



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

TETRALOGIA DI FALLOT

La tetralogia di Fallot è una delle cardiopatie congenite cianogene più frequenti oltre il periodo neonatale. Con il termine “cianogena” si indica una condizione che può causare una ridotta ossigenazione del sangue e una colorazione bluastra della pelle o delle mucose.

Che cos'è

La Tetralogia di Fallot è una cardiopatia congenita caratterizzata dalla presenza di quattro elementi principali:

- difetto interventricolare, cioè una comunicazione tra ventricolo destro e ventricolo sinistro;
- restringimento del percorso attraverso cui il sangue esce dal ventricolo destro per raggiungere l'arteria polmonare (ostruzione del tratto di efflusso del ventricolo destro);
- aorta posizionata sopra il difetto interventricolare (aorta a cavaliere)
- aumento dello spessore della parete del ventricolo destro (ipertrofia del ventricolo destro).

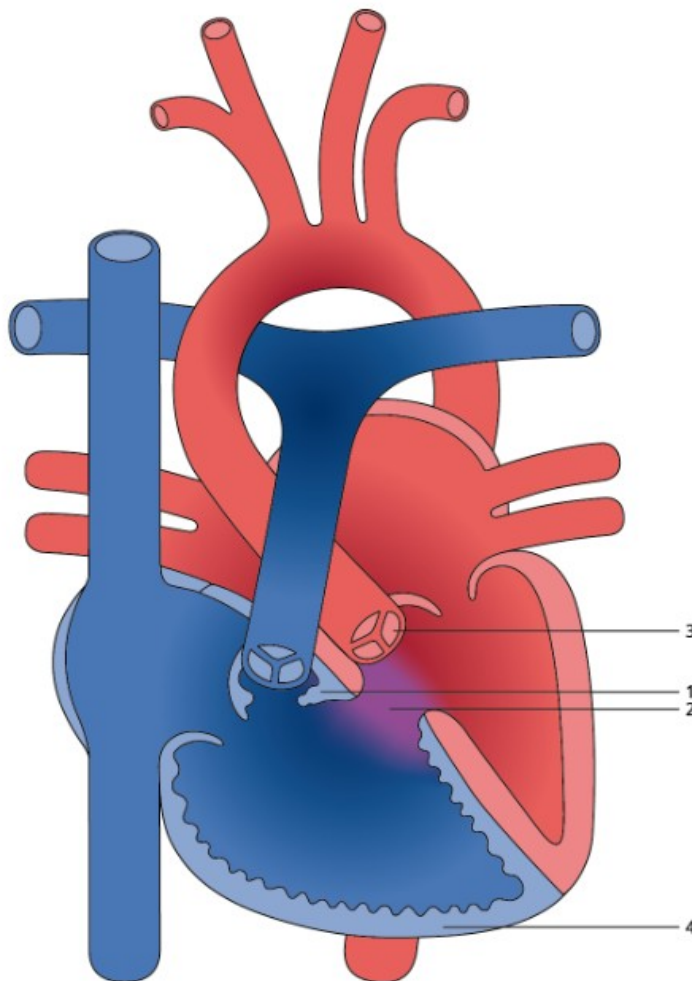
L'elemento che più condiziona la severità del quadro e quindi la presentazione clinica è il grado di ostruzione all'efflusso del ventricolo destro.

Che cosa accade nel cuore

Nel cuore normale, il ventricolo destro invia il sangue povero di ossigeno ai polmoni attraverso l'arteria polmonare. Nei polmoni il sangue si arricchisce di ossigeno e torna al cuore per essere distribuito a tutto l'organismo.

Nella Tetralogia di Fallot, il percorso che il sangue deve compiere per raggiungere i polmoni è ristretto. Per questo motivo il ventricolo destro deve lavorare con maggiore forza per spingere il sangue attraverso questo ostacolo. Quando l'ostruzione è importante, una parte del sangue, invece di raggiungere i polmoni, passa attraverso il difetto interventricolare e arriva direttamente nell'aorta, che distribuisce il sangue al resto del corpo. Di conseguenza, una parte del sangue raggiunge l'organismo senza essersi arricchita di ossigeno nei polmoni.

Tetralogia di Fallot



Il numero 1 nella figura indica la stenosi infundibolare, un restringimento del tratto di efflusso del ventricolo destro. Il numero 2 indica il difetto interventricolare, una comunicazione tra i due ventricoli. Il numero 3 indica l'aorta a cavaliere, posizionata sopra il difetto interventricolare. Il numero 4 indica l'ipertrofia del ventricolo destro.

CTA di supporto:

Com'è fatto il cuore normale

Caratteristiche anatomiche principali

La tetralogia di Fallot può presentarsi con quadri anatomici diversi.

Il restringimento che ostacola il passaggio del sangue dal ventricolo destro ai polmoni può interessare il tratto situato sotto la valvola polmonare, la valvola stessa, l'anello valvolare (la struttura che sostiene la valvola), il tronco dell'arteria polmonare oppure uno o entrambi i suoi rami. Possono essere presenti anomalie associate, tra cui arco aortico destro (quando l'aorta decorre sul lato destro del torace anziché su quello sinistro), anomalie coronariche, anomalie del ritorno venoso polmonare o sistemico e difetti del canale atrioventricolare.

Sintomi e manifestazioni possibili

I sintomi dipendono soprattutto dal grado di restringimento del passaggio del sangue verso i polmoni.

