



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

STENOSI MITRALICA CONGENITA

La **stenosi mitralica congenita**, è una cardiopatia congenita rara caratterizzata da un restringimento della valvola mitrale oppure da anomalie delle strutture che la sostengono e ne permettono il corretto funzionamento (apparato valvolare mitralico). Può essere presente come unico difetto (difetto isolato) oppure essere associata ad altre cardiopatie congenite.

Che cos'è

La stenosi mitralica congenita è una cardiopatia congenita caratterizzata da un restringimento della valvola mitrale, dovuto ad alterazioni della valvola stessa o di una o più componenti dell'apparato valvolare (come i lembi valvolari, le corde tendinee o i muscoli papillari), che ostacola il passaggio del sangue dall'atrio sinistro al ventricolo sinistro.

Che cosa accade nel cuore

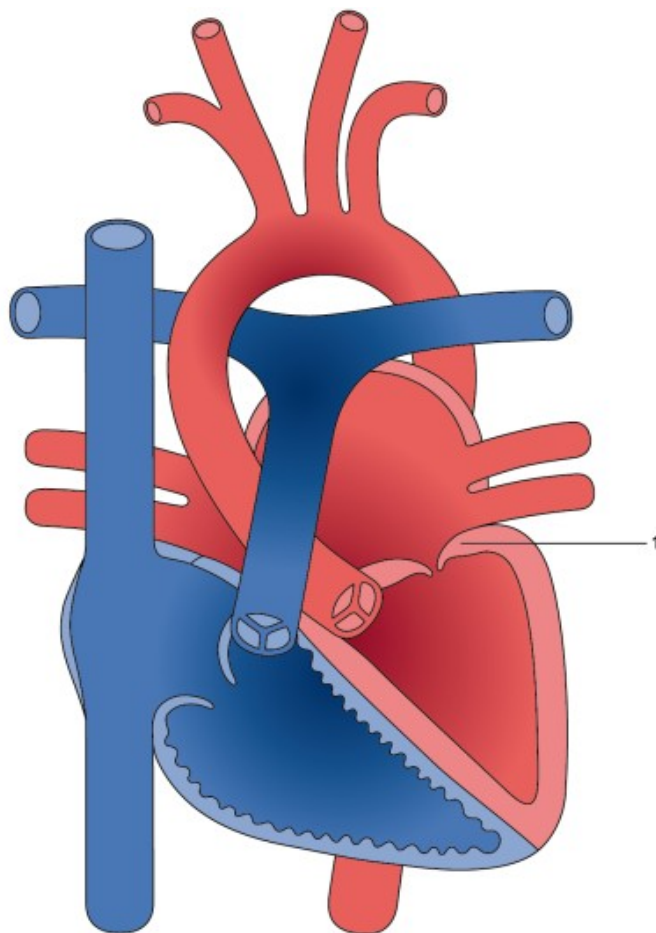
Nel cuore normale, il sangue ricco di ossigeno ritorna dai polmoni all'atrio sinistro e attraversa la valvola mitrale per raggiungere il ventricolo sinistro, da cui viene poi pompato in aorta e quindi nel resto dell'organismo.

Quando la valvola mitrale è ristretta, il sangue proveniente dai polmoni fatica a passare dall'atrio sinistro al ventricolo sinistro. Di conseguenza, aumenta la pressione nell'atrio sinistro e nei vasi sanguigni dei polmoni.

Se il restringimento è importante, questo aumento di pressione può provocare congestione polmonare, cioè un accumulo di liquidi nei polmoni, e nel tempo può favorire la comparsa di ipertensione polmonare. Quando questa condizione persiste a lungo, anche il ventricolo destro, che deve pompare il sangue verso i polmoni, può andare incontro a un sovraccarico di lavoro.

La gravità della malattia dipende dal grado del restringimento. Le forme più severe possono manifestarsi già nel periodo neonatale, mentre quelle lievi o moderate possono diventare evidenti solo durante l'infanzia, l'adolescenza o anche più tardi.

Stenosi mitralica congenita



Il numero 1 nella figura indica la displasia e stenosi congenita della valvola mitrale. L'alterazione della valvola può ostacolare il passaggio del sangue dall'atrio sinistro al ventricolo sinistro.

CTA di supporto:

Com'è fatto il cuore normale



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

Forme principali

La stenosi mitralica congenita può presentarsi in diverse forme anatomiche.

Stenosi congenita della valvola mitrale

È una forma molto rara, nella quale la valvola mitrale è malformata fin dalla nascita. L'anomalia può interessare una o più delle strutture che compongono la valvola.

Anello sopravalvolare mitralico

È una sottile membrana di tessuto che si forma al di sopra della valvola mitrale e ne restringe l'apertura, rendendo più difficile il passaggio del sangue.

Può essere associato al complesso di Shone, una rara sindrome congenita caratterizzata dalla presenza di più restringimenti che interessano il lato sinistro del cuore, come la valvola mitrale, il tratto di efflusso del ventricolo sinistro, la valvola aortica e l'aorta.

Valvola mitrale a paracadute

Nella forma più tipica e frequente, tutte le corde tendinee, sottili strutture che sostengono i lembi della valvola, sono collegate a un unico muscolo papillare anziché a due, come avviene normalmente. Questa anomalia può limitare il movimento della valvola e ostacolare il passaggio del sangue.

Valvola mitrale a doppio orifizio

In questa forma sono presenti due aperture (orifizi) invece che una sola. Nella maggior parte dei casi una delle due è più piccola dell'altra e, in alcune persone, questa anomalia può rendere più difficile il passaggio del sangue.

