



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA

Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia  
Corso Integrato di Pediatria Generale e Specialistica  
Anno Accademico 2014-2015

---

# Cardiologia Pediatrica

Prof Ornella Milanese

## OBIETTIVI

- 🧠 **Far conoscere l'epidemiologia e l'eziologia delle cardiopatie congenite e delle malattie cardiologiche in età pediatrica**
- 🧠 **Descrivere la presentazione clinica delle cardiopatie congenite**
- 🧠 **Illustrare gli strumenti diagnostici**
- 🧠 **Illustrare le possibilità terapeutiche e la prognosi a lungo termine**

# EPIDEMIOLOGIA

-  **Incidenza 8‰ nati vivi**
-  **40-50% sintomi alla nascita**
-  **In Veneto 250-300 nuovi casi/anno**

# EPIDEMIOLOGIA

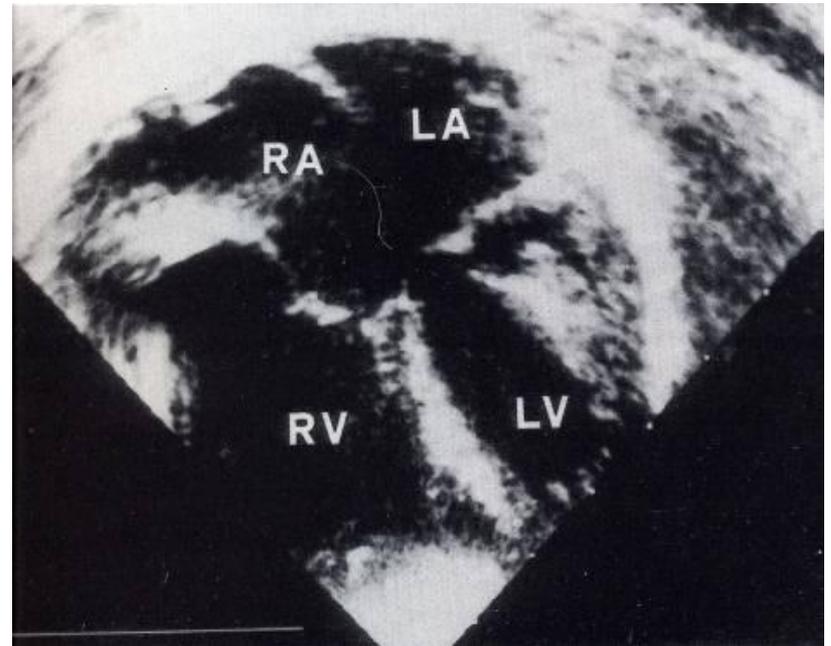
- 🧠 **80-90 % malformazioni isolate**
- 🧠 **5-10 % aberrazioni cromosomiche**
- 🧠 **5-10 % sindromi genetiche**

# EPIDEMIOLOGIA aneuploidie

- 🌐 **Trisomia 21, 13, 18, monosomia X0**
- 🌐 **S. di Williams**
- 🌐 **Micro delezione 22q11**

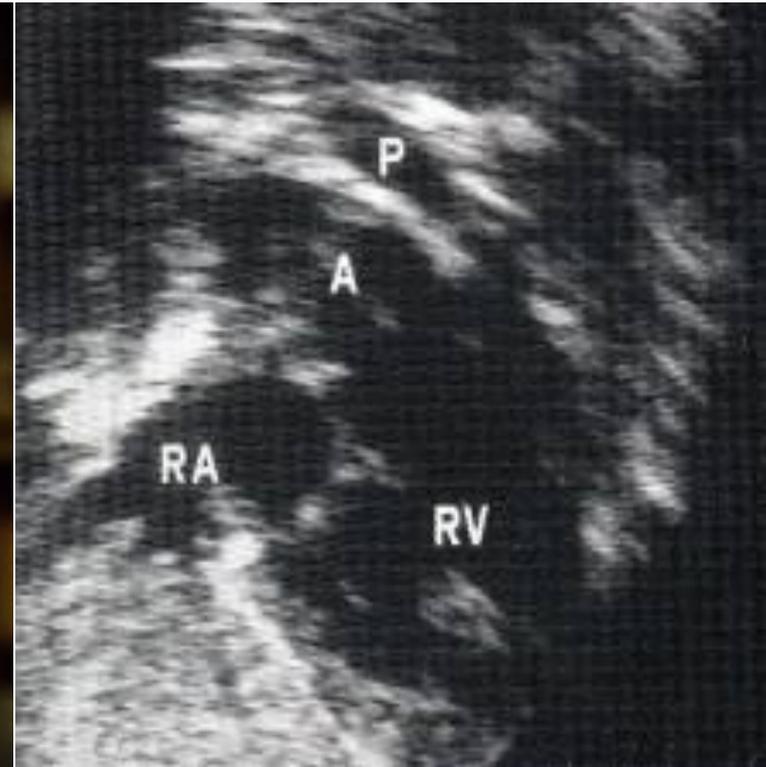
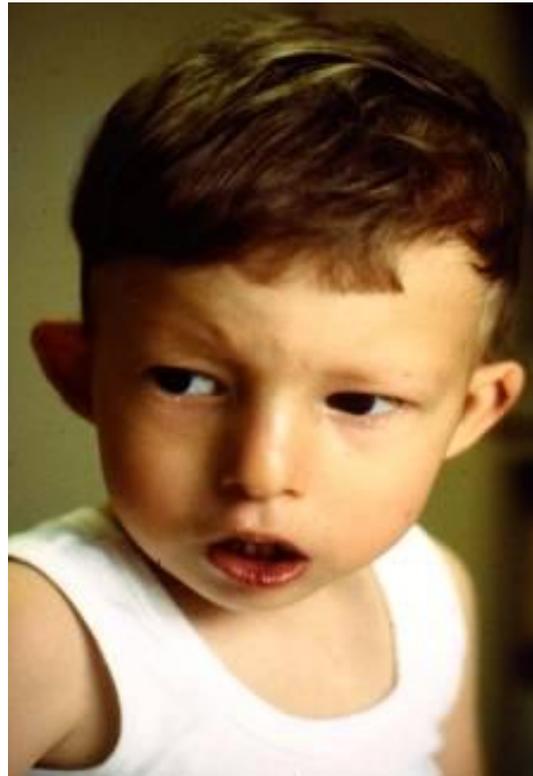
# EPIDEMIOLOGIA

## Trisomia 21



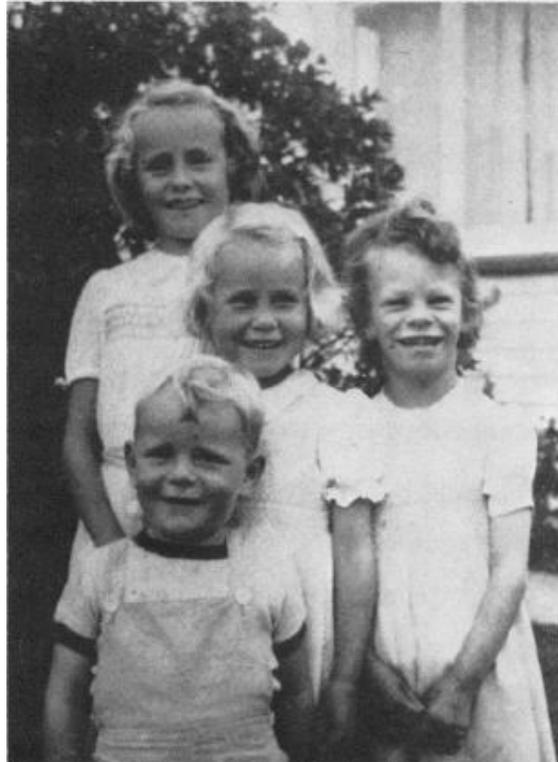
# EPIDEMIOLOGIA

## Microdelezione 22q 1.1



# EPIDEMIOLOGIA

## Sindrome di Williams



# EPIDEMIOLOGIA

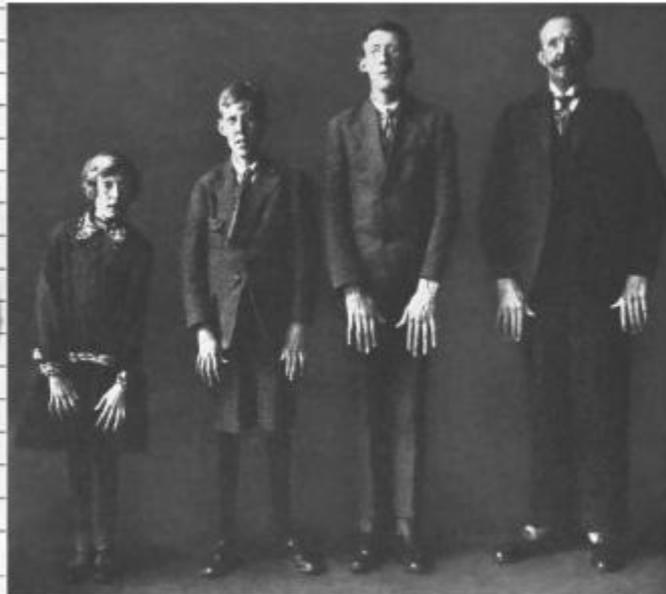
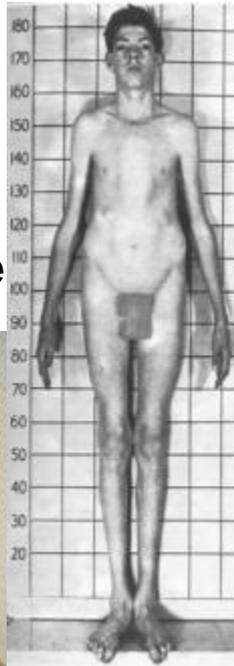
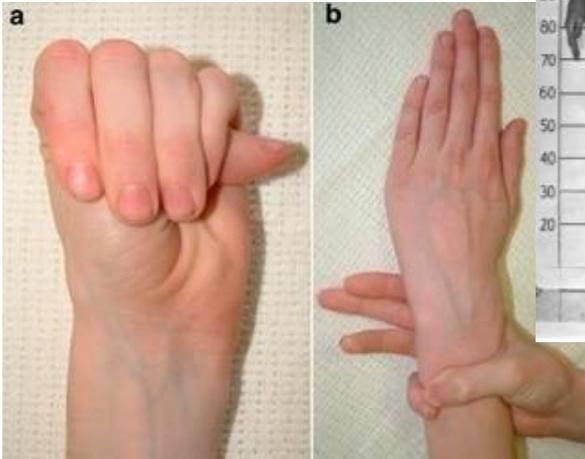
## Malattie monogeniche autosomiche dominanti

-  **Sindrome di Holt Oram**
-  **S di Alagille**
-  **S di Marfan**
-  **S di Noonan**

# EPIDEMIOLOGIA

## Sindrome di Marfan

- 👁️ Ectopia lentis
- 👁️ Ectasia duale
- 👁️ Prolasso mitralico
- 👁️ Aneurisma aortico
- 👁️ Manifestazioni muscoloscheletriche



**FBN1 (cromosoma 15 – 15q21.1)**

# EPIDEMIOLOGIA

## Sindrome di Holt Oram



mutazione del fattore di trascrizione  
TBX5, importante nello sviluppo del  
cuore e degli arti superiori.

**Malattia mano cuore**

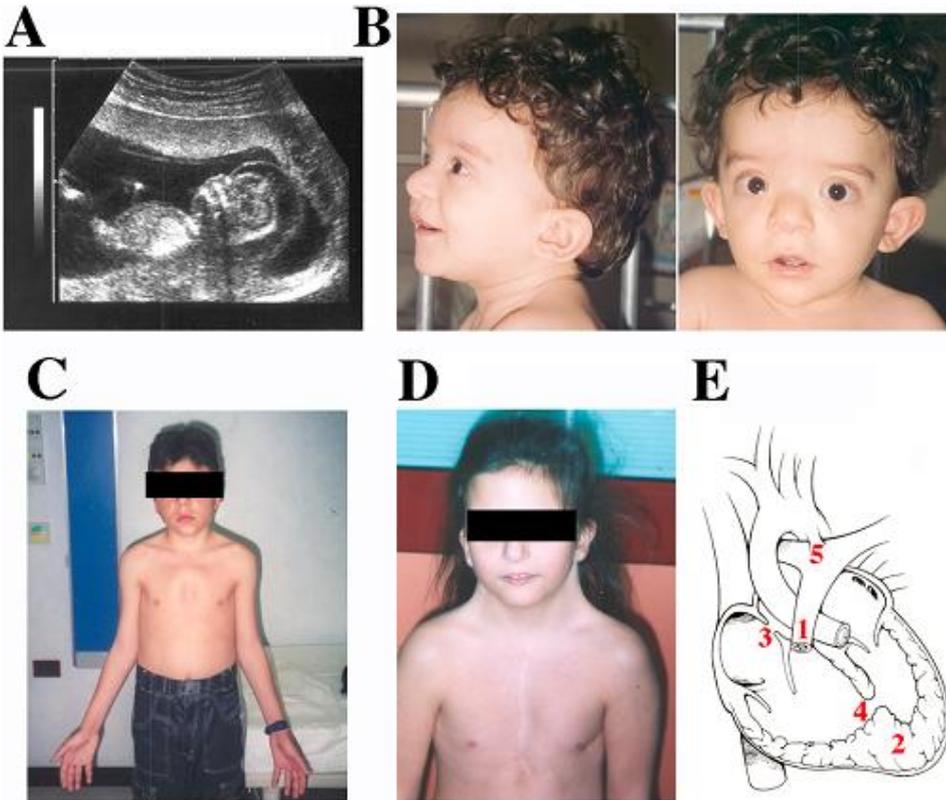
🧠 **Aplasia del radio**

🧠 **Difetti settali cardiaci**

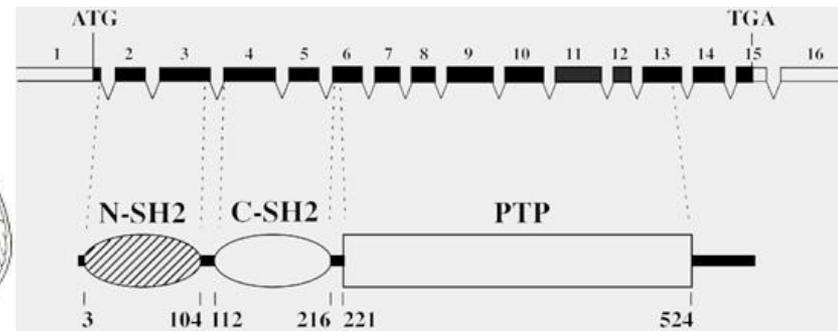


# EPIDEMIOLOGIA

## Sindrome di Noonan



**Gene PTPN11,  
Locus 12 q 24.1  
Autosomica  
dominante**



# EPIDEMIOLOGIA

## Sindrome di Alagille

mutazioni genetiche più  
tipiche JAG 1 e NOTCH2.



