

# MALFORMAZIONI CONGENITE: Importanza del problema

- **FREQUENZA**

- 1 - 2 % dei nati vivi
- Maggior frequenza nei nati di basso peso
- Maggior frequenza (31 %) negli aborti spontanei

- **MORBI-MORTALITA'**

- E' tra le prime cause di mortalità nei bambini < 4 anni
- Causa diretta o indiretta di un alta percentuale di ospedalizzazione

- **CONSEGUENZE**

- Circa il 20 % di invalidità nei bambini è dovuta a m.c.
- Problema familiare
- Problema sociale: elevati costi sanitari e sociali

# DEFINIZIONI

# Definizioni

## Anomalie malformative

1. Malformazione
2. Disruption
3. Deformazione
4. Displasia

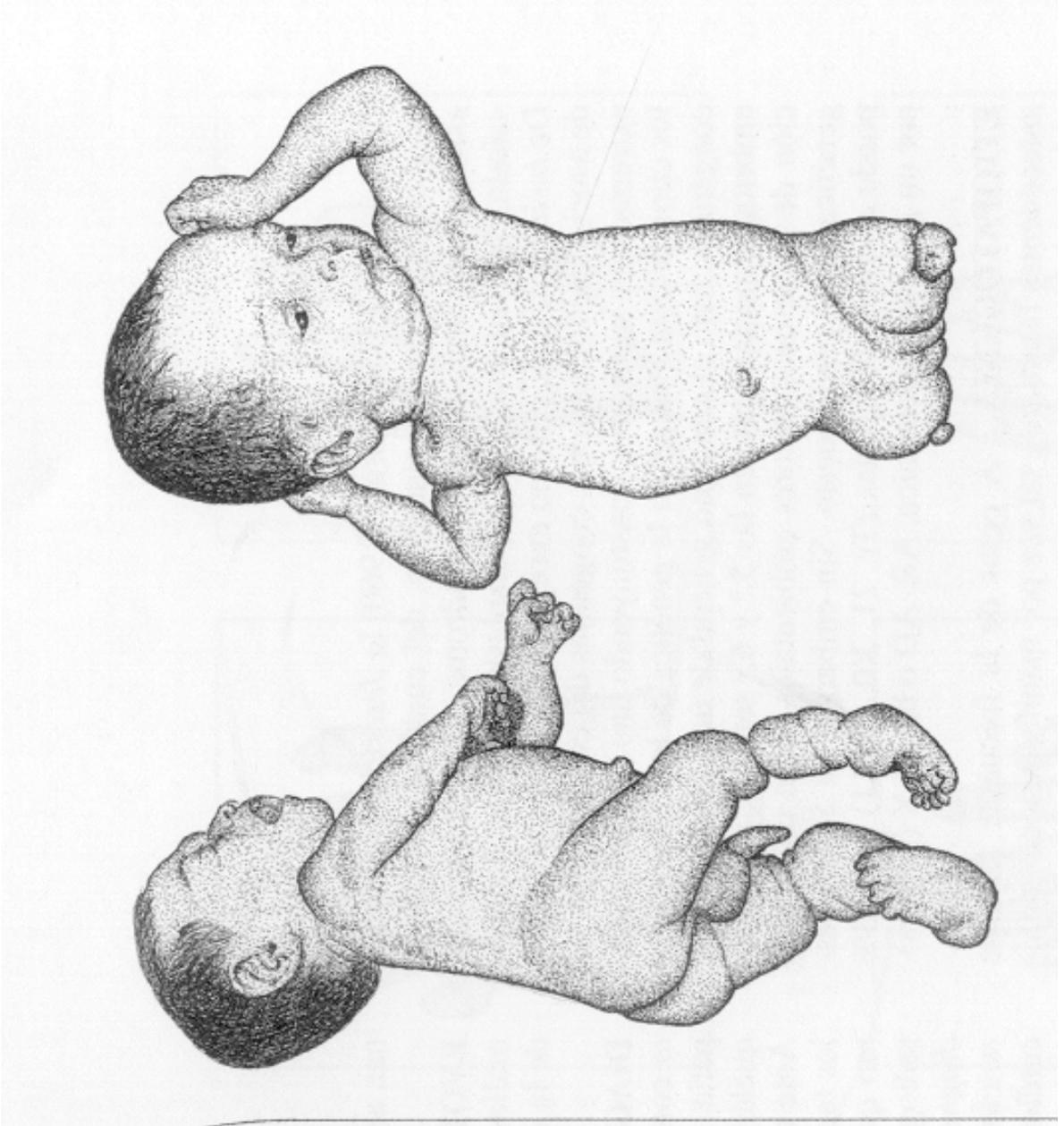
# Malformazione

- Difetto morfologico di un organo, parte di un organo o di una regione del corpo, che avviene nella fase embrionale, risultante da un processo di sviluppo **intrinsecamente anormale**.
- il termine **intrinseco** allude ad una anomalia di sviluppo fin dal suo inizio
- Esempio: **polidattilia**



# Disruption:

- destrutturazione o interruzione del normale processo di sviluppo da **causa estrinseca** di un tessuto o struttura fino a quel momento normalmente formati.
- Sono di natura non genetica.
- Epoca: primo periodo fetale
- Eziopatogenesi: difetto di irrorazione vascolare
- Esempio: **briglia amniotica**





# Deformità:

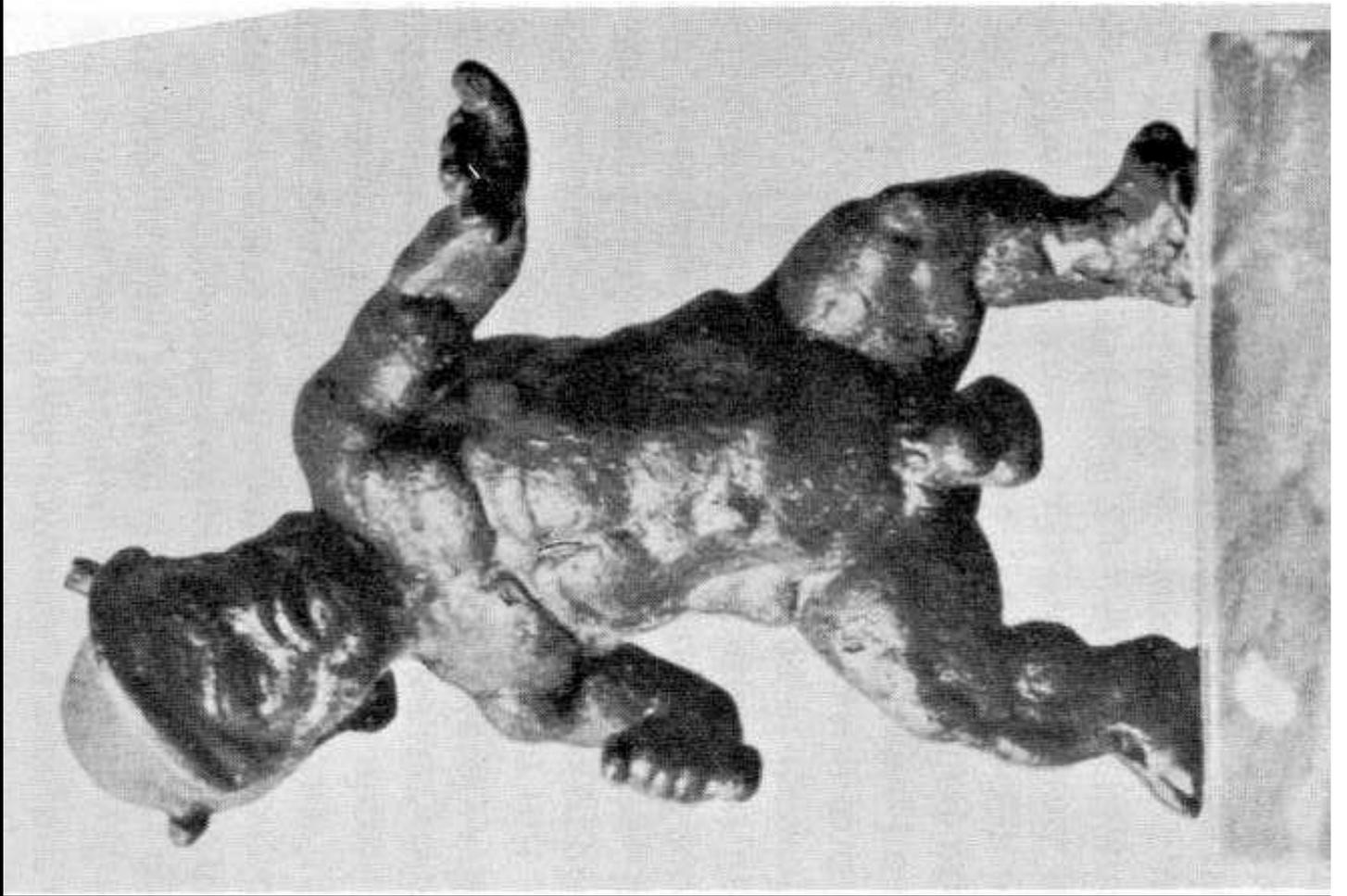
- Distorsione per forze meccaniche **esterne** di una struttura o tessuto normalmente formato.
- Non sono di natura genetica.
- Esempio: **torcicollo congenito, genu recurvatum**



# Displasia

- Organizzazione o funzione cellulare anormale in un tessuto-target in tutte le sedi anatomiche in cui è presente.
- Le displasie generalizzate sono di natura genetica.
- Esempio: [acondroplasia](#).





# Malformazioni

- **Semplici:** una sola malformazione isolata
- **Multiple:** quadro polimalformativo:
  - sindromi
  - associazioni
  - sequenze
  - complesso

# Quadri polimalformativi

## Sindrome

insieme di anomalie che appaiono unite  
con frequenza elevata e in cui si  
sospetta o si conosce una eziologia  
comune.

Esempio: S.di Down (anomalia cromosomica)  
S. Feto-alcolica (causa ambientale)

# Quadri polimalformativi

## Sindrome:

Cause note:

- dismetabolica: alterato metabolismo (fenilchetonuria)
- displasica
- malformativa pura : sbilanciamento genico-cromosomico ([sindrome di Down](#)), cause ambientali (s. Feto-alcolica)
- deformativa: es. deformazione artro-gripotiche per assenza di movimenti fetali in corso di patologie muscolari o neurologiche

# Quadri polimalformativi

## Associazione

insieme di anomalie che si manifestano contemporaneamente con frequenza elevata senza causa nota riconoscibile. Può essere casuale o non casuale

(esempio difetti di blastogenesi in cui abbozzi di più organi vengono contemporaneamente colpiti da un'unica noxa)

.

# Quadri polimalformativi

## Sequenza

- Insieme di anomalie che compaiono secondariamente ad una anomalia iniziale, cronologicamente a cascata.
- La patogenesi è nota, la eziologia talora no.
- Esempio: S.di POTTER dovuta a malattia renale che determina oligoidramnios grave con conseguente ipolasia polmonare e deformazioni scheletriche

# Quadri polimalformativi

## Complesso

insieme di anomalie che sono localizzate a una determinata area corporea e che sono state prodotte da un insulto vascolare. E' anomalia di un campo di sviluppo.

