatra e dai genitori: la localizzazione del soffio all'interno del torace, la percezione sonora e la qualità del rumore prodotto dal soffio consentiranno ad esempio al cardiologo pediatrico di formulare una prima ipotesi sulla natura del problema. Successivamente il bambino sarà sottoposto ad alcune indagini strumentali, che

consentono una diagnosi certa e completa. Alcune indagini strumentali sono incruente, ossia si eseguono all'esterno del bambino e necessitano di un contatto superficiale con il corpo (elettrocardiogramma, ecocardiogramma, ecocardiografia fetale, radiografia, risonanza magnetica, tomografia assiale computerizzata), altre risultano invece invasive, come il cateterismo cardiaco, l'ecocardiografia transesofagea e l'angiocardiografia.

Precisione ed accuratezza nella fase di investigazione di una cardiopatia hanno un ruolo decisivo anche in termini di riduzione dei rischi durante l'intervento cardiocirurgico, in quanto il quadro patologico sarà il più possibile noto evitando l'insorgere di pericolose incognite durante l'intervento.

Elettrocardiogramma

L'elettrocardiogramma (ECG) è un tracciato che, attraverso una serie di impulsi elettrici, riporta in dettaglio l'attività del cuore: fornisce informazioni sul numero di battiti al minuto (frequenza cardiaca), sulla regolarità del ritmo, sulla contrazione atriale e ventricolare, sulla dilatazione delle camere del cuore, sull'eventuale ispessimento della parete atriale e ventricolare.

Elettrocardiogramma dinamico (Holter)

Consiste in un piccolo registratore portatile collegato al paziente per mezzo di alcuni elettrodi adesivi applicati sul torace o sulla schiena: per 24 ore, durante le normali attività svolte nell'arco della giornata, questo apparecchio registra l'elettrocardiogramma. Il tracciato consente la determinazione della frequenza cardiaca minima, massima e media, nonché l'individuazione di eventuali aritmie e la valutazione del loro comportamento. E' molto importante che nell'arco delle 24 ore il bambino svolga le consuete attività quotidiane associate anche ad esercizio fisico.

Prova da sforzo

Si tratta di un esame strumentale che si propone di valutare la situazione cardiologica (ritmo del cuore, pressione arteriosa) del paziente in condizioni di esercizio fisico.

L'attività fisica si ottiene facendo correre il paziente su un tapis roulant o su una speciale cyclette: durante la prova viene registrato l'elettrocardiogramma.

Radiografia del torace

Con l'introduzione dell'ecocardiografia (ecocardiogramma) il ricorso alla radiografia toracica è più limitato: è tuttavia fondamentale laddove sia necessario conoscere la dimensione del cuore e valutare il livello di congestione del circolo polmonare o individuare un versamento pleurico o una polmonite.

Risonanza magnetica e Tomografia assiale computerizzata

Consentono in modo non invasivo di ottenere immagini bidimensionali delle strutture del cuore e dei grandi vasi. Sono complementari all'esecuzione dell'ecocardiografia e dell'angiocardiografia.

Ecocardiografia

Si tratta di un metodo diagnostico non invasivo che, utilizzando ultrasuoni, investiga sull'anatomia e sulla funzionalità del cuore. Gli ultrasuoni vengono inviati da una sonda applicata sul torace e vengono riflessi nel momento in cui incontrano le strutture del cuore, tornando così alla sonda stessa che li elabora, provvedendo alla ricostruzione dell'immagine: questo metodo d'indagine ha il vantaggio di ottenere informazioni "in diretta". L'ecocardiografia, denominata anche ecocardiogramma, consente di visualizzare tutte le strutture del cuore e dei vasi, valutandone le dimensioni e la funzionalità. Le tecniche ecocardiografiche del tipo Doppler e Color-Doppler sono oggi uno strumento imprescindibile per la diagnosi delle cardiopatie congenite, in quanto sono in grado di fornire informazioni precise, sicure ed ampie, in condizioni di assenza di rischi: l'esame può essere svolto anche frequentemente, nell'imminenza ad esempio di un intervento cardiocirurgico. All'ecocardiogramma si fa inoltre ricorso nell'immediato postoperatorio, per la valutazione della correzione chirurgica e l'individuazione di eventuali difetti residui.

Durante l'esecuzione dell'esame, il bambino è disteso sul lettino e sul torace viene applicato un particolare gel completamente indolore per migliorare la trasmissione

degli ultrasuoni; l'esame può avere una durata variabile tra i 15 minuti e l'ora, in ragione dell'importanza della situazione da valutare: nei pazienti più piccoli è possibile che il cardiologo somministri una leggera sedazione per consentire l'esecuzione dell'esame in tranquillità.

Ecocardiografia transesofagea

Nell'ecocardiogramma transesofageo attraverso la bocca viene inserita una particolare sonda che raggiunge l'esofago, da dove si ottengono le immagini del cuore: questo esame ha una qualità di immagine più alta rispetto all'ecocardiografia toracica di superficie in quanto, per la particolare posizione dell'esofago che corre dietro al cuore, individua zone in altro modo difficilmente visualizzabili, come le vene polmonari ed il setto interatriale. Questo esame richiede una leggera sedazione somministrata via endovena e l'applicazione di uno spray anestetico per la gola: nelle 4-6 ore prima dell'esame non è possibile bere né mangiare.

Cateterismo cardiaco

Laddove il cardiologo pediatrico ritenga non sufficienti le informazioni fornite da un ecocardiogramma, è possibile fare ricorso ad un cateterismo: si tratta di un esame diagnostico invasivo che viene effettuato nel laboratorio di emodinamica all'interno dell'ospedale. Il bambino è sottoposto ad anestesia generale ed in genere viene dimesso dall'ospedale il giorno successivo all'esame. Generalmente nella zona inguinale, dopo aver effettuato localmente un'anestesia, viene introdotto in una vena e o in un'arteria (la femorale) un catetere, ossia un particolare tubicino con dimensioni variabili a seconda della zona da esplorare. Il catetere viene spinto e posizionato nella camera cardiaca o nel vaso sottoposto ad analisi: attraverso l'introduzione di un liquido speciale vengono fornite immagini in grado di consentire una corretta valutazione della cardiopatia. Il movimento dei cateteri viene monitorato attraverso un controllo radiologico. Questo esame consente inoltre di misurare la pressione del cuore ed il volume del sangue pompato.

Il cateterismo è uno strumento fondamentale per una diagnosi completa di molte cardiopatie congenite, a volte non completamente indagate con l'ecocardiografia.

Come avremo modo di vedere in seguito (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La cardiologia interventistica*), si fa ricorso al cateterismo anche come procedura interventistica e non esclusivamente diagnostica.

Essendo un esame invasivo, il cateterismo presenta alcuni rischi, anche se statisticamente con un'incidenza molto limitata: nel 2% circa dei casi si registrano complicazioni, e riguardano nella quasi totalità pazienti molto piccoli per i quali il cateterismo rappresenta una scelta obbligata al fine di assicurarne la sopravvivenza.

A questo riguardo è necessario che i genitori esprimano un consenso all'esecuzione della procedura.

Angiocardiografia

Durante il cateterismo cardiaco viene eseguita l'angiocardiografia, che si ottiene iniettando un liquido di contrasto radiopaco all'interno delle strutture del cuore. Il passaggio del liquido viene filmato ai raggi X e consente una migliore definizione delle anomalie all'interno del cuore e dei vasi. E' inoltre possibile misurare la pressione del sangue nelle camere cardiache e nei vasi: queste informazioni possono essere determinanti per stabilire quando e che tipo di correzione eseguire.

La diagnosi prenatale

L'ecocardiografia fetale è un esame diagnostico che consente di riconoscere i disturbi del ritmo del feto e stabilire prima della nascita se il bambino è affetto da una cardiopatia congenita: questo esame tuttavia non consente l'individuazione di tutte le anomalie. E' possibile infatti che la posizione assunta dal bambino in utero, le ridotte dimensioni del feto e la presenza di una accentuata massa adiposa nell'addome materno, possano rendere difficoltoso lo screening e talvolta impossibile accertare con accuratezza una malformazione. Va inoltre tenuto presente che alcune cardiopatie congenite presentano carattere evolutivo (stenosi valvolari, coartazione), e pertanto possono manifestarsi con maggiore evidenza solo nella seconda parte della gravidanza:

può infatti accadere che alcune cardiopatie si manifestino nel terzo trimestre e l'ecocardiografia effettuata nel secondo trimestre abbia rilevato un quadro di assoluta normalità. Non va inoltre sottaciuto il fatto che il potere di risoluzione degli ecografi, benché ad alte prestazioni, non consente generalmente l'individuazione di alcuni difetti interventricolari, in particolare muscolari; la particolare circolazione nel feto comporta infine l'impossibilità di diagnosticare la pervietà del dotto arterioso e la presenza di un difetto interatriale.

E' importante chiarire sin da ora che l'individuazione di un feto portatore di malformazioni cardiache consente in primo luogo di indirizzare la madre per il parto in un centro cardiologico pediatrico per il trattamento della cardiopatia nell'immediatezza della nascita, favorendo così la sopravvivenza del neonato e consentendo una migliore pianificazione dell'assistenza in attesa dell'eventuale intervento chirurgico. Nel caso invece di diagnosi prenatale delle aritmie o di particolari cardiopatie, è possibile apportare dei benefici al nascituro durante la vita intrauterina somministrando medicinali antiaritmici o terapia digitalica alla mamma, in modo tale che attraverso la comunicazione placentare, possano giungere al neonato. In alcuni casi di tachicardia sopraventricolare è possibile anche la somministrazione direttamente al feto della terapia con puntura transaddominale del funicolo.

La diagnosi cardiologica precoce sul feto si rivela inoltre fondamentale per prendere in considerazione un'eventuale ricorso ad un aborto terapeutico in presenza di malformazioni molto gravi o associate a sindromi cromosomiche (l'interruzione di gravidanza è possibile per la Legge Italiana fino a 180 giorni di gestazione - art. 8 Legge 194 del 24/5/78).

All'ecocardiografia fetale, eseguita normalmente da un cardiologo pediatrico o da un ostetrico specializzato, saranno in particolare sottoposte le madri affette da cardiopatia congenita o che hanno una storia familiare di anomalie cardiache nei genitori o in altri figli, oppure se affette da diabete (aumento pari a circa 5 volte del rischio di cardiopatia).

L'assunzione di alcune sostanze potenzialmente in grado di causare anomalie e



Le quattro camere cardiache individuate con l'ecocardiografia fetale.

malformazioni durante lo sviluppo embrionale (teratogene) come anticonvulsivi, antiipertensivi, litio, alcool, trattamenti ormonali e derivati della vitamina A (acido retinico in particolare) e l'esposizione ad agenti fisici come radiazioni o raggi X sembrano poter interferire con l'embriogenesi del cuore ed è pertanto raccomandata in questi casi l'esecuzione di un'ecocardiografia fetale.

Quest'ultima è inoltre raccomandata in presenza di infezioni, per lo più di origine virale, contratte durante la gravidanza; il rischio varia in ragione dell'epoca gestazionale di esposizione: la rosolia contratta in gravidanza implica un rischio di malformazioni che può arrivare sino al 50%. Anche infezioni da virus Coxsackie e da Citomegalovirus sembrano essere responsabili di cardiopatie congenite: queste madri presentano un rischio di generare un bambino portatore di malformazione cardiaca maggiore rispetto al resto della popolazione. L'ecocardiografia fetale viene anche eseguita se nella madre vi sono alterazioni metaboliche (fenilchetonuria) o malattie come il lupus eritematoso sistemico, ovvero laddove siano state diagnosticate cromosomopatie (idrocefalia, spina bifida, uropatie ostruttive, idrope, onfalocele), aritmie fetali o quadri sindromici (sindrome di Down).

L'ecocardiografia fetale viene inoltre eseguita laddove il ginecologo o l'ostetrico abbiano individuato nelle ecografie fetali abitualmente svolte durante la gravidanza, la presenza sospetta di anomalie cardiache o un ritardo nella crescita.

L'esame si esegue a partire generalmente dalla 18^a settimana di gravidanza, periodo durante il quale è già possibile osservare il cuore del feto, sottoponendo la madre ad una normale ecografia: i migliori risultati diagnostici si ottengono tuttavia intorno alla 20-22 settimana. L'esame, che non presenta alcun rischio, si esegue facendo scorrere sulla pancia della mamma la sonda ad ultrasuoni, che consente di visualizzare le strutture cardiache. Durante l'esame, la valutazione del cuore è in primo luogo anatomica (scansione delle quattro camere con individuazione delle connessioni atrio-ventricolari e ventricolo-arteriose, dei ritorni sistemici e polmonari, del ritmo e della frequenza cardiaca), su base bidimensionale, a cui segue una valutazione funzionale e quantitativa, con l'impiego del Color-Doppler e Doppler-pulsato, dell'attività delle valvole atrio-ventricolari (mitrale e tricuspide) e semilunari (aortica e polmonare).

Alcuni centri cardiocirurgici svolgono sperimentazione animale di cardiocirurgia fetale su pecore gravide, per studiare la fattibilità di un trattamento precoce delle cardiopatie congenite in utero: l'obiettivo futuro sarà un trattamento chirurgico delle cardiopatie congenite nella fase prenatale, che porterà precocemente ad un miglioramento del quadro clinico e delle aspettative di vita nei bambini affetti da queste patologie: l'ecocardiografia ha infatti dimostrato che, nel corso della gravidanza, per alcune cardiopatie si registra un aggravamento.

Classificazione delle cardiopatie congenite

Le malformazioni all'apparato cardiocircolatorio possono essere semplici o complesse, ossia di entità minima e pertanto non condizionare in alcun modo la vita del bambino, oppure manifestarsi con difetti importanti e gravi, a volte in forme piuttosto rare, tali da richiedere nell'immediatezza della nascita un intervento chirurgico per consentire la sopravvivenza stessa del bambino.

Esistono alcune cardiopatie congenite più frequenti di altre: ad esempio il difetto interventricolare si manifesta con un'incidenza tra il 20% ed il 30% rispetto alla totalità delle cardiopatie congenite, contro il 5-6% di casi di Tetralogia di Fallot.

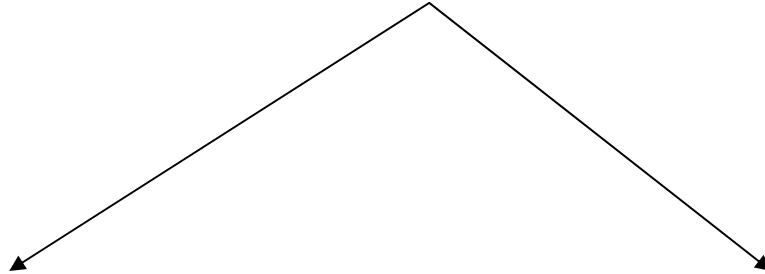
Per meglio descrivere in dettaglio le differenti tipologie di cardiopatie congenite e consentire un più facile inquadramento della gravità della patologia, seguendo un criterio di tipo funzionale, parleremo di cardiopatie congenite semplici e complesse.

Le prime si possono ulteriormente suddividere in forme con iperafflusso polmonare per shunt (passaggio) dalla parte cardiaca sinistra a quella destra ed in forme con ostruzione all'efflusso.

Le cardiopatie complesse annoverano per lo più le malformazioni cardiache denominate cianogene, che si accompagnano cioè alla presenza di cianosi, il colorito blu violastro di labbra e mucose ed in generale della pelle, dovuto ad un minor contenuto di ossigeno nel sangue arterioso (il cosiddetto "bambino blu").

Per maggior chiarezza riepiloghiamo di seguito la classificazione delle cardiopatie congenite:

CARDIOPATIE SEMPLICI



CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO POLMONARE PER SHUNT SINISTRO-DESTRO

- Difetto interatriale
- Difetto interventricolare
- Dotto di Botallo pervio
- Canale atrio ventricolare
- Ritorno venoso anomalo polmonare

CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE ALL'EFFLUSSO

- Stenosi aortica
- Stenosi polmonare
- Coartazione aortica

CARDIOPATIE COMPLESSE

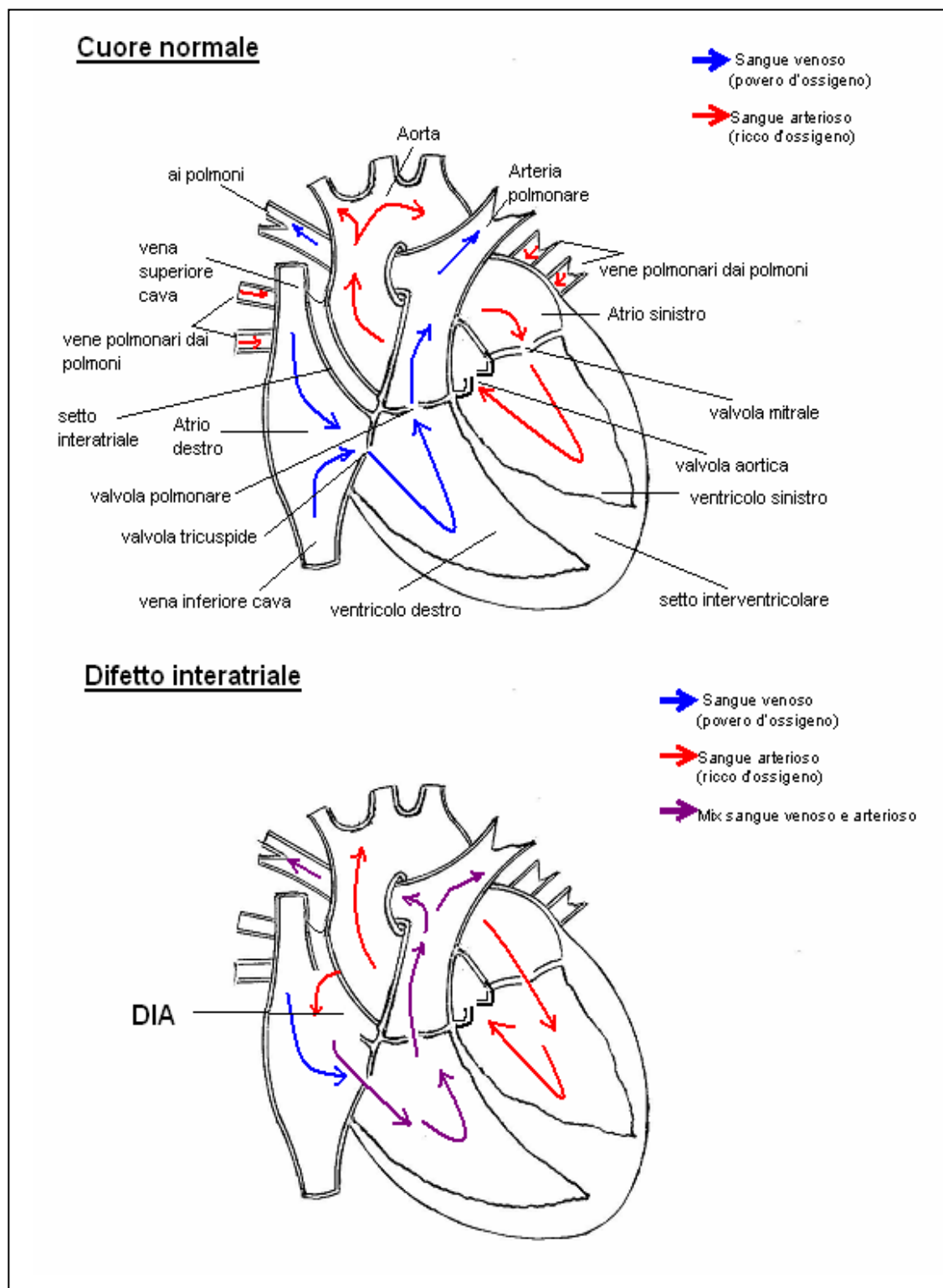
- Tetralogia di Fallot
- Atresia polmonare a setto interventricolare integro
- Trasposizione delle grandi arterie
- Atresia della tricuspide
- Tronco arterioso
- Ventricolo unico
- Anomalia di Ebstein
- Ventricolo destro a doppia uscita
- Ventricolo sinistro a doppia uscita
- Anomalia dell'arteria coronarica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

LE CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO POLMONARE PER SHUNT SINISTRO-DESTRO

Le cardiopatie che rientrano in questa categoria hanno in comune un passaggio anomalo di sangue (che in cardiologia viene denominato shunt) dalla parte sinistra del cuore (atrio sinistro, ventricolo sinistro ed aorta) alla parte destra (atrio destro, ventricolo destro ed arteria polmonare) mediante una comunicazione nelle pareti di separazione tra le due sezioni, che sono invece separate in un cuore normale. Lo shunt si verifica perché nelle sezioni di sinistra la pressione è più alta rispetto alle sezioni di destra: in presenza quindi di una comunicazione, il sangue si dirige dalla parte a maggior pressione verso quella con pressione minore. Lo shunt sinistro-destro è in grado di provocare un incremento della quantità di sangue che arriva dalle sezioni di sinistra del cuore alle sezioni di destra e da queste ai polmoni: questa è la ragione per cui si parla di iperafflusso polmonare. Queste cardiopatie non danno luogo nelle fasi iniziali a cianosi poiché il sangue venoso passa normalmente dal ventricolo destro ai polmoni attraverso l'arteria polmonare per essere riossigenato. Lo shunt sinistro-destro, se generato da un difetto dimensionalmente importante, è in grado invece di causare un carico di lavoro maggiore per il cuore, che aumenta come dimensioni sino alla manifestazione di uno scompenso cardiaco con gravi difficoltà nella respirazione e nella ritenzione di liquidi.

Il primo segnale della presenza di queste cardiopatie è il soffio cardiaco, che induce generalmente il medico a prescrivere al bambino una visita specialistica presso un centro cardiologico pediatrico.

Difetto interatriale (DIA)



Il difetto interatriale, in termini di incidenza, è la seconda cardiopatia congenita più comune (10-15% di tutte le cardiopatie congenite diagnosticate).

Consiste in una comunicazione in sede di setto interatriale, la parete che separa i due atri, attraverso la quale il sangue, in quantità dipendente dalle dimensioni del difetto, passa dall'atrio sinistro all'atrio destro: si tratta di sangue già ossigenato che viene reindirizzato nuovamente ed inutilmente ai polmoni, passando successivamente dall'atrio destro al ventricolo destro: ai polmoni arriva così una quantità di sangue superiore al normale.

Il difetto interatriale può manifestarsi associato ad altre cardiopatie, come ad esempio il difetto interventricolare, la stenosi aortica, il ritorno venoso anomalo polmonare parziale, il dotto di Botallo pervio ed alcune cardiopatie complesse.

I difetti interatriali vengono normalmente classificati in ragione della posizione del difetto nel setto interatriale; parleremo così di difetti interatriali tipo:

Ostium secundum: il difetto si trova nella parte centrale (fossa ovale) del setto interatriale; è il più comune tra tutti i difetti interatriali, con un'incidenza di circa l'80%. Questo tipo di DIA si presenta nel 10% dei casi associato ad altre cardiopatie congenite. Neonati e bambini sono in molti casi completamente asintomatici, e la diagnosi del difetto avviene soltanto in età scolare o successivamente. Circa il 20% di questo tipo di difetto interatriale tende a chiudersi spontaneamente nel corso del primo anno di vita;

Ostium primum: il difetto è localizzato nella parte più bassa del setto interatriale. Frequentemente a questo difetto sono associate disfunzioni delle valvole cardiache (in particolare la valvola mitrale). Diversamente dall'Ostium secundum, i sintomi clinici della presenza della pervietà interatriale sono riscontrabili in epoca precoce. Non vi sono in genere possibilità di chiusura spontanea del difetto, per la quale è necessario ricorrere alla correzione chirurgica;

Forame ovale: nasce dalla mancata fusione tra il *septum primum* (la parte più sottile del setto) e il *septum secundum* (la parte più spessa), le due strutture embriologiche il cui normale sviluppo è determinante per la formazione della zona centrale del cuore: nel processo di normale sviluppo i due setti si avvicinano gradualmente per poi

sovrapporsi e dare origine a quella porzione di setto denominata fossa ovale. La loro mancata fusione dà luogo a questo difetto interatriale che tuttavia non ha particolari significati fisiologici;

Seno venoso: il difetto è posizionato nella parte più alta del setto interatriale, posteriormente. Esso rappresenta circa il 5%-10% dei casi di DIA. Questo difetto è spesso associato ad un ritorno venoso anomalo parziale (v. Capitolo dedicato), in quanto il difetto è individuabile nella parte posteriore del setto dove le vene polmonari confluiscono nell'atrio sinistro. Anche in questo caso non vi sono possibilità di chiusura spontanea: il trattamento del difetto tipo seno venoso è esclusivamente chirurgico;

Seno coronarico: il DIA è localizzato nel tetto del seno coronarico, legato ad un'anomalia di sviluppo della parete tra il seno coronarico e l'atrio sinistro: il passaggio di sangue avviene quindi tra atrio sinistro ed atrio destro attraverso un drenaggio nel seno coronarico;

Atrio comune: ci troviamo in presenza di una camera unica atriale, legata al totale mancato sviluppo del setto interatriale.

I sintomi più frequenti

Anche nel caso in cui il difetto interatriale sia di dimensioni importanti, alla nascita ed anche durante l'infanzia, i sintomi clinici sono poco significativi in quanto atrio, ventricolo destro ed i polmoni compensano adeguatamente il maggior afflusso di sangue: non è raro infatti che alcuni DIA vengano infatti scoperti ben oltre la nascita. Talvolta i bambini affetti da un DIA di dimensioni notevoli possono manifestare alcuni sintomi di maggior evidenza, che sono visibili in un intervallo di tempo più ampio, quando il sovraccarico di volume del ventricolo destro è evidente: i più comuni sono:

affaticamento: in presenza di una cardiopatia, nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino

interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

infezioni respiratorie: un bambino affetto da quelle cardiopatie congenite che si caratterizzano per uno shunt sinistro-destro, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio;

scompenso cardiaco: non è escluso che in alcuni pazienti affetti da difetto interatriale possano manifestarsi anche precocemente i sintomi di uno scompenso cardiaco. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la

schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

In DIA di piccole-medie dimensioni (2-5 mm) può verificarsi una chiusura spontanea nel giro di qualche mese: in ogni caso i piccoli difetti non hanno grande rilevanza dal punto di vista emodinamico: sussiste naturalmente un minimo rischio di endocardite batterica (v. Capitolo dedicato).

L'incremento del flusso di sangue può provocare un'alterazione dimensionale dell'atrio destro, del ventricolo destro e dell'arteria polmonare. Tra gli effetti a lungo termine di un difetto interatriale non trattato chirurgicamente vi sono aritmie atriali, disfunzioni ventricolari, ipertensione dell'arteria polmonare, vasculopatia polmonare: alcuni studi hanno dimostrato che circa il 14% degli adulti affetti da DIA è destinato ad uno scompenso cardiaco, mentre il 20% circa manifesterà aritmie. Per queste ragioni è preferibile provvedere alla chiusura del difetto interatriale in genere in età prescolare (o prima, nel caso si manifestino sintomi clinici tali da richiedere interventi precoci) al fine di evitare l'insorgere di complicazioni in futuro.

Il difetto interatriale può infatti essere chiuso chirurgicamente: nel caso in cui il DIA si presenti come unica malformazione, interventi di natura correttiva sono già possibili dalla primissima infanzia, con risultati ottimi e bassissimo rischio. L'intervento cardiocirurgico tradizionale prevede la chiusura del DIA a cuore aperto in sternotomia mediana in circolazione extracorporea (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico*) mediante sutura diretta o, qualora le dimensioni del difetto siano elevate, applicazione di un patch di materiale sintetico oppure (patch autologo) ricavato da una porzione del pericardio (l'involucro fibroso

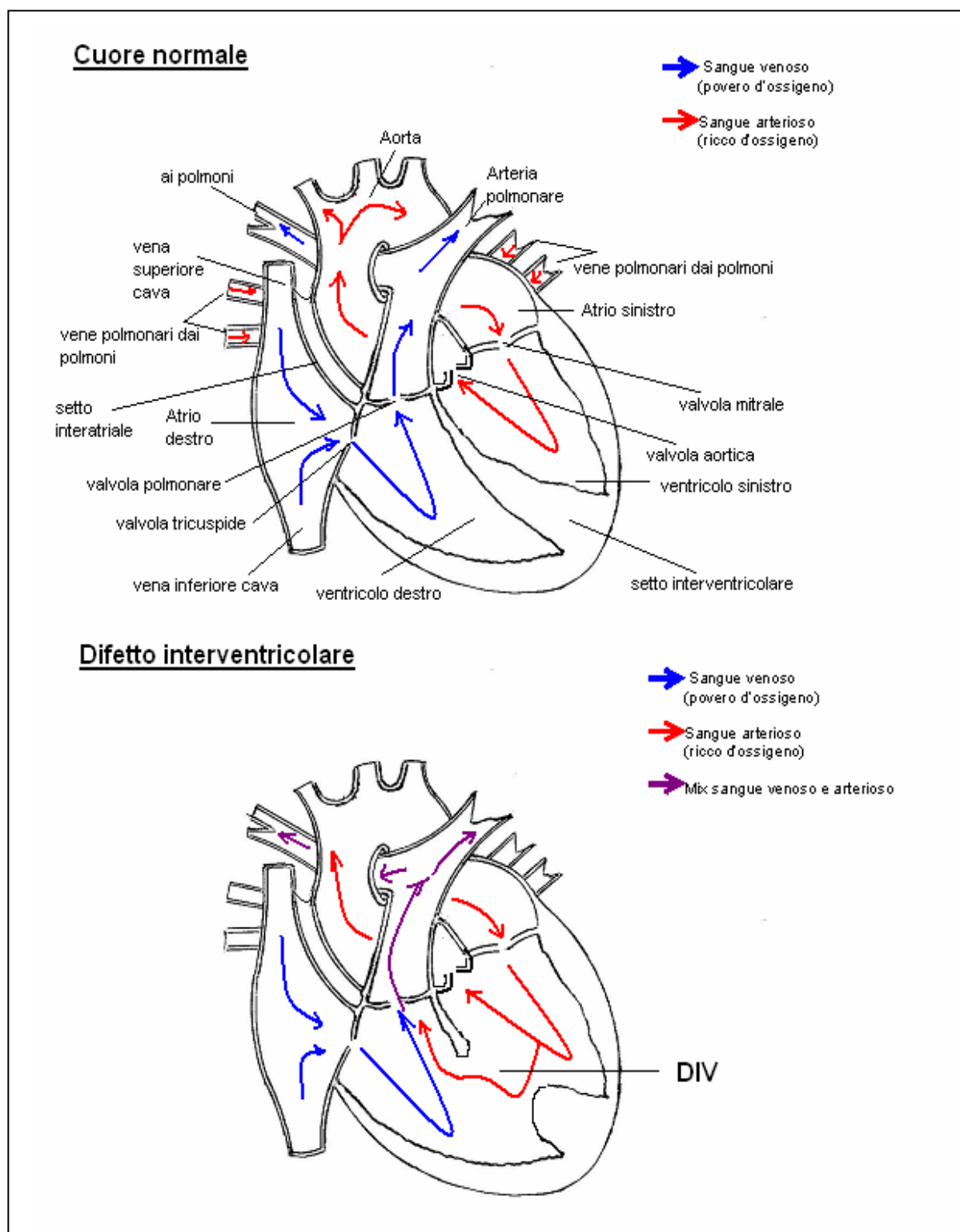
che avvolge il cuore) del paziente stesso. Dopo l'intervento cardiocirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La Terapia Intensiva*).

Nel corso degli ultimi anni l'evoluzione in campo cardiologico ha consentito, in sostituzione dell'intervento tradizionale, il ricorso al cateterismo interventistico (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La cardiologia interventistica*) nel trattamento del difetto interatriale: attraverso un catetere intracardiaco viene posizionato nella sede del difetto un dispositivo (*device*) che lo chiude completamente. Molti sono i fattori che possono comunque influire sulla tipologia dell'intervento da eseguire, tra cui le dimensioni del difetto, il suo posizionamento lungo il setto interatriale, l'età del paziente.

Le prospettive future

Una larghissima maggioranza di bambini sottoposti a correzione chirurgica vive in condizioni di assoluta normalità. Il cardiologo pediatrico potrà per alcuni casi prescrivere la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo). Periodicamente il bambino sarà sottoposto a visite di controllo.

Difetto interventricolare (DIV)



Il difetto interventricolare è la malformazione cardiaca più diffusa, con un'incidenza del 20-30% nei bambini affetti da cardiopatie congenite: consiste in un foro nel setto che separa il ventricolo destro dal ventricolo sinistro. Talvolta il difetto

interventricolare si manifesta come malformazione isolata, in altri casi si associa o è parte di cardiopatie congenite complesse, in genere il difetto interatriale, il dotto arterioso pervio, il canale atrioventricolare, la coartazione aortica, la stenosi polmonare, la stenosi subaortica, la Tetralogia di Fallot, l'Atresia polmonare, il Tronco arterioso, l'Atresia della Tricuspid, la Trasposizione delle grandi arterie.

Attraverso il foro presente nel setto interventricolare ha luogo il cosiddetto shunt sinistro-destro: la maggior pressione presente nel ventricolo sinistro spinge il sangue oltre che in aorta, come avviene normalmente, anche nel ventricolo destro, in quantità dipendenti dalle dimensioni del DIV, e da qui in arteria polmonare. Un difetto di piccole dimensioni presenta resistenze al passaggio di sangue, generando uno shunt sinistro-destro moderato, che non compromette la situazione emodinamica.

Un DIV ampio causa invece un abbondante passaggio di sangue, tale da comportare un significativo iperafflusso polmonare ed una ipertensione polmonare, ossia un incremento della pressione del sangue in arteria polmonare. Per aumentare le resistenze polmonari e limitare l'ipertensione polmonare, il cuore spesso "inventa" alcuni adattamenti, comportando a breve una dilatazione delle dimensioni delle camere cardiache, del tronco polmonare e degli stessi rami polmonari.

Esistono differenti tipologie di DIV, classificate in base al posizionamento del difetto lungo il setto interventricolare: quest'ultimo si compone di quattro sezioni: il setto membranoso, la parte inlet (in prossimità dell'ingresso del sangue nella camera ventricolare), la parte outlet (in prossimità della zona di uscita del sangue dalla camera ventricolare), il setto muscolare. E' possibile individuare i seguenti tipi di DIV:

difetto interventricolare perimembranoso: è posizionato in prossimità della porzione fibrosa che comprende l'aorta e le valvole mitrale e tricuspid. Come difetto isolato, è il caso clinico più frequente, in quanto rappresenta circa l'80% di tutti i casi di DIV;

difetto settale interventricolare tipo canale: in questo caso (che prende anche il nome di difetto del setto *inlet*) il setto del canale atrio ventricolare è assente, in

misura totale o parziale. Il difetto è posizionato in prossimità della tricuspid e della mitrale;

difetto del setto conale o sottopolmonare: si tratta di un difetto localizzato nella parte *outlet* del setto, al di sotto dell'anulus dell'aorta;

difetto interventricolare muscolare: in questo caso il foro che costituisce il difetto presenta bordi di natura esclusivamente muscolare: in base alla sua localizzazione lungo il setto, sarà denominato apicale, muscolare anteriore o mediomuscolare. Frequentemente questo tipo di difetto è multiplo; qualora sia posizionato nella parte apicale del setto, può esserne difficile l'individuazione in sede diagnostica, in quanto oscurato dai fasci di fibre muscolari e dal setto stesso.

