

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Dato atto che con delibera 1235 del 22.09.1999 il Consiglio regionale ha adottato il Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999 - 2001;

Rilevato che tale documento, anche in riferimento agli indirizzi generali fissati dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000, traccia le direttrici di programmazione e riorganizzazione dei servizi sanitari, ponendo quale priorità la riorganizzazione del Servizio sanitario regionale secondo un modello di reti integrate di servizi, orientate per settori di attività a livello regionale, aziendale e di singolo servizio e definendo un livello di programmazione regionale per i servizi a valenza sovra-aziendale, quali i programmi per la cura delle malattie rare;

Dato atto:

- che per quanto attiene alle tipologie di prestazioni assistenziali caratterizzate da bassi volumi di attività o da tecnologie elevate il modello organizzativo di rete clinica integrata scelto dal Piano sanitario regionale è il modello Hub and Spoke, il quale prevede la concentrazione della produzione dell'assistenza di maggiore complessità in centri di eccellenza (Hub) e l'organizzazione del sistema di invio da centri periferici funzionalmente sotto ordinati (Spoke), i quali ultimi garantiscono direttamente le prestazioni che si collocano al di sotto della soglia di complessità per essi specificamente prevista;
- che con propria deliberazione n. 556 dell'1 marzo 2000 si è proceduto all'approvazione del documento attuativo di Piano sanitario regionale contenente le linee-guida per la ridefinizione del ruolo della rete ospedaliera regionale, il quale disciplina, tra l'altro, le aree di attività di livello regionale Hub and Spoke, tra le quali si collocano le funzioni finalizzate alla cura delle malattie rare;
- che con propria successiva deliberazione n. 1267 del 22 luglio 2002 si è provveduto ad approvare le linee-guida specifiche per l'organizzazione di alcune delle

attività di rilievo regionale Hub and Spoke, tra le quali quelle inerenti le malattie rare;

Richiamato il punto 2) del dispositivo della citata deliberazione n. 556/2000, con il quale viene sottolineato il compito dell'Assessorato Politiche per la Salute di provvedere, attraverso l'emanazione di apposite ulteriori linee-guida, a formulare le indicazioni necessarie relative all'organizzazione delle singole funzioni specialistiche ospedaliere di rilievo regionale;

Viste:

- la propria delibera n. 160 del 2.2.2004 di istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del DM n. 279 del 18.5.2001, nella quale si prevede la costituzione di un Gruppo tecnico regionale per le malattie rare;
- la determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 8620 del 28.6.2004 di istituzione del Gruppo tecnico per le malattie rare;

Considerato che la suddetta determinazione individua i compiti del sopra citato Gruppo, tra i quali quello di monitorare le attività dei Presidi e, laddove sia necessario, valutare l'istituzione di reti assistenziali specifiche;

Considerato che in Regione Emilia-Romagna vengono seguiti diversi pazienti affetti da Sindrome di Marfan e che il Gruppo tecnico per le malattie rare ha considerato necessario provvedere all'organizzazione della specifica rete assistenziale per la prevenzione, la diagnosi e la cura della Sindrome di Marfan secondo il modello Hub and Spoke;

Ritenuto che tra i presidi autorizzati per la Sindrome di Marfan individuati con delibera n. 160/04 e successive integrazioni sopra richiamata le funzioni di coordinamento della rete debbano essere attribuite all'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, alla quale spetta il compito di collaborare con i Centri Spoke per individuare le esigenze complessive, organizzative, procedurali e tecnologiche nell'ambito delle singole realtà della rete regionale;

Dato atto del parere di regolarità amministrativa del presente atto espresso dal Direttore

Generale Sanità e Politiche Sociali, Dr. Leonida Grisendi, ai sensi dell'art. 37, quarto comma, della L.R. n. 43/2001 e della deliberazione della Giunta regionale n. 447/2003;

Su proposta dell'Assessore alle Politiche per la Salute;

