



Le cardiopatie congenite: dal bambino all'adulto

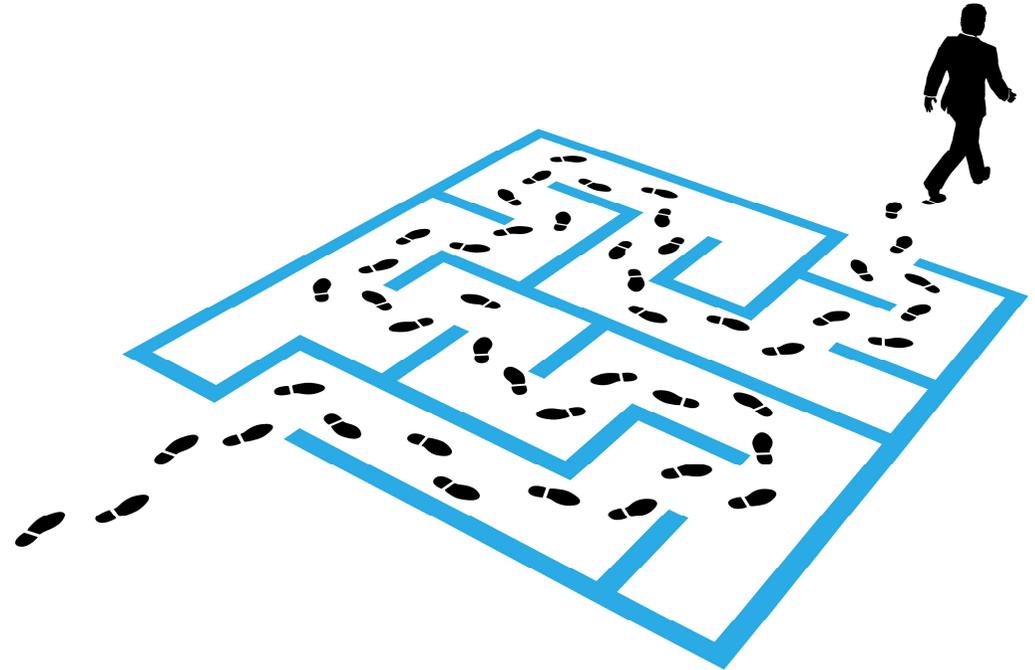
Biancamaria D'Agata Mottolese

SS Cardiologia

IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Road map

- ✓ Cenni classificazione
- ✓ Epidemiologia
- ✓ GUCH
- ✓ GUCH - gravidanza
- ✓ Casistica Burlo

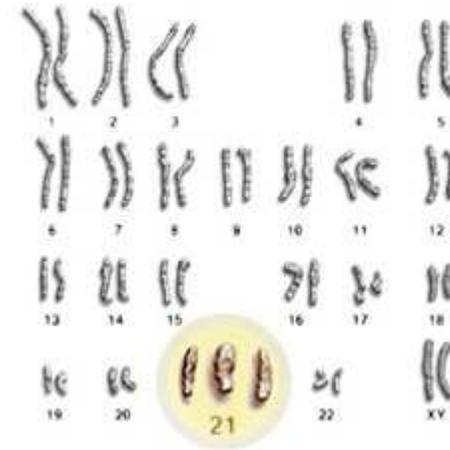


CHD - Considerazioni generali

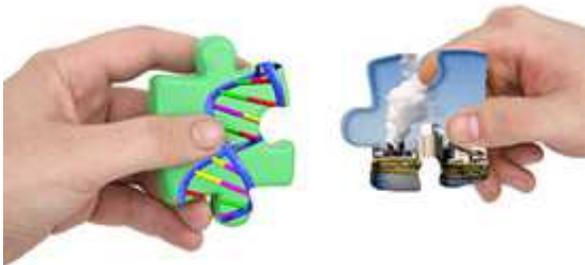
- ☑ Malformazione strutturale di una o più parti del cuore e/o dei grossi vasi
- ☑ Alterato sviluppo embrionale o arresto dello sviluppo in uno stadio precoce embrionale o fetale
- ☑ Nonostante progressi medici e chirurgici -> causa principale di mortalità e morbilità perinatale e prima causa di mortalità infantile per causa malformativa



Eziologia



- ✓ Aneuploidie 8-10%
- ✓ Anomalie di un singolo gene 3-5%
- ✓ Fattori ambientali 2% (DM, fenilchetonuria, obesità, alcolismo, farmaci, infezioni intrauterine)
- ✓ PATOLOGIE MULTIFATTORIALI

