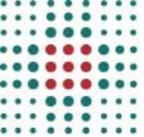


# NEONATO CON CARDIOPATIA CONGENITA

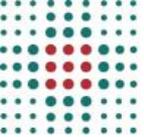
***Dott. Raymond Akamin***

U.O. di Pediatria e Neonatologia  
Ospedale G. da Saliceto  
Piacenza



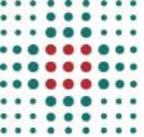
# Cardiopatie congenite

- Sono le più frequenti malformazioni nei neonati; prevalenza stimata di **5 – 10** per 1000 nati vivi.
- Responsabili del **20-35%** di tutti i decessi in epoca neonatale e del **50%** delle morti durante l'infanzia causate da malformazioni congenite.
- Circa il **25%** di tutte le cardiopatie congenite sono dette **“critiche”** perché necessitano un intervento entro l'anno di vita.
- Queste **cardiopatie congenite critiche** sono responsabili della maggior parte delle urgenze cardiologiche in epoca neonatale.
- Numerosi fattori materni, familiari e genetici sono associati ad aumento del rischio per cardiopatie congenite.



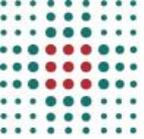
# Cardiopatie congenite

- Sono generalmente ben tollerate durante la vita fetale, i sintomi possono evidenziarsi anche dopo molti giorni dalla nascita.
- Anche in assenza di sintomi alla nascita, alcune cardiopatie congenite possono richiedere comunque un intervento medico, chirurgico o interventistico urgente.
- L'età di esordio dei sintomi dipende dal tipo di lesione cardiaca e dai suoi effetti sulla funzione cardiaca in rapporto al **passaggio dalla circolazione fetale a quella post-natale**.



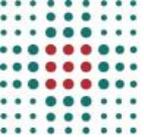
# Neonato con cardiopatia congenita?

- Anamnesi familiare e Storia della gravidanza
- Adattamento alla vita extra-uterina
- Esame obiettivo
- Misurazione della saturazione di ossigeno



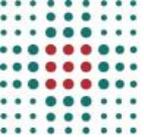
# Anamnesi

- Numerosi **fattori materni, familiari e genetici** sono associati ad aumento del rischio per cardiopatie congenite.



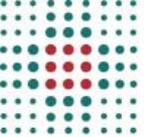
## Rischio cardiopatie congenite – Fattori non genetici

- Infezioni nel primo trimestre di gravidanza (Rosolia)
- Farmaci teratogeni (es anticonvulsivanti, warfarin, litio)
- Assunzione eccessivo di alcol ed uso di droghe in gravidanza
- Malattie materne (es. Diabete, LES)
- Radiazioni



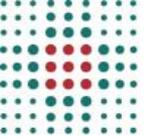
# Rischio cardiopatie congenite – Fattori genetici

- Sindromi cromosomiche
- Sindromi da microanomalia cromosomica
- Sindromi monogeniche
- Associazioni malformative



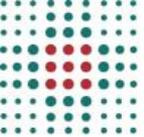
Sindromi cromosomiche e genomiche con cardiopatia congenita.

Sindrome	Difetto genetico	Cardiopatie congenite	Sottotipo cardiaco	Geni candidati per cardiopatia
Down	Trisomia 21	Canale atrioventricolare	completo	DSCAM
		Difetto interventricolare	posteriore	<i>collagen type VI</i>
			con <i>cleft</i> mitralico	DSCR1
		Tetralogia di Fallot con canale atrioventricolare		
Edwards	Trisomia 18	Difetto interventricolare		-
		Difetto interatriale		
		Tetralogia di Fallot		
		Anomalie polivalvolari		
Patau	Trisomia 13	Difetto interventricolare		-
		Difetto interatriale		
		Tetralogia di Fallot		
		Ostruzioni sinistre		
DiGeorge/ Velo-Cardio-Facciale	Delezione 22q11.2	Tetralogia di Fallot classica	con arco aortico destro	TBX1
			con arco aortico cervicale	CRKL
			ipoplasia setto infundibolare	
			assenza valvola polmonare	
			discontinuità arterie polmonari	
			collaterali aorto-polmonari	
		Atresia polmonare con difetto interventricolare	tipo B	
			tipo A3	
			discontinuità arterie polmonari	
		Difetto interventricolare	con anomalie arco aortico	
			con displasia valvola truncale	
			sottoaortico	
con arco aortico destro				
con arco aortico cervicale				
con arteria succlavia aberrante				



Sindromi cromosomiche e genomiche con cardiopatia congenita.

Sindrome	Difetto genetico	Cardiopatie congenite	Sottotipo cardiaco	Geni candidati per cardiopatia
Turner	Monosomia X	Coartazione aortica		-
		Stenosi aortica		
		Aorta bicuspid		
		Cuore sinistro ipoplasico		
Williams	Delezione 7q11.23 (regione gene elastina)	Stenosi aortica sopravvalvolare		ELN
		Stenosi periferiche arterie polmonari		
Delezione 8p23	Delezione 8p23	Canale atrioventricolare	completo con stenosi polmonare	GATA4
		Stenosi polmonare		
		Tetralogia Fallot		
Cat-eye	Tetrasomia 22	Tetralogia di Fallot	-	
		Ritorno venoso polmonare anomalo		
Cri du chat	Delezione 5p14-15	Difetto interventricolare		
		Dotto arterioso pervio		
Wolf	Delezione 4p16.3	Difetto interatriale	con stenosi polmonare	-
		Difetto interventricolare		
Jacobsen	Delezione 11q	Cuore sinistro ipoplasico		JAM-3
Ta				ETS-1



## Sindromi cromosomiche e genomiche con cardiopatia congenita.

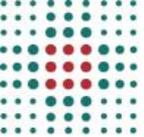
Sindrome	Difetto genetico	Cardiopatie congenite	Sottotipo cardiaco	Geni candidati per cardiopatia
Microdelezione 1q21.2		Ostruzioni sinistre		GJA5
		<i>Truncus</i> arterioso		
		Difetto interventricolare		
		Difetto interatriale		
Microduplicazione 1q21.2		Tetralogia di Fallot		GJA5
		Stenosi polmonare		
Microduplicazione 22q11.2		Difetto interventricolare		TBX1
		Tetralogia di Fallot		
Microdelezione 22q11.2 distale		Difetto interventricolare		MAPK1
		Difetto interatriale		CRKL
		Tetralogia di Fallot		
		<i>Truncus</i> arterioso		
		Persistenza miocardio fetale		con dilatazione aortica

Sindromi monogeniche e associazioni malformative con cardiopatia congenita.

Sindrome	Gene causante	Cardiopatia congenita	Sottotipo cardiaco
<b>RASopatie</b>			
• Sindrome di Noonan	<i>PTPN11, RAF1, SOS1, SHOC2, NRAS, CBL</i>	Stenosi polmonare valvolare	con displasia valvolare del ventricolo sinistro
		Cardiomiopatia ipertrofica	
		Canale atrioventricolare	anomalie valvola mitralica
• Sindrome LEOPARD	<i>PTPN11, RAF1, BRAF</i>	Difetto interatriale	parziale, con ostruzioni sinistre, stenosi polmonare o cardiomiopatia ipertrofica con stenosi polmonare
		Cardiomiopatia ipertrofica	del ventricolo sinistro
		Aritmia	anomalie valvola mitralica
• Sindrome Cardio- Facio-Cutanea	<i>BRAF, MEK1, MEK2</i>	Stenosi polmonare valvolare	con displasia valvolare
		Difetto interatriale	
		Cardiomiopatia ipertrofica	del ventricolo sinistro anomalie valvola mitralica
• Sindrome di Costello	<i>HRAS</i>	Stenosi polmonare valvolare	con displasia valvolare
		Cardiomiopatia ipertrofica	del ventricolo sinistro
		Aritmie	anomalie valvola mitralica
Sindrome Kabuki	<i>MLL2, KDM6A</i>	Difetto interatriale	
		Difetto interventricolare	
		Coartazione aortica	con ipoplasia mitralica (Shone)
		Cuore sinistro ipoplastico	
		Tetralogia Fallot	
Sindrome CHARGE	<i>CHD7</i>	Tetralogia di Fallot	
		Canale atrioventricolare	con tetralogia di Fallot
		Pervietà dotto arterioso	

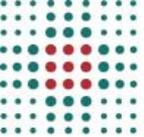
Sindromi monogeniche e associazioni malformative con cardiopatia congenita.

Sindrome	Gene causante	Cardiopatia congenita	Sottotipo cardiaco
Sindrome di Alagille	<i>JAG1, Notch2</i>	Stenosi periferiche arterie polmonari Tetralogia Fallot	con stenosi periferiche arterie polmonari
<b>Sindromi con polidattilia</b>			
• Sindrome di Ellis-van Creveld	<i>EVC, EVC2</i>	Canale atrioventricolare	parziale con atrio comune con persistenza vena cava superiore sinistra
• Sindromi Oro-Facio- Digitali	<i>OFD1</i>	Canale atrioventricolare	parziale, con atrio comune
	<i>Altri geni sconosciuti</i>	Eterotassia	con atrio comune
• Sindrome di Bardet-Biedl	<i>BBS1-14</i>	Canale atrioventricolare Destrocardia	parziale
• Sindrome di Smith- Lemli-Opitz	<i>DHCR7</i>	Canale atrioventricolare	parziale con ritorno venoso polmonare anomalo
		Difetti settali	
Sindrome di Holt-Oram	<i>TBX5</i>	Difetto interventricolare	muscolare
		Difetto interatriale	
		Canale atrioventricolare	parziale
Associazione VACTERL	<i>non noti</i>	Tetralogia Fallot	
		Ventricolo destro a doppia uscita	
		Eterotassia	
		Canale atrioventricolare	parziale
Sindrome di Goldenhar	<i>non noti</i>	Tetralogia di Fallot	
		Difetto interventricolare	sottoaortico
		Difetto interatriale	
		Ritorno venoso polmonare anomalo	



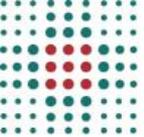
# Sindromi e cardiopatie congenite

- **Sindrome di Down (Trisomia 21)**
  - Canale atrioventricolare (CAV)
  - Difetto interventricolare (DIV)
  - Tetralogia di Fallot con CAV
- **Sindrome DiGeorge (delezione 22q11.2)**
  - Tetralogia di Fallot
  - Atresia polmonare con DIV
  - Interruzione arco aortico
  - Truncus arterioso
- **Sindrome di Turner (monosomia X)**
  - Coartazione aortica
  - Stenosi aortica
  - Aorta bicuspide
  - Cuore sx ipoplasico
- **Sindrome di Williams (delezione 7q11.3)**
  - Stenosi aortica sopralvalvolare
  - Stenosi periferiche arterie polmonari



# Sindromi e cardiopatie congenite

- **Sindrome di Noonan**
  - Stenosi valvolare polmonare
  - Cardiomiopatia ipertrofica
  - Canale atrioventricolare (CAV)
  - Difetto interatriale (DIA)
- **Sindrome CHARGE (*Coloboma, Heart defects, choanal Atresia, growth Retardation, Genital abnormalities, Ear abnormalities*)**
  - Tetralogia di Fallot
  - CAV con tetralogia di Fallot
  - Pervietà dotto arterioso (PDA)
- **Associazione VACTERL (*Vertebral defects, Anal atresia, Cardiac defects, Tracheo-Esophageal fistula, Renal anomalies, Limb abnormalities*)**
  - Tetralogia di Fallot
  - Ventricolo destro a doppia uscita
  - Eterotassia
  - Canale atrioventricolare



