

# Presentazione

La caratteristica più rilevante delle cardiopatie congenite nella nostra era è la lunga sopravvivenza che la chirurgia cardiaca offre alla maggior parte dei portatori di queste affezioni. Tale situazione contrasta, fortunatamente, con i dati di trent'anni fa, periodo nel quale circa l'80% dei portatori di queste malformazioni morivano entro i primi giorni, mesi o anni di vita, senza possibilità di terapia efficace.

Cosicché oggi i cardiopatici congeniti raggiungono l'età adulta, anche se hanno presentato malattie gravi e spontaneamente incompatibili con l'esistenza. La cardiopatie congenite operate sono oggi malattie che vanno ben al di là dell'età pediatrica ed adolescenziale.

Tuttavia questa prolungata sopravvivenza presenta taluni aspetti negativi che richiedono una cautela particolare per le sequele o le complicanze della chirurgia stessa: insufficienza cardiaca o quanto meno disfunzioni ventricolari, aritmie, problemi renali o neurologici possono essere presenti e costituire causa di morbidità o di mortalità anche se la lesione anatomica cardiaca è stata trattata con successo.

La situazione di un certo numero di antichi portatori di malattie congenite di cuore, specie di lesioni complesse o di difficile trattamento, ha portato ad identificare tale gruppo di persone con il termine introdotto in Gran Bretagna da Jane Somerville con il nome di GUCH (grown up congenital heart disease). Non tanto il nome quanto i problemi che essi presentano costituiscono il fondamento del gruppo particolare di persone operate in cui è necessario agire con risorse terapeutiche e seguire con competenza approfondita, per evitare che alla mortalità spontanea di trent'anni fa si sostituiscano situazioni cliniche gravi e potenzialmente preoccupanti, causa anche di morte, spesso improvvisa. Cosicché è nata una

branca della Cardiologia con il compito di seguire e trattare gli operati di cardiopatia congenita che presentano le situazioni cliniche sopra ricordate e che nelle forme complesse non raramente hanno necessità di ritornare dal chirurgo.

Coloro tra i Cardiologi che hanno il compito di seguire questi malati e deciderne il programma terapeutico debbono avere una conoscenza approfondita fisiopatologica, clinica e diagnostica e delle cardiopatie congenite native e delle alterazioni che il tempo e la stessa correzione chirurgica produce in questi malati. Oltre ai medici che lavorano in questo campo è necessaria una organizzazione che permetta di valutare in ogni caso, e con tecniche di studio incruento e, se necessario, cruento, in maniera approfondita le varie situazioni cliniche. È quanto dire che seguire questi malati comporta la necessità di cardiologi con competenze specifiche e strutture dedicate non soltanto per la diagnostica e la cura dei cardiopatici congeniti adulti, ma capaci di formare le nuove generazioni di curanti. In Italia tra i pochi centri che hanno da tempo perseguito questi indirizzi, acquistando una competenza che permette di ottenere risultati soddisfacenti, sono unanimemente riconosciuti le Cardiologie di Napoli e Padova, nelle quali per l'opera continua e competente dei colleghi Calabrò e Daliento si sono create le condizioni necessarie ad un lavoro utile e fruttuoso. Tale opera, inoltre, si svolge in collaborazione stretta e costante con altri centri europei (Londra e Parigi) e nord-americani (Los Angeles e Filadelfia) con il duplice risultato di mettere anche studiosi italiani vicino alle esperienze straniere e di assicurare un continuo scambio di informazioni.

Calabrò, Daliento ed il più giovane Sarubbi hanno fatto di più: con la presente opera

hanno voluto condividere la loro esperienza professionale con i colleghi con l'auspicio che soprattutto i più giovani siano un po' infettati dal loro entusiasmo e si avvicinino al complesso mondo delle cardiopatie congenite e dei cardiopatici congeniti. È quindi con viva soddisfazione che contribuisco a presentare quest'opera, tanto più che il professor Daliento è stato mio collaboratore in quasi trent'anni nella Cardiologia di Padova.