I sintomi più frequenti

I bambini affetti da DIV di dimensioni notevoli possono manifestare alcuni sintomi di maggior evidenza. I più comuni sono:

affaticamento: in presenza di una cardiopatia, nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

infezioni respiratorie: un bambino affetto da quelle cardiopatie congenite che si caratterizzano per uno shunt sinistro-destro, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio;

pallore della carnagione;

cianosi: con il passare del tempo la pressione nei polmoni tende a diventare eccessiva, comportando un'inversione nel passaggio del flusso sanguigno attraverso il difetto interventricolare: in questo caso il sangue povero d'ossigeno defluisce dal ventricolo destro al ventricolo sinistro e da qui, attraverso l'aorta, all'organismo, causando cianosi. Si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipototonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza;

scompenso cardiaco: in presenza di un DIV ampio non tarderanno a manifestarsi i sintomi di un'insufficienza cardiaca. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e

dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

In un'alta percentuale di casi (20%-50%), piccoli difetti muscolari e membranosi possono chiudersi spontaneamente: raramente richiedono un trattamento chirurgico e la presenza di questo tipo di DIV viene segnalata unicamente dal cosiddetto soffio cardiaco. La presenza di DIV di piccole dimensioni comporta comunque un rischio di endocardite batterica (v. Capitolo dedicato) e l'effettuazione di controlli periodici.

In presenza di un DIV ampio la correzione è esclusivamente chirurgica (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico*). Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La Terapia Intensiva*).

In attesa dell'intervento il bambino viene generalmente sottoposto ad un trattamento farmacologico con terapia digitalica - per aumentare la capacità di contrazione del cuore - e diuretica - per fronteggiare la ritenzione di liquidi - (v. Capitolo *In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?*): se possibile l'intervento viene di norma pianificato entro il primo anno di vita e consiste in una sternotomia mediana in circolazione extracorporea con chiusura del DIV mediante applicazione di un patch sintetico o ricavato dal pericardio del paziente stesso (autologo) trattato con gluteraldeide, una sostanza che ne agevola il fissaggio in quanto incrementa la solidità e la consistenza.

In altri casi, l'intervento ha carattere d'urgenza in presenza di una risposta refrattaria al trattamento farmacologico e progressivo deterioramento emodinamico, con evidenti segni clinici di scompenso cardiocircolatorio, talvolta in presenza di subedema polmonare. Nei bambini di peso molto basso, in genere al di sotto dei 2 Kg., frequentemente con difetti settali multipli e ad alto rischio di infezioni polmonari, la correzione chirurgica può avvenire in due tempi: il primo passo consiste infatti in un intervento palliativo, attraverso il bendaggio dell'arteria polmonare: con il termine palliativo si indica un intervento che non consente una correzione chirurgica dell'anomalia cardiaca, ma produce un beneficio immediato per il bambino che si traduce in termini di crescita e che consentirà di posticipare l'intervento correttivo in epoca successiva, con ovvia riduzione dei rischi. Con il bendaggio dell'arteria polmonare, l'arteria polmonare viene stretta a tutti gli effetti con un laccio al fine di ridurre il calibro per limitare l'afflusso di sangue ai polmoni: diminuisce così il sovraccarico del ventricolo sinistro e quindi la comparsa dei sintomi dello scompenso cardiaco, con conseguente ripresa della crescita e miglioramento del quadro clinico. Quando il bambino avrà raggiunto gli 8-12 kg. di peso, sarà necessario procedere ad un nuovo intervento, per la rimozione del laccio dell'arteria polmonare ed effettuare la chiusura del DIV.

Il miglioramento delle tecniche cardiocirurgiche ed il grado di maggiore sofisticazione raggiunto dalle apparecchiature tecnologiche, suggerisce tuttavia una correzione chirurgica precoce, in epoca sempre più vicina a quella neonatale: questo approccio, alla luce della capacità risolutiva raggiunta, si sostituisce oggi nella maggior parte dei casi alla correzione tardiva preceduta da un intervento palliativo, che non è comunque esente da rischi e non sempre fornisce un quadro stabile nel tempo, provocando talvolta complicazioni di natura evolutiva.

Le prospettive future

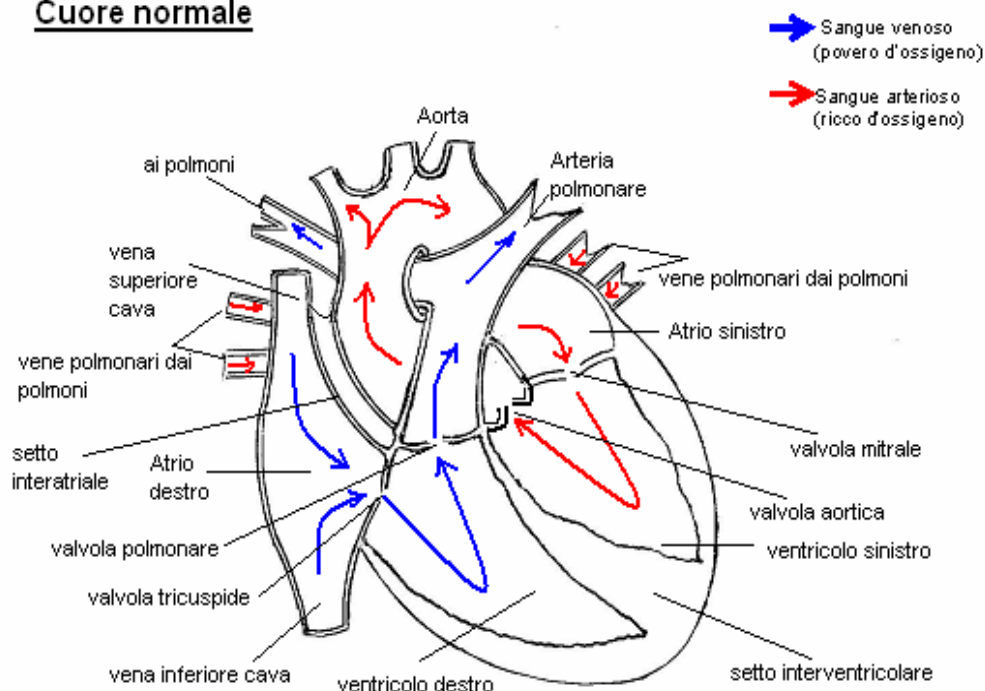
L'intervento chirurgico ha risultati eccellenti nel 98% dei casi con il ripristino di un'anatomia intracardiaca normale: è un intervento correttivo che, in presenza di una

totale interruzione dello shunt e con la normalizzazione della pressione polmonare, consente il ritorno ad un completo stato di normalità, con una qualità di vita sovrapponibile a quella dei soggetti normali e con lo svolgimento anche di attività fisica agonistica. Tra le più frequenti complicazioni del postoperatorio, vi sono la chiusura incompleta del difetto (DIV residuo), l'ipertensione polmonare ed il blocco atrio ventricolare, che richiede il ricorso ad un Pace Maker (v. Capitolo *La dimissione dall'ospedale*).

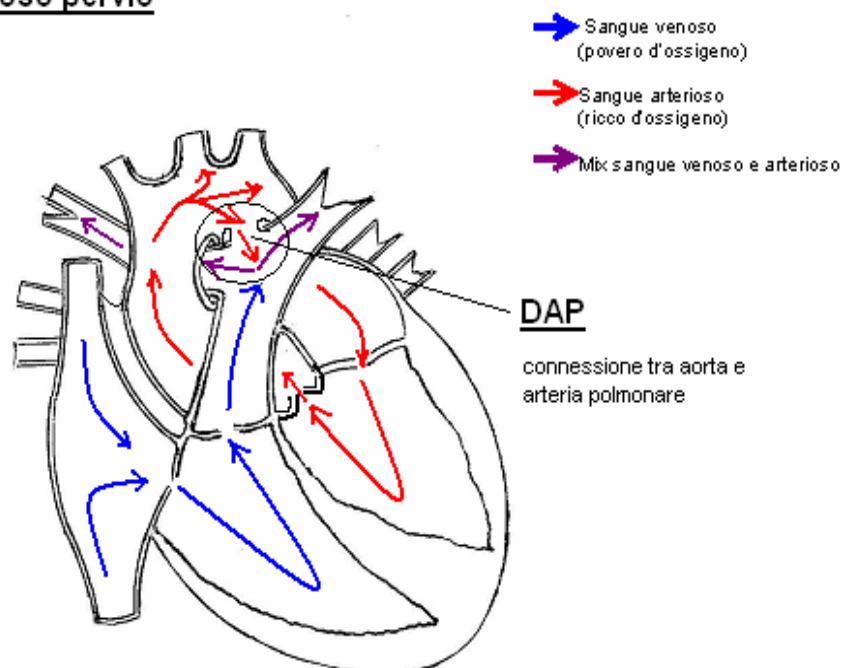
E' sempre raccomandata la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); sono previsti controlli periodici successivi in particolare durante l'accrescimento, sia per monitorare l'eventuale comparsa di complicazioni postoperatorie, soprattutto di aritmie atriali, sia per consentire al paziente di poter svolgere le attività sportive in totale sicurezza.

Dotto arterioso pervio (DAP)

Cuore normale



Dotto arterioso pervio



Tutti i bambini nascono con il dotto di Botallo pervio: si tratta di un dotto arterioso che durante la vita fetale mette in comunicazione l'arteria polmonare e l'aorta. La

pervietà del dotto costituisce uno dei tre shunts attraverso i quali si realizza la particolare circolazione in utero (v. Capitolo *Il cuore e la circolazione prima della nascita*), dove è la placenta a provvedere all'ossigenazione del sangue e non i polmoni, ai quali giunge una modesta quantità di sangue. Alla nascita, nel momento in cui per i polmoni ha inizio la funzione respiratoria ed intervengono cambiamenti ormonali legati anche all'eliminazione della placenta (scomparsa delle prostaglandine, di cui la placenta è la maggiore produttrice), il dotto di Botallo tende a chiudersi spontaneamente nell'arco di 24-48 ore: si può anche verificare che la chiusura avvenga successivamente nel corso dell'infanzia, generalmente entro il primo anno di vita. Trascorso questo tempo, il dotto ancora pervio (nel 6-8% dei casi) potrà essere chiuso esclusivamente con una correzione chirurgica. In caso di mancata chiusura spontanea del dotto, ha luogo uno shunt sinistro-destro con un passaggio di sangue dall'aorta (dove la pressione è maggiore) in arteria polmonare: dal punto di vista emodinamico questo comporta un sovraccarico di lavoro per il cuore, in particolare del ventricolo sinistro, con un aumento della pressione in arteria polmonare. Il DAP si può presentare come malformazione isolata od associata a cardiopatie congenite complesse, come la sindrome del cuore sinistro ipoplasico, la trasposizione delle grandi arterie, la coartazione dell'aorta e l'atresia polmonare.

I sintomi più frequenti

Se il DAP è di piccole dimensioni, lo shunt è ben tollerato e non vi sono manifestazioni di rilievo; in presenza invece di un dotto di notevoli dimensioni, il quadro clinico dal punto di vista dei sintomi è molto simile a quello di un DIV, arrivando anche allo scompenso cardiaco in presenza di edema polmonare. In questo caso i sintomi più frequenti sono:

affaticamento: in presenza di una cardiopatia, nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino

interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

infezioni respiratorie: un bambino affetto da quelle cardiopatie congenite che si caratterizzano per uno shunt sinistro-destro, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio;

scompenso cardiaco: in presenza di un DAP di notevoli dimensioni possono manifestarsi i sintomi di una insufficienza cardiaca. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un

sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

Se il DAP è di piccole dimensioni, lo shunt è ben tollerato e si fa generalmente ricorso all'intervento per evitare l'insorgere di un'endocardite batterica; in presenza invece di un dotto di notevoli dimensioni si ricorre sempre all'intervento, che è extracardiaco, non avviene cioè a cuore aperto ed in circolazione extracorporea (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico*). Dopo l'intervento il bambino potrà essere trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La Terapia Intensiva*).

Le attuali tecniche consentono inoltre, tramite cateterismo (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La cardiologia interventistica*), la legatura ed il sezionamento del dotto pressoché in assenza di rischi.

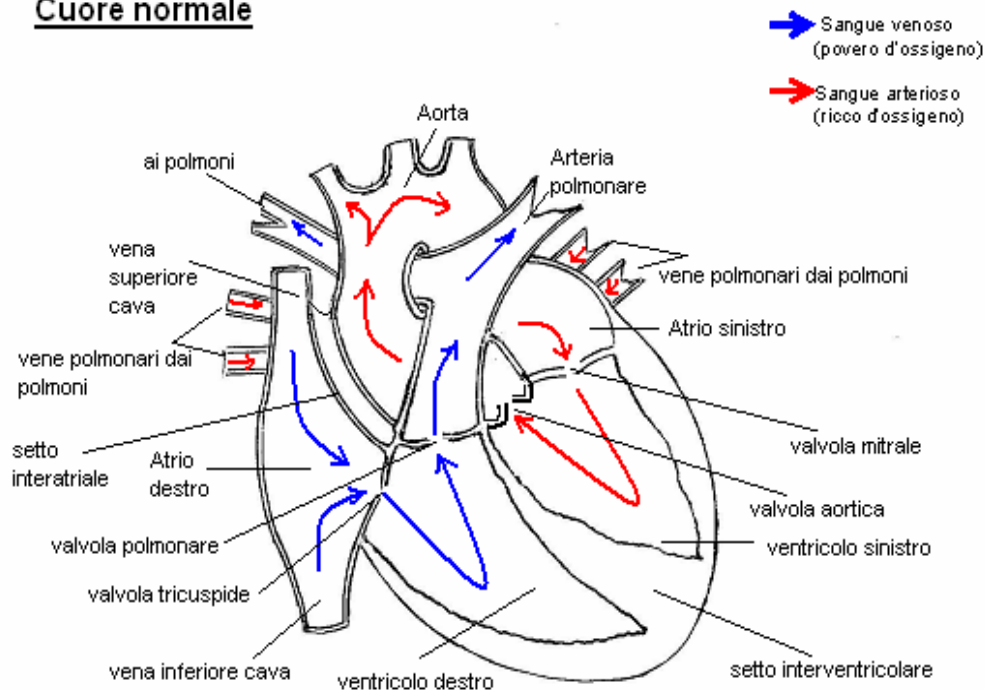
Le prospettive future

I risultati dell'intervento chirurgico sono strettamente correlati all'età del bambino, in particolare se nato prematuro ed in presenza di altre patologie.

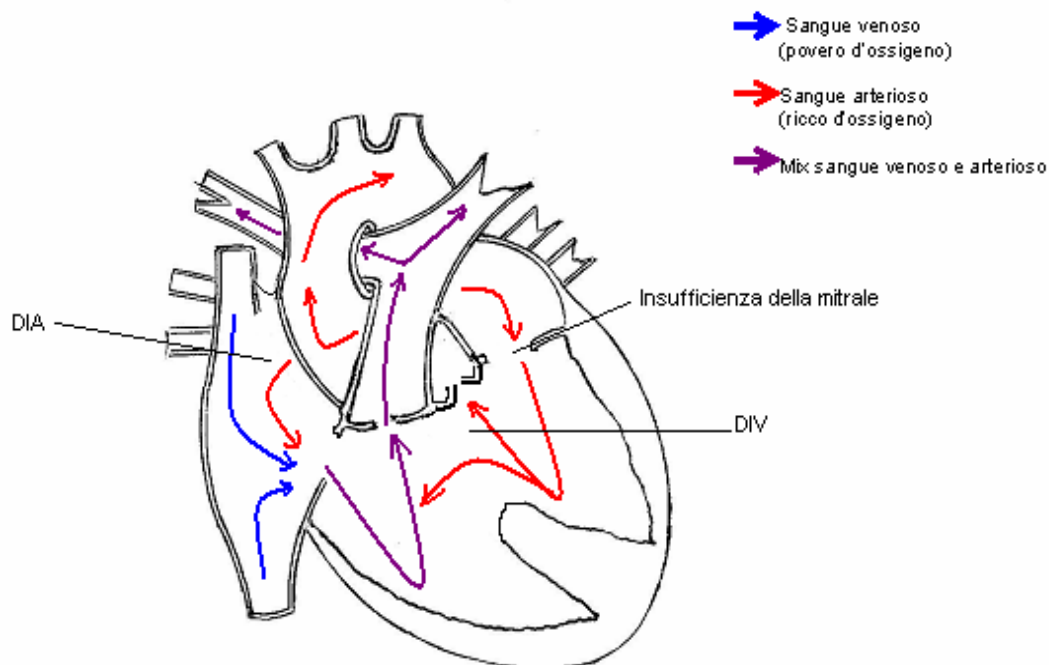
Nei bambini nati a termine ed operati per DAP i risultati sono molto buoni e si registra nella quasi totalità il ritorno alla piena normalità. Il cardiologo pediatrico potrà raccomandare la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo). Sono previsti controlli successivi.

Canale atrioventricolare (CAV)

Cuore normale



Canale atrioventricolare



Il canale atrioventricolare può presentarsi come una malformazione isolata oppure associata ad altre cardiopatie che rendono ancora più complesso il quadro clinico,

come ad esempio il dotto arterioso pervio, la Tetralogia di Fallot, la coartazione aortica. Il canale atrioventricolare si manifesta con un'incidenza intorno al 4% in rapporto alla totalità delle cardiopatie diagnosticate, ma nei bambini affetti da sindrome di Down presenta un'elevata ricorrenza (circa il 25%).

Si tratta di una cardiopatia congenita che assume diverse forme in ragione della complessità delle malformazioni anatomiche: si parla generalmente di **canale atrioventricolare parziale** quando ci troviamo in presenza di un foro nella parte inferiore del setto interatriale (ostium primum) associato ad un'insufficienza della valvola mitrale (cleft mitralico), la cui incontinenza genera un rigurgito di sangue in atrio destro. Il cosiddetto **canale atrioventricolare totale** si realizza invece quando, oltre a queste due anomalie, si ha un foro nella parte alta del setto interventricolare in presenza di una valvola atrio-ventricolare comune (cleft della mitrale e malformazione della tricuspide): la comunicazione da atri a ventricoli è quindi unica e, dal momento che questa valvola è generalmente incontinente, si realizza un passaggio di sangue negli atri durante la contrazione dei ventricoli. Si parla inoltre di **canale atrioventricolare intermedio** quando le due valvole atrioventricolari risultano incomplete, con adesioni alla cresta del setto interventricolare, oppure quando ad un canale parziale è associato un difetto interventricolare.

I sintomi più frequenti

I bambini affetti da CAV possono manifestare i seguenti sintomi:

affaticamento: in presenza di una cardiopatia, nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della

crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

infezioni respiratorie: un bambino affetto da quelle cardiopatie congenite che si caratterizzano per uno shunt sinistro-destro, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio;

pallore della carnagione;

estremità del corpo fredde.

La correzione

Questa cardiopatia viene generalmente operata entro gli 8-12 mesi di vita (anche se esperienze in alcuni centri cardiocirurgici dimostrano oggi che l'approccio correttivo entro i tre mesi di vita presenta un tasso inferiore di mortalità se comparato con pazienti di età più elevata, poiché evita l'instaurarsi di ipertensione polmonare e l'insorgere di uno scompenso cardiocircolatorio). L'intervento cardiocirurgico (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico*) prevede la chiusura con patch del difetto interventricolare, la separazione delle valvole, riparazione del cleft della mitrale e chiusura dell'ostium primum. Dopo l'intervento il bambino trascorrerà un periodo in Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La Terapia Intensiva*). La correzione chirurgica ha buoni risultati con aspettative di vita soddisfacenti.

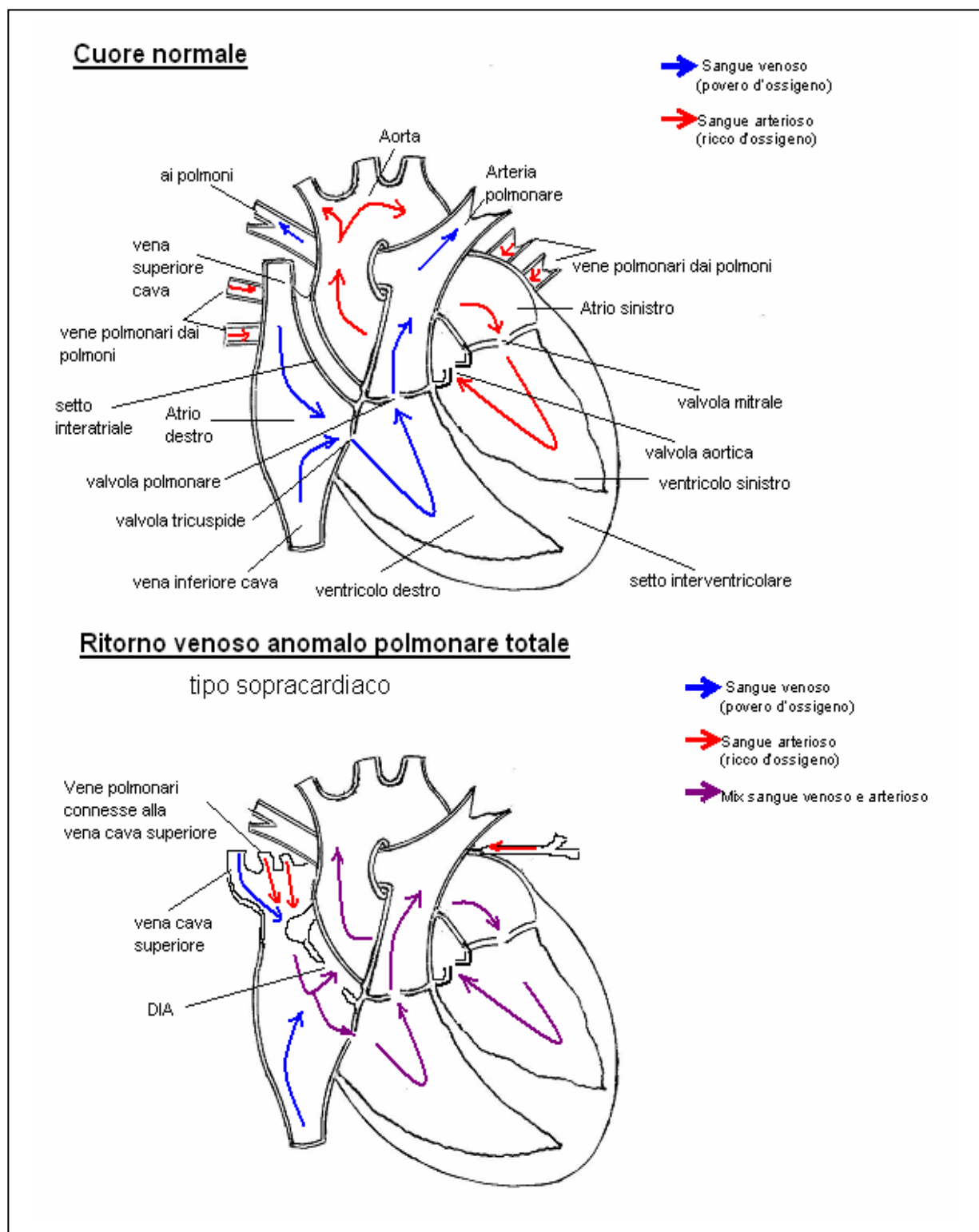
Le prospettive future

In genere se la correzione è precoce e risulta completa l'interruzione dello shunt, si ha gradualmente una normalizzazione della pressione polmonare, con una sopravvivenza dei soggetti operati molto buona.

Molti bambini operati conducono una vita soddisfacente: è raccomandata la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo). Il bambino sarà sottoposto a visite e controlli periodici futuri.

In fase postoperatoria possono sussistere delle anomalie alle valvole mitrale o tricuspidale, per la cui correzione può rendersi necessario in futuro un nuovo intervento.

Ritorno Venoso Anomalo Polmonare (RVAP)



Si tratta di una cardiopatia congenita rara (<1% di tutte le cardiopatie congenite) che coinvolge le vene polmonari: nel cuore normale sono in numero di quattro (due per il

polmone destro e due per il polmone sinistro) e portano il sangue ossigenato dai polmoni all'atrio sinistro. Nel caso di RVAP le vene polmonari (ed in particolare le vene polmonari destre) si connettono non all'atrio sinistro ma all'atrio destro o con le vene cave, con il risultato che in atrio destro confluisce sia il sangue venoso proveniente dalle vene cave sia il sangue arterioso proveniente dalle vene polmonari, con ritorno ai polmoni. Se una o più vene polmonari sono connesse all'atrio destro si parla di **ritorno venoso anomalo polmonare parziale**; nel caso la malformazione coinvolga tutte le vene polmonari, siamo in presenza di **ritorno venoso anomalo polmonare totale**. Quest'ultima tipologia è generalmente associata ad un difetto del setto atriale. Si individuano tre tipi di ritorno venoso anomalo polmonare totale:

tipo sopracardiaco: tutte le vene polmonari confluiscono direttamente nella vena cava superiore attraverso un'unica vena verticale, che funge da *ponte*;

tipo intracardiaco: le vene polmonari confluiscono in atrio destro via seno coronarico;

tipo infracardiaco: le vene polmonari confluiscono in vena cava inferiore per via del dotto venoso.

I sintomi più frequenti

affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

infezioni respiratorie: un bambino affetto da quelle cardiopatie congenite che si caratterizzano per uno shunt sinistro-destro, a causa dell'iperafflusso polmonare provocato dalla patologia, è più soggetto ad infezioni ai bronchi ed ai polmoni, poiché l'incremento del flusso polmonare mina i naturali meccanismi di difesa dell'apparato respiratorio;

cianosi: il mixing di sangue venoso (che defluisce dal ventricolo destro) ed arterioso raggiunge l'organismo attraverso l'aorta, causando cianosi. Si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza;

scompenso cardiaco: si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza

respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

La correzione è esclusivamente chirurgica, ed avviene entro i 6-12 mesi di vita; l'intervento è in circolazione extracorporea e si realizza con il riposizionamento corretto delle vene polmonari in connessione con l'atrio sinistro. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Le prospettive future

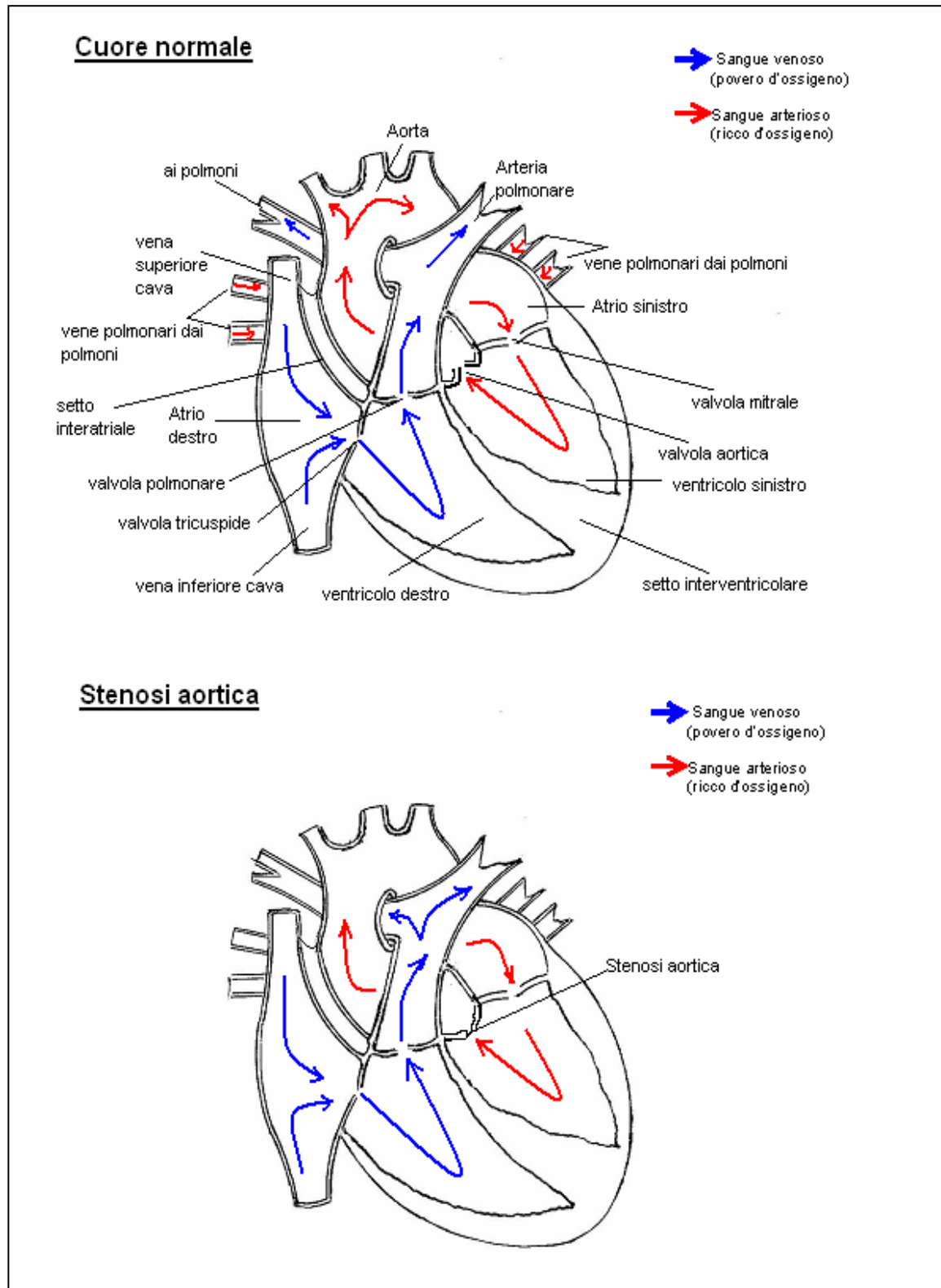
I risultati dell'intervento sono molto buoni, con il ripristino di un quadro di vita generale soddisfacente. Tra le più frequenti complicazioni postoperatorie si registrano ipertensione polmonare ed aritmie: circa il 20% dei pazienti registrano tachiaritmie sopraventricolari. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

LE CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE ALL'EFFLUSSO

Si tratta di cardiopatie generate da una stenosi, ossia da un restringimento che impedisce il normale efflusso del sangue. Il posizionamento di questi restringimenti può avvenire nelle valvole cardiache oppure all'interno del ventricolo (sottovalvolari) o nell'arteria al di sopra della valvola (sopravalvolari). Le stenosi possono interessare anche aree differenti dalle valvole, come per la coartazione dell'aorta. La presenza di

una stenosi comporta un superlavoro per il ventricolo, che si vede costretto ad aumentare la pressione con cui pompa il sangue per consentire l'efflusso oltre il restringimento.

Stenosi aortica



Si tratta di una malformazione piuttosto rara, presente circa nel 3-6% dei casi di cardiopatia congenita. La valvola aortica mette in comunicazione il ventricolo sinistro con l'aorta: la stenosi aortica consiste in un restringimento della valvola aortica tale da non consentire il normale efflusso di sangue dal ventricolo sinistro all'aorta stessa. La stenosi può essere presente al di sotto della valvola aortica (stenosi sottovalvolare) per la presenza di membrane fibromuscolari che impediscono il passaggio del sangue in uscita dal ventricolo, sulla valvola (stenosi valvolare) o sopra la valvola (stenosi sopravalvolare, forma piuttosto rara, a volte con carattere di familiarità). Il ventricolo sinistro, per pompare il sangue in aorta attraverso il restringimento, deve produrre una pressione più alta del normale e più alta di quella presente nell'aorta stessa, che in genere lavora alla medesima pressione del ventricolo: si genera così una differenza di pressione tra l'aorta ed il ventricolo (gradiente di pressione) tanto maggiore quanto è più severa la stenosi. Generalmente si parla di stenosi aortica lieve se la differenza di pressione è intorno ai 30-40 mmHg³, modesta se si aggira tra i 40-60 mmHg, severa intorno ai 60-70 mmHg. La situazione è grave se il gradiente di pressione è maggiore di 90 mmHg: in questi casi subito dopo la nascita è necessario ricorrere ad un intervento chirurgico.

Il problema maggiore è generato dal superlavoro del ventricolo sinistro che, in caso di mancato trattamento della malattia, provoca un ispessimento del miocardio del ventricolo (ipertrofia).

I sintomi più frequenti

Questo tipo di cardiopatia dà sintomi modesti per un periodo più o meno lungo: nei casi più lievi di stenosi aortica il bambino necessita di controlli frequenti per controllare l'evoluzione della stenosi e del ventricolo, al fine di determinare la tipologia di trattamento della malformazione. Nei casi più gravi, nel bambino possono invece manifestarsi i seguenti sintomi:

³ mmHg: millimetri di mercurio

dolore toracico: forme di *angina pectoris*, ossia di dolore che compare all'altezza del torace per la non sufficiente ossigenazione del miocardio, in particolare durante il gioco o uno sforzo fisico, in quanto, durante episodi che comportano fatica, aumenta sia la pressione nel ventricolo sinistro che il fabbisogno di ossigeno da parte del miocardio. In questi casi è necessario procedere ad una limitazione dell'attività fisica, che a volte deve essere completamente evitata.

giramenti di testa, con fenomeni di perdita di coscienza;

scompenso cardiaco: rappresenta un'evoluzione estremamente grave della cardiopatia, diagnosticata in alcuni casi solo tardivamente: a questo stadio può verificarsi la morte improvvisa del bambino, in particolare durante o dopo uno sforzo. Lo scompenso cardiaco consiste in un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

Nel trattamento delle stenosi aortiche è possibile fare ricorso a tecniche di cateterismo interventistico (v. Capitolo *La correzione chirurgica - La cardiologia interventistica*), con l'introduzione in arteria femorale di un catetere a palloncino

(valvuloplastica aortica con palloncino), che verrà gonfiato per allargare il restringimento della zona stenotica: i risultati sono soddisfacenti, anche se non così validi come nel trattamento della stenosi polmonare (valvuloplastica polmonare - v. Capitolo relativo). Spesso l'angioplastica (impiego di un catetere per dilatare la stenosi gonfiando un palloncino a pressione crescente - valvuloplastica aortica con palloncino - o per posizionare eventuali stents, tubicini metallici che consentono il mantenimento della dilatazione) è utile per posticipare l'intervento cardiocirurgico, che talvolta si rende necessario in epoca successiva alla valvuloplastica aortica: consiste nell'apertura della valvola o sostituzione della valvola aortica compromessa con una protesi meccanica o con la valvola polmonare nativa (intervento di Ross), cioè dello stesso paziente: in questo caso sarà la valvola polmonare ad essere sostituita da una valvola protesica.