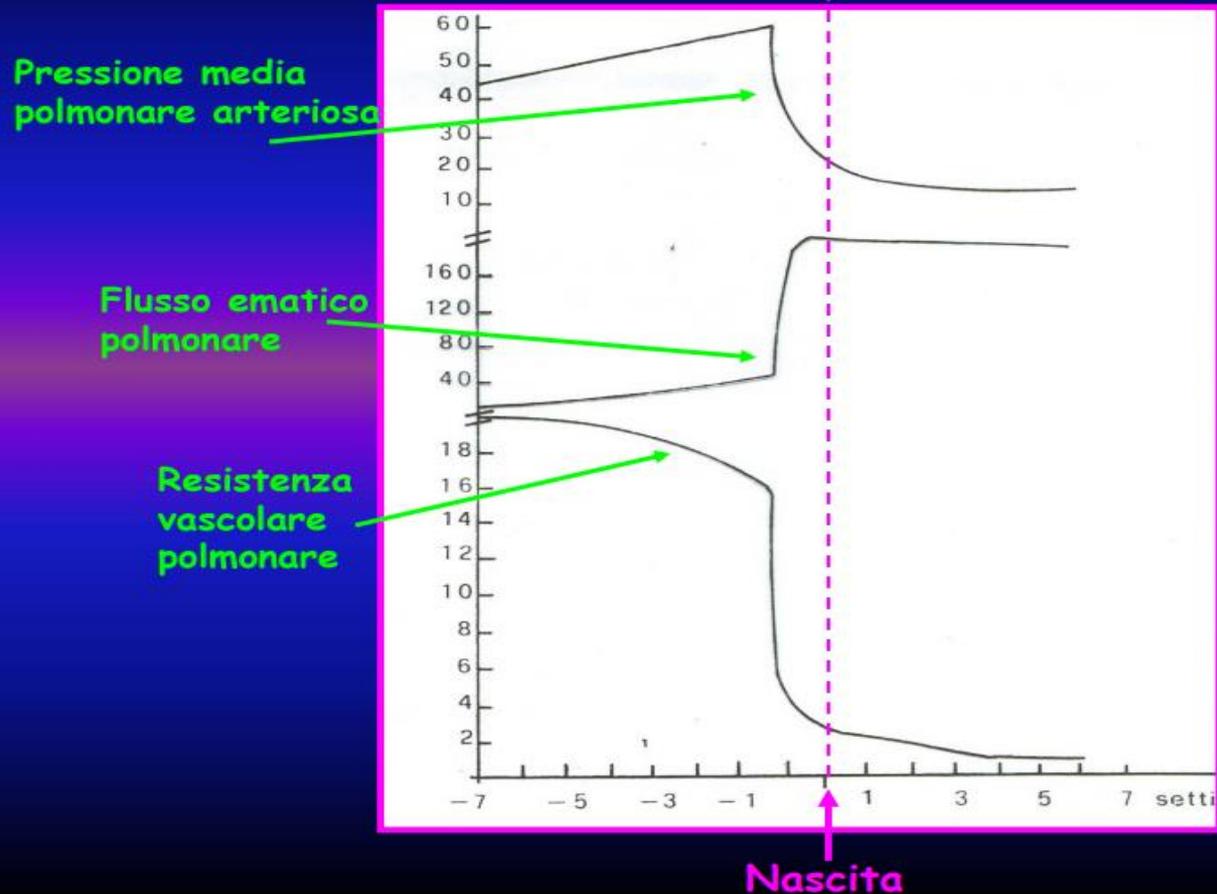
# Adattamento alla vita extra-uterina

## Cosa succede dopo il parto?

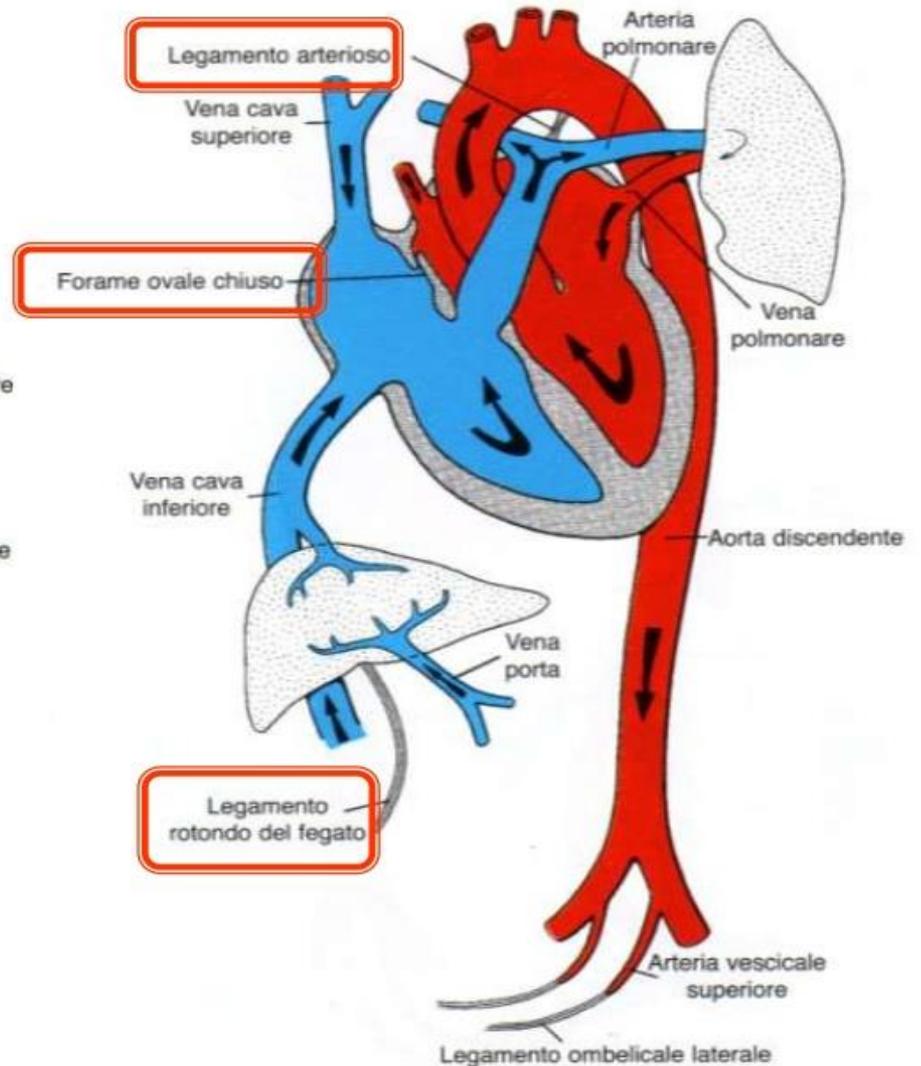
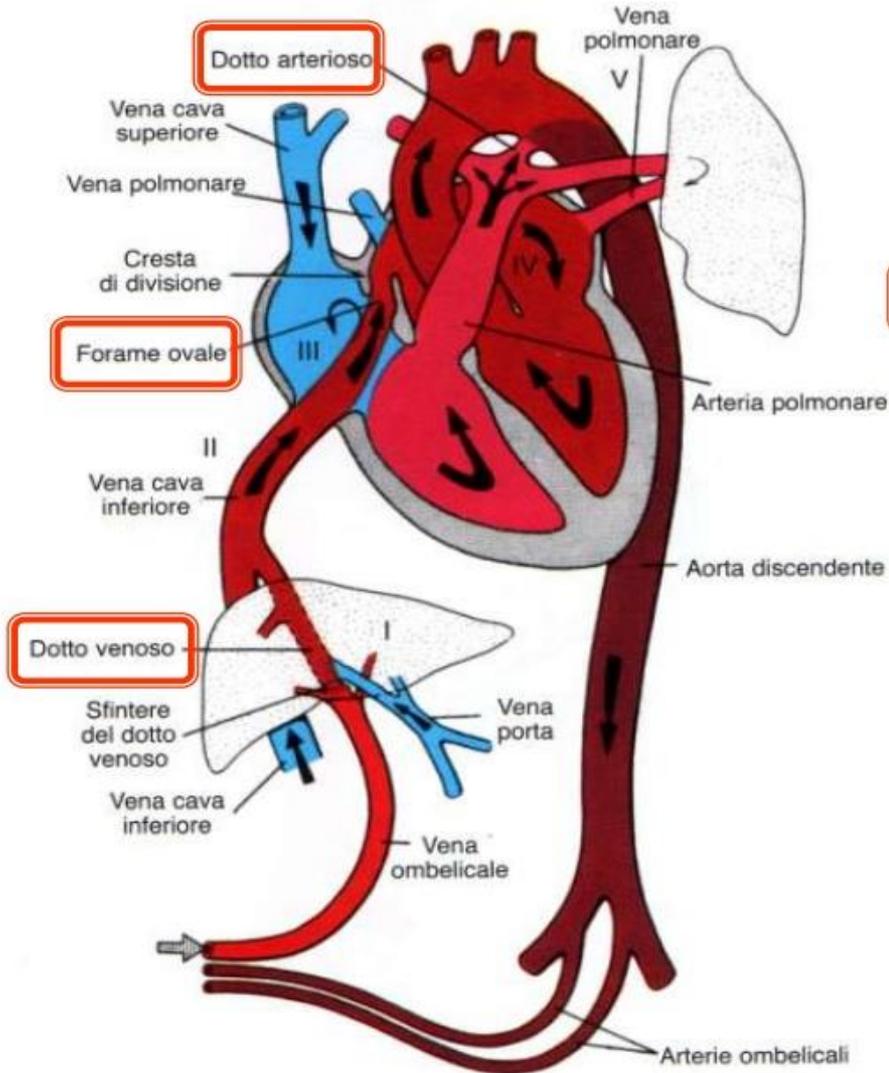
- Pianto/respiro → espansione alveoli
- Dilatazione vasi polmonari → riassorbimento liquido alveolare
- Abbassamento resistenze vascolari polmonari → abbassamento pressione polmonare
- Aumento flusso ematico polmonare
- Aumenta saturazione di O<sub>2</sub>, abbassa CO<sub>2</sub>, migliora pH → chiusura dotto di Botallo
- Inversione dello shunt che da dx—sx diventa sx—dx → chiusura del dotto di Botallo in 1-2 giorni e del forame ovale in alcuni mesi.

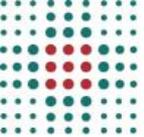
# Cambiamenti dopo il parto

**Cambiamenti nella PAP, FEP ed RVP durante le 7 settimane precedenti la nascita, alla nascita e nelle 7 settimane successive**



## Schema della circolazione umana dopo la nascita





# Cause di alterato adattamento cardio-respiratorio alla nascita

Mancato inizio della respirazione



- Grave asfissia
- Trauma da parto
- Prematurità

Difettosa rimozione del liquido endo-alveolare



- Parto cesareo
- Asfissia intrapartum
- Aspirazione liquido amniotico
- Prematurità

Carenza e/o distruzione del surfactante

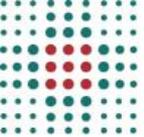


- Prematurità
- Asfissia – Ipercapnia – Acidosi
- Ipoperfusione polmonare
- Edema e/o emorragia polmonare

Vasocostrizione e ipoperfusione polmonare

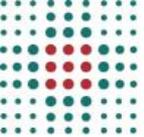


- Asfissia – ipercapnia – acidosi
- Atelettasia e carenza di surfactante
- Ipotermia e stress da freddo
- Prematurità



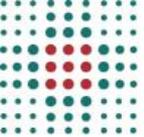
# Esame obiettivo

- Soffio cardiaco
- Asimmetria dei polsi periferici
- Cianosi
- Segni di scompenso cardiaco
- Aritmia/ Tachicardia



# Soffio cardiaco

- Molti neonati presentano un soffio cardiaco nelle prime ore di vita.
- Non tutti i neonati con soffio cardiaco nelle prime ore di vita hanno una cardiopatia congenita.
- Tanti soffi alla nascita sono “soffi innocenti”.
- Benché molte cardiopatie congenite si presentano con soffio, in alcune cardiopatie gravi non c'è soffio!



# Soffio cardiaco: Classificazione di Levine

**1/6:** debolissimo, udibile solo con estrema attenzione

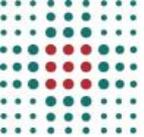
**2/6:** debole ma facilmente auscultabile

**3/6:** moderatamente intenso senza fremito

**4/6:** molto intenso associato a fremito

**5/6:** di intensità marcata

**6/6:** udibile anche prima di appoggiare il fonendoscopio sulla  
superficie toracica



# Soffio cardiaco

## Soffi organici:

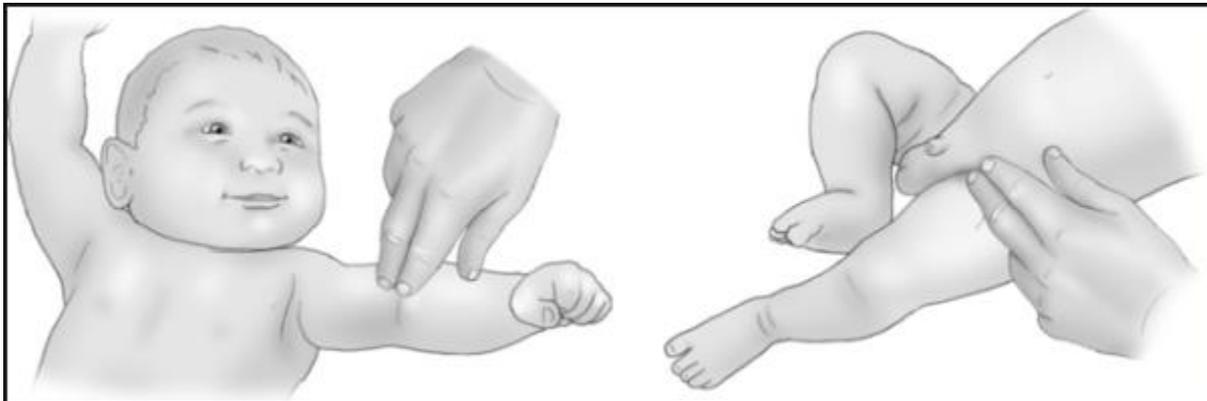
- I soffi organici, che depongono per una cardiopatia (**stenosi o insufficienze valvolari, o pervietà settali**), hanno invece caratteri particolari e vengono distinti in base all'intensità.