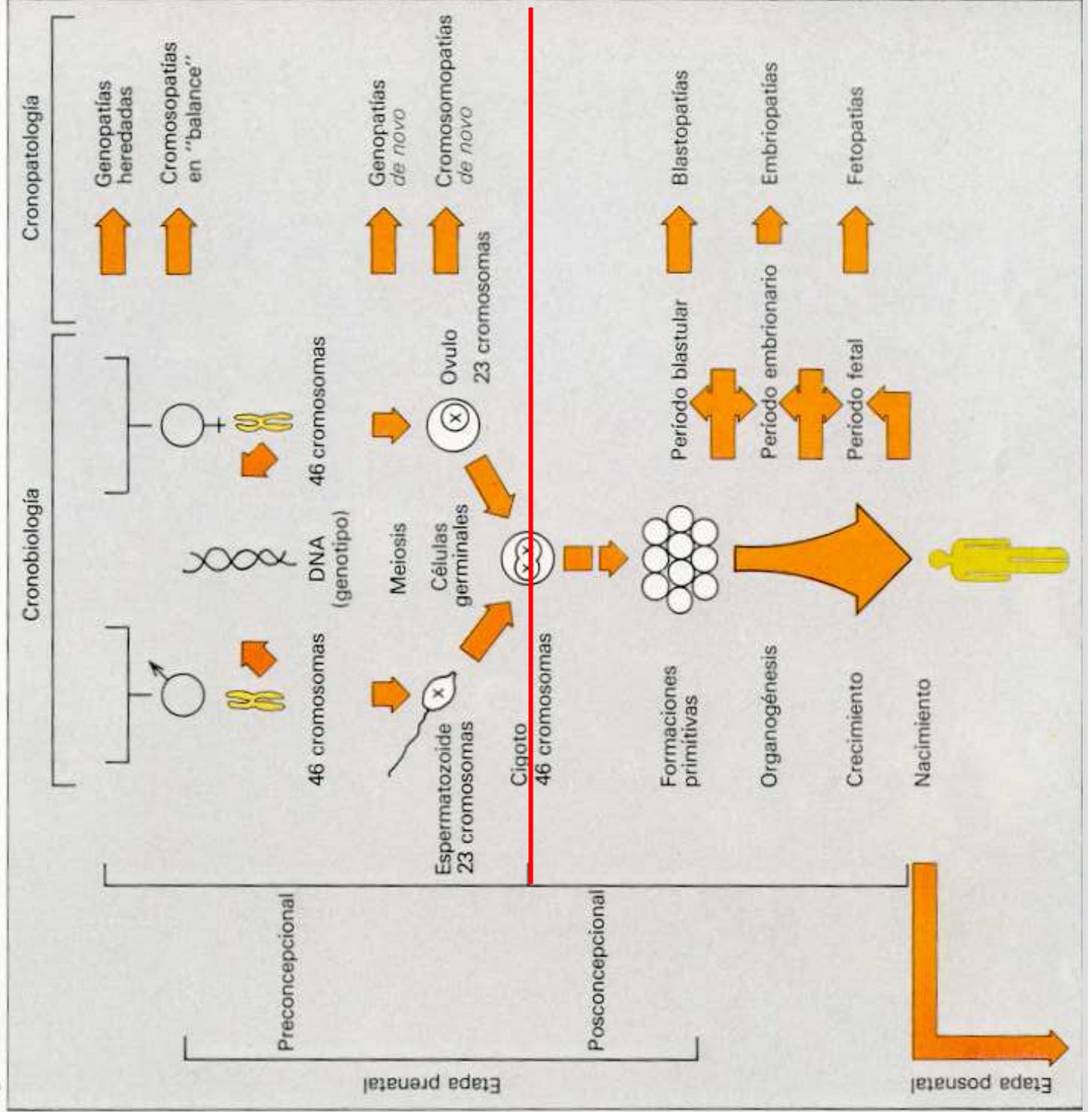
Es: **sindrome di Poland** (caratterizzata da varie **anomalie unilaterali** a carico dei muscoli del **torace** e dell'**arto superiore** per un'anomala formazione della vascolarizzazione fetale, con **interruzione dell'arteria succlavia**).

# Sindrome di Poland



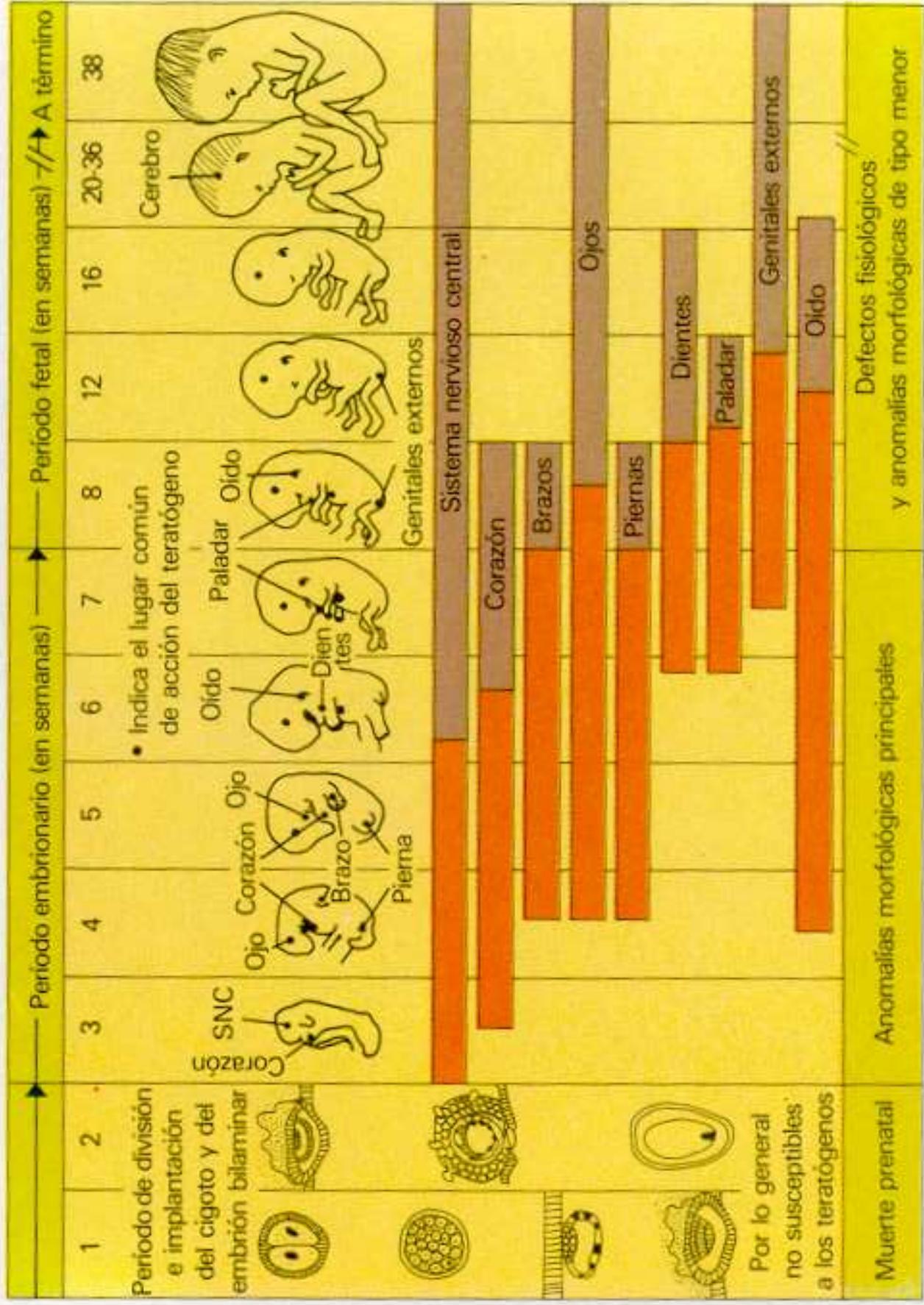
Anomalie dei muscoli del torace e/o di un arto superiore monolaterale. Malformazioni più o meno gravi, che possono interessare i muscoli pettorali fino alla mancanza totale degli stessi, le costole, il torace, la ghiandola mammaria, le dita e il rachide.

# Eziopatogenesi



# Eziopatogenesi

|                   | BLASTULA     | EMBRIONE      | FETO            |
|-------------------|--------------|---------------|-----------------|
| DURATA            | Prime 3 sett | 4-12 sett     | 13-40 sett      |
| ACCR/<br>SVILUPPO | primitivo    | organogenesi  | istogenesi      |
| NUTRIZIONE        | diffusione   | perfusione    | accrescimento   |
| RISPOSTA          | regolazione  | rigenerazione | reazione        |
| PATOLOGIA         | morte        | malformazione | malattia fetale |





# Eziologia

- Fattori genetici o endogeni
  - Genopatie: geni Hox, PAX, fattori di accrescimento fibroblastico.
  - Cromosomopatie
- Fattori ambientali (agenti teratogeni)
  - Metabolici e di origine materna
  - Fisici
  - Infettivi
  - Farmaci e chimici ambientali

## Agente teratogeno:

fattore chimico, fisico o biologico capace di indurre modificazioni morfologiche, strutturali, biologiche in qualunque momento dello sviluppo.

# AGENTI TERATOGENI

- Metabolici o di origine materna
  - Diabete, fenilchetonuria, ipotiroidismo
  - Cardiopatie e neuropatie croniche
  - Tumori virilizzanti
- Fisici
  - Radiazione terapeutica
  - Radiazione accidentale

# AGENTI TERATOGENI

- Infettivi
  - Rosolia, CMV, Herpes simplex I e II
  - Toxoplasmosi
  - Sifilide
- Farmaci e chimici
  - Dietilestilbestriolo
  - Talidomide
  - Mercuriali organici
  - Acido retinoico

- **Forme poligeniche-multifattoriali**
  - Derivano dalla combinazione di più fattori (genetici e ambientali)
  - In questo caso la patologia si manifesta solo, se in presenza di anomalie genetiche, si presentano fattori ambientali favorevoli allo sviluppo della malformazione (es. ipospadia)
  - sono forme con rischio di ricorrenza familiare

# Diagnosi prenatale

| Tecnica                    | Indicazioni   |
|----------------------------|---|
| Ultrasuoni                 | Malformazioni strutturali e altre lesioni   |
|                            |   |
| Amniocentesi               | Analisi cromosomica   |
|                            | Alfa-fetoproteina e acetilcolinesterasi per difetti del tubo neurale  |
|                            | Stima della bilirubina in incompatibilità Rh  |
|                            | Analisi enzimatica in errori congeniti del metabolismo  |
|                            |   |
| Biopsia dei villi coriali  | Analisi cromosomica   |
|                            | Analisi enzimatica in errori congeniti del metabolismo  |
|                            | Analisi del DNA: talassemia, Emofilia A e B, fibrosi cistica,   |
|                            | Infezione congenita: particolari virus (PCR)  |
|                            |   |
| Campione di sangue fetale  | Analisi cromosomica rapida quando si ha malformazione fetale o ritardo importante di accrescimento intrauterino |
|                            | Valori di Hb/bilirubina incompatibilità Rh grave  |
|                            | Sierologia di infezione congenita   |
|                            |   |
| Campioni di tessuto fetale | Biopsia della pelle in malattie cutanee gravi   |

# MALFORMAZIONI DELL'APPARATO GASTRO-INTESTINALE E CAVITA' ORALE

**Labbro leporino:** fissurazione mono o bilaterale del labbro superiore.

Incidenza 1-2%

Può essere molto profonda da coinvolgere la narice corrispondente.

Può associarsi a Palatoschisi

Non crea problemi di alimentazione

**Palatoschisi:** fenditura del palato che può interessare sia palato molle che palato duro.

Può associarsi ad anomalia della mascella: **labio-gnato-palatoschisi**.

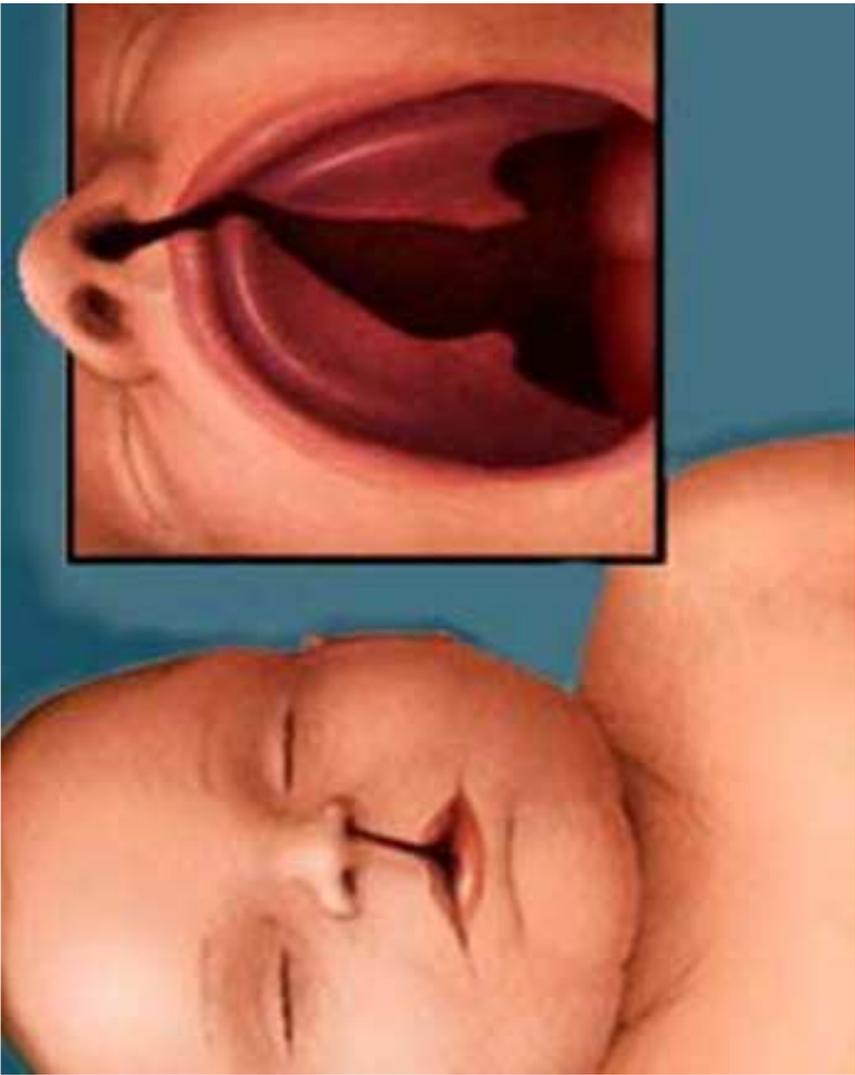
Determina difficoltà alla suzione e possibilità di inalazione.

