

CORSO ECM A DISTANZA

n. ID 1585-81689

6 moduli didattici

18 crediti ECM per il 2014

inizio: 01/02/2014 - fine: 31/12/2014

Semeiotica fisica e strumentale in pediatria

Responsabile scientifico:

Prof. Angelo Ravelli

Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-infantili

Università degli Studi di Genova e IRCCS G. Gaslini, Genova

Modulo didattico 2

Il cuore nel bambino. Dall'auscultazione alle indagini strumentali

Francesco De Luca

Direttore UO Cardiologia Pediatrica, Ospedale Santo Bambino, Azienda Ospedaliera-Universitaria Vittorio Emanuele-Policlinico, Catania

Il corso deve essere completato tassativamente entro il 31 dicembre 2014

Informazioni utili

Modalità di acquisto del corso ECM de "Il Pediatra":

- online su www.tecnichenuove.com/corsi
- rivolgendosi alla segreteria corsi Tecniche Nuove
- tel. 02.39090440
- e-mail: infoecm@tecnichenuove.com

Requisiti tecnici per la fruizione del corso online

- PC con connessione attiva a Internet
- Software di navigazione (browser - Microsoft Internet Explorer 8.0 o superiori, Firefox 8.0 o superiori, Safari 5 o superiori)
- Stampante per stampa attestato ECM

Fruizione del corso online

Utente già registrato

- effettuare l'accesso a <http://ecm.tecnichenuove.com> tramite le proprie username e password
- inserire, solo per il primo accesso, il codice di iscrizione ricevuto dopo l'acquisto del corso

Utente non registrato (nuovo)

- collegarsi a <http://ecm.tecnichenuove.com>
- registrarsi, inserendo username e password a sua scelta
- confermare la registrazione tramite l'e-mail che riceverà all'indirizzo di posta elettronica inserito in fase di registrazione
- effettuare l'accesso tramite username e password precedentemente scelti
- inserire, solo per il primo accesso, il codice di iscrizione ricevuto dopo l'acquisto del corso

Per ottenere i crediti è necessario:

- sostenere online e superare i test di apprendimento (pubblicati anche sulla rivista). Per il superamento di ogni test è necessario rispondere correttamente all'80% delle domande (10 su 12)
- compilare il questionario di valutazione dell'evento (**obbligatorio**)
- scaricare l'attestato ECM (stampare e/o salvare sul proprio PC).

L'erogazione dei crediti ECM avverrà dopo il completamento di tutto il percorso formativo e dopo aver scaricato l'attestato ECM.



■ **Francesco De Luca**

direttore UO Cardiologia
Pediatria, Ospedale
Santo Bambino, Azienda
Ospedaliera-Universitaria Vittorio
Emanuele-Policlinico, Catania

Il cuore nel bambino

Dall'auscultazione alle indagini strumentali

Sono trascorsi oltre 40 anni dallo storico articolo di Friedman che dimostrava definitivamente ciò che era già abbastanza noto ai clinici e cioè che il cuore subisce mutamenti continui, nella struttura e nella funzione, dall'epoca fetale a quella adulta. Capire questo ha rappresentato un prerequisito essenziale per la corretta comprensione delle peculiari ripercussioni cliniche delle patologie cardiache, dalle congenite alle acquisite, nelle diverse età della vita. Questa è solo una delle tante ragioni per le quali il bambino, che come sappiamo bene, non è un adulto in miniatura, deve essere seguito dallo specialista pediatra e, solo in casi particolari, da uno specialista di area che abbia comunque esperienze specifiche: il cardiologo pediatra.

Possiamo, per comodità di sintesi, suddividere le patologie che interessano il cuore in: **congenite** e **acquisite**. Le prime si manifestano, con rare eccezioni, già nelle prime settimane di vita, le seconde possono intervenire in qualunque età, anche se più frequentemente entro i 6/8 anni. Un discorso a parte meritano i **disturbi del ritmo cardiaco**, che possono manifestarsi a qualunque età.

La frequenza delle cardiopatie congenite fra i nati vivi è l'8 per mille: se si tiene conto che la frequenza delle malformazioni cardiache negli aborti o feti nati morti è oltre

Riassunto

L'esame clinico del cuore inizia con l'osservazione e la palpazione del torace, l'auscultazione con il riconoscimento dei toni normali (T1 e T2). È importante non focalizzare subito l'attenzione sulla presenza di soffi. I soffi innocenti sono prodotti da un flusso normale, anche se turbolento. Cambiamenti nella postura del bambino possono modificare l'intensità e aiutare nella diagnosi differenziale di soffio innocente.

Il riconoscimento clinico delle cardiopatie congenite soprattutto in epoca neonatale non è sempre agevole; i sintomi clinici sono estremamente variabili. Un percorso clinico razionale deve tener conto della presenza di cianosi e di scompenso cardiaco.

L'elettrocardiogramma è un esame semplice, non invasivo e poco costoso, la cui conoscenza interpretativa, dovrebbe costituire un bagaglio essenziale nella formazione del pediatra. Fornisce importanti informazioni sul ritmo cardiaco ed è essenziale per la diagnosi e quindi per il trattamento dei problemi aritmici; fornisce indicazioni sulle dimensioni e sulle condizioni di sovraccarico di volume e/o di pressione ventricolare.

L'ecocardiografia si è evoluta fino al punto di diventare l'esame più utilizzato per lo studio del cuore. Rappresenta una metodica in grado di studiare, con grande accuratezza, tutte le funzioni che precedentemente venivano valutate mediante cateterismo cardiaco.

Summary

Examination of the heart begins with observation and palpation of the chest for abnormal impulses and thrills, auscultation with listening for the normal sounds of the valves closing and for S1 and S2. It is important not to focus on murmurs initially. Innocent murmurs are produced by normal flow. Changing the flow should therefore change the intensity of the murmur. Changing the child's position from supine to sitting, then to standing, and finally to squatting during the examination will change the flow and is useful in helping to define innocent murmurs. From clinical point view it's important to exclude the presence of cyanosis or heart failure, the two most important sign of congenital heart disease. Electrocardiogram is a simple, non-invasive and inexpensive test, whose knowledge and interpretation should be an essential skill for pediatrician. It provides important information on the heart rhythm and is essential to diagnose and therefore treat arrhythmic problems. It gives also information on the ventricular dimensions and volume and/or pressure overload of one or both ventricles. Echocardiography is the first line of investigation in this patient population, and timely treatment depends on this test. It continues to be the primary imaging modality to study cardiac morphology and function.

Parole chiave

esame clinico del cuore, auscultazione, soffio, cianosi, scompenso cardiaco, cardiopatie congenite, elettrocardiogramma, ecocardiografia

Keywords

examination of the heart, auscultation, murmur, cyanosis, heart failure, congenital heart diseases, electrocardiogram, echocardiography

il 13%, si comprende come le cardiopatie congenite siano, insieme alle anomalie degli arti, le malformazioni strutturali più frequenti. Da questo dato sono escluse le cardiomiopatie, le aritmie e, ovviamente, le cardiopatie acquisite.

Nel presente modulo ci limiteremo, per ragioni di spazio, ad analizzare i corretti percorsi, clinici e strumentali, utili per giungere alla diagnosi di patologia cardiovascolare. Di seguito ci occuperemo della valutazione iniziale dell'apparato cardiovascolare, vista con l'occhio del pediatra, e di tutto quel corteo di sintomi, che richiedono esame strumentali dedicati allo studio del cuore.

ESAME CLINICO

Anche se oggi è possibile, con un ecocardiogramma, ottenere una diagnosi precisa di cardiopatia, il pediatra deve procedere a un **esame globale cardiovascolare del bambino**, attraverso un'anamnesi accurata e un esame obiettivo completo che includa il cuore, alla stessa stregua di ogni altro organo o apparato.

Anamnesi

L'anamnesi neonatale deve essere allargata al periodo prenatale, con domande specifiche che riguardino la gravidanza: infezioni (rosolia, toxo, coxakie), assunzione prolungata di farmaci (litio ecc.) o droghe (cocaina etc.) da parte della madre, o presenza di patologie materne (diabete gravidico, LES, artrite reumatoide ecc.). Anche l'**anamnesi familiare** deve fare parte di una interrogazione minuziosa, poiché alcune patologie sono geneticamente determinate: la presenza di casi di morte improvvisa, di familiari con cardiopatia congenita (CC), cardiomiopatia, ipertensione primitiva o secondaria, ipercolesterolemia, deve essere accertata.

Dopo una rapida osservazione sulle condizioni cliniche del bambino, si chiederà ai genitori le ragioni che hanno condotto il bambino a visita. Non devono essere sottovalutate le osservazioni della mamma riguardanti l'inizio, la durata, l'intensità dei sintomi e le relative interferenze di questi sulle attività quotidiane. Per quanto riguarda la **storia personale** è necessario escludere la presenza di cianosi a riposo o sotto pianto,



Un'anamnesi accurata con particolare riferimento a ritardi di crescita, intolleranza allo sforzo e problemi respiratori, insieme a una approfondita storia familiare, costituisce parte essenziale della valutazione cardiaca in età pediatrica



↓
Nell'esame obiettivo cardiovascolare è importante, oltre all'auscultazione e alla palpazione del precordio e dei polsi, una valutazione generale del "benessere" del bambino, con riferimento anche alla presenza di dimorfismi e/o patologie associate

di difficoltà nella respirazione o nell'assunzione dei pasti. Nel 1° anno di vita il rilievo di una crescita insufficiente, di polipnea, di rientramenti inspiratori della gabbia toracica o di alitamento delle pinne nasali, possono essere indicative di cardiopatia, così come l'incapacità a svolgere una normale attività fisica e un'eccessiva sudorazione lo sono nei bambini più grandi. Anche una storia di sincopi, di episodi di cianosi o precordialgie, attenuate nella posizione accovacciata, deve richiamare l'attenzione del pediatra sul cuore. Un aspetto che deve essere attentamente analizzato, riguarda lo **stato nutrizionale del bambino**. La maggioranza dei bambini che presentano malattie cardiache a elevato impegno emodinamico presenta un peso significativamente più basso del normale per l'età, rispetto all'altezza. La malnutrizione e il ritardo di crescita sono complicanze frequenti delle CC sintomatiche. Oltre il 70% dei bambini con CC sono al di sotto del 50° centile per il peso e per l'altezza. Di questi il 50% è al di sotto del 15° centile e il 25% al di sotto del 3°. Nei **bambini in età scolare**, che necessitano di certificazione per idoneità fisica, è fortemente raccomandato di compilare e registrare un questionario anamnestico proposto dalla American Academy of Pediatrics (**schema sulla piattaforma ECM**).

