

Modelli organizzativi per l'assistenza dei cardiopatici congeniti adulti

Raffaele Calabrò, Berardo Sarubbi, Michele D'Alto, Maria Giovanna Russo

U.O.S. Cardiopatie Congenite dell'Adulto (GUCH Unit), U.O.C. di Cardiologia, Seconda Università degli Studi, A.O. Monaldi, Napoli

Key words:

Adult congenital heart defects; Organizational models; Psychosocial factors.

The increasing number of adult patients with congenital heart disease and the better survival of patients with complex disease into adulthood, as a result of the success of pediatric cardiology and cardiac surgery over the last years, have increased the need for specific structures, the so-called grown-up congenital heart disease units, able to provide comprehensive care to these patients. Many of the adult patients with congenital heart disease will require, over time, further operations, urgent in-hospital admission for a wide range of complications such as arrhythmias, hemorrhage, heart failure and bacterial endocarditis. Furthermore, these patients may often experience despair due to their awareness of residual morbidities and the knowledge of possible early mortality, or limitations in their social lives and educational or occupational attainment. Provision of care for children with congenital heart disease is well established in most parts of the world. In contrast, clinical services for the adults with congenital heart disease are scarce.

In this scenario, adult cardiologists are not always equipped to deal with the range and complexity of grown-up patients with congenital heart disease, whereas pediatric cardiologists cannot be expected to manage the many acquired adult diseases in a pediatric medical environment.

(G Ital Cardiol 2006; 7 (5): 336-343)

© 2006 CEPI Srl

Ricevuto il 22 agosto 2005; nuova stesura il 19 gennaio 2006; accettato il 24 gennaio 2006.

Per la corrispondenza:

Prof. Raffaele Calabrò

Via Bracco, 71

80131 Napoli

E-mail:

raffaele.calabro@
unina2.it

Introduzione

Alla fine dell'800 William Osler scriveva "... le cardiopatie congenite hanno un interesse estremamente limitato. La maggior parte si presenta in età neonatale e sopravvive solo poche settimane o mesi. Casi che raggiungono un'età matura sono estremamente rari ...".

I successi della cardiologia e della cardiocirurgia pediatrica nelle ultime tre decadi hanno completamente modificato lo spettro di sopravvivenza delle cardiopatie congenite. Prima dell'avvento della moderna cardiocirurgia, meno del 20% dei neonati con cardiopatie congenite sopravviveva all'età adulta¹. Attualmente, invece, esistono più adulti che bambini cardiopatici congeniti e la maggior parte delle morti di pazienti cardiopatici congeniti avviene in età adulta^{2,3}.

Sebbene un'accurata precoce diagnosi in epoca fetale e/o neonatale, abbinata ad un idoneo trattamento chirurgico, risulti il più delle volte determinante nella sopravvivenza a lungo termine, bisogna anche considerare che la maggior parte dei pazienti, nonostante la correzione radicale della malformazione, continua ad avere necessità di assistenza specialistica medica e tal-

volta chirurgica anche a lunga distanza dall'intervento correttivo^{4,5}.

La complessa anatomia di base, insieme con le procedure chirurgiche effettuate, può favorire la comparsa di insidiose sequele e/o complicanze che a volte 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 in termini di durata della vita stessa⁶⁻¹⁰.

La necessità di prendersi cura selettivamente di pazienti adulti con cardiopatie congenite, sottoposti o meno ad 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 *grown-up congenital heart disease units (GUCH Units)*¹¹⁻¹⁴, letteralmente "cardiopatie congenite cresciute".

Del tutto recentemente, anche in Italia si è avvertita l'esigenza di organizzare il carico lavorativo derivante dalla "cura" dei cardiopatici adulti in specifiche unità operative con personale attento alle esigenze di questa particolare popolazione, la cui rilevanza assistenziale è in continua crescita.

Rilevanza del problema e composizione della popolazione GUCH

Per sottolineare l'impegno sanitario delle cardiopatie congenite, basti pensare che, in considerazione dell'incidenza di malformazioni cardiache congenite stimata in circa l'8 per mille dei nati vivi, è ipotizzabile che in Italia siano nati negli ultimi 20 anni circa 90 000 bambini affetti da cardiopatie congenite che necessitano ogni anno di cure specialistiche cardiologiche e cardiocirurgiche. In presenza degli attuali standard assistenziali cardiologici e cardiocirurgici si suppone che circa l'85% dei neonati con cardiopatie congenite raggiungerà l'età adulta.

Negli Stati Uniti esistono attualmente circa 800 000 adulti con cardiopatie congenite¹⁵. Un incremento del 400% dell'attività ambulatoriale per cardiopatici congeniti adulti è stato recentemente segnalato in Canada¹⁰. Nel Regno Unito è stato stimato che circa 1600 pazienti con cardiopatie congenite di complessità da moderata a severa raggiungono ogni anno i 16 anni di età, rinfoltendo la popolazione di congeniti adulti¹⁶. A tali pazienti vanno comunque aggiunti i cardiopatici congeniti che hanno un esordio clinico tardivo durante l'età adulta e la cui diagnosi è perciò tardiva¹⁷.

Esistono tuttavia pochi dati sulla composizione e sulle reali dimensioni della popolazione dei cardiopatici congeniti adulti. Le pianificazioni sanitarie e la disposizione delle risorse sono largamente basate sulla stima delle cardiopatie congenite in età pediatrica, la sopravvivenza nell'adolescenza e il numero dei supposti casi con diagnosi tardiva¹⁸. La difficoltà di raccogliere numeri reali sulla composizione della popolazione nasce largamente dal fatto che in tutto il mondo molti pazienti, anche quelli con patologie complesse, sono assistiti presso cliniche non specializzate o sono completamente persi nel corso del follow-up. Per esempio, è stimato che nei Paesi Bassi ci siano circa 20 000 pazienti adulti con cardiopatie congenite, ma solo 8000 sono seguiti presso cliniche ospedaliere a carattere nazionale¹⁹. Tale dato risulta particolarmente allarmante se si considera la specificità e complessità della popolazione in esame.

