



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

STENOSI AORTICA CONGENITA

La stenosi aortica congenita è una cardiopatia congenita caratterizzata da un restringimento lungo il normale percorso del sangue dal ventricolo sinistro all'aorta. Può essere presente come unico difetto (isolato) oppure essere associata ad altre cardiopatie congenite.

Che cos'è

La stenosi aortica congenita è una cardiopatia congenita caratterizzata da un restringimento che ostacola il normale percorso del sangue dal ventricolo sinistro all'aorta. L'ostacolo può trovarsi:

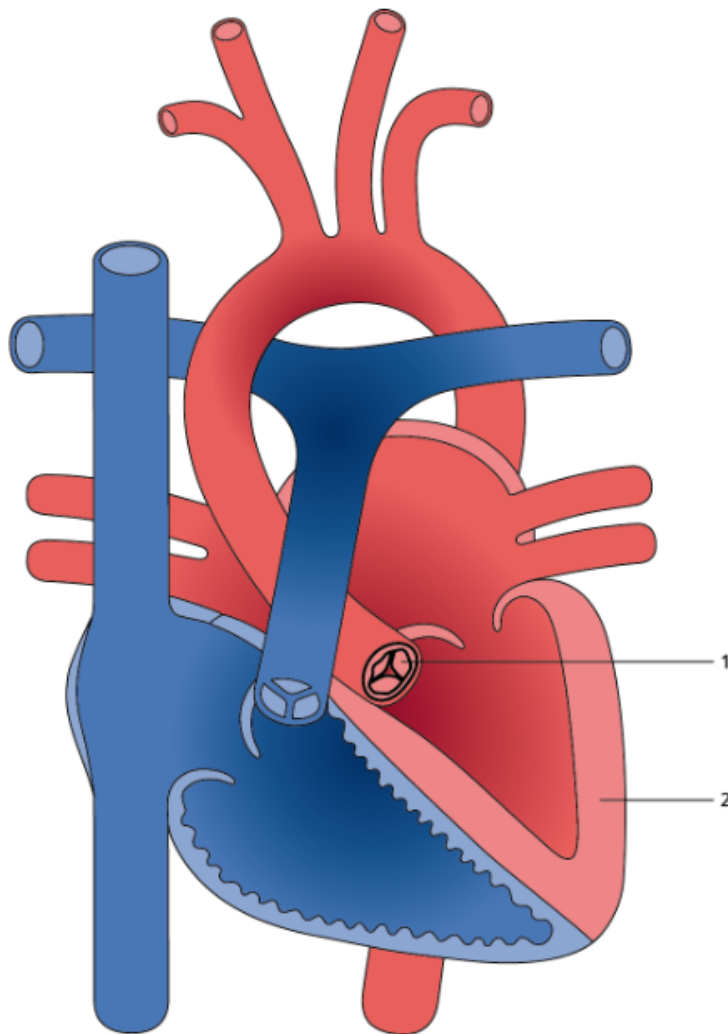
- a livello della valvola aortica (stenosi valvolare);
- al di sotto la valvola aortica (stenosi sottovalvolare);
- al di sopra la valvola aortica (stenosi sopravalvolare).

Che cosa accade nel cuore

Nel cuore normale, il sangue passa dal ventricolo sinistro all'aorta attraverso la valvola aortica, che si apre per permetterne il passaggio e si richiude subito dopo.

Quando il passaggio verso l'aorta è ristretto, il ventricolo sinistro deve lavorare di più e generare una pressione maggiore per portare il sangue a tutto l'organismo. Nel tempo, questo può determinare ipertrofia del ventricolo sinistro, cioè un aumento dello spessore della parete ventricolare.

Stenosi aortica congenita



Il numero 1 nella figura indica la stenosi aortica congenita, il restringimento che ostacola il passaggio del sangue dal ventricolo sinistro verso l'aorta. Il numero 2 indica l'ipertrofia del ventricolo sinistro, che rappresenta l'adattamento del cuore al maggiore lavoro richiesto per superare l'ostruzione.