- 🧠 Colestasi cronica
- 🧠 Stenosi arterie polmonari
- 🧠 Embriotoxon posteriore (anomalia congenita della cornea che presenta una stria biancastra localizzata nella membrana di Descemet )
- 🧠 Vertebre a farfalla
- 🧠 Facies tipica

# EPIDEMIOLOGIA

**TABLE 5. Genes Associated With Congenital Heart Defects in the Young**

Condition	Gene(s)	Chromosome Location	Re
Congenital heart defects			
Familial congenital heart disease (ASD, atrioventricular block)	<i>NKX2.5(CSX)</i>	5q34-q35	3
D-TGA, DORV	<i>CFC1</i>	2q21	
D-TGA	<i>PROSIT240</i>	12q24	
Tetralogy of Fallot	<i>ZFPM2/FOG2</i>	8q23	
	<i>NKX2.5</i>	5q34-q35	
	<i>JAG1</i>	20p12	
Atrioventricular septal defect	<i>CRELD1</i>	3p21	
ASD/VSD	<i>GATA4</i>	8p23	
Heterotaxy	<i>ZIC3</i>	Xq26	
	<i>CFC1</i>	2q21	
	<i>ACVR2B</i>	3p21.3-p22	
	<i>LEFTYA</i>	1q42.1	
Supravalvar aortic stenosis	<i>ELN</i>	7q11	
Syndromes			

# EPIDEMIOLOGIA

## Ereditarietà multifattoriale

- 🌐 Rende conto del 80-90% delle CC
- 🌐 Predisposizione genetica
- +
- 🌐 Esposizione teratogeni
- 🌐 Rischio ricorrenza X 1 affetto = 3%
- 🌐 Rischio ricorrenza X 2 affetti =10-12%

# EPIDEMIOLOGIA

## Cardiopatie acquisite nell'infanzia

▪

-  **M di Kawasaki - coronarite**
-  **Miocarditi/CMP**
-  **Mal Reumatica - Collagenopatie**
-  **Compromissioni cardiache secondarie**

# EPIDEMIOLOGIA

## Aritmie

▪

- 🧠 **Sindrome Q-T lungo**
- 🧠 **Blocco A-V Congenito**
- 🧠 **Tachiaritmie WPW**
- 🧠 **Brugada**

# GENETICA

## Cardiopatie acquisite nell'infanzia

▪

-  **CMP Ipertrofica/restrittiva**
-  **Cardiomiopatia aritmogena**
-  **Miocarditi (?)**
-  **Mal Reumatica Collagenopatie**

# GENETICA

## Aritmie

▪

- 🧬 **Sindrome Q-T lungo (4-5 geni individuati)**
- 🧬 **Malattia di Brugada (canali del Na)**

# PRESENTAZIONE CLINICA

 **CIANOSI**

 **SCOMPENSO CARDIACO**

 **SOFFIO**

 **ARITMIA**

# CIANOSI

- 🧠 **Hb ridotta 5 g %ml**
- 🧠 **Centrale o periferica**
- 🧠 **Cardiaca o polmonare**

# CIANOSI

-  **Trasposizione grandi arterie**
-  **Tetralogia di Fallot**
-  **Stenosi polmonare severa/atresia**
-  **Tronco Arterioso comune**
-  **Cardiopatie complesse con St Pol**

# SCOMPENSO CARDIACO

 **Sindrome clinica che si viene a verificare quando il cuore non riesce a mantenere una gittata adeguata alle esigenze metaboliche dell'organismo**

# SCOMPENSO CARDIACO

-  **Segni di bassa gittata sistemica**
-  **Segni di stasi venosa polmonare**
-  **Segni di stasi sistemica**

# SCOMPENSO CARDIACO

-  **Sindrome del cuore sx ipoplasico**
-  **St. aortica severa/ Co. Ao.**
-  **DIV, Canale A-V comune**
-  **Miocardite Cardiomiopatia**

# SOFFIO

- 🧠 **Cardiopatie lievi (DIA, St Polm lieve)**
- 🧠 **Soffio funzionale**
- 🧠 **Anemia**

# ARITMIA

 **Tachicardie (TPSV)**

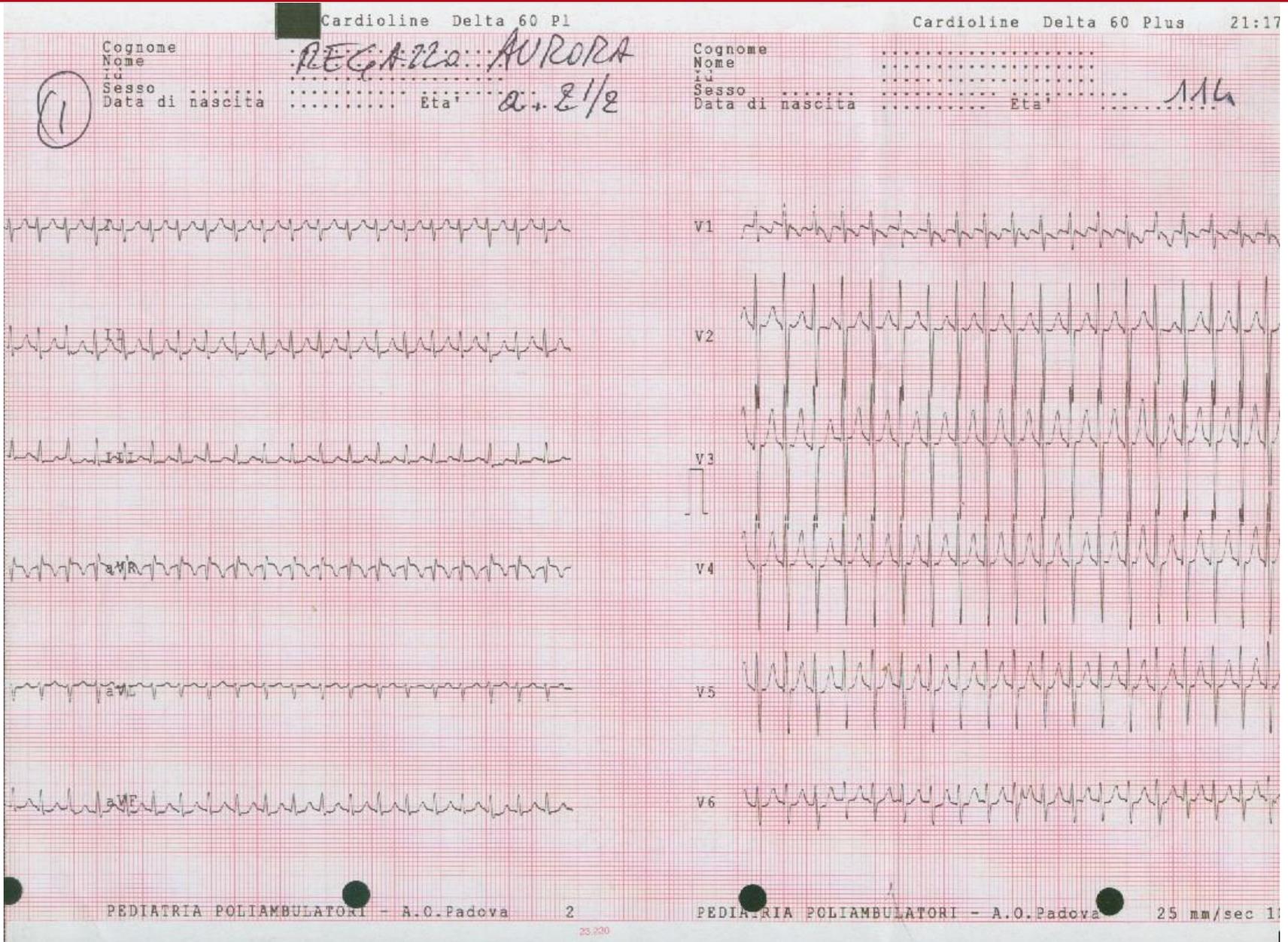
 **Bradicardie (Blocco A-V completo)**

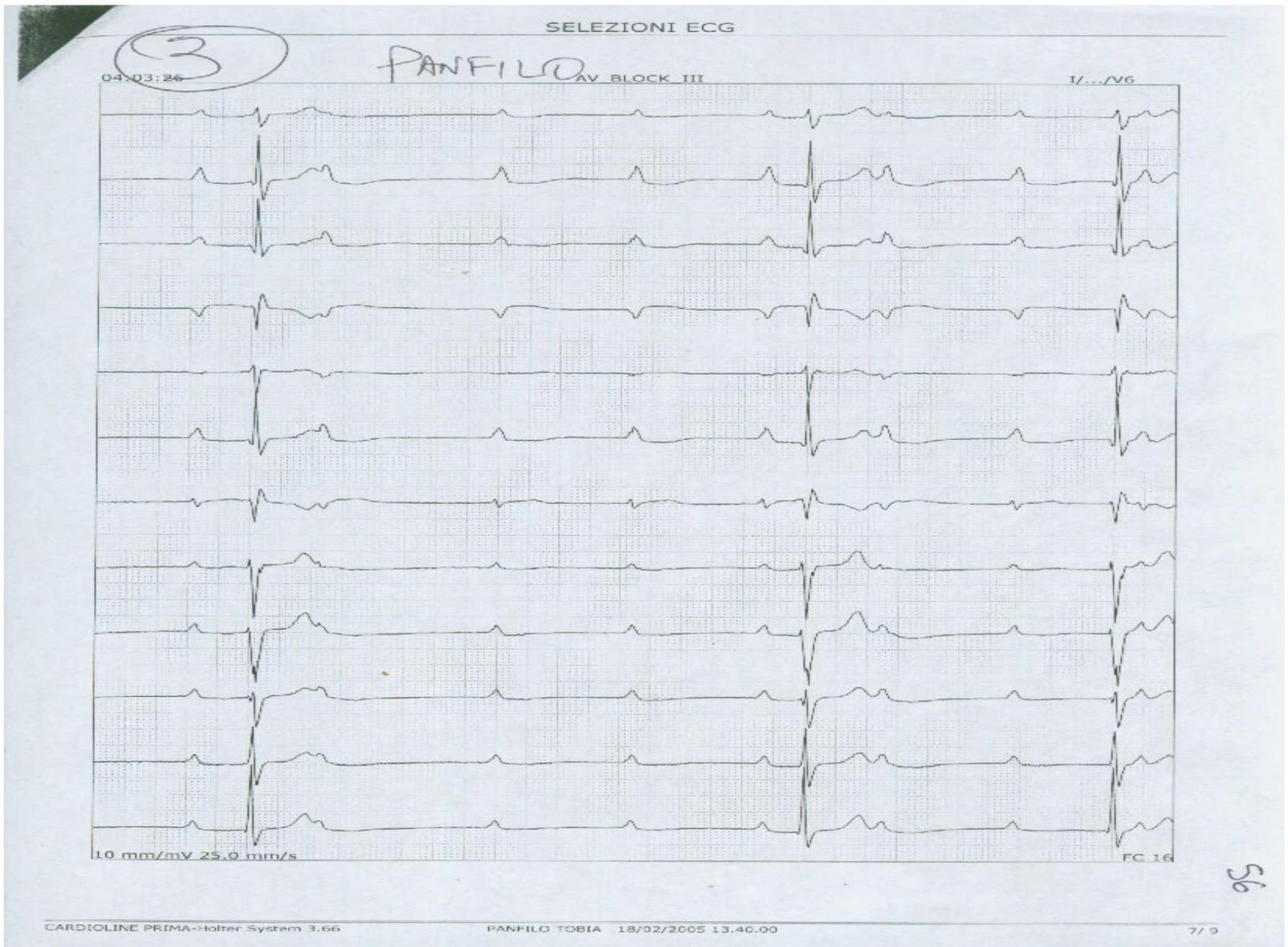
## FREQUENZE CARDIACHE NORMALI

**ETA'**

**BATTITI PER MINUTO**

	<b>A RIPOSO (SVEGLIO)</b>	<b>A RIPOSO (NEL SONNO)</b>	<b>ATTIVITA' FISICA FEBBRE, ETC.</b>
neonato	<b>100 - 180</b>	<b>80 - 160</b>	<b>fino a 220</b>
1 sett. / 3 mesi	<b>100 - 220</b>	<b>80 - 200</b>	<b>fino a 220</b>
3 mesi / 2 anni	<b>80 - 150</b>	<b>70 - 120</b>	<b>fino a 200</b>
2 anni / 10 anni	<b>70 - 110</b>	<b>60 - 90</b>	<b>fino a 200</b>
da 10 anni in poi	<b>55 - 90</b>	<b>50 - 90</b>	<b>fino a 200</b>





