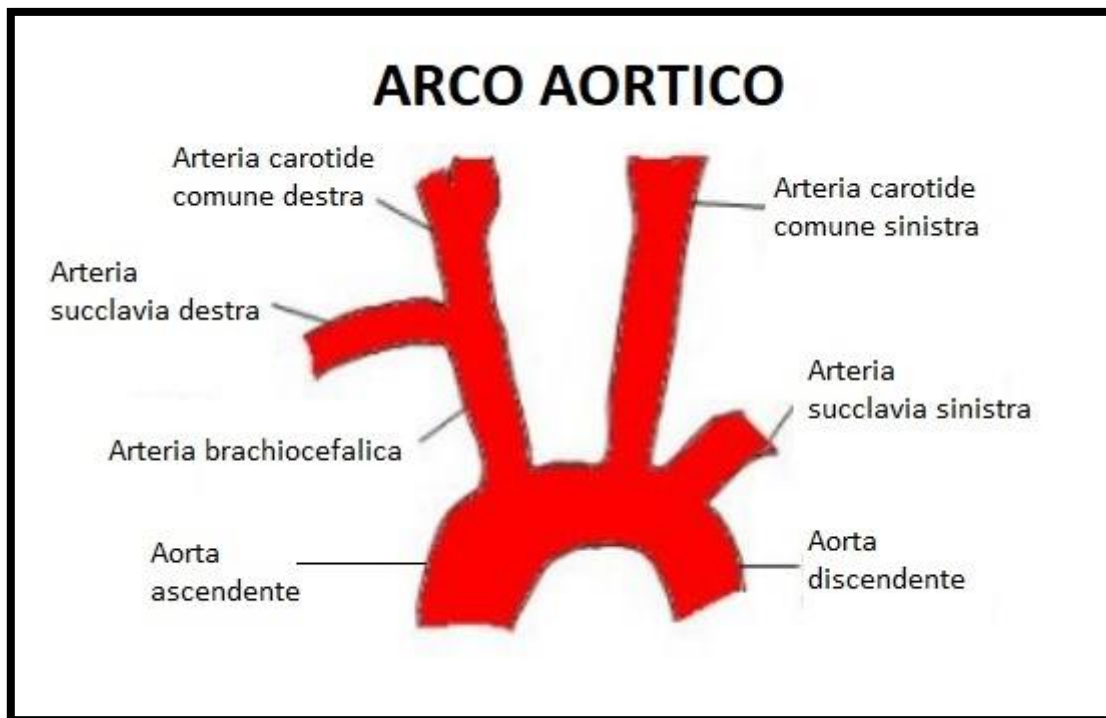


ANOMALIE DELL'ARCO AORTICO



DEFINIZIONE

Si tratta di una varietà di anomalie congenite riguardanti la posizione e la ramificazione dei vasi dell'arco aortico ovvero la struttura vascolare che connette l'aorta ascendente con quella discendente. Alcune sono semplici anomalie anatomiche di posizione altre invece possono formare un anello vascolare, completo o incompleto, intorno alla trachea e all'esofago. Ciò può portare nel neonato allo sviluppo di distress respiratorio per compressione sulla trachea, disfagia e/o rigurgito per compressione sull'esofago e a quadri anomali di flusso ematico. Le anomalie dell'arco aortico, tuttavia, possono sviluppare anche una sintomatologia più lieve oppure, come nella maggioranza dei casi, rimanere silenti per il resto della vita.

Esistono 6 gruppi principali di anomalie anatomiche dell'arco aortico:

- arco aortico destro con ramificazione a specchio,
- arco aortico destro con arteria succlavia sinistra o arteria innominata aberrante,
- arco aortico sinistro con arteria succlavia destra o arteria innominata aberrante,
- arco aortico doppio,
- arco aortico circonflesso retroesofageo
- arco aortico cervicale.

La definizione di arco aortico sinistro o destro fa riferimento alla sua posizione relativamente alla trachea e non all'emilato del torace in cui si posizione l'aorta ascendente.

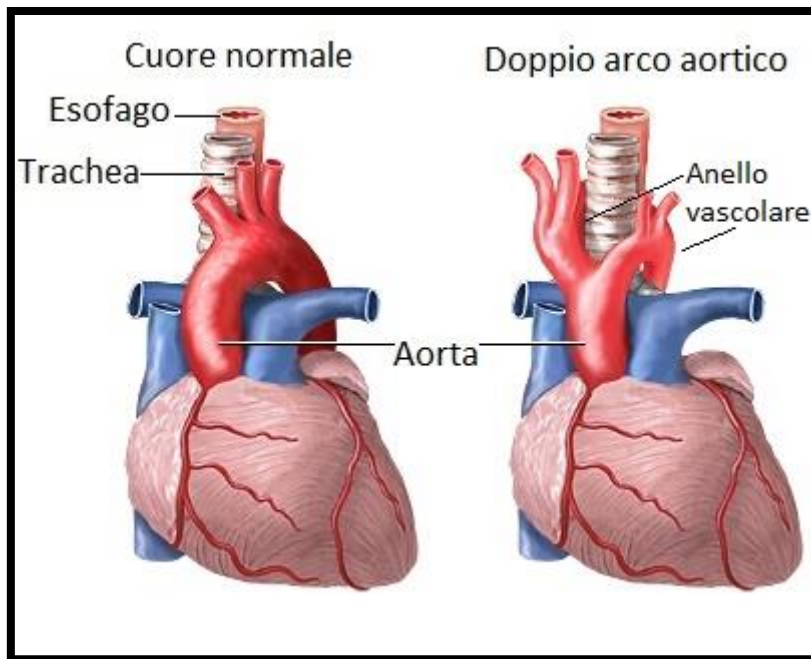


Figura 1 Raffigurazione dell'anello vascolare intorno a esofago e trachea

PREVALENZA

Si stima che 1-2% della popolazione generale sia affetta da anomalie dell'arco aortico. Tuttavia è difficile stabilire l'esatta prevalenza di tali anomalie sia perché si tratta di una condizione raramente sintomatica sia perché è difficile un'accurata diagnosi prenatale. Alcuni studi riportano una prevalenza di arco aortico destro di 1:1000 in gravidanze ad alto rischio.

