

L'adolescente e il giovane adulto con cardiopatia congenita

ALESSANDRA BENETTONI¹, JANE SOMERVILLE²

¹Servizio di Cardiologia, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

²Imperial College School of Medicine, Grown-up Congenital Heart Unit, Middlesex Hospital/UCL, Londra

Questo contributo è in gran parte derivato dalla lettura del Report della British Cardiac Society "Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart disease in the UK". La prof. Jane Somerville è chairman del Gruppo di Lavoro GUCH della British Cardiac Society.

Prima dell'avvento della cardiocirurgia, meno di 1/5 dei nati con una malformazione cardiaca raggiungevano l'età adulta, in maggioranza quelli che avevano solo una lesione congenita di lieve entità. La possibilità di incontrare un paziente con difetti complessi del cuore era quindi veramente eccezionale.

Dai primi anni Ottanta invece si sono rese disponibili metodiche chirurgiche e interventi con il catetere prima impensabili, e questo ha drasticamente cambiato la prognosi dei bambini nati con un difetto cardiaco: si può infatti stimare che, da quel periodo in poi, più dell'85% dei cardiopatici congeniti diventano adulti. Considerando che la mortalità e la morbilità per cardiopatia congenita oggi riguardano prevalentemente l'età adulta e che nella maggior parte degli ospedali mancano strutture di riferimento e operatori dedicati a questo tipo di pazienti, probabilmente vale la pena di richiamare l'attenzione, sia nel popolo dei pediatri che in quello dei cardiologi, su questo gruppo, composto e di incerta numerosità, di pazienti che chiameremo - da adesso in poi - con l'acronimo inglese GUCH (*Grown Up Congenital Heart Patients*) ideato da Jane Somerville¹.

THE ADOLESCENT AND THE YOUNG ADULT WITH CONGENITAL HEART DISEASE (*Medico e Bambino* 2003;22:243-249)

Key words

Congenital heart disease, Adolescence, Follow-up care

Summary

The article addresses the needs and problems of grown-up congenital heart (GUCH) patients. The size of GUCH population is uncertain, but since 80-85% of patients born with congenital heart disease (CHD) now survive to adulthood (age 16 years), an annual increase can be anticipated, according to birth rate. Not all GUCH patients require the same level of expertise: 20-25% are complex, or rare and require life-long expert supervision and trained staff; a further 35-40% require access to expert consultation. The remaining 40% have simple or cured diseases and need little or no specialist expertise. Prenatal diagnosis and option for termination of pregnancy in the future could have an impact on the number of serious CHD disease patients. Some specific problems in the GUCH population are: ventricular dysfunction, arrhythmias, contraception and pregnancy, infective endocarditis, non cardiac surgery, intervention by catheter or cardiac surgery. Autopsy is also most important. Transition of care from paediatric to adult supervision should be flexibly managed and explained to the patient and the family. Level of care required should be explained to the family: it may be none, occasional, or fully specialist supervision. Easy access to specialised care and support with lifestyle and social problems should be assured. All patients should be entered into a local data base and a national registry allowing the dissemination of informations on special needs.

QUANTI SONO I PAZIENTI GUCH OGGI E QUANTI SARANNO IN FUTURO?

La prevalenza delle malformazioni cardiache congenite alla nascita è compresa tra 4 e 8 per mille; nella popolazione adulta non è nota. Si può tentare di fare delle stime in base al tasso di natalità e all'incidenza delle malformazioni cardiache nei nati vivi, oltre al tasso

di sopravvivenza delle malformazioni più comunemente riscontrate nei pazienti. Stime ufficiali riguardanti la popolazione degli Stati Uniti² sono illustrate nella *Tabella I*.