Osservazione e ispezione

Nel bambino, in particolare nel neonato e nel lattante, la prima cosa da esaminare, oltre all'accrescimento staturale-ponderale, è il colore della cute e delle mucose per individuare la presenza di cianosi (vedi oltre). Altra valutazione essenziale è la modalità di respirazione: un bambino eupnoico non presenta un impegno cardio-respiratorio di rilievo, mentre l'osservazione di polipnea, rientramenti costo-diaframmatici o addirittura alitamento delle pinne nasali, attestano un'importante compromissione polmonare e/o uno scompenso cardiaco in atto (vedi oltre). In questa prima fase della visita, seguiremo un percorso logico che provi a dare delle risposte alle seguenti domande:

- Il bambino mostra segni di distress (tachipnea, dispnea, diaforesi)?
- Il bambino è reattivo, interagisce con l'ambiente, è irritabile o torpido?
- Sono presenti modifiche nel colorito cutaneo (pallore o cianosi)?
- Sono presenti segni dismorfici?
- Sono presenti alterazioni muscolo scheletriche al torace o agli arti?
- È presente un ritardo nell'accrescimento staturale-ponderale?
- È presente un ritardo nello sviluppo psico-motorio?

Palpazione

Estremità calde sono un segno di normale portata cardiaca e perfusione periferica, al contrario, estremità fredde indicano una vasocostrizione periferica.

Dalla palpazione del precordio è possibile rilevare la presenza di un **fremito**, apprezzabile appoggiando il palmo della mano sul bordo sternale basso o in sede soprasternale. La presenza di un fremito è sempre accompagnata, all'ascoltazione, da un soffio di intensità maggiore ai 3/6.

Con la palpazione vanno esaminati anche i visceri addominali: una **epatomegalia**, talora con splenomegalia, può essere causata da uno scompenso cardiaco congestizio. La **misurazione della pressione arteriosa** non deve essere tralasciata: è consigliabile a tutte le età, compresa quella neonatale, e, dopo i tre anni, va eseguita almeno annualmente. Essenziale, per una corretta misurazione, l'impiego di bracciali idonei alla circonferenza dell'arto.

Fondamentale è il **controllo dei polsi arteriosi ai quattro arti**: la loro valutazione consente al pediatra di orientarsi sulle condizioni circolatorie e addirittura di sospettare alcune cardiopatie congenite. I polsi risultano di ampiezza uniformemente ridotta e di frequenza aumentata (polso piccolo e frequente), in caso di bassa portata, di stenosi aortica "critica" o di ipoplasia del cuore sinistro nel neonato; sono invece ampi e celeri nel bambino con ampio dotto di Botallo o con importante insufficienza aortica. Il rilievo di polsi omerali o radiali ampi e di polsi piccoli o assenti in sede femorale

(anisofigmia), consentono al pediatra di diagnosticare una coartazione aortica (spesso di difficile riconoscimento nei primi giorni di vita per la persistenza di una pervietà del dotto di Botallo). Nell'esame dei polsi, è necessario seguire alcune semplici regole:

- il paziente deve essere il più possibile tranquillo, meglio se in posizione supina;
- devono essere apprezzate entrambe le arterie radiali.

Del polso è necessario valutare:

- **la frequenza:** di norma corrisponde al numero dei battiti cardiaci. Il polso può essere frequente o lento (tachicardia o bradicardia);
- **la forza:** il polso può essere forte o debole;
- **l'ampiezza:** prodotta dalla escursione della parte arteriosa in base alla quale il polso può essere distinto in ampio, per aumento della gittata sistolica (febbre), piccolo (ipotensione o anemia), o addirittura filiforme (shock);
- **la durata:** indica la velocità di passaggio dell'onda sfigmica, in base alla quale il polso può essere definito celere e scoccante (polso di Corrigan), tipico dell'insufficienza aortica nella quale vi è un aumento della pressione differenziale causato dal rapido aumento della pressione sistolica a cui segue una altrettanto rapida caduta della pressione diastolica; o piccolo e tardo, tipico della stenosi aortica, nella quale il più lento passaggio del sangue attraverso la valvola stenotica, produce una lenta distensione della parete arteriosa che si mantiene distesa più a lungo del normale;
- **il sincronismo con il battito cardiaco:** a volte la pulsazione periferica può risultare ritardata rispetto al battito centrale;
- **il ritmo:** polso bigemino, alternante, dicroto, paradossale, irregolare;
- **la simmetria:** si paragona la pulsazione di un arto con il controlaterale.

AUSCULTAZIONE

Inizialmente bisogna valutare il ritmo e la frequenza dei battiti cardiaci, quindi si sposta l'attenzione sulle caratteristiche dei toni cardiaci e solo successivamente sulla presenza di soffi.

Toni cardiaci

Il primo tono (T1), prodotto dalla chiusura delle valvole atrioventricolari, segna l'inizio della sistole ed è meglio udibile all'apice cardiaco (chiusura valvola mitrale), mentre il secondo tono (T2), prodotto dalla chiusura delle valvole semilunari, aortiche e polmonari, è più intenso alle basi e presenta, fisiologicamente, uno sdoppiamento tra la componente aortica e polmonare, variabile con le fasi del respiro: maggiore in inspirazione, minore o nullo in espirazione (caratteristica più difficile da apprezzare nel neonato e nel lattante a causa dell'elevata frequenza cardiaca). Uno **sdoppiamento ampio e "fisso"** (cioè che non si modifica con le fasi del respiro) del secondo tono è tipico del difetto interatriale. Un **secondo tono unico e forte** è presente in caso di ipertensione polmonare, in quanto le elevate pressioni polmonari provocano una chiusura anticipata della valvola polmonare che, fondendosi, temporalmente, con la chiusura della valvola aortica, produce un rinforzo caratteristico. Il terzo e quarto tono (T3 e T4) sono toni aggiunti diastolici, rispettivamente proto e telediastolico, a secondo che cadano all'inizio o alla fine del riempimento ventricolare. Un T3, prodotto dal riempimento ventricolare rapido, è normale nel cuore giovanile, ma se si accompagna a tachicardia produce un **ritmo a tre tempi o "di galoppo"**, espressione di un brusco rilasciamento del ventricolo sinistro ipertrofico o insufficiente. Un T4, reperto raro nel bambino, è sempre patologico ed esprime una riduzione della distensibilità ventricolare, evidente durante la contrazione atriale (sistole atriale), come in caso di cardiomiopatia ipertrofica. Altro tipo di "rumore" aggiunto è il **"click"**, così detto perché breve e schioccante: esso è generato da vibrazioni valvolari o della radice dei



grossi vasi in sistole. È ben udibile in sede parasternale sinistra, immediatamente dopo il T1, nei casi di valvola aortica bicuspidale e di stenosi valvolare aortica o polmonare. Quando è apprezzabile in mesosistole e all'apice indica un prolasso mitralico.

Soffi

I soffi sono l'equivalente acustico di turbolenze del flusso ematico, secondarie ad accelerazioni, percorsi anomali, o restringimenti in sedi valvolari o vascolari. Circa il 90% dei bambini presenta un soffio udibile in qualche epoca della vita, ma meno dello 0,4% di questi è causato da una patologia. La difficoltà, superabile con la esperienza e la sensibilità del pediatra, consiste nel distinguere un soffio innocente, da uno organico, espressione di malattia.



I soffi innocenti si accentuano in caso di aumentata gittata cardiaca (febbre, anemia, esercizio); non si associano mai ad altri reperti obiettivi, suggestivi di patologia cardiaca

Soffi innocenti

Di frequentissimo riscontro negli ambulatori, come comunissima la richiesta di ecocardiografie superflue che generano ansia nei genitori, il soffio innocente rappresenta ancora oggi uno degli aspetti più controversi nella gestione del bambino da parte del pediatra. In soggetti normali, turbolenze del flusso ematico possono essere generate da un aumento della velocità di circolo o della gittata cardiaca e sono tipiche della fase di eiezione ventricolare, soprattutto del cuore destro: per questo, **quasi sempre, i soffi innocenti sono sistolici**, da eiezione polmonare. Si tratta di soffi che hanno inizio subito dopo il primo tono cardiaco, sono di breve durata, di lieve intensità (<3/6 della scala Levine, vedi tabella I), e, spesso, a carattere vibratorio. Possono comparire per la prima volta, o accentuarsi, in caso di febbre, anemia, o tireotossicosi (cosiddetti soffi funzionali), mentre si attenuano, talora fino a scomparire completamente, ponendo il bambino in posizione ortostatica, in seguito al diminuito ritorno venoso. Inoltre, non sono accompagnati mai da fremito, né da alterazioni dei toni, hanno scarsa irradiazione, e possono variare spesso di intensità. In ortostatismo, nei soggetti con soffio innocente, non è infrequente il rilievo di un rumore continuo alla base del collo (*venous hum*), in area sottoclaveare destra: è determinato da una turbolenza proveniente dal sistema venoso giugulare. Può essere scambiato per un soffio da persistenza della pervietà del dotto di Botallo, ma, a differenza di quest'ultimo, scompare in clinostatismo oppure con una lieve pressione del pollice alla base destra del collo, oppure facendo ruotare la testa nella stessa direzione in cui si ascolta. Un altro tipo di soffio innocente, frequente in età prescolare, che scompare nell'adolescenza, è il **soffio di Still** causato dal flusso turbolento nel tratto di efflusso del ventricolo sinistro e udibile in parasternale sinistra bassa o all'apice. Si tratta di un soffio breve (proto o mesosistolico), di timbro musicale, che si modifica con la posizione e tende a scomparire con la manovra di Valsalva. In assenza di altri segni di cardiopatia, il rilievo di un soffio innocente non deve costituire motivo di allarme, né per il pediatra, né per i genitori, ai quali sarà bene spiegare che, in questi casi, soffio non è sinonimo di patologia cardiaca.

