

Afezioni Congenite Cardiopolmonari

S. Tolone

Una cardiopatia congenita è un'anomalia strutturale grossolana del cuore o dei grandi vasi intratoracici che è effettivamente o potenzialmente di significato funzionale. Si manifesta con un'incidenza di circa 1 ogni 100 nati vivi, rappresentando la principale causa di mortalità in epoca neonatale o infantile e la causa del 10% dei casi di aborto spontaneo¹. Le cardiopatie congenite riconoscono fra le cause fattori ereditari (alterazioni genetiche o cromosomiche) e l'esposizione ad agenti chimici, fisici e/o biologici.

Per quanto riguarda lo sviluppo embrionale delle vene polmonari, al 27-29 giorno di gestazione l'abbozzo del letto polmonare non presenta connessione diretta con il cuore, ed è possibile osservare una piccola estroflessione nella parete posteriore dell'atrio sinistro. Alla fine del primo mese di gestazione la vena polmonare comune stabilisce una connessione tra il plesso venoso polmonare e l'atrio sinistro. Successivamente la connessione tra il plesso venoso polmonare e il plesso venoso splancnico va incontro a progressiva involuzione mentre la vena polmonare comune viene incorporata nell'atrio sinistro, quindi con connessione diretta delle vene polmonari all'atrio sinistro².

Il ritorno venoso polmonare anomalo è una cardiopatia congenita caratterizzata dalla mancata confluenza di una o più vene polmonari nella vena comune o uno sbocco difettoso nell'atrio sinistro. Presenta un'incidenza pari allo 0.6-0.7% di tutte le cardiopatie congenite, responsabile spesso di uno shunt di lieve entità con decorso asintomatico, risultando inoltre spesso associato ad un difetto del setto interatriale più comunemente di tipo seno venoso. Il ritorno venoso polmonare anomalo può essere distinto in: ritorno venoso polmonare anomalo totale, ritorno venoso polmonare anomalo parziale³.

Il ritorno venoso polmonare anomalo totale può essere classificato come:

- Sopracardiaco: tutte le vene polmonari confluiscono in un unico collettore retrocardiaco (che drena nella vena anonima attraverso la vena verticale) o direttamente nella vena cava superiore.
- Intracardiaco: la confluenza delle vene polmonari drena in seno coronarico (si presenterà molto dilatato) o direttamente nell'atrio destro.
- Infracardiaco: le vene polmonari drenano attraverso un collettore sotto il diaframma nel sistema portale.

Dal punto di vista emodinamico può invece essere classificato come:

- Ostruttivo: un'ostruzione può verificarsi lungo ogni punto della via anomala, determinando la comparsa di ipertensione venosa polmonare.

- Non Ostruttivo: il sangue di ritorno dal polmone entrando nel circuito venoso sistemico, a causa dello shunt sinistro-destro, aumenta il flusso polmonare comportando l'insorgenza di ipertensione polmonare.

Nel ritorno venoso polmonare anomalo totale, poiché ambedue i ritorni venosi polmonare e sistemico ritornano nell'atrio destro, la sopravvivenza di questi pazienti è legata alla presenza di una comunicazione tra le sezioni destre e sinistre del cuore. La presenza di uno shunt destro-sinistro a livello del setto interatriale assicura la gittata cardiaca. Generalmente c'è una dilatazione delle camere cardiache di destra, inoltre per la deviazione del setto ventricolare che, per l'ipertensione ventricolare destra sbanda verso sinistra, il volume dell'atrio e del ventricolo sinistro sono ridotti. Il mixing tra sangue venoso sistemico e polmonare determina la presenza della cianosi. Il grado di cianosi sarà determinato dalla quantità di sangue venoso polmonare che passa direttamente nel circuito sistemico e dalla presenza o meno di ostruzione al drenaggio venoso.

Pertanto i neonati con ostacolato ritorno venoso polmonare presentano grave ipertensione polmonare, edema polmonare e cianosi. All'Esame Obiettivo si potrà rilevare: sollevamento parasternale sinistro e un S2 singolo senza soffio significativo.