EZIOLOGIA

La precisa etiologia delle anomalie di sviluppo dell'arco aortico non è nota; la teoria maggiormente accreditata è quella sviluppata da Edwards: secondo tale ipotesi ("del doppio arco aortico di Edwards"), durante l'embriogenesi e in particolare nel corso della terza settimana di gestazione, due archi aortici, uno destro e uno sinistro, connettono l'aorta ascendente con quella discendente. Il sacco aortico si divide nell'aorta ascendente e nel tronco polmonare mentre l'aorta discendente è posizionata dietro a trachea ed esofago. Lateralmente a trachea ed esofago, l'arco aortico connette l'aorta ascendente con quella discendente mentre un dotto arterioso connette l'arteria polmonare ipsilaterale con l'aorta discendente.

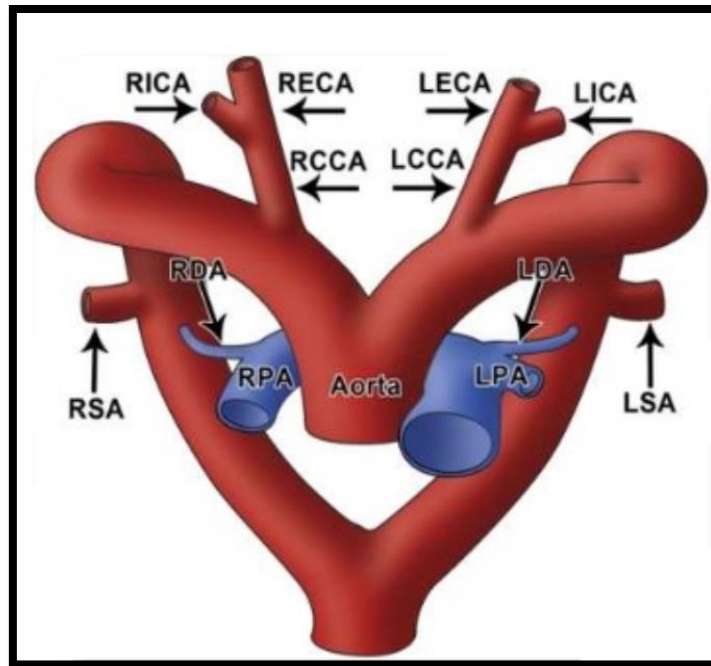
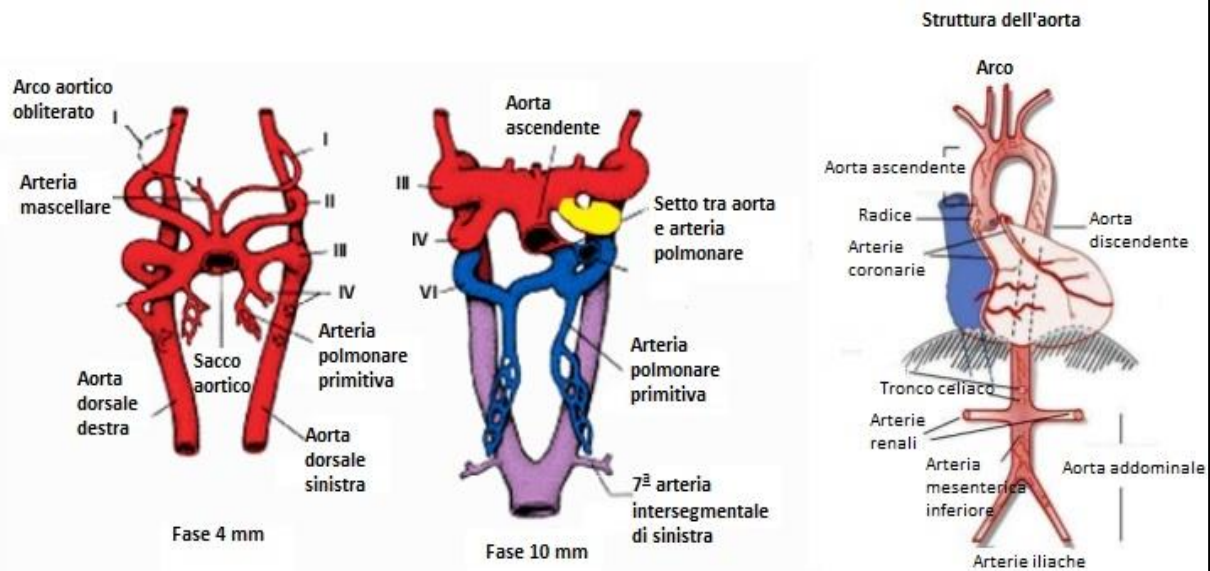


Figura 2 Modello del doppio arco aortico. RSA: Arteria succlavia destra; RICA: Arteria carotide interna destra; RECA: Arteria carotide esterna destra; RCCA: Arteria carotide comune destra; RDA: Dotto arterioso destro; RPA: Arteria polmonare destra.

Tra i due archi vi sono 6 paia di archi faringei che durante l'embriogenesi andranno a modificarsi. Normalmente il quarto arco sinistro diventa l'arco aortico, il quarto arco destro dà luogo all'arteria innominata o tronco brachiocefalico, la porzione distale del sesto arco sinistro diventa il dotto arterioso e la porzione prossimale del sesto arco sinistro e destro diventano la porzione prossimale del tronco polmonare.

L'arco aortico si forma quando sia il quarto arco faringeo di sinistra e di destra e sia l'aorta dorsale persistono, circondando la trachea e l'esofago. L'arco destro distale all'origine dell'arteria succlavia destra e il dotto arterioso destro regrediscono. La maggior parte delle anomalie dell'arco aortico sono dovute all'anomala persistenza di una parte o di più parti che sarebbero dovute regredire oppure di una parte o di più parti che sarebbero dovute persistere.

Sviluppo degli archi faringei



Le aorte dorsali embrionali sono appaiate prima della loro fusione sulla linea mediana

Figura 3 Sviluppo embrionario dell'aorta e dell'arteria polmonare

Le anomalie dell'arco aortico possono presentarsi in forma isolata oppure si associano a patologie congenite del cuore o ad anomalie cromosomiche come la delezione cromosomica 22q11 (il 20% dei pazienti).

PATOGENESI

- La delezione 22q11, associata con la Sindrome di DiGeorge, sembra avere un ruolo non ancora ben definito nello sviluppo dell'arco aortico destro.

Diagnosi prenatale

Si effettua attraverso la valutazione ecografica del torace fetale. La definizione di arco aortico sinistro o destro fa riferimento alla sua posizione relativamente alla trachea e non all'emilato del torace in cui si posizione l'aorta ascendente. La valutazione della trachea è possibile perché le vie aeree fetali sono riempite di liquido che risulta anecogeno alla visualizzazione sonografica.