# ISPEZIONE

 **Condizioni generali**

 **Poli-dispnea**

 **Cianosi**

# PALPAZIONE

 **Polsi periferici !**

 **Organomegalia**

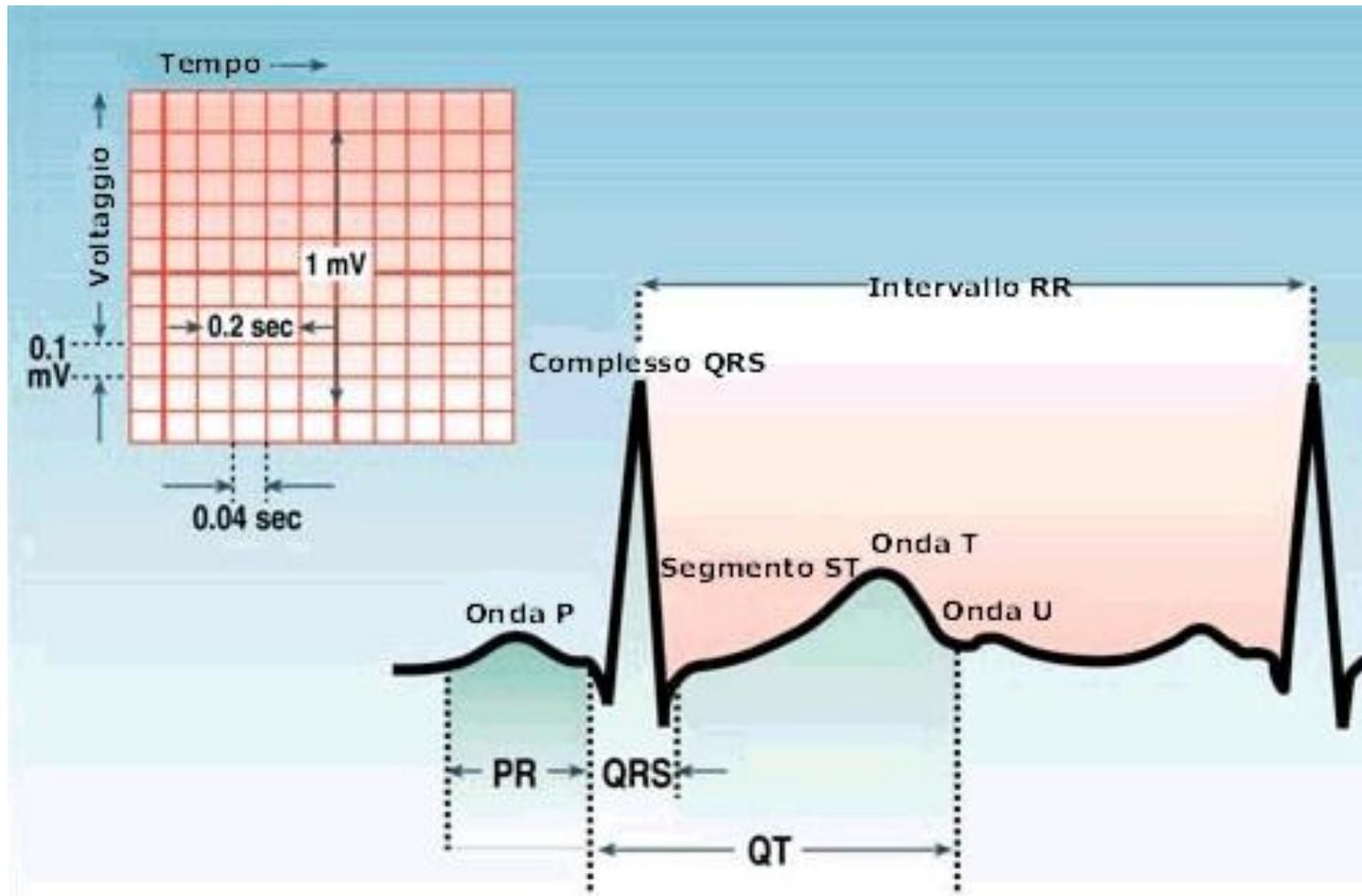
# AUSCULTAZIONE

-  **Il Tono !**
-  **Soffio**
-  **Rullio Diastolico**
-  **Galoppo**

# ECG

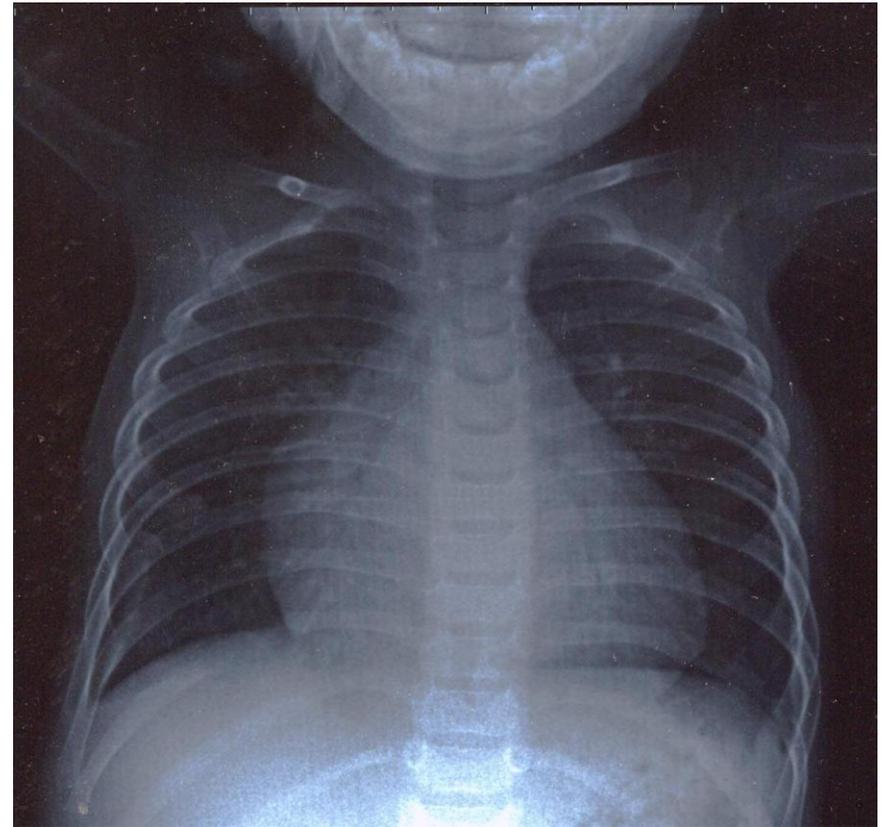
- 🧠 **Prevalenza ventricolare destra**
- 🧠 **Subisce evoluzione nel corso della  
prima e seconda infanzia**
- 🧠 **Sempre necessario**
- 🧠 **Raramente diagnostico**

# ECG



## RX TORACE

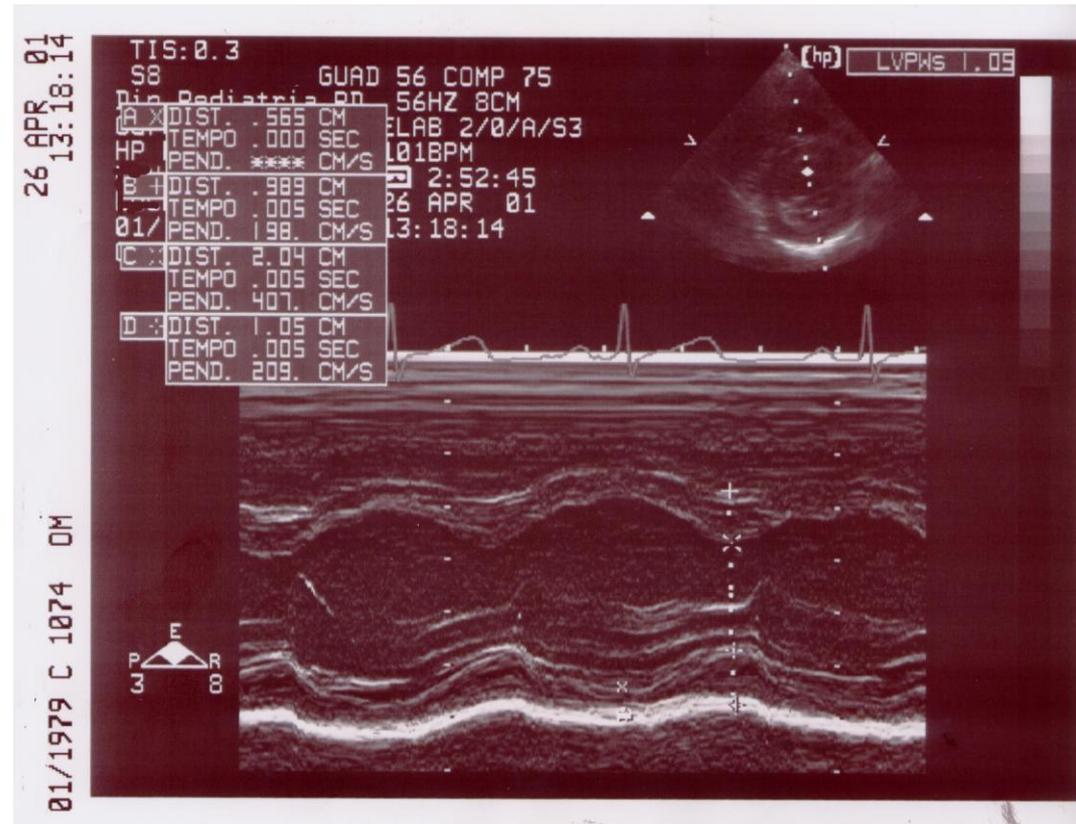
- 🧐 Rapporto Cardio/Toracico
- 🧐 Morfologia silhouette cardiaca
- 🧐 Vascolarità



# ECOCARDIOGRAFIA

## M-mode

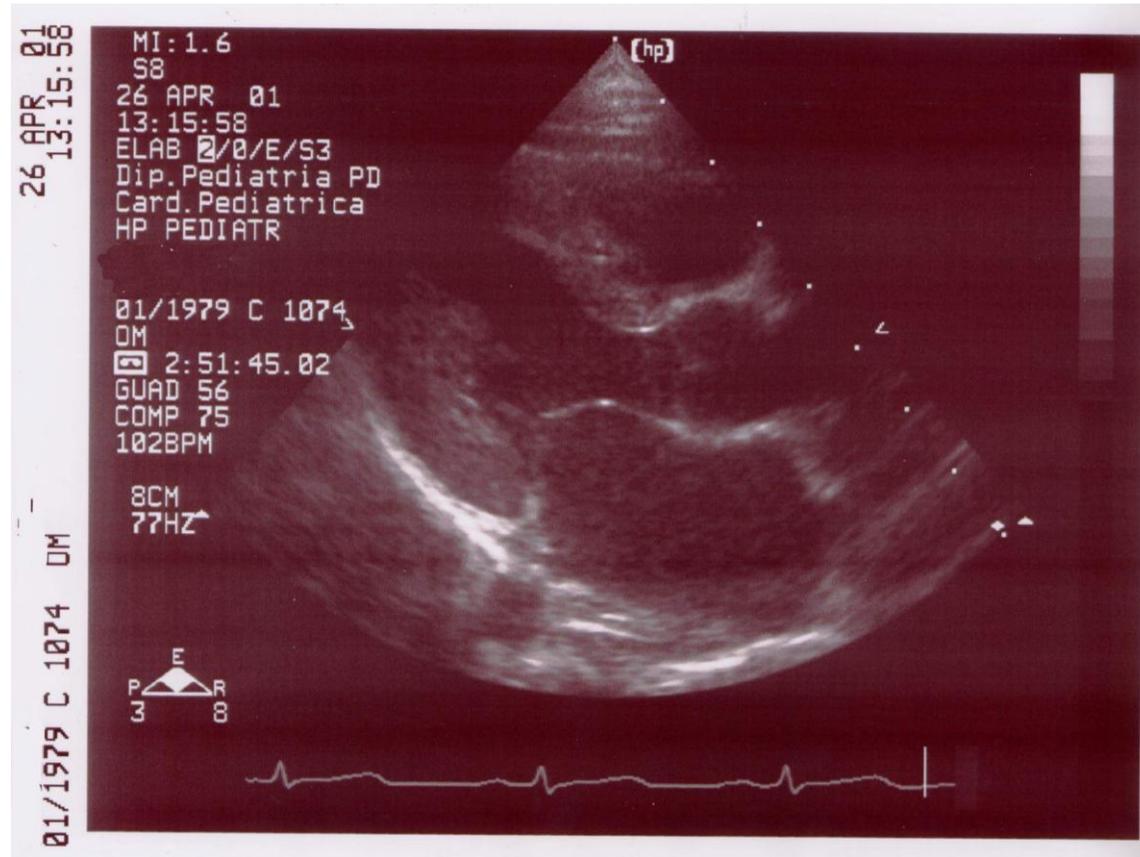
- 👤 Singolo raggio ultrasonoro
- 👤 Dimensioni cavità e spessori parete
- 👤 Calcolo volumi e indici funzionalità