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

CTA di supporto:

Com'è fatto il cuore normale

Forme principali

La stenosi aortica congenita può presentarsi in tre forme principali.

Stenosi aortica valvolare

Il restringimento si trova a livello della valvola aortica. Si tratta della forma più frequente.

È spesso associata a una valvola aortica bicuspidale, cioè formata da due cuspidi invece delle tre normalmente presenti. In questa condizione, due cuspidi sono fuse tra loro e la valvola si apre in modo non regolare. Meno frequentemente, la valvola può essere costituita da una sola cuspidale (valvola unicuspidale) oppure da tre cuspidi con un'apertura più piccola del normale. La stenosi aortica valvolare tende generalmente a peggiorare nel corso degli anni perché la valvola può andare incontro a progressive modifiche quali fibrosi e, nelle fasi più avanzate, calcificazione, aumentando così il grado dell'ostruzione.

Una valvola aortica bicuspidale può funzionare normalmente per molti anni e non essere riconosciuta durante l'infanzia. Con il passare del tempo, tuttavia, può diventare stenotica oppure non chiudersi correttamente, determinando un rigurgito aortico.

Stenosi aortica sottovalvolare

Il restringimento si trova al di sotto della valvola aortica, nel tratto che collega il ventricolo sinistro all'aorta. Nella maggior parte dei casi è causato dalla presenza di una membrana sottile di tessuto situata al di sotto della valvola aortica. Meno frequentemente, il restringimento interessa un tratto più esteso ed è dovuto a un'anomala crescita di tessuto fibroso e muscolare (stenosi fibromuscolare). La stenosi sottovalvolare può essere associata ad altre cardiopatie congenite, come al difetto interventricolare, al dotto arterioso pervio o alla coartazione dell'aorta. Può anche far parte del complesso di Shone, una rara sindrome congenita caratterizzata dalla presenza di più restringimenti che interessano il lato sinistro del cuore e i principali vasi sanguigni ad esso collegati.

Stenosi aortica sopravalvolare

Il restringimento si trova sopra la valvola aortica, a livello del margine superiore dei seni di Valsalva. In questa forma, l'aorta può assumere un caratteristico aspetto "a clessidra".

La stenosi aortica sopravalvolare può essere associata alla sindrome di Williams.

Sintomi e manifestazioni possibili

Molti bambini con stenosi aortica possono non avere sintomi durante l'infanzia, anche quando il restringimento è importante.

Le forme critiche, soprattutto nel periodo neonatale, possono manifestarsi con segni di scompenso cardiaco. Con la crescita, soprattutto con l'adolescenza, possono comparire:

- ridotta tolleranza allo sforzo;
- dolore toracico;
- episodi di perdita di coscienza (sincope) durante lo sforzo.

Il dolore toracico e la sincope durante lo sforzo sono sintomi importanti e richiedono sempre una valutazione cardiologica.

Diagnosi

La stenosi aortica può essere sospettata durante la valutazione clinica e cardiologica.

Nei neonati con stenosi aortica critica possono essere presenti condizioni generali compromesse, polsi deboli e segni di alterata funzione cardiaca.

Nei bambini e negli adolescenti con stenosi aortica valvolare severa può essere rilevato un soffio sistolico eiettivo, meglio udibile al secondo spazio intercostale destro o sinistro, con trasmissione al collo e all'apice.

Se la valvola aortica è sia ristretta (stenotica) sia insufficiente, può essere presente anche un soffio diastolico.

L'elettrocardiogramma può mostrare segni di ipertrofia del ventricolo sinistro nei casi severi, anche se non sempre queste alterazioni riflettono la gravità della stenosi.