Per quel che riguarda la situazione italiana non vi sono dati relativi all'epidemiologia dei pazienti GUCH. L'incidenza delle cardiopatie congenite nei nati vivi è compresa tra 4 e 8 per mille,

PREVALENZA STIMATA DELLE CARDIOPATIE CONGENITE NELLA POPOLAZIONE DEGLI USA

| | Anno di nascita | Nati vivi | Prevalenza | Numero cardiopatie | Sopravvivenza nel 1° anno di vita | Sopravvivenza a 18 anni |
|-------------------------------|---------------------------------|---------------------|-------------------------|--------------------|-----------------------------------|-------------------------|
| Cardiopatie complesse* | 1960-1980 | 4 milioni x 20 anni | 1,5/1000 | 120.000 | 65%=78.000 | 50%=60.000 |
| Vedi Tabella V | 1980-1990 | 4 milioni x 10 anni | 1,5/1000 | 60.000 | 85%=51.000 | 80%=48.000 |
| Cardiopatie semplici | 1960-1980 | 4 milioni x 20 anni | 2,2/1000 | 176.000 | 95%=167.200 | 95%=167.200 |
| Vedi Tabella III | 1980-1990 | 4 milioni x 10 anni | 2,2/1000 | 88.000 | 95%=83.600 | 95%=83.600 |
| Cardiopatie moderate | 1960-1980 | 4 milioni x 20 anni | 2,5/1000 | 200.000 | 70%=140.000 | 65%=130.000 |
| Vedi Tabella IV | 1980-1990 | 4 milioni x 10 anni | 2,5/1000 | 100.000 | 90%=90.000 | 90%=90.000 |
| Previsioni per il 2010 | Cardiopatie semplici in aumento | | Cardiopatie complesse ? | | Cardiopatie moderate in aumento | |

La prevalenza delle diagnosi di cardiopatie semplici, moderate e complesse è cambiata nel corso dei decenni, in relazione all'introduzione di metodiche diagnostiche non invasive (ecocardiografia) e a miglioramento generale della qualità dell'assistenza medica.

* Possibile effetto della diagnosi prenatale

Da Warnes CA et al, JACC vol 37, 2001:1161-98, modificata.

Tabella I

e il dato è piuttosto stabile negli ultimi dieci anni². Nella regione Friuli-Venezia Giulia, negli anni 1999-2000, è stato proposto lo screening prenatale delle cardiopatie congenite: uno degli obiettivi dello studio era, come in ricerche precedenti⁴, quello di valutare l'outcome dei feti e delle gravidanze dopo diagnosi prenatale di cardiopatia. Questo ci ha permesso di avere a disposizione dati postnatali controllati e molto affidabili anche dal punto di vista epidemiologico (Tabella II).

Attualmente la maggior parte dei pazienti con cardiopatia congenita, una volta diventati adulti, ricevono le cure nelle strutture cardiologiche della città o dell'area geografica in cui ciascuno risiede, ma senza che vi sia un centro con un'organizzazione e uno staff particolarmente esperto nell'affrontare i problemi, talvolta molto complessi, del cardiopatico congenito adulto. Si può stimare che il numero di pazienti GUCH seguiti nei Centri cardiologici sia compreso tra 50 e 100 per anno, pochissimi al confronto con il numero di pazienti con cardiopatia ischemica o degenerativa assistiti ogni anno.

In un lavoro condotto nel Regno Unito si è stimato che circa 2000 nuovi pazienti residenti all'anno richiederanno assistenza cardiologica specifica, ai quali bisogna aggiungere un imprecisabile numero di immigrati e di non residenti, che può essere diverso da nazione a nazione⁷. D'altra parte è ragionevole ipotizzare che nei prossimi anni nasceranno meno bambini con cardiopatie complesse, tenuto conto che la diagnosi prenatale di cardiopatia congenita, diventata sempre più routinaria

nella maggior parte dei centri^{5,6}, può indurre i futuri genitori a preferire l'interruzione di gravidanza piuttosto che far nascere un figlio con una importante malformazione cardiaca, che inevitabilmente condizionerà sia la durata che la qualità della sua vita: è verosimile quindi che il numero relativo di pazienti adulti con cardiopatie congenite complesse o esiti di correzioni complesse sarà diverso da quanto attualmente prevedibile, probabilmente più piccolo.

INCIDENZA DELLE CARDIOPATIE CONGENITE NEI NATI IN FRIULI-VENEZIA GIULIA NEGLI ANNI 1999-2000

| | Numero nati | Bambini con CC* | CC totali | CC complesse |
|---------------------------------------|-------------|-----------------|-----------|-----------------------|
| Screening eco in gravidanza | 11.646 | 71 | 6,1/1000 | (17 casi) 1,5/1000 |
| No screening eco in gravidanza | 7827 | 62 | 7,9/1000 | (11 casi) 1,4/1000 |
| Totale nati | 19.473 | 133 | 6,8/1000 | 1,5/1000 |

*Diagnosi effettuata con ecocardiografia, follow-up dalla nascita fino a 32 mesi

Dallo studio "Screening prenatale delle malformazioni cardiache" (dati personali dell'autore, non pubblicati).