# ECOCARDIOGRAFIA

## 2-D

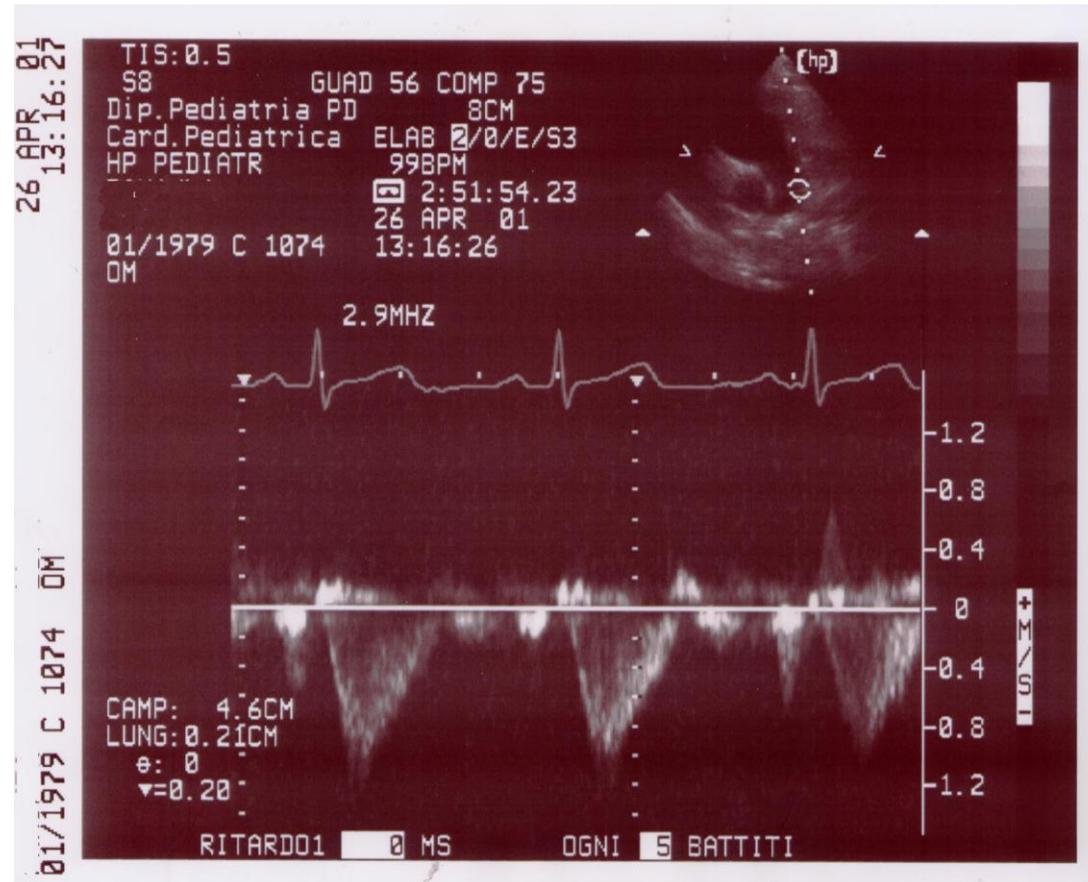
- 🧠 Fascio di raggi ultrasonori
- 🧠 Studio anatomico del cuore
- 🧠 Calcolo volumi e indici funzionalità



# ECOCARDIOGRAFIA

## DOPPLER

- 👤 Pulsato
- 👤 Continuo
- 👤 Valutazion  
gradienti pressori
- 👤 Stima gittate  
cardiache



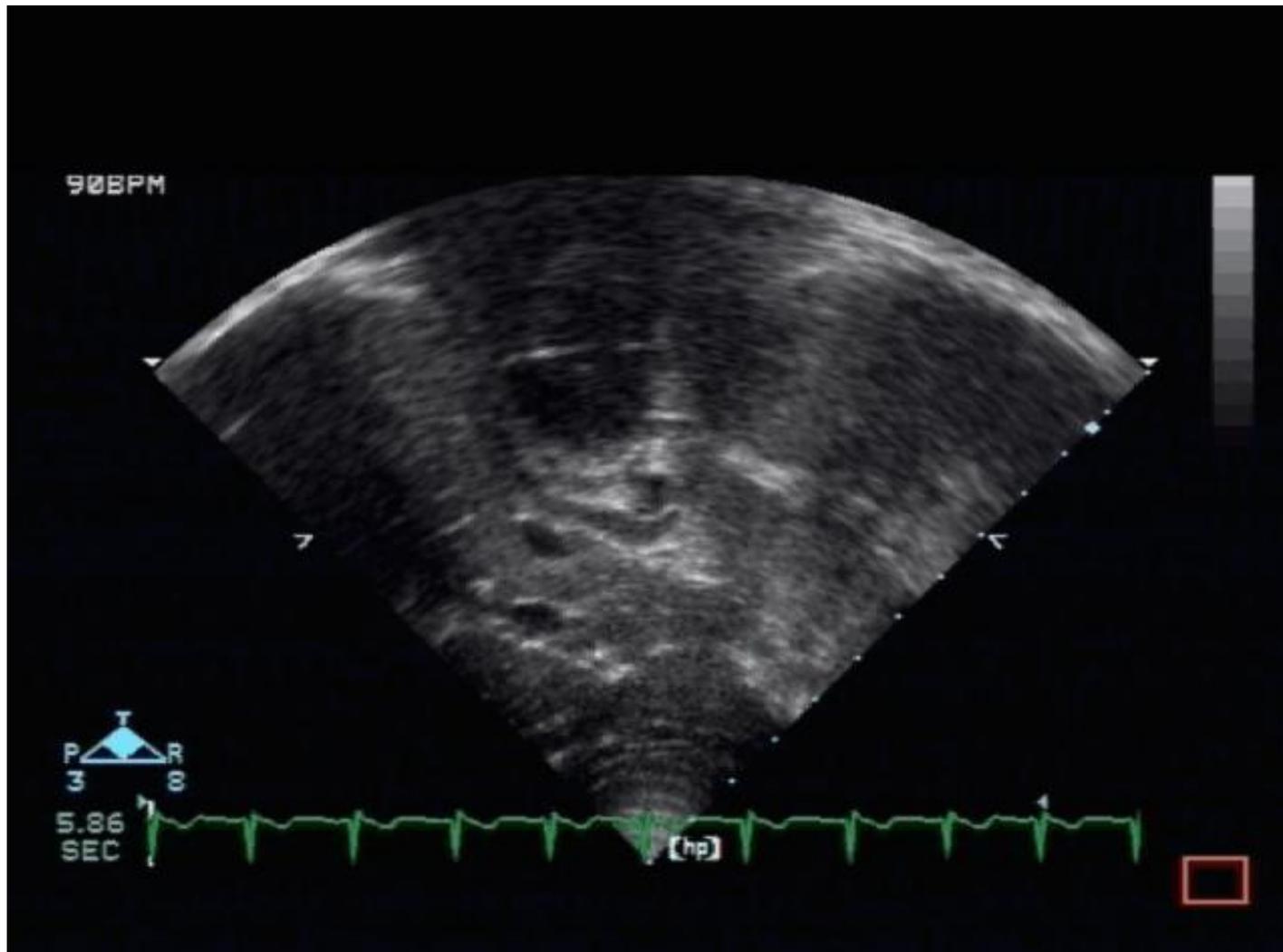
# APPROCCIO SEQUENZIALE

-  **Drenaggio venoso**
-  **Atri e setto interatriale**
-  **Valvola/e A-V**
-  **Efflussi**
-  **Grandi arterie**