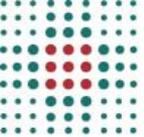
## Soffi innocenti:

- Intensità  $\leq$  al grado 2°, Assenza di fremito sistolico
- Epicentro: III - IV spazio intercostale Sx
- Bassa tonalità, Carattere vibratorio o musicale
- Sensibili alle modificazioni posturali e alla manovra di Valsalva
- Si accentuano in caso di aumentata gittata cardiaca (febbre, anemia, esercizio)
- Non si associano ad altri reperti obiettivi suggestivi di patologia cardiaca.

# Valutazione dei polsi periferici in neonato

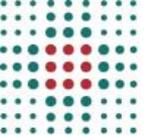
- Per sentire bene i polsi il bimbo deve essere il più possibile tranquillo, meglio se in posizione supina.
- Devono essere apprezzate entrambe le arterie brachiali e femorali.
- I polsi periferici devono essere normosfigmici
- Se polsi brachiali forti e polsi femorali deboli o assenti → sospettare **coartazione aortica o interruzione arco aortico**.





# Cianosi

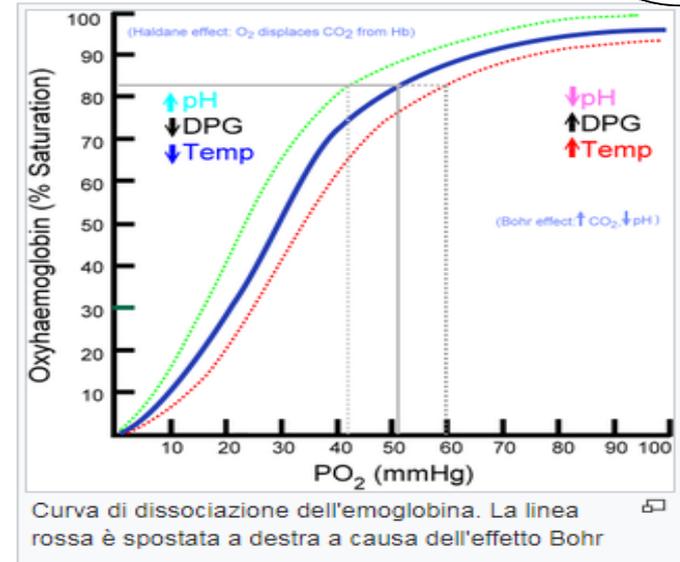
- La cianosi è uno stato di colorazione bluastro della pelle e delle mucose dovuta alla presenza nel sangue di emoglobina ridotta  $> 5$  g/dl o di composti anomali emoglobinici come la metaemoglobina o la solfoemoglobina.
- Alcuni fattori possono influire sul verificarsi della cianosi: il più importante è
- **La Concentrazione dell'emoglobina** ( neonati con policitemia (Hct  $> 65\%$  e Hb  $> 22$  g/dl) tendono a presentare acrocianosi, quelli con anemia tendono a non presentare cianosi)



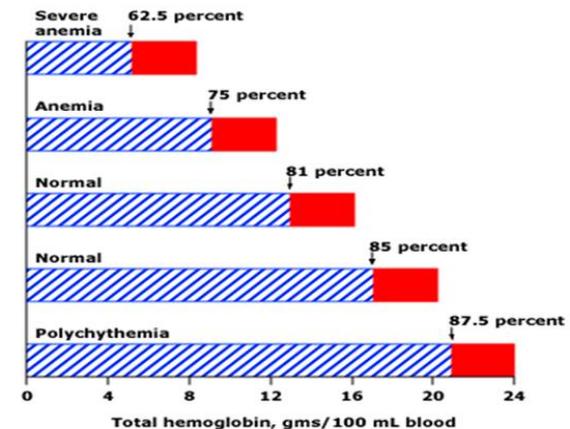
# Cianosi neonatale

• Alcuni fattori condizionano la comparsa o meno di cianosi:

- Concentrazione di emoglobina
- Emoglobina fetale
- Pigmentazione cutanea
- Condizioni fisiologiche che alterano la curva di dissociazione dell'emoglobina (alcalosi, bassi livelli di 2-3DPG, acidosi, febbre)



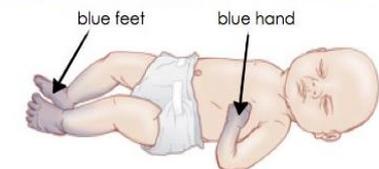
## Cyanosis and hemoglobin concentration

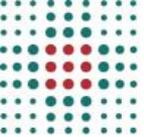


The arterial oxygen saturation level at which cyanosis is detectable at different total hemoglobin concentrations is illustrated above. The solid red portion of each bar represents 3 g/dL reduced hemoglobin.

## CIANOSI NEONATALE

- **Cianosi centrale (mucose e volto):**
  - E' causata dalla desaturazione di ossigeno.
  - Neonati sani possono presentare cianosi centrale nei primi minuti di vita.
  - Cianosi centrale che persiste a 10 minuti di vita è patologico, va rapidamente diagnosticata e trattata.
- **Cianosi periferica o acrocianosi (estremità delle mani e piedi):**
  - E' dovuta a vasocostrizione periferica e maggiore rilascio di ossigeno da parte dell'emoglobina.
  - Frequente in molti neonati sani.
  - **La saturazione di ossigeno risulta normale e le mucose rimangono rosee.**
  - Le cause di cianosi periferica sono: freddo, stasi venoso, sepsi, shock neonatale, policitemia.
- **Cianosi differenziale:**
  - **Cianosi distretto superiore.**
  - **Cianosi distretto inferiore**





# Cause di Cianosi Neonatale



## ➤ Ostruzione delle vie aeree:

- Atresia delle coane, atresia esofagea
- Laringotracheomalacia
- Macroglossia
- Micrognatia o retrognatia (es. Pierre-Robin)

## ➤ Patologia polmonare:

- Sindrome da distress respiratorio del neonato (malattia da membrane ialine)
- Tachipnea transitoria del neonato
- Sindrome da aspirazione di liquido amniotico
- Pneumotorace
- Atelettasia
- Polmonite /Bronchiolite
- Edema polmonare
- Ernia diaframmatica

## ➤ Patologia Cardiaca:

- Cardiopatia cianogena
- Scompenso cardiaco con edema polmonare

## ➤ Alterato adattamento cardio-respiratorio:

- Ipertensione polmonare persistente del neonato

## ➤ Patologia neurologica:

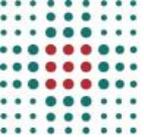
- Apnea della prematurità
- Infezioni (es. meningite)
- Emorragia cerebrale
- Trombosi venosa cerebrale
- Sedazione da farmaci

## ➤ Patologia ematologica:

- Emoglobinopatie
- Policitemia

## ➤ Patologia metabolica:

- Ipoglicemia severa
- Alcune malattie metaboliche



# Valutazione neonato cianotico

- Ambiente luminoso
- Misurare la saturazione O<sub>2</sub>
- Considerare il tasso di Hb
- **Test all' iperossia (se causa cardiaca la satO<sub>2</sub> non tende ad aumentare)**
- Verificare la presenza e simmetria dei polsi periferici
- Emogas analisi
- Ecocardiografia
- Rx torace
- Escludere altre cause di cianosi (polmonari, cerebrali, ernia diaframmatica, atresia esofagea, ecc)

# TEST DELL'IPEROSSIA

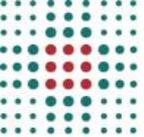
## ❖ INDIVIDUAZIONE DELLE CARDIOPATIE CIANOGENE

- ❖ EAB arteria radiale dx (pre-duttale) in aria ambiente
- ❖ Far respirare al neonato O<sub>2</sub> al 100%
- ❖ Dopo 10-15 minuti ripetere EAB arteria radiale dx
- ❖ Minimo incremento della PO<sub>2</sub> ➔ CHD cianogena
- ❖ Se PO<sub>2</sub> è > 150 mmHg ➔ ipossiemia sec. ad un problema polmonare.



In caso di impossibilità a praticare prelievo arterioso

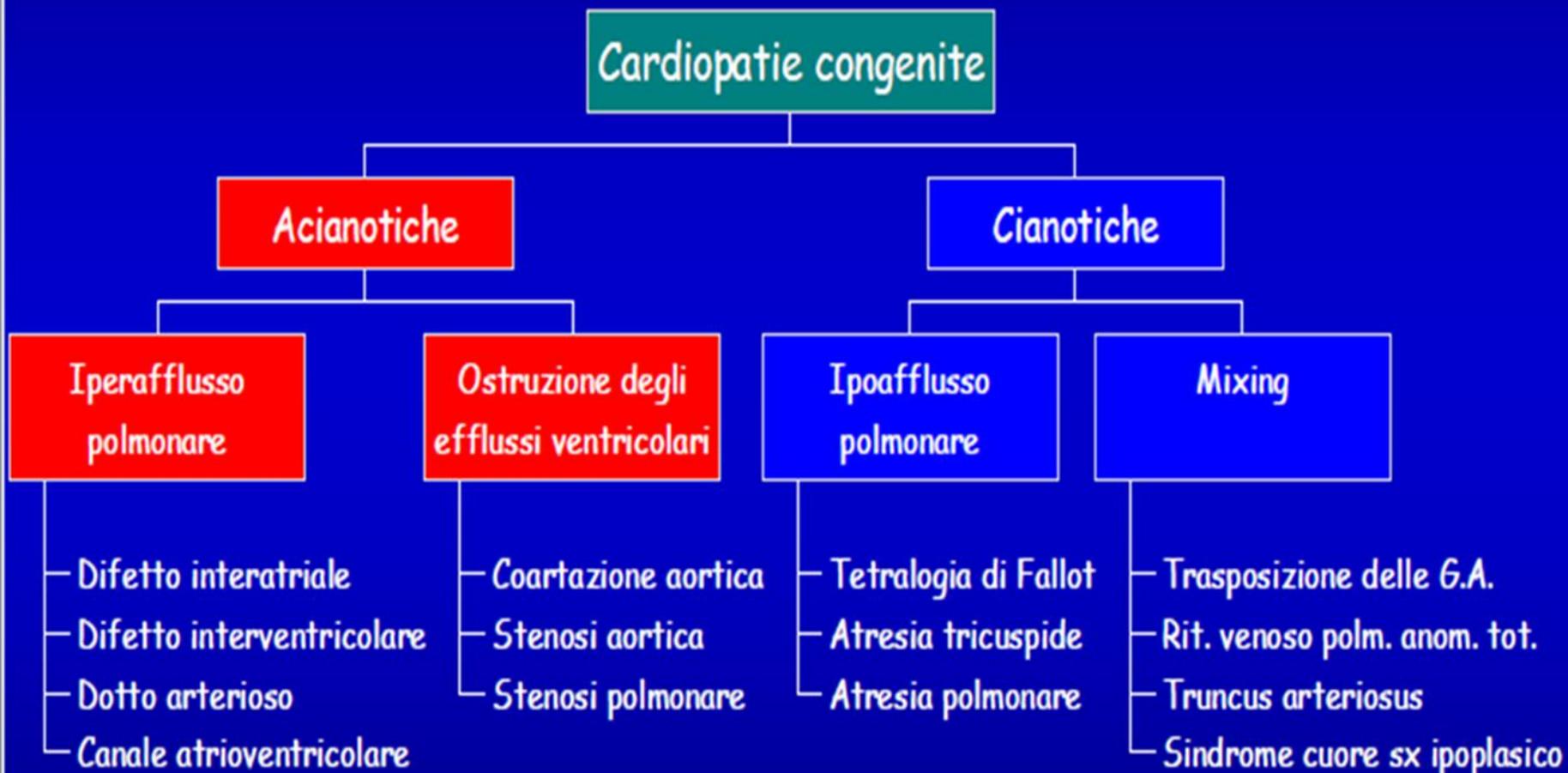
SatO<sub>2</sub> dopo il test > 15%

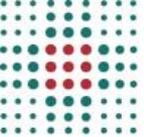


# Cardiopatie cianogeni

- **Cardiopatie congenite con grave ipoafflusso polmonare**
- **Cardiopatie con circolazioni in parallelo**
- **Cardiopatie con shunt dx→sx o mixing**

# Classificazione delle cardiopatie congenite





# Cause cardiache di cianosi neonatale

➤ Ipertensione polmonare persistente del neonato



**Alterato adattamento  
cardio-respiratorio**

➤ Trasposizione delle grandi arterie (TGA)

➤ Tetralogia di Fallot

➤ Atresia della valvola polmonare

➤ Atresia della valvola tricuspide

➤ Malattia di Ebstein con DIA

➤ Tutte Cardiopatie di tipo Ventricolo unico

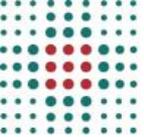
➤ Tronco arterioso (truncus)