Specificità della popolazione congenita adulta

Sebbene gli interventi cardiocirurgici precoci rappresentino l'unica possibilità di sopravvivenza per molte cardiopatie congenite in età neonatale, bisogna sottolineare che essi rappresentano procedure di "natura riparativa" e non "curativa". Molti dei pazienti operati con successo in età neonatale e pediatrica si troveranno nel futuro a fronteggiare ulteriori interventi cardiocirurgici, procedure interventistiche percutanee emodinamiche ed elettrofisiologiche e presenteranno comunque elevato rischio per disfunzione ventricolare, scompenso car-

diaco e morte prematura, talora improvvisa²⁰⁻²⁵. Dati attuali suggeriscono che reinterventi effettuati a tempo debito e specifici programmi terapeutici farmacologici possano migliorare la classe funzionale, la qualità di vita e la prognosi totale⁵. Adottando programmi preventivi e selezionando i pazienti ad alto rischio è possibile ottenere i maggiori successi in campo sanitario¹⁷. 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 si manifestino sintomi evidenti, pur in presenza di importanti sequele e/o residui anatomici e funzionali²⁶. La percezione dei sintomi, in pazienti con cardiopatie croniche, può anche essere misconosciuta. È pertanto assolutamente indispensabile in tali pazienti riconoscere definiti fattori di rischio, identificare importanti modifiche nella sottostante emodinamica al fine di istituire una terapia appropriata in un tempo adeguato.

Inoltre, esiste una problematica di tipo psicosociale che contraddistingue particolarmente i pazienti adulti con cardiopatie congenite. Sul piano psicologico esiste infatti un continuo conflitto tra la speranza di una sopravvivenza quanto più lunga possibile, associata ad un'accettabile qualità di vita e, dall'altro lato, l'angoscia derivante dall'avvertire, rispetto all'ambiente circostante, una costante sensazione di "diversità", soprattutto di ordine fisico (cicatrici, cianosi, talora ridotto o alterato sviluppo fisico, limitazione all'esercizio).

Gli studi sinora condotti hanno dimostrato come questa condizione si traduca spesso in limitazioni delle normali relazioni familiari e sociali, per cui tali pazienti più difficilmente si sposeranno e costruiranno un nucleo familiare proprio, mentre vi sarà una maggiore tendenza, rispetto a soggetti sani, a continuare a vivere con i propri genitori, e soprattutto a restringere la sfera delle proprie relazioni extrafamiliari. Queste differenze comportamentali riflettono verosimilmente un diverso stile di vita, basato sulla convinzione, vera od errata che sia, di una ridotta aspettativa di sopravvivenza, di scarse possibilità di inserimento nel mondo del lavoro e della necessità e quasi indispensabilità di un supporto sociale²⁷.

Già durante l'infanzia e l'adolescenza tale visione di vita, cui contribuisce spesso un atteggiamento eccessivamente protettivo da parte del contesto familiare, conduce ad un superficiale ed incostante approccio allo studio e di conseguenza ad un basso grado di istruzione, a dispetto del normale quoziente intellettivo e del profilo psicologico-emozionale del tutto sovrapponibile a quello della popolazione sana²⁸. A ciò bisogna inoltre aggiungere la possibile esistenza di disturbi di carattere cognitivo, la cui esistenza è stata postulata in anni recenti^{29,30}.

Pertanto, le difficoltà occupazionali che tali pazienti spesso incontrano durante l'età adulta sono conse-

guenza da un lato del basso grado di istruzione e dall'altro dell'impossibilità, per limiti oggettivi o per remore dei familiari e dei datori di lavoro, ad effettuare lavori di tipo manuale. A tutt'oggi, infatti, nonostante meno del 10% dei cardiopatici congeniti adulti sia considerato disabile da un punto di vista medico, esistono ancora numerosi ostacoli che tale popolazione deve affrontare per ottenere un'attività lavorativa stabile. La presenza di un modesto grado di "disabilità" fisica determina, infatti, un notevole ostacolo alla piena occupazione. Tale forma di discriminazione può nascere dall'insicurezza da parte dei datori di lavoro sulle capacità fisiche del soggetto, o ancora dal timore di lunghi periodi di assenza per problematiche inerenti alla patologia.

Specificità del personale sanitario richiesto

Mentre attualmente gli standard assistenziali specialistici per le cardiopatie congenite in età pediatrica sono ben codificati, mancano quasi del tutto definizioni precise del tipo di assistenza da proporre a cardiopatici congeniti adulti. Lo stesso personale sanitario che si occupa di tali pazienti presenta dei contorni formativi non chiaramente definiti. Le cardiopatie congenite continuano, infatti, a rimanere una parte del tutto limitata nel training cardiologico specialistico universitario e ciò è tanto più evidente se l'attenzione viene posta nei riguardi dei pazienti congeniti adulti.

I cardiologi pediatri, che eccellono nella fisiologia e morfologia cardiaca, vengono spesso coinvolti nell'assistenza di pazienti adulti con cardiopatie congenite. Tuttavia esistono altre condizioni mediche cui sono spesso affetti i congeniti adulti che esulano dai compiti e dalle conoscenze dei cardiologi pediatri in quanto vanno ben oltre lo scopo della medicina dell'età evolutiva. Tali condizioni sono correlate con i problemi ostetrici, elettrofisiologici, coronaropatie, ipertensione, diabete, dislipidemie ed altre condizioni morbose (comorbilità) nelle quali si imbattono tali pazienti.