Soffi organici

I soffi organici, che depongono per una malattia di cuore (stenosi o insufficienze valvolari, o pervietà settali), hanno invece caratteri particolari e vengono distinti in base alla intensità (tabella I).

Tabella I - Classificazione dei soffi cardiaci a seconda dell'intensità (scala Levine)

Classe 1	Il soffio è dolce e si ascolta con difficoltà
Classe 2	Ha le stesse caratteristiche, ma si ascolta con facilità
Classe 3	È un po' più forte, ma non è associato a fremito
Classe 4	È forte ed è associato a fremito precordiale
Classe 5	È molto intenso ed è udibile anche solo appoggiando il margine del fonendoscopio sul torace
Classe 6	È talmente intenso che si ascolta con il fonendoscopio, anche senza appoggiarlo sul torace

Soffi sistolici. Un soffio olosistolico non è quasi mai innocente: se è udibile al mesocardio e irradiato trasversalmente, può indicare un difetto interventricolare; se è più intenso all'apice cardiaco e irradiato all'ascella, è indicativo di un'insufficienza mitralica. In genere si tratta di rumori ad alta frequenza, di timbro cosiddetto "dolce", a carattere aspirativo. Un soffio sistolico da eiezione, cioè con massima intensità in mesosistole (a diamante), irradiato verso la base, di intensità 3/6 o 4-5/6, e con fremito palpabile, esprime la presenza di una stenosi sulla via aortica (se più forte in parasternale dx) o sulla via polmonare (se più forte in parasternale sn). Un soffio da eiezione 2-3/6 in area polmonare, con secondo tono sdoppiato, orienta per un iperafflusso polmonare, per stenosi valvolare relativa, da difetto interatriale, quindi in questa patologia non è il passaggio di sangue all'interno dei due atri a produrre il soffio, come potrebbe crederci. La presenza di un soffio continuo, sisto-diastolico, più intenso in area sottoclaveare sinistra, può essere indicativa di una pervietà del dotto di Botallo, mentre se ben udibile al mesocardio, può essere dovuto a una stenosi-insufficienza aortica oppure a un difetto interventricolare con insufficienza aortica da prolasso di una cuspid.

Soffio diastolico. I soffi diastolici sono prodotti fondamentalmente da due cause: soffi da insufficienza (di gran lunga più frequenti) e soffi da ostacolato riempimento (rarissimi). Si apprezzano, rispettivamente, in caso di rigurgito attraverso le valvole semilunari, o di stenosi della mitrale. Il soffio da insufficienza aortica è ad alta frequenza (ad "H aspirato") in decrescendo, inizia con il secondo tono ed è localizzato lungo il margine sternale sinistro. Il soffio della stenosi mitralica è diastolico, a bassa frequenza, più intenso all'apice e, nelle forme reumatiche, è preceduto dal classico "schiocco" di apertura della valvola mitrale fibrotica. La presenza di un soffio diastolico è quasi sempre indizio di patologia.

Soffio continuo. Occupa entrambe le pause, sistolica e diastolica. Insorge subito dopo l'inizio della sistole e si prolunga sino a comprendere tutta o parte della diastole. È causato dal passaggio di sangue (shunt) tra strutture che mantengono una differenza pressoria per tutto il ciclo cardiaco. Tipico è il soffio del dotto arterioso pervio. Anche una finestra aorto-polmonare o una fistola artero-venosa, genera un soffio sisto-diastolico.

Cianosi

La cianosi, il colorito bluastrò della cute e delle mucose dovuto a una ridotta ossigenazione del sangue arterioso che irrori i tessuti, diventa clinicamente evidente quando la concentrazione dell'emoglobina ridotta, in circolo, supera i 5 g/dL. Il grado di cianosi è influenzato dalla qualità di pigmento cutaneo (più difficile da evidenziare nei soggetti di pelle scura) e dallo spessore della cute. Tipicamente la cianosi viene distinta in centrale o periferica, a seconda di quale ne sia il meccanismo causale. Si parla di **cianosi centrale** quando la insufficiente saturazione di ossigeno, e la conseguente ipossiemia, è causata da una patologia respiratoria che alteri il rapporto ventilazione-perfusione, o da una CC che produca uno shunt destro-sinistro (difetti settali associati ad altre malformazioni che producono un aumento di pressione nelle sezioni destre). Si definisce invece **cianosi periferica**, quella in cui la desaturazione arteriosa sistemica è causata da un problema circolatorio che ostacoli il deflusso venoso, con conseguente stasi nella circolazione periferica, dovuta a cause locali, come nelle arteriopatie obliteranti, oppure da una bassa portata cardiaca secondaria a vasocostrizione arteriolare periferica, come avviene nello scompenso e nello shock, condizioni nelle quali le estremità risultano fredde e la cute di colorito pallido. La desaturazione arteriosa, sia essa di origine cardiaca o respiratoria, comporta un'**iperglobulia compensatoria** (per stimolo diretto della bassa pO_2 sul midollo), che contribuisce a rendere più evidente la cianosi.



Perché la cianosi si renda clinicamente evidente occorre che siano presenti nel sangue arterioso più di 3-5 g %/dL di emoglobina ridotta. La cianosi è uno dei segni più gravi di malformazione cardiaca, la cui presenza configura, di solito, un'emergenza neonatale

L'entità del colorito bluastrò è influenzata dal valore assoluto di emoglobina ridotta: per questo un soggetto anemico con 7-8 g/dL di Hb non presenterà cianosi, anche se desaturato in modo importante, mentre un paziente poliglobulico o un neonato con 16-18 g/dL di Hb può mostrare un certo grado di cianosi, anche in assenza di patologia cardiaca o respiratoria.

La cianosi di origine centrale è meglio rilevabile alle mucose, al letto ungueale e alle gengive. Il protrarsi, per lungo tempo, di una situazione di desaturazione arteriosa determina la comparsa del **clubbing**, consistente nel progressivo allargamento delle falangi distali delle dita delle mani e dei piedi (dita "a bacchetta di tamburo") e marcata convessità delle unghie ("a vetrino di orologio").

La cianosi periorale o periorbitaria, frequente nel bambino, è invece più spesso la conseguenza di un'abbondante presenza di plessi venosi o di una vasocostrizione locale su base neurovegetativa.

I segni di una minore concentrazione di ossigeno disponibile per organi e tessuti, provocherà una ridotta resistenza allo sforzo, un ritardo di crescita, un maggiore rischio di disidratazione. Per questo i bambini con cianosi (di qualunque origine), devono bere in maniera abbondante. Quanto all'attività fisica, il bambino deve essere libero di trovare il proprio limite, senza imposizioni rigide.

SCOMPENSO CARDIACO

Si definisce scompenso cardiaco (SC) l'incapacità da parte del cuore di mantenere una gittata adeguata alle necessità metaboliche dell'organismo. Lo SC rappresenta la via finale comune di una serie eterogenea di condizioni capaci, tutte, di provocare insufficienza cardiocircolatoria.

Per comprendere i meccanismi alla base dello SC, è necessario richiamare brevemente la normale fisiologia del cuore, la cui alterazione produce la sintomatologia tipica (vedi **"Fisiologia e fisiopatologia dello scompenso cardiaco" su piattaforma ECM**). Il tentativo di ripristino di tali condizioni rappresenta il cardine della terapia. L'incidenza dello SC è molto elevata nell'infanzia: circa il 20% dei difetti congeniti di cuore evolve verso lo SC in età pediatrica, per lo più nel 1° anno di vita.

Quadro clinico

Il quadro clinico è molto diverso a seconda che si tratti di un neonato, di un lattante o di un bambino: nei neonati e nei lattanti la sintomatologia presenta caratteristiche peculiari che possono essere più difficili da valutare; nei bambini più grandi i sintomi dello scompenso sono più simili a quelli dell'adulto. Segni e sintomi possono essere suddivisi, per grandi linee, in tre gruppi:

- segni di compromissione della performance cardiaca;
- segni di congestione venosa polmonare;
- segni di congestione venosa sistemica.

Nel neonato

Il cuore del neonato, come quello del feto, ha un minore numero di sarcomeri rispetto a un adulto e una maggiore quota d'acqua e di proteine contrattili (actina e miosina) di tipo fetale, caratterizzate cioè da una minore velocità di contrazione. Di conseguenza, il cuore del neonato presenta una minore riserva funzionale sistolica e diastolica in caso di necessità.