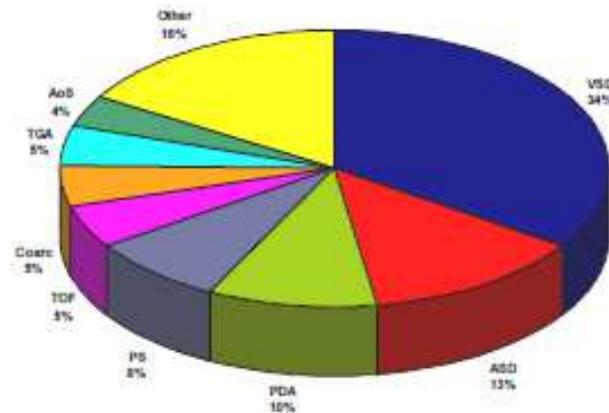


Classificazione

☑ CHD SEMPLICI

- ☑ Iperafflusso polmonare (shunt sin-dx)
- ☑ Ostruzione agli eflussi

☑ CHD COMPLESSE : TGA, DORV, HLHS, ecc



Classificazione - fisiopatologia

☑ IPOAFFLUSSO POLMONARE

☑ StePo, TOF

☑ CHD complesse con ostruzione efflusso dx

☑ OSTRUZIONE EFFLUSSO SIN

☑ SteAo, CoAo

☑ IPERAFFLUSSO POLMONARE

☑ DIA, DIV, CAV, PDA

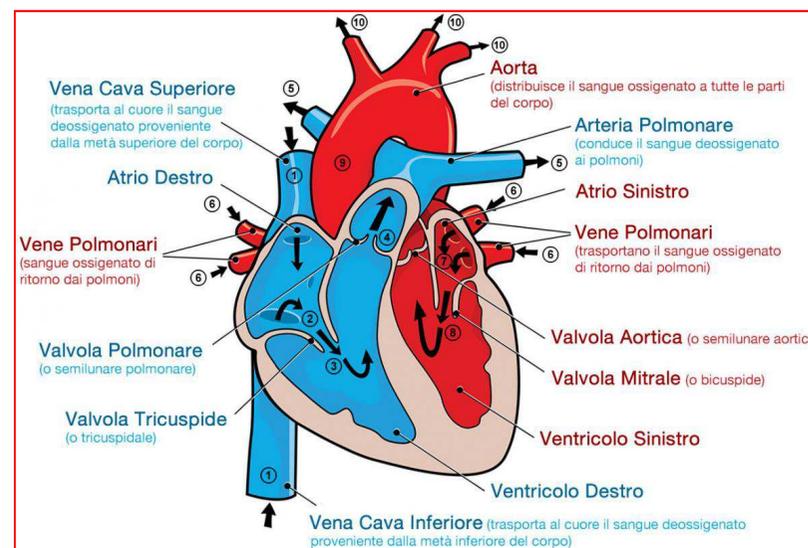
☑ CHD complesse

☑ DOTTO DIPENDENZA

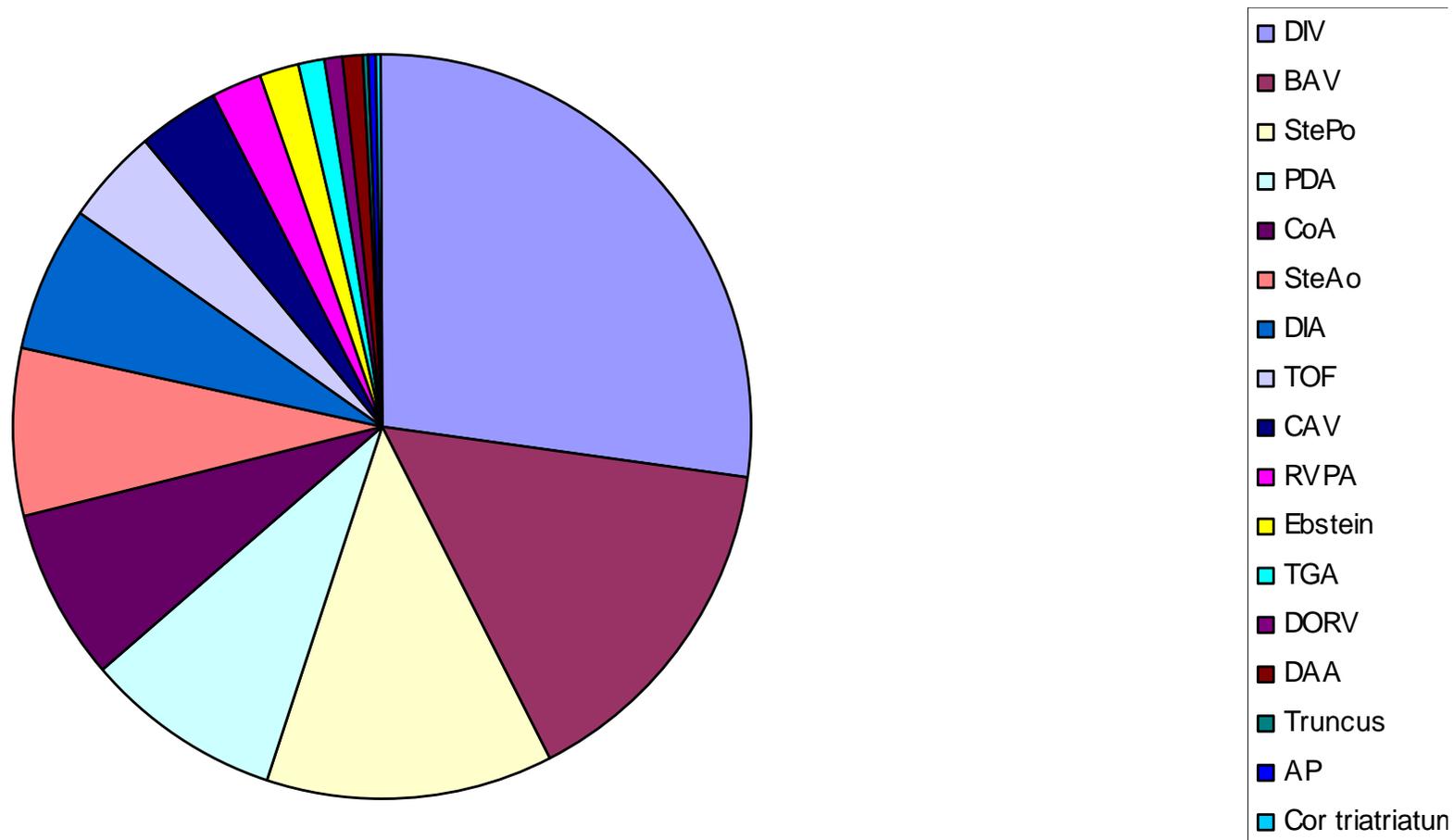
☑ SteAo, CoAo, HLHS

☑ StePo, APSI, TOF

☑ CIRCOLAZIONI IN PARALLELO: TGA



Casistica Burlo 2015-2017



Presentazione: emergenza neonatale

- ☑ Dotto dipendenza sistemica
- ☑ Dotto dipendenza polmonare
- ☑ Circolazione in parallelo (TGA)
- ☑ Ritorno venoso anomalo polmonare totale

Presentazione clinica



- ✓ Molte in epoca neonatale, segni e sintomi non specifici
- ✓ Cianosi e pallore
- ✓ Tachipnea, letargia, sudorazione alle poppate, scarsa crescita

Epidemiologia CHD



- ☑ Anomalia congenita più frequente (7-10/1000 nati vivi; moderato- severo 3/1000; in utero 20/1000)
- ☑ 138 milioni nascite/anno -> 1 milione neonati/anno con CC
- ☑ Shift verso le CC semplici (sensibilità diagnostica e diagnosi prenatale)