Inizialmente l'arco viene visualizzato nella scansione "tre vasi" dove l'aorta ascendente e quella discendente possono essere identificati insieme al tronco polmonare.

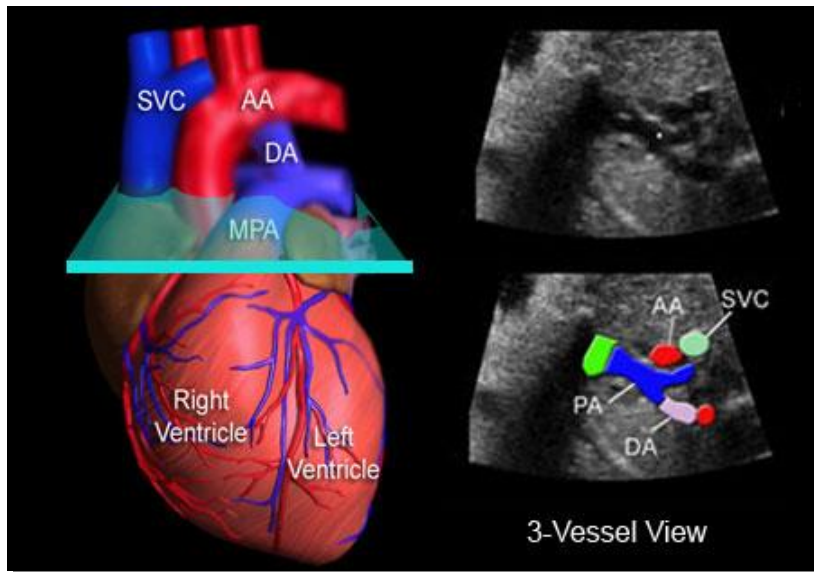


Figura 4 Scansione a "tre vasi". SVC: Vena Cava Superiore; AA: Arco aortico; DA: Dotto arterioso; MPA: Arteria Polmonare.

Successivamente si sposta il trasduttore cranialmente, verso la testa fetale, seguendo l'asse verticale del torace fetale fino ad arrivare all'arco aortico e al dotto che origina dal tronco polmonare, sul lato sinistro della trachea, con la caratteristica confluenza a forma di "V". Si tratta della scansione "tre vasi con trachea".

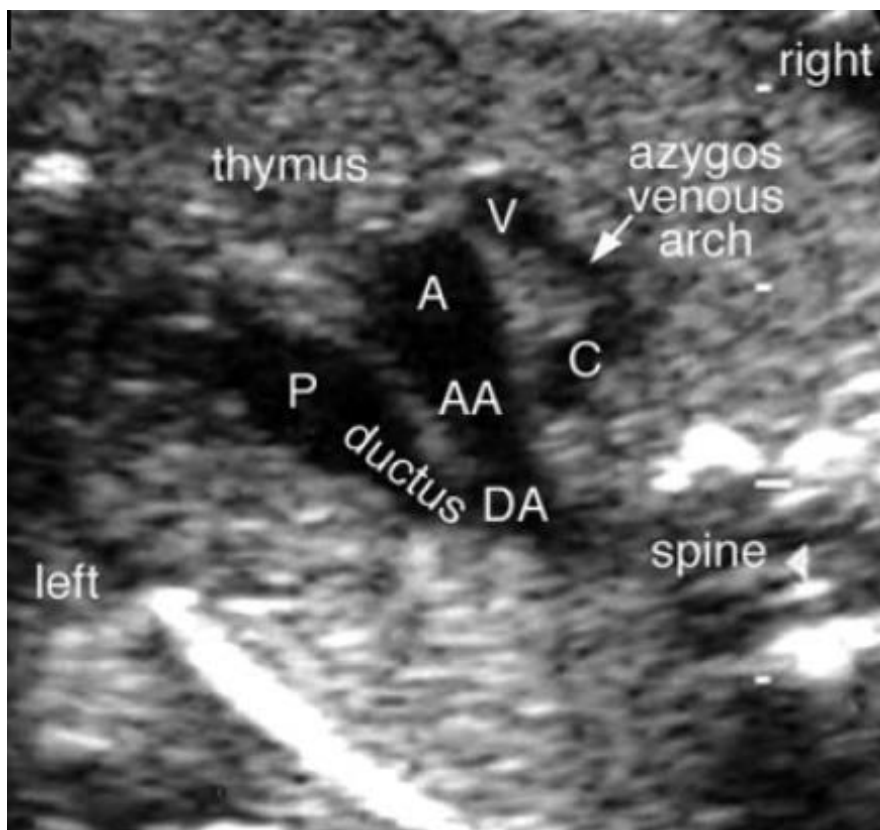


Figura 5 Visualizzazione del dotto arterioso nella scansione "a tre vasi con trachea". V: Vena cava; A: Aorta ascendente; P: Arteria polmonare; C: Carena; DA: Aorta discendente; Ductus: Dotto arterioso.

In queste scansioni l'aorta discendente è localizzata nell'angolo anteriore sinistro della colonna vertebrale e normalmente non compaiono strutture vascolari che superano la linea mediana dietro la trachea. Tutte le strutture vascolari che girano intorno la trachea dovrebbero essere considerate come rami anomali aberranti.

L'utilizzo del Power Doppler è utile nella valutazione anatomica dell'arco aortico e dei suoi rami.

In una posizione più inclinata è possibile valutare la trachea con la sua biforcazione nel bronco di sinistra e di destra: qui l'arco aortico è visualizzato sul lato sinistro della trachea, vicino il bronco di sinistra mentre l'arteria polmonare di sinistra o il dotto sono visti lateralmente e leggermente più in basso rispetto all'arco aortico.