Altri argomenti pratici come il pianificare la carriera o le attitudini personali attraverso gli studi e le attività fisico-sportive, i problemi assicurativi e l'idoneità lavorativa sono condizioni essenziali per l'integrazione sociale dei pazienti³¹⁻³⁴. Esiste, inoltre, una limitazione di tipo "topografico" nella gestione in ambito pediatrico dei pazienti adulti con cardiopatie congenite. Non è infatti ipotizzabile la convivenza nello stesso reparto di pazienti adulti con pazienti pediatrici. Ciò è vero non soltanto per un limite imposto dai locali abitualmente occupati dalla cardiologia pediatrica (condivisione dei servizi per gli ammalati di età diversa, spazi comuni al di fuori delle stanze di degenza, ecc.) ma anche da una ritrosia di ordine psicologico dei pazienti a ritornare in una realtà che li ha visti impegnati in un'epoca non felice della propria vita. D'altra parte i cardiologi dell'adulto non sono attrezzati per trattare i tipi e la complessità

delle cardiopatie congenite che si riscontrano nell'adulto.

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 esperienza nelle tecniche diagnostico-interventistiche in cardiopatici congeniti adulti, avere esperienza di medicina generale e diagnostica cardiaca e non cardiaca in adulti, avere esperienza delle modifiche fisiopatologiche indotte dalla gravidanza in cardiopatici congeniti, comprendere gli aspetti psico-sociali dell'adolescenza ed essere esperti nel *counseling* sullo stile di vita di adolescenti ed adulti con cardiopatie congenite.

Finora la cura è stata portata avanti da un numero esiguo di centri entusiastici che hanno trattato i complessi bisogni medici, chirurgici e psico-sociali di pazienti cardiopatici congeniti adulti. Nella maggior parte dei paesi europei non esiste una vera organizzazione per la cura dei pazienti congeniti adulti. Il bisogno di integrare i servizi di cardiologia pediatrica e adulti e in particolare di determinare un passaggio "dolce, indolore" per gli adolescenti dall'uno all'altro sistema è assolutamente indispensabile. La necessità di formare specifici cardiologi con competenze a cavallo tra la cardiologia pediatrica tradizionale e la cardiologia adulti ha spinto le principali Società Scientifiche internazionali a proporre strumenti di formazione ed a fornire raccomandazioni per migliorare le attrezzature organizzative, il training e la ricerca.

Nel 1994 la Società Europea di Cardiologia, infatti, riconobbe la necessità di cure specialistiche per tale difficile gruppo di pazienti stabilendo la creazione di un gruppo di studio che si occupasse delle tematiche inerenti all'assistenza dei cardiopatici congeniti adulti (GUCH Working Group). Nel 1996 la Società Cardiovascolare Canadese commissionò una Consensus Conference sulle cardiopatie congenite nell'adulto ed i suoi risultati hanno rappresentato per molti anni lo stato dell'arte in tema di trattamento¹⁴. Nel 1999 la Società Europea di Cardiologia indisse una Task Force sul trattamento dei cardiopatici congeniti adulti, i cui risultati sono stati pubblicati nel 2003³⁵. Infine, l'American College of Cardiology ha organizzato nel 2000 la 32^a Bethesda Conference per il trattamento dei cardiopatici congeniti adulti¹⁸. Uno dei problemi maggiormente avvertiti dalla comunità scientifica internazionale è stato quello di provvedere all'organizzazione di un sistema che prevedesse un transito "indolore" da un ambiente pediatrico ad uno di adulti.

Passaggio dall'assistenza pediatrica a quella adulta

L'organizzazione della transizione tra l'ambito assistenziale specifico della cardiologia pediatrica a quello

dei servizi degli adulti è una sfida particolare³⁶. In primo luogo è assolutamente indispensabile considerare il paziente come persona e non come “caso clinico” da trasferire da un ambito all’altro. Lo stesso limite di età non deve essere inteso in maniera assolutamente rigida. L’età adolescenziale non è indice di un limite di età assoluto e la flessibilità temporale per passare dall’ambito pediatrico a quello adulto è essenziale, dipendendo dalla maturità intellettuale ed emozionale del paziente così come dalla presenza di patologie concomitanti cardiache ed extracardiache³⁶. La possibilità di una realtà assistenziale di “transizione” è assolutamente auspicabile per minimizzare l’ansietà dei pazienti e dei genitori.

I cardiologi pediatri dovrebbero iniziare ad informare i pazienti ed i familiari del passaggio “generazionale” dall’età di 12-14 anni, ottenendo la transizione dall’ambito pediatrico a quello specialistico adulto intorno ai 16 anni di età. È assolutamente indispensabile che ogni unità di cardiologia pediatrica abbia stabilito uno stretto collegamento con un centro di riferimento specializzato nella cura dei cardiopatici congeniti adulti. È chiaro che non sempre è possibile ottenere che l’unità specialistica per la cura dei cardiopatici congeniti adulti sia collocata all’interno dello stesso plesso ospedaliero, essendo talora localizzata a distanza, talora in una diversa città o regione.

In considerazione del fatto che il paziente e la sua famiglia hanno sviluppato uno stretto rapporto relazionale con il cardiologo pediatra che per molti anni ha avuto in cura il paziente, è assolutamente auspicabile che il cardiologo pediatra sia fortemente coinvolto nella transizione, operando inizialmente con lo specialista delle cardiopatie nell’adulto. Tutte le figure professionali, inizialmente coinvolte nell’assistenza del paziente pediatrico, devono collaborare nel difficile atto di transizione. L’infermiera specializzata è una figura cardine a tal scopo, dovendo necessariamente essere coinvolta nei discorsi riguardanti la pianificazione del follow-up, il *counseling* ed i difficili rapporti genitori-figli cardiopatici nella gestione ed erogazione delle prestazioni mediche e delle cure.