Dopo la ricostruzione è necessario addestramento fonetico.

Possono essere presenti difficoltà di eruzione dentaria







# Atresia esofagea

L'atresia dell'esofago (AE) è una patologia malformativa caratterizzata dalla mancata formazione del segmento intermedio dell'esofago; si distinguono un **moncone prossimale** o cervicale, che termina nella stragrande maggioranza dei casi (98%) a fondo cieco, ed un **moncone distale**, in continuità con lo stomaco; quest'ultimo comunica, quasi sempre (86%), con la trachea.

L'atresia dell'esofago costituisce una patologia di pertinenza chirurgica che necessita di una correzione precoce.



## EPIDEMIOLOGIA ED EZIOPATOGENESI

- L'incidenza documentata di AE oscilla tra 1:3000 e 1:10000 nati vivi.
  - La frequenza è maggiore nei casi di parti gemellari.
  - Predominanza nel sesso maschile; nelle diverse ricerche la percentuale di maschi affetti oscilla tra il 57% ed il 59% contro il 41-43% riscontrato per il sesso femminile.
  - Non si hanno dati significativi riguardo ad una possibile predisposizione ereditaria: esistono tuttavia numerosi dati che indicano una più elevata incidenza in consanguinei.
- 
- Nonostante l'atresia dell'esofago sia un difetto congenito relativamente frequente, molto poco si conosce a proposito della sua eziologia. Alcune ricerche sembrano far risalire l'eziologia a fattori infettivi o teratogenici, senza evidenziare per uno specifico agente eziologico.

# EMBRIOLOGIA

- Esofago e trachea derivano dall'intestino cefalico primitivo.
- Durante la 4<sup>a</sup> settimana di sviluppo embrionale, la trachea si forma come un diverticolo ventrale dalla faringe primitiva (parte caudale dell'intestino cefalico primitivo).
- Un setto tracheoesofageo si sviluppa a livello delle pieghe tracheoesofagee longitudinali. Il setto divide, nel corso della 5<sup>a</sup> settimana, l'intestino primitivo in una porzione ventrale (tubo laringotracheale) e una porzione dorsale (esofago).
- L'AE risulta se il setto tracheoesofageo è deviato posteriormente, causando una incompleta separazione e dando origine ad una fistola tracheoesofagea.
- L'AE senza fistola, viene attribuita ad un fallimento della ricanalizzazione dell'esofago durante 8<sup>a</sup> settimana di sviluppo embrionale.
- Riguardo alla embriogenesi dell'atresia esofagea, con o senza fistola, sono state proposte alcune teorie, tra le quali insufficienza vascolare, non sincronia della crescita del mesenchima e dell'epitelio esofageo, anomalie della notocorda, coinvolgimento delle cellule della cresta neurale (Possoegel et al. 1999; Otten et al. 2000; Oxford et al. 2000; Konstantinidou et al. 2001; Morini et al. 2001).

# Atresia esofagea:

## **Classificazione Vogt-Roberts** **5 TIPI**

- Moncone superiore a fondo cieco, fistola del moncone inferiore con trachea (87%)
- 2 monconi sono entrambi a fondo cieco, senza fistola tracheale ( 8%)
- Esofago e trachea normoconformati, presenza di fistola (4%)
- Moncone superiore con fistola in trachea, moncone inferiore a fondo cieco (<1%)
- Entrambi i monconi hanno fistola con trachea (<1%)

>80% dei casi *Atresia esofagea* si associa a fistola tracheo-esofagea

# Atresia dell'esofago

## Varianti anatomiche



Tipo 1  
7.8 %

Tipo 2  
0.8 %

Tipo 3  
85.8 %

Tipo 4  
1.4 %

Tipo 5  
4.2 %

Tipo 6

# Atresia esofagea

## Clinica

- Polidramnios
- Eccessiva secrezione orale
- Sondino naso gastrico che non riesce ad arrivare nello stomaco
- Impossibilità all'alimentazione con inalazione di succo gastrico o saliva o secrezioni delle prime vie aeree o latte

E' importante diagnosticare tale patologia in sala parto  
per evitare inalazione e sue complicazioni  
(broncopolmonite)  
Possibile la diagnosi prenatale

## Atresia – stenosi –malrotazione intestinale

Incidenza 1:1500 nati

E' presente un alterato transito intestinale con dilatazione del tratto a monte dell'ostruzione

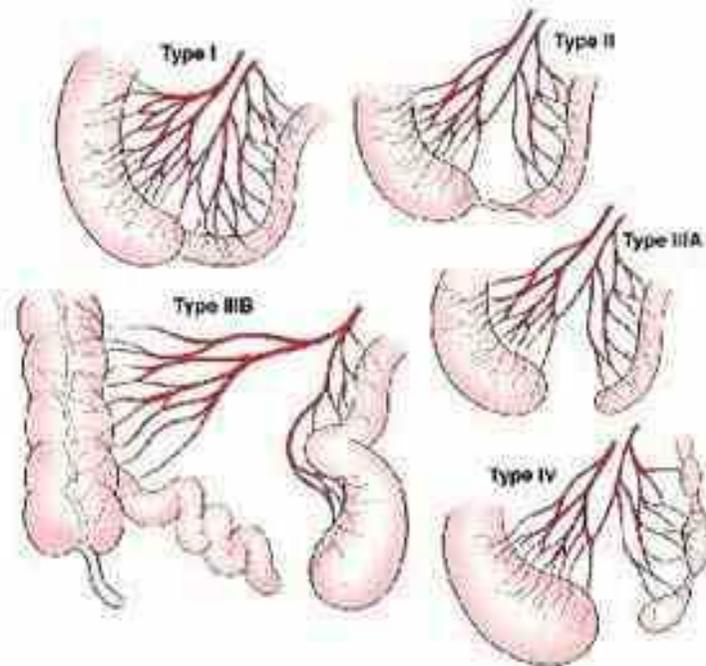
### SINTOMI:

- Vomito
- Distensione addominale/livelli idroaerei
- Mancato o ridotta eliminazione di meconio

IN GRAVIDANZA: POLIDRAMNIOS

# ATRESIA INTESTINALE

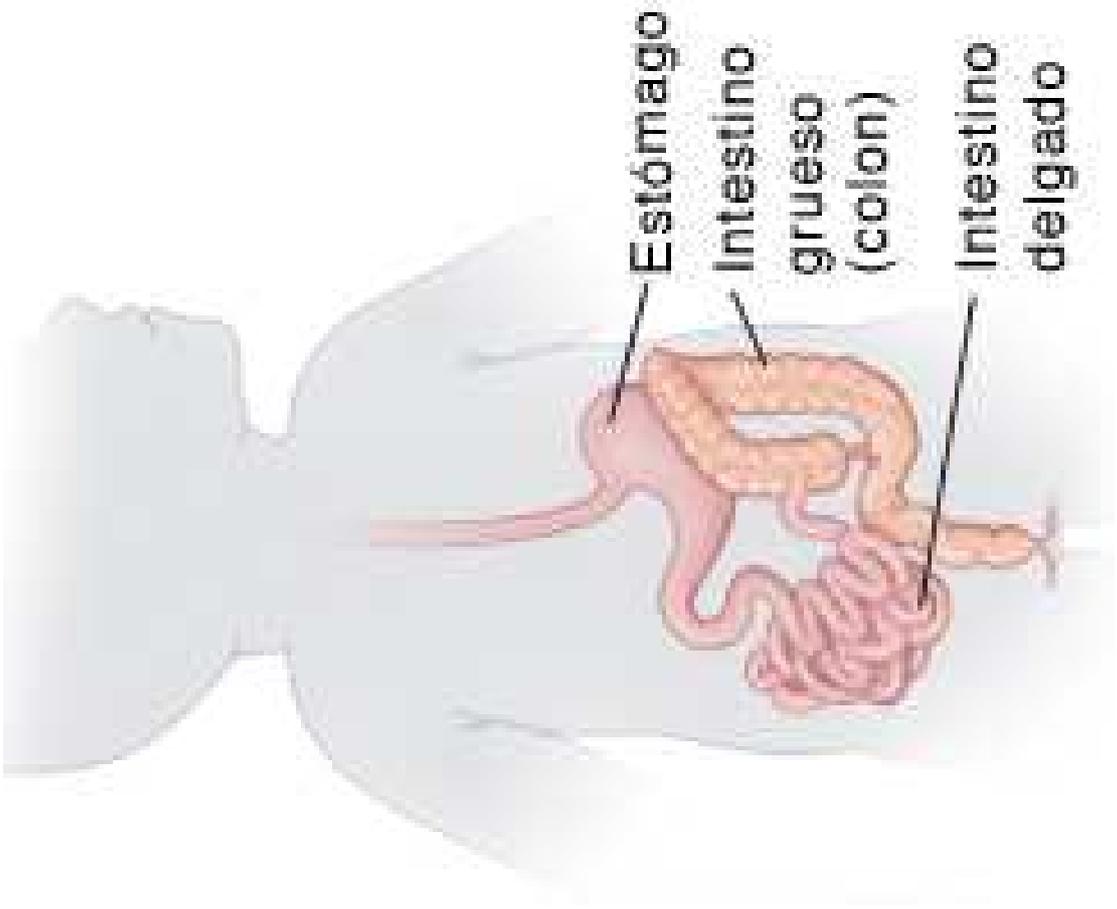
L'atresia intestinale interessa più frequentemente l'ileo, seguito dal duodeno, dal digiuno e dal colon



## ANOMALIE DI POSIZIONE INTESTINALI DOVUTE A MALROTAZIONE

- Durante lo sviluppo embrionale, **l'intestino primitivo protrude** all'esterno della cavità addominale.
- Quando rientra in addome, il grosso intestino **normalmente ruota in senso antiorario**, con il cieco che si situa a livello del quadrante inferiore di destra.
- In caso di **rotazione incompleta** il cieco si trova in posizione ectopica (di solito nel quadrante superiore destro o a metà epigastrio) può verificarsi **ostruzione da briglie retroperitoneali**, che stirano il duodeno, o **da volvolo del piccolo intestino** che, senza il normale sostegno peritoneale, ruota sul suo esile peduncolo mesenterico.

*Il volvolo è un'emergenza chirurgica, perché il tratto di intestino coinvolto può andare in gangrena se l'ostruzione non è prontamente rimossa.*



# Malformazioni Ano-rettali

ie:

## **Maschio**

Fistola (cutanea) perineale

Fistola rettouretrale

Bulbare

Prostatica

Fistola al collo della vescica

Ano imperforato senza fistola

Atresia Rettale

## **Femmina**

Fistola (cutanea) perineale

Fistola Vestibolare

Cloaca Persistente

Cloaca con canale comune < 3 cm

Cloaca con canale comune > 3 cm

Ano imperforato senza fistola

Atresia Rettale



# DIFETTI DI PARETE

## GASTROSCHISI

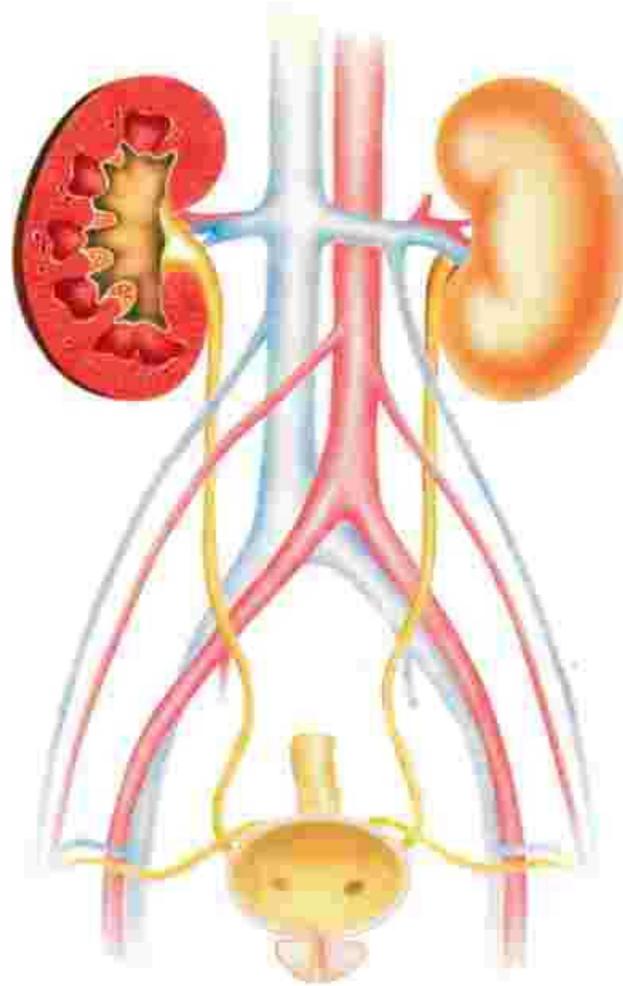
- Difetto a tutto spessore della parete addominale, solitamente peri-ombelicale
- Una parte più o meno ampia di intestino o organi endoaddominali erniano all'esterno
- Mancano i foglietti di copertura