➤ Ritorno venoso polmonare anomalo totale

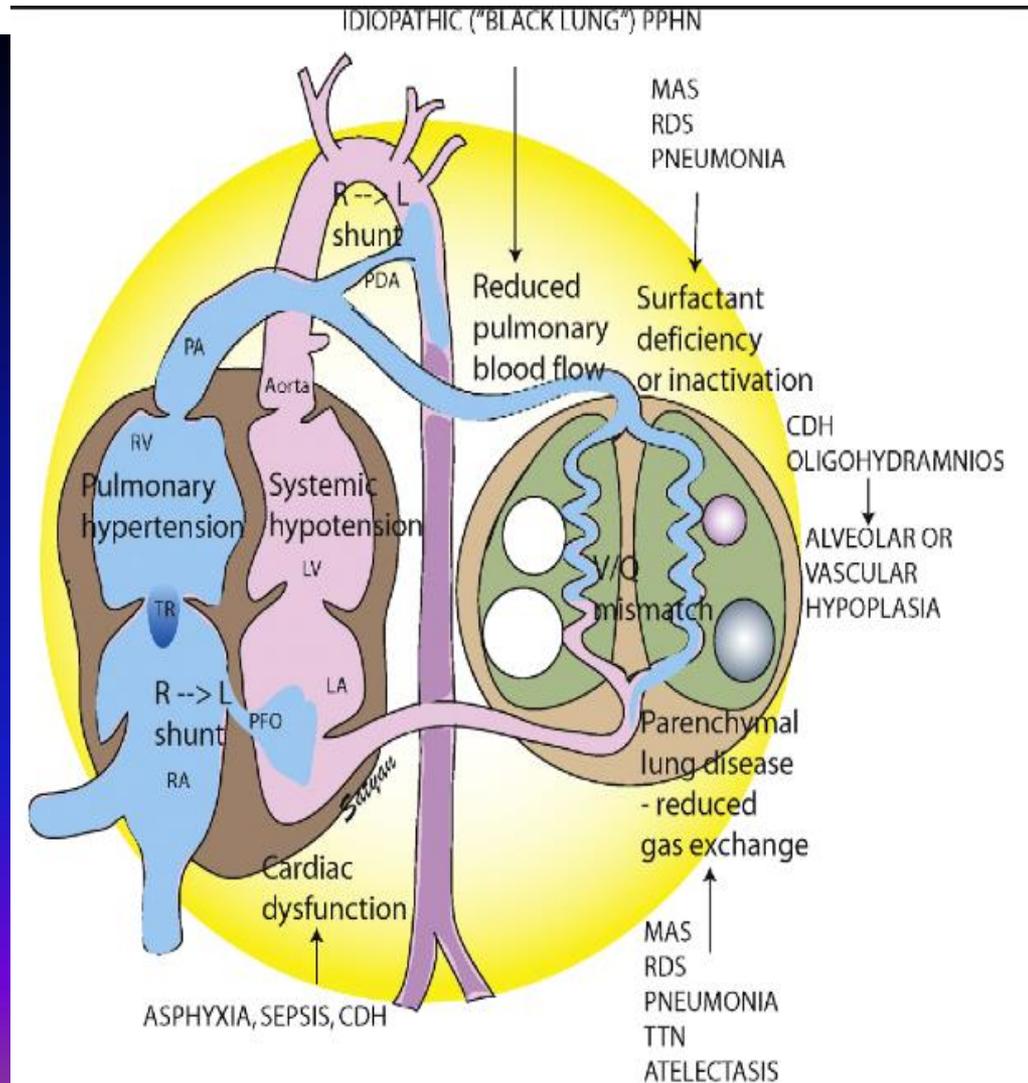
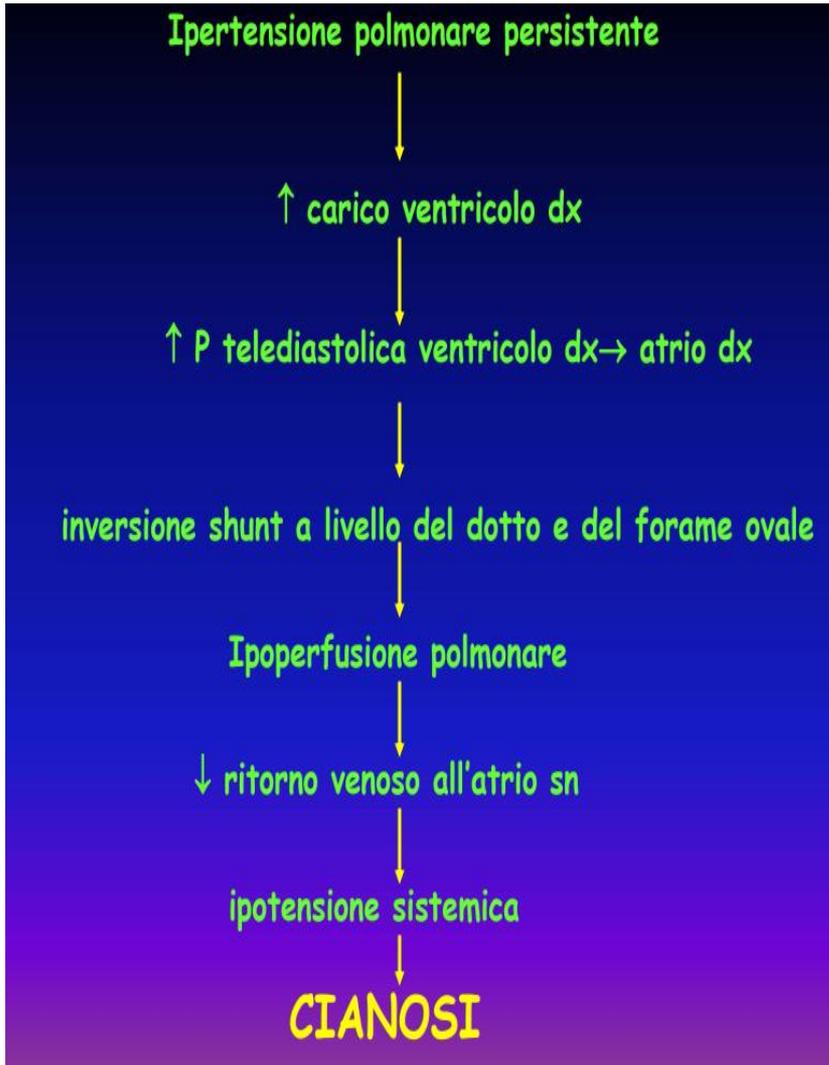
➤ Canale atrioventricolare completo (non sempre)

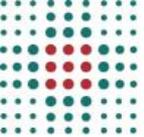


**Malformazioni**



# Ipertensione polmonare persistente del neonato





# Ipertensione polmonare persistente del neonato: Trattamento

## ➤ Trattamento di base:

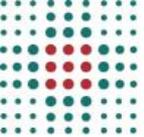
❖ Ossigeno

❖ correggere eventuale acidosi metabolica

❖ Ventilazione meccanica se necessario

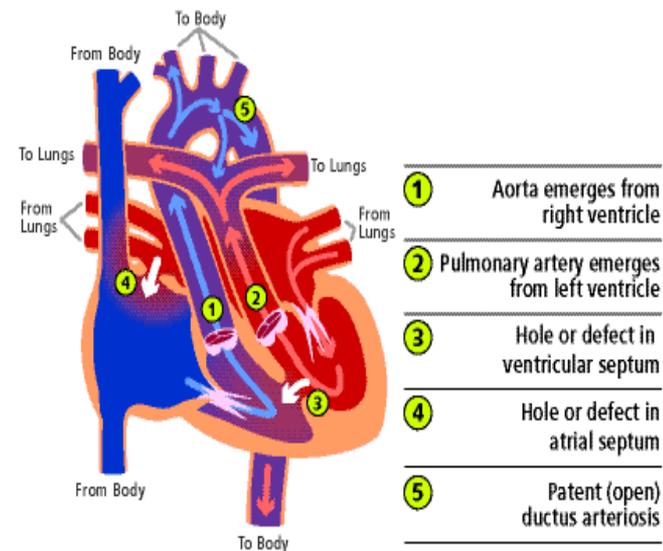
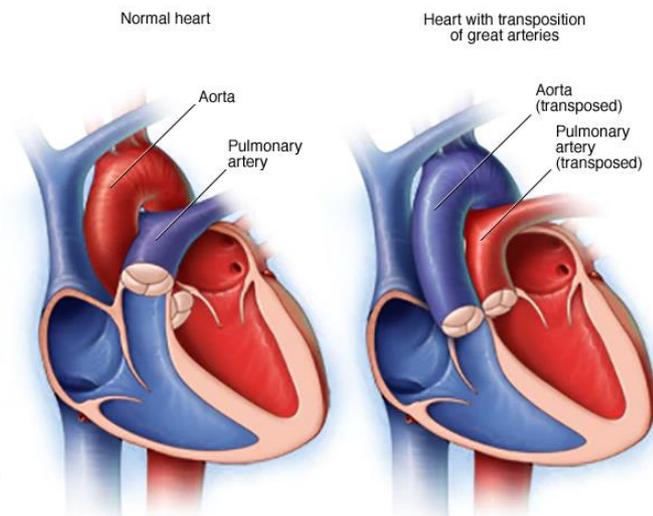
➤ Ossido nitrico ( NO): 10 – 20 ppm

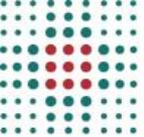
➤ Circolazione extra corporea a membrana (ECMO)



# Trasposizione dei grossi vasi (TGA)

- L'aorta origina dal ventricolo dx e l'arteria polmonare origina del ventricolo sx.
- La circolazione sistemica e la circolazione polmonare risultano separati (**circolazione in parallela**).
- In assenza di mixing → cianosi ingravescente e decesso in poche ore.





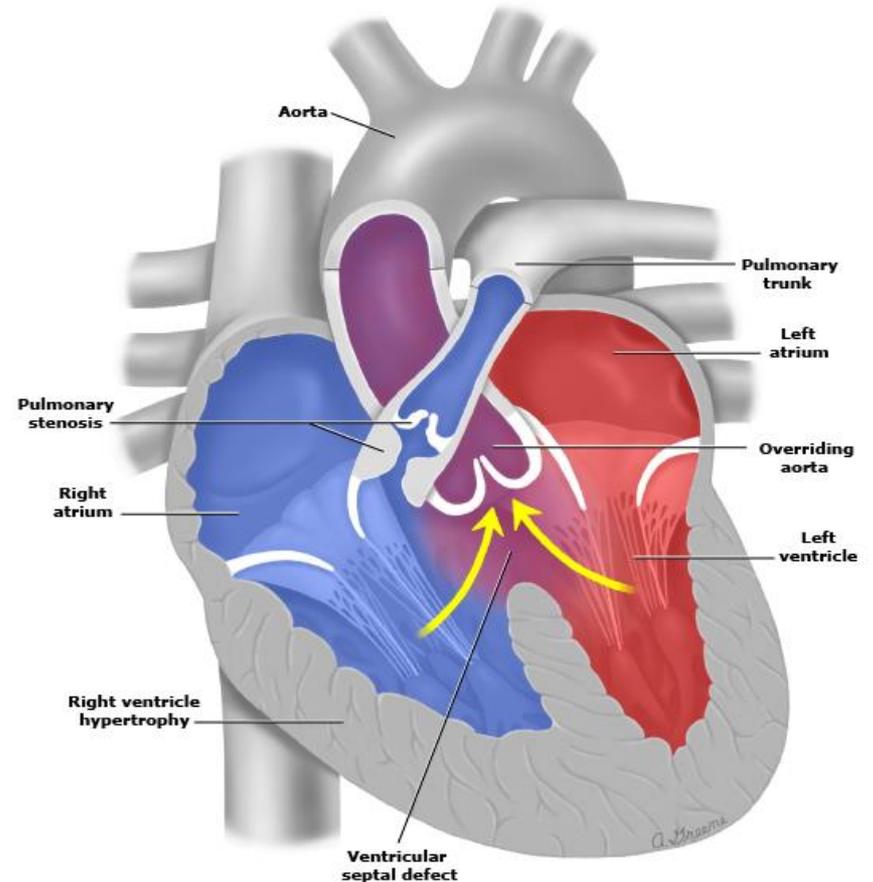
## TGA: trattamento

- Mantenere il dotto di Botallo aperto per favorire il mixing:  
somministrare **Prostaglandine E1** , iniziare con **0.05 – 0.1 mcg/kg/min**, mantenimento **0.01 – 0.05 mcg/kg/min**.
- In urgenza presso il Centro adatto si esegue la settostomia atriale ( **Rashkind** ) nell'attesa dell'intervento correttivo.
- L'intervento correttivo consiste nel **“switch” arterioso**

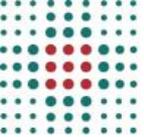
# Tetralogia di Fallot

Anatomy of tetralogy of Fallot

- Ampio DIV
  - Aorta a cavaliere
  - Stenosi polmonare
  - Ipertrofia del ventricolo dx
- 
- ❑ I pazienti spesso presentano crisi di cianosi durante il pianto
  - ❑ Eseguire lo **squatting** e somministrare **ossigeno**
  - ❑ Se cianosi severa somministrare **prostaglandine E1**
  - ❑ E' sufficiente saturazione di circa **85%**
  - ❑ Profilassi con **Propranololo 1-2 mg/kg/die** in 3 somministrazioni



Tetralogy of Fallot is characterized by a large ventricular septal defect (VSD), an aorta that overrides the left and right ventricles, obstruction of the right ventricular outflow tract, and right ventricular hypertrophy. As a result of the substantial obstruction of the right ventricular outflow tract, there is right-to-left shunting through the VSD resulting in cyanosis.