# DRENAGGIO VENOSO E SITUS



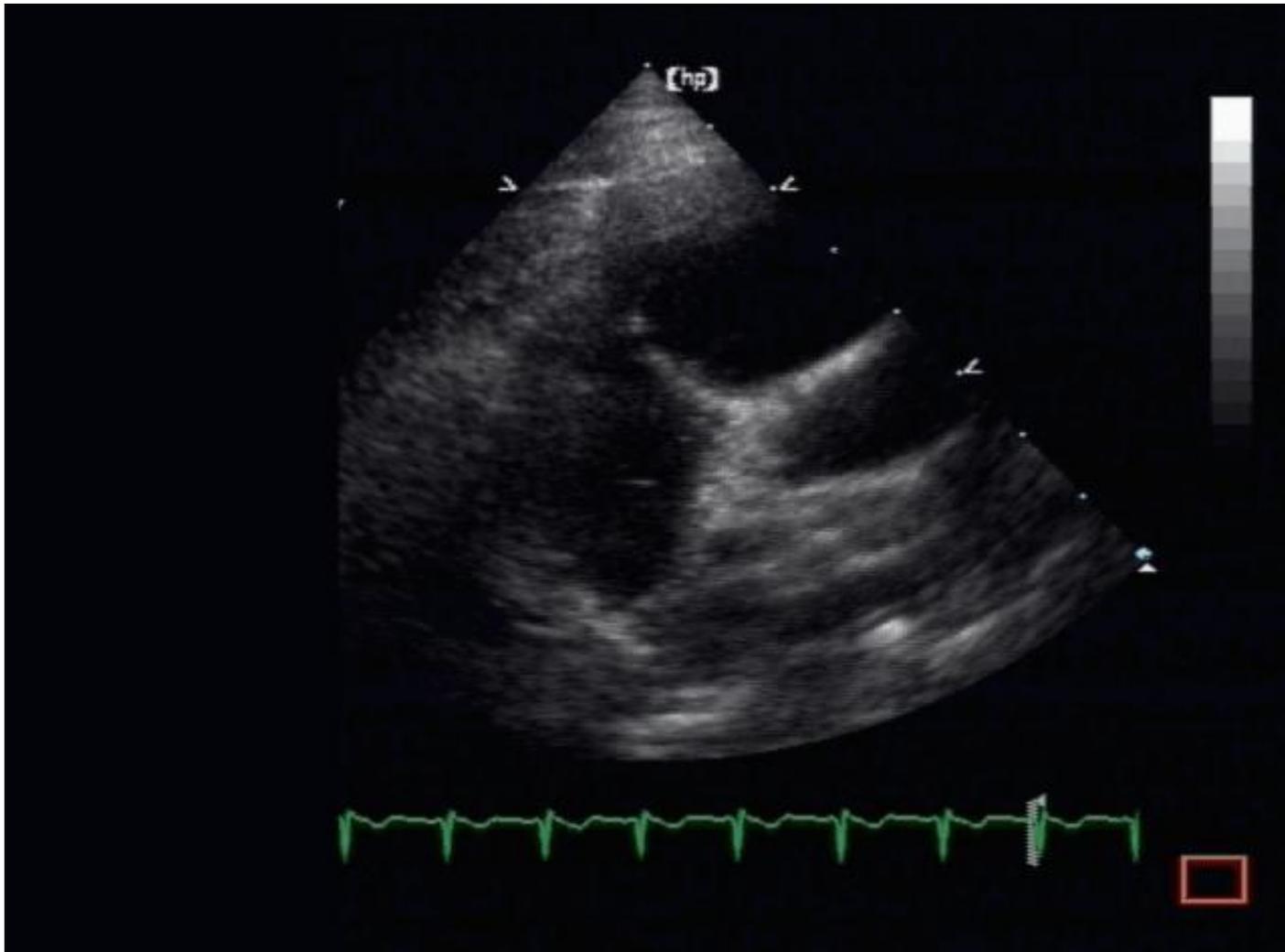
# DRENAGGIO VENOSO E SITUS



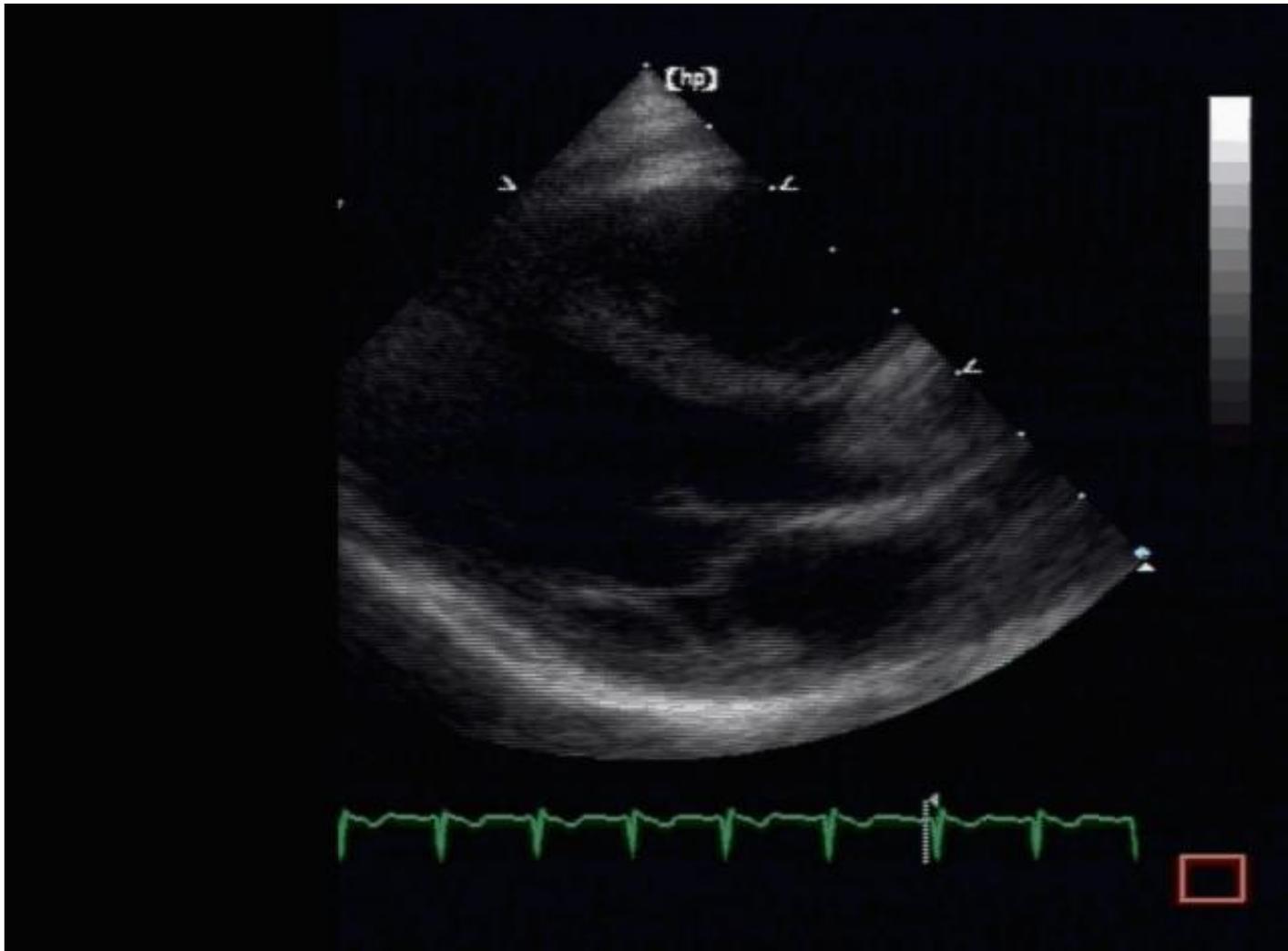
# ATRI E SETTO INTERATRIALE



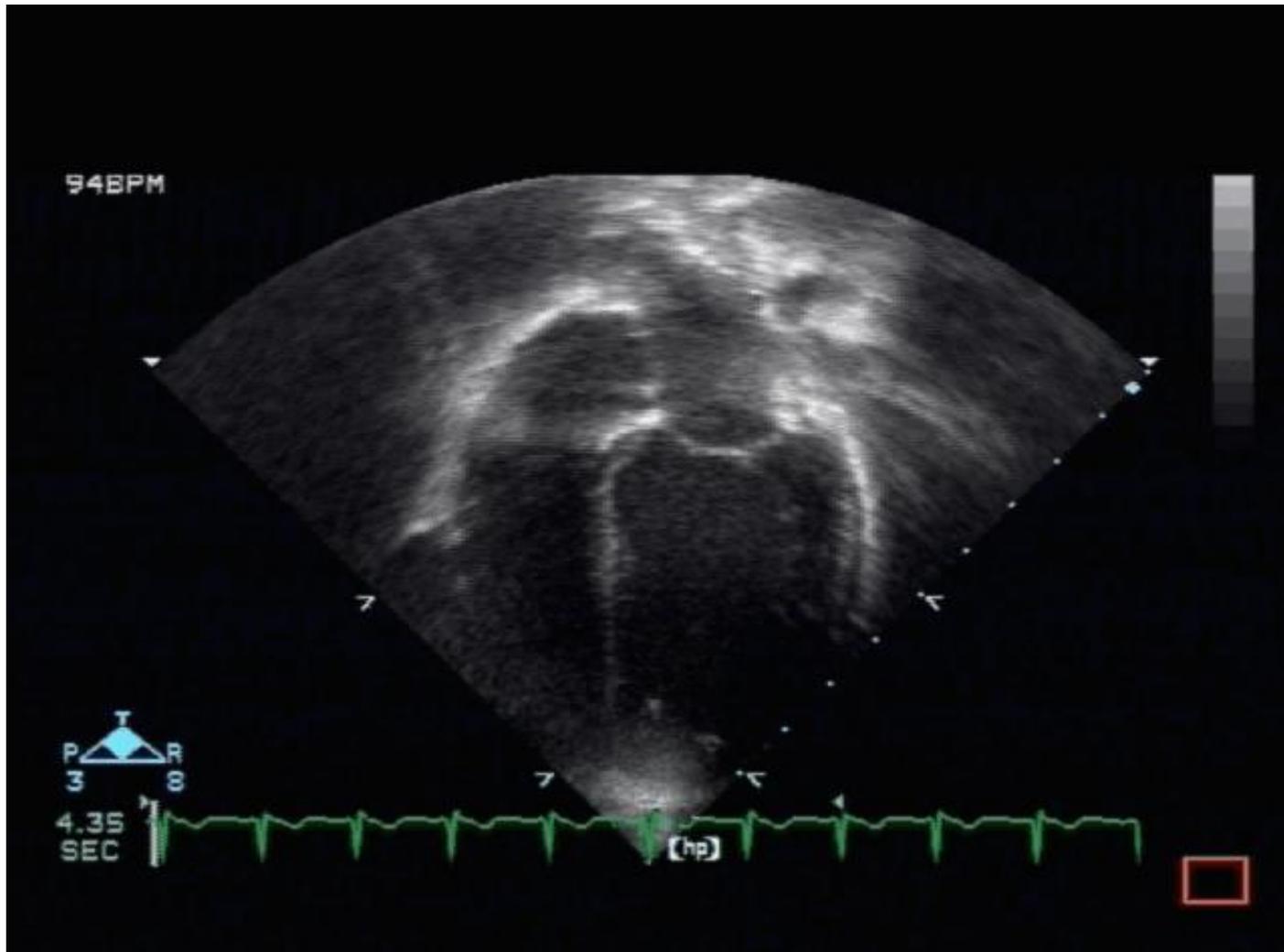
# VALVOLE ATRIOVENTRICOLARI



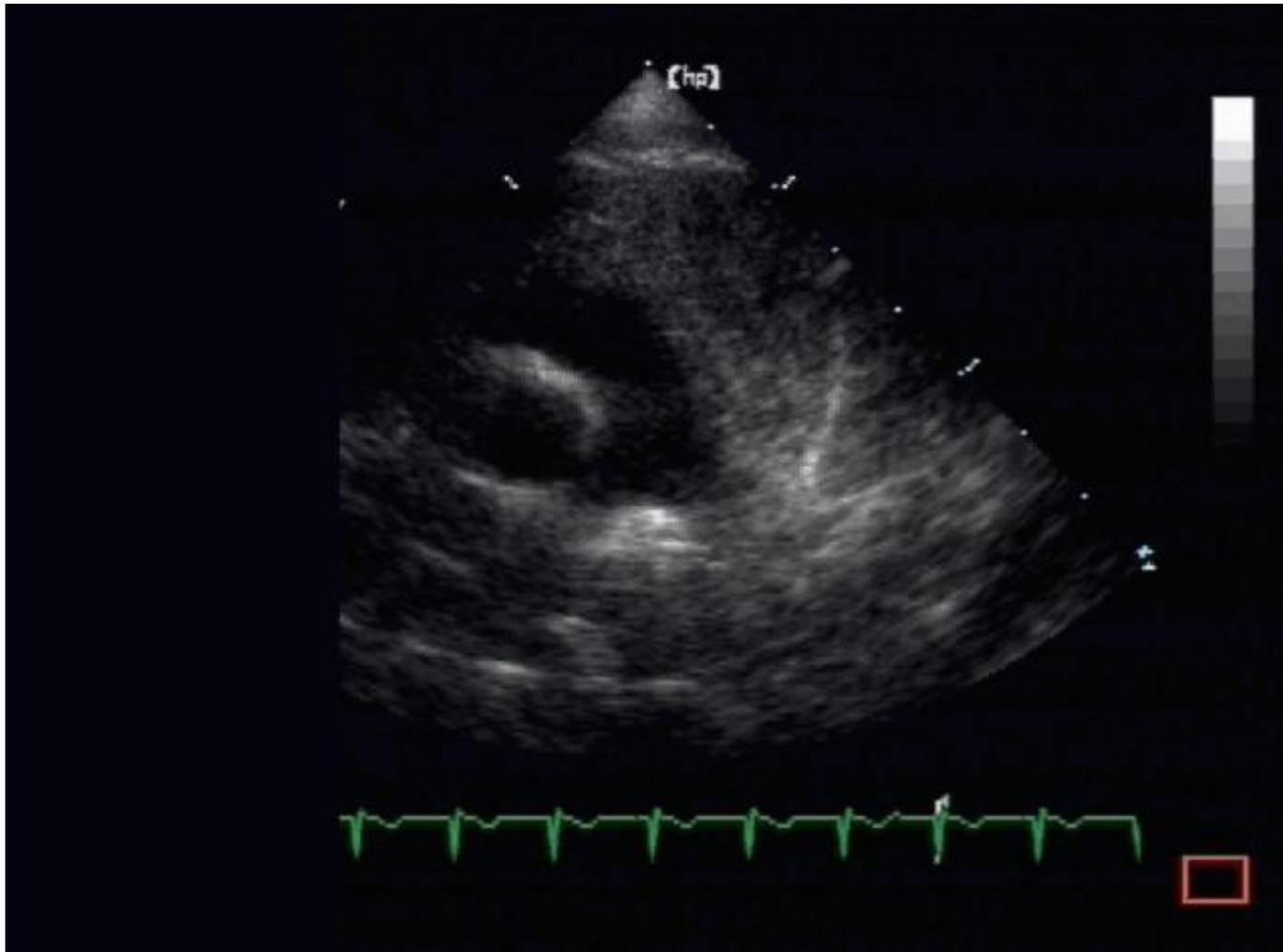
# VALVOLE ATRIOVENTRICOLARI



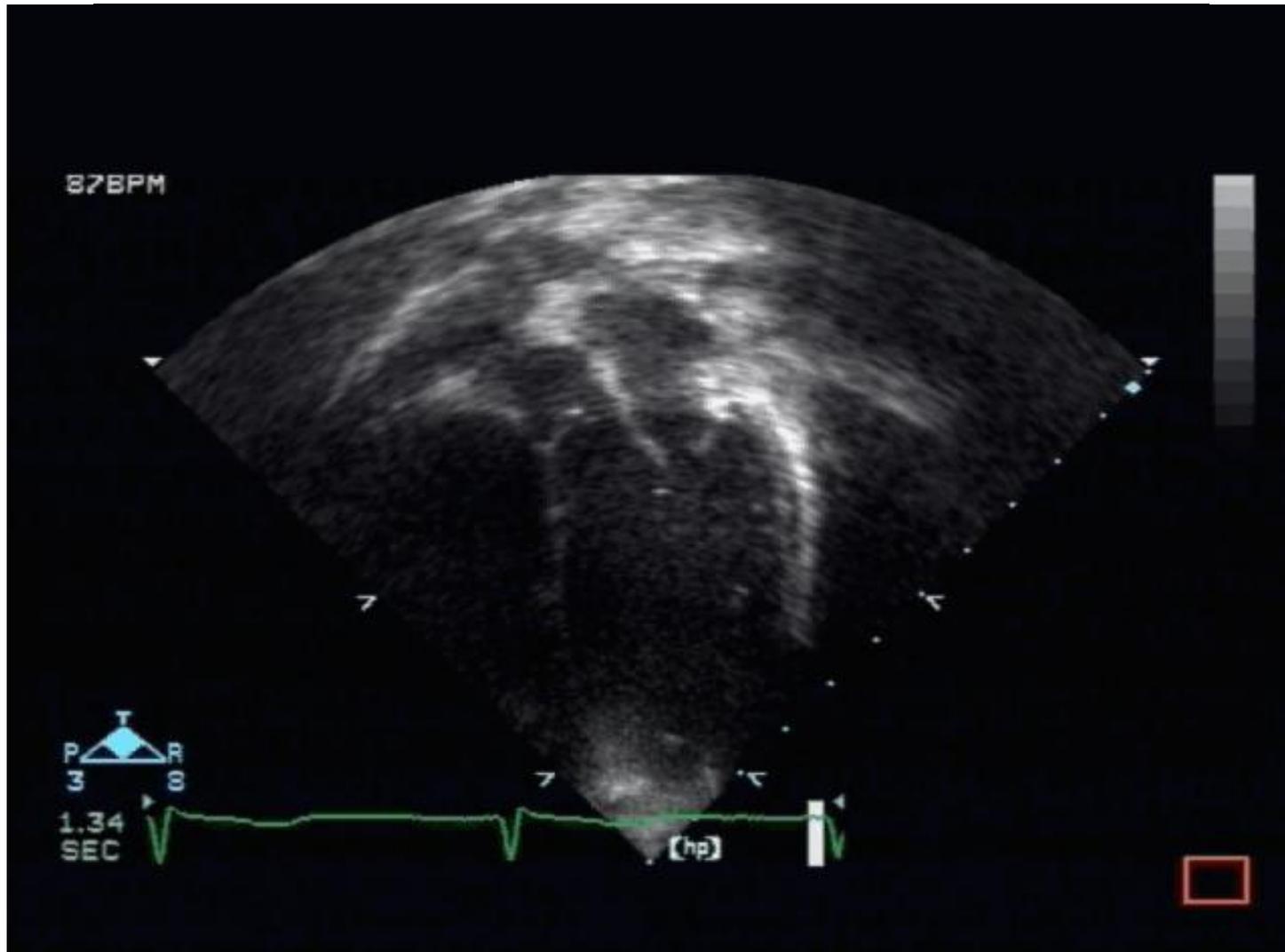
# VALVOLE ATRIOVENTRICOLARI



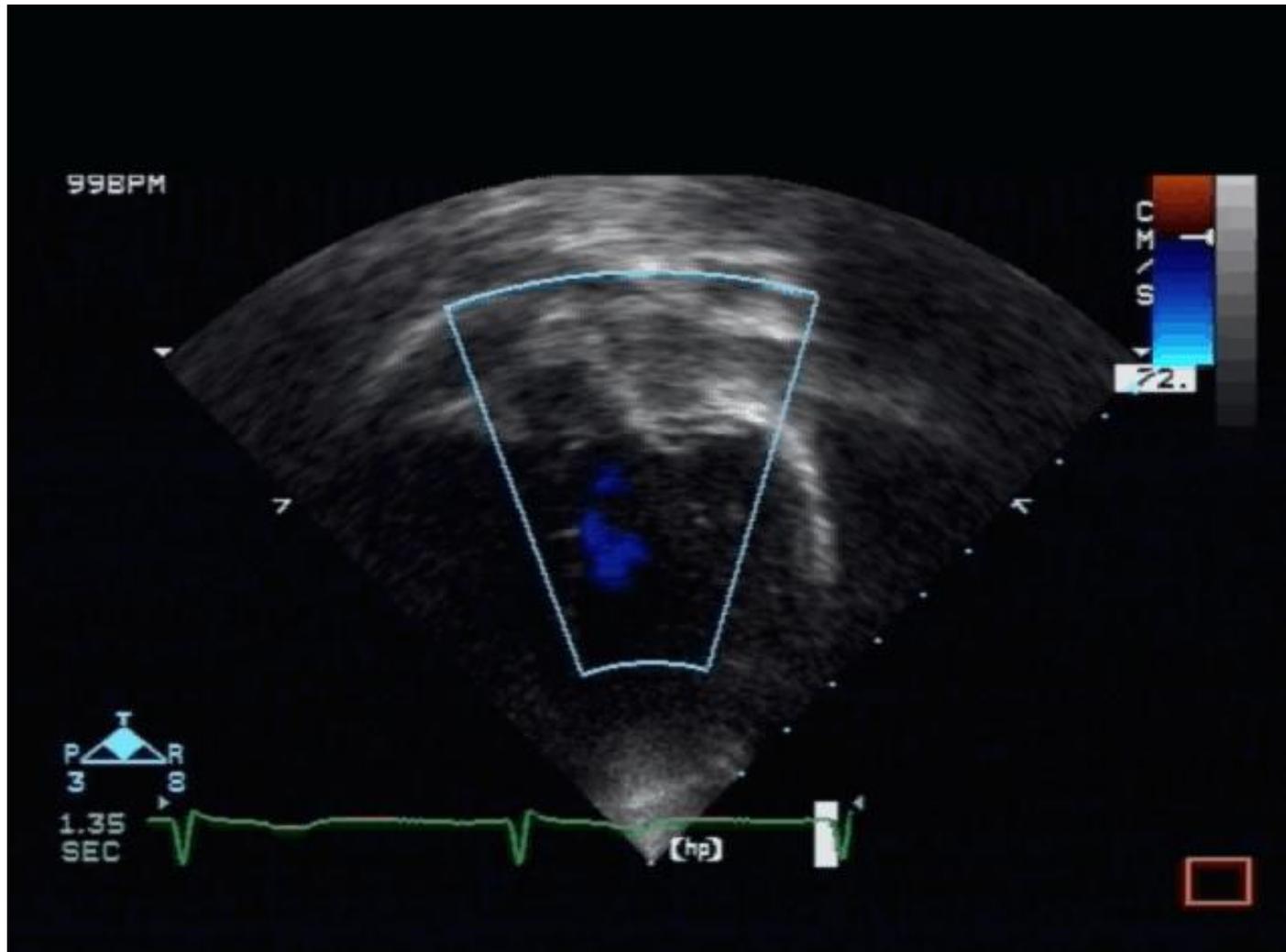