## ONFALOCELE

- Difetto della linea mediana
- I visceri erniati sono ricoperti da membrana peritoneale, amnios e gelatina di Wharton
- È coinvolto anche il moncone ombelicale



# APPARATO URINARIO



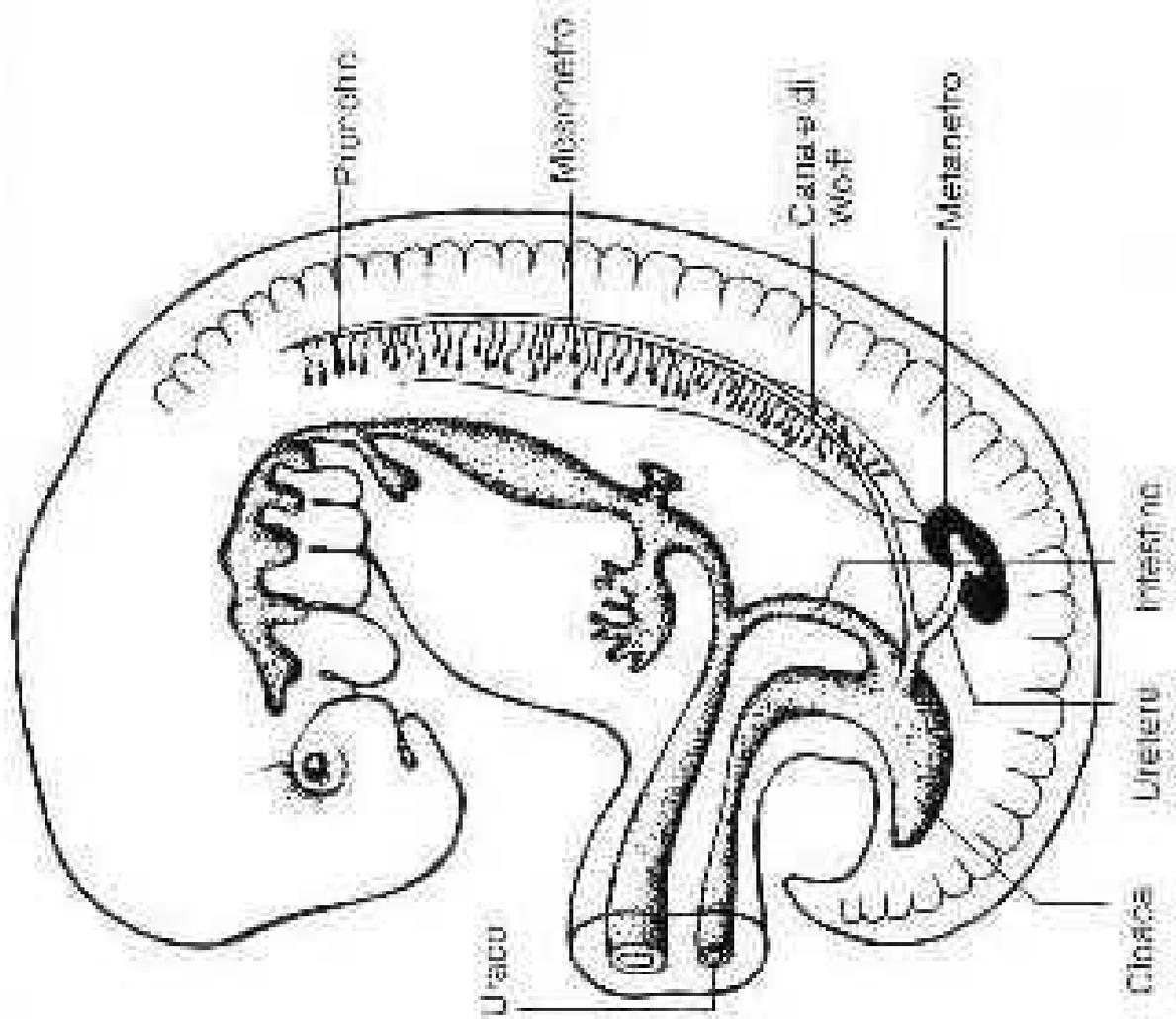
# EMBRIOLOGIA

Lo sviluppo del rene e delle sue vie escretrici avviene in **tre fasi** successive, parzialmente sovrapposte:

- **il pronefro** prende origine dal mesoderma sotto forma di 6-10 paia di tubuli drenati in una formazione duttale, il dotto di Wolff, che si svuota nel celoma; il pronefro involge ad eccezione della sua parte caudale che si allunga verso la cloaca, accogliendo nuove paia di tubuli dal mesenchima addominale, per costituire il **mesonefro**. Mentre la pars cranialis del mesonefro parteciperà alla costituzione di strutture genitali (oophoron, paraoophoron, dotto di Gartner e, rispettivamente, epididimo, paradidimo, deferente), la pars caudalis del dotto di Wolff dà origine alla gemma ureterale, in prossimità dello sbocco in cloaca. Un cappuccio di mesenchima si associa all'uretere sviluppato dalla gemma Wolffiana e l'insieme costituisce il **metanefro**.

- L'unità renale completa si realizza quando, durante 8 e 9<sup>a</sup> settimana le due costituenti del metanefro, ghiandola ed escretoria, vengono collegate con la vascolarizzazione definitiva.

Arresti ed errori di sviluppo in questa sequenza organogenetica stanno alla base di malformazioni di vario tipo, isolate o combinate.



# Malformazioni renali

## Anomalie di numero:

### *Agenesia renale:*

- la forma bilaterale è incompatibile con la vita (s. di Potter)
- la forma monolaterale (1:1000 nati) è clinicamente asintomatica.

*Rene sovranumerario:* clinicamente asintomatico

A tali anomalie possono associarsi altre malformazioni dell'apparato urogenitale

# Malformazioni renali

## **Anomalia di posizione:**

### *Rene ectopico:*

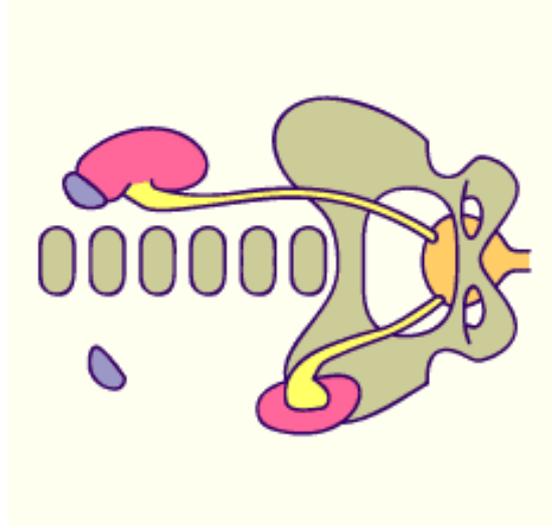
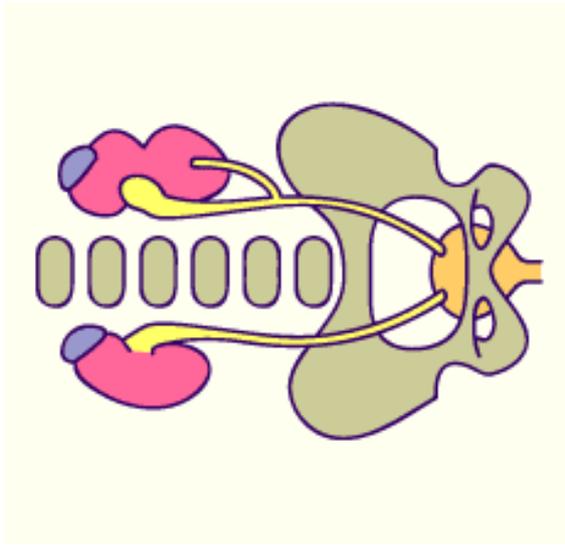
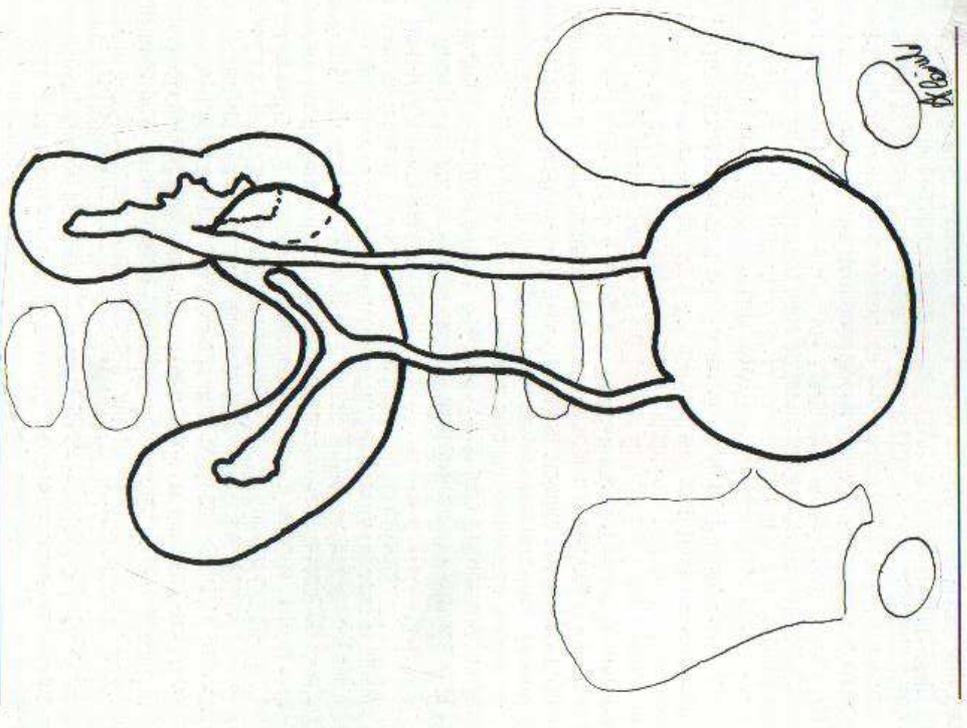
La sede più frequente è quella pelvica, ma può essere in altre sedi dell'addome e anche intratoracico

## **Anomalia di posizione e fusione:**

### *Rene a ferro di cavallo:*

i reni sono migrati fino a diventare contigui e fusi al controlaterale. Sono clinicamente asintomatici se il sistema escretore non è ostruito da altre strutture.

**Fig. 3 -** Nel disegno è ricostruita l'anatomia dell'apparato urinario del nostro paziente, sulla base dei reperti ecografici e urografici



## ANOMALIE STRUTTURA

**Ipoplasia renale:** rene piccolo con un ridotto numero di nefroni

**Displasia renale:** alterata struttura del rene fetale che contiene cisti di varie dimensioni (rene multicistico).

E' un rene non funzionante.