Nelle forme di ritorno venoso polmonare non ostruito il paziente presenta lievi segni di insufficienza cardiaca e cianosi lieve. In questo caso all'Esame Obiettivo si riscontra: precordio iperdinamico, forte e diviso S2 e soffio sistolico da eiezione di grado 2-3/6, auscultabile lungo il margine sternale sinistro.

Dal punto di vista strumentale si riscontreranno segni di sovraccarico delle sezioni destre all'elettrocardiogramma. Risulta inoltre caratteristica la radiografia del torace con la presenza del segno del pupazzo di neve, un'ombra costituita da due immagini rotondeggianti determinate in basso dal cuore e in alto dalla vena cava di sinistra, destra, vena anonima che risultano dilatate a causa dell'iperafflusso.

L'Angio-TC e la Risonanza Magnetica rappresentano metodiche di prima scelta per lo studio delle strutture vascolari consentendo di analizzare l'anatomia vascolare, nonché di eseguire ricostruzioni 3D utili per guidare la successiva correzione chirurgica volta a riportare a sinistra il ritorno venoso polmonare⁴. L'intervento prevede infatti la separazione della confluenza delle vene polmonari dalla connessione anomala e la successiva anastomosi diretta della confluenza delle vene polmonari alla parete posteriore dell'atrio sinistro⁵.

Nel ritorno venoso polmonare anomalo parziale una o più vene polmonari, ma non tutte, drenano in Atrio Destro o nelle vene ad esso tributarie anziché in Atrio Sinistro.

Dal punto di vista emodinamico si caratterizza per la presenza di uno Shunt Extra cardiaco sn-dx, pertanto una porzione dell'output del Ventricolo Destro ricircola continuamente e il sangue ossigenato ritorna in atrio destro determinando sovraccarico di volume nelle sezioni destre. L'aumento del flusso porta ad un rimodellamento dei vasi della circolazione polmonare, causa di un aumento delle resistenze vascolari, e successiva insorgenza di ipertensione polmonare.

Dal punto di vista clinico è possibile distinguere il ritorno venoso polmonare anomalo parziale in una forma infantile e in una forma dell'adulto. La forma infantile può presentare insorgenza nel periodo neonatale, con sintomatologia grave da distress respiratorio o scompenso cardiaco, o durante l'infanzia con sintomi quali: infezioni respiratorie ricorrenti, facile affaticamento, dispnea ed insufficienza cardiaca. La forma dell'adulto decorre solitamente in maniera del tutto asintomatica risultando spesso reperto occasionale.

Per quanto riguarda gli esami strumentali l'ECG risulta aspecifico con segni di sovraccarico delle sezioni destre o blocco di branca destro incompleto, la radiografia del torace presenta aspetti simili a quelli del DIA con arco polmonare prominente. Come per il ritorno venoso polmonare anomalo totale l'Angio-TC e la Risonanza Magnetica rappresentano metodiche ottimali per lo studio delle strutture vascolari.

Nel ritorno venoso polmonare anomalo parziale la correzione chirurgica risulta indicata per i pazienti sintomatici con ampi flussi polmonari, insufficienza congestizia o ipertensione polmonare.

Una forma particolare di ritorno venoso polmonare anomalo parziale è la Sindrome della scimitarra, che vede la sua genesi in un disordine di sviluppo della gemma polmonare primitiva in una fase molto precoce dell'embriogenesi. La sindrome della scimitarra presenta un'incidenza di 1-3 / 100.000 nati per anno, con incidenza quasi doppia nel sesso femminile.

Dal punto di vista anatomico si caratterizza per un ritorno venoso anomalo della vena polmonare destra a livello della vena cava inferiore, con tipico aspetto incurvato a scimitarra, associato ad ipoplasia del polmone e dell'arteria polmonare di destra e destroposizione del cuore.