L'intervento di Konno prevede invece una ricostruzione aortoventricolare con ingresso nell'anello aortico ed incisione del setto: si procede con l'applicazione di un patch tale da consentire l'ampliamento dell'efflusso del sangue e con il posizionamento della valvola aortica.

All'intervento cardiocirurgico si farà invece sempre ricorso nel caso di stenosi sottovalvolari (asportazione delle protuberanze fibromuscolari) o sopravalvolari (ampliamento dell'aorta associata talvolta ad un ampliamento dell'arteria polmonare).

Dopo l'intervento cardiocirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

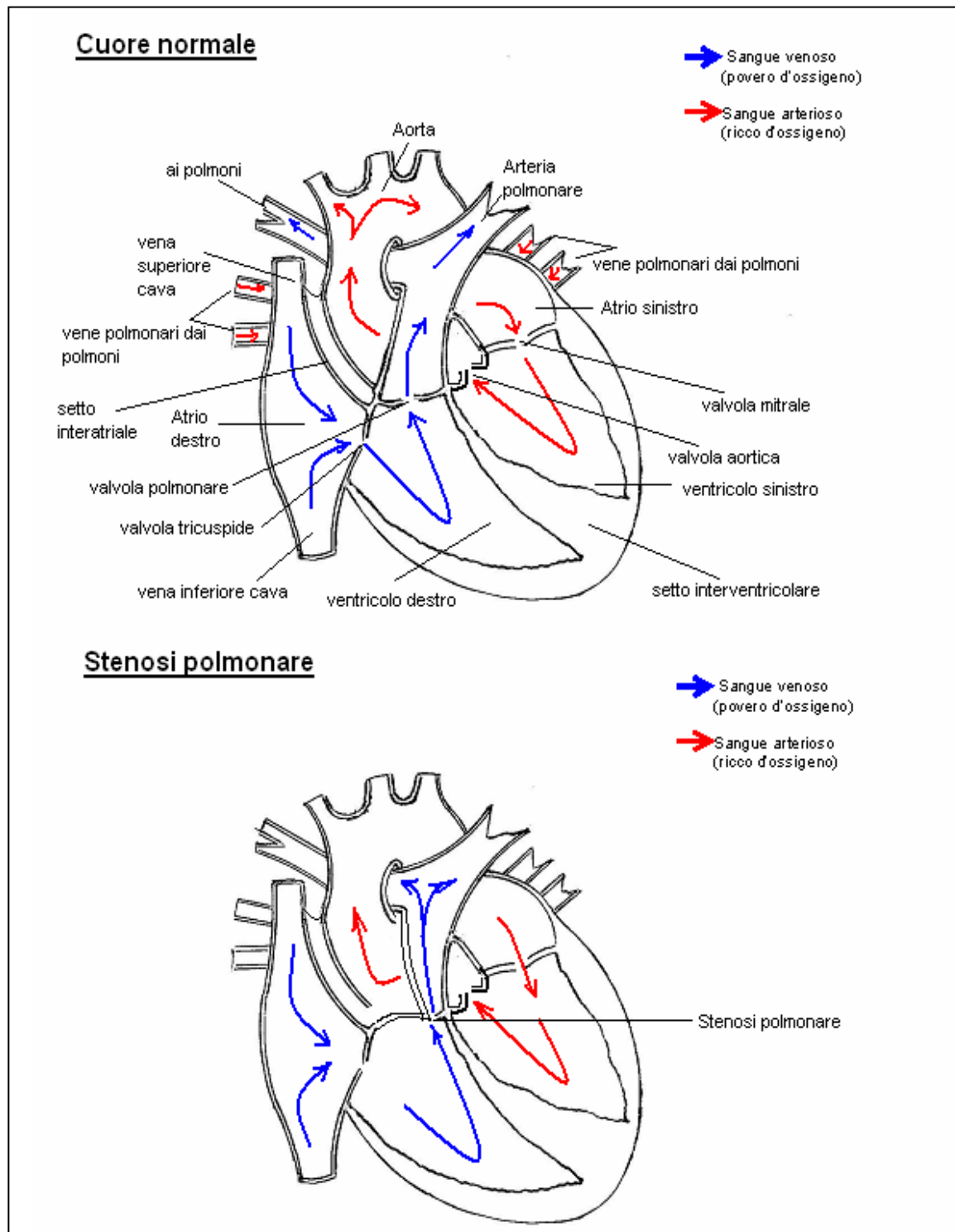
Le prospettive future

Molti bambini operati per stenosi aortica conducono una vita pressoché normale, con crescita in linea con i normali livelli.

Può accadere che con la crescita la valvola trattata con valvuloplastica aortica possa nuovamente presentare un restringimento: in questo caso sarà necessaria una nuova

correzione. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Stenosi polmonare



Si tratta di una malformazione piuttosto diffusa (circa 6-7% delle cardiopatie

congenite diagnosticate) ed è la più comune tra quelle caratterizzate da stenosi, anche se di frequente è associata a malformazioni congenite complesse. La valvola polmonare è interposta tra il ventricolo destro e l'arteria polmonare ed è preposta al controllo del percorso del sangue proveniente dal ventricolo destro, aprendosi per consentirne il passaggio e chiudendosi per bloccare eventuali ritorni: quando parliamo di stenosi polmonare, ci troviamo in presenza di un restringimento di questa valvola. Gli effetti di una stenosi polmonare sono tanto più gravi quanto maggiore è il restringimento di questa valvola: il ventricolo destro deve sostenere un lavoro maggiore per pompare il sangue ai polmoni attraverso la zona stenotica. Il ventricolo destro va così incontro ad un ispessimento per l'aumento della pressione determinato dal superlavoro, ipertrofizzandosi.

I sintomi più frequenti

I sintomi di una stenosi polmonare possono essere gravi sin dalla nascita oppure modesti, in ragione della severità del difetto: nei casi più lievi si registra una lieve ipertensione del ventricolo destro in presenza però di un flusso e di una pressione nell'arteria polmonare normale. Nei casi più gravi la pressione del ventricolo destro può aumentare sino a superare quella del ventricolo sinistro: si possono quindi avere le seguenti manifestazioni:

affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

scompenso cardiaco: se il difetto è importante, il rischio di scompenso cardiaco è alto. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di superare l'ostacolo rappresentato dalla stenosi e di pompare quindi una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia). Lo scompenso cardiaco si manifesta in genere in età adulta, laddove la stenosi non sia stata corretta.

cianosi: la stenosi polmonare neonatale è frequentemente associata a pervietà del setto interatriale: nel caso di stenosi severa la pressione del ventricolo destro è destinata ad aumentare sino a superare in alcuni casi la pressione del ventricolo sinistro. Dal punto di vista emodinamico in questo contesto si avrà uno shunt destro-sinistro attraverso il difetto interatriale: se da un lato questo decomprime il cuore,

dall'altro provoca un mixing di sangue venoso ed arterioso, che giunge in aorta e da qui all'organismo, causando cianosi. Si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipototonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

La correzione

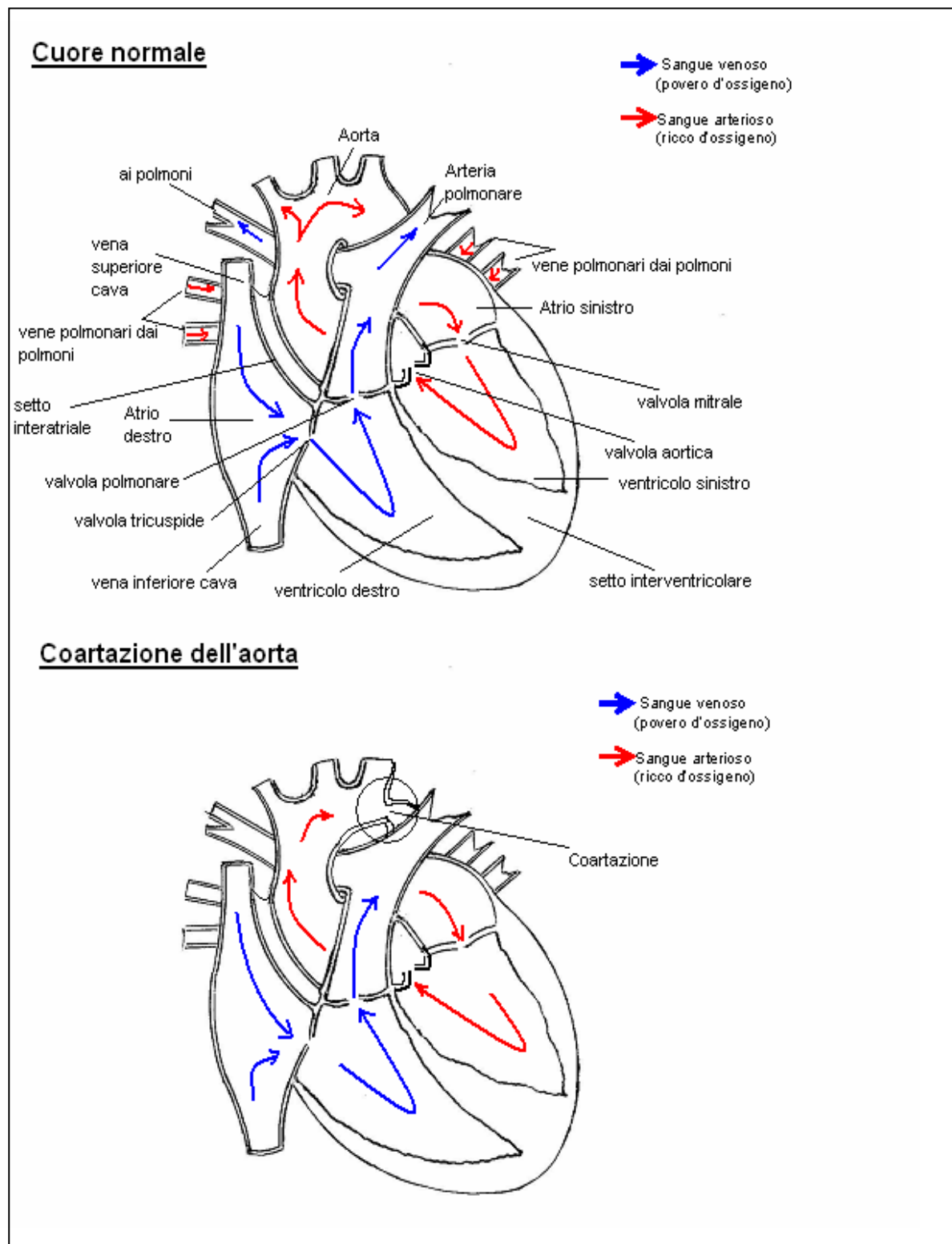
La correzione è chirurgica, ed oggi è possibile anche con il ricorso all'emodinamica interventistica, in alternativa alla chirurgia tradizionale: l'angioplastica percutanea consente sia l'impiego di un catetere con palloncino che produce una dilatazione della stenosi gonfiando un palloncino a pressione crescente (valvuloplastica polmonare con palloncino), sia il posizionamento di stents. Nel caso di stenosi sottovalvolare (è necessaria l'asportazione del tessuto eccedente) o qualora attraverso il cateterismo non si siano ottenuti gli effetti desiderati, sarà necessario intervenire con un intervento in circolazione extracorporea, con apertura della valvola polmonare.

Dopo l'intervento cardiocirurgico il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Le prospettive future

I risultati dell'intervento sono molto buoni. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli periodici per seguire l'evoluzione della stenosi e del ventricolo destro.

Coartazione istmica dell'aorta



Questa malformazione presenta un'incidenza del 4-5% in rapporto alle cardiopatie congenite diagnosticate: consiste in un restringimento dell'aorta presente nella quasi

totalità in sede di istmo aortico, ossia quella porzione tra l'arco aortico e la porzione discendente dell'aorta, al di sotto della succlavia, l'arteria che va al braccio sinistro. Il restringimento della principale arteria del nostro corpo rende difficoltoso il passaggio del sangue nella parte inferiore dell'organismo: la pressione degli arti superiori e della testa è invece destinata ad aumentare: le pulsazioni nella metà superiore del corpo sono forti, mentre quelle della metà inferiore appaiono molto deboli o addirittura assenti: il cardiologo riscontra infatti l'assenza dei polsi arteriosi in sede inguinale. Il ventricolo sinistro viene sottoposto ad uno sforzo maggiore rispetto al normale per mantenere la circolazione, con un innalzamento della pressione nel ventricolo sinistro tale da causare ipertrofia.

Alla coartazione aortica si associano frequentemente altre anomalie cardiovascolari, caratterizzate da ostruzione all'efflusso ventricolare sinistro (ostruzione valvolare o subaortica o, nei casi più complessi, al cuore sinistro ipoplasico) oppure in presenza di difetti del setto interventricolare o anomalie dei grandi vasi (Trasposizione delle grandi arterie, Ventricolo unico, Atresia della tricuspide).

La severità di questa cardiopatia varia in funzione del grado di ostruzione e della presenza di altre malformazioni associate: alterazioni emodinamiche si generano quando il calibro dell'aorta presenta una riduzione di circa un terzo.

I sintomi più frequenti

La maggior parte dei bambini affetti da coartazione aortica non ha sintomi di rilievo. Nei neonati invece, in presenza di forme più gravi, sono possibili le seguenti manifestazioni:

affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

scompenso cardiaco: se il difetto è importante, il rischio di scompenso cardiaco è alto. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

La correzione della malformazione avviene chirurgicamente, con differenti tecniche di intervento, che verranno via via applicate per ottenere i migliori risultati. L'intervento più frequente consiste nella resezione del tratto coartato e ricongiungimento (anastomosi) termino-terminale dell'aorta, ossia sutura dei due monconi: l'intervento non avviene a cuore aperto in quanto il cardiocirurgo opera all'esterno del cuore (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Altre tecniche di intervento prevedono il cosiddetto *flap di succlavia standard*, ossia l'utilizzo della prima parte dell'arteria succlavia sinistra per allargare la zona coartata e l'istmo aortico, *l'aortoplastica con patch*, qualora la coartazione interessi un lungo tratto dell'aorta, oppure *l'aortoplastica con condotto*, che consiste nell'interposizione tra i due segmenti dell'aorta sottoposta a resezione di un condotto artificiale (Dacron o Gore-Tex) in sostituzione del tratto aortico coartato. Talvolta è possibile anche il ricorso ad un'angioplastica con palloncino, che produce un allargamento del tratto coartato.

Le prospettive future

In una piccola percentuale di casi ed in particolare nei bambini sottoposti ad intervento in epoca neonatale, possono verificarsi delle recidive (ricoartazione), per le quali sarà necessario una nuova correzione, con ricorso in genere all'angioplastica mediante catetere con palloncino. L'età ottimale per la correzione chirurgica è considerata tra 1 e 3 anni, quando l'aorta presenta un discreto sviluppo ed il rischio di ricoartazione si riduce. L'esecuzione dell'intervento in età più adulta aumenta i rischi di ipertensione. I risultati dell'intervento sono ottimi, e dopo l'operazione il bambino può essere considerato perfettamente normale.

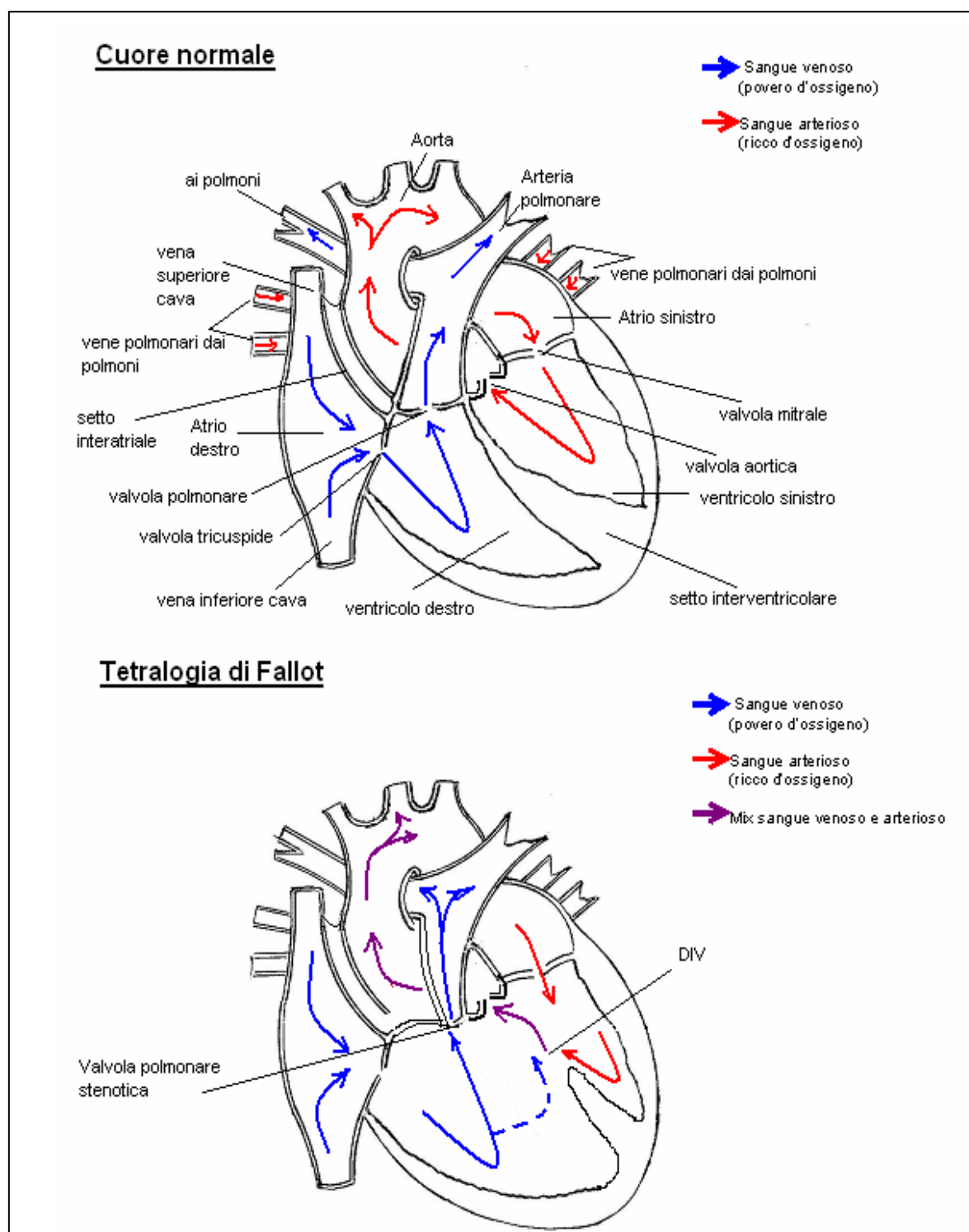
E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

LE CARDIOPATIE COMPLESSE

In questa sezione tratteremo alcune forme di cardiopatie definite *complesse* in quanto presentano più anomalie cardiache tra loro associate: esse sono caratterizzate prevalentemente dalla cosiddetta **cianosi**, ossia dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. La cianosi può avere:

- una causa cardiaca quando il sangue povero d'ossigeno viene pompato in aorta e nelle altre arterie senza il normale transito nei polmoni per il necessario processo di ossigenazione;
- una causa di natura polmonare quando è invece compromessa la funzione dei polmoni stessi.

Tetralogia di Fallot



La Tetralogia di Fallot è la cardiopatia più diffusa tra quelle definite cianotiche: si manifesta con un'incidenza tra il 5-6% rispetto alla totalità delle cardiopatie congenite diagnosticate.

La Tetralogia di Fallot si compone di più malformazioni associate: un ampio difetto interventricolare ed una stenosi polmonare molto severa, presente sia a livello valvolare sia sottovalvolare, a cui si aggiunge uno spostamento dell'aorta, a cavaliere sul setto interventricolare: il quarto aspetto della tetralogia è rappresentato dall'ipertrofia del ventricolo destro conseguente alla stenosi polmonare. All'interno di questo quadro clinico, l'efflusso in arteria polmonare è fortemente ostruito ed il sangue dal ventricolo destro attraverso il difetto interventricolare trova meno resistenze e tende a defluire direttamente in aorta: i due ventricoli si comportano funzionalmente come un'unica camera. Sangue quindi non ossigenato proveniente dal ventricolo destro viene solo parzialmente inviato ai polmoni per il normale processo di ossigenazione e si dirige invece in aorta, sia per l'ostruzione all'efflusso generata dalla stenosi polmonare sia per lo shunt presente a livello di difetto interventricolare. All'intero organismo, al cervello ed ai muscoli in esercizio fisico giunge sempre meno ossigeno, con manifestazione cianotiche che sono tanto più premature, come nel lattante, quanto maggiore è la gravità del quadro clinico, che comunque tende sempre ad aggravarsi.

I sintomi più frequenti

La cianosi è un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto,

atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza. Durante uno sforzo l'organismo necessita di maggiore ossigeno ed il cuore di un bambino affetto da una Tetralogia di Fallot non può soddisfare questa richiesta inviando più sangue ai polmoni. Sotto sforzo la cianosi tende quindi ad aumentare ed il bambino può essere in pericolo di vita: nel bambino di circa 2-3 anni affetto da Tetralogia di Fallot è tipico osservare il cosiddetto fenomeno dell'accovacciamento (*squatting*), la posizione che istintivamente il bambino assume per ridurre la cianosi: in questa posizione sembrerebbe ridursi lo shunt del sangue ed aumenterebbe il flusso polmonare con miglioramento dell'ossigenazione. Oltre alla cianosi, agitazione, irritabilità, iperpnea, ossia l'aumento della ventilazione polmonare per maggiore frequenza e profondità degli atti respiratori, convulsioni e sincope (perdita di coscienza) sono segnali di un quadro clinico grave che, se frequente o non trattato adeguatamente, può provocare la morte.

La correzione

Di fronte ad una risposta refrattaria al trattamento farmacologico, in presenza di sintomi gravi, è necessario fare immediatamente ricorso all'intervento chirurgico, che avviene in circolazione extracorporea e prevede la chiusura del difetto interventricolare con un patch e l'apertura della valvola polmonare con asportazione del tessuto fibromuscolare che ostruisce l'efflusso e talvolta l'applicazione di un patch d'ampliamento della via di efflusso del ventricolo destro qualora l'anello valvolare sia molto stretto. In genere l'intervento cardiocirurgico viene pianificato entro il primo anno di vita: in presenza di situazioni particolarmente critiche, con pazienti molto piccoli, è possibile il ricorso a tecniche palliative (interventi di Blalock-Taussig, Waterston, Potts) che hanno come primo beneficio il miglioramento dell'ossigenazione del sangue, con positivi ritorni in termini di crescita e posticipazione dell'intervento correttivo in un'età che presenta rischi inferiori: questi interventi si propongono infatti di aumentare il flusso polmonare.

Il più comune intervento palliativo a cui si fa ricorso è il Blalock-Taussig modificato, che prevede la creazione di una comunicazione tra arteria succlavia, un'arteria che origina dall'aorta, e arteria polmonare mediante l'applicazione di un cilindro in Gore-Tex.

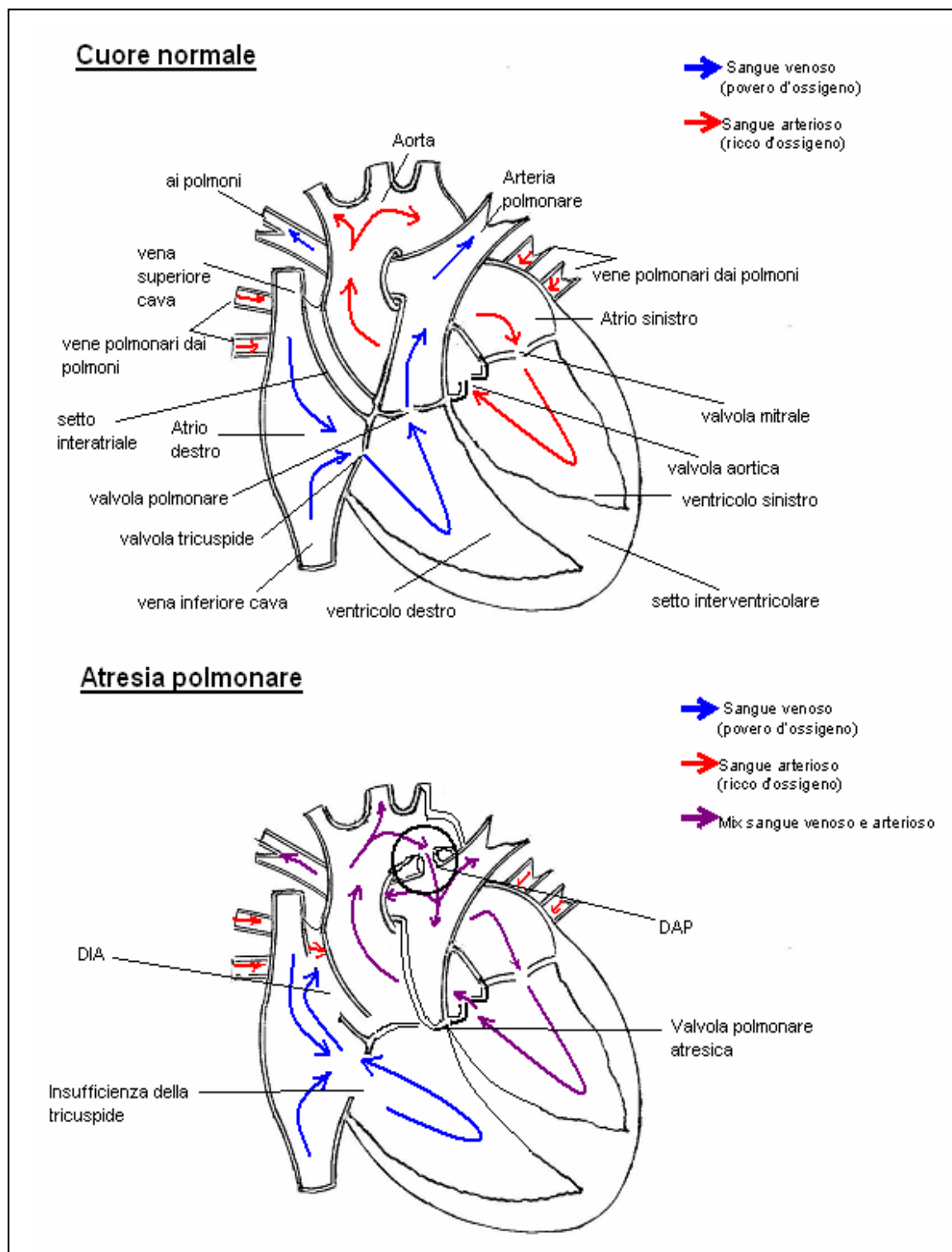
La tendenza attuale, anche grazie al miglioramento delle tecniche chirurgiche e del funzionamento della macchina cuore-polmone, è però quella di realizzare l'intervento correttivo in un'unica via. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Vi sono infine bambini che presentano una stenosi polmonare lieve, con un'ostruzione minima al flusso polmonare: in questi casi il quadro clinico è molto simile ad un ampio shunt sinistro-destro per la presenza del difetto interventricolare. E' invece pressoché nullo lo shunt destro-sinistro ed in questo contesto si parla infatti di *Fallot rosa*, ossia non caratterizzato da cianosi grave.

Le prospettive future

Il rischio operatorio è contenuto, con buoni risultati e con una qualità di vita sovrapponibile a quella di soggetti normali: la presenza di alterazioni residue valvolari può tuttavia non consentire il ripristino di un'attività intracardiaca perfettamente normale. E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Atresia polmonare a setto interventricolare integro



Si tratta di una cardiopatia piuttosto rara (circa il 3% di tutte le cardiopatie congenite). In questa cardiopatia la valvola polmonare è atresica, ossia si presenta come un tappo membranoso imperforato (chiuso) che crea una completa ostruzione al

passaggio di sangue dal ventricolo destro ai polmoni: non vi è infatti alcuna comunicazione tra il ventricolo destro e l'arteria polmonare ed il sangue che arriva al ventricolo destro viene rigurgitato in atrio destro attraverso la valvola tricuspidale che si presenta insufficiente. La malformazione coinvolge quindi la valvola polmonare, il ventricolo destro, la valvola tricuspidale e la circolazione coronaria. E' sempre presente anche un difetto del setto interatriale, in genere ampio, attraverso il quale il sangue giunto in atrio destro dalle vene cave passa direttamente in atrio sinistro (shunt destro-sinistro a livello atriale), mescolandosi con il sangue ricco di ossigeno proveniente dalle vene polmonari: sangue rosso e sangue blu vengono inviati al ventricolo sinistro e da qui in aorta: il bambino affetto da Atresia polmonare a setto integro è cianotico dalla nascita (v. paragrafo successivo). Il dotto di Botallo, che si presenta pervio, è pertanto l'unica via attraverso la quale il sangue giunge ai polmoni (circolazione polmonare dotto-dipendente): il dotto di Botallo è tuttavia fisiologicamente destinato a chiudersi nel giro di poche ore o giorni, ed il quadro clinico costituisce quindi un'emergenza tale da richiedere un trattamento medico e chirurgico immediato. Allo scopo di mantenere il dotto arterioso aperto, il bambino viene sottoposto alla somministrazione di prostaglandine (v. Capitolo *In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?*): si tratta di una terapia che consente la sopravvivenza del bambino e la programmazione dell'intervento chirurgico in una situazione di maggiore controllo.

I sintomi più frequenti

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

cianosi: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

La correzione

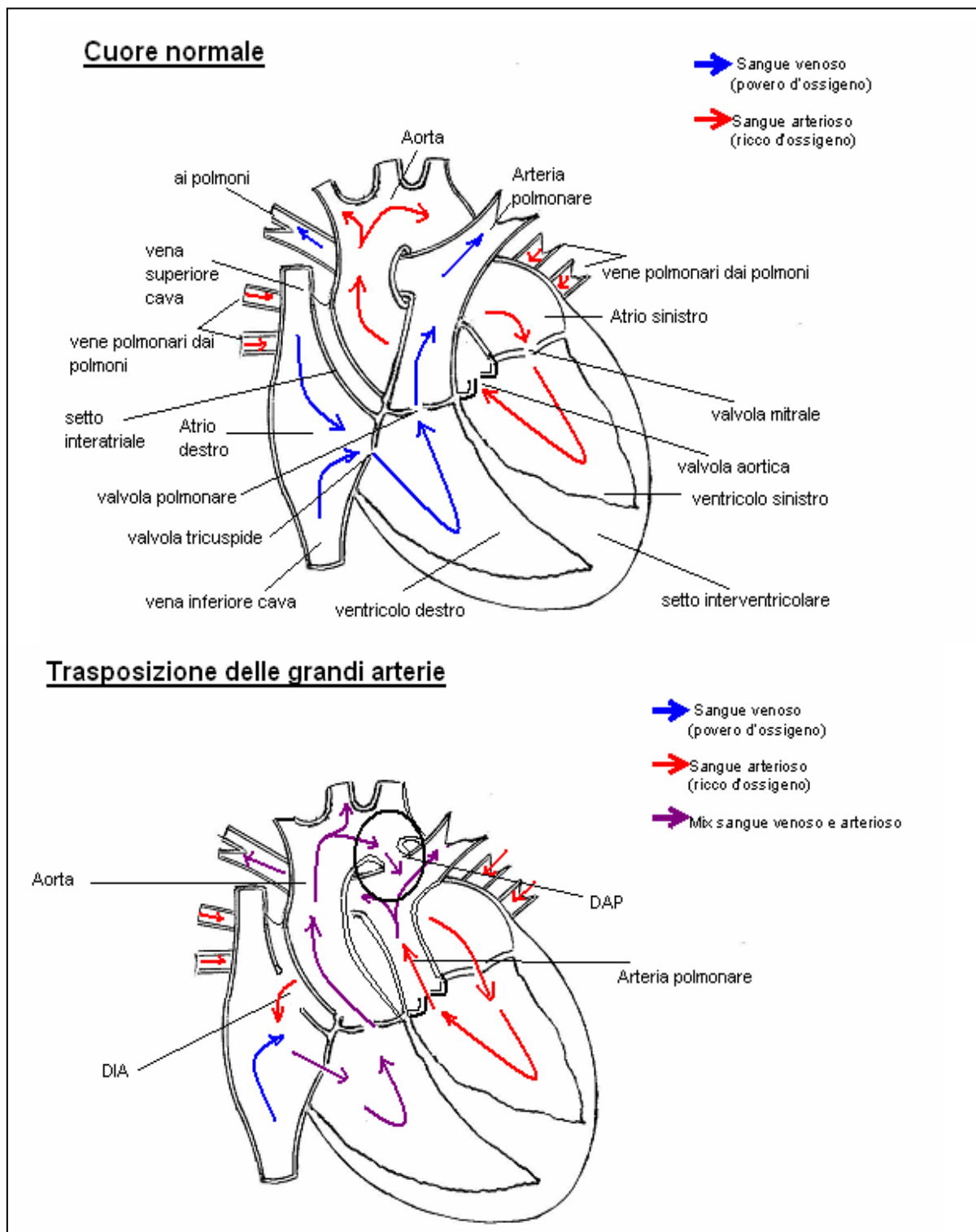
Il bambino affetto da Atresia polmonare a setto integro viene sottoposto ad intervento chirurgico in ogni caso nei primi giorni di vita: la correzione prevede l'apertura della valvola polmonare atresica per ripristinare la connessione tra ventricolo destro ed arteria polmonare: al fine di assicurare un flusso polmonare che non sia dotto dipendente, si può fare ricorso preventivamente ad un intervento palliativo (Blalock-Taussig), creando una comunicazione tra arteria polmonare e arteria succlavia. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Le prospettive future

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico.

E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Trasposizione delle Grandi Arterie (TGA)



Si tratta di una grave malformazione cardiaca frequente nel 3-5% dei casi ed è caratterizzata dalla connessione invertita tra le due arterie che nascono dai ventricoli: l'aorta è connessa al ventricolo destro, mentre l'arteria polmonare è connessa al ventricolo sinistro. Il sangue non ossigenato proveniente dalle vene cave

defluisce direttamente in aorta, mentre il sangue ossigenato proveniente dalle vene polmonari viene inviato nuovamente ai polmoni attraverso l'arteria polmonare. Questa cardiopatia è incompatibile con la vita del bambino (mortalità del 90% dei casi non trattati entro il primo anno di vita), poiché la circolazione polmonare e quella sistemica sono in parallelo e non in serie, senza alcun punto di contatto tra loro: tuttavia la sopravvivenza del neonato è in genere per alcuni giorni assicurata dalla presenza alla nascita di alcune comunicazioni (a livello di forame ovale, per la presenza di un difetto interatriale, oppure per la pervietà del dotto arterioso in presenza di setto integro) che consentono il passaggio di sangue tra le due circolazioni: queste comunicazioni evitano l'esposizione del neonato a rischi immediati poiché, grazie alla loro presenza, il sangue ossigenato, che viene di continuo ed inutilmente pompato in arteria polmonare, si mescola al sangue venoso, dando vita ad una sufficiente ossigenazione per il mixing intracardiaco, seppur parziale.