Può associarsi ad anomalie del sistema genitourinario

# **STENOSI DEL GIUNTO PIELO-URETERALE**

**(IDRONEFROSI IDIOPATICA)**

## **DILATAZIONE DELLA PELVI E DEI CALICI DA OSTACOLO CONGENITO FUNZIONALE O ANATOMICO DEL GIUNTO PIELOURETERALE**

è la causa più frequente di ostruzione a carico del sistema escretore  
Provoca aumento di volume del rene con dilatazione dei calici  
e della pelvi: **IDRONEFROSI**

### **Malattia del Giunto**

A - funzionale

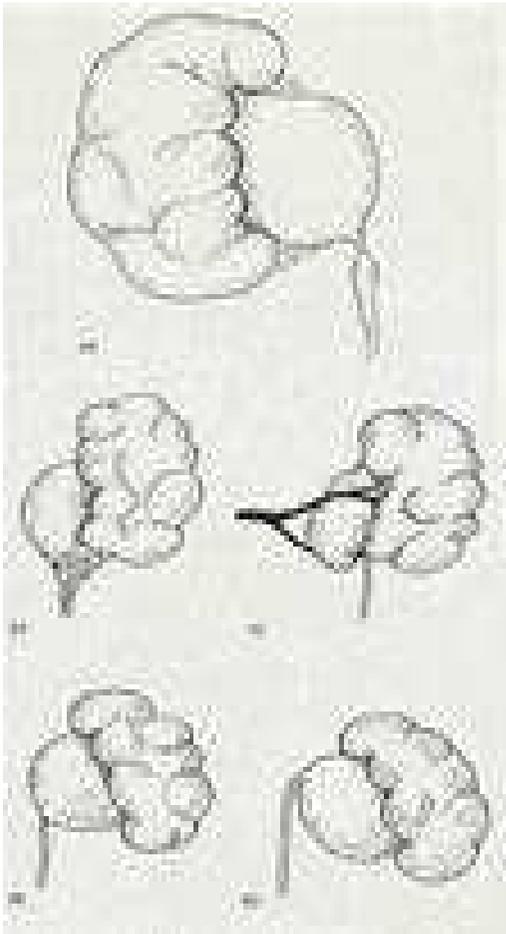
### **Sindrome del Giunto**

B- briglie

C- vaso anomalo

D- stenosi

E- anomalia di impianto



## Malattia del giunto

(Ostacolo funzionale)

E' provocata da un segmento  
adinamico, non stenotico dell'uretere

1 mancata coordinazione tra  
contrazione della e pelvi e dell'uretere  
2 alterata propagazione dell'onda  
peristaltica attraverso la giunzione  
pielo-ureterale

Quadro istologico: displasia, con  
riduzione delle cell. Muscolari e  
eccesso di collagene

## PIELECTASIA:

dilatazione della sola pelvi renale (diametro A-P normale <1,5cm)

Diagnosi dell'ostruzione/dilatazione mediante ecografia prenatale e postnatale.

Diagnosi della funzionalità renale attraverso esami ematochimici e scintigrafia renale con Mag3





**Megauretere:** dilatazione dell'uretere che talora si associa a dilatazione dell'intero sistema escretore (uretere-pelvi-calici) per alterazione della giunzione ureterovescicale.  
Può essere stenotico/non stenotico – refluyente/non refluyente

**Valvole dell'uretra posteriore:** presenti nel maschio, provocano una grave ostruzione di tutte le strutture a monte con dilatazione di tutto il sistema escretore (uretere-pelvi-calici) bilateralmente.  
Si associa a reflusso vescico-ureterale e a displasia renale che può portare il soggetto ad insufficienza renale cronica.  
L'associazione con oligoidramnios si associa a ipoplasia polmonare.

## Reflusso vescico-ureterale primitivo:

E' dovuto ad incompetenza della giunzione vescico-ureterale, con mancanza del meccanismo a valvola che consente la chiusura dell' uretere al momento della minzione.

E' legato ad alterato inserimento dell'uretere nella parete vescicale.

**CONSEGUENZA:** risalita di urina dalla vescica in uretere o fino al rene

### **COMPLICANZE:**

- Infezione delle vie urinarie con possibili cicatrici renali
- nefropatia da reflusso
- insufficienza renale cronica

**DIAGNOSI:** cistografia /cistosonografia/cistoscintigrafia minzionale

## Grado di reflusso

**A**

I



II



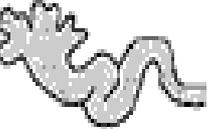
III



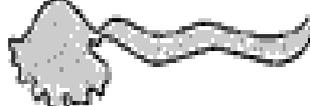
IV



V



**B**



## ANOMALIE DEI GENITALI ESTERNI MASCHILI

**Ipospadi**: l'orifizio uretrale si trova sulla superficie ventrale del pene. L'anomalia può essere minima (ipospadia coronale) o più grave (ipospadia peniena o peno-scrotale).

Si può associare a retrazione o incurvamento ventrale  
Incidenza 1:125 nati circa

**Criptorchidismo**: assenza di testicolo nello scroto. In genere il testicolo si trova lungo la normale via di discesa in addome, senza aver raggiunto lo scroto.

Incidenza: 3% dei nati a termine

Altre anomalie sono **testicolo ectopico** e **testicolo retrattile**

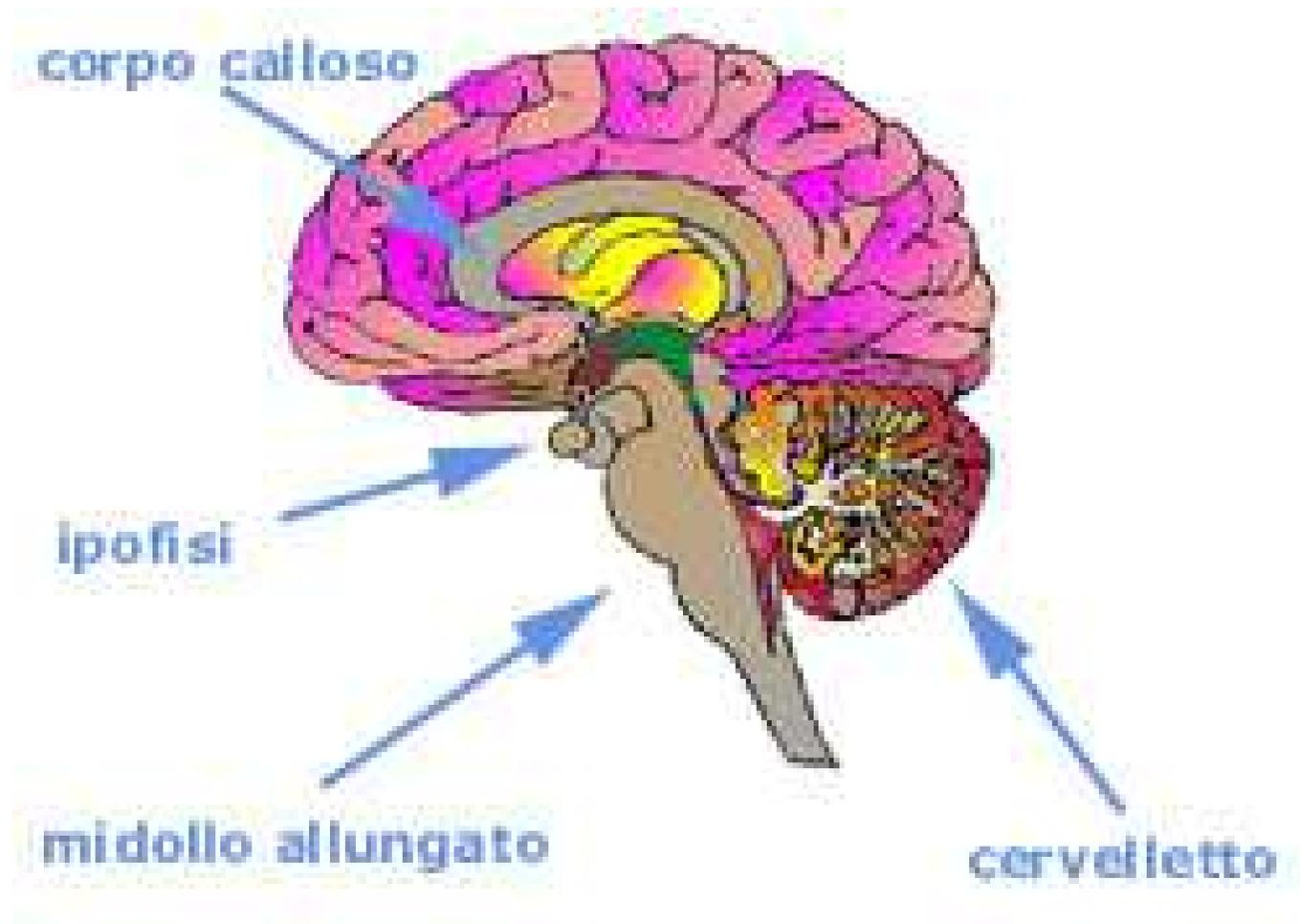
# Ipospadia



criptorchidismo



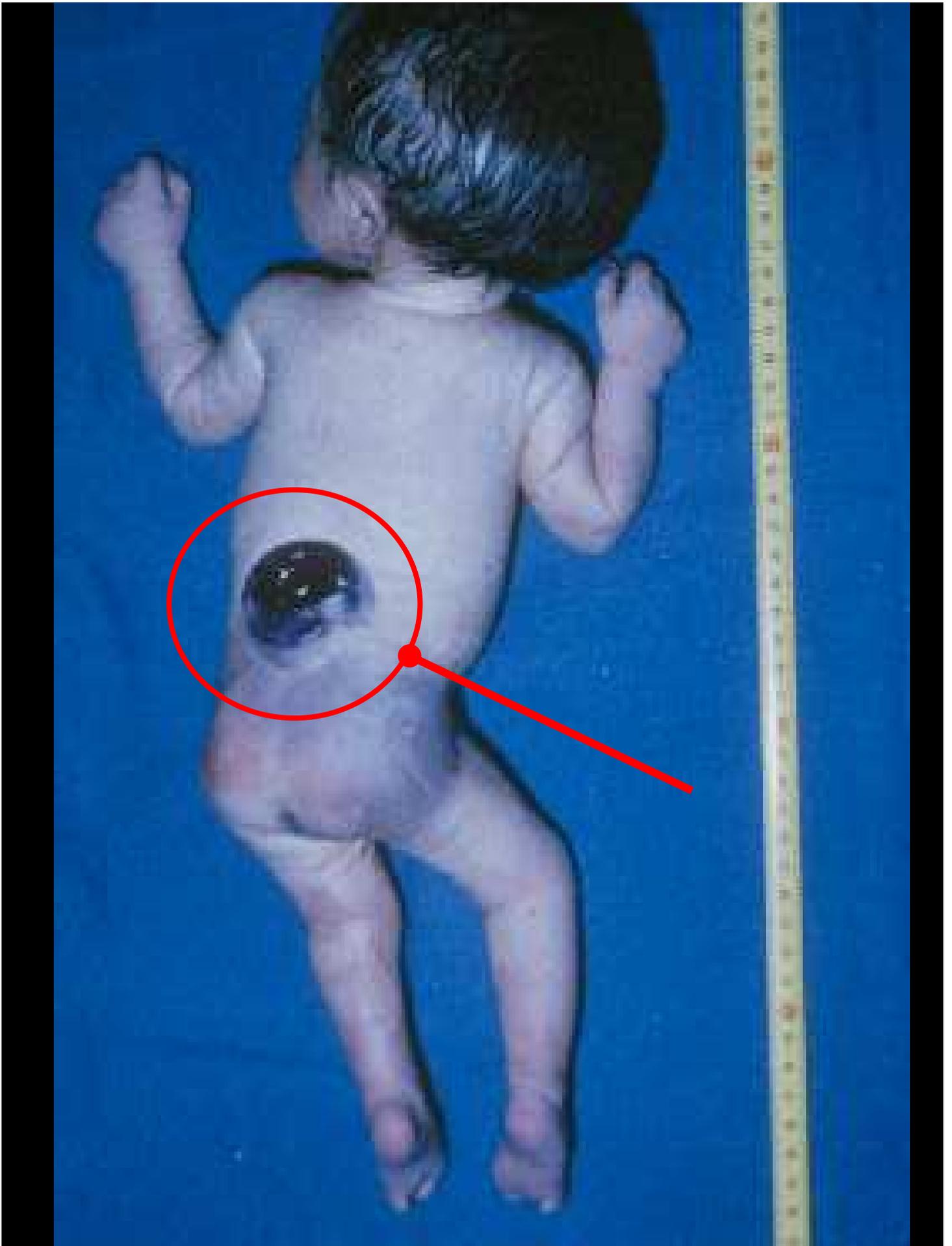
# Sistema nervoso centrale



# Alcune malformazioni del SNC

## Difetti di chiusura del tubo neurale:

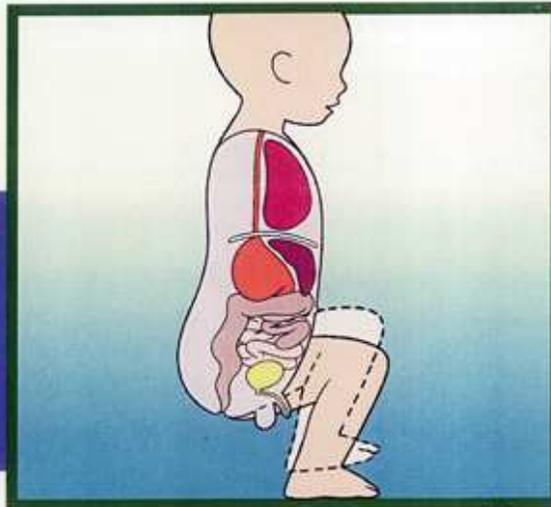
- **Anencefalia:** mancanza del cranio membranoso e degli emisferi cerebrali. E' incompatibile con la vita
- **Encefalocele:** ernia di cervello e meningi attraverso un difetto del cranio che realizza una struttura sacciforme.  
Sede prevalente regione occipitale
- **Spina bifida con mielomeningocele:** difetto sulla linea mediana della cute, degli archi vertebrali e del tubo neurale.  
Sede più frequente:lombosacrale.  
Incidenza 0,2-4/1000 nelle diverse popolazioni