I sintomi e segni dello scompenso, a questa età, sono: facile affaticabilità durante la poppata, polipnea con $FR > 60/min$, tachicardia ($FC > 180 b/min$), ritmo di galoppo, epatomegalia. La frequenza cardiaca, già alta di per sé, è mal tollerata quando supera, in modo protratto, i valori di 180-200 b/min (all'opposto anche frequenze cardiache stabilmente inferiori a 55 b/min, come in caso di blocco atrio-ventricolare, comportano un'insufficiente portata cardiaca). In condizioni più gravi il neonato va incontro a dispnea, oligo/anuria, iposfigmia e ipotensione.



Lo SC nel bambino rappresenta una condizione comune a una serie molto eterogenea di cause. È più frequente nel primo anno di vita dove predominano le cardiopatie congenite. Nei bambini più grandi lo SC è per lo più secondario a cardiomiopatie o a patologie cardiache acquisite.

Le principali cause di scompenso neonatale sono:

- insufficienza contrattile secondaria ad asfissia, sepsi, ipocalcemia, acidosi metabolica;
- coartazione o stenosi aortica critica, o cuore sinistro ipoplasico (sovraccarico di pressione);
- ampi shunt a livello ventricolare o dei grossi vasi, o gravi insufficienze delle valvole atrio-ventricolari (sovraccarico di volume);
- tachiaritmie o blocco atrio-ventricolare completo.

Nel lattante

Anche nel lattante il segno più precoce è la **difficoltà o il rifiuto dell'alimentazione**, accompagnati a diaforesi (sudorazione sproporzionata all'attività svolta), determinata dall'attivazione del sistema nervoso simpatico come meccanismo di compenso.

Altri segni sono ritardo/arresto di crescita, irritabilità, polipnea e/o dispnea, con rientramenti inspiratori intercostali o diaframmatici, tachicardia (FC >130 b/min a riposo), oliguria, epatomegalia, presente non solo nelle patologie del ventricolo destro, ma anche in quelle del ventricolo sinistro.

Con il progredire della malattia, compaiono sibili, ipotensione, sonnolenza e torpore, estremità fredde e di colore grigiastro.

Le principali cause di scompenso nel lattante sono:

- cardiopatie congenite con sovraccarico di volume da difetti settali, oppure sovraccarico di pressione ostruzione (coartazione o stenosi aortica);
- patologia del miocardio secondaria ad anomala origine delle coronarie, a difetti congeniti del metabolismo, a miocarditi, a miocardiopatie "primitive", a malattia di Kawasaki.

Nel bambino

Si manifesta con astenia, dispnea, scarsa tolleranza allo sforzo, anoressia, dolori addominali. All'esame obiettivo si rilevano tachicardia, tachipnea, turgore giugulare, epatomegalia, edemi periferici e ritmo di galoppo.

Le principali cause di scompenso nel bambino sono:

- sequele di interventi cardiocirurgici;
- miocardite, endocardite, cardiomiopatia dilatativa;
- ipertensione renale, tireotossicosi, terapia antiblastica, fibrosi cistica, emosiderosi.

Classificazione funzionale dello scompenso

I segni e i sintomi dello SC, variano in maniera significativa in rapporto all'età del paziente. Per tale ragione la classificazione della New York Heart Association (NYHA) (classificazione funzionale che si basa sull'intensità della dispnea da sforzo in soggetti cardiopatici e che contempla quattro classi: classe I: assenza di dispnea; classe II: dispnea per sforzi intensi; classe III: dispnea per sforzi lievi; classe IV: dispnea a riposo) pur dimostrando un elevato valore predittivo nella stratificazione prognostica del soggetto adulto con SC, non è applicabile al neonato e ai bambini più piccoli. Per superare queste limitazioni, Ross ha elaborato una nuova classificazione dello SC nel bambino, adesso adottata, oltre che dalle linee guida, anche dal registro internazionale sulle cardiomiopatie in età pediatrica (tabella II).

Tabella II - Classificazione funzionale dello scompenso cardiaco in età pediatrica secondo Ross

- | |
|---|
| 1. Nessuna limitazione all'attività fisica. I bambini in età scolare svolgono attività fisica di tipo ludico come gli altri bambini. |
| 2. Moderata tachipnea o diaforesi durante l'assunzione del latte nel neonato. Può essere presente ritardo di crescita secondario.
Dispnea sotto sforzo nei bambini più grandi |
| 3. Marcata tachipnea o diaforesi durante l'assunzione del latte nel neonato; durata della poppata allungata; ritardo di crescita.
Nei bambini più grandi, dispnea sotto sforzo |
| 4. Sintomi come tachipnea, rientramenti o diaforesi sono presenti a riposo, sia nei neonati che nei bambini più grandi |

ESAMI STRUMENTALI PER LO STUDIO DEL CUORE

Elettrocardiogramma (ECG)



Il razionale della conoscenza dell'ECG neonatale e pediatrico nasce dalla necessità di avere un supporto semplice da eseguire, rapido e a basso costo per orientare nel sospetto di patologia cardiaca. Negli ultimi anni il progressivo affermarsi di tecniche di imaging, dotate di notevole sensibilità e specificità, ha determinato una crescente perdita di interesse verso lo studio di questa metodica diagnostica; l'ECG resta invece un importante esame di riferimento per la sua capacità di rilevare condizioni peculiari di molte cardiopatie.

L'ECG fornisce informazioni utilissime in caso di **alterazioni del ritmo e della conduzione** (tachi-bradiaritmie, blocchi atrio-ventricolari e intraventricolari) o di **squilibri elettrolitici** (ipo/iperpotassiemia o ipo/ipercalcemia). Rivela, inoltre, la presenza di ipertrofie, sovraccarichi di volume e/o pressione, ischemie (tabella III). **Le caratteristiche di un ECG pediatrico sono specifiche ed età-dipendenti** (si modificano in modo continuo dalla nascita sino ai primi mesi di vita), e pertanto di non sempre agevole comprensione per uno specialista dell'adulto.



Le caratteristiche di un ECG pediatrico sono specifiche ed età-dipendenti (si modificano in modo continuo dalla nascita sino ai primi mesi di vita). Rimane un esame di riferimento essenziale nello studio del ritmo cardiaco

Cosa registra un ECG?

L'ECG registra i potenziali elettrici originati dalle cellule del muscolo cardiaco, e si ottiene mediante l'applicazione di quattro elettrodi sugli arti (derivazioni periferiche), e sei sulla superficie del torace (derivazioni precordiali). L'attività elettrica delle cellule miocardiche è generata dal succedersi di correnti ioniche (Na, K, Ca, Cl) attraverso la membrana cellulare, le quali determinano la depolarizzazione e la ripolarizzazione della stessa. Di regola, l'impulso elettrico del cuore nasce da un piccolo agglomerato di cellule specifiche di conduzione (il nodo del seno o nodo seno-atriale), situato sul tetto dell'atrio destro e costituito da cellule particolarmente evolute, dotate di depolarizzazione spontanea (cellule pacemaker). Da qui, per contiguità, l'impulso si diffonde a entrambi gli atri, provocandone l'attivazione e la conseguente contrazione, dando origine così a quella che, sull'ECG di superficie, viene identificata come **onda P**. Completata l'attivazione atriale, il fronte di eccitazione raggiunge il nodo atrio ventricolare (NAV), situato nella giunzione atrio ventricolare, dove subisce un fisiologico rallentamento causato dalla disposizione di tipo labirintico delle fibrocellule che lo compongono. Questa funzione di relais, peculiare del NAV, ha lo scopo di fare contrarre i ventricoli in lieve ritardo rispetto agli atri e di mantenere, in caso di esagerato automatismo atriale, una risposta ventricolare accettabile. Il tempo che intercorre tra l'inizio della attivazione atriale e l'inizio dell'attivazione ventricolare, 120-160 msec, è rappresentato dall'**intervallo PR**. Una volta superato il NAV, la depolarizzazione si propaga ai ventricoli attraverso il fascio di HIS, le branche destra e

Tabella III - Quando il pediatra deve richiedere un ECG

■ Nel sospetto di turbe del ritmo cardiaco
■ Per il monitoraggio di aritmie già diagnosticate e/o in trattamento
■ Nel sospetto di cardiopatia congenita
■ In caso di ipertensione arteriosa
■ In caso di dolore toracico scatenato o aggravato da attività fisica, o accompagnato da sintomi quali palpitazioni o vertigini
■ In presenza di reperti anomali all'esame cardiaco o alla radiografia del torace
■ In caso di anamnesi familiare positiva per cardiomiopatia, sindrome del QT lungo/corto, morte improvvisa
■ In caso di lipotimia o sincope (primo esame da eseguire secondo le linee guida)
■ In caso di segni di sofferenza cardiaca in acuto (miocarditi, pericarditi, malattia reumatica)
■ In caso di sofferenza ischemica secondaria a origine anomala delle coronarie o a malattia di Kawasaki
■ In tutti i casi di preeccitazione ventricolare
■ Nei soggetti in terapia con farmaci chemioterapici o ormone della crescita
■ In caso di disonie gravi