“Istruzione” del paziente

È assolutamente indispensabile che nel passaggio dall’ambiente cardiologico pediatrico di “prima cura” all’ambiente specialistico congenito adulto, il paziente ed i familiari posseggano una relazione scritta dettagliata e un quadro riassuntivo su scheda circa l’esatta diagnosi, gli interventi effettuati, le cure praticate. Dovrebbe includere informazioni chiave circa precedenti cateterismi o altri accertamenti diagnostici e riportare i motivi dei trattamenti farmacologici in atto (farmaci antiaritmici, anticoagulanti, ecc.) ed eventuali intolleranze o allergie. Ciò è necessariamente il risultato di un complesso processo educativo che deve essere coltivato dai

cardiologi pediatri nel corso degli accertamenti in età pediatrica e che in ultima analisi porta alla responsabilizzazione del paziente nei riguardi della propria condizione clinica, i bisogni sanitari e la prognosi. Il paziente ed i suoi più stretti familiari devono essere sempre a conoscenza del trattamento medico in atto, dei possibili effetti collaterali e secondari dei farmaci, delle interazioni con altri farmaci, essendo anche pienamente informati circa l’eventuale necessità di una profilassi antibiotica. È necessario fornire al paziente un piano dettagliato circa esercizio fisico, contraccezione, gravidanza, idoneità lavorativa e grado di inabilità pensionistica. Argomenti come rischio materno-fetale, prospettive di sopravvivenza e rischio di ricorrenza delle cardiopatie congenite richiedono chiaramente di essere trattati con cura e attenzione prima della gravidanza³⁷⁻³⁹. I pazienti devono essere propriamente informati sulle future complicanze derivanti dalla propria condizione morbosa e dei possibili sintomi associati, al fine di rendere edotti i medici curanti all’apparire di tali condizioni. Tale *counseling* non deve essere effettuato nel corso di un’unica visita ma durante un intero percorso educativo, che può coinvolgere il paziente nel corso di numerosi controlli. Il paziente dovrebbe poter avere un dialogo aperto non soltanto con lo specialista cardiologo, ma anche con l’infermiera specialista. Molti bambini raggiungono l’adolescenza con poca o nulla conoscenza delle implicazioni clinico-funzionali derivanti dalla propria condizione, a seguito spesso della superprotezione dei genitori e alla mancanza di tempo e di attenzione da parte del cardiologo curante. Molti pazienti sia per ignoranza sia per cattiva informazione vengono persi al follow-up. Ciò a lungo termine compromette severamente le prospettive di vita e ha un impatto negativo sulla stessa qualità di vita.

È tuttavia necessario non bombardare il paziente con un eccessivo quantitativo di informazioni, talora a carattere ultraspecialistico, che può indurre esclusivamente il diniego delle cure o dei controlli.

Necessità di servizi territoriali integrati

Il follow-up di pazienti cardiopatici congeniti adulti richiede da parte dei centri specialistici di terzo livello da un lato la condivisione del rapporto con il medico di medicina generale, dall’altro uno stretto rapporto con la cardiologia pediatrica di origine e con i centri cardiologici di primo e secondo livello. Ciò è particolarmente rilevante in specifiche circostanze come la chirurgia non cardiaca o le emergenze. Tuttavia esiste un inadeguato numero di centri di eccellenza a livello nazionale e regionale per garantire una cura ad alta qualità e nelle varie aree esiste un bagaglio culturale e di esperienza non uniforme in un campo così specifico e complesso. È assolutamente indispensabile che si stabilisca un modello gerarchico strutturale a livello regionale o sovvraregionale. Per essere effettivi i centri di eccellenza

nella cura dei cardiopatici congeniti adulti devono avere un sufficiente volume di pazienti ed effettuare un elevato numero di procedure diagnostiche ad alta risoluzione o procedure interventistiche per mantenere un elevato livello qualitativo⁴⁰. È chiaro che i centri di eccellenza non possono valutare e seguire tutti i pazienti adulti affetti da cardiopatie congenite a dispetto della complessità o meno della patologia.

Nei centri regionali di riferimento è necessario far capo per l'iniziale valutazione di sospette o note cardiopatie congenite, per il follow-up di pazienti con cardiopatie da moderate a complesse, per la valutazione del rischio e supporto per chirurgia non cardiaca e gravidanza, per l'effettuazione di reinterventi cardiocirurgici o procedure interventistiche percutanee.

La maggioranza degli adulti con cardiopatie congenite "semplici" (piccoli difetti interventricolari, difetti interatriali operati, stenosi polmonare lieve, valvola aortica bicuspide) richiedono un follow-up esclusivamente presso centri specialistici locali per ragioni geografiche, sociali e/o ragioni economiche e di sanità pubblica. I medici di medicina generale ed i cardiologi ambulatoriali o dei centri di emergenza e/o pronto soccorso devono essere a conoscenza dei bisogni sanitari e delle speciali necessità nel trattamento medico generale di tale specifica popolazione. È importante che i centri territoriali riconoscano prontamente quando inviare tali pazienti ad un centro di terzo livello. In tal senso le principali linee guida possono favorire tale aggiornamento teorico^{18,41-43}. Ogni paziente che sviluppa un nuovo problema clinico correlato alla cardiopatia congenita dovrebbe essere reinviato per rivalutazione al centro di riferimento. Inoltre un consulto presso un centro specialistico dovrebbe essere effettuato prima di ogni intervento, anche extracardiaco.

I centri specialistici di terzo livello non debbono assolutamente sovrapporre il ruolo dei medici locali internisti o dei cardiologi generali. In tale ottica è assolutamente indispensabile la necessità di costruire una rete telematica fra centri di riferimento di terzo livello e strutture territoriali utilizzando strumenti di archiviazione condivisi a livello nazionale ed internazionale.