# TERATOMI SACRO-COCCIGEI

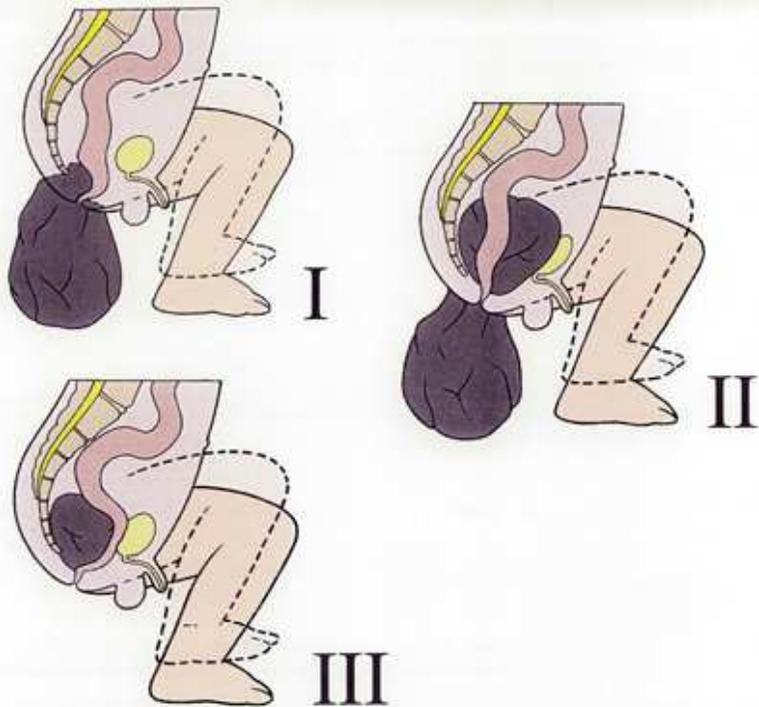
- Più comuni tumori a cellule germinali extragonadici dell'infanzia (78%)
- Neoplasia fetale più riconosciuta (1-20.000-40.000)
- M:F = 1 : 3-4
- Generalmente della linea mediana
- Per lo più non maligni, derivanti da tutti e tre i foglietti germinali
- Teratomi maturi/immaturo/maligni
- Terapia in utero/ex utero, chirurgica, chemioterapia, radioterapia
- Mortalità perinatale 25-37%, complicanze sinteriche/neurologiche

**Teratoma  
sacro-coccigeo**



Parto spontaneo se  
massa < 5 cm

Rischio di parto  
prematuro



# Anomalie del SNC

## Oloprosencefalia

mancata formazione appaiata degli emisferi cerebrali. Il cervello è costituita da una sfera impari e i ventricoli laterali costituiscono un'unica cavità mediana.



# Anomalie del SNC

## Idrocefalia

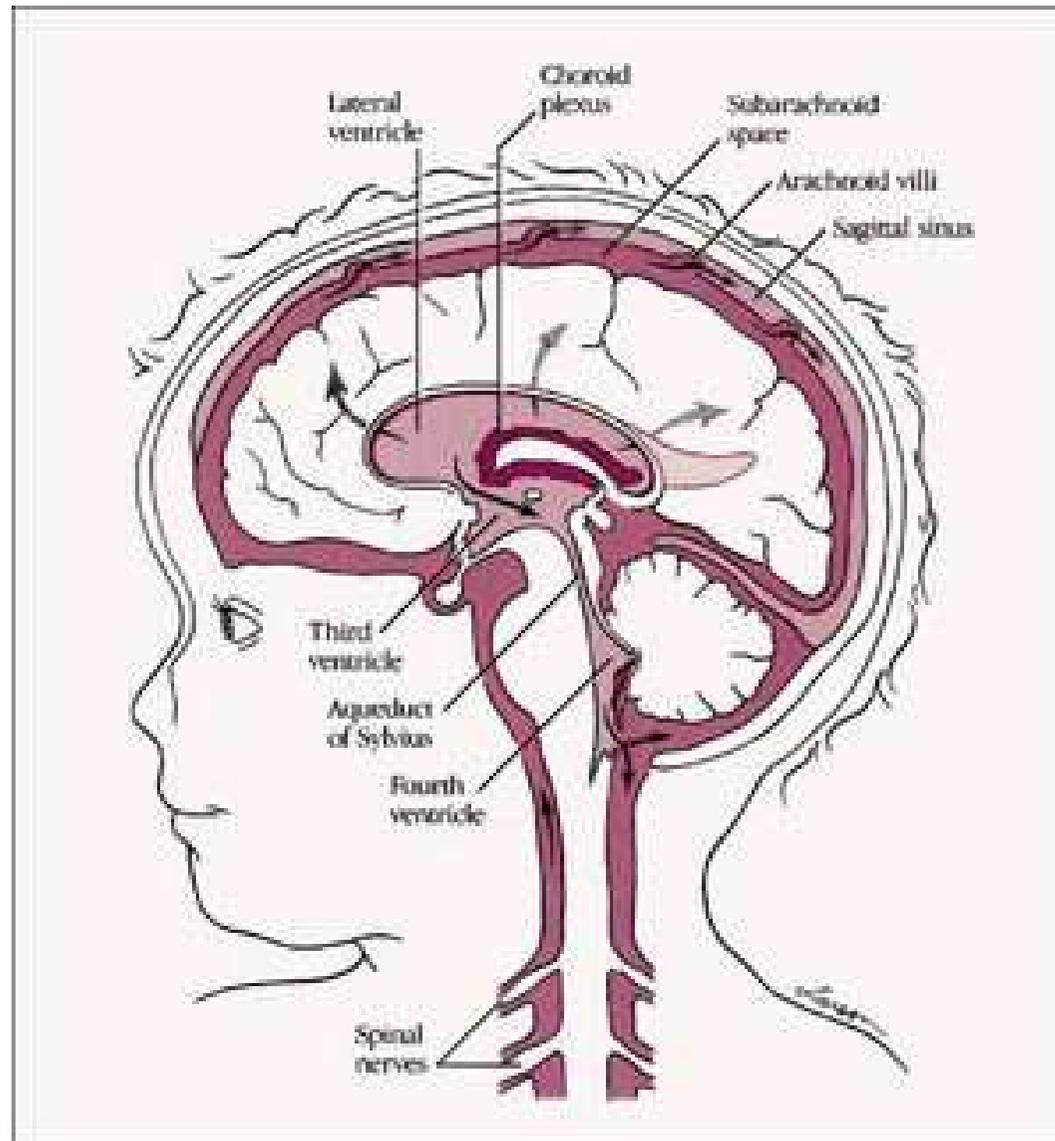
Qualsiasi condizione in cui si verifica un aumento di volume del sistema ventricolare in seguito ad uno squilibrio tra produzione e riassorbimento di liquido cerebrospinale o ad ostacolo alla sua circolazione.

Si ha un accumulo di **liquido cefalo-rachidiano** a livello dei **ventricoli cerebrali** che si dilatano → la complicanza è l'ipertensione endocranica che causa danni al tessuto cerebrale.

## Liquor cefalorachidiano: generalità

- Si trova nello spazio subaracnoideo (tra aracnoide e pia madre)
- Protegge il SNC da urti contro le strutture ossee
- Riduce il peso dell'encefalo
- Consente la perfusione a pressione costante
- È prodotto a livello dei plessi corioidei → attraversa i forami di Monro → passa nel III e poi nel IV ventricolo attraverso acquedotto di Silvio → attraverso i forami di Luschka e di Magendie passa negli spazi pericerebellari
- Circola nel midollo spinale
- Risale fino agli emisferi cerebrali
- Viene riassorbito nelle granulazioni aracnoidali del pacchioni

# Liquor cefalorachidiano



# Idrocefalia

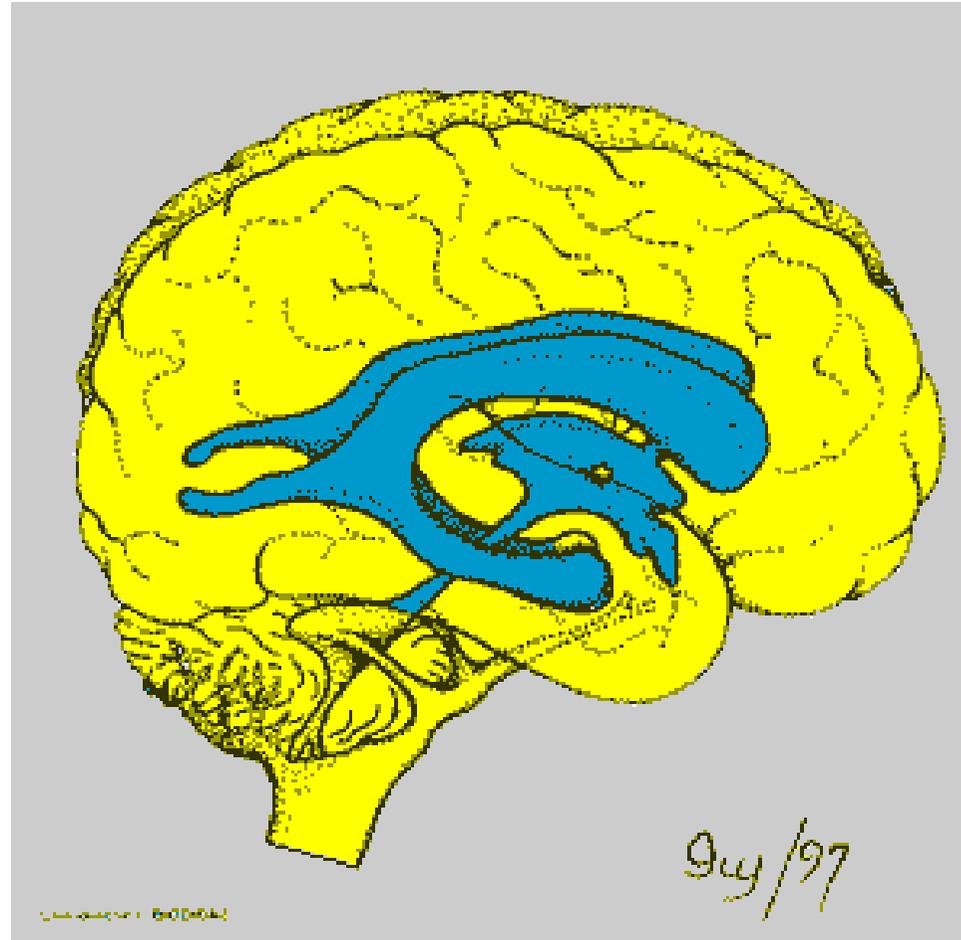
## CLASSIFICAZIONE

- esclusivamente all'interno delle cavità ventricolari (idrocefalo non comunicante)
- nei ventricoli e nell'intero spazio subaracnoideo (idrocefalo comunicante).