# EFFLUSSI E GRANDI ARTERIE



# EFFLUSSI E GRANDI ARTERIE



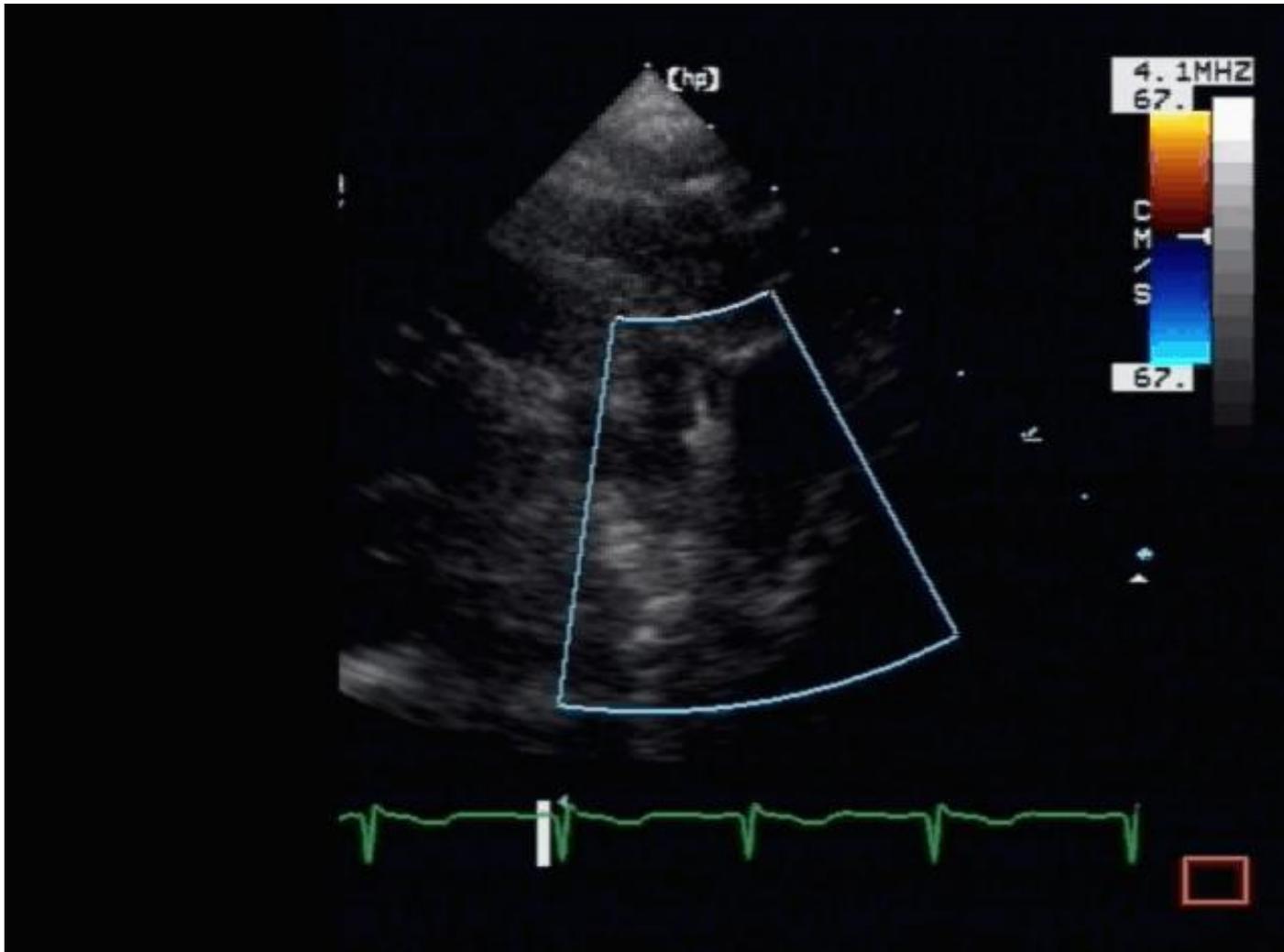
# EFFLUSSI E GRANDI ARTERIE



# EFFLUSSI E GRANDI ARTERIE



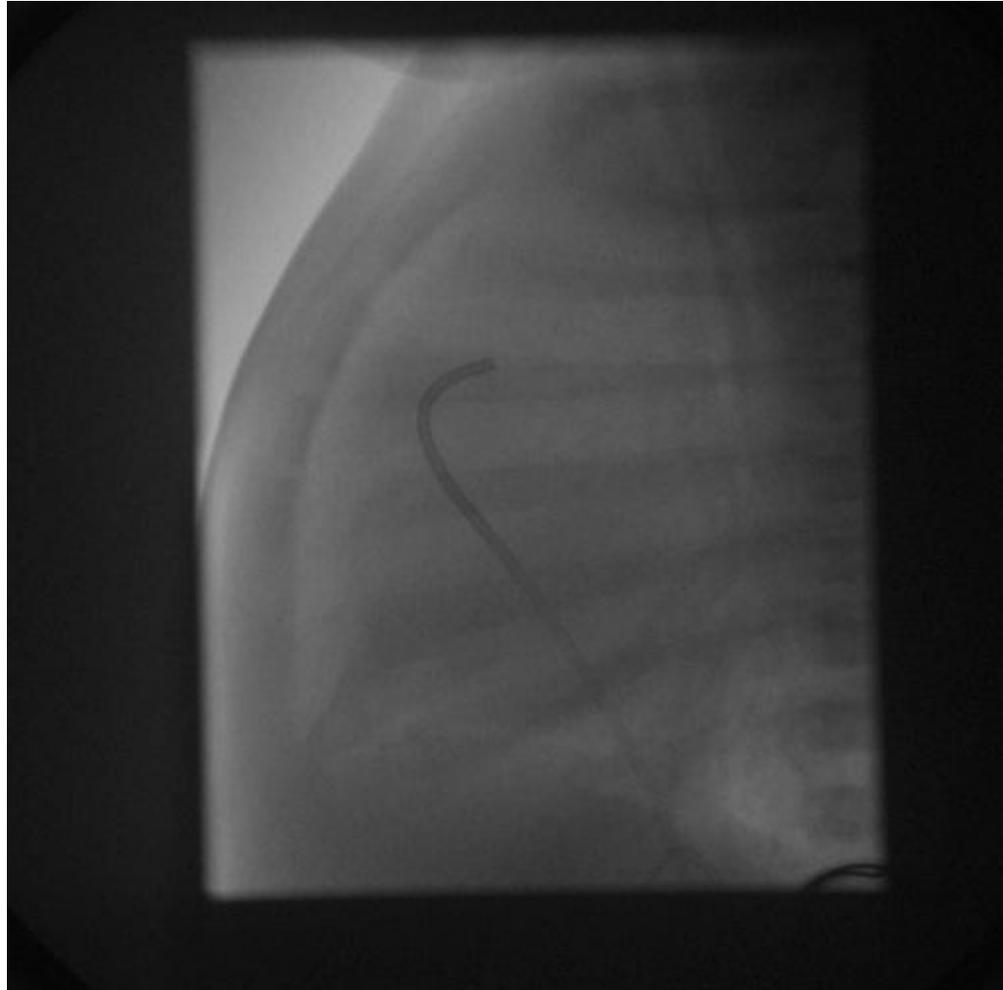
# EFFLUSSI E GRANDI ARTERIE



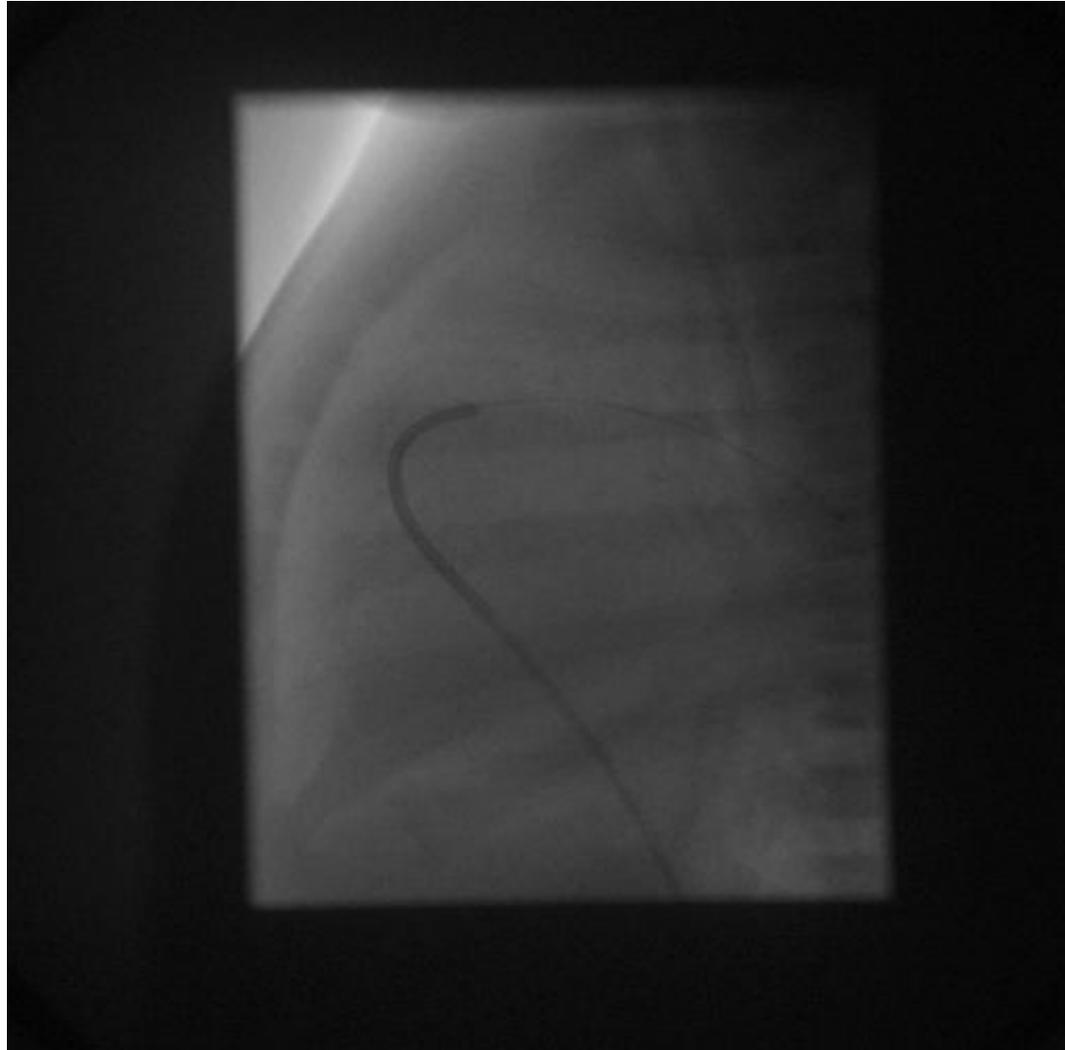
# CATETERISMO CARDIACO

- 🧠 **Anestesia generale**
- 🧠 **Approccio transvenoso e/o transarterioso**
- 🧠 **Valutazioni osimetriche e pressorie**