# Neonato con cianosi differenziale

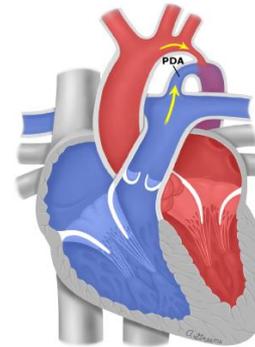
## Cianosi distretto inferiore

- ❖ Cardiopatie dotto-dipendenti sistemiche
  - Coartazione aortica severa
  - Interruzione arco aortico
  - Cuore sinistro ipoplasico

NB: Tenere le resistenze polmonari alte per favorire shunt polmonare -> sistemico (**non somministrare ossigeno!**)

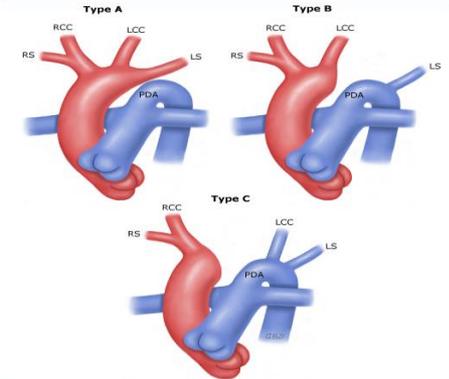
- ❖ Ipertensione polmonare persistente del neonato → **somministrare ossigeno**

Critical coarctation of the aorta

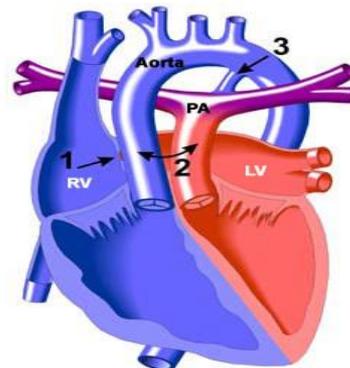


Coarctation of the aorta is a narrowing of the descending aorta. The narrowing typically is at the isthmus, the segment just distal to the left subclavian artery. In critical coarctation, the narrowing is severe and blood flow to the descending aorta is dependent on a patent ductus arteriosus (PDA). When the PDA closes, neonates with critical coarctation develop heart failure and/or shock. On physical exam, femoral pulses are weak or absent.

Interrupted aortic arch variants

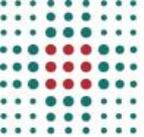


Interrupted aortic arch is classified according to location of the interruption. In type A, the interruption occurs distal to the left subclavian arterial origin; in type B, interruption occurs between the origins of the left common carotid and left subclavian arteries; in type C, interruption occurs proximal to the origin of the left common carotid artery. Blood flowing in the arteries proximal to the interruption is fully oxygenated, while blood flowing distal to the interruption is cyanotic. Type B is the most common form (>50 percent), followed by type A (approximately 40 percent). Type C is rare (<5 percent).



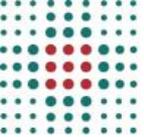
## Cianosi distretto superiore

- ❖ Trasposizione dei grossi vasi



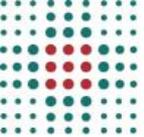
# Segni di scompenso cardiaco in neonato

- Cute pallida o fredda
- Polipnea/dispnea
- Rantoli polmonari
- Tachicardia o ritmo di galoppo
- Irritabilità
- Sudorazione profusa
- Contrazione della diuresi
- Polsi deboli
- Epatomegalia
- Scarsa tolleranza all'alimentazione/vomiti



# Cause di scompenso cardiaco

- **Eccesso del pre-carico** (sovraccarico di volume in una o entrambe le sezioni cardiache)
- **Eccesso del post-carico** (sovraccarico di pressione per aumento delle resistenze sistemiche o polmonari)
- **Associazione di entrambi** (eccesso pre-carico + eccesso post-carico)
- **Disfunzione miocardica:** cardiomiopatie, asfissia, sepsi, ipoglicemia, miocarditi.
- **Disordini del ritmo cardiaco** (tachicardie o bradicardie)
- **Anemia o ischemia pre-peri-natale**

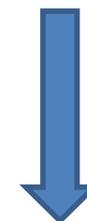


## Cardiopatie congenite con grave ostruzione sistemica (sovraccarico di pressione)

- Cuore sinistro ipoplasico
- Interruzione arco aortico
- Coartazione aortica severa
- Stenosi valvolare aortica critica



**BASSA GITTATA  
SISTEMICA**



**SCOMPENSO**



# Cardiopatie congenite con shunt sx-dx importante (sovraccarico di volume)

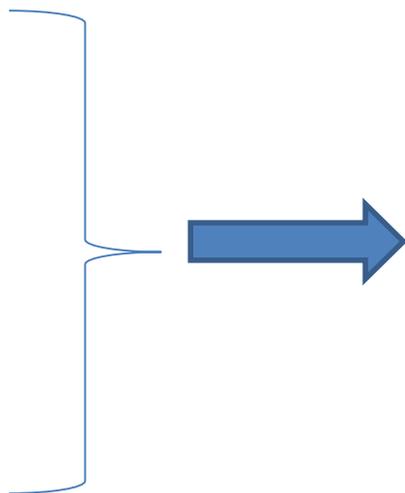
➤ Dotto di Botallo ampio

➤ Canale atrio-ventricolare

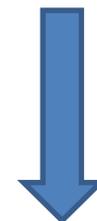
➤ DIV ampio

➤ DIA ampio

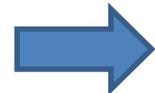
➤ Cardiopatie congenite complesse: ventricolo unico, truncus, Ritorno venoso polmonare anomalo totale, ecc



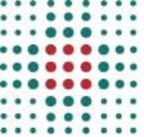
**IPERAFFLUSSO  
POLMONARE**



**CIANOSI**



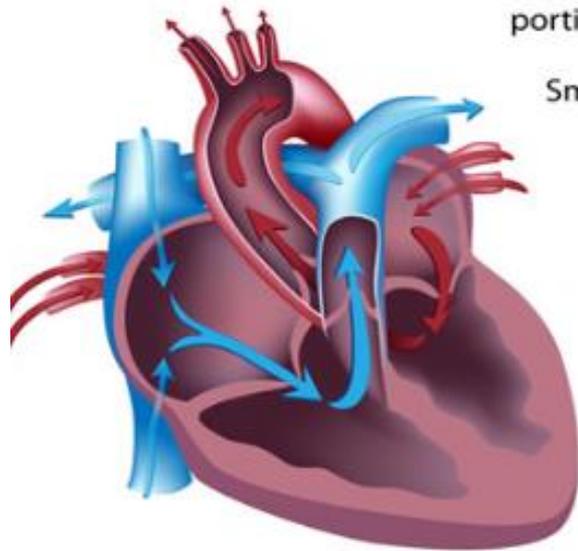
**SCOMPENSO  
CARDIACO  
CONGESTIZIO**



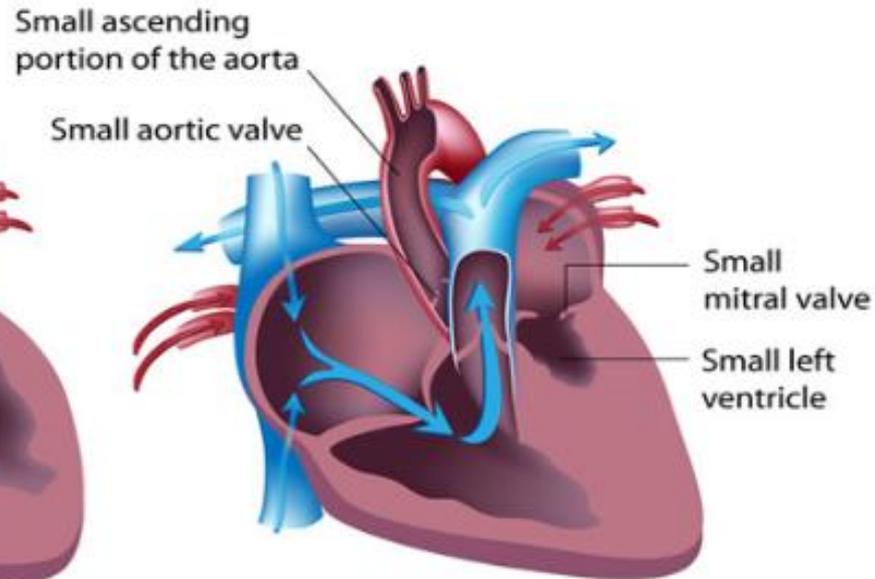
# Cuore sinistro ipoplasico



Normal Heart



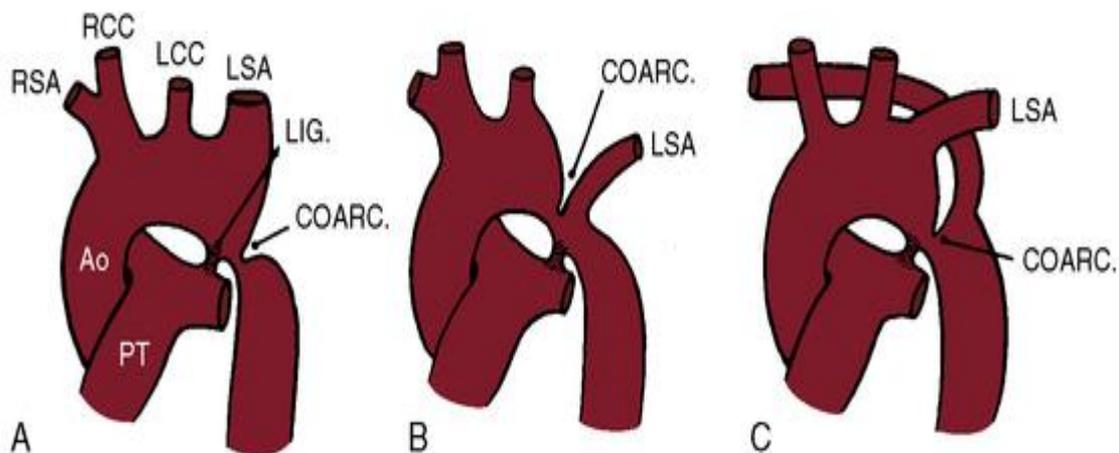
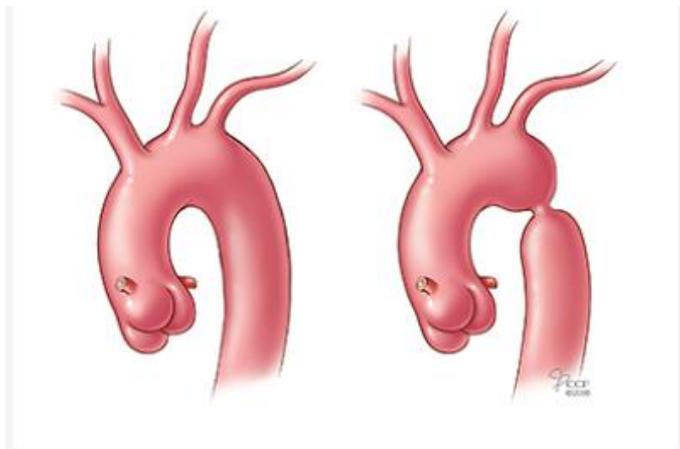
Hypoplastic Left Heart Syndrome