Non è frase fatta scrivere che sono certo che

il Manuale che esce ora costituisce un modo elegante e corretto di presentare il tema delle cardiopatie congenite in quelli che sono diventati adulti, e che l'allargamento della cultura cardiologica in un campo molto trascurato abbia un valore impagabile soprattutto per le giovani generazioni di cardiologi.

SERGIO DALLA VOLTA  
*Professore Emerito di Cardiologia  
dell'Università di Padova*

# Presentazione

Ho accolto con grande piacere e interesse l'invito rivoltomi dagli Autori a presentare la loro opera. Il piacere deriva dalla stima nei loro confronti e dall'apprezzamento delle loro indiscusse capacità professionali, scientifiche e didattiche. Si tratta, infatti, dei maggiori esperti internazionali nel settore, che offrono al lettore la garanzia di una trattazione seria, aggiornata e di qualità. L'interesse, invece, deriva dalla tematica trattata: le cardiopatie congenite dell'adulto, infatti, costituiscono un tema attuale e di sempre maggiore importanza, che il cardiologo clinico incontra ormai frequentemente nella sua vita professionale e che pertanto deve conoscere.

L'opera presenta indubbiamente molti meriti. Il primo è quello di affrontare l'argomento in modo da rispondere alle necessità non solo culturali ma anche pratiche del lettore. In questo senso, infatti, vanno considerati i continui richiami, in ciascun capitolo, all'idoneità fisica-sportiva e lavorativa occupazionale, all'idoneità e ai rischi per la gravidanza, ai rischi connessi con la chirurgia extracardiaca, ai suggerimenti per la tempistica e le modalità del follow-up. Un altro merito è quello di fornire chiari suggerimenti terapeutici per le varie cardiopatie: in effetti l'opera, come anticipato nel sottotitolo, punta non solo all'esame delle problematiche cliniche ma anche ad offrire indirizzi terapeutici. Va ricordato, a questo proposito, che la gestione del paziente adulto con cardiopatia congenita richiede, dal punto

di vista terapeutico, un approccio specifico, che deve tener conto di fattori non solo legati alla patologia di base e al suo stato evolutivo ma anche alle varie comorbidità che possono aversi nell'età adulta. Un terzo merito dell'opera è di aver predisposto, oltre ad una parte generale di discussione delle singole cardiopatie, anche una parte di "problematiche specifiche". Questa parte offre la possibilità di valutare in maniera unitaria le cause e gli effetti di specifiche condizioni sulle cardiopatie congenite. In questo modo il lettore non dovrà ricostruire queste informazioni partendo dai capitoli che esaminano le singole patologie ma troverà la materia già organizzata e strutturata. Il vantaggio, ovviamente, è enorme.

Credo veramente che agli Autori di quest'opera occorra rivolgere un particolare ringraziamento per l'opportunità che ci offrono di disporre di un testo che diverrà certamente un riferimento. Il loro lavoro, frutto di intelligenza, conoscenza, esperienza e impegno, è un mirabile esempio di trasmissione del sapere medico. Tutta la comunità cardiologica può e deve giovare delle preziose informazioni contenute in questo libro, che va letto approfonditamente e consultato nella certezza di trovare le risposte che servono. Sono pertanto profondamente grato agli Autori per aver generato un'opera di così alto valore.

ROBERTO FERRARI

*Presidente della Società Europea di Cardiologia*

# Prefazione

È per me un onore, ed un piacere, essere invitata a scrivere la prefazione a questo libro che fornisce un'ampia ed esauriente panoramica sulle problematiche che investono i cardiopatici congeniti adulti.

Gli autori, particolarmente esperti sull'argomento, hanno avuto come co-autori nella stesura del testo un prestigioso gruppo di collaboratori, con molti dei quali io stesso sono cresciuta nel corso degli anni in cui si è sviluppata tale particolare sub-specialità. Alcuni sono amici di lunga data, altri sono stati miei stessi collaboratori.

Molti tra gli autori e co-autori del libro appartengono a quel gruppo di "UNICORN", di cui sono particolarmente fiera, persone con i quali ho condiviso le mie conoscenze, le mie angosce e le difficoltà giornaliere nel lavoro senza tregua che comporta la cura di questi complessi pazienti.