I sintomi più frequenti

Il neonato affetto da Trasposizione delle grandi arterie è caratterizzato da cianosi grave: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

Altri sintomi possono essere:

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

accelerazione del battito cardiaco;

estremità del corpo fredde.

La correzione

All'ecocardiografia necessaria per l'accertamento della diagnosi, segue generalmente un cateterismo intracardiaco che, al di là degli aspetti diagnostici, si propone, attraverso l'angioplastica con palloncino, di dilatare il forame ovale per ampliare la comunicazione tra i due atri, con conseguente miglioramento dell'ossigenazione del sangue. L'intervento viene eseguito generalmente entro le prime tre settimane di vita: dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Attualmente le tecniche cardiocirurgiche optano per una correzione di tipo anatomico (intervento di Jatene), che prevede il cosiddetto switch arterioso (detrasposizione arteriosa): viene rimessa in connessione l'arteria polmonare con il ventricolo destro e l'aorta con il ventricolo sinistro, consentendo il ripristino di una normale struttura cardiaca. L'intervento di Jatene, che offre esiti molto buoni con ottimi risultati a lungo termine e con una mortalità inferiore al 5%, viene oggi preferito all'intervento di Mustard-Senning, che aveva come obiettivo la correzione fisiologica (switch venoso) attraverso l'inversione dei flussi all'interno degli atri con la creazione di una sorta di tunnel interatriale, senza tuttavia modificare le connessioni della polmonare e dell'aorta.

In presenza di bambini affetti da Trasposizione delle Grandi Arterie associate ad un Difetto Interventricolare e ad una ostruzione all'efflusso dovuta alla presenza di una stenosi polmonare, è possibile il ricorso ad un intervento di Blalock-Taussig per

incrementare il flusso polmonare: successivamente è preferibile l'intervento di Rastelli, che non prevede la chiusura del difetto interventricolare ma l'utilizzo dello stesso DIV per connettere il ventricolo sinistro all'aorta mediante un ampio tunnel: se il DIV non ha dimensioni adeguate, è necessario procedere all'ampliamento del difetto prima della fase di tunnellizzazione. L'arteria polmonare viene invece sottoposta a legatura o sezionamento al fine di eliminare la connessione con il ventricolo sinistro ed il collegamento tra ventricolo destro ed arteria polmonare viene realizzato attraverso l'applicazione di un condotto valvolato extracardiaco, ossia munito di valvola.

Tra le cardiopatie congenite, è inoltre presente una forma di **Trasposizione corretta delle grandi arterie**, che prevede una duplice discordanza atrio-ventricolare e ventricolo-arteriosa: l'atrio destro è in connessione con il ventricolo sinistro, da cui ha origine l'arteria polmonare, mentre l'atrio sinistro è in connessione con il ventricolo destro, da cui ha origine l'aorta. Un elettrocardiogramma consente di individuare la presenza di questa cardiopatia, non identificata dalla sola valutazione clinica. Questa malformazione assicura una sopravvivenza più lunga poiché il sangue venoso viene indirizzato comunque ai polmoni anche se pompato dal ventricolo opposto: in genere questa cardiopatia si associa ad altre anomalie (DIV, stenosi polmonare) che rendono in ogni caso necessario il ricorso in tempi brevi all'intervento chirurgico.

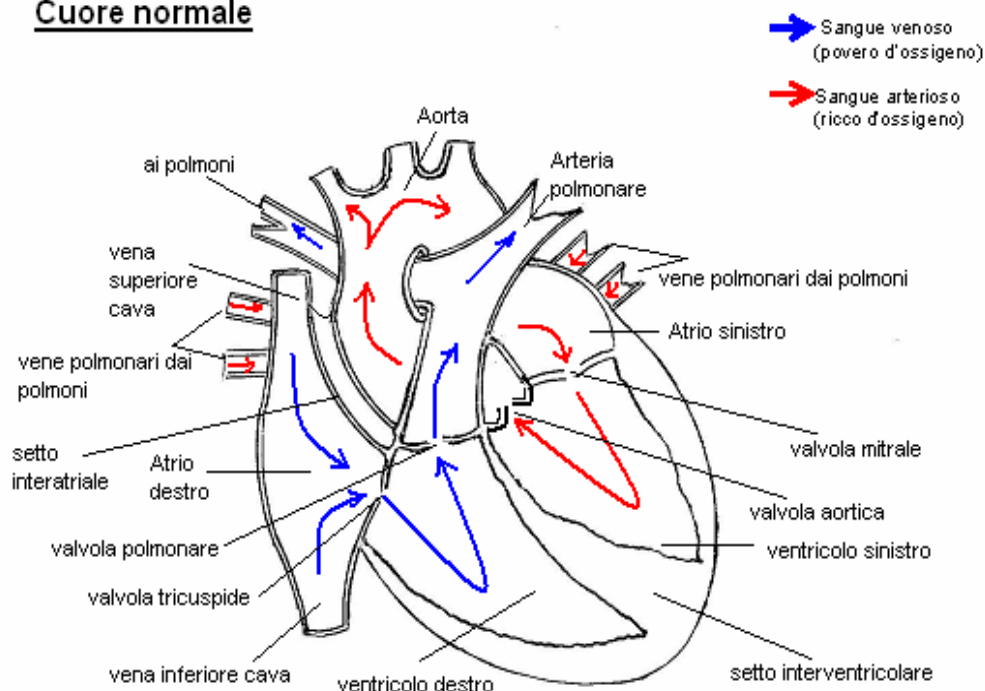
Le prospettive future

Molti bambini operati per questa cardiopatia conducono una vita normale, ma le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico.

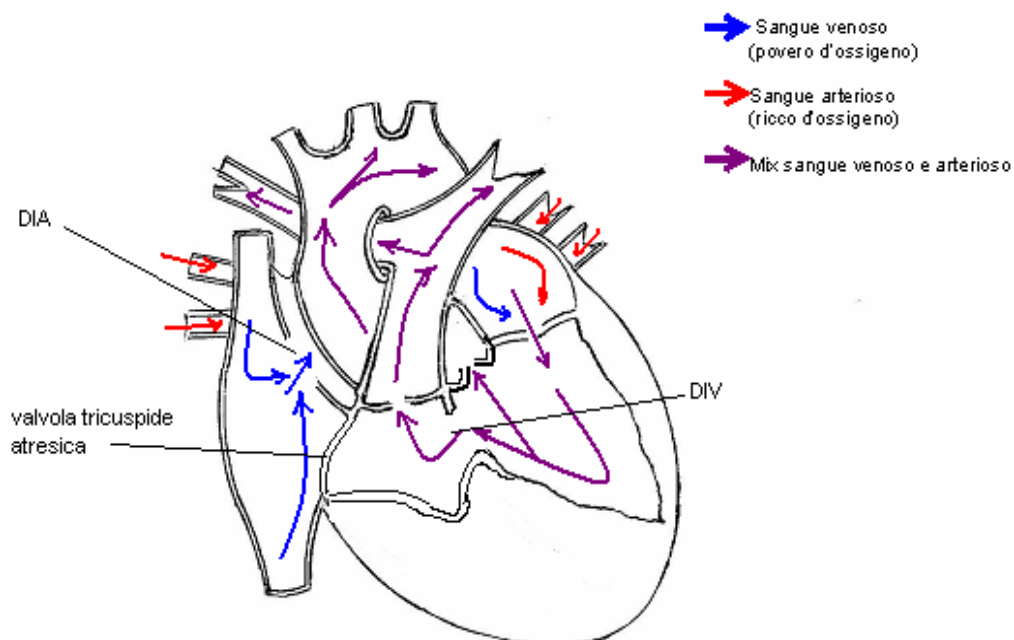
E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Atresia della tricuspide

Cuore normale



Atresia della tricuspide



Si tratta di una rara malformazione (1-3% delle cardiopatie congenite diagnosticate) e consiste nell'assenza della valvola tricuspide, ossia la valvola di apertura tra l'atrio ed il ventricolo destro: il sangue venoso non passa nel sottostante ventricolo destro come

avviene normalmente. Talvolta la valvola tricuspidale risulta imperforata (chiusa), in altri casi è completamente assente ed il pavimento dell'atrio destro è costituito da uno strato muscolare o da un tessuto fibroso che lo separa anatomicamente dalla camera ventricolare. Nell'atresia della tricuspidale, il ventricolo destro è poco sviluppato, ed è generalmente in comunicazione con il ventricolo sinistro mediante un difetto interventricolare che assume la denominazione di forame bulbo-ventricolare.

Il sangue venoso non passa dall'atrio destro al ventricolo destro, ma defluisce prima nell'atrio sinistro dove si mescola al sangue ossigenato per la presenza di un difetto interatriale, e poi nel ventricolo sinistro: da qui il sangue giunge sia in aorta sia in arteria polmonare - anch'essa poco sviluppata - attraverso il difetto interventricolare che mette in comunicazione i due ventricoli.

I sintomi più frequenti

La cianosi persistente che nella maggior parte dei casi caratterizza il neonato affetto da Atresia della tricuspidale è dovuta al fatto che nella circolazione aortica è presente sangue non ossigenato e dal fatto che generalmente il flusso di sangue indirizzato ai polmoni è ridotto. La cianosi è fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

In bambini che presentano forma di Atresia polmonare associate ad ampio difetto interventricolare, è possibile che il sangue giunga ai polmoni in eccesso, generando un iperafflusso polmonare: in un contesto di questo tipo il bambino si presenta poco cianotico, ma può manifestare sintomi tipici dello scompenso cardiaco: si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

L'assenza della valvola tricuspide e lo scarso sviluppo del ventricolo destro rendono di fatto impossibile il recupero della normalità anatomica del cuore: l'intervento chirurgico definitivo non è infatti di natura correttiva. La tecnica chirurgica a cui attualmente si fa ricorso è quella messa a punto dal cardiocirurgo Fontan (intervento eseguito generalmente tra il primo ed il secondo anno di vita) che, in presenza di una buona arteria polmonare, prevede l'invio del sangue direttamente nella polmonare staccandola dal ventricolo destro ed utilizzando invece l'atrio destro.

In bambini che presentano forma di Atresia polmonare associate ad ampio difetto interventricolare, è possibile che il sangue giunga ai polmoni in eccesso, generando un iperafflusso polmonare: in questi casi è possibile fare ricorso ad interventi palliativi,

riducendo, come nel caso del bendaggio dell'arteria polmonare, l'afflusso di sangue ai polmoni e migliorando il quadro clinico, in attesa dell'intervento di Fontan.

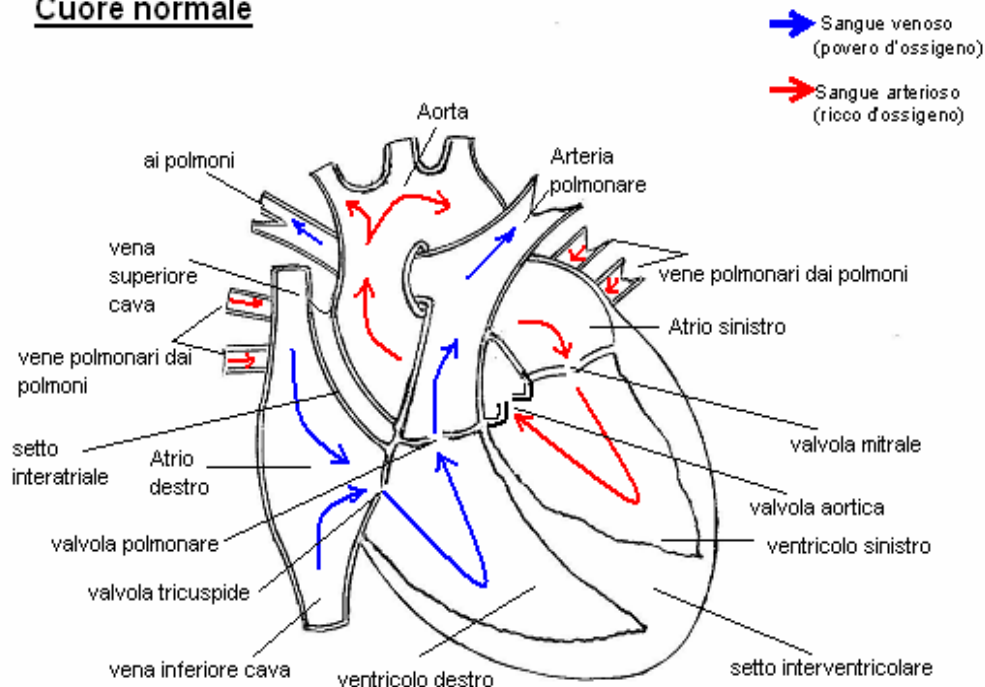
Le prospettive future

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico.

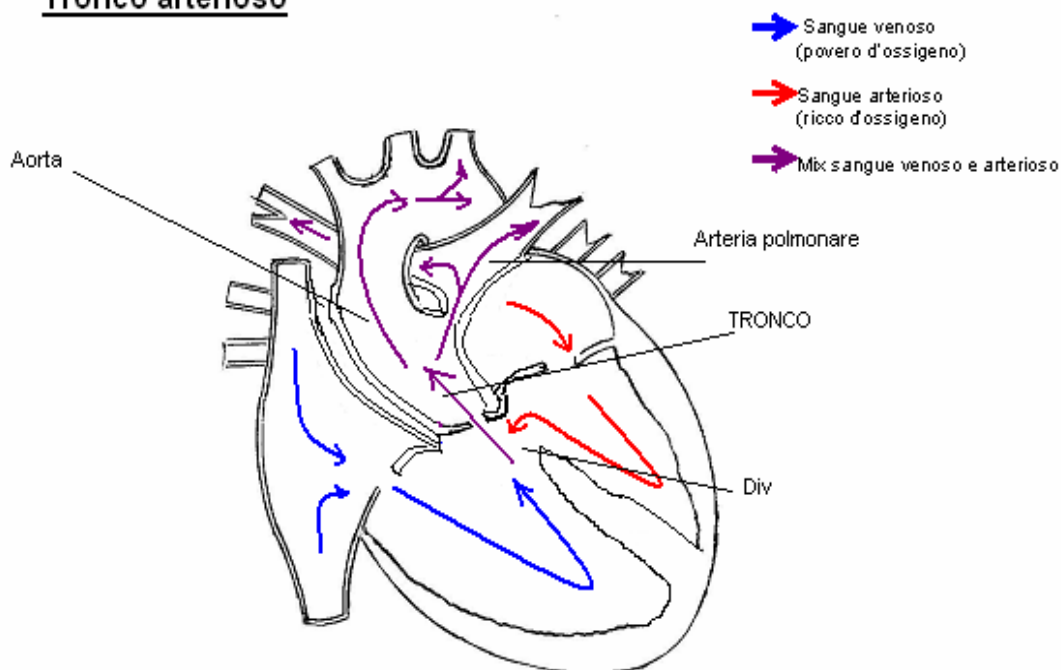
E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Tronco arterioso

Cuore normale



Tronco arterioso



Si tratta di una cardiopatia congenita presente nell'1% circa dei casi di malformazioni cardiache diagnosticate.

Nel cuore normale l'aorta ha origine dal ventricolo sinistro e l'arteria polmonare dal ventricolo destro: in presenza del Tronco Arterioso l'aorta e l'arteria polmonare non sono separate e risultano fuse in un unico vaso che ha origine alla base del cuore ed esce dai due ventricoli: generalmente è collocato a cavaliere su un ampio difetto interventricolare. Questo singolo grande vaso riceve sangue venoso dal ventricolo destro e sangue arterioso del ventricolo sinistro, che si mescolano e vengono entrambi pompati ai polmoni ed all'organismo.

Nel 33% circa dei bambini affetti da questa cardiopatia è presente la Sindrome DiGeorge, una malattia genetica caratterizzata dall'assenza del timo, organo fondamentale per le difese immunitarie in età infantile, con conseguente immunodeficienza. Sono inoltre presenti alterazioni delle ghiandole paratiroidi e malformazioni del volto.

I sintomi più frequenti

I neonati affetti da Tronco Arterioso presentano in genere un aumento dell'afflusso di sangue ai polmoni ed un sovraccarico di lavoro per il cuore, che si manifesta con i sintomi clinici di un'insufficienza cardiaca: si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causata a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico).

L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

E' presente anche cianosi, dovuta al mixing di sangue blu e sangue rosso: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza.

Altri sintomi possono essere:

affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi.

La correzione

La chirurgia correttiva si realizza nei primi sei mesi di vita e prevede la chiusura del difetto interventricolare con un patch, la rimozione dell'arteria polmonare dal Tronco, che, una volta suturato, viene a costituire l'aorta ascendente, e la ricostruzione dell'arteria polmonare mediante un condotto valvolato.

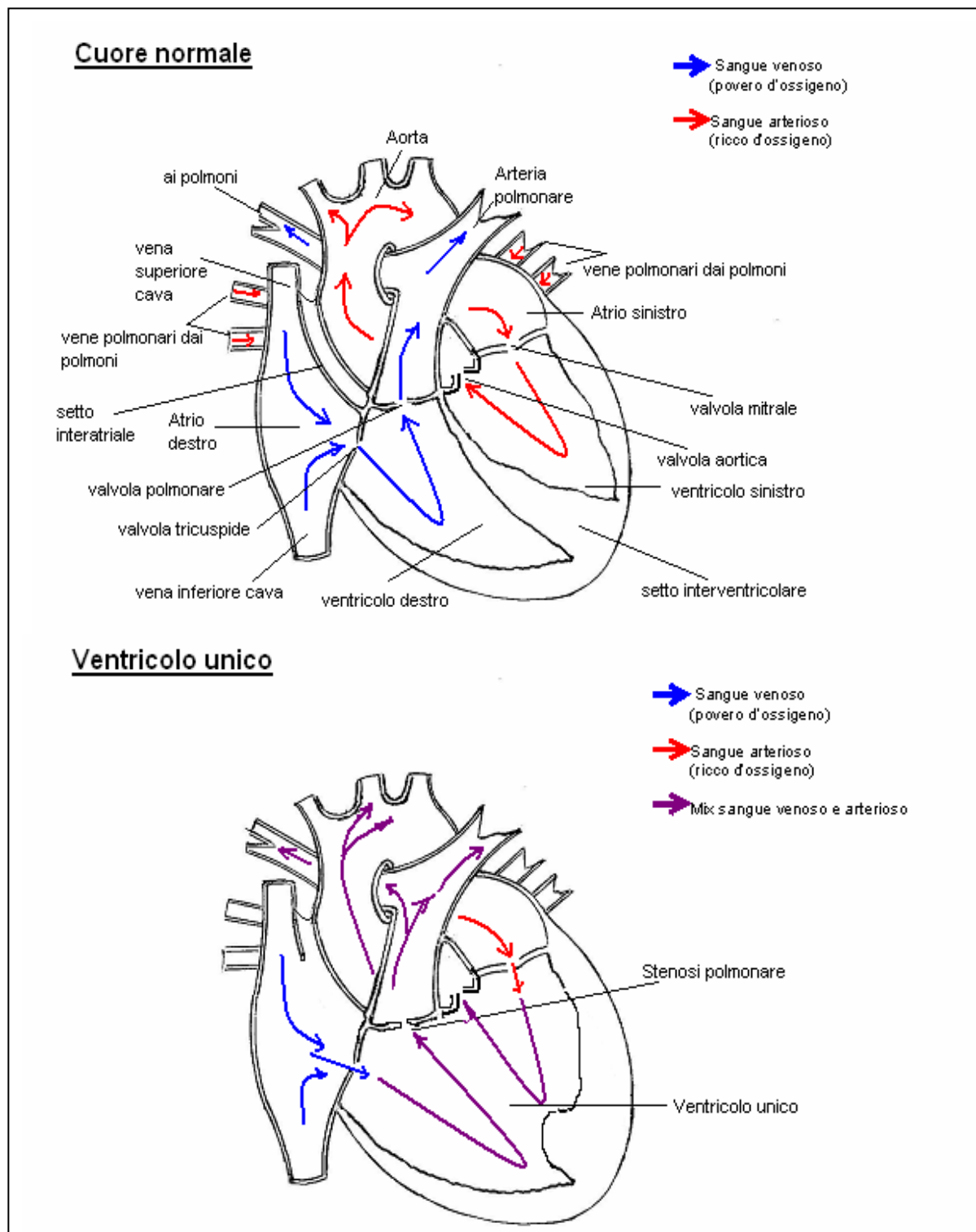
Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Le prospettive future

I risultati della correzione chirurgica sono buoni, anche a lungo termine: il bambino, una volta cresciuto, necessiterà di un nuovo intervento per la sostituzione del condotto, superato dimensionalmente per gli effetti della crescita e talvolta lesionato da calcificazioni ed ostruzioni all'interno che possono ostacolare il flusso del sangue.

E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Ventricolo unico



In questa rara malformazione il cuore è privo del setto che normalmente separa i due ventricoli: in presenza di un unico ventricolo si aprono la valvola mitrale e la valvola tricuspidale; dalla singola camera hanno origine l'aorta e l'arteria polmonare, ma può accadere che una delle due arterie sia connessa ad una piccola camera accessoria

comunicante con il ventricolo. All'interno del ventricolo unico si ha un mixing di sangue arterioso e venoso.

Al ventricolo unico nel 50% dei casi è associata una stenosi polmonare, con conseguente grave cianosi per il neonato: allo scopo di aumentare il flusso di sangue nei polmoni e ridurre la cianosi potrà rendersi necessario ricorrere ad un intervento palliativo del tipo Blalock-Taussig.

In assenza di stenosi polmonare il neonato è solo lievemente cianotico: è possibile pertanto che si verifichi un iperafflusso polmonare con i sintomi dello scompenso cardiaco, per la cui riduzione si potrà fare ricorso ad un intervento palliativo di bendaggio polmonare.

I sintomi più frequenti

affaticamento: nel lattante si manifestano segnali di affaticamento in particolare durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione per riposarsi e spesso impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito;

crescita rallentata: non riuscendo ad alimentarsi sufficientemente in base ai quantitativi previsti dalle normali tabelle nutrizionali, si ha un rallentamento della crescita sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo (incapacità di mantenere il medesimo percentile di crescita);

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

cianosi: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto, atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza;

scompenso cardiaco: se il difetto è importante, il rischio di scompenso cardiaco è alto. Si tratta di un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del nostro corpo: l'attività muscolare risulta pertanto alterata, con aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici (nel lattante rigurgito durante e dopo i pasti), stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni) soprattutto in posizione sdraiata (si avverte un miglioramento nella posizione seduta oppure utilizzando più cuscini sotto la testa e la schiena per consentire un sollevamento del torace), ritenzione di liquidi (il bambino fa meno pipì) con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e di gonfiore nei tessuti molli delle gambe (edema periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia).

La correzione

Come per l'Atresia della tricuspide, è impossibile ripristinare un quadro anatomico normale del cuore: la correzione prevede il recupero della funzionalità attraverso l'intervento di Fontan (v. *Capitolo Atresia della Tricuspide - La correzione chirurgica*).

Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. *Capitolo La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

Le prospettive future

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico.

E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. *Capitolo relativo*); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Anomalia di Ebstein

Si tratta di una cardiopatia congenita che interessa la valvola tricuspide: essa risulta malformata, stenotica o anche imperforata ed è localizzata sulla parete del cuore in una posizione più bassa rispetto al normale: la camera ventricolare destra si presenta ridotta, molto assottigliata, con una contrattilità alterata e viene definita *atrializzata*. La valvola è insufficiente ed il sangue rigurgita in atrio destro, in genere molto ingrossato. Attraverso un difetto interatriale, nel 50% circa dei casi associato, il flusso del sangue venoso si dirige in atrio sinistro, con conseguente cianosi per il bambino. L'Anomalia di Ebstein talvolta si presenta anche associata alla pervietà del dotto arterioso, che nei casi più gravi garantisce la sopravvivenza del neonato.

Durante la vita fetale, la mortalità per questa cardiopatia è molto alta ed è strettamente correlata alle ridotte dimensioni del ventricolo destro: alla nascita, nel caso il ventricolo destro non sia in grado di garantire una sufficiente gittata cardiaca, ci troviamo in presenza di un quadro clinico simile ad un'atresia polmonare. In questi casi la sopravvivenza del bambino è legata al ritorno venoso con shunt destro-sinistro attraverso il difetto interatriale ed al flusso polmonare che può essere dotto-

dipendente. Talvolta la Sindrome di Ebstein si presenta come un'anomalia isolata e ben tollerata, al punto tale che l'intervento chirurgico può essere rinviato in epoca successiva all'infanzia. L'intervento consiste nella sostituzione della valvola tricuspidale con una protesi meccanica o nella plastica della valvola tricuspidale (anuloplastica). Per i pazienti di età più avanzata è previsto il ricorso all'intervento di Fontan per l'impossibilità di utilizzare funzionalmente il ventricolo destro.

La sopravvivenza naturale è in funzione della severità anatomica e funzionale di questa cardiopatia congenita.

Ventricolo destro a doppia uscita

Si tratta di una rara cardiopatia congenita in cui le grandi arterie, l'aorta e la polmonare, nascono dal ventricolo destro: con maggiore precisione si parla di Ventricolo destro a doppia uscita quando l'arteria polmonare ed almeno il 50% dell'anello aortico hanno origine dal ventricolo destro. In presenza di questo quadro clinico, l'unica via di uscita del ventricolo sinistro è rappresentata da un ampio difetto interventricolare. Nel caso in cui al Ventricolo destro a doppia uscita sia associata una stenosi polmonare siamo di fronte ad una situazione molto simile alla Tetralogia di Fallot (v. Capitolo relativo).

Ventricolo sinistro a doppia uscita

Questa cardiopatia si presenta in forma ancora più rara rispetto alla precedente, ed è contraddistinta dal fatto che le grandi arterie o almeno una più il 50% dell'altra hanno origine dal ventricolo sinistro. Un difetto interventricolare è sempre presente, ed in relazione alla sua posizione, può presentarsi sottopolmonare, sottoaortico (forme molto simili alla Tetralogia di Fallot) o in duplice connessione ad entrambe le grandi arterie. Quando è presente in forma associata una stenosi sottoaortica, il quadro clinico è molto simile ad un difetto interventricolare: in questo caso sarà presente un iperafflusso polmonare con sintomi tipici dello scompenso cardiaco. Se la forma è analoga alla Tetralogia di Fallot, sarà presente cianosi nel bambino.

Anomalia dell'arteria coronarica

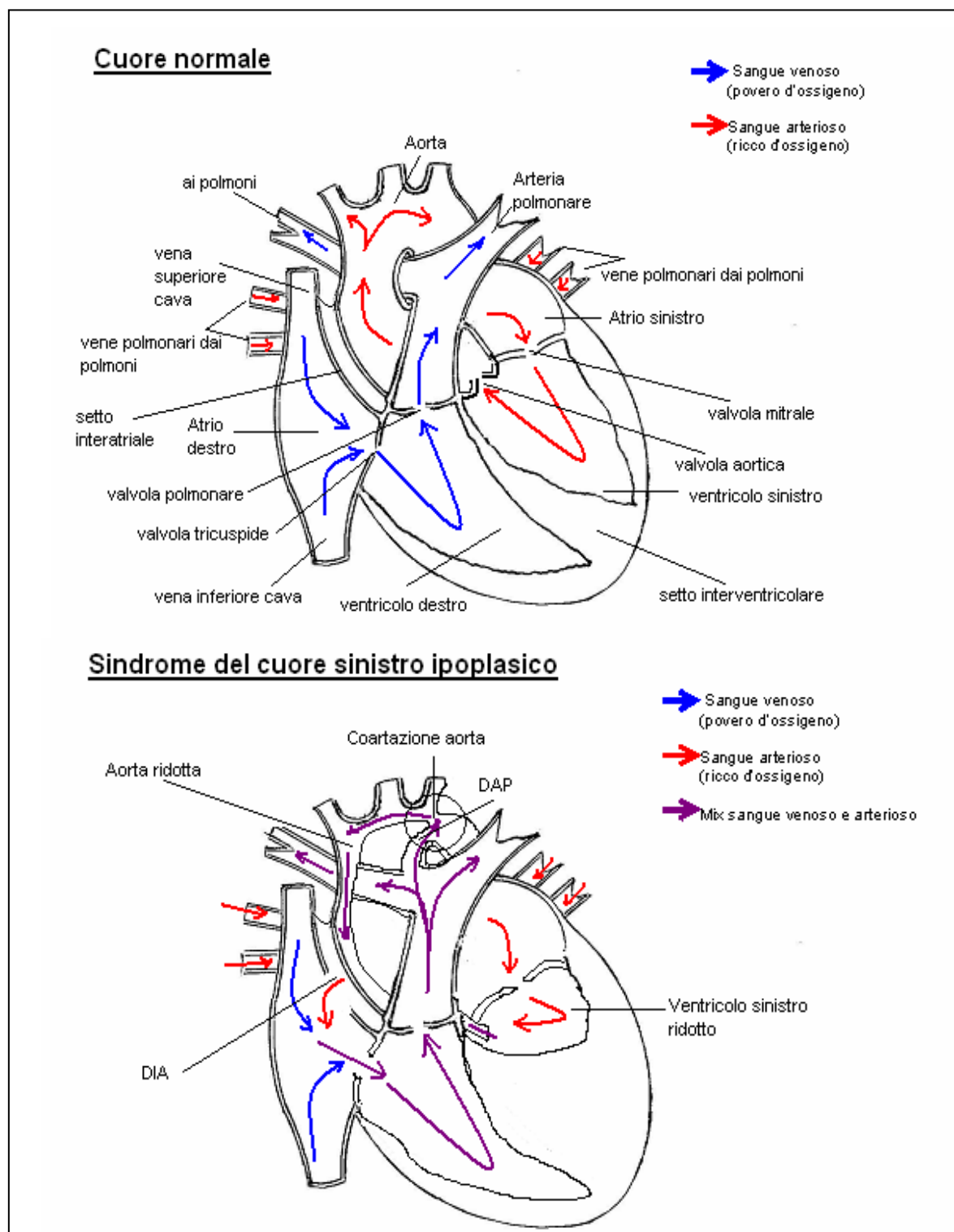
Questa malformazione prevede che l'arteria coronaria di sinistra abbia origine dall'arteria polmonare anziché dal seno coronarico aortico sinistro.

Durante la vita fetale, grazie alla pervietà del dotto di Botallo, le pressioni nella polmonare ed in aorta sono uguali e la perfusione dell'arteria coronaria di sinistra è sufficiente: alla nascita la pressione in arteria polmonare diminuisce e conseguentemente anche la pressione di perfusione nella coronaria: al minimo sforzo si manifestano dolori al petto (angina) sino al rischio elevato di infarto. L'intervento chirurgico è urgente, e prevede, se le condizioni lo consentono, il reinnesto della coronaria sinistra: in presenza di una funzione ventricolare sinistra gravemente compromessa e di una severa insufficienza mitralica, l'unica via chirurgicamente percorribile è il trapianto cardiaco.

Finestra aortopolmonare

Si tratta di una rara anomalia cardiaca che prevede una connessione tra aorta ascendente e tronco dell'arteria polmonare, legato ad un'alterazione nel processo di sviluppo del setto aortopolmonare: dal punto di vista emodinamico, questa malformazione agisce come un ampio dotto arterioso, che causa, nei pazienti non trattati, una grave insufficienza miocardica ed un grave iperafflusso polmonare che aumenta considerevolmente il rischio di mortalità. Il quadro generale è di norma aggravato dalla presenza di anomalie associate. La correzione chirurgica è conseguente alla diagnosi stessa e prevede un'incisione all'altezza della finestra, chiusura con patch e ricostruzione delle brecce aortica e polmonare.

Sindrome del cuore sinistro ipoplasico



Si tratta della più grave forma di cardiopatia congenita e comprende una serie di malformazioni che coinvolgono la parte sinistra del cuore: è molto rara ed ha un'incidenza inferiore all'1% tra tutti i casi di cardiopatia congenita: due terzi dei neonati affetti dalla Sindrome del cuore sinistro ipoplasico sono maschi.

La parte sinistra del cuore presenta uno sviluppo non completo: il ventricolo sinistro è assente o ipoplasico (di ridotte dimensioni), l'atrio sinistro è piccolo, le valvole mitrale ed aortica possono essere stenotiche o atresiche, l'aorta è ipoplasica e presenta coartazioni.

Il sangue proveniente dalle vene polmonari si dirige dall'atrio sinistro all'atrio destro, e dal ventricolo destro viene inviato in arteria polmonare: da questa una quantità di sangue attraverso il dotto di Botallo pervio giunge in aorta. La pervietà del dotto arterioso garantisce la sopravvivenza del neonato in quanto è l'unica via attraverso la quale il sangue arriva in aorta: l'intera perfusione sistemica è quindi dotto dipendente. Il dotto di Botallo (v. Capitolo *Il cuore e la circolazione prima della nascita*) è destinato a chiudersi, e quando questo avviene, il neonato va incontro inevitabilmente alla morte. I neonati, per mantenere il dotto arterioso pervio, vengono subito dopo la diagnosi sottoposti a trattamento con prostaglandine (v. Capitolo *In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?*), che consente la sopravvivenza del neonato nell'immediato.

I sintomi più frequenti

cianosi: si tratta di un fenomeno caratterizzato dal colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie, causato dalla diminuzione nel sangue arterioso di ossigeno: l'emoglobina contenuta nei globuli rossi a cui è demandato il compito di trasportare ossigeno nel nostro corpo, ha infatti un colore blu se non ossigenata, rosso quando è invece ossigenata. Nel bambino affetto da cianosi si assiste inoltre ad una manifestazione clinica definita ippocratismo digitale, ossia la presenza di un gonfiore nelle falangi terminali delle dita delle mani e dei piedi, con unghie che risultano più convesse rispetto al normale. Gli attacchi di cianosi possono presentarsi durante la giornata ed in particolare al mattino, dove più frequentemente si registrano le crisi anossiche (per mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti), con gravi difficoltà respiratorie, pianto,

atteggiamento ipotonico (il bambino si abbandona sulla spalla della mamma) e perdita di conoscenza;

difficoltà respiratorie: il respiro, in particolare durante un esercizio fisico od uno sforzo, tende ad accelerare sino a diventare affannoso, con un sensibile incremento degli atti respiratori e tosse;

sudorazione: è più elevata rispetto al normale e si associa ad un colorito della carnagione pallido, che al tatto appare generalmente fredda: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore, ma è possibile anche trovare il bambino al risveglio dal sonno con indumenti umidi;

accelerazione del battito cardiaco.

La correzione

Se non operati, i bambini affetti da Sindrome del cuore sinistro ipoplasico sono destinati a morire entro la prima settimana di vita.

L'intervento chirurgico secondo la tecnica di Norwood prevede la correzione della malformazione mediante un percorso di tre interventi chirurgici nel corso dei primi due anni di vita del bambino: il trattamento chirurgico si propone di ricostruire il cuore affinché la parte destra possa essere utilizzata per pompare il sangue, bypassando gli ostacoli presenti sul lato sinistro. Dopo l'intervento il bambino verrà trasferito nel reparto di Terapia Intensiva (v. Capitolo *La correzione chirurgica - L'intervento cardiocirurgico - La Terapia Intensiva*).