Epidemiologia

GUCH

1 GUCH:150 giovani adulti

Miglioramento tecniche
CCH ed interventistiche

Diagnosi prenatale

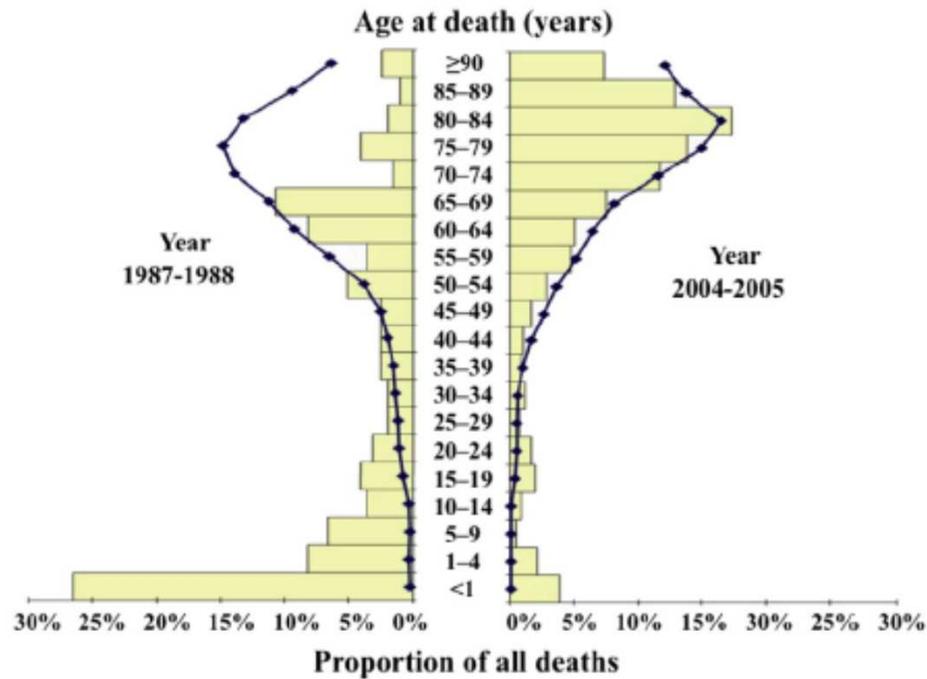
↓ Mortalità periop
↑ Sopravvivenza medio
e lungo termine

Progressi TI

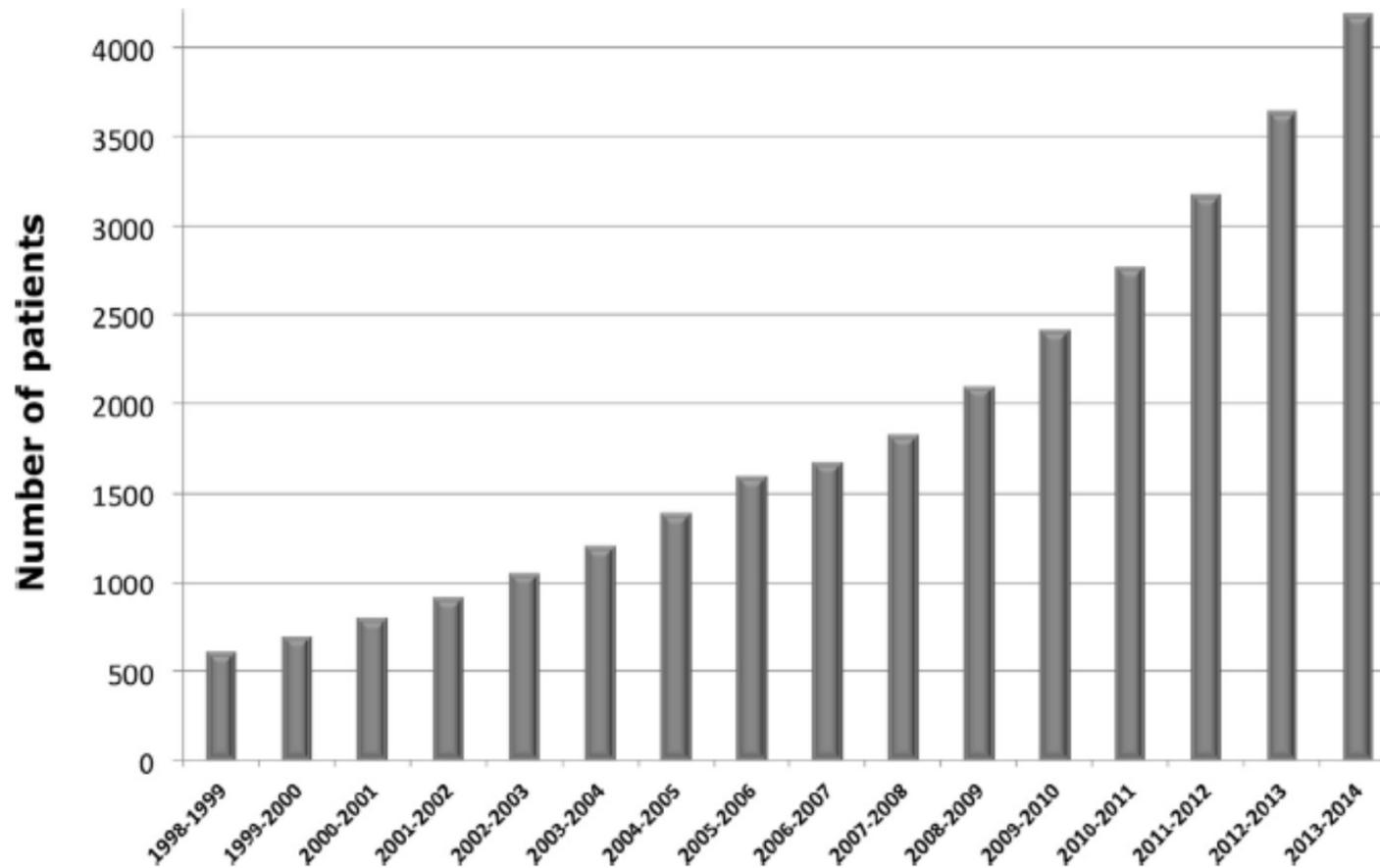
Incidenza CHD 10:1000 nati

vivi (75 con difetti minori)

Epidemiologia CC



Epidemiologia CC



Canadian Journal of Cardiology 30 (2014) S410–S419

GUCH



PROCESSO DI TRANSIZIONE

"Transition is the purposeful, planned movement of adolescents and young adults with chronic physical and medical conditions from **child-centred** to **adult** orientated health care systems."