La storia ha stabilito la necessità di prendersi cura dei cardiopatici congeniti adulti ed il progresso ne ha stimolato le richieste assistenziali.

Questo libro è assolutamente necessario per la formazione medica, colma il gap lasciato dagli attuali studi medici e risponde a precise esigenze professionali dei sanitari impegnati nella cura di tali pazienti.

In particolare, in Italia, la cardiocirurgia pediatrica e la stessa cardiologia pediatrica hanno avuto una storia molto particolare. L'Italia ha senza dubbio offerto, nel tempo, fulgidi esempi di straordinaria chirurgia delle cardiopatie congenite, sia per le idee innovative sia per i risultati, talora spettacolari, cosicché alcuni centri, particolarmente esperti nelle cure delle cardiopatie congenite, sono evoluti fino a produrre eccellenti risultati per un elevato numero di neonati e bambini. Tuttavia, data la frammentarietà dell'assistenza sanitaria, non deve sorprendere che centri specializzati per la cura dei cardiopatici congeniti adulti non si siano sviluppati secondo una specifica e precisa strategia nazionale.

I cardiopatici congeniti adulti necessitano, infatti, di elevati standard assistenziali e di

precise competenze mediche.

I medici di pronto soccorso non hanno alcuna idea, o al più solo una modesta percezione, dell'importanza e del pericolo che alcune cardiopatie congenite presentano.

I medici di medicina generale hanno più potere, ma conoscono ugualmente poco della materia.

I cardiologi dell'adulto non se ne curano quasi, essendo la loro attenzione focalizzata, nel corso degli studi medici, sulla cardiopatia ischemica, l'ipertensione e magari la cura della fibrillazione atriale.

I cardiocirurghi rimangono per lo più all'oscuro sull'outcome a lungo termine, anche perché molti pazienti sono da loro persi al follow-up. Il successo, per molti cardiocirurghi, è rappresentato spesso esclusivamente dalla sopravvivenza all'intervento.

Ci sono stati ammirevoli sforzi individuali nell'indirizzare il problema della cura dei cardiopatici congeniti adulti in un'ottica nazionale, ma le autorità sanitarie si sono mostrate sorde a tali istanze, in quanto la cura di tali pazienti comporta un elevato dispendio di energia, nonché un impegno oneroso dal punto di vista economico.

Ecco i motivi per i quali è difficile costruire un centro specializzato nella cura dei cardiopatici congeniti adulti. Esistono, tuttavia, isole di eccellenza, disponibili per pochi eletti.

La situazione è pressoché uguale in tutta Europa, peggiore in alcune parti, migliore in poche altre.

Dopo oltre 30 anni dall'aver posto in risalto i bisogni assistenziali di tale popolazione, è tempo che la loro cura sia accettata ovunque e siano effettuati opportuni investimenti.

Sono migliaia i cardiopatici congeniti adulti sopravvissuti all'età neonatale e pediatrica grazie al progresso ed ai successi medici e chirurgici degli ultimi 50 anni. Di questi, forse, almeno il 40% necessita di essere assistito presso centri specializzati. Probabilmente un altro 20% necessita esclusivamente di controlli saltuari o di controlli in particolari fasi della pro-

pria vita. Le difficoltà a fornire appropriate cure a questa popolazione sono diverse, variando da Paese a Paese, da regione a regione, attraverso differenti strategie sanitarie.

I principali limiti sono costituiti dalle limitate risorse finanziarie, dalle dispute tra i cardiologi pediatri e cardiologi dell'adulto su chi debba occuparsi di tali pazienti, ed infine dalle difficoltà della chirurgia cardiaca nei cardiopatici congeniti adulti.

Gli autori sono particolarmente sensibili a tale tema.

È sicuramente un bene, infatti, che l'ultimo capitolo del libro discuta proprio di problematiche sanitarie ed organizzative.

Sono sicura che questo libro non avrà una diffusione limitata alla sola Italia. Spero profondamente che sia tradotto in altre lingue, poiché esistono pochi testi validi su tale argomento, che continua ad espandersi ed a rivelare reconditi segreti.

