

INDICE

Introduzione

Capitolo 1

Sviluppo cardiaco

1.1 Lo sviluppo embrionale del cuore

1.2 La circolazione fetale

1.3 Sviluppo cardiaco dopo la nascita

Capitolo 2

Cardiopatie congenite (epidemiologia)

Capitolo 3

Approccio diagnostico infermieristico

3.1 Clinico

3.2 Strumentale

3.2.1 Neonati Sintomatici

3.2.2 Neonati Asintomatici

3.3 Terapeutico

Capitolo 4

Gestione infermieristica

4.1 Diagnosi

4.1.1 Diagnosi prenatale

4.1.2 Diagnosi postnatale

4.1.3 Pulsossimetria

4.1.4 Test Iperossia

4.2 Trattamento

4.3 Monitoraggio clinico

Capitolo 5

Indagine di cardiopatie (AP 2022)

Capitolo 6

Materiali e metodi

Capitolo 7

Conclusioni

Bibliografia

Ringraziamenti

Introduzione

Le cardiopatie congenite sono un fenomeno estremamente frequente. In Italia 8 bambini su 1000 nati vivi presentano almeno un problema cardiaco alla nascita. Vengono chiamate congenite perché sono presenti già nella vita intrauterina. La diagnosi intrauterina può essere effettuata tramite l'ecografia morfologica. Il miglioramento della medicina prenatale ha contribuito a migliorare la cura e la gestione del neonato cardiopatico durante il parto. Il progresso diagnostico ha permesso di sviluppare un percorso personalizzato anche per le madri affette da forme di cardiopatia, affinché l'esito delle gravidanze a rischio sia favorevole, sia per la madre sia per il neonato. Ad oggi il tema delle cardiopatie non è sconosciuto, soprattutto per la figura professionale dell'infermiere, il cui ruolo diventa di fondamentale importanza sia nei confronti dei genitori sia nei confronti del neonato. L'evoluzione della diagnosi prenatale consente di scremare alcune malformazioni cardiache durante il primo trimestre di gravidanza grazie alla valutazione della plica nucale.

Capitolo 1: Sviluppo cardiaco

1.1 Lo sviluppo embrionale del cuore

Il cuore è un organo posto nella cavità toracica costituito pressochè esclusivamente da tessuto muscolare striato, supportato da una struttura fibrosa detta pericardio. Sotto al pericardio si trovano tre tonache: EPICARDIO; MIOCARDIO; ENDOCARDIO.

Il cuore deriva embriologicamente (Con il termine embrione viene definito il primo stadio dello sviluppo di un organismo eucariote diploide), dal mesoderma, il suo sviluppo termina al secondo mese di gestazione. I primi abbozzi compaiono tra la terza e la quarta settimana di sviluppo dell'embrione dove gruppi di cellule mesodermiche si organizzano a formare due tubicini uniti anteriormente da un arco chiamati tubi endocardici. Questi iniziano a fondersi e contemporaneamente si ha il completamento della rotazione del cuore, dovuta al sollevamento laterale dell'embrione. I tubi endocardici si uniranno nel tubo cardiaco primitivo che dopo 22-23 giorni dalla fecondazione dell'ovocita inizierà a battere. Nell'abbozzo del cuore si distinguono quattro regioni differenti:

1. Seno venoso;
2. Atrio primitivo;
3. Ventricolo primitivo;
4. Bulbo.

Intorno al 23° ed il 25° giorno il cuore si allunga. Il tubo primitivo va incontro a un processo di ripiegamento a "S" e di rotazione, con il quale il seno venoso e l'atrio primitivo si affiancano al ventricolo e al bulbo e si portano in alto e indietro. Durante questo cuore rimane sospeso nella cavità pericardica mediante i vasi sanguigni ad esso collegati. Le quattro camere, si svilupperanno in altre regioni, andando a costituire la struttura cardiaca finale. Il *Bulbo* darà origine al primo tratto dell'arco aortico, al tronco polmonare, al tratto di efflusso dei ventricoli ed al ventricolo destro. Il *Ventricolo Primitivo* costituirà il ventricolo sinistro. L'*Atrio Primitivo* formerà i due atri, sinistro e destro. Il *Seno Venoso* darà origine alla vena obliqua dell'atrio sinistro, il seno coronarico e la parete liscia dell'atrio destro. Un solco circolare segna il confine tra ventricolo e atrio. Internamente a questo solco corrisponde un rilievo circolare che restringe il lume a formare il canale atrio-ventricolare, canale di comunicazione degli atri con i ventricoli.

In questa sede si svilupperanno le valvole atrio-ventricolari. A partire dalla quarta settimana si verifica la sepimentazione degli atri e dei ventricoli. Attraverso questo processo si formeranno, il Setto Interatriale Primitivo negli atri, anche detto **Septum Primum**, e il Setto Interventricolare muscolare. Il setto Interatriale Primitivo separa parzialmente i due atri, si presenta come una cresta semilunare il cui margine libero inferiore circonda un'apertura che mette in comunicazione gli atri: il *Foro Ovale Primitivo*. Con l'accrescersi del septum primum tale foro si occlude, ma se ne viene a formare un altro, il Forame Ovale Secondario, in corrispondenza della parte postero-superiore dello stesso setto. Contemporaneamente a destra del septum primum, dalla parte destra degli atri, si produce il setto interatriale secondario, che riduce l'ampiezza del foro ovale secondario, senza però occluderlo completamente. Tale chiusura avverrà soltanto al momento della nascita, fino ad allora i due atri rimarranno in comunicazione tra loro così da consentire al sangue proveniente dalle vene cave di riversarsi direttamente nel cuore sinistro bypassando il polmone. Il setto interventricolare muscolare origina inferiormente e si accresce verso l'alto le cui estremità si uniscono al **Septum Intermedium**, struttura che va a periodo il dividere il canale atriale ed è essenziale nell'allineamento dei canali atrioventricolari in cui si vanno a formare due lembi con funzioni di valvole, le future Valvola Mitrale, Valvola Tricuspidale e le Corde Tendinee. Alla fine della quinta settimana il cuore è situato nella cavità pericardica, ha un flusso di sangue unidirezionale, riceve il sangue ossigenato dalle vene ombelicali ed il sangue venoso dalle vene cardinali e vitelline nel seno venoso. Il sangue passa quindi dall'atrio primitivo al ventricolo primitivo e infine dal bulbo al sacco aortico. Da qui attraverso le aorte dorsali all'embrione, al sacco vitellino e torna alla placenta. Il septum intermedium circonda il transitorio forame interventricolare, che verrà occluso dalla parte membranosa del setto interventricolare. La parte superiore dei ventricoli comunica con il cono e con il tronco arterioso da cui prenderanno origine il tronco dell'arteria polmonare e il tratto ascendente dell'Aorta. Dalle pareti opposte del cono e del tronco hanno origine due cuscinetti endocardiaci che accrescendosi si fondono sulla linea mediana, creando il setto aortico-polmonare. L'estremità prossimale di questo setto si fonde con il margine superiore del setto interventricolare, occludendo il foro interventricolare e generando la parte membranosa di detto setto. Una volta avvenuta questa fusione, l'aorta comunica

esclusivamente con il ventricolo sinistro, mentre l'arteria polmonare con il solo ventricolo destro.