A voti unanimi e palesi

D e l i b e r a

1. di approvare per le motivazioni in premessa indicate, che si intendono qui integralmente richiamate, il documento "Organizzazione della rete regionale per la Sindrome di Marfan", parte integrante e sostanziale del presente atto;
2. di individuare il centro Hub e il centro Spoke della rete regionale per la Sindrome di Marfan così come sotto descritto:

Centro Hub:

- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna;

Centri Spoke:

- Azienda USL di Piacenza;
- Azienda USL di Parma;
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena;
- Azienda USL di Imola;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara;
- Azienda USL di Ravenna;
- Azienda USL di Forlì;
- Azienda USL di Cesena;
- Azienda USL di Rimini;

3. di pubblicare il presente atto nel Bollettino Ufficiale della Regione.

# **“Marfan Team” – Modello clinico-organizzativo per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan e delle patologie correlate**

## **Premessa**

La Sindrome di Marfan (S.M.) è una malattia del connettivo trasmessa con carattere autosomico dominante caratterizzata, nelle forme più conclamate, da anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico, cardiovascolare e dell'occhio. La malattia è causata da una mutazione del gene per la fibrillina-1 mappato in sede cromosomica 15q21. La prevalenza nella popolazione è stimata pari a 1 su 10.000 individui (stima di circa 400 casi per la Regione Emilia Romagna).

La diagnosi è principalmente clinica, basata sugli aspetti fenotipici della malattia tenendo in considerazione principalmente i segni diagnostici definiti “maggiori e minori” a carico del sistema cardiovascolare, del sistema scheletrico e del sistema oculare, nonché della ectasia della dura madre del canale midollare. La familiarità per S.M. costituisce un elemento anamnestico importante. Occorre una valutazione rigorosa dei criteri diagnostici, poiché numerose altre condizioni possono entrare in diagnosi differenziale con la S. M..

La complicità maggiore ai fini della sopravvivenza è la progressiva dilatazione dell'aorta toracica e addominale già presente entro i primi due decenni di vita nell'80% dei casi, con insufficienza aortica evolutiva ed elevato rischio di dissezione acuta e precoce. Le altre varie anomalie a carico degli altri apparati, anch'esse evolutive, influenzano in modo significativo la qualità di vita del soggetto affetto.

Da quanto premesso emerge l'importanza di una diagnosi precoce e precisa nei soggetti con aspetti fenotipici orientativi o sospetti, in presenza o meno di familiarità positiva. La diagnosi di S.M. richiede competenze specifiche multidisciplinari atte a riconoscere, seguire e curare le varie anomalie presenti nell'individuo e ad effettuare un accurato screening familiare. Infine, per i soggetti affetti, rilevante è il counselling genetico e l'ausilio psicologico.

## **Obiettivo**

Il progetto si pone l'obiettivo di realizzare la rete Hub & Spoke nella Regione Emilia-Romagna per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan. Lo scopo è quello di migliorare e coordinare l'assistenza che già oggi viene assicurata ai pazienti affetti da questa patologia.

## **Funzioni del Centro Hub**

Il Centro Hub viene identificato nell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, all'interno della quale è stato istituito un team multidisciplinare, che si avvale delle funzioni di alta specializzazione presenti nel Policlinico, in particolare la Cardiologia e Cardiochirurgia Adulti e Pediatrica, l'imaging cardiovascolare e la competenza pediatrica antropometrica-dismorfologica.

All'interno del Centro Hub, oltre alle Unità Operative dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, sono presenti anche le Unità Operative degli Istituti Ortopedici Rizzoli VIII Divisione di Chirurgia ortopedico-traumatologica pediatrica e Divisione di Chirurgia ortopedico-traumatologica vertebrale e l'Unità Operativa di Oculistica dell'Ospedale Maggiore – Azienda USL di Bologna.