Di particolare interesse ed originalità è la cura che gli Autori hanno posto, nel libro, nel descrivere, per ciascuna patologia in età adulta, i rischi ed i bisogni assistenziali nel corso della gravidanza, i rischi, le limitazioni ed i benefici dell'attività fisica-sportiva, l'idoneità

lavorativa e la tempistica dei controlli nel follow-up.

Il particolare interesse nell'incidenza, nella fisiopatologia e nelle strategie terapeutiche utili per la cura e la prevenzione delle aritmie, problemi nei quali gli Autori sono particolarmente esperti, rappresenta ulteriore elemento che rende il libro assolutamente unico.

L'assistenza dei cardiopatici congeniti necessita di molti sforzi in età neonatale, infantile e pediatrica. In età adulta ne richiede di più.

Tutte le aree mediche sono coinvolte nella cura di tali pazienti che assolutamente richiedono elevata "expertise", cospicui investimenti ed elevata tecnologia.

I medici ed il personale che si occupa, a tutti i livelli, di tali malati dovrebbero essere assolutamente consapevole della necessità di usare tale testo.

Questo libro, infatti, risponde a tutti i problemi posti dai cardiopatici congeniti adulti.

Complimenti agli Autori !

JANE SOMERVILLE  
*Emeritus Professor of Cardiology  
Imperial College - London, UK*

# Introduzione

In relazione all'incidenza di malformazioni cardiache congenite, stimata in circa l'otto per mille dei nati vivi, è ipotizzabile che in Italia siano nati negli ultimi venti anni circa novantamila bambini affetti da cardiopatie congenite.

Prima dell'avvento della moderna cardiocirurgia, agli inizi degli anni '60, meno del 20% dei neonati con cardiopatie congenite sopravviveva all'età adulta. In presenza degli attuali standard assistenziali cardiologici e cardiocirurgici si suppone, invece, che circa l'85% dei neonati con cardiopatie congenite raggiungeranno l'età adulta e necessiteranno ogni anno di cure specialistiche cardiologiche e talvolta cardiocirurgiche.

Nel tempo, la complessa anatomia di base, insieme con le procedure chirurgiche effettuate, può favorire la comparsa di insidiose sequele e/o complicanze che rappresentano i più grandi ostacoli al completo recupero funzionale del cardiopatico congenito operato, influenzando negativamente la sopravvivenza, sia in termini di qualità di vita, sia di durata della vita stessa.

Molti dei pazienti operati con successo in età neonatale e pediatrica potrebbero trovarsi, pertanto, a fronteggiare ulteriori interventi cardiocirurgici, procedure interventistiche percutanee emodinamiche ed elettrofisiologiche e presenteranno, comunque, elevato rischio per disfunzione ventricolare, scompenso cardiaco e morte prematura, talora improvvisa.

Re-interventi effettuati a tempo debito e specifici programmi terapeutici farmacologici possano migliorare la classe funzionale, la qualità di vita e la prognosi totale.

Adottando programmi preventivi e selezionando i pazienti ad alto rischio è possibile ottenere i maggiori successi in campo sanitario.

Tuttavia, tale prospettiva terapeutica è resa complessa dal fatto che adulti con cardiopatie congenite mostrano un complesso profilo di

presentazione tardiva, del tutto differente, ad esempio, da quelli con cardiopatia ischemica acquisita. Esiste quasi sempre, infatti, un lungo periodo di compensazione cardiovascolare prima che sintomi evidenti si manifestino, pur in presenza di importanti sequele e/o residui anatomici e funzionali. La percezione dei sintomi, in pazienti con cardiopatie croniche, può anche essere misconosciuta.

È, pertanto, assolutamente indispensabile, in tali pazienti, riconoscere definiti e peculiari fattori di rischio, identificare importanti modifiche del quadro emodinamico, al fine di istituire un trattamento appropriato in un tempo adeguato.

La necessità di prendersi cura, selettivamente, di pazienti adulti con cardiopatie congenite, sottoposti o meno ad uno o più interventi cardiocirurgici in età neonatale o pediatrica, ha indotto in Inghilterra prima, e nel resto d'Europa, nel Canada e negli Stati Uniti poi, ad istituire specifiche divisioni di Cardiologia denominate "GUCH Unit", acronimo di Grown-Up Congenital Heart Unit.