I rischi del trattamento chirurgico sono elevati e la mortalità al termine di questo percorso è di circa il 70% dei casi: tra i sopravvissuti si registrano seri problemi cardiocircolatori e non è escluso che, anche a fronte di un risultato positivo al termine del percorso chirurgico, il bambino in epoca successiva debba fare comunque ricorso ad un trapianto.

Il trapianto cardiaco neonatale, che prevede la sostituzione del cuore gravemente compromesso con un organo sano proveniente da un donatore in stato di morte cerebrale, può rappresentare una soluzione il più delle volte tuttavia soltanto ipotetica

per le difficoltà a reperire donatori in un arco di tempo molto limitato per le caratteristiche proprie di questa cardiopatia. Il trapianto cardiaco può comunque essere una via da seguire anche dopo il percorso chirurgico.

Di fronte ad un quadro così complesso, all'alto rischio di mortalità degli interventi chirurgici e ad aspettative di vita limitate, è possibile che genitori e medici decidano di non affrontare alcun processo decisionale e di non sottoporre il bambino all'intervento.

Sono attualmente in fase di studio alcune strategie per migliorare la sopravvivenza dopo il primo stadio dell'intervento palliativo di Norwood per il trattamento della Sindrome del cuore sinistro ipoplasico: i progressi tecnici complessivi, con il ricorso a materiali e macchinari più sofisticati, hanno consentito una riduzione della mortalità ed un miglioramento della qualità delle correzioni, permettendo di effettuare l'intervento in condizioni di maggiore sicurezza rispetto al passato.

Le prospettive future

Nonostante la vita dei pazienti affetti da Sindrome da cuore sinistro ipoplasico presenti incertezze nel medio-lungo termine, con la prospettiva di altri interventi da affrontare per l'inserimento ad esempio di un pace-maker per aritmie cardiache o per un trapianto cardiaco che nel tempo dovesse rendersi necessario, molti bambini riescono comunque ad avere una buona qualità di vita.

Le prospettive sono variabili da caso a caso: il cardiologo pediatrico sarà in grado di delineare il quadro specifico.

E' sempre necessaria la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo relativo); il bambino sarà sottoposto a controlli successivi.

Chi incontreremo in Ospedale

Può rendersi necessario il ricovero in ospedale presso il reparto di cardiologia pediatrica subito dopo la nascita, per approfondire aspetti diagnostici rilevati durante la vita intrauterina o successivamente al parto, oppure per affrontare un intervento cardiochirurgico pianificato o d'urgenza. Bambino e genitori durante il ricovero incontreranno diversi operatori sanitari che si prenderanno cura del bambino nelle varie fasi del trattamento della cardiopatia. Le principali figure sono:

Cardiologo pediatrico: è il cardiologo di riferimento del bambino, specializzato nella cura delle cardiopatie infantili. Il Cardiologo pediatrico effettua la prima visita cardiologica al bambino ed attraverso i necessari esami diagnostici sarà in grado di delineare il quadro clinico. E' colui che prescrive la terapia farmacologica ed effettua i controlli periodici in attesa, se necessario, dell'intervento cardiochirurgico. Il Cardiologo pediatrico seguirà il bambino anche nel decorso post-operatorio ed in tutte le visite di controllo successive (follow-up). Il cardiologo emodinamista effettuerà inoltre gli interventi di cateterismo intracardiaco nel laboratorio di emodinamica.

Il cardiologo pediatrico riveste un ruolo fondamentale ed è il punto di riferimento della famiglia del bambino, essendone il principale interlocutore in quanto a conoscenza dell'intera storia clinica.

Cardiochirurgo pediatrico: è il chirurgo preposto alla correzione della cardiopatia, ed unitamente all'anestesista, seguirà il bambino durante il post-operatorio con ricovero nel reparto di Terapia Intensiva. Il Cardiochirurgo pediatrico in genere incontra i genitori prima dell'intervento per descrivere in dettaglio la cardiopatia, le modalità della correzione, e le tecniche a cui verrà fatto ricorso, illustrando i rischi a cui il bambino sarà esposto ponderati al quadro clinico generale. Il Cardiochirurgo richiede ai genitori il consenso informato. E' possibile che il paziente venga visitato dal cardiochirurgo anche dopo l'intervento, per controlli successivi od eventuali nuovi interventi.

Anestesista: è lo specialista sempre presente nel laboratorio di emodinamica o in sala operatoria durante gli esami invasivi o durante l'intervento cardiocirurgico: si occupa della somministrazione dell'anestesia, che può essere sotto forma di lieve sedazione o generale, se l'esecuzione di un intervento prevede una durata di diverse ore. L'anestesista si occupa anche del fatto che il bambino non avverta in alcun modo dolore, attraverso la somministrazione di farmaci adeguati. E' il medico responsabile del monitoraggio di tutti i parametri vitali durante la permanenza del bambino nel reparto di Terapia Intensiva. Durante questa degenza i genitori incontreranno l'anestesista nel colloquio che avviene giornalmente e durante il quale i genitori riceveranno informazioni sullo stato di salute del proprio bambino.

Perfusionista: è il medico responsabile della macchina cuore-polmone, a cui il bambino è collegato durante l'intervento a cuore aperto in condizioni di circolazione extra-corporea.

Vigilatrici d'infanzia: si tratta di personale specializzato nella cura del bambino e che svolge la propria attività nel reparto di cardiologia pediatrica, in ambulatorio, nel laboratorio di emodinamica, in sala operatoria e nel reparto di Terapia Intensiva.

Tecnici di radiologia, di sala operatoria, tecnici perfusionisti: svolgono la loro attività nelle diverse fasi di diagnostica o nel trattamento chirurgico della cardiopatia.

In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?

Una cardiopatia congenita importante potrà essere corretta soltanto chirurgicamente: come avremo modo di vedere nel capitolo dedicato all'intervento chirurgico, è possibile, quando le condizioni del bambino siano tali da non metterne in pericolo la stessa sopravvivenza, che il cardiologo pediatrico congiuntamente al cardiocirurgo e ai genitori, decida di non sottoporre a breve il bambino all'intervento, ma di attendere, se possibile, condizioni di crescita più adeguate, con un incremento del peso corporeo per affrontare l'intervento con rischi inferiori. Per monitorare

l'evoluzione della patologia, il Cardiologo programmerà visite di controllo periodiche e nel frattempo il bambino potrà essere dimesso dal reparto di cardiologia pediatrica ed affidato alle cure dei genitori.

Il bambino viene generalmente in questa fase sottoposto a trattamento farmacologico: nei casi di insufficienza cardiaca, quando il cuore non è in grado di garantire una sufficiente gittata, viene in genere prescritta la **digitale** (nome commerciale del farmaco a più ampia prescrizione: Lanoxin), somministrata per bocca o per via endovenosa in base al peso corporeo. E' il farmaco più comunemente impiegato per aumentare la capacità di contrazione del cuore e ridurre la frequenza dei battiti, compensando il sovraccarico di lavoro a cui il cuore è sottoposto per effetto di una cardiopatia. Il dosaggio di questa medicina deve essere effettuato esclusivamente da un adulto e l'uso da parte di un bambino è assolutamente da evitare in quanto l'ingestione accidentale del farmaco può essere molto pericolosa. La digitale deve essere somministrata esclusivamente nella quantità prescritta dal Cardiologo: nel caso di episodi di vomito successivi alla somministrazione della digitale è assolutamente proibito somministrarla nuovamente prima della dose successiva prevista. Per facilitare l'assimilazione della medicina per bocca nel neonato ed evitare che parte del farmaco possa essere rigettata o andare persa, è consigliabile fare uso di una piccola siringa, che verrà introdotta nella bocca del bambino appoggiandola sul lato interno della guancia, con graduale rilascio del farmaco mediante lievi pressioni dello stantuffo della siringa. E' preferibile che la somministrazione della medicina avvenga prima del pasto.

Uno degli effetti della disfunzione cardiaca è la ritenzione di liquidi e di sali, con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue: la quantità di urina prodotta è destinata a diminuire. Per fronteggiare questa situazione possono essere somministrati via bocca, via endovena o intramuscolare dei **diuretici** (nome commerciale del farmaco a più ampia prescrizione: Lasix). Ai genitori potrà essere richiesto di controllare la quantità

di urina del bambino: ad ogni cambio del pannolino, questo dovrà essere pesato ed il valore dovrà essere riportato in una tabella, che verrà valutata dal Cardiologo.

Anomali, elevati e repentini incrementi nel peso corporeo devono essere segnalati al proprio specialista: l'aumento del peso potrebbe non essere legato ad effetti di tipo nutrizionale ma ad una ritenzione di liquidi che ha raggiunto soglie di pericolo (edema polmonare).

Nella cura dell'insufficienza cardiaca è possibile anche l'impiego di **vasodilatatori** somministrati per bocca (ACE inibitori, ossia inibitori dell'enzima convertente l'angiotensina): gli ACE-inibitori bloccano l'angiotensina, una sostanza dotata di potente azione vasocostrittrice, che aumenta la pressione arteriosa e che riduce la perdita di liquidi nel rene. La vasodilatazione che si verifica con gli ACE-inibitori riduce pertanto le resistenze dei vasi arteriosi periferici permettendo di ridurre il carico lavorativo del cuore recuperandone l'attività in termini di efficienza.

Il Cardiologo potrà inoltre prescrivere l'uso di **beta-bloccanti**, che riducono la forza di contrazione del cuore ed abbassano la pressione del sangue e, di conseguenza, anche la sua richiesta di ossigeno.

La somministrazione di **Prostaglandine E1** è impiegata per mantenere aperto il dotto arterioso - che generalmente si chiude dopo la nascita - in alcune cardiopatie prima dell'intervento chirurgico, migliorando il flusso del sangue ed il livello di ossigeno.

Tutti i farmaci per via orale devono essere somministrati direttamente e non versati all'interno del biberon o mescolati con altri liquidi, poiché è possibile che il bambino non finisca di berli: in questo caso una percentuale del farmaco potrebbe andare perduta.

Per migliorare la respirazione nel bambino può essere utile sollevare leggermente con alcuni cuscini il capo o la schiena dal letto, evitando di dormire in posizione completamente orizzontale: per i neonati potrà essere utile l'utilizzo di sdraiette reclinabili.

In caso di scompenso cardiaco, in presenza di una cianosi grave, al bambino può essere somministrato ossigeno: questo generalmente avviene in ospedale, ma in alcuni casi non è esclusa la somministrazione anche a casa.

Durante la permanenza domiciliare, nella fase di cura o in attesa dell'intervento chirurgico, i genitori di un bambino cardiopatico devono affrontare alcuni problemi di ordine pratico: un aspetto importante è quello legato all'alimentazione. Un bambino cardiopatico incontra difficoltà ad alimentarsi: manifesta in genere segnali di affaticamento durante il pasto, che in epoca neonatale rappresenta l'attività che richiede maggiore sforzo fisico. Durante la poppata il bambino interrompe la suzione al seno per riposarsi oppure impiega più di mezz'ora per terminare un biberon di latte, perdendo interesse per il cibo, con sempre minor appetito, arrivando anche a rifiutare il pasto. Per fronteggiare questo problema, può essere utile effettuare dei piccoli pasti con maggiore frequenza, in modo tale che, al termine della giornata, il bambino possa essersi alimentato in quantità sufficiente senza eccessive fatiche.

E' importante non affidare al caso o a sensazioni emotive (ha bevuto tanto latte, ne ha bevuto poco) la quantità di latte che, al termine della giornata, il lattante ha assunto: può essere utile annotare in una tabella le quantità precise assunte con i rispettivi orari. Questo si rivelerà molto utile in caso di comparazioni future per la valutazione dell'evoluzione della malattia.

L'allattamento con latte materno è fortemente consigliato, sia per il basso contenuto di sali sia per il passaggio di anticorpi: la suzione al seno materno può tuttavia essere particolarmente difficile e faticosa per il bambino portatore di una cardiopatia. Se non adeguatamente stimolata dalla suzione del bambino, anche la produzione di latte da parte della mamma può diventare difficile. In questi casi è utile l'impiego di un tiralatte, di tipo manuale o elettrico (vi sono vari modelli disponibili sul mercato), con i quali si ottiene un duplice vantaggio: stimolare la produzione del latte materno ed alimentare il bambino con il biberon, che si rivela meno faticoso. E' importante ricordare che il latte materno può essere congelato e conservato nel freezer per

circa tre mesi: ad esso si potrà fare ricorso quando la produzione non sarà più così abbondante o durante il ricovero in ospedale.

Quando la crescita subisce forti rallentamenti sino ad un arresto dell'incremento del peso corporeo, è possibile fare ricorso ad un'alimentazione mediante un sondino: questo tubicino viene generalmente introdotto nel naso sino a giungere direttamente allo stomaco: attraverso il sondino il bambino viene alimentato senza compiere alcuno sforzo. Inizialmente il sondino viene introdotto in ospedale, ma con una pratica sufficiente è possibile effettuare questa manovra anche a casa.

Una dieta povera di sale sarà utile al bambino per evitare un aumento nella ritenzione di liquidi, che aggrava l'insufficienza cardiaca; un adeguato apporto di ferro nell'alimentazione sarà vantaggioso per tutti i bambini affetti da cardiopatie cianogene, in quanto incrementerà la presenza di globuli rossi che vengono prodotti dai bambini cianogeni per aumentare il trasporto di ossigeno all'organismo.

Per quanto attiene all'attività fisica, i genitori seguiranno i consigli del Cardiologo pediatrico: in genere sono concesse tutte quelle attività spontanee proprie del neonato e del bambino, che in genere non sono pericolose per la salute. In presenza di cardiopatie severe, potrà essere prescritta una restrizione o un divieto alla pratica sportiva: in alcuni casi il bambino non dovrà essere esposto a competizioni agonistiche, in altri potrà essere limitata anche l'attività ricreativa o consentita l'ora di ginnastica durante la scuola a condizione che il bambino possa interrompere l'attività ai primi segni di affaticamento: gli insegnanti dovranno pertanto essere adeguatamente informati sullo stato di salute del bambino.

In ultimo, per quanto riguarda le vaccinazioni, i bambini affetti da cardiopatie possono seguire il normale calendario ministeriale.

Durante la permanenza a casa, nella fase di cura od in attesa dell'intervento chirurgico, ai genitori è inoltre demandato il compito di cogliere e segnalare immediatamente al Cardiologo eventuali sintomi che possano essere la manifestazione di un aggravamento del quadro clinico: in presenza delle seguenti condizioni, il

cardiologo dovrà essere immediatamente contattato e, su sue indicazioni, il bambino dovrà essere trasferito in ospedale:

- ✓ aumento dell'affaticamento durante sforzi fisici, in particolare durante e dopo il pasto;
- ✓ episodi frequenti di rigurgito e di vomito;
- ✓ inappetenza totale;
- ✓ difficoltà respiratoria (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni): per misurare il numero degli atti e comunicare pertanto un valore esatto al cardiologo, sarà sufficiente appoggiare la mano sul torace del bambino e, munendosi di un orologio, contare gli atti per un minuto;
- ✓ cianosi persistente: colorito blu-violastro della pelle, delle mucose (labbra e lingua in particolare) e della cute al di sotto delle unghie;
- ✓ aumento improvviso del peso corporeo
- ✓ tosse continua associata a febbre;
- ✓ sudorazione elevata associata ad un colorito della carnagione pallido: in particolare dopo uno sforzo il bambino tende ad avere la fronte imperlata di gocce di sudore;
- ✓ gonfiore nei tessuti molli delle gambe;
- ✓ perdita di conoscenza.

L'endocardite batterica

L'endocardite batterica è un'infezione dell'endocardio, il rivestimento interno del cuore, e delle grosse arterie. Alcune procedure mediche sia di tipo diagnostico sia di tipo terapeutico che provocano sanguinamento, in particolare del cavo orale, dell'apparato genitourinario, dell'apparato gastrointestinale e delle alte vie respiratorie, possono causare la penetrazione di microbi (batteriemia) nel sangue: benché tutti i bambini possano contrarre questo tipo di infezione, per i bambini

portatori di una cardiopatia congenita la presenza di difetti o di lesioni legate all'intervento nelle zone dell'anomalia può favorire l'insorgenza dell'endocardite a seguito dell'ingresso di germi nel circolo sanguigno e nelle strutture del cuore, causando un grave danneggiamento delle valvole cardiache e - per trombosi - di altri organi vitali come il cervello, i polmoni e i reni. Si tratta di una patologia molto grave che, se non trattata, che può anche rivelarsi fatale.

Nel bambino cardiopatico una febbre senza ragioni apparenti va immediatamente riportata al medico, in quanto può far sorgere i primi sospetti di un'endocardite batterica: un esame che prende il nome di emocoltura individuerà il tipo di batterio e confermerà la presenza di un'infezione.

Per i bambini cardiopatici è pertanto necessario, per l'esecuzione di alcune procedure, sottoporsi alla **profilassi dell'endocardite batterica**: la somministrazione di adeguata terapia antibiotica **nelle immediatezze della procedura** consente di eliminare il rischio di infezione.

E' assolutamente consigliabile evitare l'applicazione di piercing o tatuaggi che aumentano il rischio di infezione; è inoltre fortemente raccomandata un'attenta igiene della bocca con un'accurata pulizia dei denti e con frequenti controlli dentistici periodici; è consigliabile inoltre limitare l'uso di bevande zuccherate ed un'alimentazione troppo ricca di dolci, in quanto la presenza di saccarosio può favorire l'insorgere di carie, con la formazione di ascessi ed infiammazioni gengivali, nei quali è più alta la presenza di batteri: il proprio dentista potrà suggerire la somministrazione di fluoro sotto forma di gocce o compresse, l'uso di un dentifricio a base di fluoro e la sigillatura dei molari intorno ai sei anni di età, per prevenire la comparsa di carie.

In occasione di una visita presso un medico specialista (dentista, chirurgo, urologo, gastroenterologo, ginecologo ed in tutti i casi di intervento chirurgico), è molto importante che la mamma informi il medico che il proprio bambino è portatore di una cardiopatia congenita e che necessita di essere sottoposto alla profilassi per l'endocardite batterica.

In genere tutti i bambini affetti da cardiopatia congenita rappresentano una categoria per la quale la profilassi antibiotica è altamente raccomandata - ad eccezione del difetto interatriale che presenta un rischio analogo al resto della popolazione generale - per le seguenti procedure⁴:

Le procedure dentarie⁵

Estrazioni dentarie, chirurgia implantare e posizionamento di protesi transmucose, montaggio di bande ortodontiche, iniezioni di anestetico intralegamentarie, interventi parodontali, igiene orale profonda (scaling) e ablazione del tartaro.

E' consigliabile, prima di queste manovre, ridurre la carica batterica mediante sciacquo con collutorio a base di clorexidina 0,20% per 30 secondi/1 minuto.

Nel casi di estrazioni dentarie è consigliabile l'estrazione di un solo dente per seduta, evitando estrazioni multiple.

Non è invece raccomandata la profilassi dell'endocardite batterica per le iniezioni di anestetico locale, ortodonzia non traumatica, impronte della dentatura, radiografie del cavo orale, controllo degli apparecchi ortodontici, posizionamento di perni e di diga in gomma, rimozione dei punti di sutura, trattamento con fluoro, perdita naturale dei denti da latte.

Il tratto respiratorio

Tonsillectomia, adenoidectomia, broncoscopia con broncoscopio rigido, procedure chirurgiche o biopsie che riguardano la mucosa respiratoria.

Non è invece raccomandata la profilassi dell'endocardite batterica nei casi di intubazione endotracheale, broncoscopia con broncoscopio flessibile, inserimento dei drenaggi transtimpanici o timpanostomie.

⁴ La presente lista é indicativa e potrebbe non coprire tutti i casi per i quali é necessario effettuare la profilassi. La richiesta/informativa al medico che intende procedere al particolare intervento o alla specifica procedura é sempre raccomandata ai genitori.

⁵ Per le cure odontoiatriche e le vie aeree superiori la profilassi negli ultimi anni è stata rivista, ed alcuni centri, rispetto alla tabella di seguito riportata, prevedono la somministrazione dell'antibiotico 1 ora prima del trattamento, senza richiami dopo le 6 ore.

Il tratto gastrointestinale

Sclerosi delle varici esofagee, dilatazione di stenosi esofagee, procedura chirurgica della vie biliari, colangiografia retrograda endoscopica per ostruzioni biliari, interventi che interessano la mucosa gastrointestinale.

Non è invece raccomandata la profilassi dell'endocardite batterica nei casi di ecocardiografia transesofagea, esofagogastroduodenoscopia con o senza biopsia.

Il tratto genitourinario

Interventi alla prostata, cistoscopia, dilatazione uretrale; per il parto vaginale la profilassi è raccomandata per le pazienti ad alto rischio.

Non è invece raccomandata la profilassi dell'endocardite batterica nei casi di isterectomia transvaginale, taglio cesareo, cateterismo vescicale, dilatazione e raschiamento uterino, interruzione di gravidanza, interventi per sterilizzazione, revisione della cavità uterina, posizionamento o rimozione di dispositivi intrauterini (IUD): in presenza tuttavia di tessuto infetto, anche in questi casi può essere raccomandata la profilassi.

Altre procedure mediche

Non è raccomandata la profilassi dell'endocardite batterica nei casi di cateterismo cardiaco inclusa l'angioplastica con palloncino, la circoncisione, l'impianto di pace maker, defibrillatori impiantabili e stents coronarici, incisioni o biopsie su cute preparata in asepsi.

Nei pazienti a più alto rischio è importante infine segnalare al proprio medico episodi che hanno comportato sanguinamento e che possono essere ricollegabili alla manifestazione di episodi febbrili (ad esempio la morsicatura da parte di un animale).

Terapia antibiotica attualmente raccomandata per i bambini

PROCEDURE DENTARIE E VIE AEREE SUPERIORI

DOSAGGIO PER BAMBINI		FARMACO (denominazione commerciale)	IN CASO DI ALLERGIA ALLA PENICILLINA	FARMACO (denominazione commerciale)
O R A L E	50 mg/kg un'ora prima della procedura e 25 mg/kg 6 ore dopo;	Amoxicillina (Zimox, Velamox)	20 mg/kg due ore prima della procedura e 10 mg/kg 6 ore dopo;	Eritromicina (Eritromicina)
P A R E N T E R A L E	Ampicillina: 50 mg/kg intramuscolo o endovena 30 minuti prima della procedura più Gentamicina: 2 mg/kg intramuscolo o endovena 30 minuti prima della procedura	Ampicillina (Amplital) e Gentamicina (Gentalyn)	20 mg/kg endovena infusi lentamente nel giro di un'ora iniziando un'ora prima della procedura	Vancomicina

PROCEDURE GASTROINTESTINALI E GENITOURINARIE

DOSAGGIO		FARMACO (denominazione commerciale)	IN CASO DI ALLERGIA ALLA PENICILLINA	FARMACO (denominazione commerciale)
O R A L E	50 mg/kg un'ora prima della procedura e 25 mg/kg 6 ore dopo;	Amoxicillina (Zimox, Velamox)		
P A R E N T E R A L E	Ampicillina: 50 mg/kg intramuscolo o endovena 30 minuti prima della procedura più Gentamicina: 2 mg/kg intramuscolo o endovena 30 minuti prima della procedura	Ampicillina (Amplital) e Gentamicina (Gentalyn)	Vancomicina: 20 mg/kg endovena infusi lentamente nel giro di un'ora iniziando un'ora prima della procedura più Gentamicina: 2 mg/kg intramuscolo o endovena 30 minuti prima della procedura	Vancomicina Gentamicina (Gentalyn)

La correzione chirurgica

Nella maggior parte delle cardiopatie congenite soltanto l'intervento chirurgico è in grado di ripristinare una normalità anatomica e funzionale del cuore: i tempi per l'esecuzione dell'intervento ed i rischi ad esso connessi sono in funzione della gravità della cardiopatia e delle condizioni cliniche generali del bambino, ove età e peso corporeo giocano un ruolo di indubbia importanza: i rischi legati all'operazione, che aumentano in presenza di cardiopatie complesse, vanno sempre e comunque ponderati con le conseguenze di un mancato intervento. La non correzione di una cardiopatia può comportare la graduale incapacità del cuore di assicurare una gittata cardiaca adeguata al fabbisogno dell'organismo (insufficienza cardiaca), cianosi, ipertensione polmonare, arresto della crescita, scompenso cardiaco: la manifestazione graduale di questi problemi può comportare successivamente l'impossibilità di eseguire una correzione con successo, causando la morte del bambino.

L'intervento può avere carattere d'**urgenza** quando è in pericolo la sopravvivenza stessa del bambino o quando la cardiopatia non trattata nell'immediato può severamente danneggiare il cuore od altri organi; in altri casi è praticabile un **intervento di elezione**, soggetto cioè a programmazione.

I risultati della correzione chirurgica sono strettamente correlati al tipo d'intervento, che può essere:

palliativo: in alcuni casi le condizioni del paziente e la severità della cardiopatia non consentono nelle fasi iniziali una correzione definitiva dell'anomalia cardiaca: l'intervento palliativo si propone di contenere gli effetti negativi di una cardiopatia (consentendo nell'immediato la sopravvivenza), e di apportare nel contempo un beneficio al quadro clinico, consentendo al bambino di crescere con rischi controllati, posticipando la correzione intracardiaca in epoca successiva al periodo neonatale o alla prima infanzia. L'intervento palliativo può rappresentare anche la prima fase di un percorso chirurgico che prevede più interventi per il trattamento di alcune cardiopatie complesse (come nel caso della Sindrome del cuore sinistro ipoplasico), ove

la gravità del difetto e la presenza di più malformazioni associate non consentono la correzione in un'unica soluzione. Un intervento palliativo largamente praticato (ad esempio nella Tetralogia di Fallot) è l'intervento di Blalock-Taussig, che prevede la creazione di una comunicazione tra arteria succlavia, un'arteria che origina dall'aorta, e arteria polmonare mediante l'applicazione di un cilindro in Gore-Tex: questo intervento che si svolge a cuore chiuso aumenta il flusso polmonare riducendo così la cianosi.

Un altro intervento palliativo a cui si fa ricorso è il bendaggio dell'arteria polmonare nel trattamento dei difetti interventricolari: l'arteria polmonare viene stretta con un laccio al fine di ridurre il calibro per limitare l'afflusso di sangue ai polmoni, diminuendo così il sovraccarico del ventricolo sinistro e quindi la comparsa dei sintomi dello scompenso cardiaco, con conseguente ripresa della crescita e miglioramento del quadro clinico.

In epoca successiva all'intervento palliativo, verrà programmato un intervento correttivo della cardiopatia;

correttivo: è l'intervento che corregge definitivamente l'anomalia;

palliativo-correttivo: si tratta di un intervento che non corregge in misura definitiva la cardiopatia ripristinando un quadro anatomico normale (ed è pertanto palliativo), ma è al tempo stesso definitivo in quanto rappresenta la massima capacità risolutiva a cui le attuali tecniche cardiocirurgiche possono arrivare: in questi casi siamo in presenza di cardiopatie complesse, come l'Atresia della tricuspide, il Ventricolo unico o la Sindrome del Cuore Sinistro Ipoplasico; le attuali tecniche chirurgiche consentono in questi casi il recupero della funzionalità cardiaca e la separazione delle due circolazioni, ma non il recupero della normalità anatomica.

Il miglioramento delle tecniche cardiocirurgiche, della circolazione extracorporea e delle cure di terapia intensiva consentono oggi la correzione delle cardiopatie congenite in epoca sempre più vicina a quella neonatale, operando una correzione precoce con rischi controllati: questo approccio, che si è rivelato soddisfacente

nell'esperienza di molti centri cardiocirurgici, è destinato a sostituire nel trattamento della maggior parte delle cardiopatie congenite la correzione tardiva spesso preceduta da un intervento palliativo, che comunque presenta un proprio rischio operatorio e non fornisce un quadro stabile nel tempo, provocando talvolta complicazioni di natura evolutiva.

Gli interventi infine si dividono in **interventi a cuore chiuso** (detti anche a cuore battente), che non implicano il ricorso alla circolazione extracorporea in presenza di una circolazione sanguigna che continua normalmente attraverso il cuore (chiusura del dotto arterioso pervio, coartazione aortica, interventi palliativi di bendaggio della polmonare o di Blalock-Taussig), ed **interventi a cuore aperto**, per i quali viene sospesa la circolazione ed il bambino viene collegato alla macchina cuore polmone.

In epoca recente a questi tipi di interventi si affiancano quelli di emodinamica interventistica.

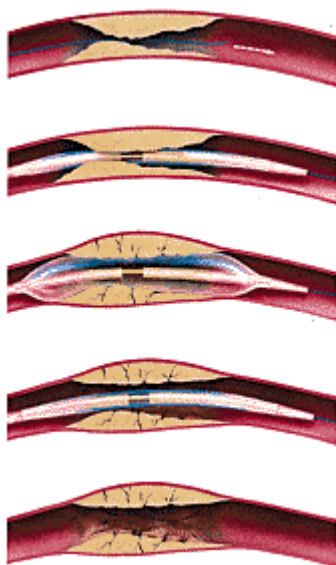
La cardiologia interventistica

A partire dagli anni '90 al cateterismo diagnostico si è affiancato il cateterismo interventistico, che prevede la correzione di alcune cardiopatie come la stenosi aortica, la ricoartazione aortica, la stenosi aortica valvolare, la stenosi polmonare, alcuni difetti del setto interatriale, la pervietà del dotto di Botallo da parte del cardiologo emodinamista.

Il cateterismo cardiaco come procedura interventistica viene eseguito in sostituzione o in fase preliminare all'intervento a cuore aperto (approccio combinato cardiologico-cardiocirurgico): il torace del bambino non viene aperto e non viene impiegata la macchina cuore polmone: questo riduce sensibilmente i rischi di un intervento tradizionale e limita la degenza del bambino in ospedale.

La decisione medica sulla tipologia dell'intervento da eseguire è in funzione di molti fattori e talvolta alcune cardiopatie, come la stenosi aortica, può prevedere, a seconda della severità del quadro clinico, un intervento cardiocirurgico o un'angioplastica con palloncino.

Per l'esecuzione di un cateterismo cardiaco, il bambino viene trasferito nel laboratorio di emodinamica: la procedura viene eseguita in anestesia generale con paziente intubato e sottoposto a monitoraggio mediante un ecocardiogramma transesofageo. Attraverso una piccola puntura praticata generalmente a livello dell'inguine, il catetere, un particolare tubicino in materia plastica con dimensioni variabili a seconda della procedura da eseguire, viene introdotto nella vena femorale e da qui raggiunge il cuore. Talvolta il vaso in cui deve essere introdotto il catetere necessita di un'apertura chirurgica con un piccolo taglio sulla cute. Nel caso di chiusura percutanea di un difetto interatriale (che in questi casi non deve superare i 30 mm), il catetere trasporta un dispositivo occlusore che consiste in una piccola protesi che ha la forma di un ombrellino o di una spirale a doppia elica: esso verrà posizionato per chiudere il difetto ed ogni manovra per il corretto posizionamento e la verifica dell'assenza di difetti residui viene seguita mediante monitoraggio ecografico.



**Un filo metallico viene introdotto nella zona stenotica. Su questo filo si inserisce un catetere a palloncino che viene gonfiato con un liquido nel tratto dove è presente la stenosi, provocandone la dilatazione.
(Foto: www.chirurgiatoracica.org/angioplastica.htm)**

Se la correzione della cardiopatia prevede invece la dilatazione di vasi o valvole, si fa ricorso alla cosiddetta angioplastica con palloncino: il catetere trasporta un palloncino che, una volta gonfiato con contrasto diluito fino al diametro previsto, provoca l'allargamento della zona stenotica: in alcuni casi, dopo la dilatazione del vaso, è necessaria l'applicazione di uno stent, un tubicino metallico che consente il mantenimento della dilatazione.

Al termine della procedura i cateteri vengono ritirati ed il vaso viene sottoposto a compressione per alcuni minuti da parte del Cardiologo per fermare il sanguinamento grazie alla coagulazione spontanea del sangue.

I rischi di questo tipo di procedura sono molto bassi, con una mortalità inferiore all'1%, dovuta soprattutto al rischio anestesiológico.

Per pazienti di età più adulta è possibile evitare l'anestesia generale prevista per il monitoraggio transesofageo e l'intubazione, trattando il paziente solo con anestesia locale ed effettuando un monitoraggio ecocardiografico intracardiaco, che può essere eseguito dallo stesso cardiologo.

Nei casi di cateterismo intracardiaco di tipo interventistico è sempre raccomandata una copertura antibiotica ed una terapia antiaggregante per i rischi di formazione di trombi sul device, nonché la profilassi per l'endocardite batterica (v. Capitolo dedicato).

Nel trattamento di alcune cardiopatie congenite una più stretta collaborazione tra il cardiologo emodinamista ed il cardiocirurgo consente la risoluzione di problemi clinici complessi, allontanando i rischi legati alla circolazione extracorporea: nel trattamento di alcuni difetti interventricolari, è percorribile ad esempio la via dell'approccio combinato: il cardiocirurgo effettua il bendaggio dell'arteria polmonare per ridurre l'iperafflusso polmonare ed il cardiologo emodinamista, una volta eseguito il debendaggio della polmonare da parte del cardiocirurgo, può procedere alla chiusura del difetto interventricolare con device.

Alcuni aspetti della cardiologia interventistica sono oggi ancora sperimentali e questo tipo di procedura può essere applicata ad un numero limitato di patologie: è tuttavia indubbio che l'affinamento di queste tecniche comporterà in futuro un minor ricorso al bisturi.

L'intervento cardiochirurgico

L'intervento cardiochirurgico tradizionale viene eseguito attraverso alcune incisioni:

- **sternotomia longitudinale mediana:** si riconosce per la presenza di una cicatrice verticale al centro del torace: questo tipo di incisione consente un più facile e diretto accesso alle strutture del cuore e ai grossi vasi. Penalizzato è l'aspetto estetico, anche se la cicatrice con il trascorrere del tempo è destinata ad assottigliarsi e a schiarirsi sino quasi a scomparire;
- **toracotomia laterale:** è un'incisione che corre parallela alle coste del torace, che può essere impiegata nel caso di giovani donne in quanto la cicatrice risulta nascosta al di sotto della mammella destra. Non è tuttavia applicabile in tutti gli interventi al cuore in quanto può consentire una visibilità non completa: è in genere più dolorosa nel periodo postoperatorio rispetto alla sternotomia mediana;
- **minitoracotomie, ministernotomie, sternotomie parziali:** si tratta di varianti rispetto alle incisioni tradizionali, che consistono in incisioni ridotte rispetto a quelle tradizionalmente impiegate. I vantaggi di queste tecniche che vengono definite mini-invasive sono principalmente quello estetico (la cicatrice è molto piccola) e la riduzione del rischio di infezione o di non completa guarigione dello sterno (mediastinite).