L'esame principale per la diagnosi e per la valutazione del trattamento è l'ecocardiogramma, che permette di:

- visualizzare direttamente la valvola;
- quantificare il grado di stenosi;
- valutare la funzione cardiaca;
- identificare eventuali cardiopatie congenite associate.

Il cateterismo cardiaco oggi viene eseguito raramente solo a scopo diagnostico, ma può essere utile in situazioni selezionate.

Trattamento

Il trattamento dipende dalla sede della stenosi, dalla sua gravità, dall'età della persona, dalla funzione del cuore, dall'eventuale presenza di sintomi e da eventuali anomalie cardiache associate.

Nei neonati con una **stenosi aortica valvolare** critica può essere inizialmente necessario un trattamento medico per stabilizzare le condizioni cliniche e trattare lo scompenso cardiaco. In questi casi può essere somministrata la prostaglandina E1, un farmaco che mantiene aperto o riapre il dotto arterioso, un piccolo vaso sanguigno presente durante la vita fetale che collega l'arteria polmonare all'aorta e che normalmente si chiude spontaneamente dopo la nascita. Nei neonati con stenosi aortica critica, mantenere aperto il dotto arterioso permette al sangue di raggiungere l'aorta e quindi il resto dell'organismo, compensando temporaneamente l'importante restringimento della valvola fino al trattamento definitivo.

Per ridurre il restringimento della valvola aortica si può ricorrere alla valvuloplastica percutanea con palloncino oppure alla valvulotomia chirurgica. La valvuloplastica percutanea è una procedura eseguita durante un cateterismo cardiaco: un sottile catetere viene introdotto, generalmente attraverso un'arteria dell'inguine, e fatto avanzare fino al cuore. All'estremità del catetere è presente un piccolo palloncino che viene gonfiato in corrispondenza della valvola ristretta per aumentarne l'apertura e facilitare il passaggio del sangue. Oggi rappresenta il trattamento di prima scelta nella maggior parte dei bambini e dei giovani adulti.

In alcuni casi può essere necessario un intervento chirurgico (valvulotomia) per aprire la valvola quando la valvuloplastica non è indicata o non è sufficiente. Alcune persone possono successivamente richiedere la sostituzione della valvola aortica, soprattutto se questa diventa molto rigida o calcifica oppure se compare un rigurgito aortico importante.

Nella **stenosi aortica sottovalvolare**, il trattamento è generalmente chirurgico e consiste nella rimozione della membrana o del tessuto che provoca il restringimento.

Nella **stenosi aortica sopravalvolare**, è generalmente necessario un intervento chirurgico per allargare il tratto ristretto dell'aorta. In alcune situazioni l'intervento può essere indicato anche quando il restringimento è meno severo rispetto alla forma valvolare, poiché questa condizione può essere associata ad alterazioni delle arterie coronarie, i vasi sanguigni che portano sangue al muscolo cardiaco.

La valutazione del trattamento deve tenere conto dell'anatomia dell'ostruzione, della funzione del ventricolo sinistro, della presenza di rigurgito aortico e di eventuali cardiopatie associate.

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:

- il grado di stenosi;
- la funzione del ventricolo sinistro;
- l'eventuale presenza di ipertrofia ventricolare sinistra;
- l'eventuale presenza di rigurgito aortico;
- l'evoluzione della valvola aortica;
- l'esito di eventuali procedure;
- l'eventuale necessità di ulteriori trattamenti.

Dopo valvuloplastica percutanea o trattamento chirurgico, possono essere necessari controlli nel tempo per valutare l'eventuale ricomparsa dell'ostruzione, la comparsa o progressione del rigurgito aortico e la possibile necessità di nuove procedure.



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

Nella stenosi sottovalvolare può verificarsi una recidiva dell'ostruzione dopo rimozione chirurgica, soprattutto nelle forme più severe.

Anche dopo il trattamento chirurgico della stenosi sopravvalvolare, nel tempo possono comparire nuova ostruzione o progressione del rigurgito aortico.

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.