Le manifestazioni cliniche possibili includono:

- cianosi di grado variabile ossia una colorazione bluastra della pelle, delle labbra o delle mucose. Quanto più è marcato il restringimento del passaggio verso i polmoni, tanto maggiore è la probabilità che la cianosi sia presente e più intensa; nelle forme con un restringimento meno importante, la cianosi può essere assente o lieve ("pink Fallot");
- difficoltà respiratoria;
- affaticamento;
- ridotta tolleranza allo sforzo;
- difficoltà di crescita nei bambini piccoli;
- episodi ipossici anche detti "crisi ipercianotiche". Si tratta di episodi improvvisi durante i quali una quantità ancora minore di sangue raggiunge i polmoni per ossigenarsi. Di conseguenza la cianosi aumenta rapidamente e il bambino può respirare più velocemente, apparire molto affaticato, irritabile, pallido o sonnolento. Questi episodi si osservano soprattutto nei bambini piccoli e richiedono sempre una valutazione medica tempestiva.

Diagnosi

La Tetralogia di Fallot può essere sospettata durante la valutazione clinica e cardiologica, soprattutto in presenza di cianosi, soffio cardiaco o segni di ridotto flusso polmonare.

L'elettrocardiogramma può mostrare segni di sovraccarico del ventricolo destro.

La radiografia del torace può mostrare, nelle forme cianogene, una caratteristica forma del cuore, dovuta all'ispessimento del ventricolo destro e alle ridotte dimensioni dell'arteria polmonare principale.

L'esame principale per la diagnosi è l'**ecocardiogramma transtoracico**, che permette di valutare:

- il difetto interventricolare;
- il grado e la sede dell'ostruzione all'efflusso del ventricolo destro;
- la posizione dell'aorta;
- le dimensioni e le caratteristiche delle arterie polmonari;

Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

- la presenza del dotto arterioso ancora aperto (dotto arterioso pervio) o di altri vasi sanguigni che portano sangue ai polmoni (collaterali aorto-polmonari);
- eventuali anomalie associate.

In alcuni casi possono essere necessari ulteriori esami, come TAC, risonanza magnetica cardiaca o cateterismo cardiaco, per studiare più dettagliatamente l'anatomia del cuore e programmare il trattamento più appropriato.

Trattamento

Il trattamento dipende dall'età, dal grado di cianosi, dall'anatomia del tratto di efflusso del ventricolo destro, dalle dimensioni delle arterie polmonari, dalla presenza di anomalie associate e dalle condizioni cliniche del bambino.

Nei neonati in cui il flusso polmonare dipende dal dotto arterioso, può essere necessaria l'infusione di prostaglandina E1, un farmaco che mantiene aperto il dotto arterioso fino al trattamento definitivo.

In presenza di episodi ipossici, il trattamento deve essere tempestivo e può comprendere alcune manovre per favorire il flusso di sangue ai polmoni, la somministrazione di ossigeno, farmaci e, nei casi più gravi, il ricovero in terapia intensiva.

La gestione chirurgica può comprendere un intervento palliativo oppure la correzione completa del difetto.

Le procedure palliative hanno l'obiettivo di aumentare il flusso di sangue verso i polmoni e permettere la crescita del bambino fino alla correzione definitiva. Una delle procedure più utilizzate consiste nella creazione di uno shunt, ossia un collegamento tra un'arteria del corpo e l'arteria polmonare che permette di aumentare temporaneamente il flusso di sangue verso i polmoni.

La correzione completa prevede generalmente la chiusura del difetto interventricolare e l'eliminazione del restringimento che ostacola il passaggio del sangue verso i polmoni.

Quando l'ostruzione coinvolge anche l'anello della valvola polmonare, può essere necessario ampliare il tratto di efflusso utilizzando del materiale biologico o sintetico (patch transanulare). Questa tecnica può rendere la valvola polmonare meno efficace nel chiudersi e favorire, nel tempo, la comparsa di un rigurgito della valvola polmonare.

In alcuni pazienti selezionati, il cateterismo cardiaco può essere utilizzato come trattamento iniziale palliativo mediante il posizionamento di uno stent, una piccola rete metallica che mantiene aperto il tratto ristretto e facilita il passaggio del sangue verso i polmoni.

La scelta del percorso terapeutico deve essere definita dal cardiologo e dal cardiocirurgo di riferimento.

Follow-up

Il follow-up serve a controllare nel tempo:

- l'esito della correzione chirurgica;
- l'eventuale presenza di difetto interventricolare residuo;
- l'eventuale ostruzione residua del tratto di efflusso del ventricolo destro;



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

- le dimensioni e la funzione del ventricolo destro;
- l'eventuale rigurgito della valvola polmonare;
- le arterie polmonari;
- il ritmo cardiaco;
- l'eventuale dilatazione della radice aortica o rigurgito aortico;
- l'eventuale necessità di ulteriori procedure.

Dopo la correzione, la maggior parte dei pazienti presenta una normale ossigenazione del sangue e non ha più comunicazioni significative tra i ventricoli.

Nel follow-up a lungo termine, una delle complicanze più frequenti è l'insufficienza della valvola polmonare (rigurgito polmonare), che può determinare una progressiva dilatazione e riduzione della funzione del ventricolo destro, la comparsa di aritmie e rigurgito della valvola tricuspide.

In alcuni casi può rendersi necessaria la sostituzione della valvola polmonare, mediante intervento chirurgico oppure, in pazienti selezionati, con una procedura eseguita durante cateterismo cardiaco, in base all'anatomia e alla situazione clinica.

Il monitoraggio del ritmo cardiaco è importante perché nel tempo possono comparire aritmie atriali o ventricolari.

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.