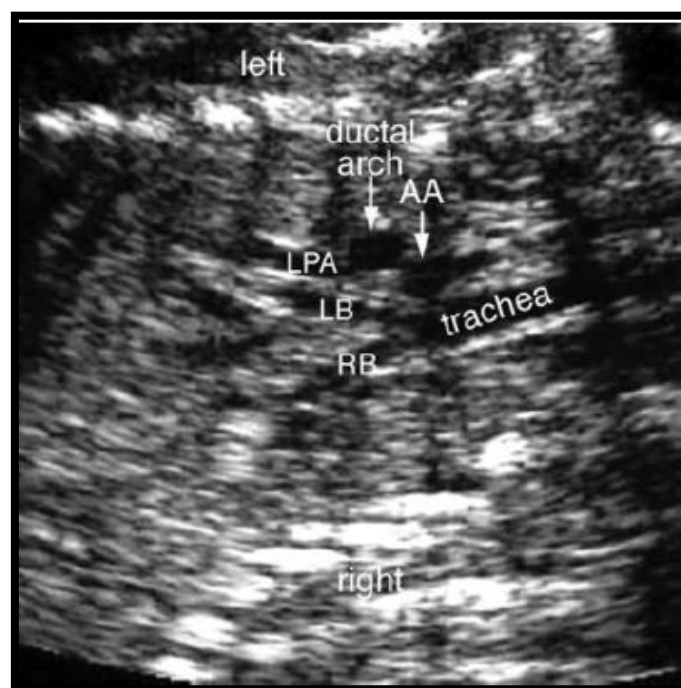


Figura 6 Visualizzazione dell'asse lungo della trachea con biforcazione in bronco sinistro (LB) e destro (RB)

Una visualizzazione fondamentale dell'arco aortico è la scansione secondo l'asse lungo: dalla posizione tre vasi in cui l'aorta ascendente e quella discendente sono allineati verticalmente con l'asse del fascio sonografico, il trasduttore si ruota di 90 gradi. L'arco aortico è visibile come una struttura a forma di "manico di ombrello" che origina dalla giunzione di atrio destro e sinistro.

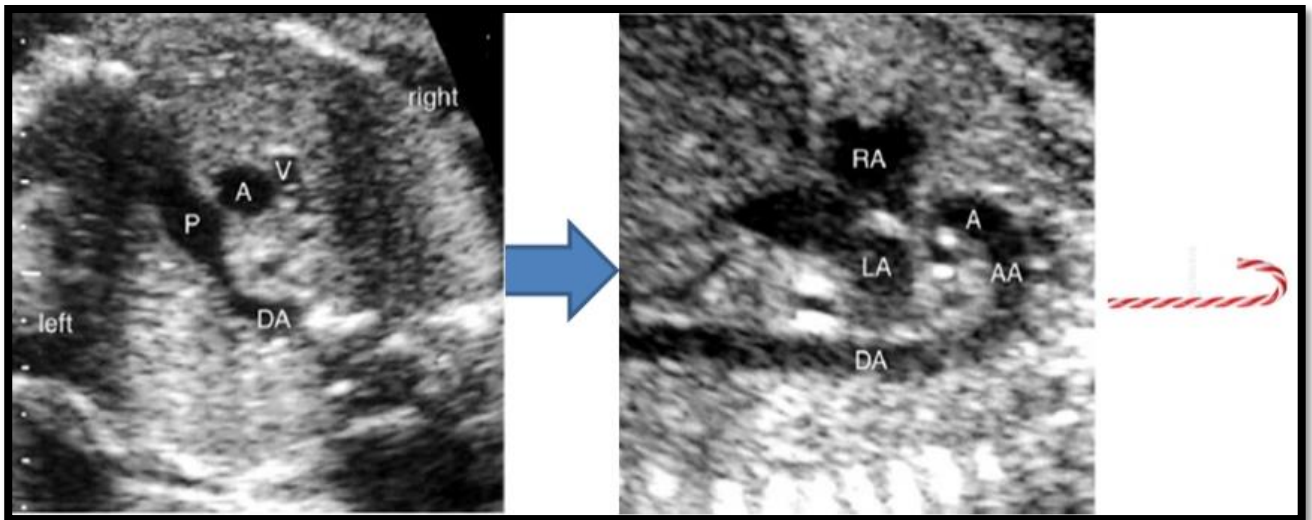


Figura 7 A sinistra visualizzazione dei tre vasi (Vena cava V, Aorta A e Arteria Polmonare P) e a destra visualizzazione dell'arco aortico dopo rotazione della sonda di 90°. L'arco aortico presenta la tipica forma "candy cane" o a bastoncino di zucchero detta anche "a manico di ombrello"

È consigliabile un approfondimento con ecocardiografia fetale per escludere altri difetti congeniti del cuore e lo studio accurato di tutta la restante anatomia fetale per identificare eventuali anomalie extracardiache associate.

Anche lo studio del cariotipo fetale, con ibridazione fluorescente in situ o tecnica FISH per la ricerca della delezione 22q11, andrebbe consigliata per l'elevata associazione delle anomalie dell'arco aortico con detta aneuploidia.

Qui di seguito le varie anomalie dell'arco aortico:

Arco aortico destro con ramificazione a specchio

Rappresenta l'anomalia dell'arco aortico più frequentemente diagnosticata e si caratterizza per un arco aortico destro che dà origine a un tronco brachiocefalico a sinistra, a una arteria carotide destra e a una arteria succlavia destra. Si tratta di una ramificazione a specchio rispetto al normale arco aortico sinistro. Tale variante si genera per regressione dell'arco aortico sinistro distalmente all'origine dell'arteria succlavia sinistra. La tetralogia di Fallot rappresenta l'anomalia cardiaca congenita più frequentemente associata.

La diagnosi si effettua attraverso la visualizzazione della scansione a tre vasi in cui l'aorta discendente è posizionata nell'emilato destro come nel doppio arco aortico e nell'arco aortico circonflesso retro-esofageo. Tuttavia nella stessa scansione si evidenzia un gap tra aorta ascendente e tronco polmonare principale e non si forma la confluenza a forma di "V" tra arco e dotto arterioso poiché quest'ultimo è solitamente pervio a sinistra tra il tronco brachiocefalico sinistro e l'arteria polmonare sinistra. La caratteristica più importante in questa anomalia è l'associazione quasi costante con altre cardiopatie, per lo più severe; questo è il motivo per il quale tale variante è più frequentemente riconosciuta nella vita fetale; proprio partendo dall'identificazione di una grave cardiopatia, si arriva poi alla diagnosi di arco aortico destro con ramificazione a specchio.