Il centro Hub ha le seguenti funzioni:

- ⇒ individuare un team stabile di specialisti dedicati alla diagnosi e alla gestione successiva delle complesse problematiche del paziente con Sindrome di Marfan;
- ⇒ assicurare ai pazienti una presa in carico continuativa ed un percorso definito per il follow up;
- ⇒ assicurare la valutazione periodica e multidisciplinare dei casi di maggiore complessità;
- ⇒ assicurare il monitoraggio periodico degli aspetti organizzativi-gestionali del percorso diagnostico-terapeutico;
- ⇒ assicurare un punto di riferimento stabile per i pazienti.

### **Funzioni del Centro Spoke**

I Centri Spoke individuati sono:

- Azienda USL di Piacenza;
- Azienda USL di Parma;
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena;
- Azienda USL di Imola;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara;
- Azienda USL di Ravenna;
- Azienda USL di Forlì;
- Azienda USL di Cesena;
- Azienda USL di Rimini.

I centri Spoke hanno le seguenti funzioni:

- ⇒ diagnostica necessaria per la diagnosi della patologia;
- ⇒ counselling di primo livello ai pazienti e alle famiglie;
- ⇒ rapporto da inviare al Centro Hub ad ogni follow-up eseguito presso il Centro Spoke sui pazienti, utilizzando la modulistica allegata al documento;
- ⇒ assistenza ai pazienti in tutte le fasi della malattia (diagnosi, cura, follow-up) utilizzando competenze interne e invio dei pazienti al Centro Hub ove necessario;
- ⇒ identificazione in ambito locale di competenze specialistiche e di consolidata esperienza necessarie per la cura globale del paziente e loro coordinamento attraverso percorsi diagnostici definiti in stretta collaborazione con il centro Hub;
- ⇒ disponibilità 24 ore su 24 di specifiche competenze mediche per la gestione delle emergenze.

## **“Marfan Network”**

### **Organizzazione del Marfan Team - “Modello clinico-organizzativo per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan e delle patologie correlate” (Centro Hub - Policlinico Sant'Orsola-Malpighi)**

Per la natura di team professionale dedicato alla diagnosi e cura di una patologia rara, si prevede una organizzazione molto snella che si fonda su questi elementi:

- valutazione preliminare di tutti i casi da parte di uno dei coordinatori e definizione del percorso diagnostico terapeutico;
- una sede centrale di coordinamento, individuata nell'ambito dell'area ambulatoriale della U.O. di Cardiologia Pediatrica (Padiglione n°21 – 5° piano - tel.051/6363794/6363437 orari in corso di definizione), ove attivare un punto stabile di segreteria (postazione pc, telefono e fax in via di definizione.) per la programmazione del percorso dei pazienti, l'archiviazione dei dati su apposito data base (Registro Marfan), la disponibilità a raccogliere le istanze dei pazienti e la segnalazione di nuovi casi in fasce orarie definite;
- disponibilità fisse codificate (giorni e fasce orarie) di tutti gli specialisti coinvolti per la valutazione dei pazienti presso le sedi ambulatoriali ove operano.

Il team degli specialisti che si prevede di coinvolgere è indicato nella scheda allegata (allegato n°1).

#### Il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale

- *Nuovo caso della provincia di Bologna*
  - visita cardiologica ed ecocardiogramma
  - RM rachide DL
  - Visita ortopedica
  - Visita oculistica
    - se paziente in età pediatrica valutazione auxo-antropometrica-dismorfologica presso l'Ambulatorio per la diagnosi e il follow up delle malattie rare pediatriche
  - conclusioni con valutazione finale del medico coordinatore e pianificazione del follow up.
  