In sala operatoria al bambino viene praticata l'**anestesia generale** e viene collegato ad un monitor per il controllo delle funzioni vitali.

Il bambino viene poi sottoposto ad **intubazione**: dal naso viene introdotto nella trachea un tubo di plastica collegato alla macchina per la respirazione: si tratta di una ventilazione controllata in cui le fasi del ciclo respiratorio sono totalmente dipendenti dalla macchina senza alcun controllo da parte del paziente.

Nel corpo del bambino vengono introdotte nelle vene e nelle arterie alcune agocannule per misurare la pressione del sangue (venosa ed arteriosa), controllare l'assetto coagulativo, effettuare i prelievi e somministrare le terapie farmacologiche durante l'intervento; un sondino può essere introdotto dal naso sino allo stomaco per evitare episodi di vomito dopo il risveglio o per somministrare alimenti nella fase post-operatoria; un catetere viene inserito nella vescica per il controllo della funzione renale.

I cateteri e le agocannule sopra descritte verranno mantenuti anche durante il periodo di degenza nel reparto di Terapia Intensiva.

Durante l'intervento, per rallentare i processi metabolici, si rende necessario portare il corpo del bambino in condizioni di ipotermia, raffreddandolo: questa procedura consente di proteggere il cervello da eventuali rischi provocati dalla mancanza di ossigeno.

Nel caso di intervento a cuore aperto il bambino viene collegato alla macchina cuore-polmone, in condizione quindi di circolazione extracorporea: il cuore è infatti un organo particolarmente complesso su cui intervenire in quanto si muove ed è perfuso dal sangue, che non è trasparente. Per consentire quindi l'accesso ad un organo vitale rendendolo visibile ed interrompendone il movimento è necessario fare ricorso alla macchina cuore-polmone, uno strumento che si sostituisce di fatto al funzionamento dei polmoni e del cuore (by pass cardio-polmonare).

In primo luogo viene somministrata eparina per consentire al sangue di non coagulare una volta all'esterno dei vasi e prevenire la formazione di trombi; successivamente il sangue venoso mediante apposite cannule collegate alla macchina viene drenato dalle grandi arterie (vene cave superiore ed inferiore) o direttamente dall'atrio destro: attraverso alcuni tubi per gravità il sangue venoso arriva in un contenitore chiamato *reservoir* e spinto in un ossigenatore (detto anche polmone artificiale), una struttura che simula la funzione polmonare ossigenando il sangue ed eliminando l'anidride carbonica: in genere viene impiegato un ossigenatore a bolle, che provvede

all'ossigenazione del sangue mediante contatto diretto con il gas. All'uscita dall'ossigenatore i tubi sono compressi da una pompa ed il sangue, dopo essere passato attraverso uno scambiatore di calore, viene pompato, imitando l'attività del cuore, in aorta ascendente, con ripristino della circolazione sistemica.

Nel caso si operi sulla valvola aortica è necessario procedere al clampaggio (blocco/chiusura) dell'aorta per conservare asciutto il campo chirurgico.

Per effettuare la paralisi elettromeccanica dell'attività cardiaca e consentire di effettuare la correzione si fa ricorso a mezzi fisici (freddo) e chimici (cardioplegia): mediante perfusione delle coronarie con una soluzione cardioplegica ad alta concentrazione di potassio, il cardiocirurgo ottiene il blocco cardiaco facendo cessare la contrazione.

La macchina cuore-polmone consente così al cardiocirurgo di intervenire a cuore completamente fermo, in condizioni di normale perfusione ed ossigenazione del paziente, e di correggere quindi la cardiopatia.

Il funzionamento della macchina cuore-polmone è affidato ad un perfusionista, che si occupa tra l'altro di miscelare correttamente sangue ed ossigeno in modo che quest'ultimo sia completamente disciolto, eliminando le bolle gassose che si vengono a creare durante l'ossigenazione e che possono produrre emboli.

Per riempire il circuito della macchina cuore polmone si deve impiegare una quantità di sangue: il bambino, se necessario, potrà essere sottoposto a trasfusioni di sangue.

Poco prima del termine dell'intervento, sul cuore del bambino sarà applicato uno stimolatore esterno: mediante alcuni fili elettrici (elettrodi), in caso di necessità, il cuore verrà sottoposto a stimolazione: l'applicazione di questi elettrodi in genere perdura sino al rientro del bambino nel reparto di cardiologia dopo la degenza nell'unità di Terapia Intensiva.

All'interno del torace saranno inoltre applicati dei tubicini di drenaggio per la raccolta del sangue che dovesse fuoriuscire dalle ferite ed evitare l'accumulo all'interno del sito operato; lo sterno talvolta non viene immediatamente suturato ma lasciato aperto,

per permettere al cuore, nel giro di qualche giorno, di riacquistare le normali dimensioni.

Una volta effettuata la correzione, la circolazione extracorporea viene gradualmente sospesa con il ripristino della circolazione normale: il bimbo gradualmente riacquista autonomia rispetto alla macchina, viene riscaldato ed il cuore riprende la sua funzione spontaneamente oppure mediante stimolazione elettrica.

I punti di sutura, interni ed esterni, sono destinati a riassorbirsi completamente: gli unici punti soggetti a rimozione nel periodo post-operatorio sono quelli dei drenaggi.

Durante l'intervento i genitori attenderanno in sala d'attesa l'arrivo del cardiocirurgo, che darà loro informazioni sull'esito dell'operazione e sull'immediato decorso postoperatorio.

Al termine dell'intervento, il bambino viene trasferito nel reparto di Terapia Intensiva: non appena le apparecchiature necessarie al controllo dei parametri vitali saranno state messe in funzione ed al termine dei controlli necessari, i genitori potranno in genere vedere il loro bambino per pochi minuti.

La Terapia Intensiva

Al termine dell'intervento il bambino viene trasferito nel reparto di Terapia Intensiva, dove sarà assistito da personale qualificato sino a quando le sue condizioni non saranno stabilizzate e sarà possibile il trasferimento nel reparto di cardiologia pediatrica: in Terapia Intensiva tutti i parametri vitali (attività emodinamica, funzione renale e respiratoria, assetto coagulativo, termoregolazione) sono monitorati ed annotati in un apposito grafico, che costituisce una sorta di diario giornaliero.

L'alimentazione è garantita per via parenterale, mediante un catetere venoso, grazie al quale viene assicurato un sufficiente apporto di sostanze nutritive (proteine, zuccheri, vitamine, sali minerali, grassi).

La durata della degenza in Terapia Intensiva non può essere analoga per tutti i pazienti, così come il decorso postoperatorio: molti sono le variabili in gioco tra cui le condizioni preoperatorie ed il tipo di intervento eseguito.

Nel reparto di Terapia Intensiva particolare attenzione è rivolta al dolore nei bambini: la cardiocirurgia toracica è infatti tra le più dolorose.

Alcuni studi hanno dimostrato che i neonati avvertono il dolore su scala amplificata rispetto ad un paziente adulto: durante la degenza in Terapia Intensiva il bambino sarà sedato e sottoposto a terapia antalgica farmacologica mediante l'impiego di antidolorifici e ipnotici per prevenire l'insorgere del dolore postoperatorio.

Un'adeguata terapia di sedazione consente inoltre al bambino un risveglio nel reparto di Terapia Intensiva meno traumatico.

Con il miglioramento delle condizioni il bambino verrà gradualmente svezzato dal respiratore ed estubato: non appena le condizioni lo consentiranno, sarà gradualmente sottoposto ad una minore somministrazione di farmaci e potrà riprendere, anche se nelle fasi iniziali solo parzialmente, un'alimentazione normale, con il progressivo recupero dell'autonomia.

La Terapia Intensiva non è certamente un'unità a misura di bambino, che è circondato da monitor, respiratori, pompe di infusione, cateteri: il neonato spesso ha i polsi e le caviglie legate alla culla su cui è adagiato, per evitare che possa strappare una delle cannule introdotte nel corpo o compiere manovre inconsulte per liberarsi dal respiratore estubandosi involontariamente, compromettendo la sua stessa sopravvivenza.

I genitori avranno accesso al reparto di Terapia Intensiva in orari prefissati e la visita durerà pochi minuti, poiché la loro presenza può essere ostativa al normale svolgimento delle attività all'interno del reparto, molto spesso correlate ad urgenze assistenziali; l'accesso è previsto solo indossando camici, calzari, cuffie e mascherine sterili per limitare l'introduzione di batteri.

Giornalmente i genitori potranno incontrare un anestesista: nonostante i genitori nutrano molte aspettative da questi incontri e si presentino all'appuntamento con una molteplicità di domande per ottenere rassicurazioni sullo stato di salute del proprio bambino, è improbabile che gli anestesisti li ragguaglino diffusamente sul decorso

postoperatorio: è molto difficile per un genitore accettare di non avere risposte precise al riguardo, ma l'atteggiamento degli anestesisti, che viene spesso interpretato come reticenza, risponde alla reale possibilità che le condizioni del paziente mutino repentinamente. Dare false speranze, consegnare messaggi poco rispondenti al vero, delineare situazioni che possono essere soggette ad altissima instabilità soprattutto nelle fasi iniziali del ricovero, spesso hanno conseguenze deleterie dal punto di vista psicologico nei genitori, già sottoposti ad uno stress altissimo.

L'impatto emotivo alla vista del proprio bambino ricoverato in Terapia Intensiva è molto alto e nella quasi totalità dei casi non si è preparati a questo: è importante sapere però che il bambino in questo reparto è seguito da personale altamente qualificato.

Una volta dimesso dalla Terapia Intensiva, il bambino sarà trasferito nel reparto di Cardiologia Pediatrica: in assenza di complicazioni, generalmente nell'arco di una decina di giorni potrà essere dimesso.

La dimissione dall'ospedale

Durante la degenza in reparto dopo un intervento cardiocirurgico, il bambino sarà sottoposto ad una serie di controlli post-operatori per la verifica del processo di normalizzazione: il bambino è collegato generalmente ad un monitor per il controllo del ritmo e della frequenza cardiaca ed ha ancora inseriti gli elettrodi per l'elettrostimolazione del cuore.

Il bambino sottoposto ad intubazione per lungo tempo, sarà seguito da un fisioterapista per il pieno recupero della funzionalità respiratoria attraverso l'eliminazione di depositi di catarro con impiego di aerosolterapia e l'esecuzione di specifiche manovre compiute sul torace del bambino.

Con un esame ecocardiografico il Cardiologo verificherà il grado della correzione chirurgica e la presenza di eventuali **difetti residui** o residue ostruzioni dell'efflusso

che dovessero ancora essere presenti: nella maggior parte dei casi i difetti residui non hanno significati emodinamici e non richiedono alcun trattamento specifico.

Il Cardiologo si occuperà inoltre della risoluzione di altri problemi specifici che dovessero sorgere nel postoperatorio, da problematiche legate al sanguinamento alle alterazioni delle funzioni ventricolari, alle aritmie (aritmie ipercinetiche e ipocinetiche) del ritmo cardiaco, la maggior parte delle quali presenta tuttavia carattere transitorio.

In alcune situazioni postoperatorie può rendersi necessario l'impianto di un pace maker, laddove sia stato leso il nodo del seno o la sua arteria nutritizia: gli interventi cardiocirurgici eseguiti nella zona del nodo atrioventricolare possono anche presentare, come problematica postoperatoria, la presenza di un blocco atrioventricolare (alterazione della conduzione dello stimolo in sede atrioventricolare): i pazienti vengono sottoposti a terapia cortisonica per i primi 7-10 giorni successivi all'intervento e, nel caso in cui il blocco atrioventricolare non dovesse regredire entro 10-15 giorni postoperatori, è necessario l'impianto di un **pace maker**.

Il progredire delle tecniche bioingegneristiche rende oggi possibile l'impianto del pace maker con ottimi risultati anche in età pediatrica: si tratta di un piccolo computer posizionato, mediante un piccolo intervento chirurgico, in una tasca addominale o toracica al di sotto della pelle, munito di elettrodi applicati sulla superficie del cuore a cui è demandata la funzione di stimolarlo elettricamente: le modalità di stimolazione sono molteplici, con un grado variabile in ragione della spontaneità dell'attività atriale. Il bambino dovrà evitare qualunque sport da contatto che possa causare colpi e danneggiamenti al pace maker.

Può inoltre accadere che il bambino affetto da patologia del ritmo cardiaco debba essere sottoposto a **trattamento farmacologico** per un determinato periodo di tempo: tra i farmaci maggiormente impiegati vi sono la digitale, diuretici e vasodilatatori (v. Capitolo *In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?*).

Ciò che stupirà i genitori e darà loro molta serenità è che un bambino dopo l'intervento cardiocirurgico e la degenza in Terapia Intensiva ha un aspetto decisamente migliore e sta meglio quasi immediatamente: con grande gioia della mamma quel biberon per terminare il quale occorreva al proprio bambino più di mezz'ora, verrà bevuto nel giro di pochi minuti. Le convalescenze per questi bambini sono infatti generalmente rapide. Al momento della dimissione verrà consegnata ai genitori una relazione sul decorso pre intra e postoperatorio, verranno loro fornite indicazioni sulla somministrazione dei farmaci prescritti e verrà fissato il primo appuntamento per il controllo, generalmente dopo 2-4 settimane dall'intervento.

Per quanto riguarda la cicatrice, una volta a casa potrà essere necessario disinfettarla quotidianamente con cambio della garza ed applicazione successiva di un gel (nome commerciale del farmaco a più ampia prescrizione: Sameplast gel) per favorire la cicatrizzazione; è consigliabile per i primi tempi evitare l'esposizione al sole della cicatrice, applicando creme di protezione a schermo totale.

Il bambino cardiopatico operato sarà successivamente sottoposto a diversi controlli, la cui frequenza, variabile generalmente tra i sei mesi e l'anno, sarà in funzione del quadro clinico complessivo: la storia dei bambini cardiopatici operati non ha infatti termine con la correzione chirurgica. I bambini affetti da cardiopatie complesse o con importanti problemi postoperatori saranno sottoposti a **regolari follow-up** per tutta la vita: elettrocardiogramma, ecocardiogramma, elettrocardiogramma dinamico (Holter) saranno esami che di routine verranno eseguiti per monitorare gli esiti dell'intervento e l'evoluzione del quadro durante il processo di crescita.

Può accadere infine che successivamente all'intervento chirurgico, l'attività sportiva possa essere limitata, con la concessione di un'attività fisica con lieve o moderato impegno cardiovascolare, o, nei casi più gravi, proscritta.

La pratica dello sport agonistico merita attenzione particolare in quanto presenta aspetti precisi anche sotto il profilo medico-legale (v. Capitolo *Lo sport*).

L'adulto: vivere con una cardiopatia congenita

Con il passare del tempo molti bambini operati con successo per una cardiopatia congenita sono diventati adulti e costituiscono oggi una comunità di persone (i cosiddetti GUCH, Grown Up Congenital Heart Patients, ossia gli adulti con cardiopatia congenita) accomunate da problematiche molto simili, dallo studio al lavoro ed all'attività sportiva, dalla sessualità alla gravidanza, dalla presenza di un grado di invalidità alla comparsa di disturbi psicologici: sono giovani di età superiore ai 12 anni ed adulti sottoposti a correzione chirurgica, che presentano problemi medici ed esigenze specifiche riguardo alla possibilità di studiare, fare attività fisica, affrontare un viaggio aereo, soggiornare ad alta quota, sposarsi, generare figli, invecchiare: si tratta di attività "ordinarie" ma che, alla luce della cardiopatia, devono essere rapportate alla propria situazione cardiovascolare per non esporsi a rischi eventuali.

Esiste un'Associazione (www.guch.org.uk) che è nata nel 1993 in Inghilterra per iniziativa della cardiologa londinese Jane Sommerville, che si propone di fornire un supporto a giovani e adulti operati ed alle loro famiglie.

Con l'aumento della presenza di giovani ed adulti operati, nel nostro Paese è auspicabile la costituzione di apposite divisioni o dipartimenti di cardiologia con personale medico specializzato nel trattamento delle cardiopatie congenite in età adulta, che possa nello specifico rispondere alle richieste di questo particolare gruppo di giovani ed adulti cardiopatici, oggi stimato intorno alle 70.000 unità, e costituire un valido supporto per la realizzazione del loro progetto di vita.

Per quanto attiene a suggerimenti di ordine pratico legati alla vita adulta, è importante ricordare che per le giovani donne portatrici di una cardiopatia congenita, un aspetto non trascurabile è rappresentato dall'uso di **contraccettivi orali** (controindicati generalmente in presenza di situazioni cianotiche o di ipertensione polmonare) e dalla possibilità di affrontare una **gravidanza** una volta giunte in età fertile e successivamente all'intervento: essendo la gravidanza, con i mutamenti

ormonali e la particolare circolazione fetale che comporta, un periodo di impegno fisico superiore al normale per la donna, l'eventuale rischio di gravidanza sarà valutato singolarmente e, nei casi più gravi, la gravidanza dovrà essere evitata.

In caso di gravidanza è necessario aumentare il numero di controlli cardiologici, anche perché una mamma cardiopatica ha una probabilità leggermente superiore rispetto al resto della popolazione di generare un bambino a sua volta affetto da una cardiopatia congenita. E' molto importante tenere presente che tra le giovani donne operate per una cardiopatia congenita, ve ne sono molte che hanno portato a termine con pieno successo gravidanze fisiologiche, partorendo naturalmente neonati sani. Prima del parto per le pazienti più a rischio potrà rendersi necessario sottoporsi alla profilassi antibiotica per l'endocardite batterica per evitare l'insorgere di infezioni.

Vi sono inoltre fattori di rischio cardiovascolare che possono comportare un aggravamento del quadro clinico dell'adulto cardiopatico in misura più rapida rispetto al resto della popolazione: il fumo, il diabete, il colesterolo elevato, il sovrappeso sono fattori di rischio che possono tuttavia essere modificati con un corretto stile di vita.

Lo sport

La valutazione della capacità lavorativa, dell'attitudine all'attività sportiva e del grado di invalidità dei cardiopatici operati ha risvolti in campo medico-legale.

Per quanto riguarda l'attitudine all'attività sportiva agonistica, subordinata cioè al rilascio di un certificato di idoneità all'attività agonistica da parte dello specialista in Medicina dello Sport, sono in vigore dei Protocolli Cardiologici per il Giudizio di Idoneità allo Sport Agonistico del COCIS (Comitato Organizzativo Cardiologico per l'Idoneità allo Sport); un certificato di idoneità generica viene invece rilasciato di norma dal pediatra per lo svolgimento di attività fisico-sportive a carattere prevalentemente ludico che esulano dal carattere agonistico ufficiale.

Il giudizio di idoneità sarà sempre frutto di una valutazione effettuata singolarmente e che terrà conto delle caratteristiche specifiche della patologia e della tipologia

delle sport praticato, poiché vi sono attività che prevedono il controllo dell'intensità dell'esercizio - come il nuoto o il ciclismo in piano - ed attività la cui intensità è invece subordinata all'andamento del gioco - come il calcio, il basket, la pallavolo: l'idoneità alla pratica sportiva sarà rilasciata dopo un'attenta analisi del rapporto tra i benefici fisici e psicologici legati alla pratica dell'attività sportiva ed i rischi connessi ad un deterioramento del quadro clinico.

Per la valutazione dello stato clinico si fa normalmente uso della **classificazione funzionale e terapeutica NYHA** (New York Heart Association Classification), che prevede la definizione di quattro classi relative all'incapacità per il cardiopatico a compiere determinate attività:

1. la classe I comprende i pazienti per i quali l'attività fisica ordinaria, anche intensa, non provoca fatica, affanno e palpitazioni;
2. la classe II identifica i pazienti privi di sintomi a riposo, ma per i quali l'attività fisica ordinaria, come salire le scale di corsa o camminare rapidamente, induce la comparsa di sintomi;
3. la classe III raggruppa i pazienti asintomatici a riposo, ma per i quali anche la semplice attività fisica quotidiana, come camminare a passo normale o salire le scale, induce la comparsa di sintomi;
4. la classe IV, identifica i pazienti che presentano a riposo i sintomi dello scompenso cardiaco.

Le cardiopatie congenite complesse escludono in ogni caso l'attività sportiva agonistica; vi sono comunque alcune situazioni postoperatorie che sono di per sé controindicazioni allo svolgimento di un'attività fisica anche moderata, come, ad esempio:

- ✓ significative aritmie ipo ed ipercinetiche (in particolare le aritmie ventricolari indotte dall'attività fisica e che perdurano durante lo sforzo) ed extrasistoli ventricolari;
- ✓ difetti settali residui con conseguenze emodinamiche significative;

- ✓ insufficienza od ipertensione polmonare;
- ✓ ostruzione residua importante;
- ✓ alterazioni dimensionali e funzionali ventricolari.

Circa la persistenza di un certo grado di invalidità, alla pensione di inabilità o la concessione di un assegno per l'assistenza personale e continuativa agli inabili (la cosiddetta indennità di accompagnamento) si dovrà fare riferimento alle specifiche disposizioni in materia in ambito di Previdenza Sociale e di Invalidità Civile.

Per quanto attiene al rapporto tra bambini affetti da cardiopatia congenita sottoposti a correzione chirurgica e attività sportiva, la storia dei giochi olimpici di Atene 2004 offre una speranza e ci racconta una bella storia di vita e di sport: la squadra italiana di ginnastica ritmica ha conquistato nella finale la prima medaglia d'argento nella storia di questa disciplina. La capitana della squadra, Elisa Santoni, nata nel dicembre 1987, è stata sottoposta all'età di 8 anni ad un intervento cardiocirurgico in sternotomia mediana per un difetto interatriale. L'esito eccellente dell'intervento, unito ad una forte determinazione, ha consentito a questa atleta affetta da cardiopatia congenita di proseguire l'attività agonistica e di salire sul podio olimpico.

Gli aspetti psicologici

Il trattamento delle cardiopatie congenite ed il ritorno alla normalità dopo un intervento non può avvenire solo dal punto di vista fisico: l'aspetto psicologico non può e non deve essere in alcun modo trascurato. Il bambino e le famiglie meritano particolare attenzione sia in fase di diagnosi della cardiopatia sia in epoca pre e postoperatoria. La famiglia a sua volta ha un ruolo fondamentale per il supporto al bambino, sia per superare l'esperienza dell'intervento e della convalescenza, sia per consentire un pieno reinserimento nella vita di tutti i giorni, in un quadro di assoluta normalità o con la corretta conoscenza delle limitazioni imposte dalla cardiopatia.

Siamo del parere che il supporto informativo destinato alle famiglie rivesta un ruolo primario: le informazioni fornite dal personale del reparto di cardiocirurgia

pediatrica devono essere chiare ed oneste e possono scaturire da un processo informativo che si avvale di diversi supporti, tra cui gli incontri con medici specialisti ed il personale del reparto, refertazioni scritte, disegni ed immagini per comprendere sia il tipo di cardiopatia sia, nel caso di intervento chirurgico, le modalità previste per la correzione.

Molti fattori, tra cui la paura e l'ansia, possono essere tenuti sotto controllo, anche se spesso solo parzialmente, con un'adeguata conoscenza del percorso terapeutico a cui il proprio bambino sarà sottoposto e con un contatto diretto e frequente con il personale medico a cui il proprio bambino sarà affidato.

Nel caso in cui il bambino sia in grado di comprendere ciò che sta accadendo grazie ad un'età più adulta, potranno essere date informazioni il più possibile semplici e sincere, senza ricorrere necessariamente all'uso di termini medici od alla minuziosa descrizione dei dettagli procedurali: il coinvolgimento dell'adolescente nel percorso che lo attende ed una partecipazione attiva negli incontri con i medici potrà rendere più semplice la percezione, la comprensione e l'accettazione di quanto sta per accadere. Informazioni ingannevoli ed un'errata percezione degli eventi hanno come primo effetto un incremento dell'ansia, l'insorgere di tanta confusione ed un iniziale rifiuto.

Il gioco è la principale fonte di comunicazione per i bambini più piccoli e può essere raccomandato per l'illustrazione e la comprensione di concetti, termini e procedure mediche, assumendo così un ruolo didattico: bambole e pupazzi possono essere impiegati per mostrare incisioni o introduzioni di cateteri o del respiratore, applicare mascherine o fare uso di siringhe, in una logica sequenza di eventi. Alcuni disegni del corpo umano e la classica valigetta del dottore, contenente molti strumenti giocattolo simili a quelli utilizzati durante le visite mediche, possono rivelarsi strumenti idonei per migliorare la propria esperienza; una maglietta bianca del papà, ovviamente sovradimensionata, sarà utile per prendere confidenza con il camice. In questo modo il bambino tocca con mano gli strumenti, impara a maneggiarli e dà vita così ad un vero e proprio processo conoscitivo. Tutto questo lo può aiutare a familiarizzare con

situazioni con cui dovrà confrontarsi nel breve termine, contribuendo alla creazione di un modello il più possibile conosciuto ed eliminando aree di astratta o errata percezione, riducendo il livello di paura e di ansia. Attraverso questo modello conoscitivo, è possibile anticipare emozioni, incoraggiare domande, suggerire comportamenti, prevenire l'insorgere di equivoci, percepire sensazioni di disagio in un contesto *noto* e pertanto *sicuro* per il bambino. Un processo conoscitivo ed informativo può inoltre migliorare il livello di collaborazione durante alcune procedure mediche come il cateterismo o durante la degenza in Terapia Intensiva e nel reparto di cardiologia. La conoscenza diretta del personale medico che seguirà il bambino nel percorso terapeutico migliora inoltre il livello di confidenza e di fiducia garantendo una continuità nell'approccio alle strutture ospedaliere.

Per i bambini più piccoli potrà essere utile il ricorso alle fiabe: racconteremo al bambino che il suo personaggio più amato (che prende vita dalle fiabe tradizionali o dai cartoni animati preferiti) ha problemi con un cuoricino che non funziona perfettamente e necessita di cure per guarire: di lui sottolineeremo il coraggio con cui affronta la situazione, l'incontro con i medici, l'intervento ed il ritorno alle normali attività con più forza e vigore dovuti alla guarigione.

Sarà inoltre importante spiegare al bambino che nella fase intra e postoperatoria con degenza nel reparto di Terapia Intensiva non potrà stare sempre con mamma e papà: la separazione dai genitori crea uno stato molto ansioso nei bambini. Con un linguaggio rassicurante, racconteremo con sincerità al bambino che potrà vedere la mamma ed il papà in alcuni momenti della giornata perché la loro presenza può ostacolare l'attività di questo speciale reparto: quando sarà trasferito nel reparto di cardiologia potrà invece stare vicino ai propri genitori il più possibile, e la mamma potrà, nella maggior dei casi, dormire accanto a lui.

E' importante rassicurare il bambino sul fatto che verrà fatto tutto il possibile per limitare il dolore: alcune operazioni, come la rimozione dei cerotti, una puntura o la

disinfezione di una ferita, sono necessarie e spesso dolorose, ma saranno di breve durata e comunque, per un bambino coraggioso come lui, sopportabili.

Non va inoltre dimenticato che l'atteggiamento dei genitori esercita una profonda influenza sul bambino e sulla sua percezione della cardiopatia: l'accettazione di condizioni non favorevoli, l'ottimismo sulle possibilità di guarigione, la serenità nei confronti del percorso da seguire, la consapevolezza di poter comunque fare qualcosa e l'allontanamento da qualunque forma di totale impotenza o vittimismo, saranno di grande aiuto per il bambino, supportandolo positivamente ed evitando preoccupazioni eccessive per la sua età o la comparsa di nervosismo in prossimità dell'esecuzione di alcune procedure mediche.

E' molto importante inoltre il rispetto dei tempi propri del bambino, che non deve mai essere forzato ad un ritorno accelerato alla normalità: il buon senso e la pazienza saranno d'aiuto per rispettare i tempi che gli sono necessari per riprendere confidenza con la propria cameretta dopo la dimissione dall'ospedale, i giochi, gli amici, l'asilo o la scuola, riappropriandosi con gradualità di ritmi diversi da quelli dell'ospedale.

Per i genitori non sarà facile guardare il proprio bambino dopo un intervento e vederlo uguale a tutti gli altri, esattamente "normale", al di là delle conseguenze della cardiopatia: è assolutamente fisiologico che inizialmente il bambino sia coperto da un'infinità di attenzioni, ed anche il minimo colpo di tosse potrà generare apprensione nei genitori. Con il passare del tempo anche mamma e papà impareranno a guardare il loro bambino esattamente come un bambino normale ed a trattarlo come tale, ed incominceranno a pensare serenamente al suo domani, al di là del percorso che il trattamento della cardiopatia ancora prevede: in genere è proprio nel momento della dimissione dall'ospedale con il rientro a casa, quando la tensione cala e le emergenze sono ormai superate, che ci si interroga su quanto accaduto e si avverte fisicamente tutta la stanchezza prodotta dalla tensione e dallo stress: anche per i genitori sarà necessario del tempo per rielaborare e superare questa esperienza, imparando

inizialmente a convivere con dubbi e con paure, poiché i tempi della correzione chirurgica non sono necessariamente analoghi ai tempi della correzione dell'atteggiamento mentale.

Sincerità ed onestà sono gli strumenti per affrontare anche in futuro l'esperienza della cardiopatia nel bambino, all'epoca dell'intervento troppo piccolo per ricordare: le cicatrici sul suo corpo sono i segni più evidenti di quanto accaduto ed il bambino prima o poi incomincerà a porre delle domande.

La consapevolezza della propria patologia consentirà inoltre al bambino ed all'adolescente un comportamento corretto in caso di autolimitazione dell'attività fisica: l'adolescente cardiopatico che per emulazione o per semplice sfida segue i propri amici o compagni di scuola nel corso di una competizione sportiva può infatti andare incontro a gravi rischi. A questo riguardo può rendersi necessario informare anche gli insegnanti del bambino.

Potrà non essere semplice per un adolescente accettare il divieto ad una pratica sportiva agonistica: non dobbiamo però dimenticare di fargli capire che esistono altre opportunità e che moltissimi ragazzi non praticano attività agonistica indipendentemente dalla presenza di una cardiopatia, in quanto i genitori a volte preferiscono per il proprio figlio forme sportive ludico-ricreative nel timore che lo studio possa essere trascurato per l'impegno eccessivo richiesto dall'attività agonistica.

Un consiglio per tutti i genitori, travolti dalla cardiopatia e dai problemi ad essa connessi anche nella loro realtà di coppia, a volte lontani dal proprio lavoro e dalla propria città per poter curare il bambino: non abbiate timore di chiedere aiuto ai medici che avete conosciuto ed ai vostri familiari, che potranno ad esempio occuparsi di un altro figlio mentre si è in ospedale per assistere il bambino cardiopatico: non è sempre necessario cavarcela da soli, né dimostrare al mondo intero una forza ed un coraggio che talvolta sono solo di facciata. Il confronto ed il dialogo attraverso associazioni specifiche (v. Capitolo dedicato) con altri genitori che hanno avuto in

passato esperienze analoghe può fornire un prezioso aiuto nella comprensione di quanto sta accadendo e nella condivisione psicologica di momenti di forte tensione: la testimonianza ed il dialogo con altri genitori e la conoscenza di bambini portatori di cardiopatie può infondere fiducia nel percorso terapeutico che il bambino e la famiglia stanno per affrontare, allontanando sentimenti di impotenza e di frustrazione che si rivelano nocivi per l'influenza che esercitano sul bambino stesso e sul suo atteggiamento nei confronti della cardiopatia.

Siamo davvero convinti che i bambini che hanno affrontato un intervento cardiocirurgico siano in un certo senso speciali, così come i loro genitori: sono stati in "guerra", e se anche per molti di loro ci saranno necessariamente altre battaglie, questa è un'esperienza che non dimenticheranno mai, per il coraggio, la rabbia, la disperazione e la gioia che si sono susseguite: il sorriso di questi bambini è oggi la nostra più bella vittoria.

La normativa/legislazione a sostegno dei genitori

Quando al proprio bambino viene diagnosticata la presenza di una cardiopatia congenita ed illustrato l'iter terapeutico che si rende necessario (degenze in ospedale per le visite di controllo, l'intervento - a volte anche in più stadi - ed i follow-up successivi), i genitori devono anche confrontarsi con problemi legati ai propri impegni professionali, in particolare se entrambi lavorano. Potrà essere necessario assentarsi dal posto di lavoro per periodi più o meno lunghi in ragione delle esigenze terapeutiche del bambino: talvolta questo non è solo incompatibile con impegni sul piano professionale, ma anche con situazioni contrattuali particolari e con una situazione familiare in cui siano presenti altri figli, che hanno esigenze di vita profondamente diverse.

Non è infrequente che in genere la madre debba prendere in esame la possibilità di dimettersi per poter seguire al meglio il proprio bambino.

E' importante quindi conoscere che l'ordinamento giuridico italiano prevede sostegni in termini di permessi e congedi alle famiglie che dovessero trovarsi in situazioni particolarmente critiche: la Legge 8.3.2000 n. 53, recante disposizioni in materia di tutela e di sostegno della maternità e della paternità, ed il successivo Testo Unico (dlgs. 151 del 2001) rappresentano a questo proposito un punto di riferimento fondamentale.

E' previsto in primo luogo il **congedo obbligatorio di maternità**: per le lavoratrici dipendenti⁶, sia pubbliche che private, è sancita l'astensione obbligatoria dal lavoro nei 2 mesi antecedenti la data presunta del parto e durante i 3 mesi successivi al parto, con flessibilità dell'astensione sino ad un mese prima della data presunta del parto, portando così a 4 i mesi di congedo successivi al parto. Il padre lavoratore dipendente (congedo di paternità) può utilizzare l'astensione *post partum*, sino al compimento del 3° mese di età del bambino in caso di morte o di grave infermità della madre, abbandono del figlio da parte della madre, affidamento esclusivo al padre.

Per quanto attiene al trattamento economico, l'indennità pari all'80% della retribuzione prevista dalla legge può essere elevata al 100% dalla contrattazione collettiva con piena copertura previdenziale.

Una volta trascorso il congedo obbligatorio di maternità, i genitori possono fruire dei **riposi giornalieri per allattamento** (due ore al giorno se l'orario di lavoro è superiore alle sei ore, un'ora ove l'orario sia di durata inferiore), entro il primo anno di vita.

⁶ Per le **lavoratrici autonome**, artigiane ed esercenti attività commerciali, coltivatrici dirette, mezzadre e colone, nonché imprenditrici agricole a titolo principale è corrisposta per il congedo di maternità (L. 53/2000 - Capo XI) un'indennità giornaliera per i 2 mesi prima del parto ed i 3 mesi dopo il parto nella misura dell'80% delle retribuzioni o del salario giornaliero, i cui importi sono fissati da una Circolare emanata annualmente dall'INPS - per maggiori dettagli consultare il sito www.confartigianato.it.

Per le **libere professioniste** iscritte ad una cassa di assistenza e previdenza (Legge 53/2000 - Capo XII - Decreto Legislativo 26 marzo 2001 n. 151) è corrisposta per il congedo di maternità un'indennità per i 2 mesi prima del parto ed i 3 mesi dopo il parto corrisposta in misura pari all'80% di cinque dodicesimi del solo reddito professionale percepito e denunciato ai fini fiscali come reddito da lavoro autonomo dalla libera professionista nel secondo anno precedente a quello dell'evento - per maggiori dettagli consultare i siti delle relative casse di previdenza e la normativa di riferimento.