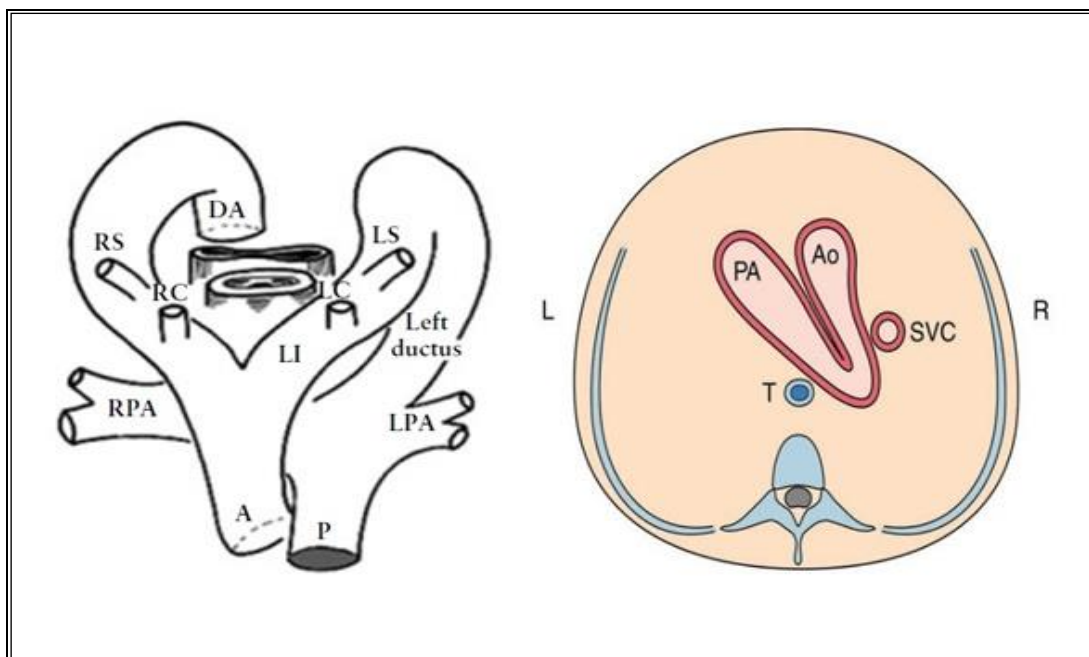


Figura 8 Rappresentazione dell'arco aortico destro. RS: Arteria Succlavia destra; RC: Arteria carotide comune destra; LS: Arteria succlavia sinistra; DA: Aorta discendente; LI: Tronco brachiocefalico sinistro.

Arco aortico destro con arteria succlavia sinistra o tronco brachiocefalico aberranti

Un arco aortico destro può essere formato dalla regressione del segmento aortico sinistro tra l'origine dell'arteria carotide comune di sinistra e le arterie succlavie. L'arco aortico destro dà origine all'arteria carotide comune di sinistra come primo ramo dell'arco seguita dall'arteria carotide comune di destra, dall'arteria succlavia destra e sinistra. Se l'arteria succlavia sinistra origina dall'aorta ascendente e prosegue dietro sulla sinistra della trachea e dell'esofago, viene definita arteria succlavia sinistra retro-esofagea aberrante. Secondo i dati della Letteratura tale variante si associa a malformazioni cardiache fino al 50% dei casi; nella mia esperienza, invece, raramente ho riscontrato la presenza in associazione di cardiopatie maggiori.

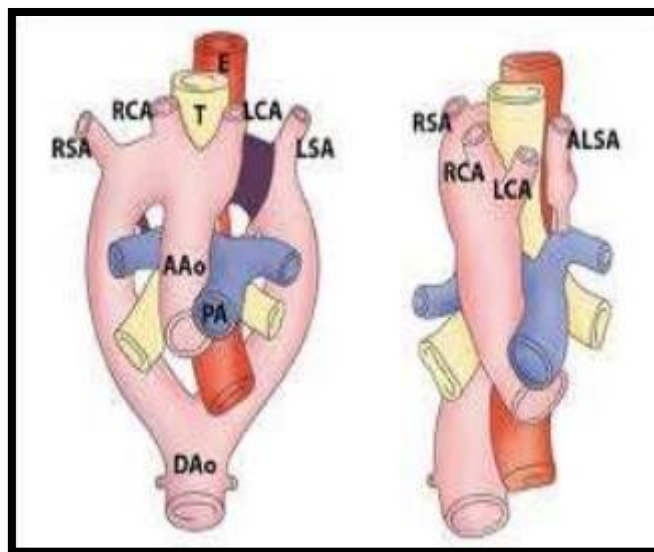


Figura 9 Arco aortico destro con arteria succlavia sinistra aberrante (ALSA)

Nella maggior parte dei casi il dotto persiste sul lato sinistro tra l'arteria aberrante e l'arteria polmonare di sinistra andando a formare, insieme all'aorta ascendente e all'arco aortico destro, un anello vascolare intorno a trachea ed esofago. Nella scansione trasversale si visualizza un loop vascolare a forma di "U" intorno alla trachea formato da arco aortico, porzione prossimale dell'arteria succlavia aberrante, dotto arterioso sinistro e arteria polmonare. Nella scansione coronale, invece, l'arco aortico è visualizzato sul lato destro della trachea e il dotto arterioso a sinistra, similmente al doppio arco aortico.

Talvolta, la parte prossimale dell'arteria succlavia aberrante, e lo sbocco del dotto arterioso nell'aorta discendente, confluiscono in un punto comune dell'arco che può mostrare una lieve dilatazione: questa tasca che si viene a formare è definita diverticolo aortico di Kommerell; esso è però di difficile/impossibile riconoscimento nella vita fetale

La persistenza del dotto arterioso destro è rara quando l'arco aortico destro si presenta con un ramo aberrante. In tale combinazione si crea un anello vascolare incompleto intorno a trachea ed esofago e manca l'aspetto a "U" tipico dell'arco aortico destro.