- 🧠 **Calcolo gittate (Fick o termodil.)**
- 🧠 **Calcolo resistenze arteriolari**
- 🧠 **Cineangiocardiografia**

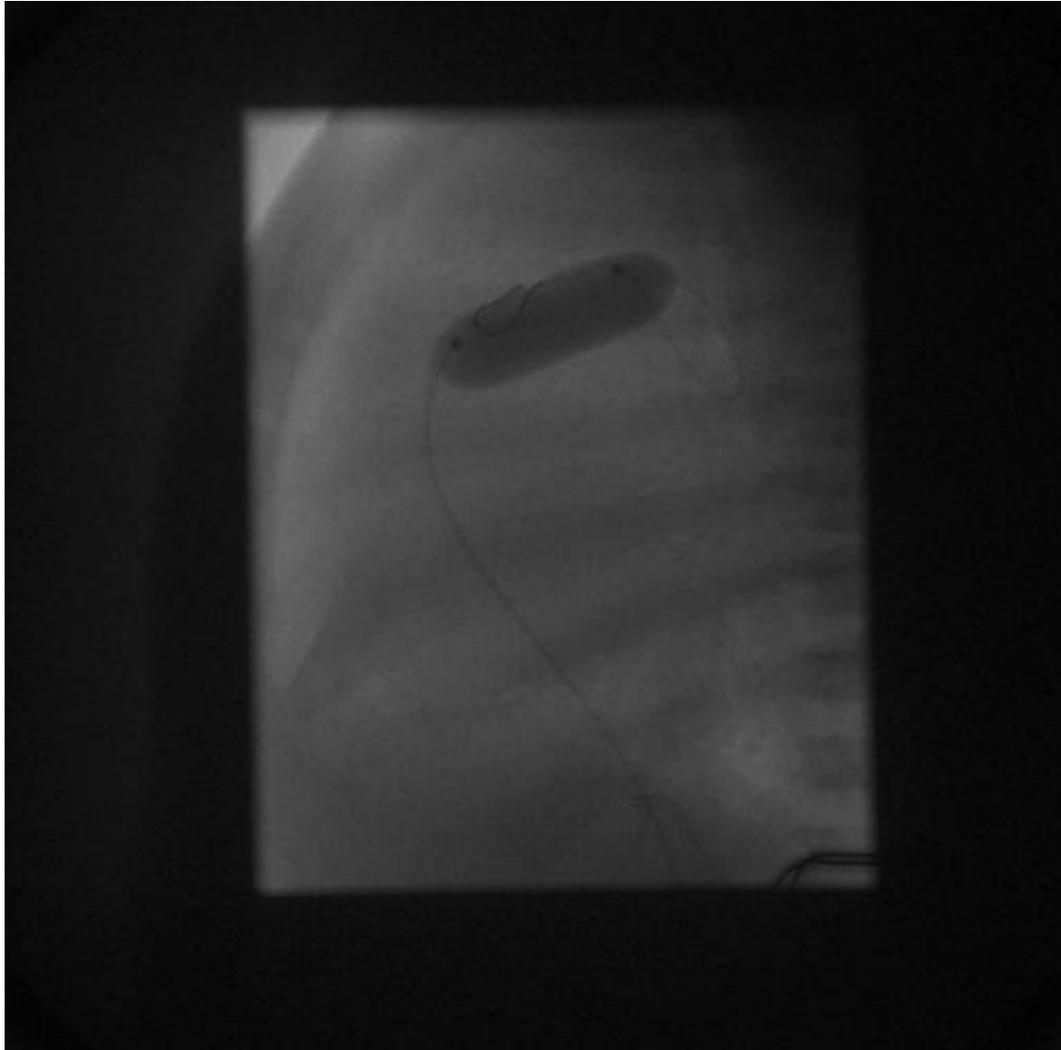
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



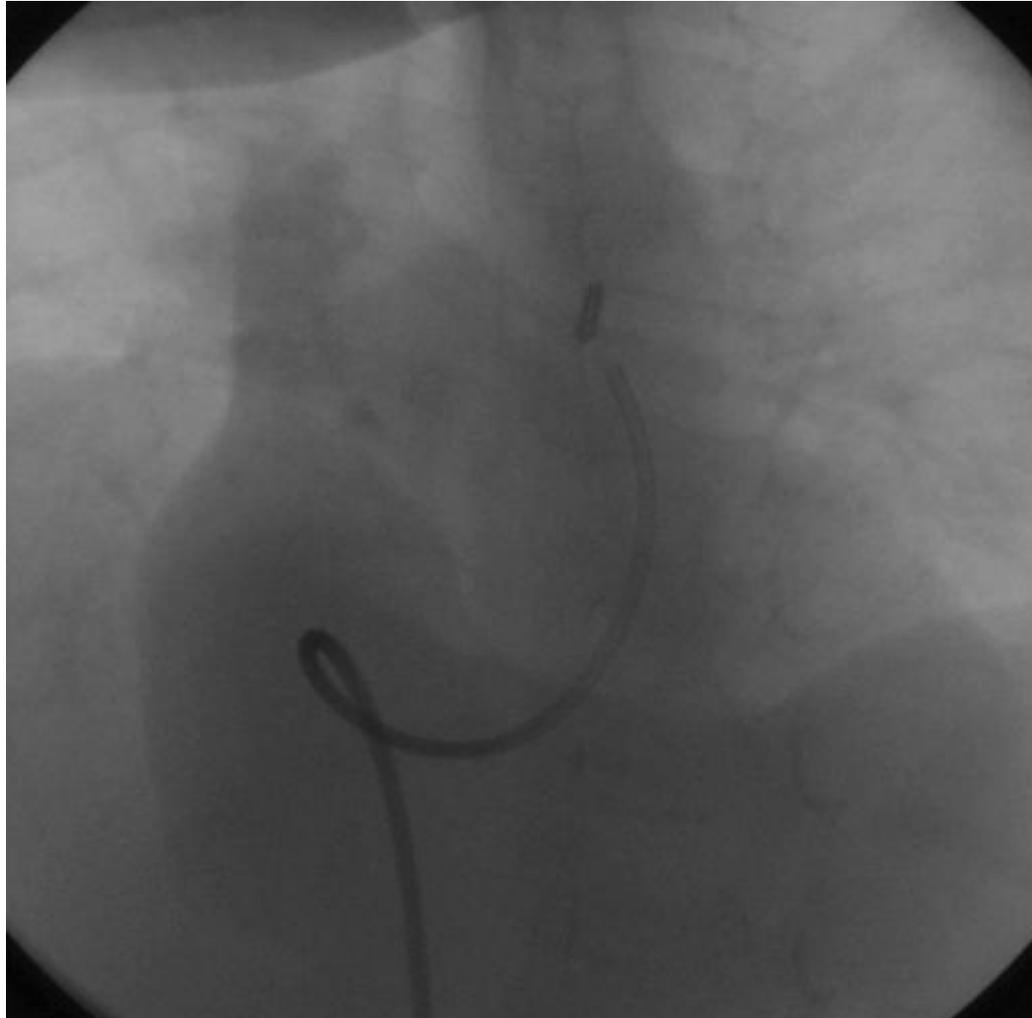
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



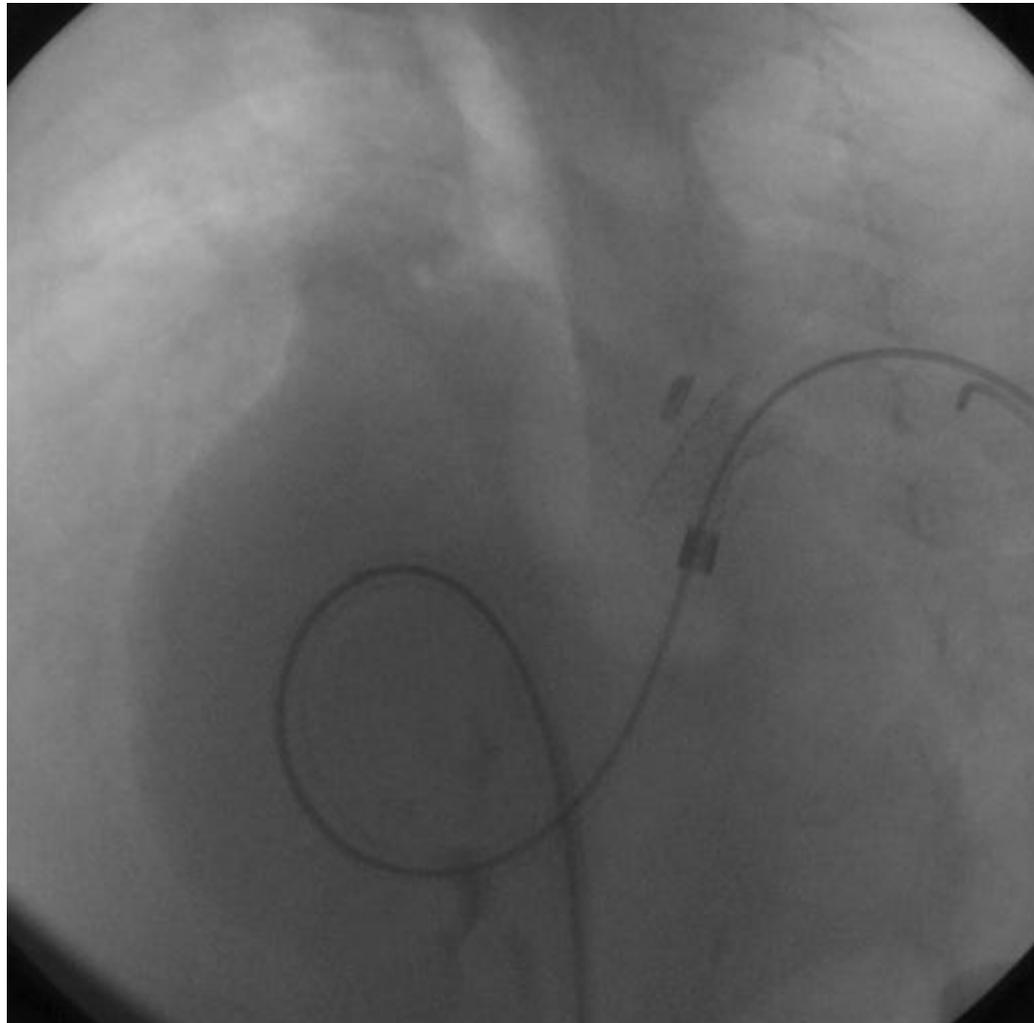
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