Tabella II

LA POPOLAZIONE GUCH

Si definisce GUCH un paziente di più di 16 anni con malformazione congenita del cuore o dei grandi vasi.

Per tacito accordo degli specialisti, i pazienti con prolasso della valvola mitrale o valvola aortica bicuspidale, ancorché di origine congenita, non vengono inclusi nelle liste, ovviamente perché si tratta di lesioni cardiache molto comuni, che non richiedono un particolare livello di conoscenze e di esperienza.

Anche altri gruppi di pazienti, ben noti ai pediatri, che potrebbero ragionevolmente entrare a far parte della popolazione GUCH, di fatto non vi sono inclusi: adolescenti o adulti portatori di sindromi congenite con coinvolgimento cardiaco, quali la sindrome di Marfan, la sindrome di Williams, alcune forme di distrofia muscolare, così come pazienti con patologie cardiache acquisite, quali la malattia di Kawasaki, la cardite reumatica, le vasculiti e le malattie del pericardio. Per questi gruppi di pazienti la scelta del centro di riferimento varia in rapporto alla disponibilità locale di strutture specialistiche cardiologiche, alle preferenze individuali, alla prassi consolidata ecc.

I pazienti inequivocabilmente GUCH possono essere distinti in tre categorie in rapporto alla gravità o complessità della cardiopatia: pazienti con cardiopatia congenita di lieve entità, di entità moderata, di entità molto complessa (Tabella III, IV e V).

La classificazione delle malformazioni cardiache ha subito molte variazioni nel corso degli anni, anche in relazione ai metodi usati per fare la diagnosi (morfologico, chirurgico, ecocardiografico, funzionale). La stessa lesione può avere diversi livelli di gravità e sono possibili associazioni tra più lesioni. Nella *Tabella VI* abbiamo inserito un elenco contenente alcune tra le più frequenti lesioni considerate complesse o a rischio di particolari complicazioni, con i sinonimi più usati per descriverle.

Un altro punto di vista per presentare la popolazione GUCH è quello clini-

CARDIOPATIE CONGENITE IN PAZIENTI ADULTI (LESIONI LIEVI)

Malformazioni native

- Valvulopatia congenita aortica isolata
- Valvulopatia congenita mitralica isolata
- Difetto interatriale isolato o forame ovale pervio
- Difetto interventricolare isolato
- Stenosi polmonare lieve

Malformazioni corrette

- Dotto arterioso chiuso chirurgicamente o con catetere
- Difetto interatriale ostium secundum o tipo seno venoso, dopo chiusura*
- Difetti interventricolari dopo chiusura*

*senza sequele

Tabella III

CARDIOPATIE CONGENITE IN PAZIENTI ADULTI (LESIONI DI MEDIA SEVERITÀ)

- Fistole tra aorta e ventricolo sinistro
- Drenaggio venoso polmonare anomalo (totale e parziale)
- Difetti atrioventricolari (parziali o completi)
- Coartazione aortica
- Anomalia di Ebstein
- Ostruzione significativa dell'infundibolo ventricolare destro
- Difetto interatriale ostium primum
- Dotto arterioso pervio
- Insufficienza polmonare (da moderata a severa)
- Stenosi polmonare (da moderata a severa)
- Fistola/aneurisma del seno di Valsalva
- Difetto interatriale tipo seno venoso
- Stenosi sopravvalvolare aortica/stenosi sottovalvolare aortica
- Tetralogia di Fallot
- Difetti del setto interventricolare (in associazione ad altre lesioni)

Tabella IV

co-funzionale¹, che tiene conto degli esiti nell'età adulta del trattamento eseguito (o non eseguito) durante l'infanzia. Con questo criterio la popolazione di pazienti GUCH può essere descritta come segue:

Pazienti con lesioni "lievi" (cioè con malformazioni cardiache isolate come ad esempio difetto interatriale, difetto interventricolare, stenosi polmonare), per i quali il trattamento (l'intervento) è stato radicale e definitivo, oltre che senza esiti residui. Questi pazienti, guariti, non hanno più bisogno di strutture cardiologiche specialistiche una volta diventati adulti. Questa è la categoria più numerosa.