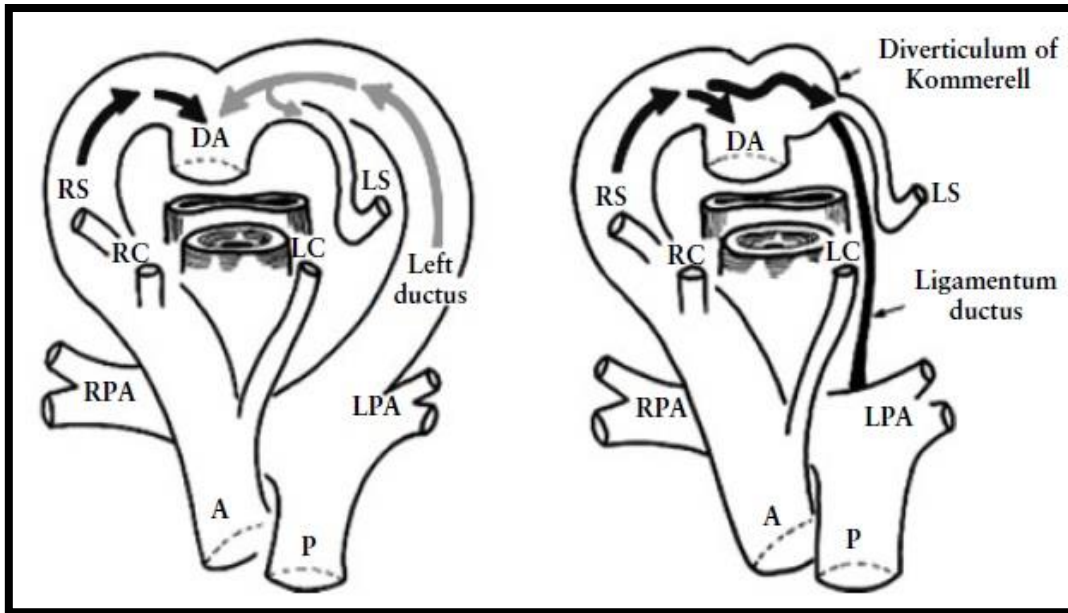


Figura 10 Sviluppo dell'arco aortico destro con formazione del diverticolo di Kommerell

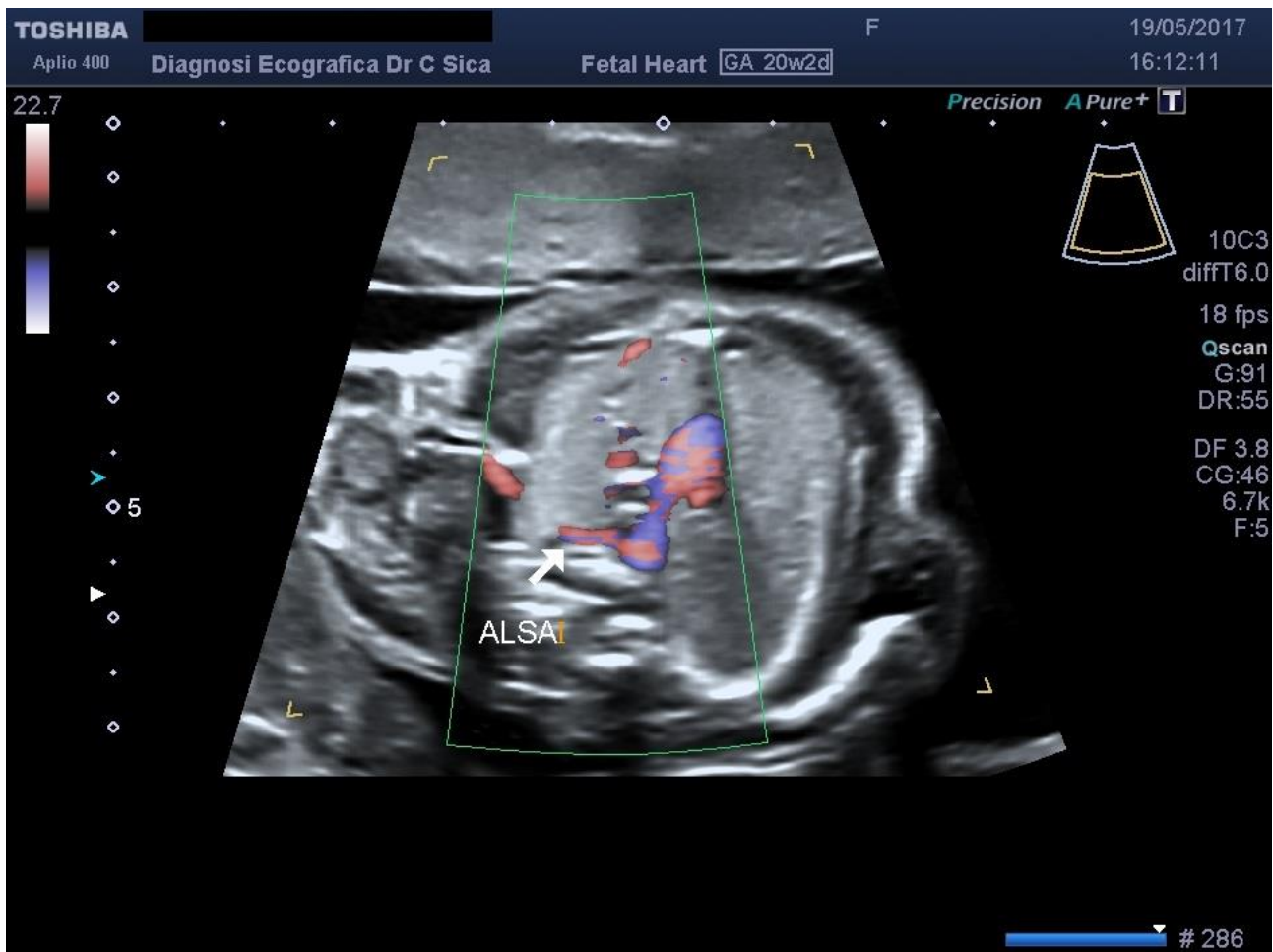


Figura 11 Arteria succlavia sinistra aberrante (ALSA)

Arco aortico sinistro con arteria succlavia destra aberrante (ARSA)

Si genera per regressione del segmento dell'arco aortico destro tra l'origine dell'arteria comune destra e le arterie succlavie. La conseguenza è un'anomala sequenza dei rami: l'arteria carotide comune di destra è il primo ramo seguito dall'arteria carotide comune di sinistra, dall'arteria succlavia sinistra e dalle arterie succlavie aberranti retroesofagee.

Si riscontra una associazione con patologie cardiache in particolare con sindrome di Down. Infatti, negli ultimi anni, è stato considerato un "forte marcatore" per la trisomia 21 ed, in misura minore, per la delezione 22.q11. Molto recentemente, tuttavia, tale significativa associazione è stata messa in discussione ritenendo che, nelle forme di ARSA isolate, senza cioè altri marcatori ecografici, il rischio per la sindrome di Down sia aumentato solo di poco o non lo sia affatto.

Il dotto solitamente persiste sul lato sinistro.

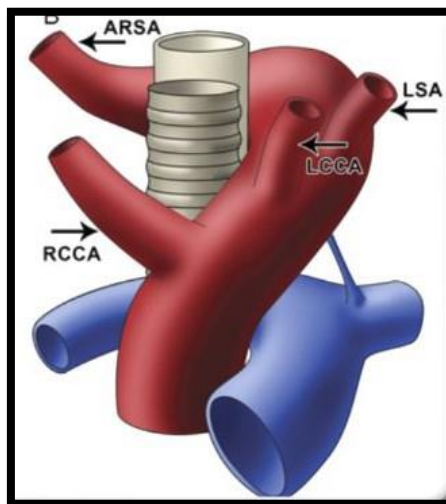


Figura 12 Arco aortico sinistro con arteria succlavia destra aberrante (ARSA) con dotto arterioso sinistro.