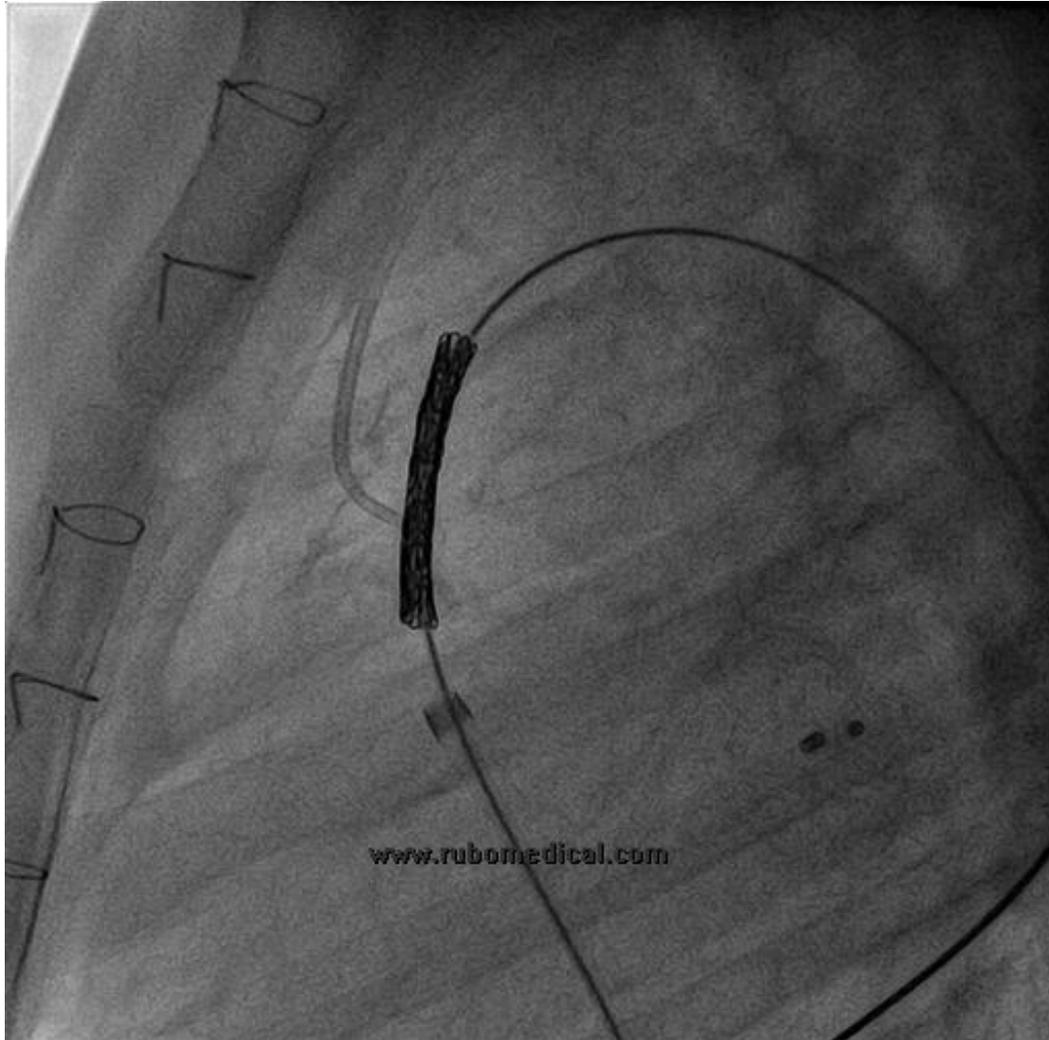
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



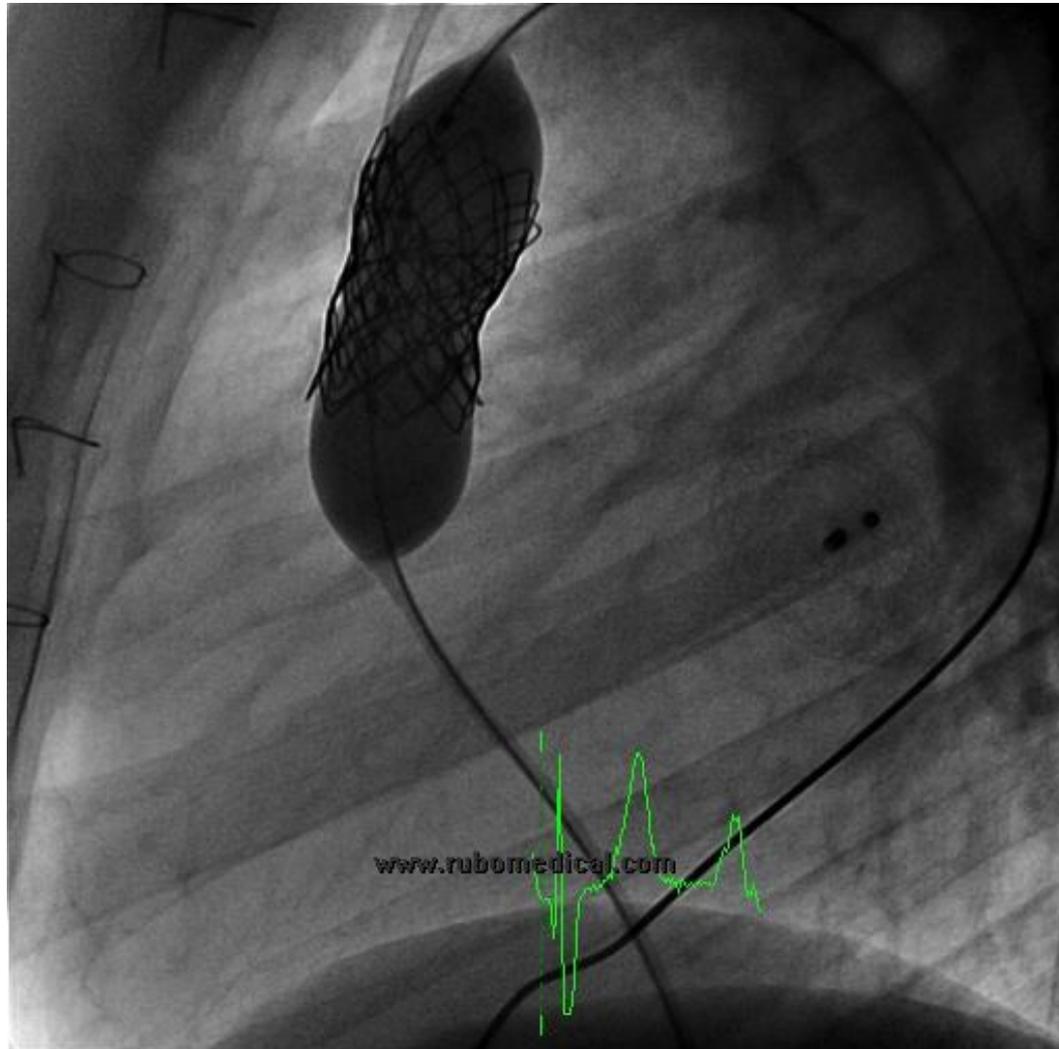
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



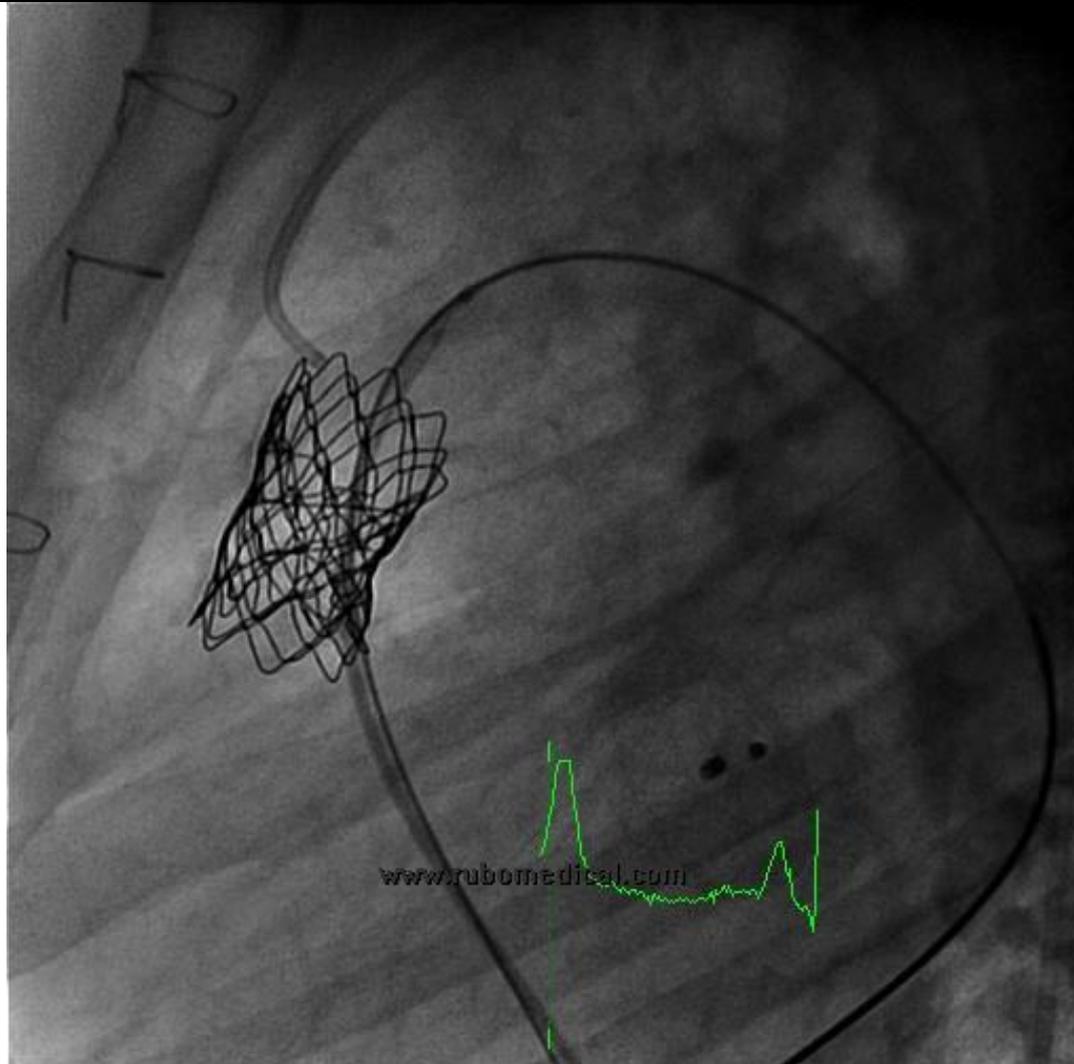
# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



# EMODINAMICA INTERVENTISTICA



# ALTRE DIAGNOSTICHE PER IMMAGINI

 **Ecocardiografia 3D**

 **Cine RM**

 **Tac**

 **Tac spirale**

# TERAPIA MEDICA

 **SCOMPENSO CARDIACO**

 **ARITMIE**

# TERAPIA MEDICA: scompenso cardiaco

- 🧠 **Diuretici (furosemide, idroclortiazide, spironolattone)**
- 🧠 **Vasodilatatori (ACE inibitori)**
- 🧠 **Beta bloccanti**
- 🧠 **Digossina**

# TERAPIA MEDICA: aritmie

- 🧠 **Digossina**
- 🧠 **Classe 1 C (flecainide propafenone)**
- 🧠 **Beta-bloccanti (metoprololo, nadololo)**
- 🧠 **Sotalolo**
- 🧠 **Amiodarone**
- 🧠 **Verapamile (cautela nel 1 anno)**

## CONCLUSIONI O MESSAGGI CHIAVE

- 🧠 **Le cardiopatie congenite sono le più frequenti malformazioni congenite**
- 🧠 **Un terzo circa delle cardiopatie congenite è sintomatica alla nascita e richiede interventi terapeutici precoci**
- 🧠 **La correzione, chirurgica o interventistica porta a guarigione della malformazione solo nelle cardiopatie semplici**
- 🧠 **Le cardiopatie complesse, la correzione secondo Fontan, malformazioni della valvola aortica, lasciano reliquati più o meno gravi che richiedono follow-up per tutta la vita**