Pazienti, che chiameremo i "sopravvissuti naturali", cioè quelli che diventano adulti senza aver mai fatto un intervento chirurgico: tra di essi si trovano sia quelli con persistenza di anoma-

CARDIOPATIE CONGENITE IN PAZIENTI ADULTI (LESIONI COMPLESSE)

- Condotti valvolati o non valvolati
- Cardiopatie cianogene (tutte le forme)
- Ventricolo a doppia uscita
- Sindrome di Eisenmenger
- Procedure di Fontan
- Atresia mitralica
- Ventricolo unico
- Atresia polmonare
- Malattia ostruttiva vascolare polmonare
- Trasposizione delle grandi arterie
- Atresia della tricuspide
- Tronco arterioso comune
- Altre cardiopatie complesse

Tabella V

**CARDIOPATIE CONGENITE COMPLESSE:
NOMI USUALI E SINONIMI PIÙ FREQUENTI DI ALCUNE MALFORMAZIONI**

| Nome usuale | Sinonimo |
|---|---|
| Assente connessione atrioventricolare destra o sinistra | Atresia tricuspideale, atresia mitralica |
| Ritorno venoso anomalo polmonare totale o parziale | |
| Valvulopatia aortica | Stenosi aortica congenita, insufficienza aortica, fistola o aneurisma del seno di Valsalva |
| Difetto atrioventricolare parziale o completo | Difetto interatriale ostium primum, canale atrioventricolare, malattia dei cuscinetti endocardici |
| Coartazione aortica | |
| Tronco arterioso comune | |
| Atrio comune | Atrio unico, spesso associato ad anomalie del ritorno venoso sistemico |
| Trasposizione delle grandi arterie | d-trasposizione, TGA, discordanza ventricolo-arteriosa |
| Trasposizione corretta delle grandi arterie | L-trasposizione, doppia discordanza |
| Ventricolo destro a doppia uscita | Anomalia di Taussig Bing |
| Ventricolo destro ipoplasico | Atresia polmonare a setto integro |
| Anomalie congenite della valvola mitrale | Valvola mitrale a paracadute, cleft, sindrome di Shone |
| Atresia polmonare con difetto interventricolare | Atresia polmonare con collaterali sistemici congeniti, tetralogia di Fallot con atresia polmonare |
| Ipertensione polmonare con cardiopatie congenite | Sindrome di Eisenmenger |
| Difetti interventricolari complessi | DIV con rigurgito aortico, coartazione, malattia della valvola mitrale, mitrale o tricuspide straddling, stenosi subaortica |
| Sindromi eterotassiche | Isomerismi atriali destro o sinistro |

Tabella VI

lie minori o comunque di lieve entità, che pazienti con cardiopatie complesse, ma bilanciate dal punto di vista emodinamico o i pazienti con malattia vascolare polmonare stabile (sindrome di Eisenmenger).

□ Pazienti con esiti di precedenti palliazioni o correzioni per cardiopatie complesse: sostituzioni, protesi valvolari, condotti, reinterventi, eccetera. Questo gruppo di pazienti spesso presenta dopo l'intervento chirurgico, detto "definitivo", una emodinamica completamente sovvertita, con modelli circolatori "sui generis", quale ad esempio la circolazione cavo-polmonare dopo intervento di Fontan o il ventricolo destro sistemico dopo correzione intratriale di trasposizione dei grossi vasi

con tecnica di Mustard o di Senning. Dopo tali interventi il paziente può avere sequele emodinamiche quali scompenso cardiaco cronico o aritmie difficili da trattare, con problemi elettrofisiologici particolarmente complessi, per i quali gli approcci e le terapie usuali si rivelano insufficienti o del tutto inadeguati.