Clinicamente se ne distinguono una forma infantile in cui i sintomi compaiono già nei primi mesi di vita (ritardo di crescita, tachipnea, infezioni polmonari ricorrenti, scompenso cardiaco, ipertensione polmonare) e che risulta associata ad altre cardiopatie congenite (DIA, PDA, DIV, stenosi vene polmonari), e una forma bambino/adulto caratterizzata da sintomi più lievi (infezioni polmonari ricorrenti, dilatazione delle sezioni destre, lieve incremento della pressione polmonare) e che talvolta decorre asintomatica.

Caratteristico è il reperto radiografico con il segno della scimitarra, il polmone dx ipoplastico e la destroposizione del cuore⁶. La TC Torace consente di analizzare l'anatomia delle strutture vascolari, dell'albero bronchiale e le camere cardiache, analisi consentita anche dalla risonanza magnetica che permette inoltre il calcolo dello shunt sn-dx.

La correzione chirurgica risulta indicata nelle forme infantile e del bambino/adulto nel caso in cui sia sintomatica, o in presenza di significativo shunt e $Q_p/Q_s > 1.5$.

La fistola artero-venosa polmonare è rappresentata da un'anomala connessione vascolare intrapolmonare⁷ tra un'arteria e una vena polmonare senza l'interposizione del letto capillare. Presenta un'incidenza di 38 / 100.000 individui con un rapporto maschi femmine ~ 1:1,8.

Il quadro clinico è determinato dallo shunt dx-sn intrapolmonare con sintomi quali: dispnea e cianosi. All'Esame Obiettivo è possibile rilevare un soffio a livello dello shunt, specialmente durante l'inspirazione in assenza di alterazioni del polso, pressione arteriosa, pressione venosa, gittata cardiaca. Inoltre dimensioni cardiache ed ECG risultano normali.

Dal punto di vista strumentale la radiografia del torace mostra aree radiopache omogenee, non calcifiche, con margini periferici non regolari, TC, RM e angiografia permettono di evidenziare in maniera accurata la lesione.

Il trattamento può essere rappresentato dall'asportazione della fistola mediante lobectomia polmonare o in alternativa si può fare ricorso a manovre di embolizzazione.

BIBLIOGRAFIA

1. Botto LD, Correa A. Decreasing the burden of congenital heart anomalies: An epidemiologic evaluation of risk factors and survival. *Progr Pediatr Cardiol* 2003; 18: 111-21. DOI: 10.1016/S1058-9813(03)00084-5.
2. Dyer KT, Hlavacek AM, Meinel FG, et al. Imaging in congenital pulmonary vein anomalies: the role of computed tomography. *Pediatr Radiol* 2014; 44: 1158–68.
3. Rauh N, Gurley J, Saha S. Contemporary Management of Pulmonary Arteriovenous Malformations. *Int J Angiol* 2017; 26: 205–11.
4. Braun SD, Platzek I, Danowski D, et al. Clinical Relevance of Computed Tomography Pulmonary Venography. *Heart, Lung and Circulation* 2016; 25: 1154–63.
5. Yoshimura N, Fukahara K, Yamashita A, et al. Surgery for total anomalous pulmonary venous connection: primary sutureless repair vs. conventional repair. *Gen Thorac Cardiovasc Surg* 2017; 65: 245-51. DOI 10.1007/s11748-017-0769-x.
6. Ciçek S, Arslan AH, Ugurlucan M, Yildiz Y, Ay S. Scimitar Syndrome: The Curved Turkish Sabre. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu* 2014; 17: 56-61.
7. Lacombe P, Lacout A, Marcy PY, et al. Diagnosis and treatment of pulmonary arteriovenous malformations in hereditary hemorrhagic telangiectasia: An overview. *Diagn Interv Imaging* 2013; 94: 835-48.

Dott. Stefano Tolone, Casa di Cura Sant'Anna Pomezia, Roma

Per la corrispondenza: Ste.tolone@libero.it