

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA DIAGNOSI PRECOCE DI COARTAZIONE AORTICA E
SINDROME DI WILLIAMS

Silvia Mazza¹, Laura Corona¹, Alessandra Atzei², Vassilios Fanos², Paola Neroni²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Cagliari

²UO Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico Universitario "Dulio Casula", Monserrato, Università di Cagliari

Indirizzo per corrispondenza: siella.mazza@gmail.com

Giunge alla nostra attenzione una bambina nata da poche ore in un ospedale periferico, da cui è stata trasferita per soffio sistolico, ipoperfusione cutanea, polsi femorali deboli. Posta la diagnosi clinica ed ecocardiografica (*Figura*) di **coartazione aortica serrata**, è stata iniziata terapia ev con prostaglandina E1 (PGE1) e la piccola è stata

avviata a intervento cardio-chirurgico di de-coartazione, eseguito in quinta giornata di vita.

Al controllo post dimissione la bambina presenta un iniziale restringimento del calibro dell'arco dell'aorta, ingrossante nei giorni successivi; viene inoltre riscontrato un restringimento dei rami polmonari periferici.

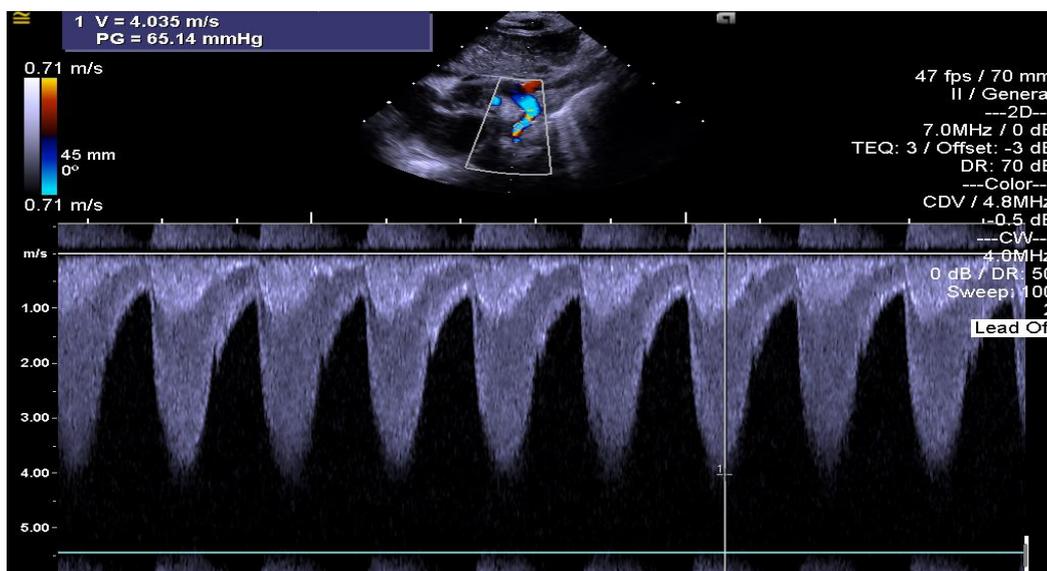


Figura.

Le pressioni misurate all'arto superiore destro e agli arti inferiori dimostrano un'iniziale ri-coartazione aortica: pressione arteriosa (PA) AS 104/80; PA AAIL 95/61 mmHg. Inoltre, si notano un edema palpebrale persistente, che inizialmente era stato associato al quadro di scompenso cardiaco neonatale, e un mento piccolo. Si pone pertanto il sospetto clinico di **Sindrome di Williams** e si avviano i test genetici.

DISCUSSIONE

La Sindrome di Williams è caratterizzata da una microdelezione del braccio lungo del cromosoma 7, contenente anche il gene *ELN* che codifica per l'elastina: questo comporta - con fenotipo variabile - una stenosi delle arterie di medio e grande calibro, associata a pareti vascolari inspessite e scarsamente elastiche. Oltre alle anomalie cardiovascolari e ai dismorfismi facciali, si riscontrano un profilo

neuropsicologico, cognitivo e linguistico peculiare e anomalie del tessuto connettivo.

I pazienti con Sindrome di Williams e coartazione aortica devono essere sottoposti a monitoraggio clinico serrato, perché in letteratura sono riportati diversi seppur rari casi con aortopatie rapidamente progressive, che richiedono tempestivo riconoscimento e trattamento. In questi bambini la ri-coartazione sembra essere legata a un'attiva ipertrofia delle cellule muscolari correlata all'assenza di elastina a livello della parete vasale, più che da un fallimento della chirurgia nel mantenere un adeguato calibro del lume vasale.

È importante considerare, oltre all'aumentato rischio di ri-coartazione, il rischio anestesiologicalo e il coinvolgi-

mento multivasale (che può riguardare, oltre ad aorta e arterie polmonari, anche arterie renali, arterie mesenteriche e coronarie), che di per sé contribuiscono ad aumentare la mortalità.

MESSAGGI CHIAVE

In caso di coartazione aortica, pensa alle sindromi genetiche potenzialmente associate, perché impattano sulla prognosi e sull'atteggiamento terapeutico.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- Fornari, P. Cianci, A. Selicorni. La sindrome di Williams. Medico e Bambino 2018;37(2):111-113.