Entro gli otto anni di vita del bambino, inoltre, è possibile richiedere un periodo di astensione facoltativa. Si tratta del **congedo parentale**⁷, ossia il congedo della durata massima di 6 mesi da utilizzare nei primi 8 anni di vita del bambino a cui il padre o la madre hanno diritto sino ad un massimo di 10 mesi per coppia (estendibile a 11 mesi se il padre utilizzi almeno 3 mesi anche frazionati), con retribuzione prevista al 30% e contribuzione previdenziale figurativa sino al terzo anno di età del bambino; dopo i 3 anni di vita del bambino la retribuzione al 30% e la copertura figurativa sono assicurate solo in caso di redditi particolarmente bassi: se il lavoratore o la lavoratrice hanno una soglia di reddito inferiore alla soglia individuale di reddito annua (corrispondente a 2,5 volte la pensione sociale), la copertura economica riguarda l'intero periodo di congedo. Questo congedo può essere utilizzato per intero o frazionato, alternando periodi di lavoro a periodi di astensione (non è prevista una durata minima); nel caso di gravidanze gemellari o plurigemellari è previsto un periodo di congedo doppio, da utilizzare sempre entro gli 8 anni di vita dei bambini.

Il congedo parentale incide negativamente sulla maturazione delle ferie e della tredicesima.

Nel caso in cui nel nucleo familiare sia presente un solo genitore (madre o padre single), il periodo di congedo parentale è di 10 mesi.

La richiesta per la fruizione del congedo parentale deve essere inoltrata al proprio datore di lavoro in genere con 15 giorni di preavviso, ad eccezione di casi di impossibilità o in ottemperanza a diverse disposizioni contrattuali.

La Legge 53/2000, riprendendo le disposizioni della previgente disciplina - art. 7 Legge 1204/71 - prevede anche il **congedo per la malattia del figlio**, nei seguenti casi:

⁷ Quanto indicato si riferisce ai lavoratori ed alle lavoratrici dipendenti: per le **lavoratrici autonome**, artigiane ed esercenti attività commerciali, coltivatrici dirette, mezzadre e colone, nonché imprenditrici agricole a titolo principale è esteso il diritto al congedo parentale (L. 53/2000 - Capo XI) limitatamente ad un periodo di 3 mesi entro il primo anno di vita del bambino retribuito al 30%.

Malattia del figlio: fino a 3 anni di età del bambino (lavoratore/lavoratrice dipendente)

Ciascun genitore può assentarsi dal lavoro per tutta la durata della malattia senza limiti temporali sino al raggiungimento del terzo anno di vita del bambino. In questo caso è prevista la contribuzione figurativa (ossia vengono accreditati figurativamente dall'ente previdenziale i contributi per la pensione) e decorre l'anzianità di servizio, ma non viene corrisposta la retribuzione e non maturano ferie e tredicesima. Al termine del periodo di congedo il genitore ha diritto al rientro ed alla conservazione del posto di lavoro.

Nel caso in cui anche l'altro genitore sia un lavoratore dipendente, il genitore che ha richiesto questo congedo deve rilasciare un'autocertificazione in base alla quale dichiara che l'altro genitore non è in astensione negli stessi giorni per lo stesso motivo.

Il congedo per malattia del figlio spetta ad un genitore anche nel caso l'altro non ne abbia diritto: se ad esempio il padre è lavoratore autonomo, la madre lavoratrice dipendente può utilizzarli; se la madre è casalinga, disoccupata o libera professionista, il padre lavoratore dipendente può utilizzarlo.

Per questo tipo di astensione è necessario presentare al proprio datore di lavoro un certificato rilasciato dal pediatra, da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale o con esso convenzionato: sono però da escludere controlli fiscali ed obbligo di rispetto delle fasce di reperibilità, previsti solo per la malattia della lavoratrice o del lavoratore.

Nel caso in cui la malattia del bambino comporti un ricovero ospedaliero durante le ferie di uno o di entrambi i genitori, a richiesta è prevista l'interruzione delle ferie per tutto il decorso del ricovero.

Nelle Pubbliche Amministrazioni (art. 18 bis integrativo del CCNL 94/97) è prevista una condizione di maggior favore: dopo il primo anno di vita del bambino e sino al compimento del terzo anno di età, il padre o la madre, alternativamente, hanno diritto

in caso di malattia del figlio, ad un'assenza retribuita per un massimo di 30 giorni annui, senza riduzione di ferie o di anzianità di servizio.

Malattia del figlio: tra 3 e 8 anni di età del bambino (lavoratore/lavoratrice dipendente)

Ciascun genitore può assentarsi dal posto di lavoro per un massimo di 5 giorni lavorativi all'anno, senza retribuzione. La contribuzione figurativa può essere solo parziale in ragione del reddito (calcolata sulla base del 200% dell'assegno sociale e può essere integrata con riscatto).

Deve essere esibito un certificato rilasciato dal pediatra, dal medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale o con esso convenzionato che attesti la malattia.

Nel caso in cui l'altro genitore sia un lavoratore dipendente, il genitore che ha richiesto questo congedo deve rilasciare un'autocertificazione in cui dichiara che l'altro genitore non è in astensione negli stessi giorni per lo stesso motivo.

Il congedo per malattia del figlio spetta ad un genitore anche nel caso l'altro non ne abbia diritto: se ad esempio il padre è lavoratore autonomo, la madre lavoratrice dipendente può utilizzarli; se la madre è casalinga, disoccupata o libera professionista, il padre lavoratore dipendente può utilizzarlo.

Nel caso in cui la malattia del bambino comporti un ricovero ospedaliero durante le ferie di uno o di entrambi i genitori, a richiesta di uno dei due genitori è prevista l'interruzione delle ferie fino ad un massimo di 5 giorni.

Congedi per gravi motivi familiari

(Art. 4 Legge 53/2000 e Regolamento del Ministro per la Solidarietà Sociale - Decreto 278 del 21 luglio 2000)

La malattia del figlio può generare situazioni che comportano anche per un lungo periodo un impegno da parte dei genitori tale da richiedere l'allontanamento di uno dei due dal posto di lavoro per l'assistenza e la cura del bambino in via continuativa nel corso del programma terapeutico e riabilitativo.

E' pertanto possibile, nell'arco dell'intera vita lavorativa ed indipendentemente dall'età del bambino, richiedere da parte del lavoratore o della lavoratrice dipendente un congedo continuativo o frazionato per un periodo non superiore a 2 anni per gravi e documentati motivi familiari.

Il congedo non prevede alcuna retribuzione né il versamento di contributi anche in forma figurativa, né viene computato ai fini dell'anzianità di servizio. E' possibile il versamento di contributi su base volontaria con apposita domanda inoltrata all'ente previdenziale. E' prevista la conservazione del posto di lavoro. E' possibile effettuare anche un rientro al lavoro in via anticipata, interrompendo il congedo.

La richiesta deve essere inoltrata in forma scritta corredata da un certificato che attesti la presenza della particolare patologia rientrante in quelle elencate nel Regolamento applicativo, redatto da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale o ad esso convenzionato oppure del pediatra di libera scelta: entro 10 giorni dalla richiesta del congedo il datore di lavoro è tenuto ad informare il lavoratore sull'esito: dovranno essere motivati, sulla base di quanto previsto dal Decreto 278, eventuali dinieghi, proposte di rinvio o concessioni parziali: il lavoratore potrà richiedere un riesame della richiesta nei 20 giorni successivi.

I Contratti Collettivi Nazionali di Lavoro possono prevedere condizioni di maggior favore per la fruizione di questi permessi.

Figli portatori di grave handicap

Altre tutele sono previste per i figli portatori di grave handicap, accertato dalla Commissione medica prevista dall'art. 4 Legge 104/92: il certificato di handicap con connotazione di gravità viene rilasciato da una commissione operante presso ogni struttura ASL (art. 3 comma 3 Legge 104/92) a cui deve essere presentata apposita richiesta da parte dell'interessato; il certificato di invalidità civile (anche totale) non può assolutamente sostituire il certificato di handicap grave. Le forme di tutela si applicano nei seguenti casi:

Minori disabili fino a 3 anni di età

A condizione che non vi sia ricovero a tempo pieno in centri specializzati è previsto il diritto di prolungare il congedo parentale, con retribuzione prevista al 30% con copertura figurativa ai fini dell'anzianità di servizio oppure la possibilità di fruire di due ore di permesso giornaliero retribuite interamente e comunque computato ai fini dell'anzianità di servizio: nel caso in cui l'orario di lavoro sia inferiore alle 6 ore, il permesso giornaliero sarà di una sola ora. Le due ore di permesso non producono effetti in relazioni alle ferie ed alla tredicesima. Si tratta di due opportunità tra loro alternative.

Minori disabili di età tra i 3 e i 18 anni

Sono previsti 3 giorni di permesso retribuito mensile per l'assistenza al bambino disabile non ricoverato a tempo pieno in centri specializzati: possono essere utilizzati in modo continuativo o frazionato, ma entro il mese di pertinenza. Questi permessi spettano ad un genitore anche nel caso l'altro non ne abbia diritto: se ad esempio il padre è lavoratore autonomo, la madre lavoratrice dipendente può utilizzarli; se la madre è casalinga, disoccupata o libera professionista, il padre lavoratore dipendente può utilizzarli. I permessi sono coperti da contribuzione figurativa.

Maggiorenni disabili

Sono previsti 3 giorni di permesso retribuito mensile in modo analogo rispetto a minori disabili di età compresa tra i 3 e i 18 anni, a condizione che il disabile sia convivente o, se non convivente, sia prevista l'assistenza continua ed esclusiva.

Congedo retribuito per disabili gravi

E' previsto alternativamente un congedo per la madre lavoratrice o per il padre lavoratore sino al massimo di 2 anni per la cura di figli portatori di gravi handicap con copertura totale sia dal punto di vista retributivo che contributivo: l'art. 3 comma 106 della Legge 350 del 24 dicembre 2003 (Legge Finanziaria 2004) entrata in vigore l'1.1.2004 ha abolito la necessità che lo stato di handicap grave sia accertato da

almeno 5 anni, consentendo che i genitori possano fruire di questo congedo anche in epoca neonatale o durante la prima infanzia del bambino.

Il disabile non deve essere ricoverato in via continuativa in un centro specializzato

E' prevista la corresponsione di un'indennità mensile (a carico dell'INPS nel settore privato ed a carico INPDAP nel settore pubblico) pari all'ultima retribuzione percepita sino ad un massimo di Euro 37.128,09 annui, ed al versamento figurativo dei contributi ai fini pensionistici. La fruizione di questo congedo è prevista di diritto indipendentemente dal consenso del datore di lavoro: entro 60 giorni dalla richiesta il congedo può avere inizio.

Questo congedo spetta anche ai genitori adottivi; inoltre, in caso di morte di entrambi i genitori, il diritto a fruire di questo congedo passa al fratello o alla sorella convivente.

Scelta della sede lavorativa e tutela dai trasferimenti

I lavoratori dipendenti con figli riconosciuti portatori di grave handicap hanno altresì il diritto alla scelta, ove possibile, della sede lavorativa più vicina al proprio domicilio, all'atto dell'assunzione o, successivamente, mediante richiesta di trasferimento; ed il diritto a non essere trasferiti di sede.

Genitori adottivi o affidatari

I genitori adottivi o affidatari (con affidamento preadottivo o temporaneo)⁸ beneficiano delle stesse tutele contemplate dai congedi di maternità, di paternità, parentali, riposi giornalieri e congedi per malattia dei figli previsti per i genitori naturali dalla Legge 53/2000.

⁸ Quanto indicato si riferisce ai lavoratori ed alle lavoratrici dipendenti: per le **libere professioniste** iscritte ad una cassa di assistenza e previdenza (Decreto Legislativo 26 marzo 2001, n. 151) è prevista un'indennità di maternità per un periodo di 5 mesi che comprende i 2 mesi precedenti la data di effettivo ingresso del bambino in famiglia ed i 3 mesi successivi. L'indennità spetta a condizione che il bambino non abbia superato i 6 anni di età, oppure i 18 anni se di nazionalità straniera (Sentenza Corte Costituzionale n. 371 del 23/12/2003). L'indennità viene corrisposta in misura pari all'80% di cinque dodicesimi del solo reddito professionale percepito e denunciato ai fini fiscali come reddito da lavoro autonomo dalla libera professionista nel secondo anno precedente a quello dell'evento.

Congedo di maternità: ciascun genitore ha diritto ad assentarsi dal lavoro per i primi 3 mesi dall'ingresso in famiglia del bambino sino al 6° anno di vita (inclusa la data del 6° compleanno); per le adozioni e gli affidamenti preadottivi internazionali questo congedo è previsto sino al 18° compleanno (in questo caso la lavoratrice può fruire di un congedo non retribuito per il periodo di permanenza nello stato estero); per il congedo di paternità sono previste le medesime condizioni in caso di rinuncia da parte della madre lavoratrice;

Congedo parentale: ciascun genitore ha diritto ad assentarsi dal lavoro sino agli 8 anni di vita del bambino con le medesime tutele previste per i genitori naturali; se il bambino ha un'età compresa tra i 6 e i 12 anni, il diritto si può esercitare nei primi 3 anni dall'ingresso del bambino in famiglia (se il bambino ha 12 anni è possibile il congedo sino all'età di 15 anni);

Malattia del figlio: ciascun genitore ha diritto ad assentarsi dal lavoro:

- ✓ per la durata della malattia sino a 6 anni (in questo caso non è prevista la retribuzione ma viene conservato il posto di lavoro);
- ✓ per un massimo di 5 giorni lavorativi all'anno, per un'età del bambino compresa tra i 6 e gli 8 anni;
- ✓ nel caso in cui il bambino al momento dell'adozione abbia un'età compresa tra i 6 e i 12 anni, è previsto il congedo per malattia per un massimo di 5 giorni lavorativi all'anno fruibili nei primi 3 anni dall'ingresso nel nucleo familiare.

Dizionario medico

A

Ablazione: tecnica correttiva transcateterale delle tachicardie ventricolari;

Acinesia: assenza di contrazione della parete del ventricolo;

Allotrapianto: è il trapianto di tessuti tra individui della stessa specie (detto anche omotrapianto);

Analgesia: trattamento farmacologico impiegato nella terapia del dolore;

Anastomosi sistemico polmonare: qualsiasi comunicazione che mette in comunicazione la circolazione sistemica con quella polmonare;

Aneurisma: lesione patologica dovuta alla dilatazione di una arteria di una vena o di una parte del cuore;

Angina pectoris: sindrome che si manifesta con dolore al torace dovuta ad un'insufficiente ossigenazione del cuore;

Angiocardiografia: tecnica diagnostica eseguita per mezzo di cateteri mediante iniezione di un liquido di contrasto radiopaco, in modo da permettere la visualizzazione e registrazione su pellicola delle strutture del cuore e dei vasi;

Angioplastica con palloncino: tecnica transcateterale con la quale si ottiene la dilatazione di una valvola o di un vaso gonfiando un apposito palloncino trasportato da un catetere inserito generalmente in una vena femorale;

Anossia: mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti;

Anticoagulante: terapia farmacologica che diminuisce la coagulazione del sangue e previene la formazione di trombi;

Anulus: identifica i punti di giunzione dei lembi di una valvola;

Aorta: è la principale arteria dell'organismo in comunicazione con l'atrio sinistro;

Apice: indica l'area corrispondente alla punta del ventricolo;

Aritmia: alterazione del regolare ritmo cardiaco;

Arteria: vaso che trasporta il sangue ossigenato (arterioso, convenzionalmente di colore rosso) dal cuore ai tessuti ed agli organi del corpo;

Arteria polmonare: arteria in connessione con il ventricolo destro che trasporta il sangue venoso dal cuore ai polmoni per l'ossigenazione;

Asistolia: arresto delle contrazioni cardiache;

Atresia: assenza della normale pervietà di una valvola o di un vaso sanguigno;

Atrio: cavità del cuore in comunicazione con il sottostante ventricolo: nel cuore vi è la presenza di un atrio destro, a cui arriva dall'organismo il sangue venoso (povero d'ossigeno, convenzionalmente di colore blu) per essere pompato ai polmoni dove avviene il processo di ossigenazione, e di un atrio sinistro, che riceve il sangue ossigenato (arterioso, convenzionalmente di colore rosso) dai polmoni e lo invia nel ventricolo sinistro affinché, attraverso l'aorta, raggiunga i tessuti;

Autologo: dello stesso paziente. Questo termine viene utilizzato quando, per la correzione chirurgica di una cardiopatia congenita, viene applicato un patch ricavato da una porzione del pericardio (l'involucro fibroso che avvolge il cuore) del paziente stesso;

B

Bendaggio dell'arteria polmonare: intervento di natura palliativa che ha come obiettivo la diminuzione del flusso polmonare: consiste in una riduzione, mediante applicazione di un laccio, del calibro dell'arteria polmonare;

Beta-bloccanti: trattamento farmacologico che riduce la forza di contrazione del cuore ed abbassa la pressione del sangue diminuendo la sua richiesta di ossigeno;

Biopsia: esame diagnostico che consiste nella rimozione di una piccola porzione di tessuto;

Blalock-Taussig: intervento di natura palliativa che prevede la creazione di una comunicazione tra arteria succlavia, un'arteria che origina dall'aorta, e arteria

polmonare, realizzato per incrementare il flusso polmonare migliorando l'ossigenazione del sangue mediante l'applicazione di un cilindro generalmente in Gore-Tex;

Blocco cardiaco: rallentamento o interruzione degli impulsi elettrici atrioventricolari;

Bradicardia: rallentamento del ritmo cardiaco;

By pass cardiopolmonare: individua l'impiego della macchina cuore polmone che si sostituisce alle funzioni del cuore e dei polmoni durante un intervento cardiocirurgico;

C

Capillari: sottilissimi vasi sanguigni a cui è demandata la funzione di scambio gassoso e nutritizio tra il sangue e i tessuti;

Cardiomiopatia: termine impiegato per descrivere una patologia del cuore generalmente conseguente ad un processo degenerativo;

Cardiopalmò: v. Palpitazione;

Cardioplegia: interruzione della contrazione cardiaca praticata durante un intervento cardiocirurgico mediante perfusione di un liquido cardioplegico ricco di potassio.

Cateterismo: procedura invasiva di carattere diagnostico o interventistico che avviene mediante l'introduzione in una vena o in un'arteria di un catetere, ossia un particolare tubicino dal diametro variabile a seconda della zona da esplorare;

Cianosi: colorito blu-violastro di labbra e mucose ed in generale della pelle, dovuto ad un minor contenuto di ossigeno nel sangue arterioso (il cosiddetto *morbo blu*);

Circolazione extracorporea: condizione che si rende necessaria durante un intervento cardiocirurgico per consentire di arrestare il battito cardiaco ed effettuare la correzione assicurando la circolazione del sangue all'esterno dell'organismo mediante l'impiego della macchina cuore polmone;

Clampaggio: manovra compiuta su un vaso mediante pinzettatura per ottenerne il blocco temporaneo;

Coartazione: restringimento di un vaso;

Congenito: descrive una condizione presente al momento della nascita;

Coronarie: vasi che hanno origine dall'aorta e che provvedono all'apporto di sangue al miocardio;

D

Dacron: materiale sintetico impiegato in cardiocirurgia (ad esempio è il materiale da cui è costituito un condotto artificiale);

Destrocardia: il cuore è localizzato nella metà destra del torace al posto che nella parte sinistra;

Diastole: fase del ciclo cardiaco contraddistinta dal rilassamento della muscolatura dei ventricoli, che vengono così riempiti con il sangue proveniente dagli atri;

Digitale: farmaco cardiocinetico impiegato nel trattamento delle cardiopatie congenite che produce un incremento della capacità di contrazione del cuore;

Dispnea: difficoltà nella respirazione con la caratteristica fame d'aria;

Diuretici: medicinali che favoriscono la produzione di urina limitando gli effetti di una ritenzione di liquidi nei tessuti;

Dotto arterioso: altrimenti conosciuto con il nome di Dotto di Botallo, è un piccolo condotto che mette in comunicazione l'aorta con l'arteria polmonare: nella vita intrauterina è funzionale alla circolazione fetale poiché la funzione dei polmoni non è ancora attiva, ma, in condizioni di normalità, è destinato a chiudersi dopo la nascita;

E

Ecocardiografia: esame diagnostico che utilizza ultrasuoni per investigare sull'anatomia e sulla funzionalità del cuore;

Edema periferico: gonfiore in genere agli arti inferiori per la presenza in eccesso di liquidi;

Edema polmonare: accumulo di liquidi nei polmoni;

Elettrocardiogramma dinamico (Holter): esame diagnostico che, attraverso un piccolo registratore portatile collegato al paziente per mezzo di alcuni elettrodi adesivi applicati sul torace o sulla schiena, registra per 24 ore l'elettrocardiogramma;

Elettrocardiogramma: altrimenti individuato con la sigla ECG, è un esame diagnostico per valutare l'attività del cuore, fornendo informazioni circa il numero di battiti al minuto (frequenza cardiaca), la regolarità del ritmo, la contrazione atriale e ventricolare, la dilatazione delle camere del cuore, l'eventuale ispessimento della parete atriale e ventricolare;

Emodinamica: studio dei meccanismi e dei principi che regolano la funzione cardiaca ed il flusso del sangue;

Emoglobina: pigmento di colore rosso contenuto nei globuli rossi che trasporta l'ossigeno.

Endocardio: rivestimento interno del cuore.

Endocardite batterica: infezione batterica delle strutture interne del cuore e delle grosse arterie dovuta alla penetrazione di microbi (batteriemia) nel sangue.

Epatomegalia: ingrossamento del fegato.

Eterotrapianto: trapianto tra specie diverse (animale-uomo);

F

Fontan: tecnica cardiocirurgica che consiste nella connessione dell'arteria polmonare con l'atrio destro o con le vene cave, operando una correzione funzionale e non anatomica per particolari cardiopatie complesse come il Ventricolo unico o l'Atresia della tricuspide;

Forame ovale: comunicazione tra atrio destro e atrio sinistro;

G

Gittata cardiaca: è la quantità di sangue, misurata in millilitri, che viene pompata dai ventricoli del cuore in un minuto;

Gore-Tex: materiale sintetico impiegato in cardiocirurgia (ad esempio è il materiale da cui è costituito un condotto artificiale);

H

Holter: vedi Elettrocardiogramma dinamico;

I

Indice cardiaco: è il valore della gittata cardiaca in funzione della superficie corporea e viene misurato in litri al minuto per metro quadrato.

Insufficienza cardiaca: v. Scompenso cardiaco;

Insufficienza valvolare: incapacità della valvola, per anomalie anatomiche e funzionali, a chiudersi, causando un reflusso di sangue;

Intubazione: procedura medica in cui dal naso viene introdotto nella trachea un tubo di plastica collegato alla macchina per la respirazione per praticare una ventilazione controllata;

Iperafflusso polmonare: si tratta di un incremento anomalo della quantità di sangue che giunge ai polmoni, dovuto alla presenza di uno shunt (passaggio) sinistro-destro dalla parte sinistra del cuore a quella destra; in presenza di un ampio shunt sinistro-destro generato da un difetto dimensionalmente importante, l'iperafflusso polmonare causa un carico di lavoro maggiore per il cuore sino alla manifestazione di uno scompenso cardiaco;

Ipertensione arteriosa: incremento della pressione arteriosa oltre i livelli medi della popolazione;

Ipertensione polmonare: incremento della pressione sanguigna nel circolo polmonare;

Ipertrofia ventricolare: ispessimento del miocardio, la parete del ventricolo;

Ipoplasia: indica la condizione di mancato sviluppo di un organo;

Ipossia: mancanza di ossigeno nel sangue e nei tessuti;

Ipotermia: procedimento di raffreddamento del corpo mediante abbassamento della temperatura corporea eseguito durante gli interventi di cardiocirurgia per rallentare i processi metabolici: questa procedura consente di proteggere il cervello ed altri organi vitali da eventuali rischi provocati dalla mancanza di ossigeno;

J

Jatene; intervento cardiocirurgico (v. switch arterioso);

K

Konno: intervento cardiocirurgico impiegato nel trattamento della stenosi aortica che prevede una ricostruzione aortoventricolare con ingresso nell'anello aortico ed incisione del setto;

M

Mediastino: zona mediana della cavità toracica che separa le due aree laterali;

Miocardio: tessuto muscolare cardiaco;

Miocardiopatia: patologia del miocardio che ne compromette la capacità di contrazione;

Mitrale: valvola che mette in comunicazione l'atrio sinistro e il ventricolo sinistro: controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra atrio e ventricolo e si chiude per bloccare eventuali ritorni in atrio;

Mustard-Senning: intervento cardiocirurgico (v. switch venoso);

N

Norwood: intervento cardiocirurgico per il trattamento della sindrome del cuore sinistro ipoplasico;

P

Pacemaker: piccolo computer posizionato, mediante un piccolo intervento chirurgico, in una tasca addominale o toracica sottocutanea, munito di elettrodi applicati sulla superficie del cuore a cui è demandata la funzione di stimolarlo elettricamente: le modalità di stimolazione sono molteplici, con un grado variabile in ragione della spontaneità dell'attività atriale;

Palliativo: si tratta di un intervento che non consente una correzione chirurgica dell'anomalia cardiaca, ma produce un beneficio immediato per il bambino, garantendone la sopravvivenza e permettendone la crescita: l'intervento correttivo potrà così essere eseguito in epoca successiva, con ovvia riduzione dei rischi;

Palliativo-definitivo: si tratta di un intervento che non corregge in misura definitiva la cardiopatia ripristinando un quadro anatomico normale (ed è pertanto palliativo), ma è al tempo stesso definitivo in quanto rappresenta la massima capacità risolutiva raggiunta dalle attuali tecniche cardiocirurgiche;

Palpitazione: percezione soggettiva di anomalia del ritmo cardiaco (detto anche cardiopalmo);

Pericardio: membrana che avvolge il cuore;

Polmonare: v. arteria polmonare;

Profilassi per l'endocardite batterica: trattamento antibiotico finalizzato alla prevenzione dell'endocardite batterica da effettuarsi nell'immediatezza di quelle procedure mediche (in particolari dentarie, delle vie aeree superiori, del tratto gastrointestinale e del tratto genitourinario) che provocano sanguinamento: è fortemente raccomandata in presenza di cardiopatie congenite;

Prostaglandine: sostanze presenti naturalmente nell'organismo, di cui la placenta, durante la circolazione fetale, ne è la maggiore produttrice: alla nascita, nel momento della legatura del cordone ombelicale e dell'espulsione della placenta, la quantità di prostaglandine è destinata a calare e, congiuntamente all'avvio dell'attività polmonare, determina la chiusura del dotto di Botallo. La somministrazione di prostaglandine può rendersi necessaria nel trattamento di alcune cardiopatie congenite definite dotto-dipendenti, per le quali è importante, anche per garantire la sopravvivenza stessa del bambino, mantenere aperto il dotto di Botallo.

R

Rastelli: operazione cardiocirurgica impiegata nella correzione di alcune cardiopatie congenite che non prevede la chiusura del difetto interventricolare ma l'utilizzo dello stesso DIV per connettere il ventricolo sinistro all'aorta mediante un ampio tunnel;

Ross: operazione cardiocirurgica impiegata nella correzione della stenosi aortica, che prevede la sostituzione della valvola aortica compromessa con la valvola polmonare nativa, cioè dello stesso paziente: in questo caso la valvola polmonare viene sostituita da una valvola protesica.

S

Scompenso cardiaco: è un insieme di manifestazioni cliniche dovute al fatto che il cuore non è più in grado di pompare una quantità sufficiente di sangue agli organi del corpo: l'attività muscolare risulta alterata, con aumento dell'affaticamento durante gli sforzi fisici, stanchezza diffusa, mancanza di respiro, affanno, difficoltà respiratoria soprattutto in posizione sdraiata, ritenzione di liquidi con accumulo di liquidi nei tessuti e nel sangue. L'incremento della pressione venosa e la ritenzione di liquidi è causa a livello polmonare di edema e del gonfiore soprattutto nei tessuti molli delle gambe (edema

periferico). L'aumento della pressione nella sezione destra del cuore e l'accumulo di liquidi provoca un ingrossamento del fegato (epatomegalia);

Shunt: comunicazione anomala di sangue tra due vasi sanguigni o tra due camere cardiache che, in condizione di normalità anatomica, risultano separate;

Sistole: contrazione dei ventricoli che consente di pompare il sangue dal ventricolo destro all'arteria polmonare e dal ventricolo sinistro all'aorta;

Soffio cardiaco: la sua presenza è il primo segnale che induce il medico pediatra a prescrivere un controllo cardiologico: nella maggior parte dei casi il soffio cardiaco è soltanto un rumore, manifestazione di un soffio fisiologico, definito innocente, e non il segnale di una patologia. Il soffio innocente è causato dal rumore che provoca lo scorrimento del sangue nel cuore: un cardiologo pediatrico è in grado di distinguere la natura del soffio ed in ogni caso la prescrizione di un elettrocardiogramma ed eventualmente di un ecocardiogramma sarà in grado di fugare ogni dubbio. Un soffio ritenuto funzionale generalmente tende a scomparire con la crescita, ossia non sarà più percepibile all'esterno per effetto dell'accrescimento della gabbia toracica.

Nel contesto di una patologia, il soffio è invece la manifestazione clinica di un'anomalia del cuore, dovuta al malfunzionamento di una valvola o ad una comunicazione anomala nelle pareti di separazione tra le sezioni di sinistra e di destra del cuore;

Sondino: piccolo tubicino che viene generalmente introdotto nel naso sino a giungere direttamente allo stomaco attraverso il quale il bambino viene alimentato senza compiere alcuno sforzo;

Stenosi: restringimento di una valvola o di un vaso che ostruisce il normale efflusso di sangue;

Stent: piccolo tubicino metallico che viene impiegato in angioplastica con palloncino per mantenere la dilatazione;

Sterno: osso piatto del torace, situato in posizione mediana da cui originano le prime sette coste e si articolano le clavicole;

Switch arterioso: correzione di tipo anatomico (intervento di Jatene), che prevede il cosiddetto switch (detrasposizione arteriosa) sia delle arterie sia delle coronarie per la correzione chirurgica delle Trasposizione delle grandi arterie: viene rimessa in connessione l'arteria polmonare con il ventricolo destro e l'aorta con il ventricolo sinistro, consentendo il ripristino di una normale struttura cardiaca;

Switch venoso: correzione di tipo funzionale (intervento di Mustard-Senning) impiegata per la correzione chirurgica delle Trasposizione delle grandi arterie che prevede l'inversione dei flussi all'interno degli atri con la creazione di una sorta di tunnel interatriale, senza modificare le connessioni della polmonare e dell'aorta; le attuali indicazioni dei cardiocirurghi sono per un superamento di questa tecnica con il ricorso ad uno switch arterioso;

T

Tachicardia: aumento della frequenza del battito cardiaco rispetto a valori normali;

Tachipnea: aumento del ritmo respiratorio (frequenza respiratoria superiore ai 60 atti/minuto per bambini di età < 2 anni e superiore ai 40 atti/minuto per bambini di età ≥ 2 anni);

Tricuspide: valvola che pone in comunicazione l'atrio destro con il ventricolo destro: controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra atrio e ventricolo e si chiude per bloccare eventuali ritorni in atrio;

Trombo: coagulo di sangue all'interno del vaso o del cuore dovuto a rallentamenti della circolazione sanguigna o ad anomalie del processo di coagulazione dovuto a lesioni;

V

Valvola aortica: valvola che mette in comunicazione il ventricolo sinistro con l'aorta e controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra ventricolo e aorta chiudendosi per bloccare eventuali reflussi;

Valvola polmonare: valvola che mette in comunicazione il ventricolo destro con l'arteria polmonare e controlla il passaggio unidirezionale del sangue tra ventricolo e polmonare chiudendosi per bloccare eventuali reflussi;

Vasodilatatori: i vasodilatatori (ACE inibitori, ossia inibitori dell'enzima convertente l'angiotensina) bloccano l'angiotensina, una sostanza dotata di potente azione vasocostrittrice che aumenta la pressione arteriosa e riduce la perdita di liquidi nel rene. La vasodilatazione riduce le resistenze dei vasi arteriosi periferici permettendo di ridurre il carico lavorativo del cuore;

Vena: vaso che dalla periferia trasferisce il sangue poco ossigenato (detto anche sangue venoso, convenzionalmente di colore blu) al cuore;

Ventricolo: cavità del cuore in comunicazione con il soprastante atrio: nel cuore vi è la presenza di un ventricolo destro, a cui dall'atrio destro arriva il sangue venoso (povero d'ossigeno, convenzionalmente di colore blu) per essere pompato attraverso l'arteria polmonare ai polmoni dove avviene il processo di ossigenazione, e di un ventricolo sinistro, che riceve il sangue ossigenato (ricco d'ossigeno, convenzionalmente di colore rosso) dall'atrio sinistro per pomparlo in aorta;

Le informazioni in rete: i links utili

www.abcparma.it: è il sito dell'Associazione Bambino Cardiopatico Parma, un sito ricco di indicazioni sulle cardiopatie congenite e sul loro trattamento;

www.abio.org/sedi.htm: è il sito dell'ABIO, l'Associazione per il Bambino in Ospedale, che si propone di migliorare gli aspetti legati all'umanizzazione ed ai traumi del bambino e della famiglia in seguito ad un ricovero in ospedale. Il Coordinamento nazionale ABIO ha sede a Milano in via Bessarione 27 - tel. 02 5691034. All'interno del sito l'elenco completo di tutte le sedi presenti sul territorio nazionale.

www.associazioni.milano.it/itsos/aabc/: è il sito dell'Associazione per l'Assistenza al Bambino Cardiopatico con sede a Milano presso l'Ospedale Buzzi;

www.bambini.cardiopatici.org/: sito dell'associazione bambini cardiopatici nel mondo;

www.cardioanestesia.it: fornisce alcune indicazioni legate all'anestesia durante un intervento cardiocirurgico e la rianimazione;

www.cardiocare.it: il sito curato dall'Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano contiene un catalogo delle principali risorse in cardiologia disponibili su Internet;

www.cardiochirurgiaitalia.it: è il sito della Società italiana di chirurgia cardiaca; al suo interno si trova la Sezione di Cardiochirurgia Pediatrica;

www.cardiocon.it: a cura dell'Italian Congenital Heart Disease Support Group in collaborazione con la Società Italiana di Cardiologia Pediatrica e con la Sezione Pediatrica della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, si occupa delle cardiopatie congenite nel bambino e nell'adulto; mette a fuoco le sinergie tra le famiglie di bambini cardiopatici e le principali associazioni mediche italiane, fornendo informazioni con una guida scientifica sulle cardiopatie congenite e dando vita ad un forum di discussione rivolto alle famiglie e ai pazienti operati;

www.cardionet.it: si compone di un'area scientifica e di un'area divulgativa.