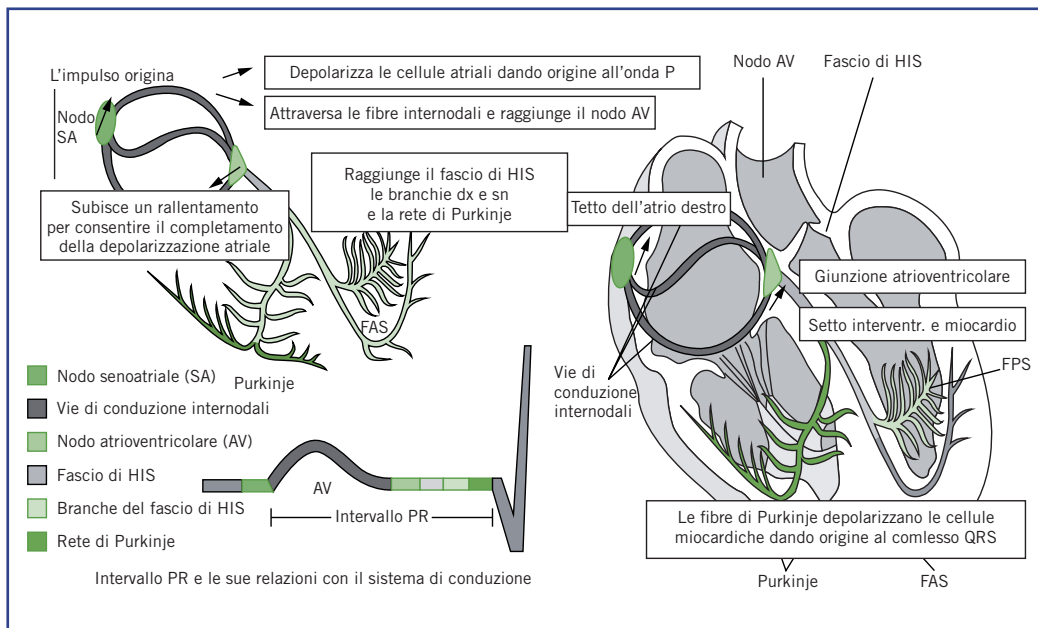


Figura 1
Elettrofisiologia normale

sinistra e le fibre del Purkinje (complesso QRS). La successiva fase di ripolarizzazione ventricolare è espressa dal **tratto ST-T** (figura 1).

L'analisi dell'ECG prevede il calcolo e la valutazione dei seguenti parametri principali:

- **frequenza cardiaca:** il numero dei battiti per minuto; di norma dipende dagli impulsi generati dal nodo del seno, varia nelle diverse fasce d'età;
 - **ritmo:** dipende dall'origine e dalla regolarità della sequenza degli impulsi;
 - **onda P:** altezza, ampiezza e morfologia (più evidente in D2 e V1)
 - **intervallo PR:** si misura contando i quadratini piccoli compresi dall'inizio dell'onda P e l'inizio dell'onda R (ciascun quadratino piccolo corrisponde a 0,04 sec);
 - **complesso QRS:** altezza, ampiezza e morfologia;
 - **intervallo QT:** tra l'inizio dell'onda Q e la fine dell'onda T;
 - **asse elettrico di P e QRS:** la direzione del vettore dell'onda P e del QRS rispetto al piano frontale, valutata nelle derivazioni periferiche;
 - **tratto ST e onda T:** da valutare oltre che il sopra o sottoslivellamento, la morfologia.
- Quando il nodo SA impone una frequenza cardiaca inferiore o superiore a quella fisiologica per l'età si parla rispettivamente di bradicardia o tachicardia sinusale. Se viene meno l'attività di segnapassi del nodo SA, altre zone del cuore (segnapassi ectopici) possono vicariare la funzione del nodo SA a una frequenza differente a seconda della loro collocazione, che decrescerà a mano a mano che si proceda dagli atri verso i ventricoli, quindi da gruppi cellulari più "nobili" verso focolai con caratteristiche di conduzione meno specifiche:
- focolaio ectopico atriale: 60-80/min;
 - focolaio ectopico giunzionale: 40-60/min;
 - focolaio ectopico ventricolare: 30-40/min.

Una tecnica molto semplice e rapida per **misurare "ad occhio" la frequenza cardiaca in un tracciato ECG** consiste nel localizzare una onda R che cade a livello di una linea marcata in neretto e successivamente attribuire agli spazi che la separano dalla successiva onda R, demarcati sempre dalle linee in neretto (distanti 5 mm), la seguente sequenza di frequenze: 300 – 150 – 100 – 75 – 60 – 50 - 40 (figura 2).

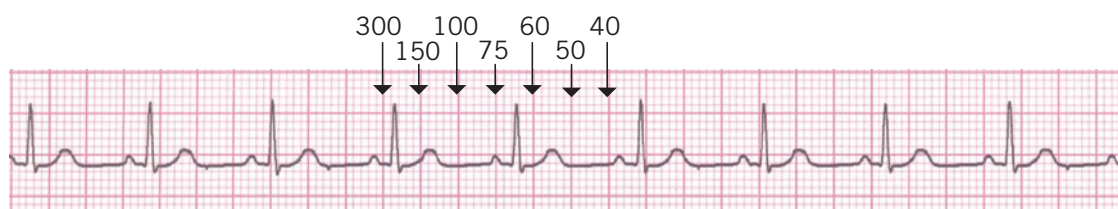


Figura 2
Calcolo rapido della frequenza cardiaca

Analisi delle onde e dei tratti

Onda P: rappresenta l'attivazione dei due atri. La prima parte è dovuta alla depolarizzazione dell'atrio destro, la seconda a quella dell'atrio sinistro. Suggestivo di ingrandimento atriale destro è l'aumento di ampiezza (altezza) dell'onda P in II derivazione (DII). Un ingrandimento atriale sinistro è caratterizzato, invece, da un prolungamento della seconda porzione dell'onda P (aumento della durata), più evidente nelle derivazioni precordiali sn (V5-V6). Intervallo PR: il tempo di conduzione atrio-ventricolare; va dall'inizio dell'onda P all'inizio del complesso QRS e rappresenta il tempo impiegato dall'impulso elettrico per passare dall'atrio al miocardio ventricolare. **L'intervallo PR** aumenta con l'età. Un PR corto è evidente o in presenza di una via accessoria (sindrome di Wolff-Parkinson-White) che permette all'impulso proveniente dal nodo SA di saltare il NAV, o quando la velocità di conduzione è aumentata, come

nelle glicogenosi. Un intervallo PR allungato indica invece un ritardo di conduzione attraverso il NAV come in caso di cardite, intossicazione digitalica o blocco atrio-ventricolare.

Complesso QRS: rappresenta la depolarizzazione ventricolare. A differenza di quanto avviene negli atri, l'attivazione ventricolare destra e sinistra inizia contemporaneamente e dura 60-80 msec. L'ampiezza o voltaggio del QRS è influenzata dalla massa ventricolare e le caratteristiche del complesso cambiano con l'età: nel neonato e nel lattante il ventricolo destro ha uno spessore maggiore del ventricolo sinistro, per cui all'ECG si osserva una "prevalenza destra", cioè un'onda R alta nelle precordiali destre (V3r-V3) e un asse elettrico deviato a destra (>120°). All'età di 6 mesi il ventricolo sinistro ha uno spessore doppio rispetto al destro e a 6 anni il rapporto è di 2,5 : 1, come nell'adulto: sviluppo della prevalenza sinistra in

termini di voltaggio del QRS (V5-V6) e di asse elettrico (90°-> 30°). Deviazioni dell'asse elettrico, rispetto ai range normali per l'età, possono essere causate da: malposizione cardiaca, ipertrofie ventricolari o disturbi di conduzione.

Intervallo QT: rappresenta il tempo necessario per la depolarizzazione e ripolarizzazione ventricolare e si misura dall'inizio del complesso QRS alla fine dell'onda T. Poiché il limite massimo di normalità varia con la frequenza cardiaca, il QT misurato è funzione della frequenza, QT corretto. Esso può essere prolungato in caso di squilibri elettrolitici (ipopotassiemia e ipocalcemia) o alterazioni dei canali ionici (sindrome del QT lungo). Un QTc lungo è una condizione di potenziale instabilità elettrica e predispone al rischio di aritmie minacciose e morte improvvisa. Alcuni farmaci possono allungare il QT, per cui non vanno usati in caso di QTc lungo.

Segmento ST e onda T: sono espressione della ripolarizzazione ventricolare e possono essere alterati per modificazioni neurovegetative (stati d'ansia, iperventilazione), metaboliche o elettrolitiche, o essere spia di cardiopatie congenite o acquisite (miocardite, pericardite, sovraccarico pressorio, ischemia miocardica) (figura 3).

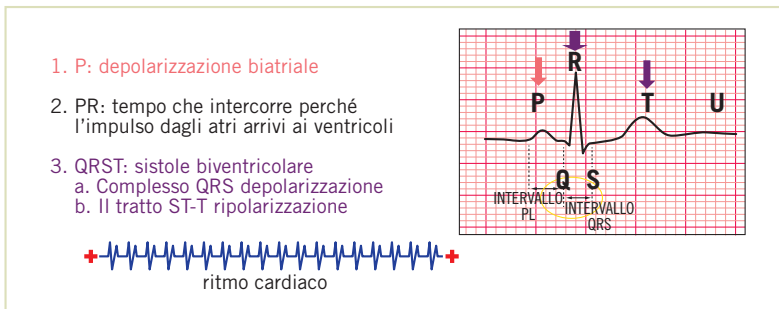


Figura 3 - Rappresentazione grafica della sequenza elettrica

La frequenza cardiaca normale è età dipendente (figura 4).

ECG dinamico secondo Holter

Il monitoraggio elettrocardiografico ambulatoriale rappresenta un importante supporto diagnostico in cardiologia pediatrica per documentare i disturbi del ritmo e il loro andamento nella giornata. Consiste nella registrazione in continuo, durante le 24 ore, dell'ECG. È un accertamento da effettuarsi in casi particolari: corretto inquadramento diagnostico e stratificazione del rischio aritmico, follow-up di pazienti operati per CC complesse, follow up di un trattamento antiaritmico.