1.2 La circolazione fetale

La circolazione fetale presenta delle differenze rispetto alla circolazione dell'adulto. Il feto, durante la vita uterina, risiede all'interno delle membrane amniocoriali, dove rimarrà per tutta la durata della gestazione. Il sistema cardiaco fetale si differenzia dal sistema cardiovascolare dell'adulto, poiché presenta alcune strutture anatomiche peculiari della vita fetale, l'aggiunta di vasi specifici della circolazione placentare e la presenza della placenta stessa. Questa contribuisce al mantenimento di alcune funzioni vitali per il feto, come la cessione di anidride carbonica dal feto alla madre, assorbendo, contemporaneamente, ossigeno e sostanze nutritive. Il sangue arriva al feto dalla madre tramite la vena ombelicale, questo è sangue arterioso in grado di poter permettere gli scambi tra madre e feto. La vena ombelicale percorre il funicolo ombelicale, penetra il feto, raggiunge la parte inferiore del fegato al quale cede il sangue grazie a rami comunicanti con la vena porta e poi prosegue il suo percorso come "Dotto venoso di Aranzio", questo dotto sfocia direttamente all'interno della vena cava inferiore. Il sangue trasportato dalla vena cava inferiore sfocia nell'atrio destro del cuore e qui, grazie alla presenza di una valvola, il sangue defluisce nel setto interatriale. Il sangue giunto fino a qui viene definito misto. A questo punto una parte del sangue presente nell'atrio destro passa nel ventricolo destro, e perviene ai polmoni con l'arteria polmonare, per poi ritornare nell'atrio sinistro con le vene polmonari. Mentre un'altra più corposa parte di sangue, tramite la comunicazione interatriale o foro ovale, sfocia nell'atrio sinistro. Tale foro mette in comunicazione i due atri ed è fornito di una valvola che permette il passaggio di sangue da destra verso sinistra ma non viceversa. Una volta giunto nell'atrio sinistro, il sangue proveniente sia dalla vena cava inferiore sia dalle quattro vene polmonari, convoglia nel ventricolo sinistro e quindi nell'aorta. L'aorta oltre ad essere irrorata dal sangue proveniente dal ventricolo sinistro, reperisce anche il sangue proveniente dalla comunicazione interatriale, unito da una parte, all'arteria polmonare e dall'altra all'arco aortico. L'arteria polmonare origina dal ventricolo destro e trasporta una piccola parte di sangue ai polmoni, che nel feto sono per lo più collabiti e privi di

funzione. Una parte del sangue che entra nell'atrio destro viene direttamente deviato nell'atrio sinistro attraverso il forame ovale. Il sangue che riesce a entrare nel ventricolo destro viene pompato nel tronco polmonare, dove incontra uno shunt, il dotto arterioso, un corto vaso che unisce il tronco polmonare all'aorta. L'aorta porta il sangue ai tessuti del corpo del feto e infine di nuovo alla placenta attraverso le arterie ombelicali. Nella circolazione fetale il sangue che perviene dalla circolazione generale e da quella placentare raggiunge in massima parte l'arteria aorta attraverso il foro ovale, solo una piccola parte raggiunge la circolazione polmonare, per questo motivo il sangue che percorre il circolo arterioso è definito prettamente misto. A questo punto il sangue fetale per arrivare alla placenta utilizza le due arterie ombelicali che si generano dalle due arterie iliache, che percorrendo il funicolo ombelicale completano la circolazione placentofetale.

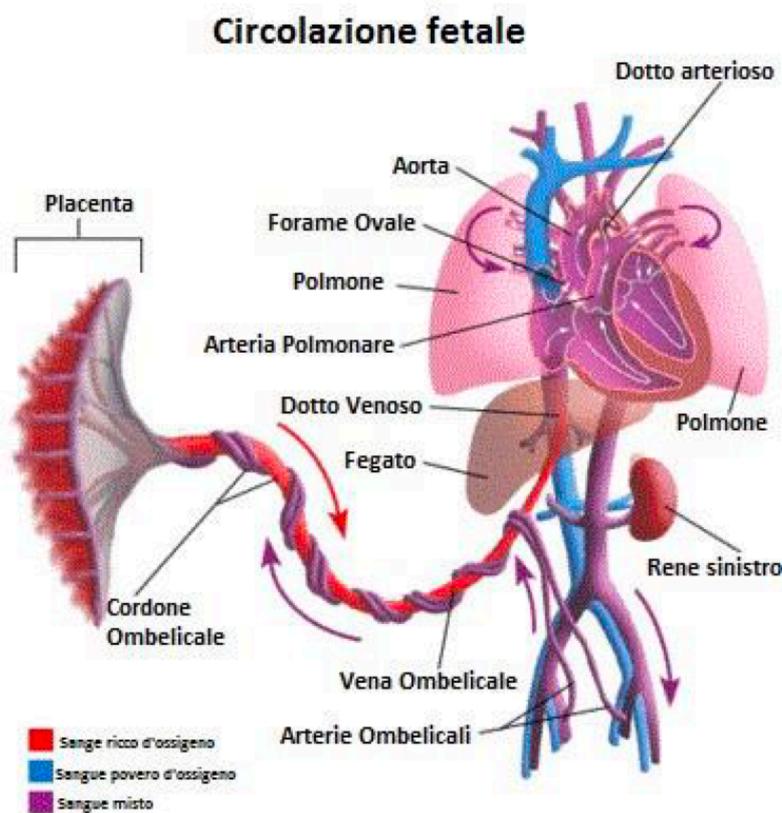


Figura 1 La figura rappresenta la circolazione fetale; la legenda indica il flusso sanguigno venoso, arterioso e misto, e le relative frecce indicano il percorso seguito dal sangue, partendo dalla placenta (freccia rossa per sangue arterioso) e ritornando ad essa a chiusura del circolo (freccia viola sangue misto). Le diverse colorazione servono per diversificare la diversa ossigenazione del sangue circolante.