La proporzione della popolazione totale di pazienti cardiopatici congeniti che necessita di una cura esclusivamente specialistica presso centri di eccellenza è stimata tra il 25 ed il 50%. Tali centri devono fornire le basi per la ricerca in nuove aree della cardiologia come l'interazione tra problemi congeniti ed acquisiti in pazienti di età più avanzata. Inoltre è necessario che esista una continua osmosi culturale tra la cardiologia pediatrica e la cardiologia dei congeniti adulti nei risultati a lungo termine di particolari terapie o tecniche chirurgiche adottate in epoca pediatrica o neonatale, al fine di modificare o confermare particolari strategie di trattamento.

In relazione a tali esigenze, presso la Seconda Università degli Studi di Napoli, A.O. Monaldi, si è avvertita l'esigenza dal 1999 di istituire un servizio per la cu-

ra dei cardiopatici congeniti adulti che si differenziasse dalla realtà della cardiologia pediatrica, già operante presso l'A.O. Monaldi dal 1982 e prima ancora presso gli Ospedali Riuniti per Bambini del Pausillipon sotto la direzione del Prof. Federico Marsico dagli anni '70.

La realtà dei cardiopatici congeniti adulti nel tempo si è arricchita di servizi e professionalità potendo assicurare prestazioni in regime ambulatoriale e in regime di day-hospital (Figura 1) e di degenza ordinaria, potendo contare su letti dedicati completamente monitorizzati (Figura 2). La possibilità di integrare in un unico ospedale le conoscenze cardiocirurgiche sia in ambito pediatrico sia in quello adulto, unita alla costante partecipazione del personale che si è occupato della cura di tali delicati pazienti in epoca neonatale, pediatrica ed adolescenziale, consente di assicurare servizi di alta specializzazione (Figura 3).

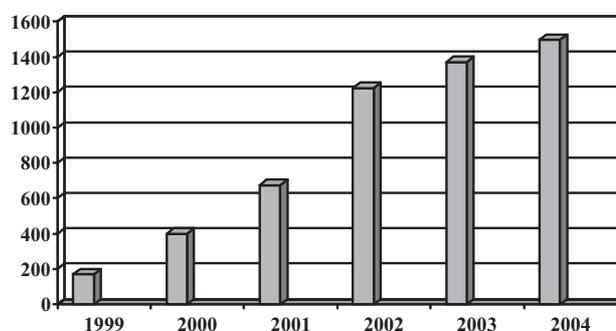


Figura 1. Incremento dell'attività ambulatoriale ed in regime di day-hospital per pazienti con cardiopatie congenite in età adulta, dal 1999 al 2004, presso l'U.O. di Cardiopatie Congenite dell'Adulto (GUCH Unit), dell'U.O.C. di Cardiologia della Seconda Università degli Studi di Napoli, A.O. Monaldi.

Codifica degli standard minimi delle GUCH Units in Italia

La presenza di singole fortunate esperienze di centri di alta specializzazione per la diagnosi e cura di pazienti cardiopatici congeniti adulti ha spinto la comunità scientifica italiana a codificare standard minimi delle GUCH Units in tutto il territorio italiano, specificandone il ruolo e la collocazione territoriale. La Federazione Italiana di Cardiologia⁴⁴ ha recentemente stabilito, in una Task Force, che tali unità debbano trovarsi in strutture operative complesse operanti in strutture dipartimentali o interdipartimentali, universitarie o ospedaliere o di un Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico con distribuzione regionale o inter-regionale e di un bacino di utenza di 6-8 milioni di abitanti complete dei vari servizi necessari a tutte le esigenze diagnostiche e terapeutiche.

È stato inoltre codificato che il cardiologo delle GUCH Units, così definite, deve avere non soltanto una particolare conoscenza della storia naturale delle cardiopatie congenite e dei quadri morfologici, fisiopato-

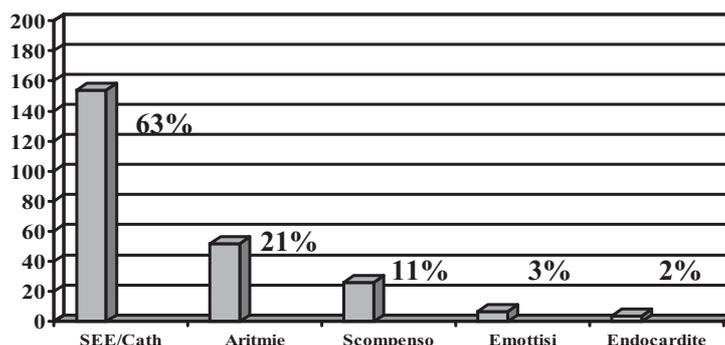


Figura 2. Principali cause di ricovero nel 2004 per pazienti con cardiopatie congenite in età adulta, presso l'U.O. di Cardiopatie Congenite dell'Adulto (GUCH Unit), dell'U.O.C. di Cardiologia della Seconda Università degli Studi di Napoli, A.O. Monaldi. SEE/Cath = studio elettrofisiologico endocavitario/cateterismo cardiaco.