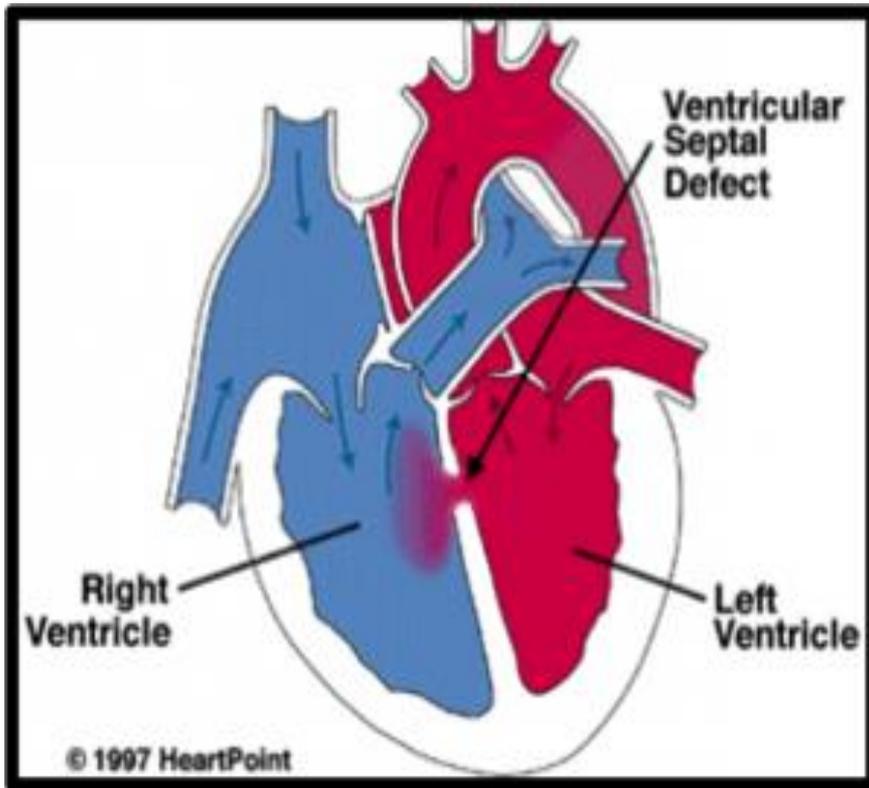
- Polsi femorali e brachiali molto deboli o assenti
- Segni di scompenso cardiaco

# Coartazione aortica

- Polsi femorali assenti o deboli
- Soffio sistolico
- Segni di scompenso cardiaco
- Possibile cianosi metà inferiore del corpo



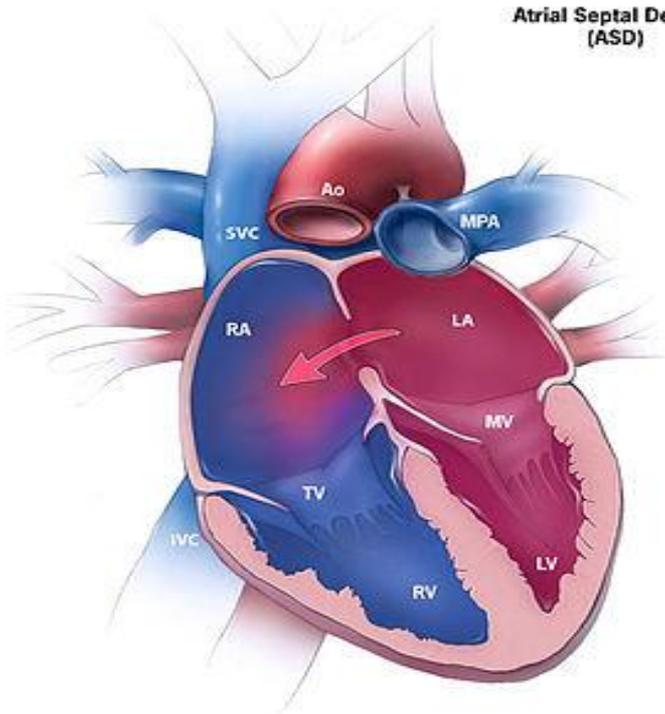
# Difetto interventricolare (DIV)



- Soffio sistolico rude
- Se ampio DIV può presentare segni di scompenso
- Assenza di cianosi se non associato ad altre cardiopatie.

# Difetto interatriale (DIA)

Atrial Septal Defect  
(ASD)

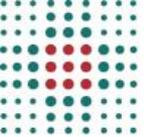


RA, Right Atrium  
RV, Right Ventricle  
LA, Left Atrium  
LV, Left Ventricle

SVC, Superior Vena Cava  
IVC, Inferior Vena Cava  
MPA, Main Pulmonary Artery  
Ao, Aorta

TV, Tricuspid Valve  
MV, Mitral Valve

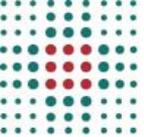
- Generalmente asintomatico
- Può dare soffio se iperafflusso polmonare
- Se molto grande può dare segni di scompenso
- Assenza di cianosi se non associato ad altre cardiopatie.



## Cosa fare in caso di sospetta cardiopatie congenite critiche?

- **Contattare il cardiologo pediatra per eseguire Ecocardiografia**

**Tutti i neonati con scompenso cardiaco o cianosi sostenuti da una cardiopatia dovrebbero essere “stabilizzati”, spesso con l’uso di PGE, prima di eventuali trasferimenti.**

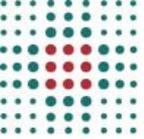


# Cosa facciamo nel nostro Centro?

## Screening neonatale per cardiopatie congenite critiche

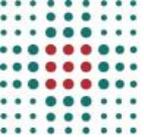
- Le cardiopatie congenite critiche (CCC) rappresentano circa il 25% di tutte le cardiopatie congenite.
- Anche se tanti neonati con CCC vengono diagnosticati con ecografia in gravidanza oppure presentano sintomi nelle prime 24-48 ore di vita, si stima che **circa 30%** di neonati con queste cardiopatie sono asintomatici per diversi giorni.
- In questi neonati la diagnosi della cardiopatia rischia di essere più tardiva.
- In uno studio retrospettivo (2004 – 2007) l'implementazione dello screening era meglio dell'esame obiettivo nell'identificare i neonati con CCC, abbassando il **rischio di diagnosi mancata da 28% a 8%** (*A Meta-Analysis about the Screening Role of Pulse*

*Oximetry for Congenital Heart Disease. BioMed Research International Volume 2017, Article ID 2123918, <https://doi.org/10.1155/2017/2123918>)*



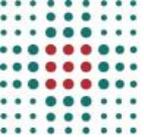
## Cos'è lo screening per cardiopatie congenite?

- Consiste nel misurare con un pulsossimetro la saturazione di ossigeno a livello della **mano destra** (preduttale) e a livello del **piede destro o sinistro** (post-duttale).



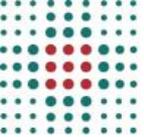
## Quali sono le cardiopatie congenite target dello screening?

- Le cardiopatie target dello screening includono lesioni cianogeni e non cianogeni di cui le principali sono:
  - Sindrome del cuore sinistro ipoplasico
  - Coartazione serrata dell'aorta
  - Interruzione dell'arco aortico
  - Trasposizione dei grossi vasi
  - Tetralogia di Fallot
  - Truncus arteriosus
  - Atresia polmonare
  - Atresia della tricuspide
  - Ritorno venoso polmonare anomalo totale



## Quando considerare positivo lo screening?

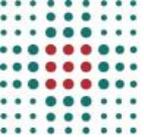
- Quando la saturazione di ossigeno sulla mano destra e sul piede è **inferiore a 95%** in tre misurazioni eseguiti ad intervalli di un'ora.
- Quando c'è una **differenza di > 3%** tra mano destra e piede in tre misurazioni eseguiti ad intervalli di un'ora.
- Se la saturazione di ossigeno è **inferiore di 90%** sulla mano dx o sul piede, chiamare subito il cardiologo senza bisogno di ripetere tra un'ora.



# Tachicardie

- Il termine **tachicardia** indica una frequenza cardiaca superiore a quella “normale” per l’età.

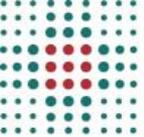
Frequenza cardiaca normale in età pediatrica			
	Riposo (veglia)	Riposo (sonno)	Sforzo (pianto, febbre)
0 - 3 mesi	100 - 180	85 - 160	Fino a 200
3 mesi - 2 anni	80 - 150	70 - 120	Fino a 200
2 - 5 anni	75 - 140	65 - 100	Fino a 180
5 - 12 anni	70 - 130	60 - 100	Fino a 180
12 - 16 anni	60 - 110	50 - 90	Fino a 180
> 16 anni	60 - 90	50 - 80	Fino a 180



# Sospetta Tachicardia?

## ANAMNESI

- - Momento di insorgenza: a riposo? durante attività fisica? febbre? ecc
- - Modalità di insorgenza: graduale aumento di FC? Insorgenza improvvisa?
- - Modalità di cessazione: cessa improvvisamente? Cessa gradualmente?
- - Durata: pochi secondi? Pochi minuti? > 30 minuti?
- - Familiarità per tachicardia?
- - Cardiopatico?
- - Altre malattie sistemiche? Farmaci?
- - Sintomi?



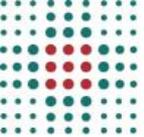
# Quale Tachicardia?

## **Tachicardie sopraventricolari:** → **QRS stretto**

- a) Tachicardia sinusale
- b) Tachicardia parossistica sopraventricolare
- c) Tachicardia giunzionale persistente (PJRT)
- d) Tachicardia atriale ectopica
- e) Flutter atriale
- f) Fibrillazione atriale
- g) Extrasistoli sopraventricolari

## **Tachicardie ventricolari:** → **QRS largo**

- a) Tachicardia ventricolare
- b) Fibrillazione ventricolare
- c) Torsione di punta



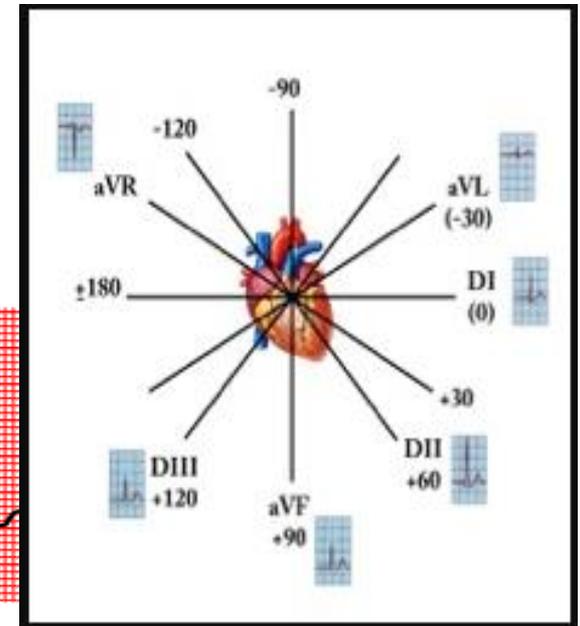
# Tachicardia sinusale

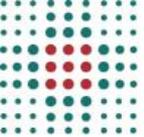
- Espressione della risposta fisiologica del nodo del seno a svariati stimoli che esaltano il sistema simpatico.
- Onda P davanti ad ogni QRS, intervalli regolari.
- Asse della P tra  $0^\circ$  -  $90^\circ$ .
- Inizio e cessazione graduale.
- FC di regola  $< 200$  bpm.
- Terapia è eziologica.

## Cause

- Emozione, ansia
- Febbre
- Farmaci beta-stimolanti
- Ipertiroidismo
- Anemia
- Ipovolemia