1.3 Sviluppo cardiaco dopo la nascita

L'adattamento del neonato alla vita extrauterina avviene nelle prime 24 ore dopo la nascita, grazie a processi fisiologici complessi, basati su specifici cambiamenti morfologici e funzionali a carico di molti organi, ma soprattutto a carico dell'apparato cardiovascolare e respiratorio. Alla nascita, con il primo atto respiratorio si verifica un grande richiamo di sangue ai polmoni ed è grazie a questo che il sangue contenuto nel ventricolo destro fluisce nell'arteria polmonare, mentre il foro ovale, situato nel setto interatriale del cuore, non avendo più bisogno di svolgere alcuna funzione in poco tempo si occluderà. Alla nascita avvengono due grandi modificazioni:

1. Aumentano le resistenze vascolari sistemiche, poiché non vi è più il vasto letto circolatorio della placenta
2. Diminuiscono le resistenze vascolari polmonari, grazie all'espansione dei polmoni e del loro letto vasale.

Contemporaneamente, a causa dei cambiamenti pressori fra piccolo e grande circolo andranno a chiudersi sia il forame ovale, sia il dotto di Botallo. La chiusura del dotto avviene funzionalmente per vasocostrizione nelle prime ore di vita ed anatomicamente, per fibrosi, entro il primo mese. Se la pervietà del forame permane dopo la prima settimana di vita, si parla di persistenza del dotto di Botallo, tale condizione potrebbe provocare una notevole difficoltà circolatoria in neonati pretermine o anche a termine con problematiche polmonari.

Schema della circolazione umana dopo la nascita

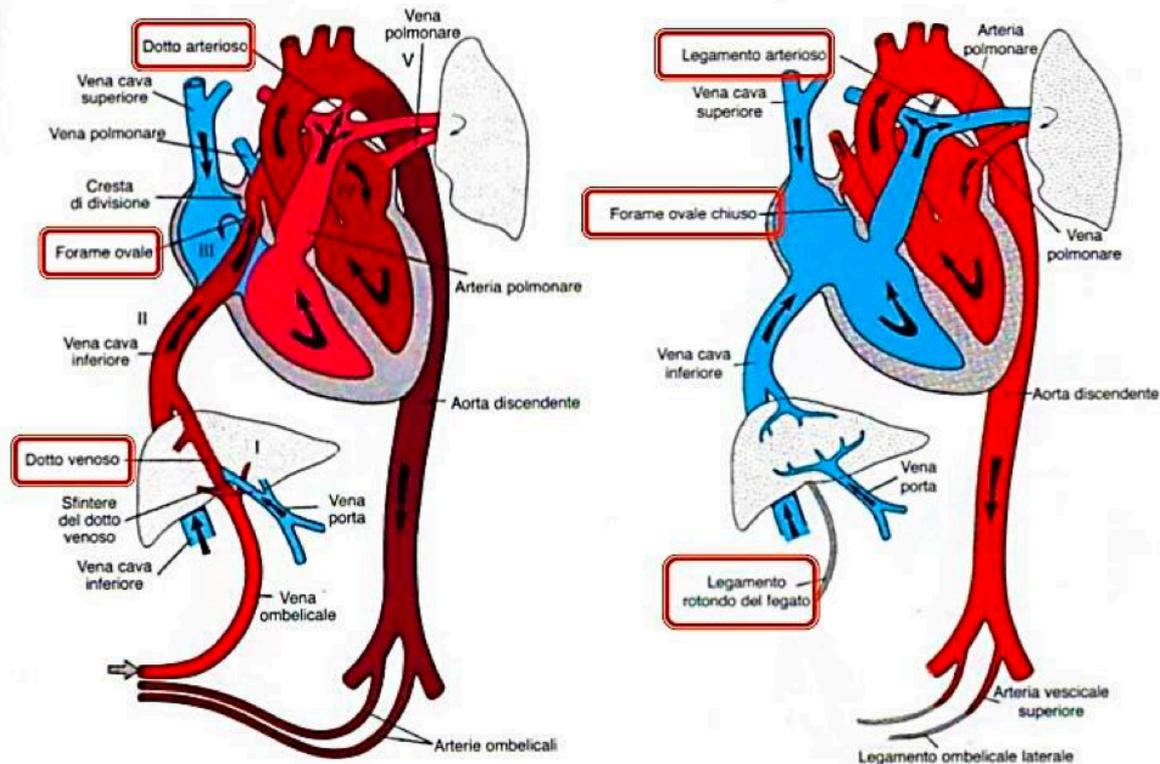


Figura 2 Nell'immagine è possibile osservare sia la circolazione fetale (prima rappresentazione) sia la circolazione dopo la nascita (seconda rappresentazione), nella prima immagine ritroviamo le tre colorazioni che stanno ad indicare le tre tipologie di sangue circolante, arterioso venoso misto; nella seconda immagine abbiamo la rappresentazione della circolazione normale con passaggio di sangue arterioso(rosso) e passaggio di sangue venoso (blu).

Capitolo 2: Cardiopatie congenite (epidemiologia)

Le cardiopatie congenite rappresentano le più frequenti malformazioni congenite presenti alla nascita, circa 1/3 delle anomalie congenite sono presenti alla nascita. Sono malformazioni semplici o complesse che interessano l'apparato cardiovascolare. Le cardiopatie sono semplici quando le malformazioni riguardano un difetto dei setti o una malformazione valvolare, mentre sono complesse quando si presentano più difetti. Si possono presentare in forma isolata o associate ad altre malformazioni. La principale classificazione viene effettuata in base al meccanismo fisiopatologico:

1. CC da iperafflusso polmonare
2. CC da ipoafflusso polmonare
3. CC con circolazione in parallelo
4. CC con ostruzione all'efflusso sinistro
5. CC dotto-dipendenti.

La causa non è completamente conosciuta, ha un'etiologia sconosciuta e si presentano in forma isolata, anche se alcune malformazioni possono essere causate da alterazioni di piccole parti dei cromosomi. Tra le forme isolate rientrano quelle associate alle infezioni materne durante la gravidanza, ad assunzione di farmaci o sostanze tossiche durante la gravidanza e patologie materne di tipo immunitario.

Eziologia non genetica	Coinvolgimento cardiaco
Rosolia materna	Dotto arterioso pervio, stenosi valvolare polmonare, stenosi delle arterie polmonari, difetti interatriali
Litio	Malattia della valvola tricuspide
Sindrome fetoalcolica	Difetto interventricolare
Lupus materno	Blocco atrioventricolare congenito

Tabella A Etiologie non genetiche di lesioni congenite e interessamento cardiaco.