(Blum et al, 1993).



Wacker A, 2005



Reid GJ, 2004



Yeung E, 2008

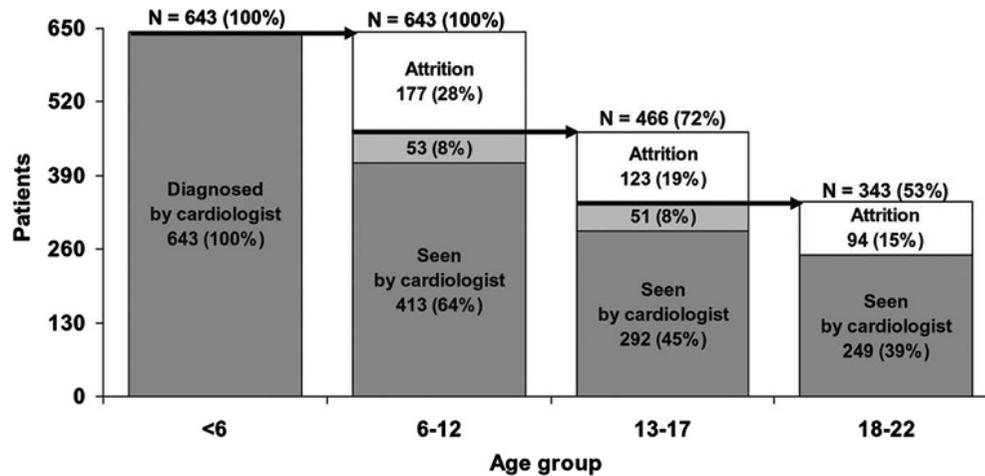
**45% pz non ha un
follow up adeguato**



De Bono J, 2005

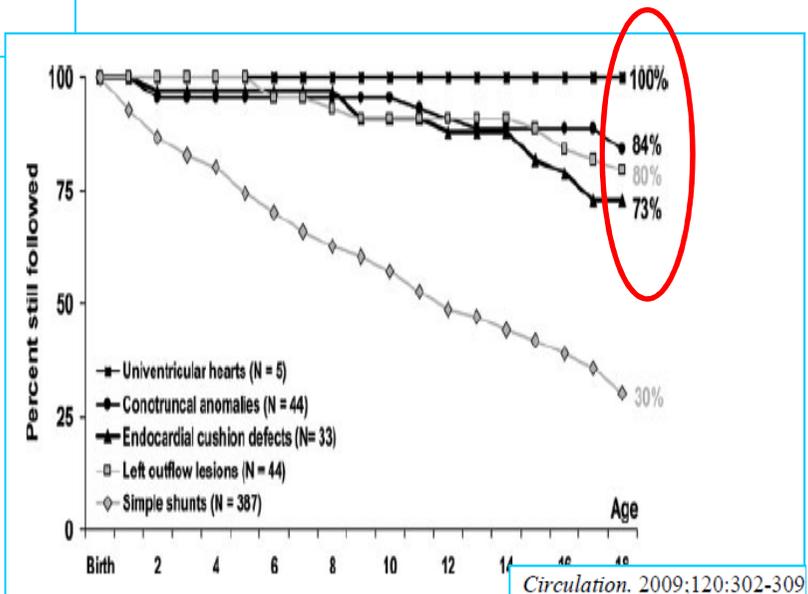
Children and Adults With Congenital Heart Disease Lost to Follow-Up Who and When?

Andrew S. Mackie, MD, SM; Raluca Ionescu-Ittu, MSc; Judith Therrien, MD;
Louise Pilote, MD, MPH, PhD; Michal Abrahamowicz, PhD; Ariane J. Marelli, MD



61% non ha un fu al compimento dei 18 anni!!

1/5 pz ha cardiopatie serie



Perché viene perso il follow up?

Processo volto a rispondere alle necessità medico-assistenziali, psicosociali, educative e vocazionali dell'adolescenza

DINAMICO

FLESSIBILE

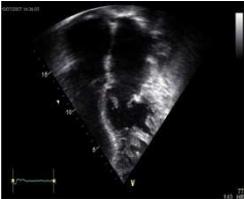
MULTIDISCIPLINARE

**NON E' SOLO UNA CARDIOPATIA
SEMPLICE O COMPLESSA
CHE DEVE ESSERE TRASFERITA**

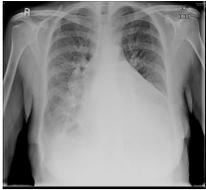
**CENTRO di RIFERIMENTO/
OSPEDALIZZAZIONE**



**CARDIOLOGO
PEDIATRA**



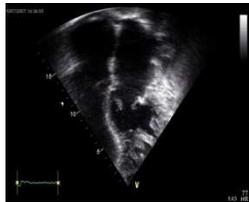
Pediatra



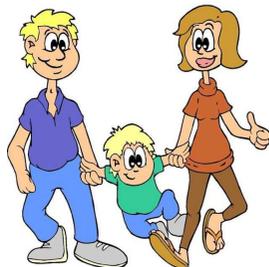
**CENTRO di RIFERIMENTO/
OSPEDALIZZAZIONE**



**MEDICO di MEDICINA
GENERALE**



**CARDIOLOGO
PEDIATRA**



**CARDIOLOGO
GUCH**

COMPITI DI SVILUPPO - CAMBIAMENTO FISICO

COSTRUZIONE DELL'IMMAGINE CORPOREA - CONOSCERE IL PROPRIO CORPO

Nei GUCH si aggiunge

- OVERPROTEZIONE
- LIMITAZIONI FUNZIONALI
- CICATRICI
- TERAPIE



COMPITI DI SVILUPPO - DIMENSIONE RELAZIONALE

EMANCIPAZIONE DALLA FAMIGLIA

Nei GUCH si aggiunge

- codipendenza
- carenza nello sviluppo dell'autonomia in particolare nelle **funzioni di cura e di attenzioni verso il corpo** per meccanismi anche di over protezione