Anche in Italia, nel solco della tradizione che ci ha visto primeggiare nello studio e nella cura delle cardiopatie congenite, con la scuola dei Professori Federico Marsico a Napoli, Sergio Dalla Volta a Padova e Lucio Parenzan a Bergamo, del tutto recentemente, si è avvertita l'esigenza di organizzare, in maniera organica ed autonoma il carico lavorativo derivante dall'assistenza dei cardiopatici congeniti adulti in specifiche unità operative con personale selezionato, attento alle esigenze di questa particolare popolazione, la cui rilevanza assistenziale è in continua crescita.

Tuttavia, non sempre i cardiopatici congeniti adulti, anche quelli con patologie complesse, sono assistiti presso centri specialistici con specifica qualificazione, ma vengono spesso seguito presso centri territoriali o presso strutture non propriamente dedicate alla cura di tali complessi pazienti.

Il personale sanitario che si occupa sovente di tali pazienti presenta dei contorni formativi non del tutto definiti. Le cardiopatie congenite continuano, infatti, a rimanere una parte del tutto limitata nel training cardiologico specialistico universitario.

I cardiologi pediatri, che eccellono nella fisiologia e morfologia cardiaca, assistendo i cardiopatici congeniti adulti, vengono, spesso, coinvolti in condizioni mediche che esulano dai compiti e dalle loro conoscenze, in quanto vanno ben oltre lo scopo della medicina dell'età evolutiva. Tali condizioni sono correlate con i problemi ostetrici, elettrofisiologici, con coronaropatie, ipertensione, diabete, dislipidemie ed altre co-morbidità nelle quali si imbattono tali pazienti.

D'altra parte i cardiologi dell'adulto non sono culturalmente attrezzati per trattare i tipi e la complessità delle cardiopatie congenite che si riscontrano nell'adulto.

Alcuni argomenti pratici di questi pazienti, come il pianificare il lavoro, o utilizzare le attitudini personali attraverso gli studi e le attività fisico-sportive, i problemi legati alla previdenza, e l'idoneità lavorativa sono condizioni essenziali per la loro integrazione sociale; rispondere, pertanto, alle loro domande richiede specifiche competenze, non necessariamente mediche.

La crescente consapevolezza che attualmente molti di coloro che si occupano di cardiopatie congenite, siano essi cardiologi pediatri, cardiologi dell'adulto o cardiocirurghi, sentono l'esigenza di approfondire tali problematiche e la mancanza di un testo in cui esse siano trattate in modo omogeneo, ci hanno spinto alla stesura di questo libro, con l'intento di offrire uno strumento di consultazione nella pratica cardiologica.

È nostra convinzione che i cardiologi specialisti in cardiopatie congenite dell'adulto devono necessariamente possedere una preparazione teorico-pratica, che li renda esperti in malformazioni cardiache congenite e loro trattamento nell'infanzia e nell'adolescenza, avere conoscenza delle tecniche diagnostiche-interventistiche in tale popolazione, avere esperienza di medicina generale e diagnostica cardiaca e non cardiaca in adulti, avere esperienza delle modifiche fisiopatologiche indotte dalla gravidanza e soprattutto comprendere gli aspetti psico-sociali dell'adolescenza ed essere esperti nel "counseling" sullo stile di vita di adolescen-

ti ed adulti con cardiopatie congenite.

La collaborazione di indiscusse personalità in tale campo, quali Michael Gatzoulis, Joseph Perloff, Jane Somerville e Gary Webb, per la cardiologia clinica, e di Ives Lecompte, per la cardiocirurgia, è stata per noi di notevole ausilio.

Tuttavia, pur avvalendosi di illustri co-autori stranieri o di collaboratori interni od esterni alle nostre realtà cliniche, la stesura definitiva di ciascun capitolo è stata curata personalmente, al fine di ottenere la necessaria omogeneità nell'impostazione del testo.