L'origine di tutte le cardiopatie è un'anomalia nella formazione e nello sviluppo del cuore durante la vita embrionale e fetale, tra la seconda e la nona settimana di gestazione. Queste malformazioni sono ben tollerate durante la vita fetale e cominciano a provocare problemi

dopo la nascita. Approssimativamente il 60% delle cardiopatie congenite viene diagnosticato nei bambini con un anno di età, il 30% nei bambini più grandi, il 10% negli adulti. Il periodo cruciale dello sviluppo cardiaco fetale si ha tra la sesta e dodicesima settimana di età gestazionale. Inoltre le anomalie del dotto, le lesioni valvolari e le anomalie del miocardio possono presentarsi più tardi nella gravidanza. L'eziologia delle lesioni congenite può essere separata in forme genetiche e non genetiche. Le cause non genetiche possono includere le malattie della madre o l'assunzione di droghe da parte della madre. Esempi di delezioni comuni e duplicazioni sono: Rosolia materna, Litio, Sindrome fetoadcolica e Lupus materno (eziologie non genetiche di lesioni congenite e interessamento cardiaco); Sindrome del cuore sinistro ipoplasico, Coartazione e Tetralogia di Fallot (delezioni/duplicazioni comuni). Approssimativamente il 17% delle cardiopatie congenite si ha in associazione con una sindrome ben definita che "causa" il difetto. Numerose sindromi meritano una specifica menzione o per la loro frequenza o a causa dell'importanza delle problematiche non cardiache.

Trisomia 21 (Sindrome di Down)

I bambini con una sindrome di Down e il difetto del setto atrio-ventricolare, altresì definito come canale atrioventricolare (CAV), dovrebbero essere sottoposti precocemente a una operazione chirurgica, prima che sia possibile lo sviluppo di un'ipertensione polmonare. I difetti del setto atrioventricolare e la tetralogia di Fallot sono le lesioni più frequenti. La sindrome di Down coesiste con un CAV nel 35% dei pazienti e in percentuale superiore al 75% di questi con una forma completa di CAV.

Sindrome di DiGeorge (CATCH 22)

È dovuta alla delezione del cromosoma 22. Altre componenti della delezione 22q11 includono difetti cardiaci, anomalie facciali, ipoplasia del timo, palatoschisi e ipocalcemia. Questo difetto genetico di solito si presenta in modo sporadico ma con la possibilità che i soggetti affetti abbiano un rischio del 50% di trasmettere il difetto stesso alla loro prole. Altre anomalie cardiache comunemente riscontrate nei pazienti con una delezione 22q11 sono l'interruzione dell'arco aortico e il truncus arteriosus. I pazienti con una delezione 22q11 hanno inoltre un alto rischio di disturbi psichiatrici, di solito la

depressione, che possono influenzare la loro qualità di vita e la compliance nel follow-up della patologia cardiaca.

Sindrome di Williams

Associata ad anomalie cardiache dello sviluppo neurologico e multisistemico in generale, ed è causata da una delezione del cromosoma 7. Le più comuni anomalie cardiache sono le stenosi sopralvalvolare aortica, le stenosi delle arterie polmonari periferiche e le anomalie arteriose come ad esempio le stenosi degli osti coronarici. Le lesioni della parte sinistra del cuore tendono alla progressione, mentre quelle della parte destra del cuore sono spesso statiche o possono progredire spontaneamente. La mortalità per cardiopatie congenite si è drammaticamente ridotta nei lattanti e nei bambini. La maggior parte di questi bambini ha la possibilità di raggiungere l'età adulta.

Cardiopatie congenite Dotto-Dipendenti

La dotto dipendenza è una condizione che si realizza in quelle cardiopatie congenite che presentano una severa ostruzione all'efflusso o nei casi di circolazione in parallelo e che pertanto necessitano della pervietà del Dotto di Botallo per mantenere un afflusso di sangue nel distretto interessato o una ossigenazione sistemica. Nel neonato a termine la chiusura funzionale del Dotto Arterioso avviene tra le 24 e le 48 ore di vita, la chiusura anatomica avviene nelle successive 2-3 settimane.

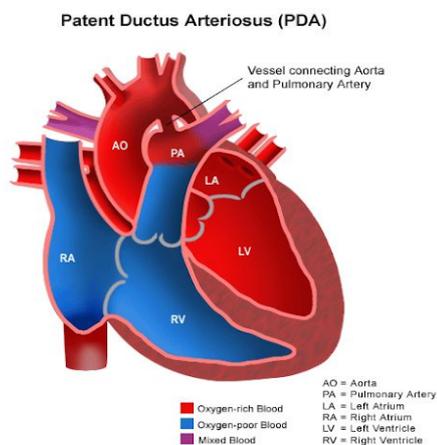


Figura 3 Dotto arterioso pervio

1. **Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione sistemica:** Coartazione dell'aorta, stenosi aortica critica, grave ipoplasico/arco interrotto dell'aorta
2. **Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione polmonare:** atresia polmonare, stenosi polmonare critica, atresia tricuspide
3. **Cardiopatie dotto dipendenti per la circolazione sistemica e polmonare:** trasposizione delle grandi arterie, circolazione in parallelo con cianosi alla nascita

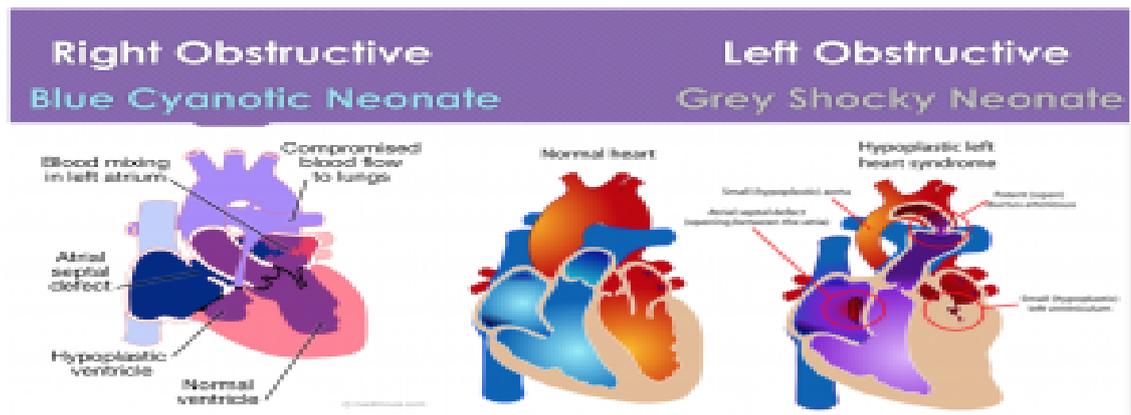


Figura 4 Nell'immagine è possibile osservare l'ostruzione del dotto dipendente sinistro e destro