Test ergometrico

Il test ergometrico (TE) è una procedura non invasiva, che fornisce importanti informazioni diagnostiche e prognostiche sulla **capacità funzionale dei pazienti con cardiopatie congenite** in storia naturale o post correzione della cardiopatia. Il test viene utilizzato anche per lo studio delle aritmie ipocinetiche e ipercinetiche, delle turbe della conduzione, della sindrome da preeccitazione ventricolare e per la stratificazione del rischio aritmico. Nei bambini con extrasistolia, per esempio, la scomparsa delle extrasistoli durante esercizio massimale indica la benignità dell'aritmia.

L'esame viene eseguito su tappeto rotante o cicloergometro in bambini di età superiore ai 6 anni. Durante la prova viene monitorato costantemente l'elettrocardiogramma e misurata la pressione arteriosa: in tal modo è possibile determinare il grado di tolleranza allo sforzo, attraverso carichi di lavoro crescenti, e valutare, istante per istante, la presenza o meno di eventuali anomalie. A ogni step di avanzamento del carico di lavoro, viene registrato un ECG completo e misurata la PA. Il test va interrotto per raggiunta frequenza cardiaca massima teorica, per esaurimento muscolare o per comparsa dei criteri d'arresto. La monitorizzazione dell'ECG e della PA nella fase di recupero a fine test, andrà proseguita fino al 6° minuto o fino a quando, il medico che sovrintende al TE, lo riterrà necessario.

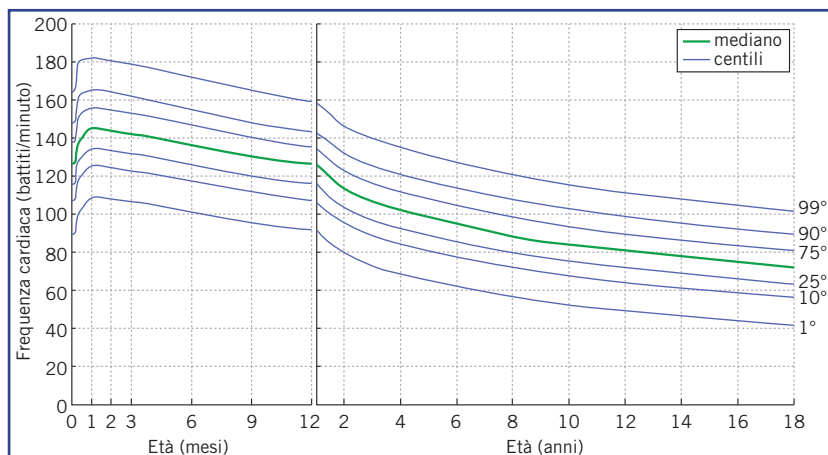


Figura 4 - Centili frequenza cardiaca normale nei bambini da 0 a 18 anni (modificata da Lancet 2011)

Head-up tilt test (prova dell'inclinazione)

Il tilt-test è un esame non invasivo che consente di monitorizzare la frequenza cardiaca e la pressione arteriosa durante variazioni passive della postura. Il fine è quello di riprodurre il sintomo "sincope" in studio e identificarne i meccanismi fisiopatologici per proporre la terapia più appropriata. Questa prova si serve di un letto inclinabile fino a 90° ed è utilizzata per lo studio delle **sincopi vasovagali** mediante la determinazione contemporanea della pressione arteriosa e della frequenza cardiaca all'ECG.

L'esame si effettua in ambulatorio attrezzato, su un lettino basculante: per ottenere la posizione eretta passiva si utilizza un lettino inclinabile dotato di un motore elettrico e di una pedana di sostegno dove poggiare i piedi; cinture di sicurezza avvolgeranno stabilmente il corpo (onde evitare cadute in posizione eretta). L'ambiente dovrà essere il più possibile privo di stimoli: silenzioso, in penombra e a temperatura confortevole. Il soggetto viene posizionato in semi-ortostatismo (70°) per 15-20 minuti. Lo stimolo ortostatico nei casi di sincopa neuromediata è sufficiente a evidenziare la labilità del sistema nervoso autonomo, riproducendo l'evento presincopale o sincopale. La stimolazione può essere accentuata (test da stimolo farmacologico) mediante somministrazione di isoproterenolo ev o nitroglicerina sublinguale. Prima di eseguire il test è necessario rispettare il digiuno assoluto.

Ecocardiografia e tecnica Doppler

L'ecocardiografia si è evoluta fino al punto di diventare la metodica di riferimento più importante e più ampiamente utilizzata per la valutazione della fisiopatologia cardiovascolare. Consente, attraverso lo studio sequenziale del cuore, di esaminare il situs, la posizione del cuore, la sua struttura, i rapporti spaziali fra le diverse cavità e di ottenere tutte le informazioni quantitative ed emodinamiche flussimetriche (gradienti, rigurgiti, entità e direzione degli shunt).

Di fatto, **in molte cardiopatie congenite, l'ecocardiografia è in grado, da sola, di fornire tutte le informazioni essenziali per la diagnosi** e per la scelta della correzione chirurgica più adatta al singolo caso, eliminando così la necessità di un esame invasivo come il cateterismo cardiaco. Nelle sue varianti, transtoracica, transesofagea e transcranica è diventata indispensabile, per lo studio del paziente con cardiopatia.

L'ecocardiografia è impiegata anche in epoca prenatale, a partire dalla 18a-21a settimana di gestazione, per esaminare il cuore del feto (ecocardiografia fetale). Le principali indicazioni per questo esame sono: familiarità per cardiopatie congenite



Il tilt test si esegue in caso di episodi sincopali singoli, inspiegati, in situazioni ad alto rischio di danno fisico, oppure in caso di episodi ricorrenti di sincopa vera, in assenza di cardiopatia organica, per confermare il sospetto di sincopa neuro mediata

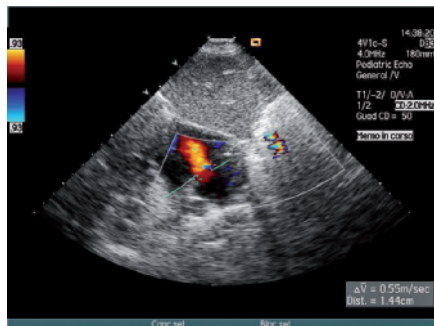


Figura 5 Immagine ecocardiografica di ampio DIA (1,44 cm) di tipo “ostium secundum”, a esclusivo shunt sinistro destro visualizzato mediante il colore

o per malattie da geni singoli, diabete materno, esposizione ad autoanticorpi materni o a noxe patologiche (infezioni virali, droghe, farmaci, alcol), idrope o polidramnios, presenza documentata di aberrazioni cromosomiche o di malformazioni di altri organi o apparati, ritardo di crescita intrauterino. Anche le aritmie sono diagnosticabili in utero e, per alcune di esse, è possibile il trattamento attraverso la somministrazione di farmaci antiaritmici somministrati alla gestante.

Essendo la ecocardiografia una metodica “per immagini”, è ovvio che ottenere un’elevata qualità nelle immagini risulti essenziale. Poiché essa rappresenta il test diagnostico senz’altro più diffuso e richiesto, ci sembra utile fornire qualche cenno sulla metodica.

Per la valutazione morfologica è utilizzata la tecnica bidimensionale (B-mode), nelle proiezioni standard: parasternale apicale, sottocostale, soprasternale.

Per la valutazione funzionale ci si avvale della tecnica Doppler in modalità pulsato, continuo e colore. Tecniche di recente introduzione, per lo studio della funzione cardiaca, sono il Doppler tissutale e lo Strain Rate.

B-Mode

La tecnica bidimensionale permette la visualizzazione morfologica del cuore.

M Mode

Si ottiene dall’immagine bidimensionale “tagliando” la struttura da analizzare con un raggio singolo (M-line). Permette, per l’alto potere di risoluzione temporale, la valutazione dei diametri cardiaci e della funzione ventricolare (mediante la stima dello spessore della parete e la percentuale d’ispessimento nelle varie fasi del ciclo cardiaco).

Doppler

Si definisce effetto Doppler la variazione di frequenza che subisce un fascio di ultrasuoni quando incontra un oggetto in movimento (globuli rossi). Il fascio ultrasonoro emesso dal trasduttore dell’ecografo subisce una variazione di frequenza provocata dal moto dei globuli rossi all’interno del vaso, proporzionale alla loro velocità. La variazione di frequenza Doppler, tra gli ultrasuoni emessi e quelli ricevuti, quantifica la velocità istantanea dei globuli rossi incontrati, in avvicinamento o in allontanamento dal trasduttore. Attraverso la misurazione di queste **variazioni di frequenza**, è possibile ottenere la velocità di flusso, massimo e medio, e conseguentemente i gradienti presenti tra due camere o tra una camera e un vaso. Il Doppler, registrando la velocità e la direzione dei flussi sanguigni, consente di ottenere informazioni essenziali nello studio delle:

- stenosi valvolari;
- insufficienze valvolari;
- differenze pressorie tra i vari distretti;
- orientamento dei flussi.

Ecocardiografia transesofagea (ETE)

L’ETE è un esame semi-invasivo che sfrutta l’estrema vicinanza dell’esofago alle pareti cardiache permettendo così, una più accurata definizione del cuore. Mediante l’impiego di apposite sonde miniaturizzate inserite in esofago (**nel bambino sempre in anestesia generale**), è possibile effettuare una ecocardiografia in grado di offrire immagini delle strutture cardiache di eccellente qualità. Trova indicazione in caso di cattive finestre acustiche per: conformazione toracica, massa muscolare, obesità. Tale tecnica trova limitate indicazioni in età pediatrica, dove, solitamente, la elevata qualità delle immagini consente già una precisa definizione delle strutture.