Mentre i primi due gruppi di pazienti, che non richiedono controlli specialistici diversi da quelli routinari, possono essere seguiti da qualunque équipe cardiologica, per l'ultimo gruppo, tenuto conto della complessità anatomica e funzionale, sarebbe auspicabile:

□ Disporre di un centro di riferimento di eccellenza, su base regionale o in-

terregionale a seconda del numero di abitanti in una certa area geografica, con uno staff multidisciplinare esperto nella gestione dei pazienti GUCH complessi, al quale inviare i pazienti quando necessario.

□ Tenere un registro dei cardiopatici congeniti afferenti a quel centro e annotare per ogni paziente la diagnosi della cardiopatia nativa, il/i trattamenti eseguiti, il quadro clinico e i problemi presentati nel tempo. I dati contenuti nel registro dovrebbero poter essere condivisi con le unità di cardiologia pediatrica e dell'adulto, in una sorta di feed back reciproco che consenta a tutti gli specialisti coinvolti nella cura dei cardiopatici congeniti di aggiornare il registro con i nuovi eventi, in modo da

migliorare la prognosi con le più avanzate opzioni di trattamento delle cardiopatie complesse.

□ Garantire un training specialistico per cardiologi, cardiologi pediatri, cardiocirurgi, emodinamisti, elettrofisiologi, e patologi esclusivamente dedicati o con interesse specifico ai problemi del paziente GUCH. A seconda delle realtà operative locali, infatti, anche i pazienti GUCH complessi possono essere adeguatamente assistiti da specialisti cardiologi dell'adulto, opportunamente addestrati, purché in collaborazione con un centro esperto.

FASE DI TRANSIZIONE TRA CARDIOLOGIA PEDIATRICA E CENTRO GUCH

Posto che non ci può essere una linea di demarcazione precisa tra l'adolescenza e l'età adulta, perché ogni individuo matura in relazione a molteplici fattori, biologici, emotivi, ambientali, culturali ecc., non si può indicare a quale età è opportuno che il paziente con cardiopatia congenita venga dimesso dal cardiologo pediatra e affidato allo specialista GUCH.

Tuttavia è opportuno e consigliabile che il cardiologo pediatra trasferisca il suo paziente adolescente, in genere dopo i 16 anni, in un centro per l'adulto: infatti l'adolescente ha una scarsa o scarsissima consapevolezza delle implicazioni delle sue condizioni cardiache per la sua vita.

È quindi di estrema importanza che lo specialista che accompagna il paziente in questa fase di transizione si assuma anche un ruolo educativo, meglio se coadiuvato da personale non medico: molto utili si rivelano in questa fase le libere associazioni di pazienti o di famiglie GUCH.

Molti temi che riguardano lo stile di vita proprio dell'adolescente dovrebbero essere discussi: i rischi del fumo, dell'assunzione di droghe "leggere", delle bevande alcoliche, dell'obesità e, per alcuni tipi di cardiopatie, del frequentare le discoteche o dell'ascoltare musica martellante ad alto volume dovrebbero essere esplicitati.

Altri aspetti quali la sessualità, la contraccezione e la possibilità di avere figli devono essere affrontati specificamente se l'adolescente è di sesso femminile⁸.

PROBLEMI SPECIFICI

Contraccezione

Vi sono pochi dati sulla sicurezza dei vari sistemi di contraccezione per le pazienti GUCH; inoltre, visto che il numero di questi pazienti è in assoluto piuttosto basso, mentre le varianti anatomiche delle cardiopatie e degli interventi chirurgici sono molto numerose, è senz'altro difficile dare delle indicazioni supportate da evidenza clinica⁹.

La pillola estroprogestinica è, come è noto, controindicata nelle donne a rischio di tromboembolie, quindi in tutte le cardiopatie cianotiche o con ipertensione polmonare. Anche la pillola del giorno dopo in queste pazienti può metterle a rischio sia di fenomeni tromboembolici che di scompenso cardiaco per ritenzione acuta di liquidi. La sterilizzazione definitiva mediante legatura delle tube può diventare una procedura ad alto rischio nelle donne con cardiopatia complessa o con ipertensione polmonare.

Gravidanza

Le cardiopatie congenite sono diventate la causa più frequente di morbidità e mortalità della gravidanza, del parto e del puerperio¹⁰, ma spesso questo è dovuto alla mancanza di un counselling specifico prima della gravidanza o a una inadeguata valutazione dello stato funzionale cardiaco della paziente (Tabella VII).