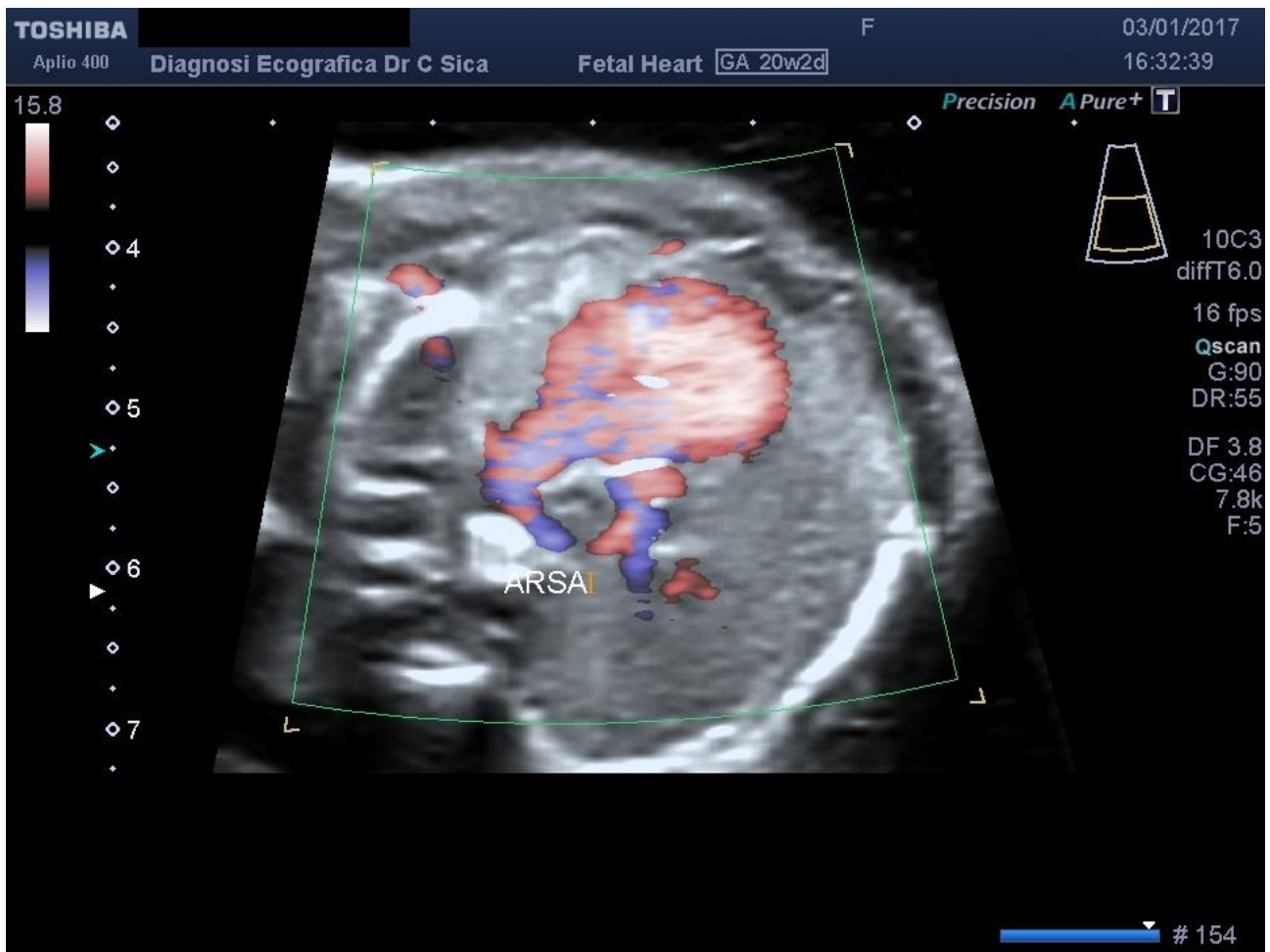


Figura 13 Arteria succlavia destra aberrante (ARSA)

Doppio arco aortico

E' la più comune anomalia congenita dell'arco aortico, ma anche la più difficile da riconoscere. Si tratta della persistenza del quarto arco aortico di destra e di sinistra che formano un anello vascolare intorno a trachea ed esofago. Solitamente un arco è più grande dell'altro, in particolare il destro, nel 75 % dei casi. Raramente un arco si presenta atresico. L'arteria carotide comune e le arterie succlavie originano separatamente da ognuno degli archi. In molti casi solo un dotto si presenta pervio, in particolare quello di sinistra. Quasi sempre l'aorta discendente è deviata verso il lato in cui il dotto è pervio. Si associa ad anomalie cardiache nel 20 % dei casi.

Nella scansione trasversa viene visualizzato l'anello vascolare formato dal doppio arco aortico. Nella scansione coronale di trachea e bronchi, gli archi aortici sono visibili su entrambi i lati della trachea. La diagnosi differenziale è con l'arco aortico destro o sinistro con un'arteria aberrante e un dotto pervio dal lato dell'arteria aberrante.