CUORE NORMALE

TETRALOGIA DI FALLOT

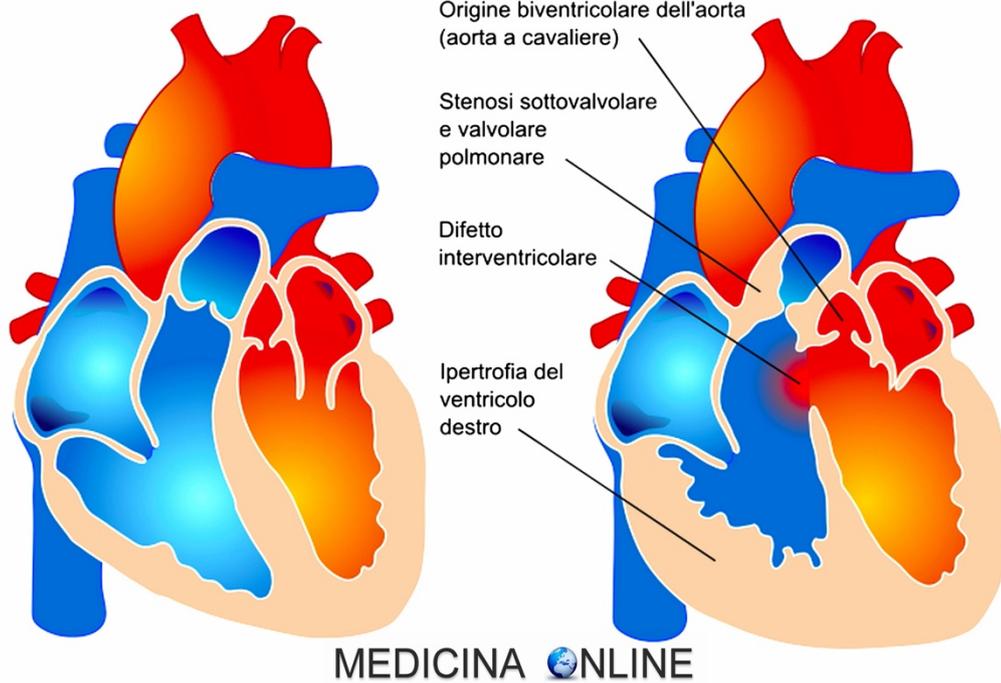


Figura 5 Il difetto del setto interventricolare è una delle quattro malformazioni che compongono la tetralogia di Fallot

Sindrome	Difetto genetico	Cardiopatie congenite	Sottotipo cardiaco	Geni candidati per cardiopatia
Down	Trisomia 21	5. Canale atrioventricolare 6. Difetto interventricolare 7. Tetralogia di Fallot con canale atrioventricolare	2. Completo 3. Posteriore 4. Con deficit mitralico	3. DSCAM 4. Collagen type VI 5. DSCR 1
Edwards	Trisomia 18	4. Difetto interventricolare 5. Difetto interatriale 6. Tetralogia di Fallot 7. Anomalie polivalvolari		
DiGeorge	Delezione 22q11.2	<ul style="list-style-type: none"> • Tetralogia di Fallot classica • Atresia polmonare con difetto interventricolare • Interruzione arco aortico • Truncus arterioso • Difetto interventricolare 	<ul style="list-style-type: none"> • Con arco aortico destro • Con arco aortico cervicale • Ipoplasia setto infundibolare assenza valvola polmonare • Assenza valvola polmonare • Discontinuità arterie polmonari • Collaterali aorto-polmonari • Tipo B • Tipo A3 • Discontinuità arterie polmonari • Con anomalie arco aortico • Con displasia valvola tronciale • Sottoaortico • Con arco aortico destro • Con arco aortico cervicale • Con arteria succlavia aberrante 	
Williams	Delezione 7q11.23 (Reazione genica elastina)	<ul style="list-style-type: none"> • Stenosi aortica sopravalvolare • Stenosi periferiche arterie polmonari 		<ul style="list-style-type: none"> • ELN

Tabella B Sindromi cromosomiche e genomiche con cardiopatia congenita

Capitolo 3: Approccio diagnostico infermieristico

3.1 Clinico

La maggior parte delle cardiopatie congenite si possono riscontrare durante il periodo di gestazione grazie all'ecografia morfologica, eseguita solitamente intorno al settimo mese di gravidanza e che permette di verificare eventuali difetti cardiaci. In altri casi, la cardiopatia congenita è riscontrabile solo dopo la nascita: è questo il motivo per cui è necessario controllare le mucose e il colorito della cute non appena il bimbo o la bimba viene alla luce. Particolarmente importante è, ovviamente, verificare accuratamente la zona cardiaca, per poter valutare l'eventuale stabilità del ritmo cardiaco. Esistono inoltre alcuni esami diagnostici per scoprire una cardiopatia congenita, come:

- Visita del cardiologo
- Elettrocardiogramma
- Radiografia del torace
- Ecocardiogramma
- Cateterismo cardiaco/Angiografia

Tutti questi esami permettono di comprendere appieno l'eventuale necessità di un intervento di procedura correttiva che, nella maggior parte dei casi, è di tipo chirurgico.

3.2 Strumentale

3.2.1 Neonati sintomatici

Quando si sospetta una CHD in un neonato sintomatico, è necessario consultare o inviare urgentemente un cardiologo pediatrico. La valutazione diagnostica comprende i seguenti elementi:

- **Esame Fisico:** È necessario un esame fisico accurato, prestando attenzione ai reperti suggestivi di CDH, tra cui attività precordiale anomala, rumori cardiaci patologici (soffi), epatomegalia, pulsazioni degli arti inferiori ridotte o assenti e pressione arteriosa anomala ai quattro arti
- **Pulsossimetria:** Pulsossimetria pre e postduttiva per valutare la cianosi e la cianosi differenziale
- **Radiografia del torace:** Una radiografia del torace può essere utile per differenziare tra disturbi cardiaci e polmonari e dovrebbe essere ottenuta nei

neonati con cianosi e/o sintomi respiratori. Utile anche per valutare eventuali cause non cardiache di cianosi, tra cui pneumotorace, ipoplasia polmonare, ernia diaframmatica, versamento pleurico o malattie delle vie aeree. Cardiomegalia, destrocardia o una silhouette cardiaca anomala esempio, a forma di stivale nella Tetralogia di Fallot, possono indicare la presenza di CHD. Anche la presenza di segni vascolari polmonari anomali o di un lato dell'arco aortico può suggerire la presenza di CHD.



Figura 6. Questa radiografia del torace mostra alcuni dei classici reperti della tetralogia di Fallot. I polmoni sono iperinflazionati e la vascolarizzazione polmonare è complessivamente ridotta. È presente un arco aortico destro. L'apice cardiaco è rovesciato a causa dell'ingrossamento del ventricolo destro.