COMPITI DI SVILUPPO - DIMENSIONE RELAZIONALE

CAPACITA' DI STABILIRE RELAZIONI PIU' MATURE CON I COETANEI che tengano conto anche delle proprie condizioni di salute (basso livello di aderenza- senso di onnipotenza)

defects, and small sample size.⁴³ A recent meta-analysis of 11 studies of the psychological problems of children and adolescents with CHD revealed that older children and adolescents had an increased risk of internalizing problems (eg, depression, anxiety) and externalizing behavior problems (eg, aggression, hyperactivity) compared with healthy control subjects.³⁵ One study examined patients at a single institution

Sable et al Best Transition Practices for Adolescents With CHD
(Circulation. 2011;123:1454-1485.)



Mio Figlio cresce
Ed io?!?!?
Chi lo controllerà?

Cosa deve fare il cardiologo pediatra oltre al cardiologo?



Rispondere alle necessità
emotivo relazionali

Rispondere alle necessità
tipo informativo

- Semplicità - Rapporto fiducia e conoscenza
- Crescita dell'individuo, evoluzione cpt
- Supporto ASUITs per acuzie e diagnostica avanzata
- Rapporto diretto con Cardiochirurgia di riferimento per condivisione casi

GUCH - GAR



Counselling preconcezionale

- ☑ Adolescenza → contraccezione

- ☑ Rischio materno - pianificazione
- farmaci

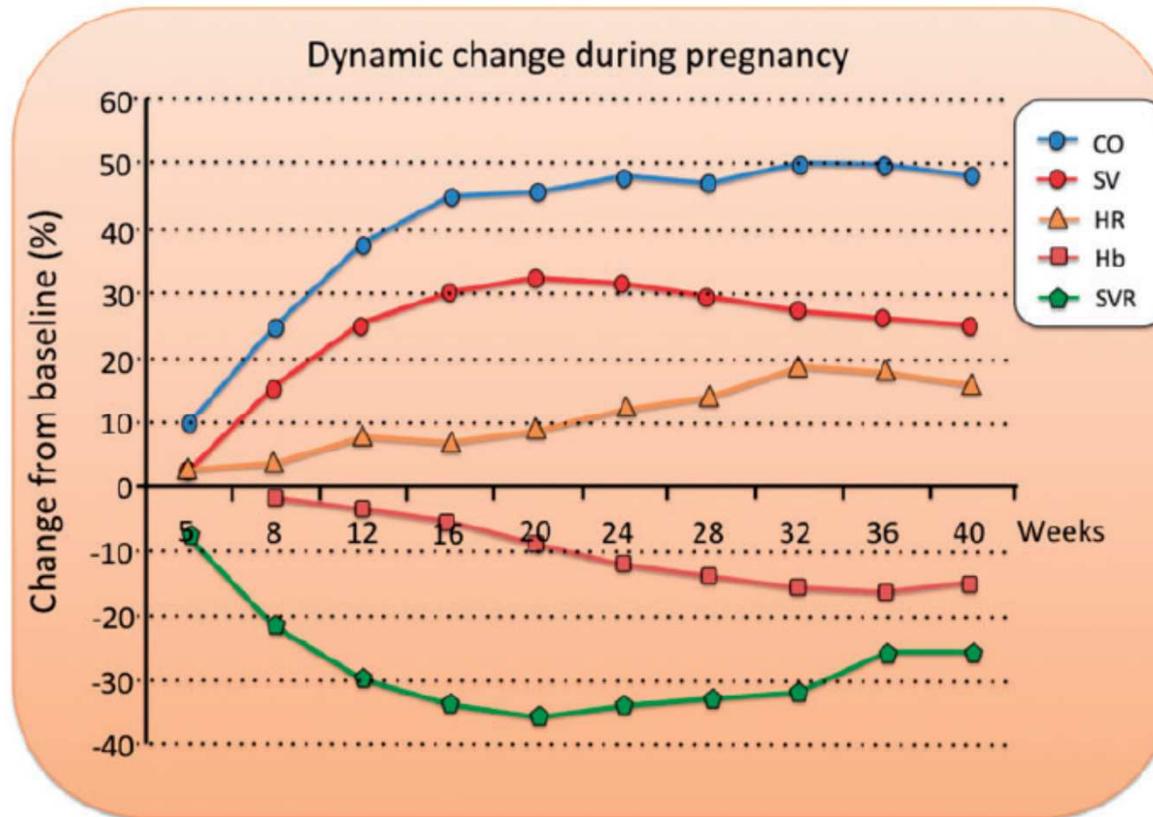
- ☑ Rischio fetale - CHD (5-10%)
- IUGR, prematurità...



Ian S. Harris.

*Management of pregnancy in patients with congenital heart disease.
Progr Cardiovasc Dis. 2011;53(4):305-311*

Adattamento cardiovascolare in gravidanza



Consensus document of the Italian Association of Hospital Cardiologists (ANMCO), Italian Society of Pediatric Cardiology (SICP), and Italian Society of Gynaecologists and Obstetrics (SIGO): pregnancy and congenital heart diseases. Eur Heart J Suppl 2017;19:D256-D292