- *Nuovo caso inviato al Centro Hub da altra sede (Centri Spoke della RER o centri di altre Regioni)*
  - valutazione indagini diagnostiche eseguite in altra sede:
    - ecocardiogramma (valutazione aorta, mitrale, polmonare): registrazione VHS + immagini fotografiche

- RM rachide dorso-lombare
- Referto visita oculistica per escludere
  - Ectopia lentis
  - Flat Cornea (misurata alla cheratometria)
  - Allungamento del globo oculare
  - Ipoplasia dei muscoli ciliari
- Referto visita ortopedica per escludere:
  - 1) pectus excavatum o carenatum e grado di severità
  - 2) arto sup/inf >1.05
  - 3) scoliosi superiore a 20° o spondilolistesi
  - 4) estensione gomito < 170°
  - 5) segno del polso pollice
  - 6) dislocazione mediale del malleolo o piede piatto
  - 7) protrusione dell'acetabolo
  - 8) iperlassità legamentosa
  - 9) palato ogivale
  - 10) facies
    - se paziente in età pediatrica valutazione auxo-antropometrica-dismorfologica presso l'Ambulatorio per la diagnosi e il follow up delle malattie rare pediatriche
- eventuale rivalutazione specialistica e/o conclusioni con valutazione finale del medico coordinatore e, se confermata la diagnosi, pianificazione del follow up.

Se la diagnosi di Sindrome di Marfan è confermata il paziente deve inoltre eseguire presso il Centro Hub ( o Spoke, nei casi in cui sia in grado di effettuarlo):

- RM aorta toracica
- RM ed angio-RM cerebrale e/o TC cerebrale e Angio-TC cerebrale (finalizzate alla ricerca di aneurismi intracranici)
- Eventuali altre visite specialistiche da valutare in base al contesto clinico specifico
- Indagine genetica.

Coordinatori e segreteria centrale del Centro Hub provvedono inoltre alla:

- Programmazione dei successivi controlli specialistici secondo le esigenze cliniche
- Programmazione di screening familiare
- Inserimento dati nell'apposito data base (segreteria centrale). Ogni cartella elettronica del paziente conterrà tutti i dati del paziente, referti e immagini degli esami eseguiti. I dati saranno accessibili ai Centri Spoke.
- Organizzazione di meeting semestrali a cui partecipano il centro Hub e i Centri Spoke con discussione dei casi clinici
- Programma di sensibilizzazione dei medici pediatri e di medicina dello sport

### **FOLLOW-UP del PAZIENTE AFFETTO DA SINDROME DI MARFAN**

**Il follow-up sarà eseguito nella sede di provenienza del paziente, salvo necessità di visite specialistiche o esami strumentali non effettuabili dai Centri Spoke. I dati relativi a d ogni visita di follow-up andranno inviati dai Centri Spoke alla segreteria del centro Hub. Il centro Hub è disponibile a rivalutazioni specialistiche in caso di richieste specifiche da parte dei Centri Spoke.**

- ogni specialista del centro Hub o Spoke deciderà i tempi del follow-up relativi al contesto clinico
- in particolare per quanto concerne la patologia aortica si prevede:
  - primo controllo ecocardiografico a 6 mesi e successivamente con cadenza annuale
  - controllo RM aorta a un anno e successivamente biennale + visita presso il centro Hub
  - per dimensioni aortiche (aorta ascendente/bulbo) >4.5 cm ecocardiogramma semestrale+ RM aorta annuale presso il Centro Hub
  - valutazione cardiocirurgica presso il centro Hub per dimensione aortiche > 4.5 cm (soprattutto in presenza di familiarità per morte improvvisa da rottura aortica).

## BIBLIOGRAFIA

- 1) Pyeritz RE. The Marfan syndrome. *Annu Rev Med.* 2000;51:481-510. Review
- 2) Giampietro PF, Raggio C, Davis JG. Marfan Syndrome: orthopedic and genetic review. *Curr Opin Pediatr* 2002; 14: 35-41
- 3) Tsipouras P, Silverman DI. The genetic basis of aortic disease. Marfan syndrome and beyond. *Cardiol Clin.* 1999 Nov;17(4):683-96. Review
- 4) Gott V. L., Greene P. S., Alejo D. E., Cameron D. E., Naftel D. C., Miller D. C., Gillinov A. M., Laschinger J. C., Pyeritz R. E . Replacement of the Aortic Root in Patients with Marfan's Syndrome. *N Engl J Med* 1999; 341:1473-1474
- 5) Kim SY, Martin N, Hsia EC, Pyeritz RE, Albert DA. Management of aortic disease in Marfan Syndrome: a decision analysis. *Arch Intern Med.* 2005 Apr 11;165(7):749-55
- 6) De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet.* 1996 24;62(4):417-26
- 7) Ergin MA, Spielvogel D, Apaydin A, et al. Surgical treatment of the dilated ascending aorta: when and how? *Ann Thorac Surg* 1999;67:1834-1839
- 8) Karck M, Kallenbach K, Hagl C, Rhein C, Leyh R, Haverich A. Aortic root surgery in Marfan syndrome: comparison of aortic valve-sparing reimplantation versus composite grafting. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2004;127:391-8.
- 9) Zehr KJ, Orszulak TA, Mullany CJ, et al. Surgery for aneurysms of the aortic root. A 30-year experience. *Circulation* 2004; 110:1364-71.