# Tipi di Idrocefalo

- **Idrocefalo ostruttivo (non comunicante)**: interferenza nella circolazione del liquor che non può raggiungere le sedi di riassorbimento.  
Es.: stenosi congenita dell'acquedotto del Silvio  
malformazione di Dandy- Walker
- **Idrocefalo comunicante**: alterato riassorbimento del liquor che può circolare liberamente.  
Es.: Malformazione di Arnold-Chiari  
S. Hurler  
Acondroplasia

# Ventricoli cerebrali

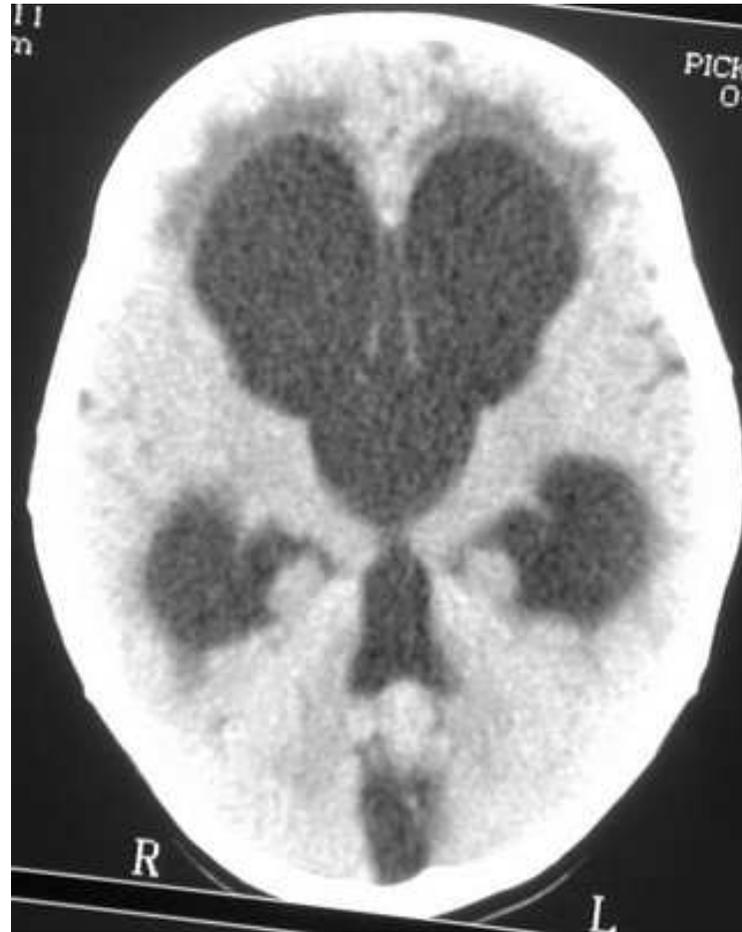


# Idrocefalia

Se l'idrocefalo si sviluppa in un neonato, in un lattante o comunque prima della saldatura fisiologica delle suture craniche, verrà a configurarsi un quadro di **macrocefalia** con fontanella ampia e piena e suture diastasi.



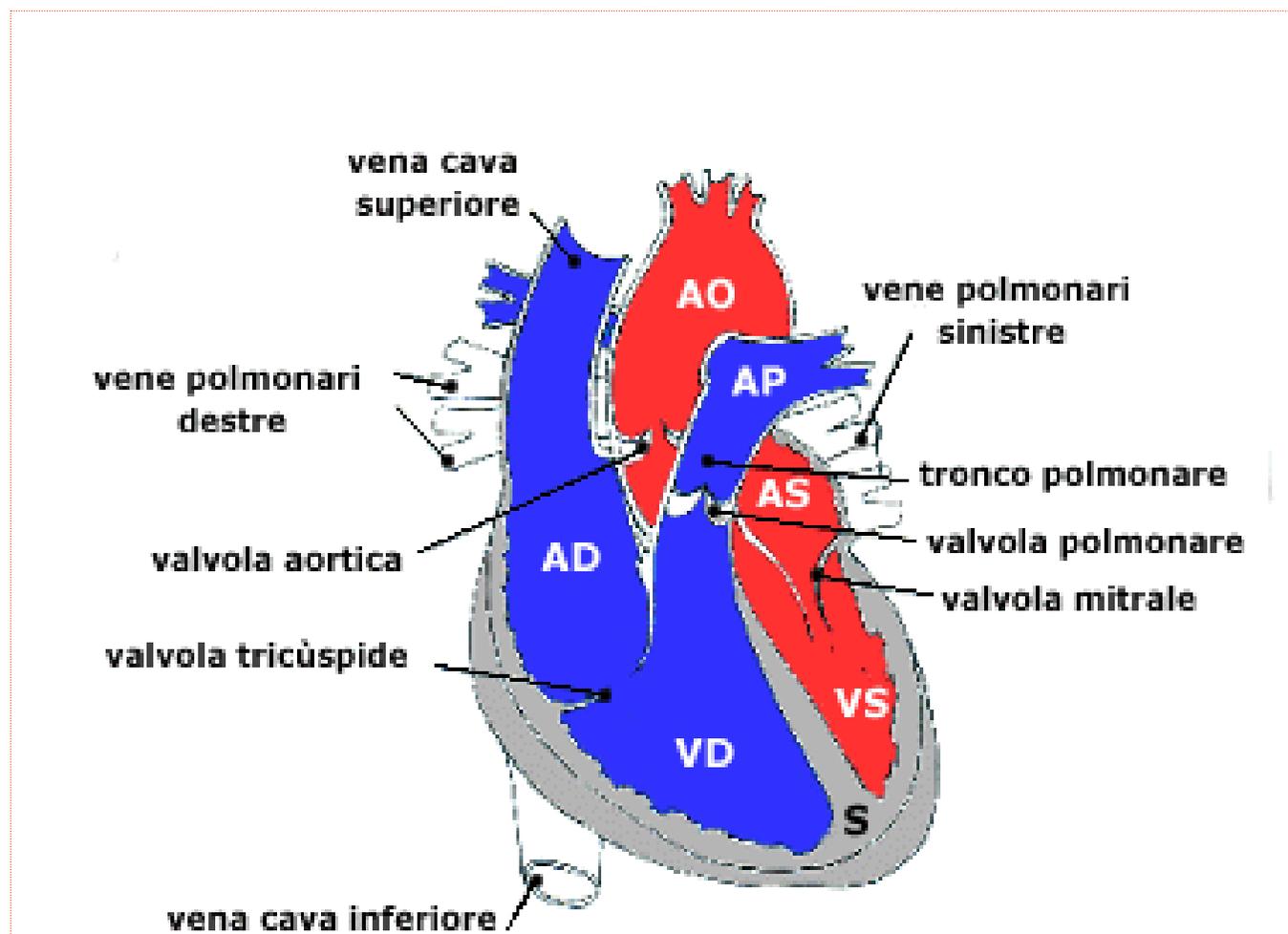
# Idrocefalo immagine TAC



# Terapia dell'idrocefalia

- Derivazione ventricolo-peritoneale
- Derivazione ventricolo-atriale
- Ventricolo-cisternostomia endoscopica

# Malformazioni del cuore

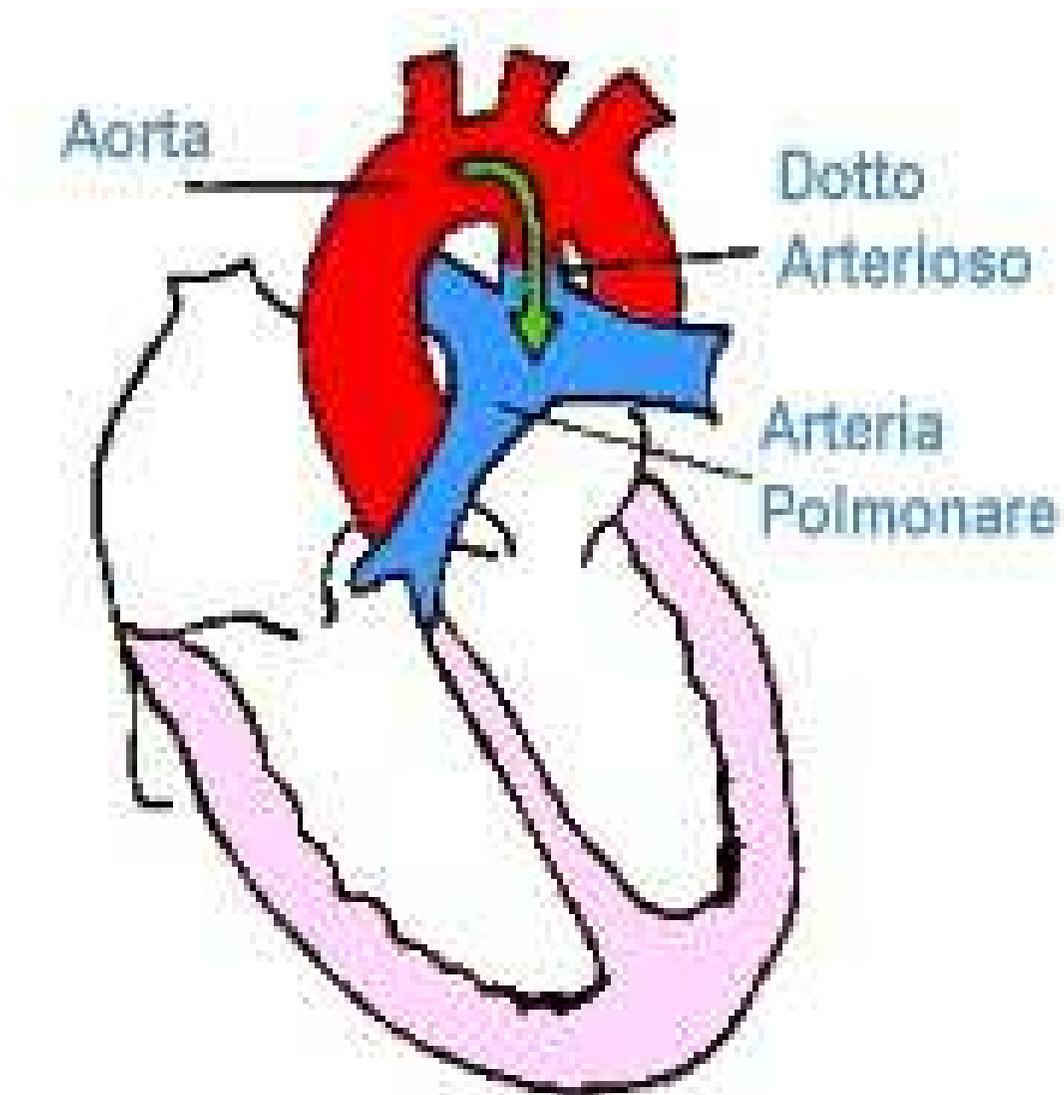


# Cardiopatie congenite

## Classificazione

- Cardiopatologia congenita senza cortocircuito:
  - destrocardia
  - stenosi polmonare o stenosi aortica
  - coartazione aortica
- Cardiopatologia congenita con cortocircuito:
  - 1) destrorso-acianogene: DIA  
DIV  
Pervietà Dotto di Botallo
  - 2) sinistrorso- cianogene
    - a) con ipoafflusso polmonare: atresia tricuspide  
tetralogia di Fallot  
S. Ebstein
    - b) con iperafflusso polmonare: tronco arterioso comune  
trasposizione dei grossi vasi  
ventricolo unico

# Pervietà Dotto di Botallo



# Pervietà dotto di Botallo

- Il **dotto di Botallo** è un condotto arterioso che durante la vita fetale e nelle prime ore dopo la nascita garantisce un flusso di sangue tra **arteria polmonare e arco dell'aorta**
- Il condotto è mantenuto pervio da elevati livelli di **prostaglandine** che sono prodotte principalmente dalla placenta

# Pervietà dotto di Botallo

Alla nascita

- i polmoni si espandono e le resistenze polmonari crollano;
- aumentano le resistenze sistemiche
- il flusso ematico attraverso il dotto si inverte diventando sinistra-destra.
- le prostaglandine diminuiscono e il dotto si chiude

# Pervietà del dotto di Botallo

La persistenza del dotto comporta un **aumento del flusso polmonare** (da aorta ad arteria polmonare) che porta ad **iperaflusso** e **aumento delle resistenze del piccolo circolo**