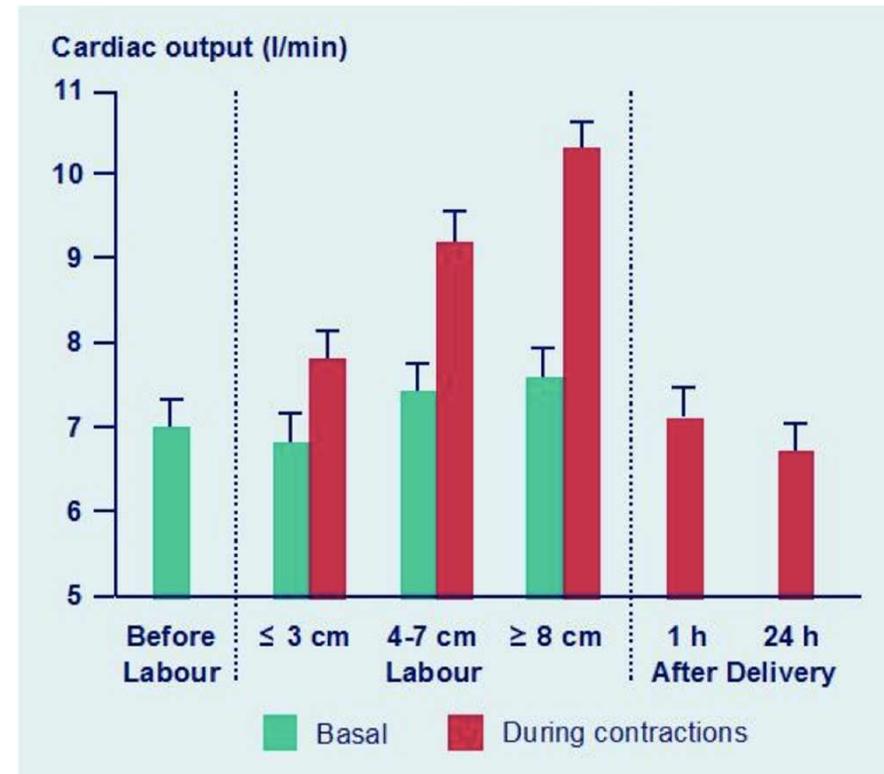
Adattamento cardiovascolare in gravidanza

Travaglio:

- ✓ ↑ consumo O₂
- ✓ ↑ gittata cardiaca basale
- ✓ ↑ gittata cardiaca e PA con contrazioni

Post-partum:

- ✓ ↑ volume plasmatico
- ✓ ↑ precarico e gittata cardiaca





Adattamento cardiovascolare in gravidanza



- ☑ Per le donne con CHD: Gravidanza => sfida emodinamica
- ☑ Test da sforzo cardiopolmonare => individuazione delle donne a rischio
- ☑ Scarsa risposta cronotropa pre-gravidanza e basso VO2 max => outcome sfavorevole
- ☑ Donne con eventi avversi cardiovascolari in gravidanza => rischio aumentata negli anni a seguire

Ohuchi H., et al. Circ J. 2012 Oct 12. [Epub ahead of print].



European Heart Journal (2011) **32**, 3147–3197
doi:10.1093/eurheartj/ehr218

ESC GUIDELINES



ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy

The Task Force on the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC)

Endorsed by the European Society of Gynecology (ESG), the Association for European Paediatric Cardiology (AEPC), and the German Society for Gender Medicine (DGesGM)

European Heart Journal Supplements (2017) **19** (Supplement D), D256-D292
The Heart of the Matter
doi:10.1093/eurheartj/sux032



Consensus Document of the Italian Association of Hospital Cardiologists (ANMCO), Italian Society of Pediatric Cardiology (SICP), and Italian Society of Gynaecologists and Obstetrics (SIGO): pregnancy and congenital heart diseases



WHO - modificata

Classe di rischio	Rischio della gravidanza
I	Non aumento del rischio di mortalità materna nessun/lieve aumento del rischio di morbidità
II	Lieve aumento del rischio di mortalità materna o moderato aumento del rischio di morbidità
III	Significativo incremento del rischio di mortalità materna o severa morbidità. Richiesto counseling in centri di III livello.
IV	Rischio di mortalità o severa morbidità estremamente alto. Gravidanza controindicata

WHO - modificata

WHO I (nessun/lieve aumento del rischio di morbidità)

Stenosi polmonare lieve
Pervietà del dotto di Botallo lieve
Prolasso valvolare mitralico

CPT semplici riparate con successo
(DIA, DIV, PDA, RPVA)

WHO II (Lieve aumento del rischio di mortalità materna, moderato aumento del rischio di morbidità)

DIA e DIV non operati

Tetralogia di Fallot operata

WHO III (Significativo incremento del rischio di mortalità materna o severa morbidità)