**Struttura funzionale multidisciplinare dedicata alla  
diagnosi e alla terapia della  
Sindrome di Marfan e delle patologie correlate**

**COORDINATORI**

**PROF. MARCO BONVICINI**

CARDIOLOGO  
U.O. CARDIOLOGIA PEDIATRICA/PROF.PICCHIO

**PROF.SSA ROSSELLA FATTORI**

RADIOLOGO/CARDIOLOGO  
U.O. RADIOLOGIA/PROF.GAVELLI

**MARFAN TEAM**

<b>Team specialisti maggiormente coinvolti</b>		
<b>Funzione</b>	<b>Unità Operativa</b>	<b>Specialisti</b>
Cardiologia	U.O. Cardiologia Pediatrica e dell'Età Evolutiva/Prof.Picchio	Prof. M. Bonvicini Prof. F.M. Picchio Dott D. Prandstraller Dott. A. Donti Dott. R. Formigari Dott. G. Bronzetti Dott. L.Ragni
Radiologia Cardio-Vascolare	U.O. Radiologia/Prof.Gavelli	Prof. ssa R. Fattori Dott. Lovato
Cardiochirurgia - Adulti	U.O. Cardiochirurgia/Prof.Di Bartolomeo	Prof. R. Di Bartolomeo Dott. D.Pacini
Cardiochirurgia - Pediatrica	U.O. Cardiochirurgia Pediatrica e dell'Età Evolutiva/Prof.Gargiulo	Prof.G.Gargiulo Dott.C. Pace
Counselling genetico	U.O. Genetica/Prof.Romeo	Prof.M. Seri Dott.ssa Turchetti
Pediatria e Endocrinologia Pediatrica	U.O..Pediatria/Prof.Cicognani (Ambulatorio per la diagnosi e il follow up delle malattie rare pediatriche)	Dott.ssa Mozzanti Dott.ssa Bergamaschi
Ortopedia Ortopedia II.OO.R	U.O. Ortopedia e Traumatologia/Dott.Laus VIII Divisione di Chirurgia ortopedico-traumatologica pediatrica II.OO.R. U.O Chirurgia ortopedica-traumatologica vertebrale II.OO.R	Dott.Alfonso Dr. O. Donzelli/Dr. D.Ferrari  Prof. P. Parisini/Dr. M. Di Silvestre
Oculistica	U.O. Oculistica/Prof.Meduri U.O. Oculistica/Prof.Campos	Dott.ssa S.Guidelli Guidi Dott.C.Schiavi
Otorinolaringoiatria	U.O. Otorinolaringoiatria/Prof.Rinaldi	Dott. G.Sorrenti Dott. D.Saggese
Psicologia	U.O. Pediatria/Prof.Cicognani Dipartimento di Psicologia - Univ.di Bologna	Dott.F.D'Alberon Dott.ssa L.Candini
Neurologia	U.O. Neurologia/Prof. Cirignotta	Prof. Cirignotta Dott.ssa R.Rinaldi
Neuroradiologia	Struttura Dipartimentale di Neuroradiologia Diagnostica e Interventistica	Dott.M. Pastrore-Trossello Dott.F.S. Finizio Dott.L.Faccioli
Odontoiatria	Dipartimento Scienze Odontostomatologiche Università degli Studi di Bologna	Prof.ssa G. Piana Prof.Montebugnoli
<b>Altre collaborazioni</b>		
<b>Funzione</b>	<b>Unità Operativa</b>	<b>Specialisti</b>
Chirurgia Maxillo-Facciale	Struttura Dipartimentale di Chirurgia Orale e Maxillo-Facciale/Prof.Marchetti	Prof.C.Marchetti Dott.A.Bianchi