La prematurità e il basso peso del bambino alla nascita sono problemi frequenti, anche in assenza di complicazioni emodinamiche materne.

L'outcome della gravidanza è, nella maggior parte dei casi, favorevole, purché la funzione ventricolare, in particolare del ventricolo che supporta il circolo sistemico, sia buona, qualunque sia la cardiopatia congenita di origine. Le condizioni che si associano a un rischio molto consistente sono: l'ipertensione polmonare, anche quando non è di grado severo, le cardiopatie con patologia aortica, le protesi valvolari meccaniche o biologiche¹¹. Queste pazienti dovrebbero essere seguite con controlli periodici nel I trimestre, e dovrebbero partorire in un centro specializzato, con uno staff multidisciplinare che comprenda cardiologi esperti in cardiopatie congenite, ostetrici, anestesisti e neonatologi. Nella

VALUTAZIONI CARDIACHE E NON CARDIACHE PRIMA E DURANTE LA GRAVIDANZA NELLE PAZIENTI GUCH

- Gravità della malformazione cardiaca
- Probabilità di complicazioni durante la gravidanza, il parto, il postpartum
- Rischio di endocardite
- Rischio di morte materna
- Trattamento del feto se la madre muore
- Rischio del feto: prematurità, basso peso alla nascita, malformazioni cardiache, morte endouterina
- Counselling genetico
- Possibile teratogenicità dei farmaci
- Sede del parto e qualità dell'assistenza ostetrica
- Modalità del parto
- Necessità di ricovero durante la gravidanza
- Stato di salute materna dopo il parto
- Numero di gravidanze
- Sterilizzazione dopo il parto
- Assistenza cardiologica prima e dopo il parto

Tabella VII

maggior parte dei casi la paziente deve stare in ospedale dal 5-6° mese fino a dopo il parto, perché spesso le complicazioni si verificano durante il puerperio (per esempio l'endocardite infettiva o le tromboembolie periferiche).

Endocardite infettiva

Non tutti i pazienti cardiopatici sono a rischio di endocardite (*Tabella VIII*).

Tuttavia la maggior parte dei cardiopatici congeniti con lesioni residue o esiti di procedure chirurgiche sono a rischio di endocardite. Le raccomandazioni più importanti sono: la corretta e adeguata informazione, in particolare per quelli a maggior rischio di endocardite (portatori di protesi valvolari o condotti biologici); l'igiene della bocca, con pronto trattamento di tutte le patologie dentali in opportuna copertura antibiotica, senza dimenticare che anche i tatuaggi, i piercing e le infezioni cutanee rappresentano possibili porte di ingresso di germi che causano l'endocardite.

Nei pazienti con sospetto di endocardite batterica è fondamentale la precocità, prima ancora della diagnosi, del sospetto clinico, con l'isolamento del/dei germi responsabili prima che una generica terapia antibiotica alteri le possibilità di identificazione del germe dalle emocolture, e l'immediato riferimento del paziente al centro specializzato per tutta la durata della malattia. I ritardi più frequenti infatti derivano dall'inesperienza dei medici: un insufficiente riconoscimento di segni clinici, talora molto sfumati, o il mancato riconoscimento all'ecocardiografia di vegetazioni batteriche sono gli errori più frequenti.

Rischio negli interventi chirurgici non cardiaci

Con il progredire dell'età, nel paziente GUCH aumentano le probabilità di ammalarsi per altre patologie, spesso correlate alla cardiopatia (calcolosi biliare, ernia esofagea, scoliosi, ascesso cerebrale, varici alle gambe ecc.).

Nella *Tabella IX* sono riassunti i principali problemi da valutare quando

ANOMALIE CARDIACHE CONGENITE PER LE QUALI NON È INDICATA LA PROFILASSI DELL'ENDOCARDITE INFETTIVA

- Stenosi polmonare valvolare e stato post-valvulotomia polmonare chirurgica
- Difetto interatriale ostium secundum o tipo seno venoso*
- Stato post-chiusura di dotto arterioso, difetto del setto interatriale, finestra aorto-polmonare, difetto del setto interventricolare, senza sequele
- Ritorno venoso polmonare anomalo
- Stato post-correzione radicale di Fallot, senza sequele (no rigurgito aortico, no shunt residuo, no protesi valvolare)**

*Purché non vi siano anomalie mitraliche

**Manca un consenso generale

Tabella VIII

un paziente con cardiopatia congenita deve essere sottoposto a un intervento non cardiaco.