In particolari condizioni, tuttavia, può essere necessario eseguire un ETE anche nel bambino, in sala di emodinamica (per eseguire procedure interventistiche ecoguidate), in sede intraoperatoria (per una valutazione istantanea di shunt o rigurgiti valvolari residui).

Doppler transcranico (DTC)

Il DTC viene eseguito in **pazienti con episodi cerebrovascolari** (stroke criptogenetico), o sofferenti di emicrania con aura, nei quali vi sia il forte sospetto che la sintomatologia sia secondaria a shunt destro-sinistro per la presenza di una **pervietà del forame ovale (PFO)**. Il passaggio diretto di microemboli (embolia paradossa), non filtrati dai polmoni, attraverso la circolazione cerebrale, sarebbe all'origine della sintomatologia. Viene eseguito, in soggetti solitamente molto giovani, sempre più spesso in età pediatrica, nei quali si può scartare un'origine aterosclerotica della malattia cerebrovascolare e comunque una volta escluse tutte le altre cause di embolia cerebrale. La membrana del forame ovale resta pervia in circa il 30% della popolazione e non sempre è possibile visualizzarla con un esame transtoracico. Questo perché la pressione atriale sinistra, più alta, mantiene accollata la membrana. Solo in determinate situazioni, quando la pressione atriale destra eccede quella sinistra, può avvenire uno shunt destro-sinistro a livello del setto interatriale. Sino a qualche anno fa, per dimostrare la presenza di una PFO, alla base della sintomatologia descritta, veniva eseguita una ecocardiografia transesofagea. Tale esame, senza dubbio affidabile, necessitava, per la sua invasività, di essere eseguito nel bambino in anestesia generale. Il DTC, rivelando lo shunt a livello cerebrale, ha di fatto sostituito l'uso dell'ETE per documentare la presenza di PFO. Si tratta di un esame dotato un'alta sensibilità e specificità. L'esame viene eseguito campionando un'arteria cerebrale, in genere la cerebrale media, la positività del test è data dalla comparsa di "bolle", durante manovra di Valsalva e infusione di contrasto, che alterano la normale onda flussimetrica cerebrale, e depongono per uno shunt dx-sn interatriale. Il contrasto ecocardiografico è ottenuto con soluzione fisiologica al 9% "agitata" in modo che in essa si formino delle micro bolle d'aria. Circa 10cc di contrasto vengono iniettati attraverso un ago cannula, mentre il paziente è invitato a compiere un'espiazione forzata a naso e bocca chiusa (manovra di Valsalva), per circa dieci secondi. Contemporaneamente viene registrato il tracciato Doppler del flusso cerebrale. In caso di PFO, il mezzo di contrasto iniettato in vena, passa direttamente dalle sezioni destre del cuore a quelle di sinistra e da qui giunge nelle arterie cerebrali.

Cateterismo cardiaco e angiografia

Il cateterismo cardiaco è una procedura diagnostica e terapeutica, invasiva, che consente di ottenere informazioni emodinamiche (saturazioni in O₂, pressioni, gradienti, portate, shunt) e immagini angiografiche, utili per lo studio della morfologia e della funzione cardiaca. Nel corso degli ultimi decenni, il ruolo del cateterismo in cardiologia pediatrica si è via via modificato con l'avvento dell'ecocardiografia e della RM: attualmente **oltre il 60% delle procedure è eseguito a scopo "terapeutico"** (cateterismo "interventistico") per dilatare valvole (polmonare o aortica) o vasi stenotici (rami polmonari, coartazione aortica), oppure per la chiusura del dotto di Botallo, del difetto interatriale, del difetto interventricolare, di fistole artero-venose. Il cateterismo diagnostico trova ancora oggi la sua applicazione nello studio di bambini con cardiopatie complesse (per lo più cianogene, da sottoporre a trattamento chirurgico palliativo o correttivo), la cui anatomia non sia stata completamente chiarita con le metodiche non invasive precedentemente ricordate. Altre indicazioni a uno studio emodinamico e angiografico sono i controlli di pazienti candidati a ulteriori interventi cardiocirurgici, che necessitano di biopsia miocardica (trapianto cardiaco, cardiomiopatie), o di quelli con ipertensione polmonare. Il cateterismo in età pediatrica e nell'adolescente viene effettuato in anestesia generale. L'accesso viene in genere ottenuto attraverso la vena femorale e/o l'arteria femorale (nel neonato possono essere utilizzati anche i vasi ombelicali): dall'accesso venoso è poi possibile raggiungere il cuore destro e, attraverso il forame ovale, le cavità sinistre (la stessa cosa è possibile in bambini con difetti settali o con cardiopatie complesse e shunt intracardiaci).



Il ruolo del cateterismo cardiaco è radicalmente cambiato negli ultimi anni, essendo riservato, in oltre il 60% dei casi, a solo scopo "terapeutico": dilatazione valvole (polmonare o aortica) o vasi stenotici (rami polmonari, coartazione aortica), chiusura di comunicazioni (dotti di Botallo, difetti interatriali, difetti interventricolari)

BREVI CENNI SU ALCUNE NOVITÀ COMPARSE IN CAMPO DIAGNOSTICO

“Dimenticate lo stetoscopio e l’abbassalingua. In un futuro molto prossimo l’apparecchio più importante nell’ambulatorio del vostro medico potrà essere un computer palmare che ricorderà le vostre allergie, segnalerà le interazioni farmacologiche e suggerirà l’appropriato dosaggio dei farmaci” (Business Week, 2002). Il ruolo del pediatra di famiglia sta subendo rapide trasformazioni, egli è sempre più avviato a eseguire, in prima persona, una serie di esami, in sedi decentrate, cioè al di fuori dei contesti tradizionali. Per tali ragioni può essere utile accennare, ad alcuni strumenti che, in un futuro molto prossimo, potrebbero entrare a far parte dello strumentario a disposizione del pediatra. Essi sono l’ecografo palmare e il pulsossimetro.

Ecografo palmare

Rappresenta la più recente espressione della “*Visual Medicine*”, modalità operativa che porta l’ecografia più vicina al paziente, nel luogo stesso dove egli ha bisogno di essere, visitato e curato, che sia il contesto remoto di una missione umanitaria, o lo scenario di un evento sportivo, un incidente stradale, un pronto soccorso. Tale esame, eseguito dovunque il paziente si trovi, consente di “estendere” l’esame obiettivo tradizionale e guardare letteralmente “dentro” al paziente. Questo nuovo modo di utilizzare alcuni dati essenziali e codificati dell’ecografia per fornire una conferma immediata a un sospetto clinico, rappresenta di fatto, un prolungamento dell’esame obiettivo e del fonendoscopio. Visualizzare in tempo reale la presenza di un versamento cardiaco, o di un deficit importante nella contrattilità può, ad esempio, consentire di arrivare a una diagnosi e al relativo trattamento, con ore o addirittura con giorni di anticipo, con evidenti ricadute prognostiche. Anche qui la possibilità di archiviazione e trasmissione delle immagini, può costituire un ausilio importante anche per le fasi successive, nel caso in cui il paziente necessiti di essere trasferito in altra struttura. Qualunque informazione, in grado di “viaggiare” con il paziente è, per il paziente e per il centro ricevente, di grande utilità.

Pulsossimetro

È uno strumento di misura, semplice, rapida (tempo medio di esecuzione 45 secondi), non invasivo e a basso costo, dell’ossigenazione del sangue o meglio dell’emoglobina ossigenata, attraverso l’uso di una molletta dotata di un sensore illuminato (spettrofotometrico), posizionata sul dito del bambino. Si tratta di un esame con una **elevata sensibilità per l’identificazione, nei primi giorni di vita, di soggetti con CC**, altrimenti a rischio di sfuggire alla diagnosi. I dati riportati dalla letteratura, su un enorme campione di neonati confermano, in maniera definitiva, la necessità di inserire la pulsossimetria come **test di screening per il riconoscimento precoce delle CC**, da eseguire a tutti i neonati prima delle dimissioni e comunque entro la prima settimana di vita. Tale necessità si basa su l’evidenza che:

- un elevato numero di casi di CC sfuggono alla diagnosi prenatale;
- molte CC vengono diagnosticate tardivamente (dopo la dimissione dal nido), in seguito a sintomi gravi di scompenso o ipossemia (1:1.000, 1:2.000 neonati);
- la diagnosi tardiva costituisce un fattore prognostico negativo per outcome chirurgico, mortalità ed esiti neurologici.

Per una corretta esecuzione del test è necessario:

- rilevare due misurazioni successive: alla mano destra e a un piede;
- attendere la comparsa di una traccia stabile con un’onda sinusoidale libera da artefatti;
- evitare compressioni dell’arto a cui la sonda è applicata prima e durante la misurazione;
- registrare il valore di saturazione e di p.i. di entrambe le misurazioni, pre e postduttale;
- utilizzare una pinzetta di dimensioni adeguate alle dimensioni del dito.