Protesi valvolare meccanica

Ventricolo destro sistemico

Fontan

CPT cianogene non corrette

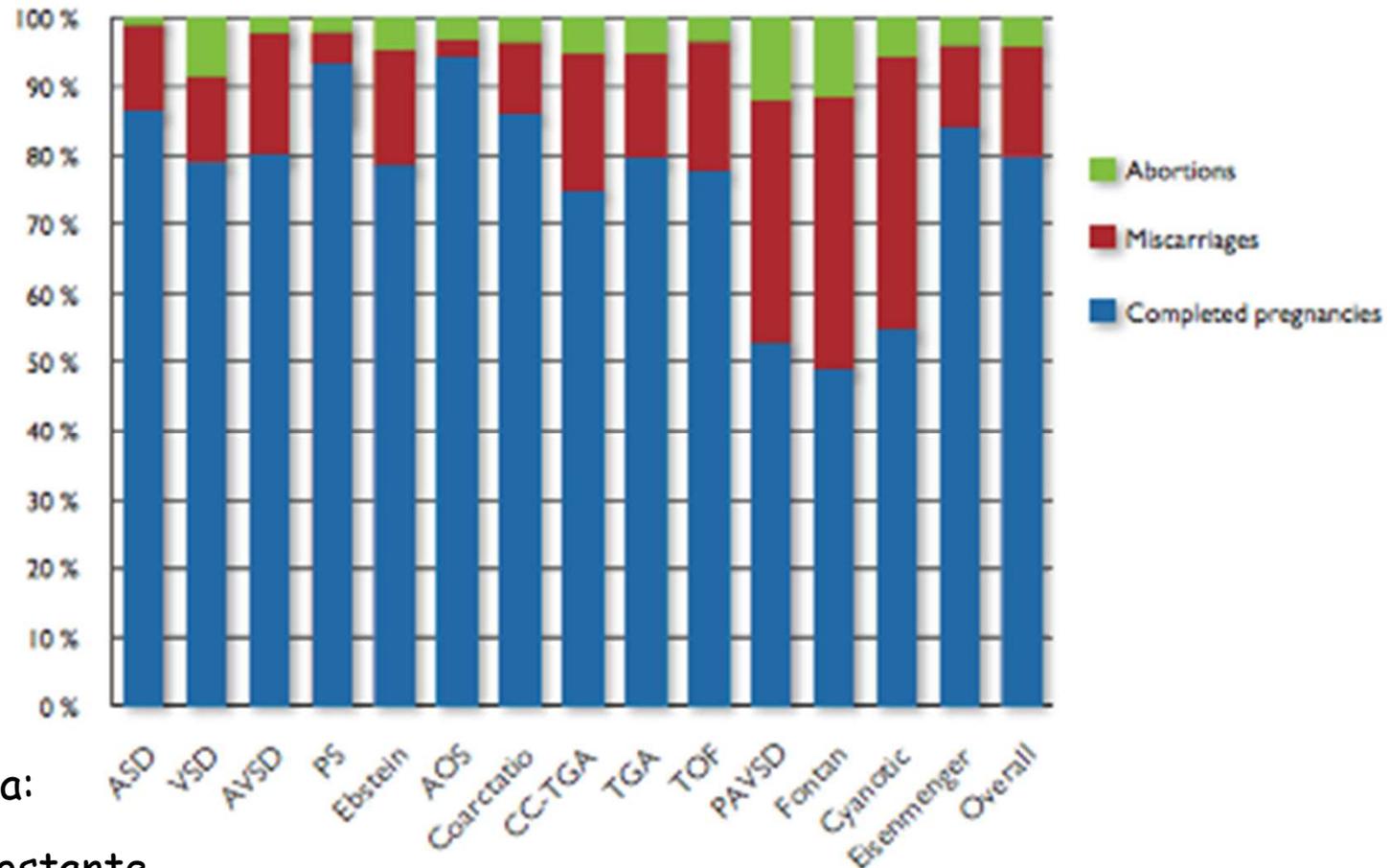
Altre CHD complesse

Marfan con Ao 40 mm
VAB con 45 mm

Rischio materno

- ✓ scompenso cardiaco
- ✓ aritmie
- ✓ peggioramento funzione ventricolare/classe funzionale
- ✓ TEP, ictus/TIA
- ✓ ipertensione gestazionale/preeclampsia

Eventi avversi fetali e neonatali



Dipendono da:

- CHD sottostante
- funzione ventricolare e valvolare
- classe funzionale
- cianosi
- TAO

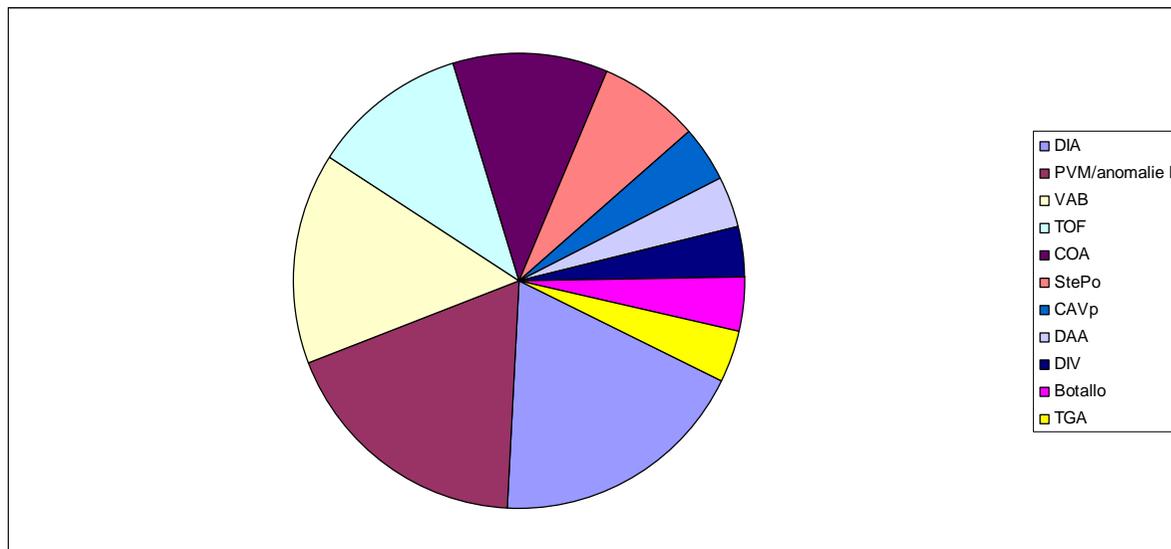
La nostra casistica GUCH - GAR 2012-2017

- ☑ 29 donne, 30 gravidanze, 1 gemellare

- ☑ 4 donne precedenti gravidanze
 - ☑ 2 aborti spontanei I trim, 1 grav normodecorsa
 - ☑ 1 IVG (Dandy-Walker snd)
 - ☑ 1 normodecorsa, TC programmato
 - ☑ 4 gravidanze

La nostra esperienza 2012 - 2017

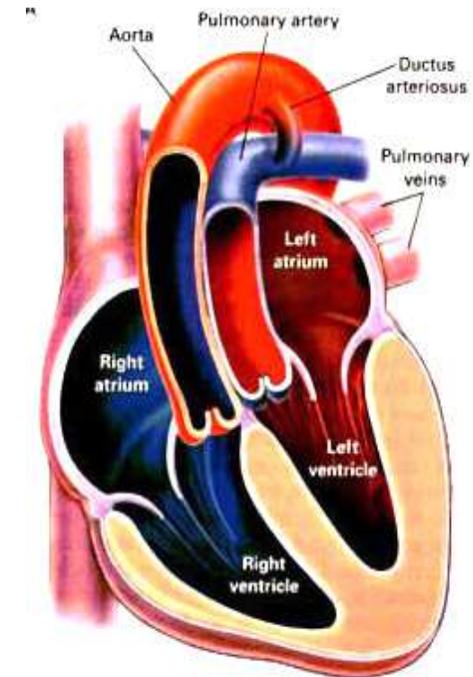
Tot 29 pz



- ✓ 1 aborto spontaneo I trimestre, 1 IVG 20 sdg per preeclampsia severa
- ✓ 3 parti pretermine: due a 30 e uno a 36 sdg
- ✓ 1 in corso