Nei pazienti più complessi, come quelli portatori di condotti tipo Fontan, o con ipertensione polmonare¹², l'intervento non cardiaco dovrebbe comunque essere eseguito nel centro GUCH o in stretta supervisione degli specialisti, con disponibilità di un anestesista di cardiocirurgia per una corretta scelta dei farmaci anestetici e per la monitoraggio emodinamica dei fluidi intravascolari.

Morte e riscontro autoptico

Nei pazienti cardiopatici non raramente la morte è un evento improvviso: alcune cardiopatie congenite sono particolarmente a rischio di morte improvvisa (ad esempio la tetralogia di Fallot

operata di correzione radicale, la trasposizione dei grandi vasi corretta con switch venoso).

Una completa conoscenza della malformazione cardiaca e del trattamento eseguito è quindi di grande importanza. L'esame autoptico deve essere più accurato possibile, preferibilmente eseguito da patologi esperti nel riscontro cardiaco, soprattutto nei casi di morte improvvisa.

La comunicazione o la discussione dei risultati autoptici al centro GUCH di riferimento si rivelano estremamente utili per migliorare sia l'efficacia delle cure praticate allo stesso tipo di pazienti che il livello di conoscenza in generale, risultando un prezioso strumento didattico per gli specialisti.

VALUTAZIONI CARDIACHE PRIMA DI INTERVENTI CHIRURGICI NEI PAZIENTI GUCH

- Profilassi dell'endocardite infettiva
- Controllo della terapia anticoagulante, modifica o inizio della stessa quando indicato
- Previsione di complicazioni specifiche in relazione all'emodinamica del paziente
- Discussione del rischio con il paziente
- Indicazioni all'inserimento di filtro cavale o di filtri per cateteri venosi profondi nei pazienti cianotici
- Profilassi delle trombosi venose profonde
- Controllo dalla funzione renale
- Scelta del tipo di anestesia
- Farmaci cardiologici
- Monitoraggio in terapia intensiva

Tabella IX

CONCLUSIONI

I bambini con cardiopatia congenita che crescono e diventano adulti costituiscono la popolazione GUCH.

I pazienti GUCH sono una minoranza rispetto ai pazienti con altre cardiopatie, ad esempio ischemica o degenerativa, ma possono presentare anatomia cardiaca e funzione emodinamica di particolare complessità.

Il cardiologo pediatrico tradizionale di solito non ha l'organizzazione e gli strumenti necessari per seguire i pazienti GUCH; il cardiologo dell'adulto tradizionale di solito non ha le conoscenze necessarie per seguire i pazienti GUCH. È quindi auspicabile una interazione tra cardiologo pediatrico e cardiologo dell'adulto, meglio se all'interno di unità operative integrate nei diversi centri cardiologici locali, a seconda della realtà di appartenenza: queste unità, sia pure di piccole dimensioni, dovrebbero essere costituite da uno staff specificamente dedicato ai pazienti GUCH, ma dovrebbero essere collegate, anche tramite un Registro dei pazienti con cardiopatie congenite, a centri GUCH interregionali o nazionali di più grandi dimensioni.

Bibliografia

1. Report of the British Cardiac Society Working Party. Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart disease in the UK. Chairman Jane Somerville. Heart 2002;88 suppl:i1-i14.
2. Proceedings of the 32nd Bethesda Conference Care of the adult with congenital heart

MESSAGGI CHIAVE

Cosa conoscevamo dell'argomento

- I bambini con cardiopatia congenita (CC) che sopravvivono grazie agli interventi di cardio-chirurgia sono in aumento
- Le problematiche cliniche e assistenziali degli adolescenti e giovani adulti con CC sono poco conosciute
- Esistono variazioni nei livelli organizzativi assistenziali tra le nazioni e le varie regioni