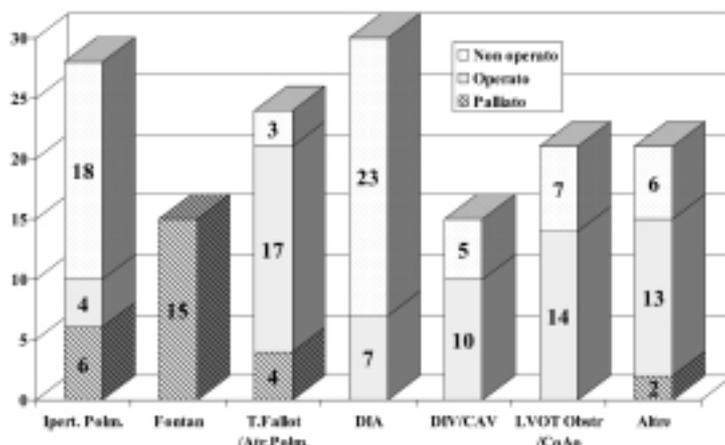


Figura 3. Principali quadri anatomici dei pazienti congeniti adulti sottoposti a procedure diagnostiche e interventistiche emodinamiche ed elettrofisiologiche nell'anno 2004 presso l'U.O. di Cardiopatie Congenite dell'Adulto (GUCH Unit), dell'U.O.C. di Cardiologia della Seconda Università degli Studi di Napoli, A.O. Monaldi. CAV = canale atrioventricolare; CoAo = coartazione aortica; DIA = difetto interventricolare; LVOT = ostruzione al tratto di efflusso ventricolare sinistro.

logici, elettrofisiologici che si sviluppano nel tempo in conseguenza della riparazione chirurgica, ma deve avere capacità di interagire con altri specialisti, soprattutto ginecologi, chirurghi generali, anestesisti, psicologi e assistenti sociali.

In base ai criteri della Federazione Italiana di Cardiologia⁴⁴, le *GUCH Units* devono essere strutturate in maniera da soddisfare efficacemente tutte le necessità diagnostiche non invasive e di terapia interventistica. Devono avere dedicati dei letti di degenza ordinaria, dei letti di semi-intensiva e posti di day-hospital e adeguati spazi per l'attività ambulatoriale esterna. Devono avere accesso completo ad un laboratorio completamente attrezzato per la valutazione funzionale cardio-respiratoria (cicloergometro, tappeto ruotante, spirometri, misuratori del consumo di ossigeno, eco-stress) ed in stretto contatto con i servizi di miocardioscintigrafia e risonanza magnetica nucleare. Devono avere accesso ad una sala di emodinamica per la diagnostica invasiva e interventistica percutanea.

Nell'ambito delle *GUCH Units* deve funzionare un'attività di elettrofisiologia per la stratificazione del rischio aritmico, lo studio e il trattamento invasivo del-

le aritmie, con particolare riferimento all'identificazione dei soggetti a rischio di morte improvvisa giovanile sia secondaria a cardiopatia congenita, soprattutto dopo correzione chirurgica, sia dovuta a cardiopatie geneticamente predeterminate.

Compito essenziale delle *GUCH Units* è l'interazione con le strutture territoriali cardiologiche alle quali i pazienti fanno riferimento nella loro quotidianità (certificati di idoneità fisica, previdenziale, contraccezione, gravidanza), in maniera da poter intervenire anche in teleconsulto, rispondendo in tempi brevi ad un'eventuale richiesta di emergenza⁴⁴.

L'unità specialistica dovrebbe essere necessariamente localizzata in un ospedale con competenze nelle patologie dell'adulto con possibilità di fornire specialità multidisciplinari ed essere associata ad un gruppo con forti competenze nella cardiologia pediatrica. D'altra parte ogni centro di cardiologia pediatrica dovrebbe possedere un centro di riferimento per la cura dei cardiopatici congeniti adulti per l'appropriato trasferimento dei pazienti al servizio di cardiopatici congeniti adulti. I cardiologi ed i medici di medicina generale dovrebbero essere incoraggiati a stabilire una relazione

permanente con il centro di riferimento specialistico e questa relazione dovrebbe includere consigli telefonici, consulti informali, rapido invio di pazienti critici, così come pure collaborazione reciproca nel follow-up.

È auspicabile anche avere un accesso facilitato a patologi con interessi in malformazioni cardiache congenite. Dovrebbe essere anche stabilito un accesso facilitato a centri per il trapianto cardiaco.

Prospettive future

Sebbene le cardiopatie congenite dell'adulto rappresentino una delle aree più neglette della medicina moderna, con i suoi molteplici bisogni per educazione sanitaria, training, ricerca e cura dei pazienti, grandi progressi sono stati compiuti negli ultimi anni dal punto di vista teorico-pratico. Le nostre conoscenze sulla fisiopatologia delle cardiopatie congenite a lungo termine sono migliorate sensibilmente, così come pure le tecniche di imaging. La stratificazione del rischio di aritmie cardiache e di morte improvvisa ha compiuto passi decisivi. L'esperienza chirurgica è stata estesa a pazienti di età più avanzata, spesso oltre il secondo, terzo e quarto intervento, mentre le tecniche interventistiche percutanee continuano a migliorare nella diagnosi e cura delle sequele emodinamiche e delle complicanze aritmiche. Nuovi strumenti terapeutici stanno emergendo nell'ipertensione polmonare. Inoltre, le nuove informazioni accumulate sul follow-up tardivo di cardiopatici congeniti determinano un continuo controllo a ritroso per il management precoce di tali pazienti andando così ad influenzare il *timing* e le modalità degli interventi precoci.

In una siffatta situazione le *GUCH Units* hanno il compito innanzitutto di fornire ampie, e soprattutto chiare, informazioni al cardiopatico congenito circa le caratteristiche della sua patologia, mettendo in luce sia le prospettive che gli si offrono, sia in termini medici che chirurgici al fine di un completo recupero funzionale, sia ovviamente le limitazioni che la cardiopatia comporta. Contemporaneamente deve essere messa in atto un'educazione dei familiari del paziente al fine di evitare una dannosa disinformazione, per promuovere quindi quel giusto equilibrio tra le aspirazioni del soggetto e il suo principale serbatoio formativo ed educativo che consenta di evitare situazioni stressanti per il paziente e che quindi ne preservi l'integrità fisica e psicofisica⁴⁵.