- **Elettrocardiogramma (ECG):** Sebbene l'ECG possa essere normale in molte lesioni cardiache cianotiche durante il periodo neonatale, alcune lesioni sono associate a pattern specifici.
- **Test dell'iperossia:** Il test per l'iperossia è stato storicamente utilizzato per aiutare a distinguere le cause cardiache da quelle polmonari di cianosi. Con l'avvento della pulsossimetria di routine per lo screening della CHD critica e il miglioramento dell'accesso all'ecocardiografia, il test dell'iperossia non è più necessario. Tuttavia, il test dell'iperossia può essere utile in alcuni contesti, in particolare se l'ecocardiografia non è facilmente disponibile. Nel test di iperossia, la tensione viene misurata nell'arteria radiale destra durante la somministrazione di aria ambiente e ossigeno al 100%. Le variazioni relative della PaO₂ sono utilizzate per differenziare le varie cause cardiache e non cardiache di cianosi neonatale. Se la PaO₂ non aumenta nel corso del test la causa è cardiaca.
- **Ecocardiografia:** L'ecocardiografia fornisce una diagnosi definitiva di CHD con informazioni sull'anatomia e la funzione cardiaca. L'ecocardiografia deve essere

eseguita in consultazione con un cardiologo pediatrico se è presente uno dei seguenti elementi:

- Segni e sintomi che fanno pensare a una CHD critica, tra cui shock che non risponde alla rianimazione, cianosi o cianosi differenziale, sintomi respiratori inspiegabili o edema polmonare.
- Risultati di ECG e/o radiografia del torace suggestivi di CHD
- Esame fisico suggestivo di CHD, compresi suoni cardiaci anomali, soffio patologico, pulsazioni degli arti inferiori ridotte o assenti, pressione sanguigna dei quattro arti anomala
- Screening della pulsossimetria positivo
- Disturbi genetici o malformazioni extracardiache associate a malformazioni cardiovascolari

L'ecocardiografia può essere utile anche per la diagnosi di alcune cause non cardiache di cianosi.

3.2.2 Neonati asintomatici

La diagnosi precoce di CHD neonatale rimane una sfida perché i risultati clinici possono essere impercettibili o assenti subito dopo la nascita. Gli studi hanno dimostrato che la pulsossimetria è una misura di screening efficace, anche se non infallibile. Pertanto l'American Heart Association (AHA) e l'American College of Cardiology Foundation (ACCF) hanno raccomandato lo screening universal di tutti i neonati con la pulsossimetria per migliorare il riconoscimento della CHD. Oltre allo screening con pulsossimetria sono indispensabili un'attenta analisi dell'anamnesi e l'esame del neonato.

3.3 Terapeutico

L'approccio terapeutico per le cardiopatie congenite cambia da caso a caso. Ci sono situazioni in cui l'anomalia riscontrata non causa ripercussioni sulla salute e, per questo, non richiede trattamento, oppure che tende a risolversi spontaneamente nel corso del tempo. Le cardiopatie congenite gravi, invece, devono essere trattate. Tra le cure possibili per i bambini ci sono le terapie farmacologiche, gli interventi chirurgici o altre procedure cardiache. Nei casi più gravi potrebbe anche essere necessario un trapianto di cuore. In genere, dopo l'intervento chirurgico, il paziente dovrà seguire il trattamento farmacologico prescritto e continuare a sottoporsi a controlli periodici, in alcuni casi

necessari per tutta la vita. le scelte terapeutiche di tipo farmacologico per le cardiopatie congenite rare in età pediatrica sono limitate, poiché nella maggior parte dei casi la soluzione terapeutica è rappresentata dall'intervento chirurgico, o per via percutanea, di correzione radicale o palliazione. L'obiettivo terapeutico di base è quello di mantenere la cianosi a un livello che non minacci il bambino e che garantisca un normale sviluppo somatico e neurologico. Di solito, la gittata cardiaca sistemica aumenta con l'aumento della cianosi. Pertanto, raramente si verifica un danno cerebrale legato all'ipossiemia.

Capitolo 4: Gestione infermieristica

4.1 Diagnosi

La diagnosi delle cardiopatie congenite è facilmente eseguibile attraverso una valutazione ambulatoriale, effettuando una visita cardiologica, un ECG ed un ecocardiografia color Doppler.

Oggi le cardiopatie congenite complesse vengono sempre più diagnosticate in epoca fetale attraverso la diagnostica morfologica che generalmente viene eseguita alla diciottesima/diciannovesima settimana di età gestazionale.

Questo ha consentito di migliorare l'outcome soprattutto delle cardiopatie congenite complesse ed esordio clinico precoce, attraverso un percorso di cura ottimale in epoca perinatale.

Altre metodiche diagnostiche, quali la risonanza magnetica nucleare cardiaca, l'angio-tac toracica, il cateterismo cardiaco e l'angiocardiografia cardiaca sono frequentemente utilizzate sia per valutare l'evoluzione nel tempo delle cardiopatie congenite in storia naturale o operate, sia soprattutto per programmare il miglior iter terapeutico.

4.1.1 Diagnosi prenatale

La diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite è fondamentale per una corretta gestione della gravidanza. Permette di programmare un corretto approccio multidisciplinare in modo da garantire la miglior prognosi possibile per il feto e per la madre. La maggior parte dei bambini vengono sottoposti ad uno screening ecografico per malformazioni. Questo esame di solito include una vista del cuore a quattro camere. Sebbene vi siano prove che, con una formazione adeguata, la visione a quattro camere potrebbe rilevare il 67% di tutte le malattie coronariche. L'uso della proiezione a quattro camere influenza anche il tipo di lesioni rilevate in epoca prenatale. Le condizioni con un impatto maggiore sulle dimensioni della camera, come la sindrome del cuore sinistro ipoplastico, hanno maggiori probabilità di essere rilevate, mentre le condizioni con un impatto minimo sulle dimensioni della camera, come la trasposizione o la coartazione, hanno meno probabilità di essere rilevate. I tassi di rilevamento nelle gravidanze ad alto rischio sono molto più alti rispetto allo screening generale e riflettono il fatto che di solito viene indirizzato a un centro esperto in ecografia fetale. L'ecografia morfologica è un esame tra la 19° e la 21° settimana che permette di verificare il corretto sviluppo del feto e identificare eventuali anomalie.

4.1.2 Diagnosi postnatale

La diagnosi postnatale pone in qualche caso delle difficoltà; anche in presenza di cardiopatia, infatti, il neonato può presentare un periodo di benessere, più o meno lungo in relazione al tipo di malformazione cardiaca. Durante la gravidanza il feto ha una circolazione del sangue molto diversa da quella postnatale, fattore che contribuisce, in molti casi, a limitare o neutralizzare l'effetto patologico dell'anomalia cardiaca. Questa può rendersi evidente a distanza di ore o giorni dalla nascita, quando si completa il modello circolatorio postnatale, con l'insorgenza dei primi segni clinici che accompagnano l'evoluzione della cardiopatia.

La cardiopatia congenita si presenta in quattro modi nel periodo neonatale:

- Un esame anomalo in un bambino asintomatico, di solito un soffio;
- Cianosi;
- Insufficienza cardiaca/Difficoltà respiratoria;
- Shock/Collasso cardiovascolare.