Ostetricia e Ginecologia	U.O. Fisiopatologia Prenatale/Prof.Rizzo	Prof.G.Pilu
Chirurgia Vascolare	U.O. Chirurgia Vascolare/Prof.Stella	Prof.A.Stella Dott.M.Gargiulo
Pneumologia - Adulti	U.O. Fisiopat. Respiratoria/Dott.Schiaviana	Dott.M.Schiavina
Pneumologia - Pediatrica	U.O. Pediatria/Prof.Cicognani	Prof.F. Bernardi



**VISITA ORTOPEDICA**

Pectus excavatum o carenatum - grado di severità	SI <input type="checkbox"/> Severo <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/> moderato <input type="checkbox"/> lieve <input type="checkbox"/>
arto sup/inf >1.05	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
scoliosi superiore a 20°	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
spondilolistesi	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
estensione gomito < 170°	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
segno del polso pollice	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
dislocazione mediale del malleolo o piede piatto	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
protrusione dell'acetabolo	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
iperlassità legamentosa	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
palato ogivale	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
facies	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>

Indagini da eseguire in via preliminare per una valutazione ortopedica mirata alla valutazione di un paziente potenzialmente affetto da s. di Marfan:

a.. Valutazione Rx del rachide in toto in ortostatismo in 2 proiezioni per escludere e/o confermare la presenza di deformità del rachide, valutarne la gravità e controllare l'evoluitività della curva.

a.. Valutazione Rx del Bacino in antero-posteriore per studio delle due articolazioni dell'anca e delle 2 proiezioni assiali dell'anca destra e sinistra, per escludere e/o confermare una "protrusio acetabuli" o una displasia dell'anca e controllare gradi ed evoluitività.

a.. Valutazione Rx del piede e della caviglia, bilateralmente in 2 proiezioni per escludere e/o confermare il piede piatto o la deformità della caviglia.

## VISITA OCULISTICA

Ectopia lentis	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
Flat Cornea (misurata alla cheratometria)	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
Allungamento del globo oculare	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
Ipoplasia dei muscoli ciliari	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>

### Apparecchiature necessarie

- **Biomicroscopia** per valutare la ectopia del cristallino e la ipoplasia iridea (necessaria lampada a fessura)
- **Cheratometria** per valutare la flat cornea ( cheratometro, limite patologico è sotto le 40 diottrie)
- **Ecobiometria** per valutare la lunghezza del bulbo oculare ( ecografo, valore limite 23,4 mm )

## VISITA CARDIOLOGICA

Dissezione aorta ascendente                      SI                       NO

Dilatazione aorta ascendente                      SI                       NO

PVM    SI                       NO

Dilatazione a. polmonare(<40aa)                      SI                       NO

Calcificazioni anulus mitralico(<40aa)                      SI                       NO

Dilatazione o dissezione a. disc.(<50aa)                      SI                       NO

## **PROTOCOLLO DI STUDIO ECOCARDIOGRAFICO DEI PZ CON SINDROME DI MARFAN**

La valutazione ecocardiografica, oltre all'esame standard è rivolta ad un' accurata analisi della radice aortica che può presentare dilatazione e della valvola mitrale che tipicamente presenta un prolasso dei lembi; tali alterazioni sono frequenti (oltre il 35% dei casi di S.di Marfan). L'arteria polmonare può essere dilatata e la valvola tricuspide può presentare anch'essa un prolasso dei lembi.