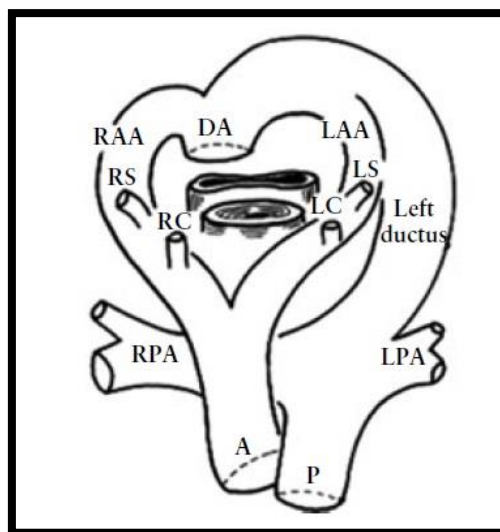


Figura 14 Doppio arco aortico con dotto arterioso sinistro persistente

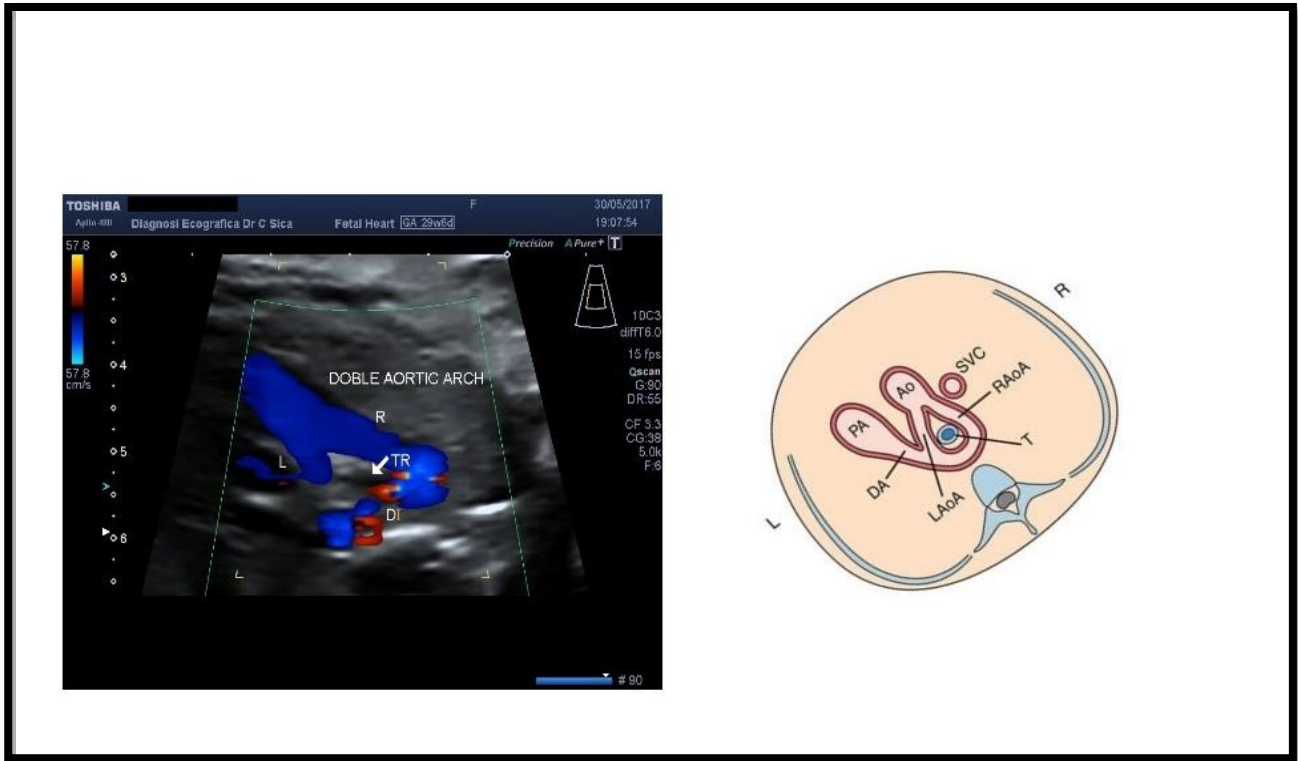


Figura 15 Visualizzazione del doppio arco aortico intorno alla trachea.



Figura 16 Visualizzazione del doppio arco aortico intorno alla trachea.



Figura 17 Altra immagine ecografica del doppio arco aortico. Con il color-doppler si riconosce abbastanza chiaramente l'arco aortico destro come dominante (freccia obliqua verso il basso) rispetto a quello sinistro più piccolo (freccia orizzontale).

Arco aortico circonflesso retroesofageo

Si caratterizza per la presenza di un arco aortico sinistro o destro connesso all'aorta discendente nel lato opposto con il segmento distale dell'arco aortico che supera la linea mediana dietro all'esofago. Il dotto arterioso può presentarsi in entrambi i lati e se è tra l'aorta discendente e l'arteria polmonare sull'altro lato dell'arco aortico, si crea un anello vascolare completo con sviluppo di compressione sulle vie aeree.

La diagnosi differenziale è con un arco aortico doppio con un segmento atresico ed è possibile solo chirurgicamente. Di solito l'arco circonflesso retroesofageo si estende in alto nel torace formando un arco cervicale.

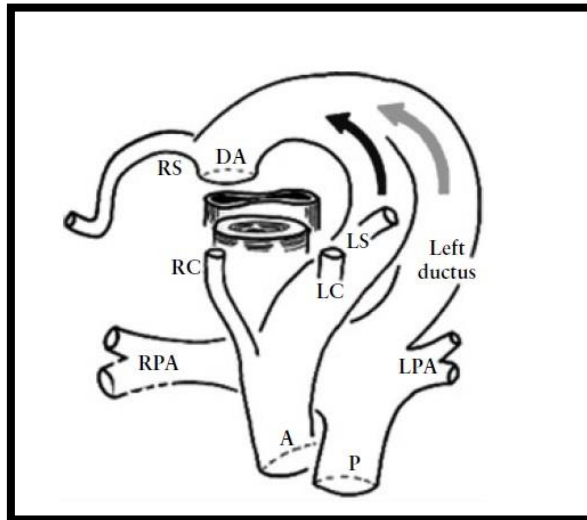


Figura 18 Arco aortico circonflesso retro-esofageo.

Diagnosi post-natale

La tomografia computerizzata (TC) o la risonanza magnetica (RM) forniscono una diagnosi definitiva e una più chiara prognosi oltre a permettere una valutazione cardiocirurgica.

Terapia

- La terapia si basa sull'approccio chirurgico teso a ridurre la costrizione delle strutture vascolari sulla trachea o sull'esofago.
- L'utilizzo della toracosopia video assistita, meno invasiva dell'approccio open, rappresenta una valida alternativa nel prossimo futuro

PROGNOSI

- L'outcome dipende dal grado di compressione delle strutture anatomiche compresse dall'anello vascolare formato dall'arco aortico oltre alle eventuali cardiopatie che possono associarsi. In linea generale, nelle forme isolate, senza cioè altre anomalie presenti e senza cromosomopatie, la prognosi è molto favorevole

Imaging del I trimestre:

poco utile per identificare le anomalie dell'arco aortico.

Imaging nel III trimestre:

consente un approccio fondamentale per l'evoluzione dell'anomalia.

Color-doppler:

è di ausilio per valutare la vascolarizzazione dell'arco aortico e delle sue ramificazioni.

Bibliografia:

Yoo et al. Fetal sonographic diagnosis of aortic arch anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 535–546