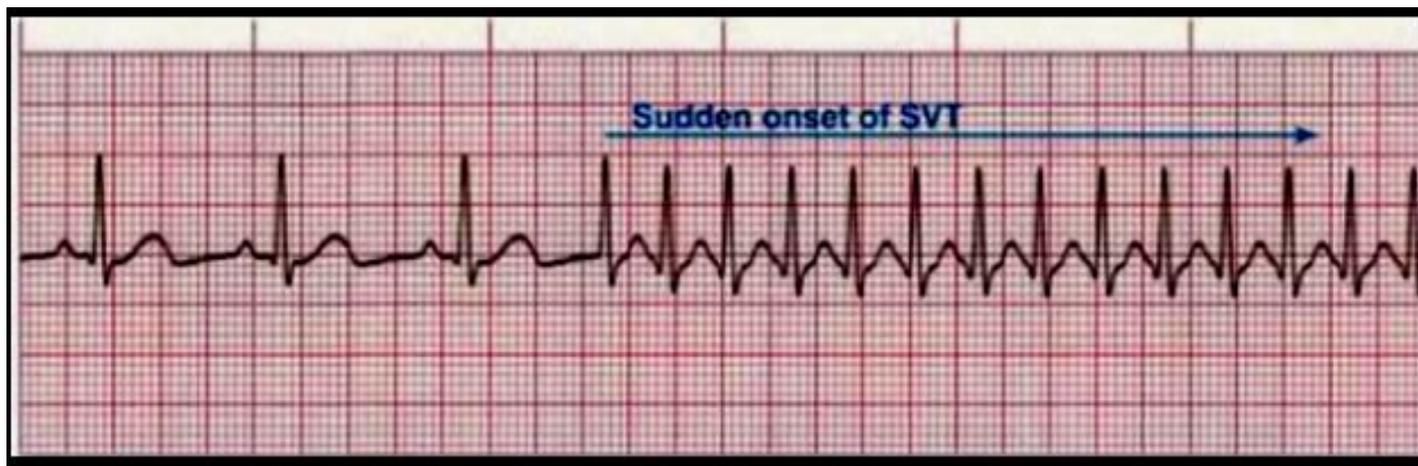
SINUS TACHYCARDIA

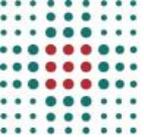




# Tachicardia parossistica sopraventricolare (TPSV)

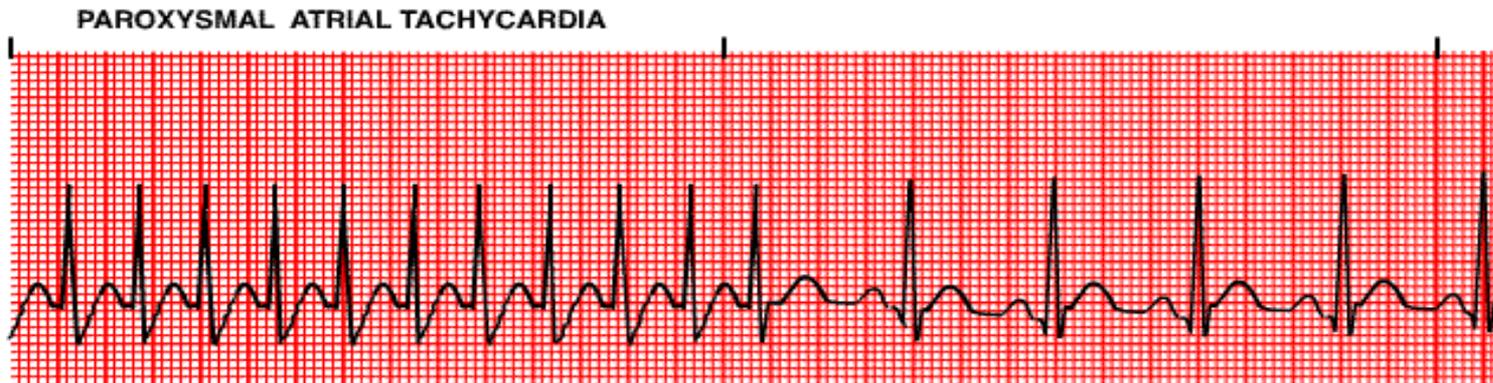
- E' la più frequente tachiaritmia in età pediatrica.
- Rappresenta circa 80% delle tachicardie nei neonati e lattanti.
- Spesso in assenza di cardiopatie strutturali.
- A volte in cardiopatici (mal di Ebstein, prolasso della mitrale, TGV, cuori univentricolari).
- FC circa 240 +/- 40 bpm
- Inizia e cessa improvvisamente.





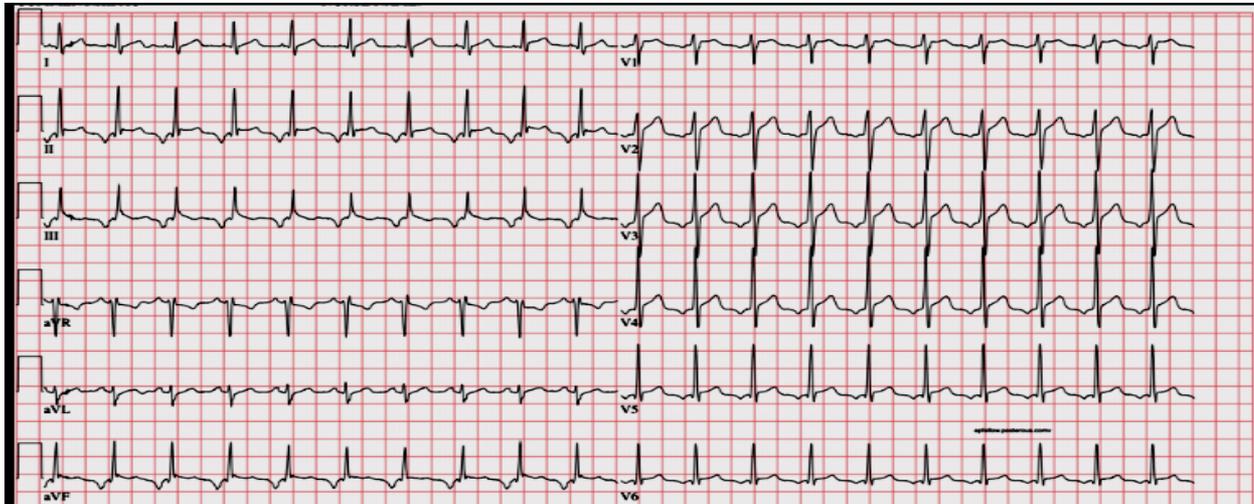
# Tachicardia parossistica sopraventricolare (TPSV)

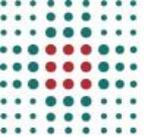
- Meccanismo da rientro attraverso una via accessoria rapida (anatomica/ funzionale).
- QRS in genere stretto, può essere largo in caso di conduzione aberrante.
- Onda P spesso nascosto sotto l'onda T.
- Pazienti con WPW spesso presentano episodi recidivanti di TPSV.



# Tachicardia giunzionale persistente (PJRT)

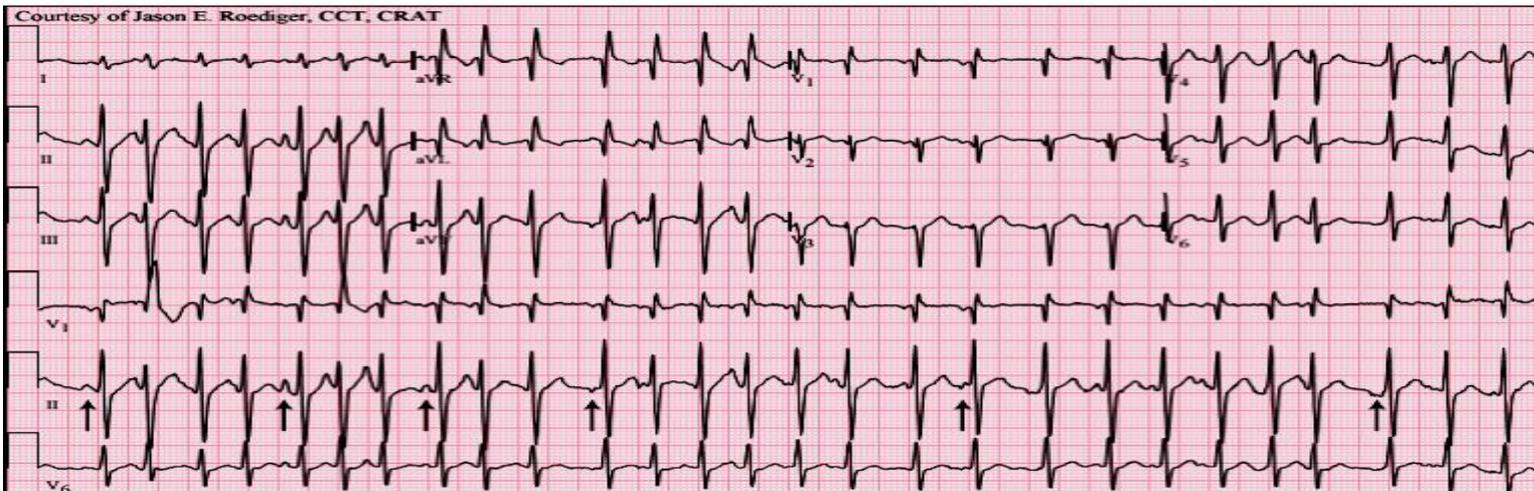
- E' una aritmia quasi esclusiva dell'età pediatrica.
- Rappresenta circa il 10 -15% delle tachicardie sopraventricolari.
- Meccanismo da rientro attraverso la via accessoria lenta.
- FC varia da 120 - 250 bpm.
- Onde P invertite in II, III e aVF
- Andamento incessante, può essere facilmente misconosciuto → scompenso cardiaco.

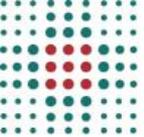




# Tachicardia atriale ectopica (TAE)

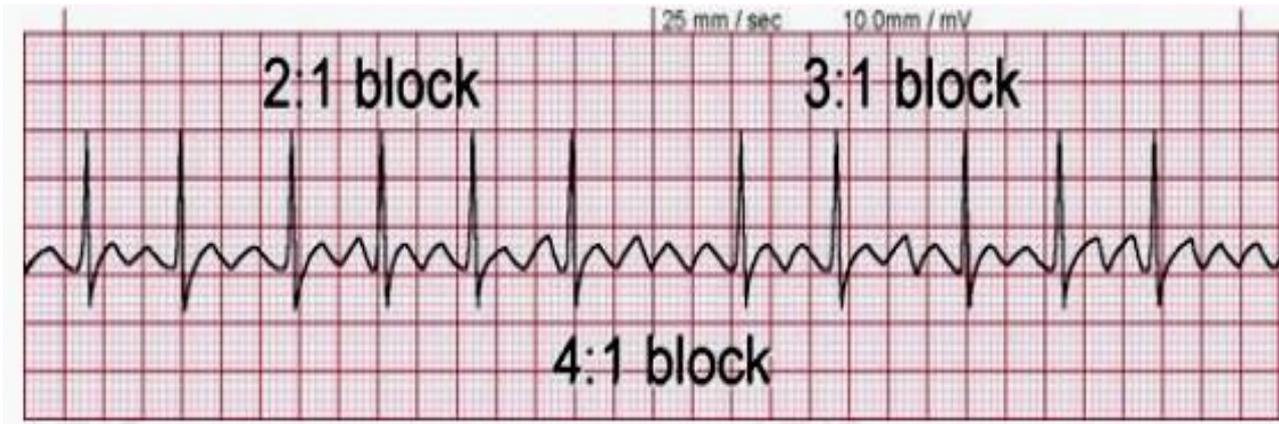
- Rappresenta circa 10 % delle tachicardie sopraventricolari in età pediatrica.
- Aritmia a QRS stretto tranne in caso di aberranza.
- Dovuta ad aumentata automaticità di uno o più foci atriali.
- FC circa 120 – 160 bpm, può aumentare con stimoli simpatici.
- Onde P sono di forma ed asse anormali.
- Sono caratteristici i fenomeni di “warming-up” e “cooling-down”.
- Eziologia idiopatica.
- Andamento persistente e scarsa risposta alla terapia medica, può essere facilmente misconosciuto → scompenso cardiaco.

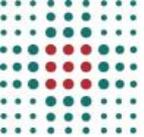




# Flutter atriale

- Rara in età pediatrica
- Riscontro più spesso in epoca neonatale anche in assenza di cardiopatie.
- Nei bambini grandi frequente associazione a cardiopatie congenite o acquisite.
- Meccanismo di rientro intratriale.
- ECG con aspetto a “denti di sega”
- Vari gradi di blocco atrio-ventrivoale (2:1, 3:1, 4:1).

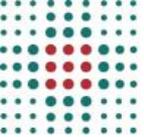




# Fibrillazione atriale

- Molto rara in età pediatrica.
- Le cause sono cardiopatie congenite o acquisite.
- Consiste in una caotica attività elettrica degli atri con risposta ventricolare irregolare.
- All'ECG attività atriale caotica, intervalli R-R irregolari.

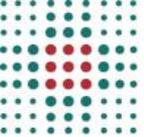




# Sintomi tachicardie sopraventricolari

I sintomi dipendono dall'età del bambino, dalla durata della tachicardia, dalle funzioni ventricolari basali e dalla frequenza ventricolare

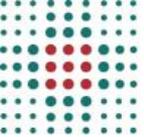
- **Il lattante:** può essere asintomatico per 12-24 ore
- si possono verificare segni di scompenso:
  - Irritabilità
  - scarso appetito
  - polipnea/dispnea
  - sonnolenza inconsueta
  - Vomito
  - cute pallida
  - cute marezzata o cianotica.
- **Il bambino più grande**
  - può essere asintomatico
  - si possono verificare:
    - Palpitazioni
    - respiro affannato
    - dolore o malessere al torace
    - sensazione di stordimento o vertigini
    - Stanchezza
    - Svenimento
    - Scompenso cardiaco



# Trattamento Tachicardie sopraventricolari

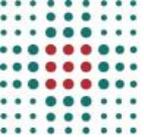


- **Manovre vagali**
- **Diving reflex**: borsa di ghiaccio oppure faccia in acqua ghiacciata per un tempo max di 10-15 secondi.
- **Manovra di Valsava** in bambini grandi: soffiare forte con le labbra chiuse.
- **Adenosina endovena**: 0.1 mg/kg in bolo rapido (max 6 mg) seguito da lavaggio con 5-10 ml sol fisiologica, se necessaria somministrare seconda dose di 0.2 mg/kg



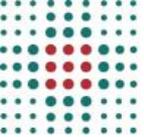
# Manovre vagali

- Sono utili per interrompere le tachicardie da rientro.
- Nessuna efficacia nelle tachicardie da aumentato automatismo
- **Il diving reflex:**
  - Borsa di ghiaccio sul volto oppure immersione del volto in acqua ghiacciata per un tempo max di 10-15 secondi.
  - E' la manovra più efficace per interrompere la TPSV in neonati e lattanti.
- **Manovra di Valsalva e riflesso del vomito:**
  - Sono efficaci nei bambini grandi e collaboranti
- **Massaggio del seno carotideo:** non consigliato per rischio di sincope o ischemia cerebrale.