I continui richiami, in ciascun capitolo, all'idoneità fisica-sportiva e lavorativa occupazionale, all'idoneità ed ai rischi per la gravidanza, i rischi connessi con la chirurgia extracardiaca, i suggerimenti per la tempistica e le modalità del follow-up, rispondono ad una precisa richiesta dei tanti colleghi cardiologi e cardiocirurghi che nel corso degli anni hanno frequentato i nostri dipartimenti e partecipato ai corsi, seminari e convegni da noi promossi.

Il testo si articola in due grandi sezioni:

- una *parte generale* include i principi di anatomia, fisiopatologia, diagnostica clinica e strumentale in storia naturale e post-chirurgica delle principali cardiopatie congenite in età adulta, oltre che le indicazioni all'intervento ad al re-intervento, le opzioni chirurgiche, la necessità e tempistica dei controlli cardiologici, l'idoneità lavorativa, fisica-sportiva e le modifiche ed i rischi indotte dalla gravidanza
- una *parte di "problematiche specifiche"* discute in maniera unitaria le cause e gli effetti che specifiche condizioni hanno sulle cardiopatie congenite, quali ipertensione polmonare, aritmie, endocardite infettiva, cianosi, scompenso cardiaco, gravidanza, disordini ematologici, chirurgia extracardiaca, anomalie della funzione respiratoria, aspetti psicologici, cognitivi, etici e sociali.

Un sincero ringraziamento va tributato a tutto il personale medico che opera nelle nostre strutture, nella cura e nell'assistenza dei cardiopatici congeniti adulti ed in particolare ai Dottori Michele D'Alto, Giancarlo Scognamiglio, Emanuele Romeo, Giuseppe Santaripa, Diego Colonna, Giulia Russo, Barbara Bauce ed Elisa Mazzotti.

Siamo grati a tutto il personale infermieri-

stico ed in particolare a Gabriella, Susy, Rosaria, Antonella, Deborah, Susy, Riccardo, Ines, Ada e Maria, per l'impegno, la professionalità e la dedizione mostrata ogni giorno nell'assistenza di tale complessa popolazione.

Profonda stima va tributata al compianto Prof. Vincenzo Gallucci che ha introdotto a Padova la correzione delle cardiopatie congenite complesse ed ai suoi allievi Prof. Alessandro Mazzucco e Giovanni Stellin, della Cardiocirurgia Pediatrica dell'Università di Padova, ed al Prof. Carlo Vosa prima ed al Dott. Giuseppe Caianiello, attualmente, della Cardiocirurgia Pediatrica della Seconda Università di Napoli, il cui impegno nella correzione delle malformazioni cardiache, ha consentito ai cardiopatici congeniti, divenuti ora "adulti", di superare momenti critici in epoca neonatale e pediatrica.

Ringraziamo l'Arch. Raffaele Di Nardo per l'esecuzione, su nostra indicazione, degli splendidi disegni che esemplificano l'anatomia patologica e post-chirurgica delle principali cardiopatie congenite.

Dobbiamo infinita riconoscenza al Prof. Gaetano Thiene, direttore della Sezione di Patologia Cardiovascolare del Dipartimento di Anatomia Patologica dell'Università di Padova, che ha consentito l'utilizzo e la pub-

blicazione delle immagini morfologiche presenti in questo libro; esse sono il risultato di un trentennale mirabile lavoro, che ha permesso la costituzione di uno dei più importanti archivi di esemplari autoptici di cardiopatie congenite presenti al mondo.

Infine, un ringraziamento a Rosanna, Daniela, Roberta e Paola che hanno coordinato la segreteria del gruppo di lavoro.

Fino ad ora la cura dei cardiopatici congeniti adulti è stata portata avanti da un numero esiguo di centri entusiastici, che hanno trattato i complessi bisogni medici, chirurgici e psicosociali di tale popolazione. Ci auguriamo di aver fornito, con tale testo, un utile strumento di formazione per specialisti cardiologi e cardiocirurghi, medici di medicina generale e specialisti di altre discipline che porti alla responsabilizzazione del paziente nei riguardi della propria condizione clinica, i bisogni sanitari e la prognosi, al fine di implementare quella "rete assistenziale", unico presidio valido in grado di arginare le difficoltà incontrate da tale popolazione.

RAFFAELE CALABRÒ  
LUCIANO DALIENTO  
BERARDO SARUBBI