Cosa aggiunge questo articolo

- I pazienti con più di 16 anni con malformazione cardiaca congenita del cuore e dei grossi vasi hanno livelli diversi di gravità (lieve, moderata e di entità molto complessa) che richiedono livelli diversi di assistenza
- I pazienti con cardiopatie complesse (circa 1/3 del totale) dovrebbero disporre di centri di riferimento di eccellenza, su base regionale o interregionale, a seconda del numero di abitanti dell'area geografica
- Sarebbe auspicabile, così come avviene in alcune Nazioni, disporre di un Registro regionale/nazionale che abbia l'obiettivo di mettere in comune le esperienze e di conseguenza di migliorare la prognosi
- Il passaggio di consegne assistenziali tra il cardiologo pediatrico e il gruppo assistenziale cardiologico dell'adulto è molto delicato e dovrebbe avvenire verso i 16 anni
- I problemi specifici dell'adolescente e dell'adulto con CC sono diversi e in particolare riguardano i rischi della contraccezione, della gravidanza, dell'endocardite batterica, degli altri interventi chirurgici non sul cuore, della morte improvvisa

disease. J Am Coll Cardiol 2001;37:1161-98.

3. Bosi G, Scorrano M, Tosato G, et al. The Italian Multicentric Study on epidemiology of congenital heart disease: first step of the analysis. Cardiol Young 1999;9:291-9.

4. Rustico MA, Benettoni A, d'Ottavio G, et al. Fetal heart screening in low risk pregnancies. Ultrasound Obstet Gynaecol 1995;6:313-9.

5. Cullen S, Sharland GK, Allan LD, Sullivan ID. Potential impact of population screening for prenatal diagnosis of congenital heart disease. Arch Dis Child 1992;67:775-8.

6. Bull C. Current and potential impact of fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. Lancet 1999;354:1242-7.

7. O'Sullivan JJ, Wren C. Survival with congenital heart disease and need for follow-up into

adult life. Heart 2000;83suppl I:25.

8. Viner R. Transition from paediatric to adult care. Bridging the gaps or passing the buck? Arch Dis Child 1999;81:271-5.

9. Leonard H, O'Sullivan JJ, Hunter S. Family planning requirements in the adult congenital heart disease clinic. Heart 1996;76:70-2.

10. Siu S, Chitavat C, Webb GD. Pregnancy in women with congenital heart defects: what are the risks? Heart 1999;81:225-6.

11. Sadler L, McCowan L, White H, et al. Pregnancy outcomes and cardiac complications in women with mechanical, bioprosthetic and homograft valves. Br J Obstet Gynaecol 2000; 107:245-53.

12. Ammash NM, Connolly HM, Abel MD, et al. Noncardiac surgery in Eisenmenger syndrome. J Am Coll Cardiol 1999;33:227-9.

NUTRIZIONE ARTIFICIALE E FIBROSI CISTICA

Trieste, 15 novembre 2003

Hotel Jolly Cavour - Sala Tommaseo

Nutrizione e infezioni L. Notarangelo

Razionale dell'intervento nutrizionale in fibrosi cistica D. Turck

Intervento nutrizionale e m. polmonare: prove di efficacia L. Giglio

TAVOLA ROTONDA La nutrizione artificiale in FC: i punti di vista del

medico e dell'infermiere-moderata D. Faraguna

- nutrizione enterale G. Di Leo e V. Tauca

- nutrizione parenterale M. Candusso e C. Loganes

- il commento dello psicologo S. Perobelli

Le novità viste dall'industria

Casi clinici ed esperienze in nutrizione artificiale in FC

Esperienza dei Centri Specialistici FC (casi clinici ancora una volta visti con l'occhio del medico e con quello dell'infermiere)

commentati da B. Assael e F. Marchetti

Segreteria scientifica

Luisella Giglio, Carmen Loganes, Alessandro Ventura

IRCCS "Burlo Garofolo" - Trieste

Tel. 040 3785258 e-mail: giglio@burlo.trieste.it

Tel. 040 3785306 e-mail: loganes@burlo.trieste.it

Tel. 040 3785315 e-mail: ventura@burlo.trieste.it

Segreteria organizzativa

Quickline s.a.s.

via S. Caterina da Siena 3, 34122 Trieste

Tel. 040 773737 - 040 363586

Fax 040 7606590 - cell. 333 5223519

e-mail: info@quickline.it