Il Cut off per considerare lo screening positivo e richiedere quindi l’esecuzione di indagini supplementari, è il riscontro di una $SatO_2 \leq 95\%$ in sede pre o postduttale, o di una differenza pre-post duttale $> 3\%$. ■



La bibliografia è consultabile nell’allegato 1 on line

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Questionario anamnestico per attività sportiva suggerito dalla AAP (2010)

- Sei mai svenuto o sei mai stato sul punto di svenire DURANTE o DOPO l'esercizio fisico?
- Hai mai avuto disturbi (es dolori, o senso di costrizione) al torace durante sforzo fisico?
- Hai mai avvertito battiti irregolari (tachicardia improvvisa o battiti extra o mancanza di battito) durante esercizio fisico?
- In qualche visita precedente qualche dottore ti ha mai detto che potresti avere qualche problema al cuore? (pressione alta, colesterolo alto, soffi al cuore, infezione al cuore, malattia di Kawasaki?)
- Qualcuno ti ha mai prescritto esami per il cuore? (es. ECG di base o sotto sforzo, eco ecc.?)
- Ti sei mai sentito stordito o hai mai avvertito respiro inaspettatamente corto durante esercizio (più dell'atteso per lo sforzo)?
- Hai mai avuto convulsioni non spiegate dai medici?
- Durante esercizio fisico, ti senti più stanco e avverti respiro corto prima dei tuoi amici?
- C'è qualche parente deceduto prima dei 50 anni per problemi cardiaci accertati oppure per morte improvvisa inspiegata (incluso annegamenti, incidenti d'auto "da sonno", SIDS)?
- Qualcuno in famiglia è affetto da: cardiomiopatia ipertrofica? sindrome di Marfan? cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro? sindrome del QT lungo? sindrome del QT corto? sindrome di Brugada? tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica?
- Qualcuno nella tua famiglia ha avuto problemi di cuore, ha avuto necessità di ricorrere a impianto di pace maker o defibrillatore cardiaco?
- Qualcuno in famiglia ha avuto svenimenti inspiegati, convulsioni di natura non definita, o è stato sul punto di annegare?

Fisiologia e fisiopatologia dello scompenso cardiaco

Il cuore è una pompa che mantiene una gittata cardiaca/minuto (GC), costituita dalla quantità di sangue, pompato per ogni ciclo cardiaco (Gittata Sistolica [GS] espressa in millilitri) x la frequenza cardiaca (FC). Quindi: $GC = GS \times FC$. Gittata sistolica e frequenza agiscono, quindi, in sinergia per adeguare la gittata cardiaca alle necessità dell'organismo. Abbiamo necessità di aumentare la gittata/minuto perché siamo sotto sforzo? Il cuore risponderà aumentando sia il volume pompato x ogni ciclo cardiaco (GS) che la frequenza cardiaca (FC). Come si vede, questa semplice equazione ($GC = GS \times FC$) è essenziale per la comprensione delle cause di scompenso e per il relativo trattamento.

Le cause di SC possono essere classificate sulla base dell'alterazione dei fattori che regolano la portata cardiaca (modello emodinamico) e cioè: precarico (riempimento diastolico dei ventricoli alla fine della diastole), postcarico (resistenze contro le quali il ventricolo deve espellere il sangue all'inizio della sistole), contrattilità (capacità intrinseca del miocardio a generare una contrazione, a prescindere dalle condizioni di precarico o postcarico) e frequenza cardiaca (figura A).

Le condizioni che possono provocare SC sono due: sovraccarico di volume o di pressione in un miocardio normale (shunt intracardiaci, patologie valvolari) o deficit contrattile del miocardio con emodinamica normale (miocarditi, miocardiopatie ecc). Nello SC, l'organismo attiva una complessa serie di meccanismi compensatori che risultano utili nel breve termine, ma che diventano svantaggiosi nel lungo periodo.

I tre meccanismi principali di adattamento della gittata sistolica si realizzano attraverso un:

- aumento del volume di riempimento ventricolare (legge di Starling);
- aumento della ipertrofia miocardica;
- aumento della contrattilità, secondario al rilascio di catecolamine.

La comprensione della fisiopatologia dello SC è di molto progredita con il superamento del modello emodinamico. È stato dimostrato, infatti, come lo scompenso cardiaco cronico non possa più essere considerato una malattia dovuta soltanto ad una patologia della funzione cardiaca, ma piuttosto una sindrome caratterizzata dalla alterazione di praticamente tutti gli organi e i sistemi del nostro organismo, compresi il sistema neuro-ormonale, il sistema escretore renale, ed anche il sistema immuno-competente. Per tale ragione non deve sorprendere, come riportato in molti studi, che le citochine siano implicate sia nello sviluppo, che nella progressione dello scompenso cardiaco cronico e che livelli circolanti elevati di citochine siano associati ad una prognosi più severa nei pazienti con SC.

È stato quindi dimostrato il ruolo fondamentale:

- del sistema neuro ormonale, con l'attivazione degli ormoni antidiuretico (ADH) e natriuretico atriale (ANP) e del sistema renina-angiotensina-aldosterone;
- del sistema infiammatorio, con l'innalzamento dei livelli di citochine e del fattore necrotico tumorale (TNF).

Il fine di tali meccanismi di compenso è quello di assicurare, da una parte, un adeguato volume di riempimento atriale (precarico), dall'altra, una sufficiente pressione di perfusione dei distretti vitali, ottenuta mediante l'aumento delle resistenze periferiche (postcarico). Nel lungo periodo questi adattamenti circolatori si rivelano insufficienti a mantenere una condizione di compenso stabile, anzi, aumentando il sovraccarico del cuore, finiscono con il produrre effetti sfavorevoli provocando la sintomatologia tipica dello SC. L'aggettivo "congestizio", associato al termine scompenso cardiaco, indica l'aumento della pressione venosa sia nelle vene polmonari (insufficienza del cuore sinistro), sia in quelle sistemiche (insufficienza del cuore destro).

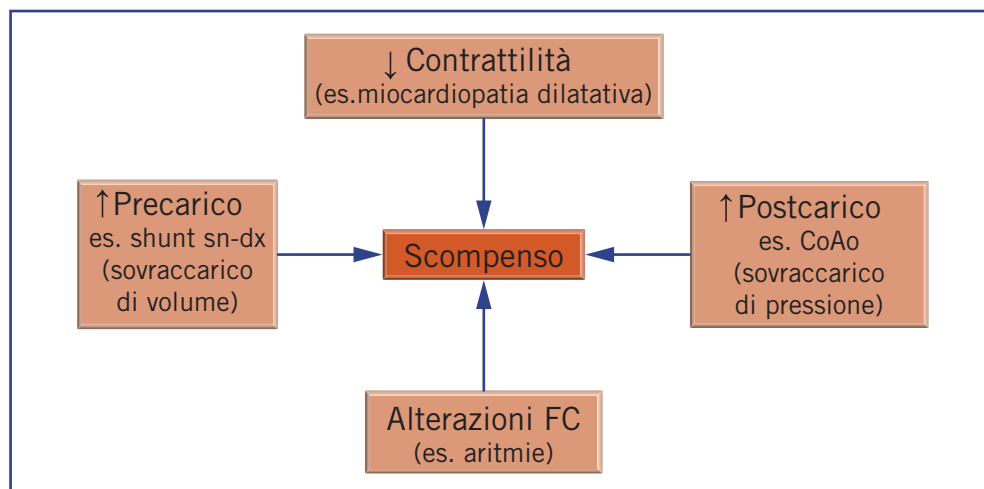


Figura A
Cause di scompenso cardiaco. Modello emodinamico

Bibliografia essenziale

1. Friedman WF. The intrinsic physiologic properties of the developing heart. *Prog Cardiovasc Dis* 1972; 15: 87-111.
2. Hoffman J, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease, *JACC* 2002; 39 (12): 890-900.
3. Bartolozzi G. *Pediatria principi e pratica clinica*. Masson Edra editore, 2013.
4. Patton C, Hey E. How effectively can clinical examination pick up congenital heart disease at birth? *Arch Dis Child Fetal Neonatal* 2006; 91: F263-F267.
5. Menashe V. Heart murmurs. *Pediatr. Rev* 2007; 28: e19-e22.
6. Biancaniello T. Innocent murmurs. *Circulation* 2005; 111: e20-e22.
7. Steinhorn RH. Evaluation and management of the cyanotic neonate. *Clin Pediatr Emerg Med* 2008; 9(3): 169-175.
8. Sasidharan P: An approach to diagnosis and management of cyanosis in term infants. *Pediatr Clin N Am* 2004; 51: 999-1021.
9. Robert E. Heart failure in congenital heart disease from fetus to adult. *Shaddy editor Anno???*
10. Liebman J. The normal electrocardiogram in the newborn and neonatal period and its progression. *of Electrocardiology* 2010; 43: 524-529.
11. Fleming S, Thompson M, Stevens R, et al. Normal ranges of heart rate and respiratory rate in children from birth to 18 years: a systematic review of observational studies. *Lancet* 2011; March 19; 377(9770): 1011-1018.
12. A Scientific Statement from the American Heart Association Electrocardiography and Arrhythmias Committee, Council on Clinical Cardiology; the American College of Cardiology Foundation; and the Heart Rhythm Society: Recommendations for the Standardization and Interpretation of the Electrocardiogram. *JACC* 2007; 49 (10).
13. Writing group of the American Society of Echocardiography (ASE) in collaboration with the European Association of Echocardiography (EAE) and the Association for European Pediatric Cardiologists (AEPC). Targeted neonatal echocardiography in the neonatal intensive care unit: practice guidelines and recommendations for training. *J Am Soc Echocardiogr* 2011; 24: 1057-78.
14. Spar DS, Silver ES, Hordof AJ et al. Relation of the utility of exercise testing for risk assessment in pediatric patients with ventricular preexcitation to pathway location. *Am J Cardiol* 2012; 109: 1011-1014.
15. Forteza AM, Koch S, Campo-Bustillo I. Transcranial doppler detection of cerebral fat emboli and relation to paradoxical embolism. *Circulation* 2011; 123: 1947-1952.
16. Réanta P, Dijos M, Arsac F. Validation of a new bedside echoscopic heart examination resulting in an improvement in echo-lab workflow. *Archives of Cardiovascular Disease* 2011; 104: 171-177.
17. Ewer A et al. Pulse oximetry screening for congenital heart disease: *The Lancet* 2013; 382 (7): 856-857.
18. Thangaratinam S, Brown K, Zamora J et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet* 2012; 379, 9835: 2459-2464.