www.childrens-heart-fed.org.uk/: è il sito della federazione del Regno Unito e dell'Irlanda delle principali associazioni legate ai bambini cardiopatici: all'interno un'ampia sezione dedicata a temi medici, sociali ed educativi;

www.chop.edu/consumer/index.jsp: sito del Children's Hospital of Philadelphia: contiene un'ampia sezione dedicata alle cardiopatie congenite ed al loro trattamento;

www.circ.ahajournals.org/: è il sito dell'American Heart Association;

www.degasperis.it: è il sito dell'Associazione Amici del Centro di Cardiologia e Cardiochirurgia Angelo De Gasperis dell'Ospedale Niguarda di Milano; ha come scopo quello di diffondere e promuovere la prevenzione primaria e secondaria delle malattie cardiovascolari, favorendo lo sviluppo e il potenziamento del Dipartimento Angelo De Gasperis dell'Ospedale Niguarda; pubblica trimestralmente una newsletter, *La Voce del Cuore*, e fornisce informazioni sull'equipe e sulle prestazioni offerte presso l'Ospedale milanese; all'interno si trovano due sezioni, una dedicata alla cardiologia pediatrica ed una alla cardiochirurgia pediatrica, con l'indicazione delle aree di intervento e dei punti di forza;

www.guch.co.uk: è il sito della The Grown Up Congenital Heart Patients Association (GUCH), che supporta giovani e adulti affetti da cardiopatie congenite con il patrocinio della British Heart Foundation;

www.handylex.org: sito che riporta la normativa legislativa vigente in tema di disabilità ed handicap: molto interessante la sezione relativa alle agevolazioni lavorative a sostegno dei genitori;

www.humanitasonline.com/hol/: contiene tra l'altro un utile dizionario medico.

www.inpdap.it: contiene una sezione dedicata alle indennità di maternità, congedi parentali e per malattia del figlio, con indicazioni utili riguardo alla vigente normativa legislativa a sostegno delle famiglie.

www.inps.it: come il sito Inpdap, contiene un'ampia sezione dedicata alle indennità di maternità, congedi parentali e per malattia del figlio, con indicazioni utili riguardo alla normativa legislativa vigente in favore delle famiglie.

www.iss.it/: è il sito dell'Istituto Superiore di Sanità;

www.lhm.org.uk/: è il sito della Little Hearts Matter, associazione che si propone di fornire informazioni e supportare le famiglie con bambini affetti da sindrome del cuore sinistro ipoplasico; contiene informazioni su questa rara cardiopatia congenita;

www.mayohealth.org: sito della Mayo Clinic - Minnesota - USA; contiene un'ampia sezione dedicata alle cardiopatie congenite ed al loro trattamento;

www.med.umich.edu/cvc/mchc/kidpump.htm: sito della University of Michigan - Congenital Heart Center - Cardiovascular Center, con un'ampia sezione dedicata alle cardiopatie congenite ed al loro trattamento;

www.ministerosalute.it: è il sito del Ministero della Salute;

www.nemours.org/no/ncc/cardiac/crd1517.html : sito del Nemours Cardiac Center - Wilmington, Delaware: contiene un'ampia sezione dedicata alle cardiopatie congenite ed al loro trattamento;

www.nhlbi.nih.gov/: è il sito del National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI) - Cardiology Branch all'interno dei "National Institutes of Health" americani. Una sezione è interamente dedicata alle cardiopatie congenite.

www.oirmsantanna.piemonte.it/: il sito presenta le attività dei servizi di cardiologia e cardiocirurgia pediatrica dell'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino;

www.ospedale.net: motore di ricerca degli Ospedali, dei Reparti Ospedalieri e dei Servizi forniti in Italia;

www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDon=1188: è il portale dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma: presenta un'ampia sezione dedicata alle cardiopatie congenite, agli aspetti diagnostici, all'iter dell'intervento chirurgico e al decorso post-operatorio. Sono illustrati in dettaglio i diversi reparti dell'Ospedale, con indicazione dei nominativi ed indirizzi e-mail dei responsabili;

www.pediatria.unipd.it/repser/dbase2generale.asp?attivita=138: il sito presenta le attività dei servizi di cardiologia e cardiochirurgia pediatrica della Clinica pediatrica di Padova;

www.percar.net/neonatal/faqframe.htm: piccola guida sulle cardiopatie congenite;

www.piccoligrandicuori.it/index.php?page=associazione: sito fondato da genitori di figli con cardiopatie congenite con sede presso il Servizio Autonomo di Cardiologia Pediatrica dell'Ospedale S. Orsola di Bologna; si occupa di assistenza psicologica, legale, economica e sanitaria e presenta un servizio online di consulenza medica;

www.sicch.org: è il sito della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca;

www.sicped.it/ è il sito della Società Italiana di Cardiologia Pediatrica;

www.tuttocuore.it: è il sito di Heart Care Foundation, Fondazione Italiana per la Lotta alle Malattie Cardiovascolari ONLUS;

www.uncuoreunmondo.it/: è il sito dell'Associazione Genitori Bambini Cardiopatici di Padova. Il sito contiene un'interessante sezione dedicata a riflessioni in campo psicologico e psichiatrico legate all'esperienza della cardiopatia;

www.welfare.gov.it: sito del Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali: utile la sezione dedicata ai congedi parentali, sintesi della Legge che regola le assenze dal lavoro di entrambi i genitori per la cura del figlio.

Le associazioni in sostegno del bambino cardiopatico e delle famiglie

C.o.na.cuore - Coordinamento Nazionale Associazioni Cuore

via Zurlino 130

41100 Modena

Tel. e Fax 059 342459

www.conacuore.it

Associazione Bambino Cardiopatico (ABC) onlus

Piazzale Matteotti, 9

43100 Parma

www.abcparma.it

E-mail: info@abcparma.it

Associazione per l'Assistenza al Bambino Cardiopatico

Ospedale dei Bambini V. Buzzi

Via Castelvetro 32

20154 Milano

Tel. e Fax 02 57995471

www.associazioni.milano.it/itsos/aabc/

E-Mail: aabacard@tin.it

Cieli Azzurri

Associazione Amici della Chirurgia Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi

Via Castelvetro 32

20154 Milano

Tel. 02 023314142

Associazione bambini cardiopatici nel mondo

via Olmetto 5

20100 Milano

Tel. e Fax 02 89096244

www.bambini.cardiopatici.org

E-mail: Info@bambini.cardiopatici.org

Associazione Genitori Bambini Cardiopatici

Un cuore, un mondo - Padova
Presso AIDO - Via S. Eufemia 6
35100 Padova

www.uncuoreunmondo.it/

E-mail: nsvi@iol.it

GRUPPO A.C. Capelli - Gioco e Studio in ospedale

Presso Scuola Media Statale Bernardo Strozzi
via Vittorino Era 1
16147 Genova
Tel. 347 0020331 (Referente per la Lombardia: 0383 366706)

Associazione amici dei bambini cardiopatici O.N.L.U.S.

Ospedale infantile Regina Margherita
P.zza Polonia, 94
10126 Torino
Tel. 011 6960608 Fax 011 3135482

<http://utenti.lycos.it/assbimbi/>

Un cuore un mondo - Associazione Genitori Bambini Cardiopatici

Ospedale Pediatrico Apuano,
Località Monte Pepe, via Aurelia Sud (MS)
Numero verde: 800 327552

www.uncuoreunmondo.org/default.php?idref=1

E-mail: volontarie@uncuoreunmondo.org - presidente@uncuoreunmondo.org

Associazione piccoligrandicuori

presso il Servizio Autonomo di Cardiologia Pediatrica
Ospedale S.Orsola
via Massarenti 9

Bologna

Andrea e Silvia Bulgarelli Tel: 051/870641

www.piccoligrandicuori.it/index.php?page=associazione

Associazione Bambino Cardiopatico

v. Fontanella del Suffragio 34
01100 Viterbo
Tel. e Fax 0761 307392

Un cuore per amico

Associazione Genitori bambini cardiopatici

v. S. Antonino 18

80067 Sorrento (Na)

Tel. 081 8071864

Un grande cuore

Associazione Umanitaria per l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

viale Lina Cavalieri 104,

00139 Roma

Tel e Fax 06 8811900

www.ungrandecuore.it

ungrandecuore@tiscalinet.it

Associazione Volontari Ospedale Bambino Gesù

Piazza Sant'Onofrio, 4

Roma

Tel. 06 6859.2248

Associazione Tutti i cuori di Rossana

via Lago di Carezza, 8

61100 Pesaro

Tel. 0721 481155

E-mail: info@tuttiicuaridirossana.org

Questa Associazione è promotrice delle Miniolimpiadi per bambini e ragazzi cardiopatici: si propone di creare, attraverso questa manifestazione che si svolge annualmente a Pesaro, un momento d'incontro e di riflessione nel rapporto tra sport e cardiopatia. Per maggiori informazioni visitare il sito www.tuttiicuaridirossana.org

Associazione Marchigiana per il Bambino Cardiopatico AMBAC "Il Cuore è Vita"

Segreteria AMBAC presso Campagna Antonino,

via Ascoli Piceno n. 91

60126 Ancona

Tel. 071 44274

<http://www.ao-cardiologico-lancisi.marche.it/info/volontariato/ambac.htm>

<http://xoomer.virgilio.it/ambac/>

Associazione Volontaria Bambini Cardiopatici Congeniti

via Puccini, 45

Monopoli (Ba)

Tel. 080 777773

A.U.L.C.I.

Associazione Umbra per la lotta alle Cardiopatie Infantili

Palazzo Il Broletto - Regione dell'Umbria

Centro Direzionale Fontivegge

Perugia

Tel. 075 5045838

Associazione Bambino Cardiopatico

via San Donnino 3

29100 Piacenza

Tel. e Fax 0523 384197

Bambini Cardiopatici

v. Carlo d'Angiò, 11

Copertino (Le)

Tel. 0832 949458

Bibliografia

Abella Raul F, De la Torre Teresa, Mastropietro Gerardo, Morici Nuccia, Cipriani Adriano, Marcelletti Carlo, *Primary repair of pulmonary atresia with ventricular septal defect and major aortopulmonary collaterals: a useful approach*, Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Volume 127 Issue 1 pagine 193-202, gennaio 2004 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Agnetti Aldo, *Cardiopatie congenite: epidemiologia e classificazione*, www.unipr.it/arpa/pediatri/prof_Agnetti.htm;

Aime E, Rovida M, Colli A, De Ambroggi L, *Dual-chamber pacemaker implantation in a young woman with Ebstein's anomaly*, G Ital Cardiol. 1999 Feb;29(2):152-4, PMID: 10088071 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Aldo Lauri, Marcello Marri, *Percezione del dolore nel bambino*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=2033>, 2004;

Austoni Paola, *Cardiopatie Congenite*, <http://www.degasperis.it>;

Austoni Paola, *Quando è necessario portare il bambino dal cardiologo pediatra*, La voce del cuore, n. 5 marzo 2004, <http://www.degasperis.it>;

Bianca S, Ingegnosi C, Indaco L, Pettinato C, Dinaro R, Nicolosi A, Ettore G, *Sindrome del cuore sinistro ipoplasico e fattori di rischio materni*, http://sigu.univr.it/sigu/congresso_2002/html_abstract/libro_abs/node270.html;

Borini, Marasini, Moretti, Grasso, Virgone, Pongiglione, Tannini, *Approccio collaborativo cardiologico cardiocirurgico nel trattamento delle cardiopatie congenite: espansione degli orizzonti terapeutici*, <http://www.sicped.it/sicp2000/absframe.htm>, 2000;

Borghi Adele, *Cardiopatie congenite e diagnosi precoce*, Il cuore della famiglia. La famiglia per il cuore, settembre 2004, reperibile anche in www.fondazionecuore.it;

Boudjemline Y, Fermont L, Le Bidois J, Villain E, Sidi D, Bonnet D, *Can We Predict 22q11 Status Of Fetuses With Tetralogy Of Fallot ?*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=976>;

- Bronzetti Gabriele, Picchio Fernando Maria, *Classificazione fisiopatologica delle cardiopatie congenite*,
www.piccoligrandicuori.it/modules.php?op=modload&name=News&file=index&catid=&to pic=3;
- Butera G, Pome G, Giamberti A, Frigiola A, Chessa M, Carminati M., *Surgical treatment of tricuspid valve dysplasia in the neonatal period*, Ital Heart J. 2003 Mar;4(3):211-3, PMID: 12784749 [PubMed - indexed for MEDLINE];
- Calzolari Armando, *Prova da sforzo*,
<http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=934&idon=128>, 2004;
- Capolino R, Calcagni G, Digilio MG, Dallapiccola B, Marino B, *Aspetti cardiologici nella sindrome da delezione 22q11*, www.aidel22.it/aspetti_cardio.htm;
- Capolino Rossella, Digilio Maria Cristina, Marino Bruno, *Sindrome da delezione 22q11.2: impatto delle nuove acquisizioni sulla gestione clinica dei pazienti*,
www.aidel22.it/docs/pubblicazione sullasindrome.rtf;
- Carano N, Squarcia U, *Cardiologia pediatrica*, MacGraw-Hill Libri Italia srl, maggio 1998;
- Cardiocon, *Incidenza delle cardiopatie congenite*,
http://www.cardiocon.it/Incidenza_delle_Cardiopatie_Congenite.htm, 2002;
- Carrozza Michele, *Cardiopatie congenite e sport*,
www.sportmedicina.com/cardiopatie_e_sport.htm, maggio 2002;
- Casari Angelo, Giannico Salvatore, Marasini Maurizio, Picchio Fernando Maria, Presbitero Patrizia, Sperandeo Velio, Vignati Gabriele, *Linee guida sul follow-up dell'adulto cardiopatico operato*, Società Italiana di Cardiologia Pediatrica, 2002,
www.sicped.it/;
- Children's Heart Federation, *Endocarditis*, www.childrens-heart-fed.org.uk;
- Children's Heart Federation, *Feeding babies with heart problems*, www.childrens-heart-fed.org.uk, 2004;
- Children's Heart Federation, *Feeding children with heart disorders*, www.childrens-heart-fed.org.uk, 2004;

Children's Heart Federation, *Genetics and syndromes*, www.childrens-heart-fed.org.uk;

Children's Heart Federation, *If your child needs a pacemaker*, www.childrens-heart-fed.org.uk, 2002;

Children's Heart Federation, *Talking to doctors*, www.childrens-heart-fed.org.uk, 2004;

Cifarelli A, Ballerini L, *Tronco arterioso comune*, www.orpha.net/static/IT/tronco_arterioso_comune.html, giugno 2003;

Clancy RR, McGaurn SA, Wernovsky G, Gaynor JW, Spray TL, Norwood WI, Jacobs ML, Goin JE., *Risk of seizures in survivors of newborn heart surgery using deep hypothermic circulatory arrest*, *Pediatrics*. 2003 Mar;111(3):592-601, PMID: 12612242 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Colonna Pierluigi, *L'attivit  ricreativa nel cardiopatico congenito adulto*, <http://www.cardiocon.it/colonna.htm>, 2003-2004;

Comitato Telethon - InformaGene, *Scoperto un nuovo gene responsabile delle cardiopatie congenite*, gennaio 1997;

Con tutto il cuore N  04 - (Notiziario semestrale dell'Associazione Genitori Bambini Cardiopatici), *L'importanza della diagnosi cardiologica precoce sul feto*, www.uncuoreunmondo.org/default.php?idref=2;

Con tutto il cuore N  04 - (Notiziario semestrale dell'Associazione Genitori Bambini Cardiopatici), *La Terapia Intensiva Pediatrica*, www.uncuoreunmondo.org/default.php?idref=2;

Dallapiccola Bruno, Mingarelli Rita, Novelli Giuseppe, *Cardiopatie congenite*, <http://www.cardiocon.it/piccololi/index.htm>,

De Ranieri Cristiana, *Il ricovero in ospedale*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1334&idon=128>;

Di Carlo Duccio, *Funzione del cuore e circolazione extracorporea*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1303&idon=128>;

Di Donato R, *Report 84° Meeting dell'American Association for Thoracic Surgery Toronto*, 25-28 aprile, www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=2087, 2004;

Diano Pierluigi, *Lezioni di volo*, Patrocinio del Ministero della sanità e di Heart Care Foundation, 2004;

Dipartimento Cardiologico De Gasperis Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano, *Profilassi dell'endocardite batterica*,

Dodero Francesca, *Il rapporto genitori e figli nelle cardiopatie congenite*, http://www.cardiocon.it/genitori_e_figli.htm, 2004;

Dodero Francesca, *Risposte dal Forum CardioCon*, <http://www.cardiocon.it/psicologia.htm>, 2003-04;

Drago Fabrizio, *Tachicardia ventricolare in età pediatrica*, <http://www.xagen.it/einthoven/eint0090.htm>;

Errico G, Gonfiantini Arcangeli E, Tatò L, *Utilità della diagnostica cardiologica prenatale nel pianificare l'assistenza al neonato cardiopatico*, <http://www.sicped.it/sicp2000/absframe.htm>, 2000;

Errico G, Gonfiantini-Arcangeli E, Consolaro G, Mormile R, Tatò L, *Qualità di vita ed esiti a distanza in 130 cardiopatie congenite operate*, <http://www.sicped.it/sicp2002/absframe.htm>, 2003;

Formigari Roberto, *A proposito di Guch*, <http://www.cardiocon.it/formigari.htm>;

Frigiola A, Badia T, Lovato R, Cogo A, Fugazzaro MP, Lovisetto R, Di Donato M., *Infective endocarditis due to Capnocytophaga canimorsus*, Ital Heart J. 2003 Oct;4(10):725-7, PMID: 14664287 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Gaglioti P, Paladini D, Palmieri S, Rustico MA, Todros T., *La 4-camere come test di screening per la diagnosi delle cardiopatie congenite in utero*, SIEOG Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica, http://digilander.libero.it/ecografia/linee_guida_sieog/cardiopatie.htm;

Gerboni Salvatore, *Ecocardiografia fetale*, <http://www.unich.it/percar/main.htm>;

Gerboni Salvatore, *Piccola Guida sulle cardiopatie congenite*, www.cardiocon.it, 2003; reperibile anche sul sito <http://www.percar.net/neonatal/faqframe.htm>;

Giacomoni E, Capelli M, Gualdi S, Mazzoni E, *Cardiopatie troncoconali e sindromi da delezione 22q11.2: studio prospettico di Bologna*,
<http://www.sicped.it/sicp2003/absframe.htm>, 2003;

Giamberti A, Mazzerà E, Picardo S, Pasquini L, Di Donato RM, *Cardiochirurgia pediatrica mini-invasiva*, , <http://www.sicped.it/sicp98/poster1.htm#P4>, 1998;

Goldmuntz Elizabeth, *Congenital Heart Disease and the 22q11 - Deletion Syndrome: An Update*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=974>;

Grigioni Mauro, *Cardiochirurgia fetale sperimentale*, Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità, Volume 14 Numero 9, settembre 2001;

<http://www.abcparma.it>;

<http://www.cardioanestesia.it>, *Anestesia e rianimazione in cardiocirurgia*, 2003;

<http://www.cardiocirurgia.org/profilassi.html>, *La profilassi dell'endocardite batterica: definizioni, indicazioni e tabelle*;

www.chirurgiatoracica.org/angioplastica.htm;

<http://www.chop.edu/consumer/index.jsp>;

<http://www.confartigianato.it>;

<http://www.guch.co.uk>, *Congenital Heart Disease*, maggio 2002;

<http://www.handylex.org>, *Agevolazioni lavorative*;

<http://www.heartline.org.uk/>, *Glossary of terms*;

<http://www.humanitasgavazzeni.it>, *La tecnica di chiusura percutanea dei difetti cardiaci*, Anno II, numero 3, novembre 2002;

<http://www.humanitasonline.com/HOL/index.cfm?ID=20037>, *Circolazione extracorporea*;

<http://www.lhm.org.uk/>, *Hypoplastic Left Heart Syndrome*;

<http://www.inarcassa.it>;

<http://www.inpdap.it>;

<http://www.inps.it>;

<http://www.italiasalute.it/news.asp?ID=5934>, *Il primo cuore artificiale per bambini*;

<http://www.mayoclinic.com>, *Congenital heart defects*, ottobre 2002;

<http://www.mayoclinic.com>, *Echocardiogram*, giugno 2002;

<http://www.mayoclinic.com>, *Endocarditis*, novembre 2003;

<http://www.mayoclinic.com>, *Ultrasound in pregnancy: What can it tell you?*, ottobre 2003;

<http://www.mayoclinic.com>, *Understanding congenital heart defects*, ottobre 2002;

<http://www.med.umich.edu/cvc/mchc/index.html>;

<http://www.nemours.org/no/ncc/cardiac/crd1517.html>;

http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/chd/chd_what.html, *What Is Congenital Heart Disease?*;

<http://www.prontocuore.org>, *Gli interventi sul cuore*, 2002;

<http://www.tuttocuore.it>, *Ecocardiogramma*, marzo 2004;

<http://www.tuttocuore.it>, *I difetti congeniti del cuore*, marzo 2004;

<http://www.tuttocuore.it>, *Il trapianto cardiaco*, marzo 2004;

<http://www.tuttocuore.it>, *Le funzioni di cuore e vasi*, marzo 2004;

<http://www.tuttocuore.it>, *Scompenso cardiaco*, marzo 2004;

<http://www.unich.it/percar/main.htm>, *Profilassi endocardite batterica*;

<http://www.welfare.gov.it>, *Congedi parentali, Opportunità, Diritti, Specificità*;

Huff DS, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, *Autopsy Findings In Thirteen Patients With 22q11.2 Deletion*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=947>;

Informed - Informazione sui servizi dell'Azienda USL città di Bologna e dell'Azienda Ospedaliera di Bologna, *Cuore sotto controllo fin dalle prime settimane*, aprile 2003;

Iorio Fiore S., *Progressi nella correzione delle cardiopatie congenite*, <http://www.degasperis.it>;

Iorio FS, Iurlo G, Abella RF, Smedile G, Masetti P, Marianeschi SM, Cipriani A, Meli M, Martelletti CF, *Approccio miniinvasivo in cardiocirurgia pediatrica*, <http://www.sicped.it/sicp98/poster1.htm#P4>, 1998;

Izzo M, Eboli A, Caccese A, Del Vecchio C, Braun R, Piscopo M, Perone AM, Lettieri MG, *I Cardiopatici congeniti adulti: problematiche psico-sociali e relazionali, oltre la cardiopatia. Impegno infermieristico nella gestione a lungo termine*, <http://www.sicped.it/sicp2002/absframe.htm>, 2002;

Journal of the American College of Cardiology, *Linee-guida per la valutazione e il trattamento dello scompenso cardiaco*, 1995; 26: 1376-98, reperibile in http://www.accitalia.it/linee_guida.htm#ita;

Lauri Aldo, Marri Marcello, *Prevenzione del dolore post operatorio*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=2038&idon=128>, 2004;

Lenfant Claude, *Report of the Task Force on Research in Pediatric Cardiovascular Disease*, Circulation. 2002;106:1037.), 2002 American Heart Association Inc., <http://circ.ahajournals.org/cgi/content/full/circulationaha;106/9/1037>;

LeRoy Sarah, Elixson E. Marsha, O'Brien Patricia, Tong Elizabeth, Turpin Susan, Uzark Karen, *Recommendations for Preparing Children and Adolescents for Invasive Cardiac Procedures*, Circulation. 2003;108:2550, 2003 American Heart Association Inc., <http://circ.ahajournals.org/cgi/content/full/circulationaha;108/20/2550>;

Mangiafico Lucia, *Tetralogia di Fallot*, www.ilfeto.it, aprile 2003;

Marcelletti CF, Iorio FS, Abella RF., *Late results of extracardiac Fontan repair*, Semin. Thorac. Cardiovasc. Surg. Pediatr. Card. Surg. Annu., 1999; 2:131-142, PubMed, 1999;

Marino B, Digilio MG, Versacci P, Anaclerio S, Dallapiccola B, *Trasposizione delle grandi arterie. Qualche spiraglio nell'inquadramento patogenetico*, Italian Heart Journal 2002; 3 : 154-160, reperibile anche in: http://www.italheartj.org/abstract/I_H_J_2002_3_154-160.htm;

Marino Bruno, *Il laboratorio di emodinamica pediatrica: dalla diagnosi alla terapia delle cardiopatie congenite*, <http://www.cardiocon.it/emodinamica.htm>, 2004;

Mazzera Ennio, *Le cardiopatie congenite in età pediatrica*, <http://www.opbg.net/sitoweb/cardio.nsf/e5a4a2b54fa9bc2fc125660f0050eb78/877b3e73f0ad397f41256a1000362c02?OpenDocument>, marzo 2001;

Mazzera Ennio, Pennacchia Massimo, Picardo Sergio, *L'ecocardiografia fetale*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1249&idon=128>;

Mazzera Ennio, Pennacchia Massimo, Picardo Sergio, *L'ecocardiogramma*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1250&idon=128>;

Mazzera Ennio, Picardo Sergio, *Cardiopatie Congenite*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=1353>, 2004;

Mazzera Ennio, Picardo Sergio, *Il cateterismo cardiaco*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1356&idon=128>;

Mazzera Ennio, Picardo Sergio, *L'intervento cardiocirurgico*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1254&idon=128>;

Mazzera Ennio, Picardo Sergio, *Personale dedicato alla cura dei bambini cardiopatici*, <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?iditem=1311&idon=128>;

Mazzera Ennio, Picaro Sergio, *Le cardiopatie congenite*, <http://www.cardiocon.it/opbg.htm>, 2002-2003; reperibile anche in <http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=1353>;

Milanesi Ornella, *La tetralogia di Fallot*, www.guidagenitori.it, 2001;

Milanesi Ornella, *Sapere prima che cuore avrà*, www.guidagenitori.it, 2000;

Milanesi Ornella, *Un cuore senza cicatrici*, www.guidagenitori.it, 2001;

Oakley, Chairperson, Child, Iung, Presbitero, Torn, *Expert Consensus Documents on management of cardiovascular disease during pregnancy*, *European Heart Journal* (2003) 24, 761-781;

Onorato Eustaquio, *Così curiamo i difetti congeniti del cuore*,
http://www.humanitasalute.it/news.html?id_p=526, 2002;

Papa Marco, *Indicazioni e tecnica della chiusura percutanea dei difetti del setto interatriale*, *Emodinamica*, luglio-settembre 2003, n° 34; reperibile anche sul sito www.emodinamica.gise.it;

Pelletier Lawrence, *Infective Endocarditis*, *eMedicine*,
<http://www.emedicine.com/med/byname/infective-endocarditis.htm> , gennaio 2004;

Penco Maria, Guiducci Umberto, Zeppilli Paolo, Delise Pietro, *Cardiopatie congenite ed acquisite*, www.cardiologiaonline.org;

Picchio Fernando Maria, Colonna Pier Luigi, Daliento Luciano, Ginnico Salvatore, Pelliccia Antonio, Vergari Benedetto, Vignati Gabriele, *Criteri di valutazione della capacità lavorativa, idoneità al lavoro specifico, attitudine ad attività fisica e sportiva ed assicurabilità nel cardiopatico congenito*, (*Ital Heart J Suppl* 2001; 2 (1) pag. 46-77; reperibile anche sul sito <http://www.cardiocon.it/lgsport/index.htm>;

Pierotti G, Martignoni Mariotti C, Folegnani M, Spediacci C, *Il dolore nei bambini in terapia intensiva cardiocirurgica - interventi non farmacologici* ,
<http://www.sicped.it/sicp2001/absframe.htm>, 2001;

Rinelli Gabriele, *Ecocardiografia*,
<http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=199>;

Rinelli Gabriele, *Il cateterismo cardiaco*,
<http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=198>;

Rinelli Gabriele, *Il soffio cardiaco*,
<http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=1261&IDon=128>;

Rubino M, Stellin G, di Marco F, Milanese O , Padalino M, Svaluto Moreolo G, Secchieri S, Cogo P, Casarotto D, *Terapia ipotermica di superficie nel trattamento della sindrome da bassa gittata post-cardiotomica*,
<http://www.sicped.it/sicp98/poster1.htm#P4>, 1998;

Sidi D, *Atresia della tricuspid*,
http://www.orpha.net/static/IT/atresia_della_tricuspid.html, novembre 2001;

Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica, *Ecocardiografia Fetale, Linee Guida SIEOG 2002*,
http://digilander.libero.it/ecografia/linee_guida_sieog/ecocardio.htm;

Speziali Giovanni, *La chirurgia mini-invasiva e l'evoluzione verso la chirurgia robotica*,
<http://www.cardiochirurgia.org/robot.html>, 2002;

Speziali Giovanni, *La chirurgia mini-invasiva e l'evoluzione verso la chirurgia robotica*,
<http://www.cardiochirurgia.org>, 2002;

Stellin G, Vida VL, Milanese O, Rizzoli G, Rubino M, Padalino MA, Bonato R, Casarotto D., *Surgical treatment of complete A-V canal defects in children before 3 months of age*, Eur J Cardiothorac Surg. 2003 Feb;23(2):187-93, PMID: 12559341 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Stellin G, Vida VL, Milanese O, Rubino M, Padalino MA, Secchieri S, Pittarello G, Casarotto D., *Surgical treatment of complex cardiac anomalies: the 'one and one half ventricle repair'*, Eur J Cardiothorac Surg. 2002 Dec;22(6):1043-9, PMID: 12467847 [PubMed - indexed for MEDLINE];

Stellin Giovanni, *Cardiologia e cardiocirurgia pediatrica: una scienza in continua evoluzione*, Bollettino della Società Italiana di Cardiologia Pediatrica, Anno 10 N. 1 - 2003, reperibile in <http://www.sicped.it/>;

Stoll C, Clementi M, Euroscan Study Group, *Prenatal Diagnosis Of The 22q11.2 Deletion By Routine Fetal Ultrasonographic Examination Across Europe*,
<http://www.ospedalebambinogesu.it/portale/opbg.asp?IDitem=954>;

Ticker Tommy, *What have teeth got to do with heart?*, www.tachd.org.uk/;

Vignati G, Mauri L, Figini A, Pome G, Pellegrini A, *Immediate and late arrhythmia in patients operated on for tetralogy of Fallot*, PubMed, gennaio 1998;

Vignati Gabriele, Crupi Giancarlo, Vanini Vittorio, Iorio Fiore S., Borghi Adele, Giusti Sandra, *Surgical treatment of arrhythmias related to congenital heart diseases*, The Annals of Thoracic Surgery, ottobre 2002;

Vignati Gabriele, *Focus on - L'impianto di pace-maker in età pediatrica è ancora una procedura eccezionale?*, Cardiologia Pediatrica, Dip. Cardiologico "De Gasperis", Ospedale Niguarda, Milano, <http://www.cardiologia.net/cnet0031.htm>;

Vignati Gabriele, *Manuale di aritmologia pediatrica*, Mcgraw-hill , gennaio 1999;

Zannini Lucio, Chessa Massimo, *Cardiopatie congenite*,
http://www.prontocuore.org/start.php?app=pconlus&mod=chapters_explorer&chapter_id=31, 2002.

Sommario

Comitato scientifico	3
Presentazione.....	4
Il percorso.....	6
Il cuore.....	7
Come nasce il cuore	7
Il cuore e la circolazione prima della nascita.....	8
Il cuore e la circolazione dopo la nascita	9
Il cuore normale	10
Il cuore e la cardiopatia: cosa dire ai bambini	12
Le cardiopatie congenite	13
Che cos'è una cardiopatia congenita	13
Perchè?.....	14
Come diagnosticare la cardiopatia congenita	16
La diagnosi prenatale	20
Classificazione delle cardiopatie congenite.....	23
LE CARDIOPATIE CON IPERAFFLUSSO POLMONARE PER SHUNT SINISTRO-DESTRO	26
Difetto interatriale (DIA).....	27
I sintomi più frequenti.....	29
La correzione.....	31
Le prospettive future	32
Difetto interventricolare (DIV).....	33
I sintomi più frequenti.....	35
La correzione.....	37
Le prospettive future	38
Dotto arterioso pervio (DAP).....	40
I sintomi più frequenti.....	41
La correzione.....	43
Le prospettive future	43
Canale atrioventricolare (CAV).....	44
I sintomi più frequenti.....	45
La correzione.....	46
Le prospettive future	47
Ritorno Venoso Anomalo Polmonare (RVAP).....	48
I sintomi più frequenti.....	49
La correzione.....	51
Le prospettive future	51

LE CARDIOPATIE CON OSTRUZIONE ALL'EFFLUSSO.....	51
Stenosi aortica	52
I sintomi più frequenti.....	53
La correzione.....	54
Le prospettive future	55
Stenosi polmonare	56
I sintomi più frequenti.....	57
La correzione.....	59
Le prospettive future	60
Coartazione istmica dell'aorta	61
I sintomi più frequenti.....	62
La correzione.....	64
Le prospettive future	64
LE CARDIOPATIE COMPLESSE	65
Tetralogia di Fallot	66
I sintomi più frequenti.....	67
La correzione.....	68
Le prospettive future	69
Atresia polmonare a setto interventricolare integro.....	70
I sintomi più frequenti.....	71
La correzione.....	72
Le prospettive future	72
Trasposizione delle Grandi Arterie (TGA).....	73
I sintomi più frequenti.....	74
La correzione.....	75
Le prospettive future	76
Atresia della tricuspidè.....	77
I sintomi più frequenti.....	78
La correzione.....	79
Le prospettive future	80
Tronco arterioso	81
I sintomi più frequenti.....	82
La correzione.....	84
Le prospettive future	84
Ventricolo unico.....	85
I sintomi più frequenti.....	86
La correzione.....	88
Le prospettive future	88
Anomalia di Ebstein	88
Ventricolo destro a doppia uscita	89
Ventricolo sinistro a doppia uscita	89
Anomalia dell'arteria coronarica.....	90
Finestra aortopolmonare.....	90
Sindrome del cuore sinistro ipoplasico	91
I sintomi più frequenti.....	92
La correzione.....	93
Le prospettive future	94

Chi incontreremo in Ospedale.....	95
In attesa dell'intervento: cosa fare a casa?	96
L'endocardite batterica.....	101
La correzione chirurgica	106
La cardiologia interventistica	108
L'intervento cardiocirurgico.....	111
La Terapia Intensiva	114
La dimissione dall'ospedale	116
L'adulto: vivere con una cardiopatia congenita.....	119
Lo sport	120
Gli aspetti psicologici	122
La normativa/legislazione a sostegno dei genitori	127
Malattia del figlio: fino a 3 anni di età del bambino (lavoratore/lavoratrice dipendente).....	130
Malattia del figlio: tra 3 e 8 anni di età del bambino (lavoratore/lavoratrice dipendente).....	131
Congedi per gravi motivi familiari	131
Figli portatori di grave handicap.....	132
Genitori adottivi o affidatari.....	134
Dizionario medico.....	136
Le informazioni in rete: i links utili.....	148
Le associazioni in sostegno del bambino cardiopatico e delle famiglie	152
Bibliografia.....	156
Sommario	167