Michela, dn 1983

- ✓ a 7 ore di vita comparsa di cianosi ingravescente con desaturazione arteriosa non correggibile
- ✓ Bergamo -> cateterismo cardiaco urgente: TGA. Rashkind
- ✓ Correzione secondo Senning (switch atriale)
- ✓ Successivi controlli regolari (Burlo) -> trasferimento





Michela, dn 1983

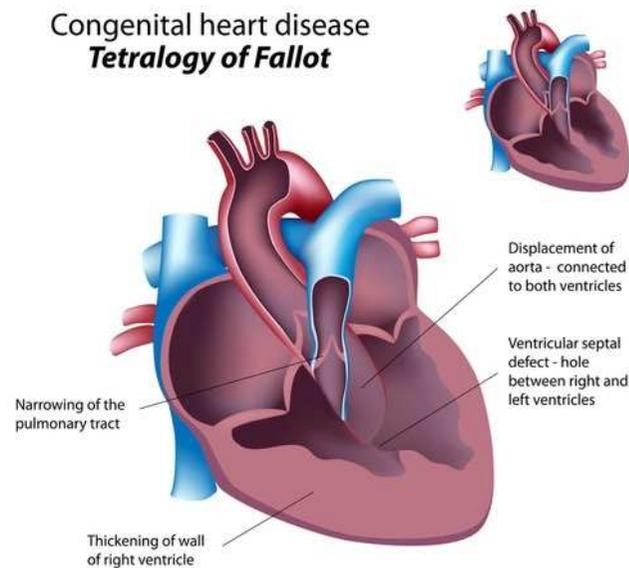
Desiderio maternità - > stratificazione e counselling: valutazione globale standard + risonanza magnetica + test da sforzo con consumo di O₂

- > 2 gravidanze normodecorse - TC programmato
 - TC urgente per rottura membrane (betabloccante per aritmie ventricolari non complesse)
- > 2 bambini sani



Maya, dn 1988

- ☑ da poco trasferitasi a Ts dalla Serbia
- ☑ V gravidanza, 17 sdg, gemellare -> contatto medico per tromboflebite
- ☑ operata all'età di 4 anni per cardiopatia congenita imprecisata; riferiti controlli periodici cardiologici in Serbia fino all'età di 16 anni
- ☑ TOF



Maya, dn 1988

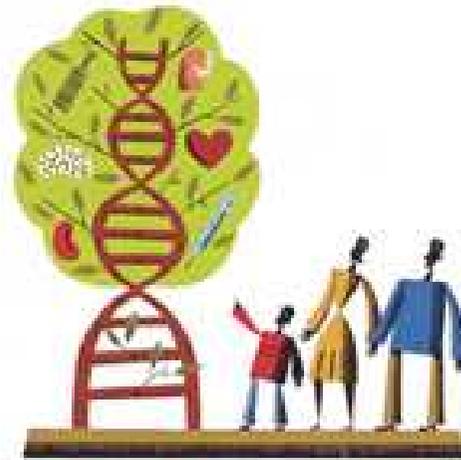
- ✓ Ecocardio: movimento del setto interventricolare compatibile con sovraccarico di volume del ventricolo destro; lievi dilatazione ed ipertrofia ventricolare destra, normale cinetica e funzione di pompa; lieve ingrandimento biatriale; lieve dilatazione del bulbo aortico e dell'aorta ascendente nel tratto prossimale. Jet da rigurgito aortico di grado lieve-moderato. Jet da rigurgito polmonare largo all'origine e PHT compatibile con insufficienza polmonare moderato-severa ed elevata pressione telediastolica ventricolare destra. Jet da insufficienza tricuspide di grado lieve-moderato, con velocità non aumentata, compatibile con normale pressione polmonare
- ✓ 30 sdg: ricovero per minaccia di parto pretermine
- ✓ Taglio cesareo per indicazione ostetrica -> neonati sani
- ✓ Nel post partum extrasistolia ventricolare morfologia BBS, regredita nel giro di 24-36 ore dal parto. Ecocardio: buona funzione contrattile, invariato rispetto ai precedenti

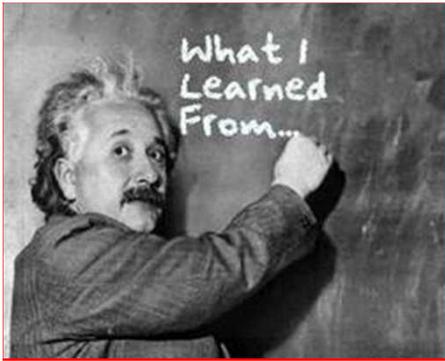


Maya, dn 1988

Pochi mesi dopo:

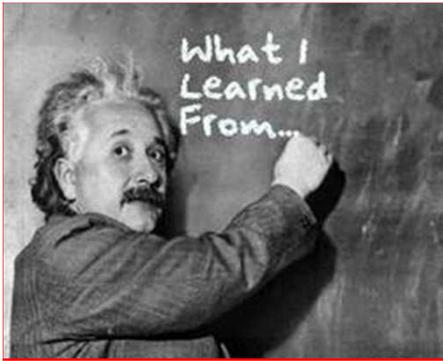
- accompagna in ambulatorio il suo primogenito, di 8 anni, operato ad 8 mesi di vita per ampio DIV sottoaortico e stenosi polmonare...





Take home messages

- ✓ Le CHD sono un gruppo eterogeneo di patologie con significato e prognosi variabile
- ✓ Forme semplici e complesse con possibilità di intervento correttivo radicale -> qualità e quantità di vita in alcuni casi paragonabili alla popolazione generale
- ✓ Gestione globale del piccolo e della famiglia per raggiungere consapevolezza ed gestione matura della patologia



Take home messages

✓ GUCH

- ✓ popolazione in crescita
- ✓ difficile gestione se non preparata dall'età infantile/adolescenza
- ✓ Equilibrio -> consapevolezza della malattia vs eccessiva percezione della malattia
- ✓ Vita piena e soddisfacente: relazioni interpersonali, lavoro, sport, gravidanza...

Grazie