Può essere associata ad altre cardiopatie congenite, come il difetto del canale atrioventricolare, il difetto interventricolare o la coartazione dell'aorta.

Valvola mitrale ad arcade

In questa rara forma le corde tendinee sono assenti o molto corte e i lembi della valvola sono collegati quasi direttamente ai muscoli papillari. Questo limita il normale movimento della valvola e può provocare un restringimento (stenosi), un'insufficienza della valvola (rigurgito mitralico) oppure entrambe le condizioni.

Sintomi e manifestazioni possibili

I sintomi dipendono soprattutto dalla gravità del restringimento della valvola mitrale e dall'aumento della pressione nei vasi sanguigni dei polmoni. Nelle forme più avanzate può essere coinvolto anche il lato destro del cuore.

Nelle forme severe, la stenosi può diventare già evidente nel periodo neonatale con:

- difficoltà di crescita;



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

- sudorazione;
- tosse;
- infezioni respiratorie ricorrenti.

Le forme lievi o moderate possono comparire più tardi, durante l'infanzia o l'adolescenza.

Con il passare del tempo, l'aumento delle dimensioni dell'atrio sinistro può favorire la comparsa di aritmie atriali, cioè alterazioni del normale ritmo del cuore.

Diagnosi

Durante la visita cardiologica può essere rilevato un soffio cardiaco caratteristico. Nei casi associati a ipertensione polmonare il cardiologo può inoltre rilevare segni di aumentato lavoro del ventricolo destro.

L'elettrocardiogramma può essere normale durante l'infanzia. Con il progredire della malattia possono comparire segni di ingrandimento dell'atrio sinistro e, nei casi più avanzati, del lato destro del cuore.

La radiografia del torace può mostrare ingrandimento dell'atrio sinistro e dei principali vasi sanguigni dei polmoni. Nelle forme severe possono essere presenti segni di congestione polmonare. L'esame principale per la diagnosi è l'**ecocardiogramma transtoracico**, che consente di studiare la struttura della valvola mitrale, valutarne il funzionamento, misurare il grado del restringimento e identificare eventuali cardiopatie congenite associate.

Il cateterismo cardiaco è raramente necessario per la diagnosi. Può essere indicato in situazioni particolari, quando i risultati dell'ecocardiogramma non sono sufficienti a spiegare il quadro clinico oppure quando è necessario misurare direttamente le pressioni all'interno del cuore e dei polmoni per valutare la presenza e la gravità dell'ipertensione polmonare.

Trattamento

Il trattamento dipende dalla gravità del restringimento, dall'età della persona, dalla presenza di sintomi e dalle eventuali anomalie cardiache associate.

In presenza di congestione polmonare possono essere prescritti farmaci diuretici, che favoriscono l'eliminazione dei liquidi in eccesso e contribuiscono ad alleviare i sintomi.

Quando il restringimento è importante può essere necessario un intervento chirurgico per riparare la valvola mitrale. Quando la riparazione non è possibile o non garantisce un risultato soddisfacente, può essere indicata la sostituzione della valvola con una protesi.

In un numero limitato di pazienti con anello mitralico ipoplasico (cioè di dimensioni inferiori al normale), può essere eseguita una dilatazione con palloncino durante un cateterismo cardiaco. In questa procedura un sottile catetere viene introdotto, generalmente attraverso un vaso sanguigno dell'inguine, fino al cuore; un piccolo palloncino viene quindi gonfiato in corrispondenza del restringimento per aumentare l'apertura della valvola e ritardare, quando possibile, la necessità di un intervento chirurgico.

Nelle persone con anello sopravalvolare mitralico può essere indicato un intervento chirurgico precoce, soprattutto in presenza di scompenso cardiaco severo.



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

La valvola mitrale a doppio orifizio, quando è isolata e non provoca un restringimento significativo né altre alterazioni della funzione valvolare, può non richiedere alcun trattamento.

La valvola mitrale ad arcade può spesso essere corretta mediante riparazione chirurgica, rendendo meno frequente la necessità di sostituire la valvola.

La scelta del trattamento viene sempre definita dal cardiologo e dal cardiochirurgo di riferimento sulla base delle caratteristiche anatomiche della valvola, della gravità del restringimento e delle condizioni cliniche della persona.

Follow-up

Il follow-up serve a controllare nel tempo l'evoluzione del restringimento della valvola mitrale, il suo funzionamento, la pressione nella circolazione polmonare, la funzione dei ventricoli e l'eventuale comparsa di aritmie atriali.

Dopo un intervento di riparazione o di sostituzione della valvola sono necessari controlli periodici per verificare il risultato della procedura e monitorare nel tempo la funzione della valvola e del cuore.

La prognosi dipende da diversi fattori, tra cui:

- età e dimensioni del paziente;
- grado di ipoplasia dell'anello mitralico;
- dimensioni e funzione dei ventricoli;
- gravità dell'ipertensione polmonare;
- presenza di altre lesioni cardiache.

La frequenza dei controlli deve essere definita dal cardiologo di riferimento in base alla situazione clinica individuale.

Nota importante

Le informazioni presenti in questa pagina hanno finalità informative e di orientamento.

Non sostituiscono il parere del medico, del cardiologo o del centro specialistico di riferimento.

Ogni persona con cardiopatia congenita ha una storia clinica specifica e necessita di indicazioni personalizzate.

Fonte scientifica di riferimento

Scheda redatta a partire dal capitolo:

Micheletti A. Congenital Heart Disease: Classification, Epidemiology, Diagnosis, Treatment, and Outcome. Springer; 2018. DOI: 10.1007/978-3-319-78423-6_1.