E' frequente nel neonato grande prematuro

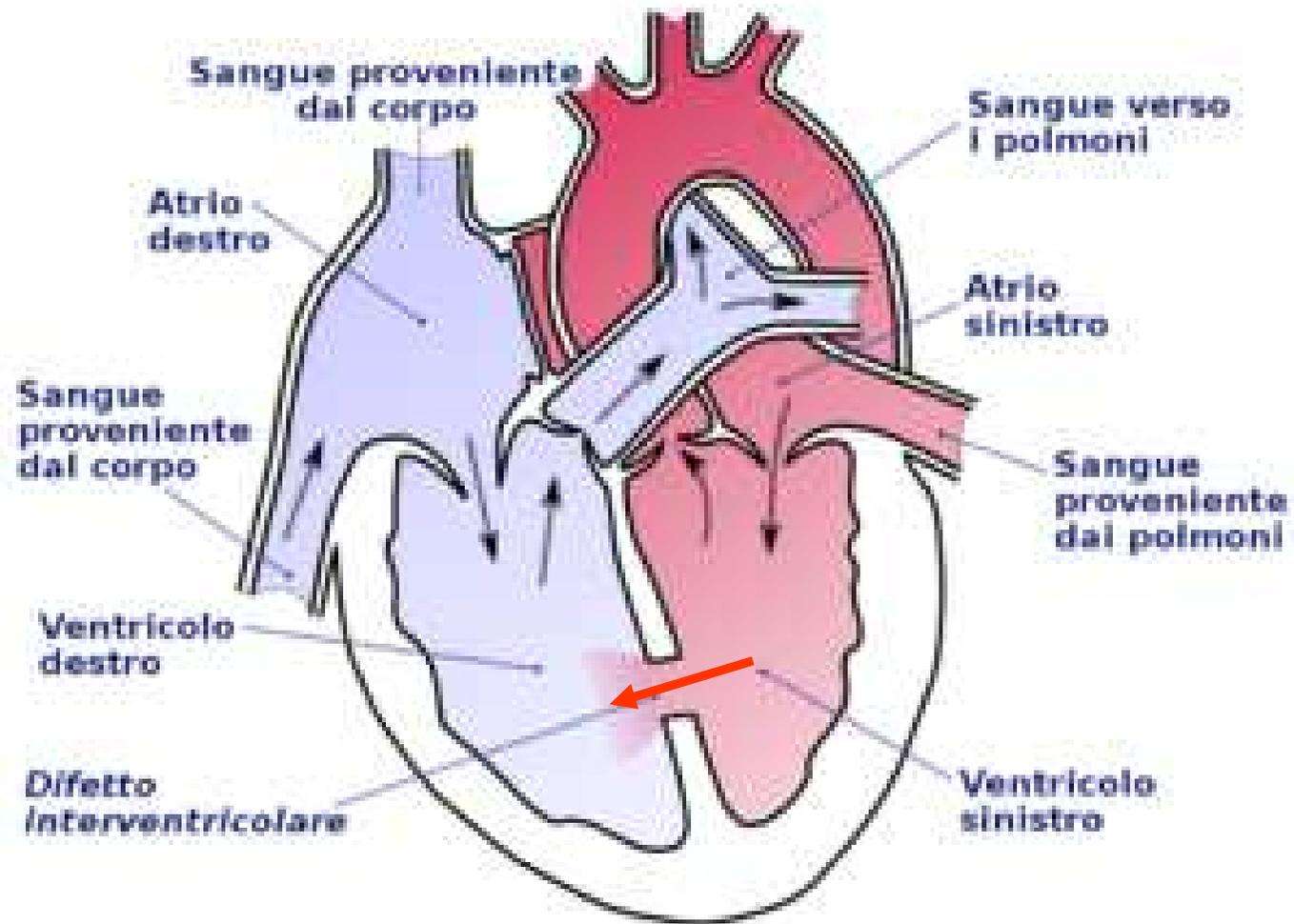
Terapia medica: ibuprofene (nel prematuro)

Terapia chirurgica (nel bambino)

# Difetto interventricolare (DIV)

- E' difetto del setto interventricolare che permette uno shunt di sangue da sinistra verso destra (in base al gradiente pressorio)
- E' la malformazione cardiaca più comune (25%), non cianotizzante.
- SEDE: -perimembranosa (più frequente)  
- muscolare
- La gravità della malattia dipende dalle dimensioni del difetto:
  - > 0,5-1 cm shunt grande fino a pressione = nei due ventricoli

# Difetto interventricolare



## Clinica:

- Piccoli difetti sono clinicamente asintomatici. Si manifestano alcuni giorni dopo la nascita per la caduta delle resistenze polmonari con la comparsa di **soffio cardiaco**.
- Grandi difetti (con iperafflusso polmonare e secondaria ipertensione polmonare) presentano: dispnea, difficoltà di alimentazione, sudorazioni profuse, infezioni polmonari e insufficienza cardiaca

## Prognosi DIV

- 30-40% dei piccoli DIV (< 0,5 cm) guarisce spontaneamente .  
Rischio: endocardite
- Non c'è chiusura spontanea dei difetti di grande calibro  
Rischio : infezioni respiratorie ripetute  
ipertensione polmonare  
insufficienza cardiaca  
TERAPIA: chirurgica

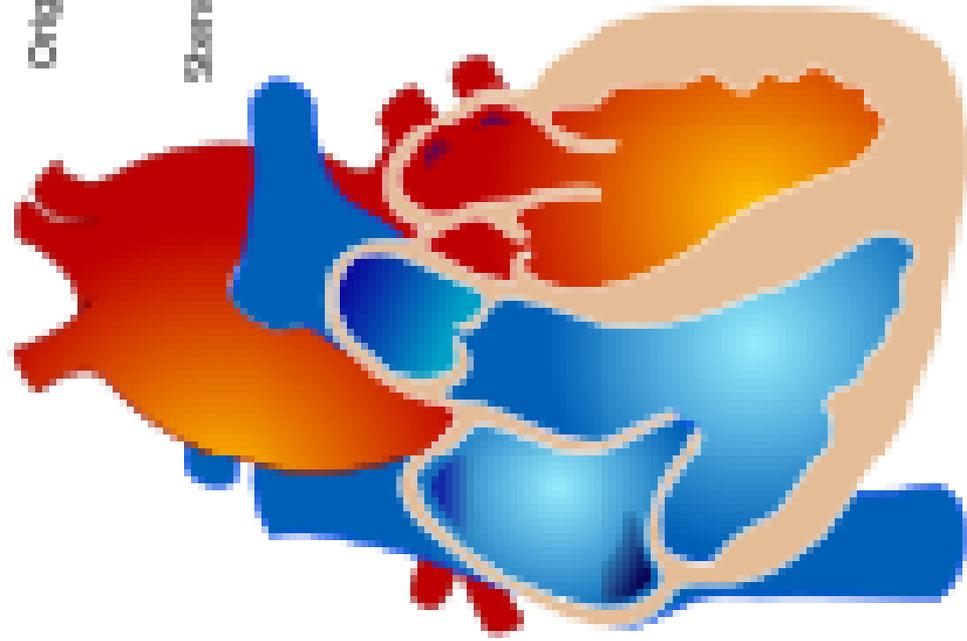
# Tetralogia di Fallot

Cardiopatìa complessa cianotizzante piú frequente(70%).

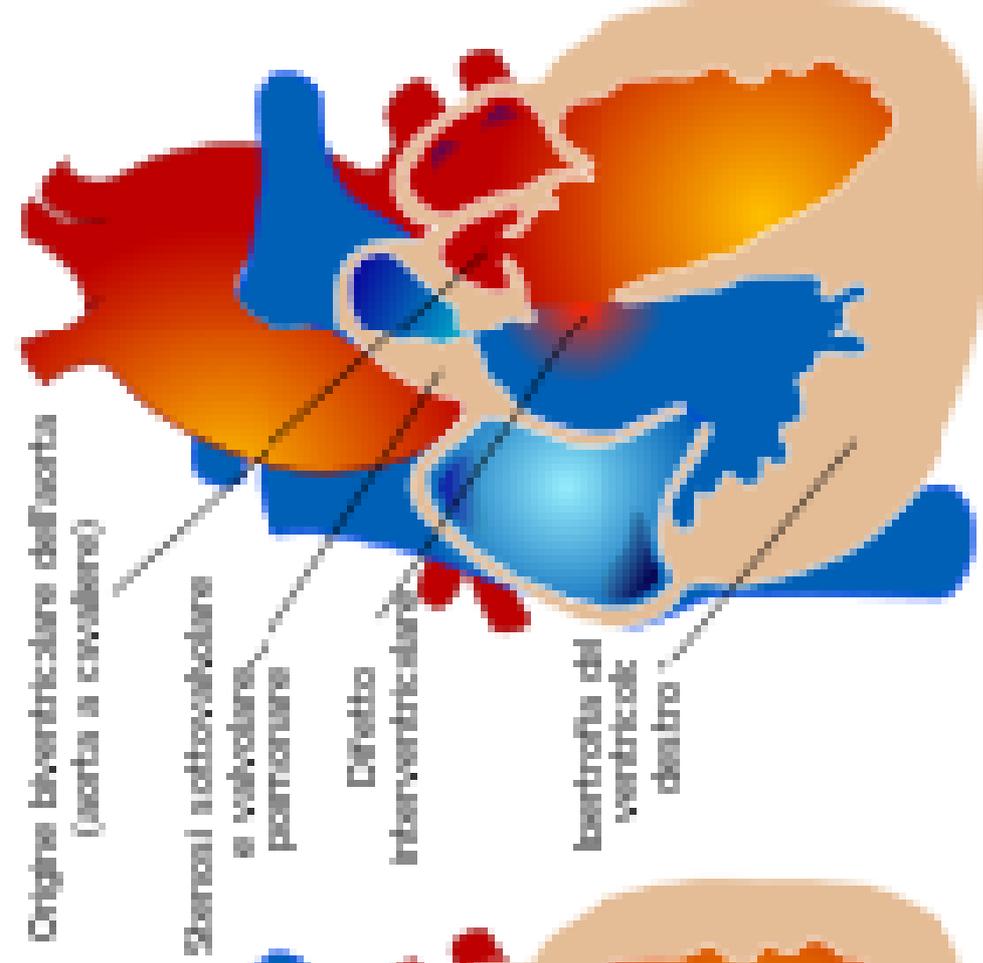
1. Stenosi arteria polmonare con difficoltà al deflusso di sangue dal ventricolo destro
2. DIV alto
3. Destroposizione dell'Aorta a cavaliere sul setto
4. Ipertrofia del V.D.

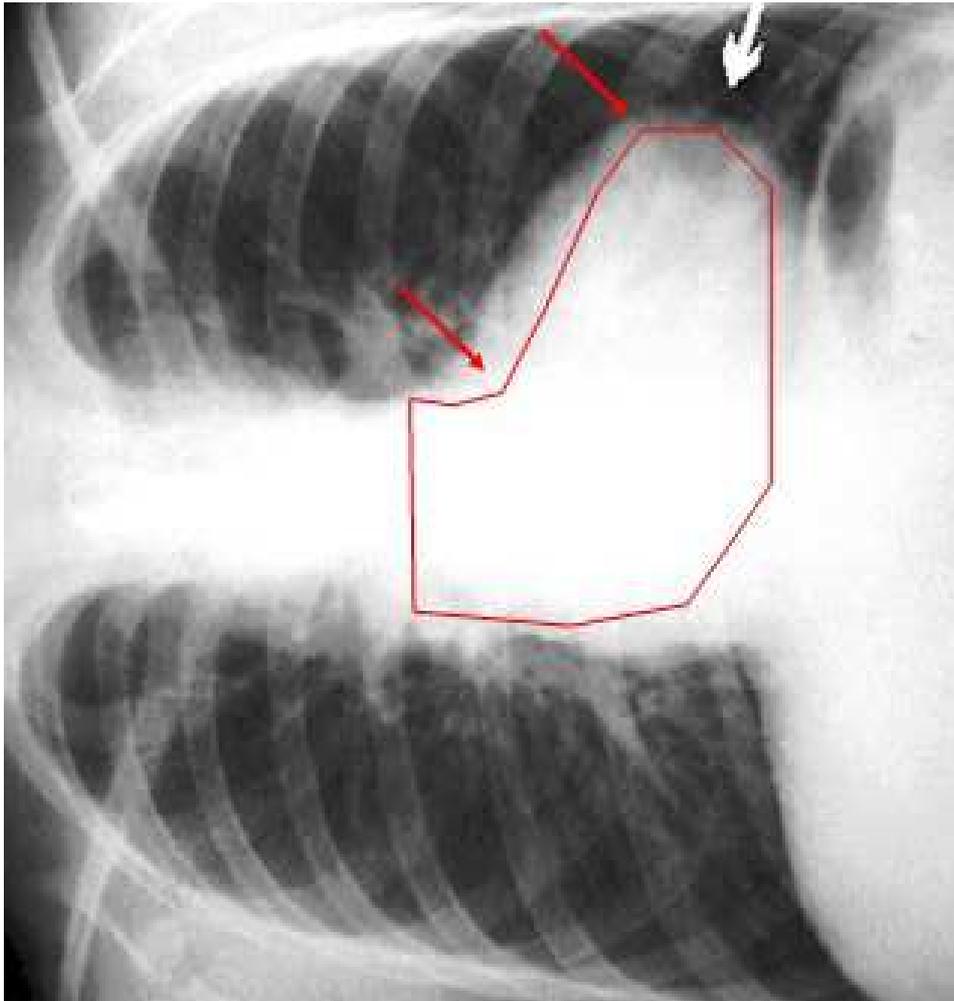
Durante la contrazione del ventricolo destro, per la presenza di ostacolo sulla polmonare, il sangue non ossigenato shunta attraverso il DIV nel ventricolo sinistro e quindi nell'aorta provocando la **cianosi**

## Cuore normale



## Tetralogia di Fallot





# Tetralogia di Fallot

- La cianosi raramente è presente nel neonato ma si manifesta dopo il I° anno
- Dispnea
- Attacchi parossistici ipercianotici con squatting
- Scarsa crescita
- Insufficienza cardiaca congestizia per > ritorno venoso, sovraccarico destro, ipertrofia e dilatazione del cuore destro

# Tetralogia di Fallot

## PROGNOSI

Dipende dalla gravità dei difetti, dalla precocità della correzione chirurgica

## COMPLICAZIONI:

Trombosi cerebrali

Ascessi cerebrali

Endocardite

Insufficienza cardiaca

## TERAPIA

Chirurgica