4.1.3 Pulsossimetria

La pulsossimetria è in grado di rilevare anche lievi stati di ipossiemia che sono tipici di molte forme di CHD e che non sono riconoscibili talora con il solo esame obiettivo. È un esame rapido, non invasivo, economico e facilmente riproducibile. Il pulsossimetro è uno strumento di facile utilizzo che fornisce:

- Saturazione di ossigeno;
- Curva pletismografica;
- Frequenza cardiaca;
- Indice di perfusione.

La pulsossimetria è basata su:

- **Spettrometria tradizionale:** principio che utilizza la trasmissione di diverse lunghezze d'onda della luce e il loro assorbimento.
- **Tecnica pletismografica:** usata per identificare la variazione di volume legata all'impulso arterioso.

Principi di funzionamento: con essa viene determinata, in tempo reale, la quantità di O₂ legata all'emoglobina nel sangue arterioso. Il principio si basa sul fatto che l'Hb ossigenata e quella ridotta assorbono due differenti spettri di lunghezza del vicino infrarosso. La sonda è costituita da due diodi che forniscono due fasci di luce nel

campo del rosso e dell'infrarosso. Una fotocellula riceve il segnale luminoso dal lato opposto dei diodi dopo che la luce ha attraversato i vasi del letto ungueale, ne misura l'intensità e calcola il valore di saturazione in base alle variazioni di assorbimento dei due fasci luminosi. L'apparecchio sfrutta il diverso colore del sangue per determinare il contenuto di O₂. Ad ogni battito cardiaco corrisponde un valore arterioso pressorio, che influisce momentaneamente sul valore arterioso periferico misurato. Questo porta a maggior assorbimento di luce durante l'analisi. Se i segnali ricevuti dal fotodetettore vengono considerati come lunghezze d'onda, ci saranno picchi ad ogni battito e "fosse" tra un battito e l'altro. La pulsossimetria è in grado di rilevare anche lievi stati di ipossimemia che sono tipici di molte forme di CHD e che non sono riconoscibili talora con il solo esame obiettivo.



Figura 7. Questa immagine rappresenta il pulsossimetro neonatale con le linee di assorbimento ed il suo infrarosso.,

Principi generali della pulsossimetria:

Non va eseguita prima delle 2 ore di vita (entro 1 ora di vita il neonato sano raggiunge una SpO₂ di 95% sia a livello pre che post-duttale).

Le CHD cianogene comportano una SpO₂ <88% o una differenza pre/post-duttale $\geq 7\%$.

Nelle CHD ostruttive del cuore sn dotto-dipendenti spesso differenza pre/post-duttale $\geq 4-5\%$.

Nelle CHD con shunt sn-ds non alterazione della SpO₂.

SpO₂ considerata normale se $\geq 95\%$

Pulsossimetria-Cardiopatie congenite:

SaO₂ <90%

SaO₂ <95% in sia all'arto superiore che inferiore, in due misurazioni, a distanza di un'ora

SaO₂ differenza > 2-3% tra la parte superiore ed inferiore del corpo

4.1.4 Test Iperossia

Il test consiste nella valutazione dell'ossigenazione preduttale (PaO₂ meglio di SaO₂) in aria ambiente e dopo la somministrazione di ossigeno al 100% in maschera per 10 minuti. Se la saturazione di ossigeno aumenta, il quadro è verosimilmente riconducibile ad un quadro polmonare (dalla tachipnea transitoria alla ARDS). Se invece la saturazione non aumenta, è necessario escludere la presenza di una cardiopatia congenita (D-TGA, Atresia della Tricuspid, Atresia o Stenosi Polmonare, Tetralogia di Fallot. Ma anche HLHS, RVAPT, truncus arterioso, ipertensione polmonare neonatale persistente). A questo punto risulta necessario un approfondimento diagnostico tramite ecocardiografia.

4.2 Trattamento

Il trattamento dovrebbe essere avviato in qualsiasi neonato la cui condizione peggiora clinicamente nei primi giorni di vita, in particolare, se il sistema cardiovascolare non può essere immediatamente analizzato tramite ecocardiografia. Gli obiettivi terapeutici di base sono la stabilizzazione del paziente, ripristino della fisiologica circolazione fetale e l'ottimizzazione della resistenza polmonare e sistemica. L'ecocardiografia è l'esame definitivo e nelle situazioni in cui vi è un accesso precoce a queste competenze, la maggior parte degli altri accertamenti diventano superflui. Dovrebbe essere organizzata un'ecocardiografia precoce per escludere la malattia coronarica nelle seguenti situazioni:

- Qualsiasi bambino con segni suggestivi di CHD (cardiopatia congenita)
- Qualsiasi bambino con un soffio persistente all'esame neonatale
- Qualsiasi bambino con una grave insufficienza respiratoria ipossica
- Qualsiasi bambino con sindrome di Down
- Qualsiasi bambino con malformazioni che potrebbero essere associate alla malattia coronarica.

Il trattamento dell'insufficienza cardiaca varia ampiamente a seconda dell'eziologia. La terapia definitiva generalmente richiede la correzione del problema di base. Dopo la stabilizzazione medica dei sintomi acuti di insufficienza cardiaca o della cianosi, la maggior parte dei bambini necessita di riparazione chirurgica o transcateretere, le eccezioni sono alcuni difetti del setto interventricolare che potrebbero diventare più piccoli, chiudersi con il tempo oppure evolvere in una disfunzione valvolare lieve. Le procedure transcateretere comprendono:

- Settosomia atriale con pallone per palliazione di neonati gravemente cianotici con trasposizione delle grandi arterie
- Dilatazione con palloncino della stenosi della valvola aortica grave o della stenosi della valvola polmonare
- Chiusura transcateretere di shunt cardiaci
- Dilatazione con palloncino con o senza stenting delle stenosi vascolari, più comunemente le stenosi dell'arteria polmonare

4.3 Monitoraggio clinico

La tecnologia avanzata consente al medico di avere informazioni sul cuore dei pazienti senza stravolgere la loro quotidianità. Il monitoraggio cardiaco continuo è utile per registrare i battiti cardiaci irregolari che si verificano raramente. In alcuni casi, tale condizione potrebbe anche non manifestare sintomi. Il medico potrebbe sospettare che alcuni problemi di salute, come svenimenti o ictus inspiegabili, possano essere correlati al cuore. Il monitoraggio cardiaco viene impiegato per identificare o escludere un disturbo del ritmo cardiaco e determinare il ciclo di trattamento adeguato. Il medico può consigliare un monitoraggio cardiaco continuo come ausilio nella diagnosi delle condizioni di salute. Le tipologie di monitoraggio cardiaco variano in termini di durata di utilizzo e modalità di acquisizione delle informazioni. Tra le tipologie più diffuse figurano:

- **Monitor Holter:** un monitor esterno portatile provvisto di cavi con patch adesivi da applicare alla cute. Misura e registra ininterrottamente l'attività cardiaca per 1-2 giorni.



Figura 8. Rappresentazione di un monitor holter.