In conclusione, la cura di tali pazienti non può essere delegata né ai cardiologi pediatri, cui non competono più per "superati limiti di età", né ai cardiologi dell'adulto che presentano una ridotta conoscenza e dimestichezza con le cardiopatie congenite e soprattutto con i relativi interventi cardiocirurgici, ma ad un gruppo di specialisti cardiologici con esperienza di cardiologia pediatrica e specifiche competenze e soprattutto con una particolare predisposizione e dedizione per la cura di pazienti così complessi.

Ringraziamenti

Si ringrazia tutto il personale sanitario operante nella U.O.S. delle Cardiopatie Congenite dell'Adulto (GUCH Unit) della Seconda Università degli Studi di Napoli, A.O. Monaldi, per l'impegno, la professionalità e la dedizione mostrata ogni giorno nella cura ed assistenza di tale complessa popolazione ed in particolare il personale infermieristico (Susy Carandente, Rosaria Riccardi, Pina Tabasco, Antonella Nannolo, Gabriella Lettieri, Maria Izzo e Ines Caccese), i cui compiti oltrepassano quelli meramente sanitari per coinvolgere un'assistenza morale e sociale.

Riassunto

Il netto incremento della popolazione adulta con cardiopatie congenite e l'aumento della sopravvivenza di pazienti con cardiopatie complesse, a seguito dei successi della cardiologia e cardiocirurgia pediatrica nel corso degli ultimi anni, ha posto in luce la necessità di specifiche sezioni, denominate *grown-up congenital heart disease units*, in grado di fornire un servizio specialistico a tali pazienti. Infatti, molti dei pazienti adulti con cardiopatie congenite continueranno a richiedere, nonostante la correzione chirurgica della cardiopatia, ulteriori interventi, nonché ricoveri ospedalieri d'urgenza per una serie di complicanze quali problemi aritmici, emorragici, scompenso cardiaco ed endocardite batterica. Inoltre tali complessi pazienti richiedono spesso da parte dei sanitari un supporto psico-sociale che li aiuti a superare le difficoltà dovute alla loro diversità, alle limitazioni alla vita sociale, alla capacità lavorativa ed occupazionale derivante dalla cronicità dei problemi connessi con la cardiopatia congenita.

Mentre attualmente gli standard assistenziali specialistici per le cardiopatie congenite in età pediatrica sono ben codificati, mancano quasi del tutto definizioni precise del tipo di assistenza da proporre a cardiopatici congeniti adulti. Non sempre i cardiologi dell'adulto sono attrezzati a trattare la vastità e la complessità dei problemi dei pazienti con cardiopatie congenite in età adulta né, d'altra parte, i cardiologi pediatri riescono abitualmente a far fronte alle molte patologie acquisite in un ambiente specificatamente dedicato alla medicina dell'età evolutiva.

Parole chiave: Cardiopatie congenite dell'adulto; Fattori psicosociali; Modelli organizzativi.

Bibliografia

1. MacMahon B, McKeown T, Record RG. The incidence and life expectation of children with congenital heart disease. *Br Heart J* 1953; 15: 121-9.
2. Perloff JK. Pediatric congenital cardiac becomes a post-operative adult: the changing population of congenital heart disease. *Circulation* 1973; 47: 606-19.
3. Nieminen HP, Jokinen EV, Sairanen HI. Late results of pediatric cardiac surgery in Finland: a population-based study with 96% follow-up. *Circulation* 2001; 104: 570-5.
4. Somerville J. Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provisions of service for adolescents and adults with congenital heart disease in the UK. *Heart* 2002; 88 (Suppl 1): 10-4.
5. Perloff JK. Congenital heart disease in adults: a new cardiovascular subspecialty. *Circulation* 1991; 84: 1881-90.
6. Gatzoulis MA, Hechter S, Siu SC, Webb GD. Outpatient clinics for adults with congenital heart disease: increasing