L'esame completo prevede: acquisizione dei dati anagrafici e della superficie corporea (in alternativa peso e altezza) esame monodimensionale, bidimensionale e Doppler (continuo, pulsato e color).

Esame M-mode:

- Misure standard monodimensionali.

Esame bidimensionale:

- Misure bidimensionali ottenute in proiezione long-axis parasternale dell'anulus aortico, del bulbo, della giunzione sino-tubulare e dell'aorta ascendente;
- Valutazione e misura, quando possibile, dell'arco aortico dal giugulo e dell'aorta discendente;
- Valutazione morfologica della valvola aortica, giudizio sulla mobilità delle cuspidi e su un loro eventuale prolasso;
- Valutazione della valvola mitrale: giudizio del grado di un eventuale prolasso o di rottura di corde tendinee, misura dello spessore dei lembi valvolari;
- Valutazione dell'efflusso ventricolare destro con misura del diametro dell'anulus polmonare, del tronco e delle arterie polmonari prossimali;
- Valutazione morfologica della valvola tricuspide in particolare, della coaptazione e dell'impianto di un eventuale prolasso dei lembi e del loro spessore;
- Calcolo dei volumi del ventricolo sinistro al bidimensionale con metodo Simpson biplano, quando possibile, o comunque sempre in caso di dilatazione del ventricolo.

Esame Doppler:

- Valutazione Doppler standard;
- Registrazione del flusso transmitralico con PW Doppler, in caso di insufficienza della valvola significativa valutazione con sistema sia semiquantitativo (numero dei getti di rigurgito, area del getto e suo rapporto con l'area dell'atrio sinistro) che quantitativo con metodo PISA (calcolo dell'ERO e del volume rigurgitante);
- In caso di rigurgito aortico valutazione semiquantitativa dell'insufficienza comprensiva della ricerca di "reverse flow" all'istmo aortico;
- In caso di insufficienza tricuspide stima del gradiente V<sub>Dx</sub>-A<sub>Dx</sub> e della pressione atriale destra (utilizzando le dimensioni e le escursioni della VCI).

## VISITA NEURORADIOLOGICA

### Sindrome di MARFAN e neuroradiologia

*Marco PASTORE TROSSELLO, Luca FACCIOLI, Francesco S. FINIZIO,  
Unità dipartimentale di NEURORADIOLOGIA diagnostica ed interventistica,  
Policlinico S.Orsola-Malpighi, BOLOGNA*

- I criteri maggiori che rientrano nel quadro clinico –sindromico di interesse neuroradiologico sono l'ectasia durale a livello del canale spinale in particolare a livello lombo sacrale con dimensioni a L5 aumentate rispetto ad L4. Anche la presenza di un meningocele anteriore sacrale è un criterio maggiore di diagnosi. L'allargamento delle tasche radicolari o lo "scalloping" di S1 sono criteri cosiddetti minori. Tali eventuali reperti vanno ricercati con studio RM con sequenze sagittali T1 e T2 ed assiali T2 a livello di L4 o L5-S1.
- Solo in caso di sintomatologia neurologica evocativa, lo studio RM può essere esteso superiormente per la ricerca di un plesso venoso epidurale dilatato con compressione midollare.
- In caso di sintomatologia compatibile con sindrome da ipotensione liquorale, causata da perdita liquorale appare indicato lo studio dell'ecefalo con RM anche mdc per la ricerca del segno della captazione durale.
- La ricerca di eventuali aneurismi intracranici, nonostante alcune sporadiche segnalazioni nella letteratura, da effettuarsi eventualmente con angio-TC o angio RM, non appare indicata se non clinicamente opportuno (*Stroke 1996,1999, Neurosurgery 1996*)
- *In* caso di sospetta estensione di dissezione ai vasi epiaortici , lo studio può essere effettuato anche con angioMR o angioTC in tale distretto.

## **CONSULTO PSICOLOGICO**

E' previsto per i pazienti e per i familiari un servizio di consulenza psicologica fornito dal Servizio di Psicologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna coordinato dall'Unità Operativa di Cardiologia.