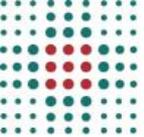
# Terapia medica

- **Adenosina** (0.1 – 0.2 mg/kg/dose in bolo rapido) è la terapia di prima scelta per la TPSV.
- Non è efficace per tachicardia atriale ectopica.
- In caso di insuccesso:
- **Amiodarone** (5 mg/kg in 20-60 min seguito da mantenimento di 10 mg/kg/24 ore)
- **Flecainide** 1 – 2 mg/kg in bolo
- **Propafenone** 0.5 – 2 mg/kg in bolo
- **Propranololo** 0.1 mg/kg in bolo lento.
- **Cardioversione elettrica** 0.5 – 1 J/kg (max 2 J/kg): per flutter atriale, fibrillazione atriale e tachicardie sopraventricolari non rispondenti alla terapia medica.
- **Ablazione** per la tachicardie sopraventricolari in bambini grandi (> 10 anni) previo studio elettrofisiologico.



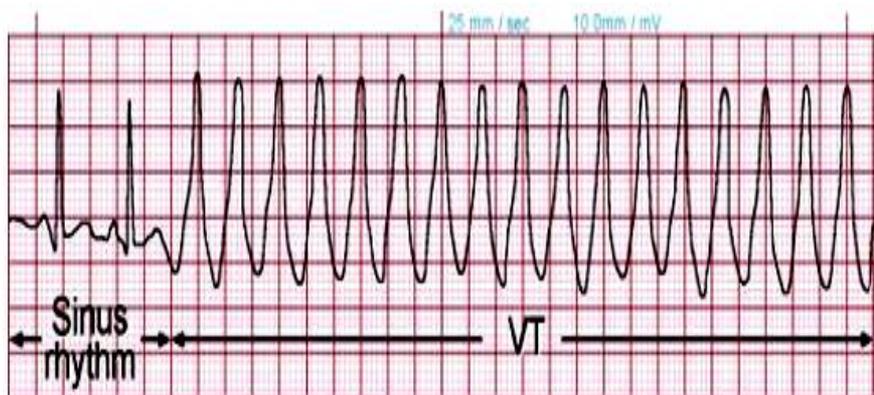
# Follow-up

- **Tachicardie da rientro (neonato, lattante)** → profilassi con anti-aritmici per almeno 12 mesi, proseguire follow-up.
- **Flutter atriale neonatale**: non richiede profilassi, solo follow-up per almeno 12 mesi.
- **Tachicardie da rientro altre età** → terapia in base alla frequenza degli episodi ed al tipo di tachicardia, follow-up fino risoluzione spontanea o eventuale ablazione.
- **Tachicardia atriale ectopica** → terapia medica per almeno 12 mesi, follow-up fino a risoluzione o ablazione.
- Farmaci più utilizzati: **propranololo** (1 – 4 mg/kg/die), **sotalolo** (4 – 9 mg/kg/die), **flecainide** (1 – 6 mg/kg/die), **propafenone** (10 – 15 mg/kg/die), **amiodarone** (10 – 15 mg/kg/die).

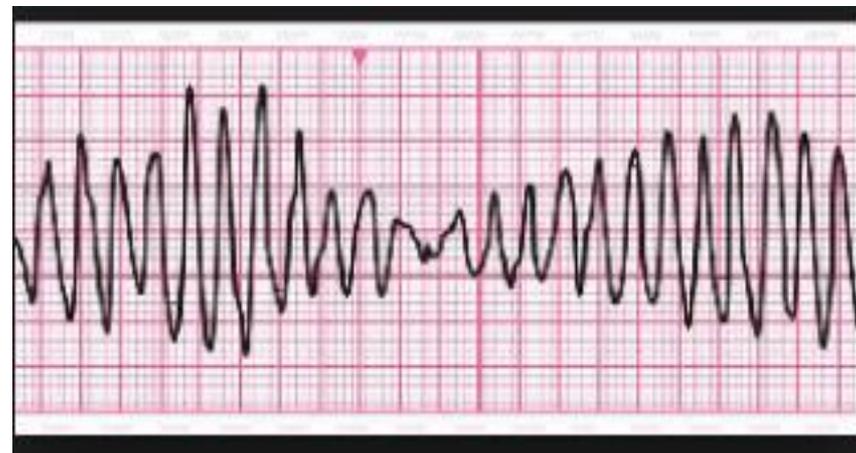


# Tachicardie ventricolari (QRS largo)

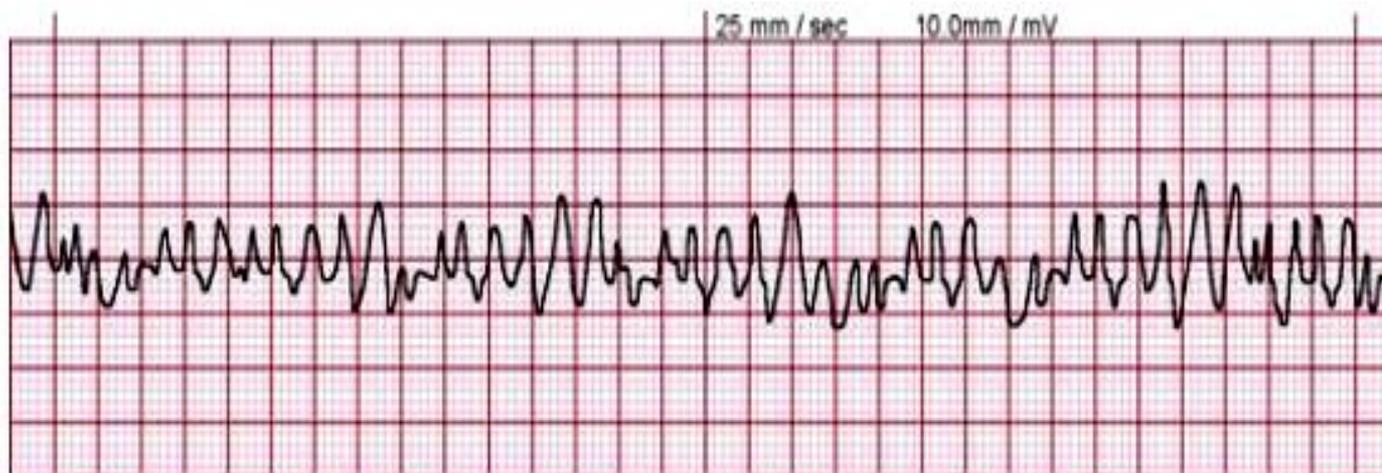
Tachicardia ventricolare

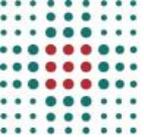


Torsione di punta



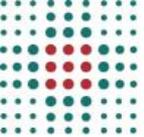
Fibrillazione ventricolare





# Trattamento delle Tachicardie ventricolari

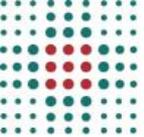
- Tachicardia ventricolare con polso ma stabile: → **terapia medica con Amiodarone o Procainamide**
- Tachicardia ventricolare con polso ed instabile: → **cardioversione elettrica sincronizzata** (la scarica coincide con onda R del pz)
- Tachicardia ventricolare senza polso: → **defibrillazione** (vedere algoritmo per arresto cardiaco)
- Fibrillazione ventricolare: → **defibrillazione** (vedere algoritmo per arresto cardiaco)
- Torsione di punta: → **terapia medica con Magnesio** (vedere algoritmo per arresto cardiaco)



## Conclusioni...

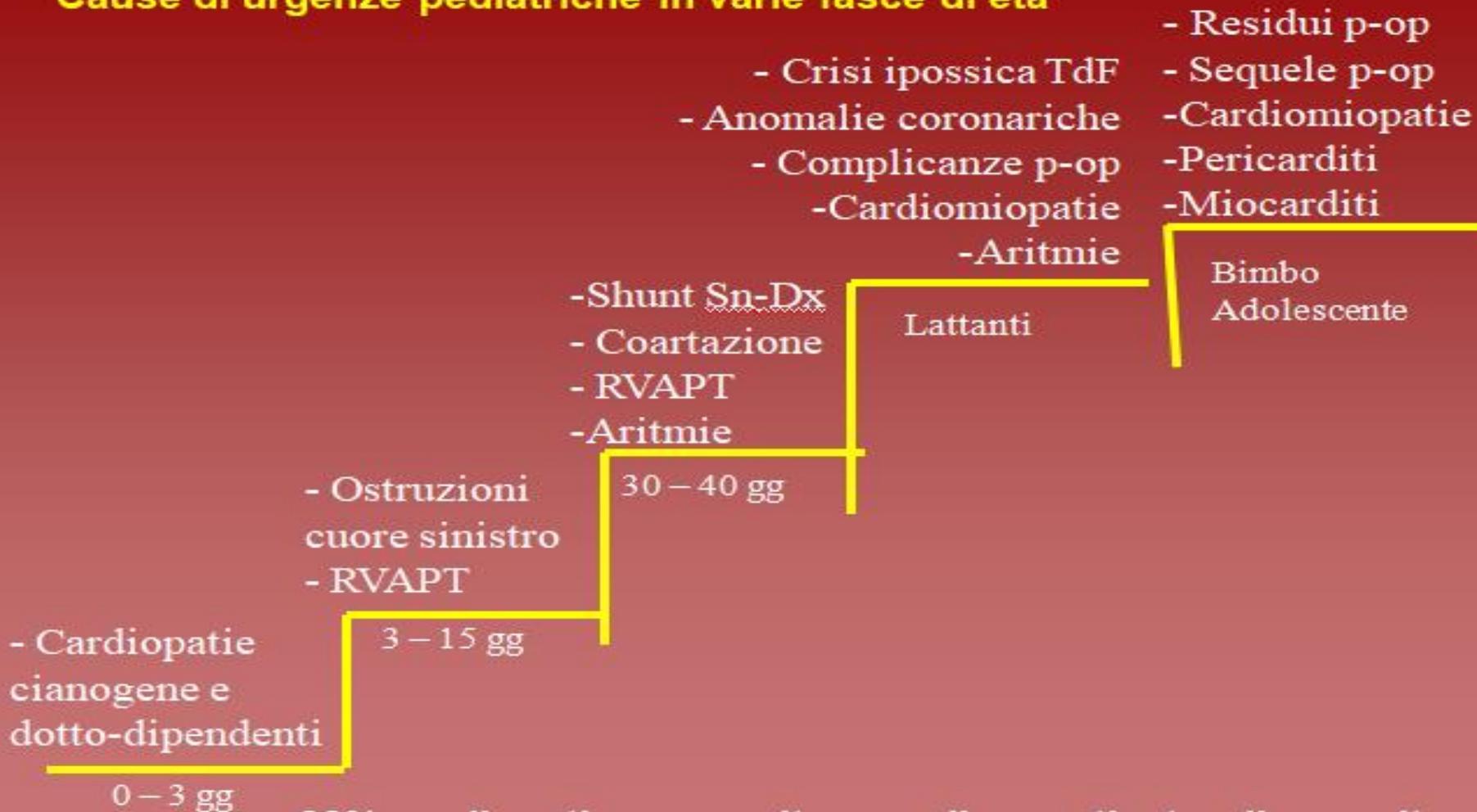
# PROBLEMATICHE NEONATALI E DEL LATTANTE

- Soffio di forte intensità ( $> 2/6$  L)
  - ➔ alta probabilità di cardiopatia
- se Sat O<sub>2</sub> normale e polsi presenti
  - ➔ cardiopatia non severa

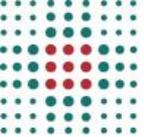


# Conclusioni ...

## Cause di urgenze pediatriche in varie fasce di età

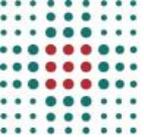


**30% cardiopatie congenite non diagnosticate alla nascita**



# Conclusioni

- In caso di cianosi ingravescente e non immediata disponibilità del cardiologo pediatra per eseguire ecocardiografia, eseguire **test dell'iperossia**,
- Nel sospetto di cianosi di origine cardiaca, somministrare le **prostaglandine E1** per mantenere aperto il dotto di Botallo: **iniziare con 0.05 – 0.1 mcg/kg/min, mantenimento 0.01 – 0.05 mcg/kg/min.**
- In caso di scompenso cardiaco, utile **tempestiva identificazione della causa dello scompenso poi terapia e/o intervento adeguato**



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Piacenza



Grazie per l'attenzione !!!