- workload and evolving patterns of referral. *Heart* 1999; 81: 57-61.
7. Sarubbi B, Stone S, Somerville J. Sudden death in grown-up congenital heart (GUCH) patients: a 26-year population-based study. (abstr) *J Am Coll Cardiol* 1999; 33 (Suppl A): 538A.
 8. Roos-Hesselink J, Perloth MG, McGhie J, Spitaels S. Atrial arrhythmias in adults after repair of tetralogy of Fallot. Correlations with clinical, exercise, and echocardiographic findings. *Circulation* 1995; 91: 2214-9.
 9. Sarubbi B, Gerlis LM, Ho SY, Somerville J. Sudden death in an adult with a small ventricular septal defect and an aneurysmal membranous septum. *Cardiol Young* 1999; 9: 99-103.
 10. Bharati S, Lev M. The myocardium, the conduction system and general sequelae after surgery for congenital heart disease. In: Engle MA, Perloff JK, eds. *Congenital heart disease after surgery*. New York, NY: Yorke Medical Books, 1983: 185-223.
 11. Somerville J. Management of adults with congenital heart disease: an increasing problem. *Annu Rev Med* 1997; 48: 283-93.
 12. Celermajer DS, Deanfield JE. Adults with congenital heart disease. *BMJ* 1991; 303: 1413-4.
 13. Perloff JK, Miner PD. Specialized facilities for the comprehensive care of adults with congenital heart disease. In: Perloff JK, Child JS, eds. *Congenital heart disease in adults*. Philadelphia, PA: WB Saunders, 1998: 9-12.
 14. Connelly MS, Webb GD, Somerville J, et al. Canadian Consensus Conference on Adult Congenital Heart Disease 1996. *Can J Cardiol* 1998; 14: 395-452.
 15. Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, et al. Task Force I: The changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol* 2001; 37: 1170-5.
 16. Wren C, O'Sullivan JJ. Survival with congenital heart disease and need for follow-up in adult life. *Heart* 2001; 85: 438-43.
 17. Brickner ME, Hillis LD, Lange RA. Congenital heart disease in adults. Second of two parts. *N Engl J Med* 2000; 342: 334-42.
 18. Webb GD, Williams RG. 32nd Bethesda Conference. Care of the adult with congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2001; 37: 1161-98.
 19. The Netherlands Heart Foundation. *Adult congenital heart disease in Netherlands, guidelines 2000*. The Hague, 2000.
 20. Sarubbi B, Pacileo G, Ducceschi V, et al. Arrhythmogenic substrate in young patients with repaired tetralogy of Fallot: role of an abnormal ventricular repolarization. *Int J Cardiol* 1999; 72: 73-82.
 21. Li W, Sarubbi B, Sutton R, Somerville J, Gibson D, Henein MY. Atrial and ventricular electromechanical function in 1-ventricle hearts: influence of atrial flutter and Fontan procedure. *J Am Soc Echocardiogr* 2001; 14: 186-93.
 22. Pacileo G, Pisacane C, Russo MG, et al. Left ventricular remodeling and mechanics after successful repair of aortic coarctation. *Am J Cardiol* 2001; 87: 748-52.
 23. Sarubbi B, Calvanese R, Cappelli Bigazzi M, Santoro G, Russo MG, Calabrò R. Electrophysiological changes following balloon valvuloplasty and angioplasty for aortic stenosis and coarctation of aorta: clinical evidence for mechano-electrical feedback in humans. *Int J Cardiol* 2004; 93: 7-11.
 24. Santoro G, Pascotto M, Sarubbi B, et al. Early electrical and geometric changes after percutaneous closure of large atrial septal defect. *Am J Cardiol* 2004; 93: 876-80.
 25. D'Andrea A, Caso P, Sarubbi B, et al. Right ventricular myocardial dysfunction in adult patients late after repair of tetralogy of Fallot. *Int J Cardiol* 2004; 94: 213-20.
 26. Bolger AP, Gatzoulis MA. Towards defining heart failure in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol* 2004; 97 (Suppl 1): 15-23.
 27. Kamphuis M, Verloove-Vanhorick SP, Vogels T, Ottenkamp J, Vliegen HW. Disease-related difficulties and satisfaction with level of knowledge in adults with mild or complex congenital heart disease. *Cardiol Young* 2002; 12: 266-71.
 28. De Maso DR, Beardslee WR, Silbert AR, Fyler DC. Psychological functioning in children with cyanotic heart defects. *J Dev Behav Pediatr* 1990; 11: 289-94.
 29. Scarso P, Volpe B, Melendugno A, Daliento L. Problematiche psicologiche ed alterazioni cognitive nella GUCH Community. *Ital Heart J Suppl* 2003; 4: 705-11.
 30. Daliento L, Mapelli D, Russo G, et al. Health related quality of life in adults with repaired tetralogy of Fallot: psychosocial and cognitive outcomes. *Heart* 2005; 91: 213-8.
 31. Vonder-Muhll I, Cumming G, Gatzoulis MA. Risky business: insuring adults with congenital heart disease. *Eur Heart J* 2003; 24: 1595-600.
 32. Fredriksen PM, Kahrs N, Blaasvaer S, et al. Effect of physical training in children and adolescents with congenital heart disease. *Cardiol Young* 2000; 10: 107-14.
 33. Swan L, Hillis WS. Exercise prescription in adults with congenital heart disease: a long way to go. *Heart* 2000; 83: 685-7.
 34. Sarubbi B, Pacileo G, Pisacane C, et al. Exercise capacity in young patients after total repair of tetralogy of Fallot. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 211-5.
 35. Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, et al, for the Task Force on the Management of Grown-up Congenital Heart Disease, European Society of Cardiology, ESC Committee for Practice Guidelines. Management of grown-up congenital heart disease. *Eur Heart J* 2003; 24: 1035-84.
 36. Viner R. Transition from paediatric to adult care. Bridging the gaps or passing the buck? *Arch Dis Child* 1999; 81: 271-5.
 37. Siu SC, Sermer M, Colman JM, et al, for the Cardiac Disease in Pregnancy (CARPREG) Investigators. Prospective multicenter study of pregnancy outcomes in women with heart disease. *Circulation* 2001; 104: 515-21.
 38. Somerville J. The Denolin Lecture: The woman with congenital heart disease. *Eur Heart J* 1998; 19: 1766-75.
 39. Hoess K, Goldmuntz E, Pyeritz RE. Genetic counseling for congenital heart disease: new approaches for a new decade. *Curr Cardiol Rep* 2002; 4: 68-75.
 40. Stark J. Glenn Lecture. How to choose a cardiac surgeon. *Circulation* 1996; 94 (Suppl): III-III.
 41. Therrien J, Dore A, Gersony W, et al, for the Canadian Cardiovascular Society. CCS Consensus Conference 2001 update: recommendations for the management of adults with congenital heart disease. Part I. *Can J Cardiol* 2001; 17: 940-59.
 42. Therrien J, Gatzoulis M, Graham T, et al. Canadian Cardiovascular Society Consensus Conference 2001 update: recommendations for the management of adults with congenital heart disease. Part II. *Can J Cardiol* 2001; 17: 1029-50.
 43. Therrien J, Warnes C, Daliento L, et al. Canadian Cardiovascular Society Consensus Conference 2001 update: recommendations for the management of adults with congenital heart disease. Part III. *Can J Cardiol* 2001; 17: 1135-58.
 44. Federazione Italiana di Cardiologia. *Struttura e organizzazione funzionale della Cardiologia*. *Ital Heart J Suppl* 2003; 4: 881-930.
 45. Child JS, Collins-Nakai RL, Alpert JS, et al. Task Force 3: Workforce description and educational requirements for the care of adults with congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2001; 37: 1183-7.