- **Registratore di eventi:** un registratore da indossare fino a 30 giorni. Generalmente, la registrazione dell'attività cardiaca si attiva premendo un pulsante.



Figura 9. Nell'immagine viene rappresentato l'event recorder, la posizione che deve assumere ed il pulsante che utilizzato per registrare l'evento cardiaco

- **Telemetria cardiaca mobile:** un monitor indossabile che rileva, registra e trasmette automaticamente ritmi cardiaci anomali fino a 30 giorni.



Figura 10. Nell'immagine viene raffigurata la telemetria cardiaca mobile che indica la posizione che devono assumere gli elettrodi, i parametri come: FC, SpO2

- **Monitor cardiaco iniettabile:** un monitor iniettabile appena sotto la cute che rileva e registra automaticamente ritmi cardiaci anomali fino a 5 anni



Figura 11. L'immagine rappresenta diversi tipi di monitor cardiaci iniettabili

Il monitoraggio fetale dovrebbe essere previsto subito prima e dopo la procedura, così da poter documentare il benessere del feto. In condizioni di particolare rischio, può essere ipotizzato un monitoraggio fetale continuo, durante tutta la procedura.

Capitolo 5: Indagine di cardiopatie (AP 2022)

Nell'indagine condotta sono state prese in riferimento le nascite avvenute nell'ospedale di Ascoli Piceno e San Benedetto del Tronto. Sono state prese in particolare le nascite che presentavano le patologie **DIA** (difetto del setto interatriale) e **DIV** (difetto del setto interventricolare) sul totale dei nati. L'indagine è stata condotta attraverso la consultazione delle cartelle cliniche tramite il sistema informatico dell'ospedale. I risultati ottenuti sono:

	Ascoli Piceno	San Benedetto del Tronto	del Totale
N. nascite	581	637	1218
DIA	6	1	7
DIV	2	3	5

Da questo ne ricaviamo che circa l'1% delle nascite che avvenute nella provincia di Ascoli Piceno presentano almeno una di queste due patologie cardiache. Questo risultato va a confermare il dato mondiale che circa 8 bambini su 1000 nascono con almeno una patologia cardiaca.

Capitolo 6: Materiali e metodi

La ricerca bibliografica è stata condotta nel periodo di dicembre-febbraio tra il 2023 ed il 2024 tramite: l'utilizzo di siti di carattere scientifico (Nurse Time, Nurse24), facendo uso di Google e Google scholar, tramite la consultazione di tesi e testi di convegni. Per l'indagine relativa alle cardiopatie congenite nella provincia di Ascoli Piceno è stata condotta una ricerca tramite la consultazione di cartelle infermieristiche di neonati nati nell'ospedale di Ascoli Piceno e San Benedetto del Tronto portando ai risultati descritti nel capitolo 5.

Capitolo 7

Conclusioni

In caso di neonato affetto da una qualche forma di cardiopatie è necessario attuare un piano assistenziale adeguato, atto a garantire sicurezza ed interventi tempestivi.

L'adeguatezza del piano assistenziale garantisce di intervenire tempestivamente verso l'allontanamento del rischio di vita, consentendo a tutti gli operatori del team multidisciplinare di svolgere consequenzialmente e nel momento adeguato le loro procedure. Sviluppare un percorso assistenziale adeguato e personalizzato per il bambino può essere, inoltre, utile agli infermieri preposti alla gestione di questi ultimi, per erogare una miglior assistenza. Ai fini di un'assistenza adeguata veloce e personalizzata, il presidio ospedaliero, in base ai protocolli e alle proprie possibilità dovrebbe creare, con un team multidisciplinare incaricato, un protocollo unico atto a gestire il neonato con cardiopatia, con lo scopo di erogare l'assistenza migliore possibile, diminuire il tempo di azione e diminuire il rischio di insorgenza d'errore.

Bibliografia

1. Digilio et al. Le basi genetiche delle cardiopatie congenite, rivista di Cardiologia Pediatrica, 2014
2. January 2021, Thesis for: Laurea in infermieristica Università degli Studi di Firenze, Advisor: Marco Tanini
3. Di MA Gatzoulis, 2007 Epidemiologia delle cardiopatie congenite
4. 27/04/2022 Giunta Regionale della Campania Direzione Generale per la Tutela della Salute ed il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale
5. 06/03/2022 Tetralogia di Fallot: caratteristiche, diffusione, comorbilità etimologia e cenni storici. Posted on 06/03/2022. Direttore Dott. Emilio Alessio Loiacono Medico Chirurgo. Medicinaonline.com
6. Acute therapy of newborns with critical congenital heart disease Transl Pediatric 2019;8(2):114-1 tp.amegroups.com
7. Early Detection of Congenital Heart Disease November, 2007
8. Tetralogia di Fallot. Pubblicato il 05.09.22 di Valerio Casamassima. Nurse24.it
9. Panoramica sui disturbi cardiovascolari congeniti. Di Lee B. Berman, MD, Children's Hospital of Pittsburgh of the University of Pittsburgh School of Medicine. Aprile 2023. Msdmanuals.com
10. C.A. Altman, Identify newborns with critical congenital heart disease, UpToDate, 14 Giugno 2018
11. Tutto quello che c'è da sapere sulle cardiopatie congenite. Di Mara D'angeli. 17 Aprile 2023. Blogunisalute.it

12. Cardiopatie congenite vediamo come “scoprirle”. IGEA News. 16 Gennaio 2022.
Igeasalus.it
13. Maggiori informazioni sul monitoraggio cardiaco. Medtronic agosto 2020
14. Ecografia morfologica: a cosa serve, cosa vede, quando eseguirla e i suoi limiti.
Gemelli Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS. 3 maggio 2022
15. Cardiopatie congenite per un neonato su 100. Sanità24. Di Luigi Orfeo e Silvia Favilli. 14 Febbraio 2022
16. Assistere il neonato: organizzazione e qualità. Tortona 06-10-2012. S.Mannarino, S.Magrassi. Cardiologia Pediatrica Pavia

Ringraziamenti

Al mio relatore, che mi ha aiutato e seguito durante tutto questo periodo. Per i consigli che mi ha dato e per la sua grande professionalità. Grazie per avermi sostenuto ed incoraggiare nel voler realizzare questa tesi.

A tutti gli infermieri e medici, dei vari reparti, che mi hanno insegnato tanto durante il periodo di tirocinio, che lo hanno reso meno duro e impegnativo pieno di momenti di gioia e risate.

A tutti i miei nuovi amici, che mi hanno aiutato in tante situazioni di difficoltà, con cui ho trascorso anche momenti fantastici e che spero di continuare a vivere insieme a loro.

A tutta la mia famiglia, per avermi supportato e soprattutto sopportato durante tutto questo periodo, per avermi dato una parola di incoraggiamento ed una mano di aiuto nei momenti più difficili.