Linea 3: Approccio integrato alla diagnosi, trattamento e gestione clinica e sociale del paziente con cardiopatia congenita dall'età fetale all'età adulta

Descrizione linea di attività

La linea di ricerca si articola in tre aree principale interconnesse: diagnosi, trattamento e gestione clinica e sociale.

L'area diagnostica comprende la valutazione clinica, biochimica e strumentale del paziente con cardiopatia congenita mediante l'utilizzo di marcatori bioumorali, analisi genetiche e marcatori molecolari, valutazione funzionale (test cardiopolmonare; test dei 6 minuti; etc..), imaging multimodale (Ecocardiografica 2D-3D trans-toracica, trans-esofagea ed intracardiaca, RM cardiaca basale e con stress farmacologico, valutazione fluido-dinamica TC; TC photon-counting), post processing imaging mediante utilizzo di sistemi computazionali, realtà aumentata, stampa 3D, simulazione in vitro e mediante modelli numerici, intelligenza artificiale.

L'area relativa al trattamento comprende la scelta terapeutica più idonea in relazione alle caratteristiche anatomiche e cliniche del singolo paziente derivante ad uno "score" personalizzato del rischio-beneficio di ogni singolo trattamento. La ricerca in questa area si realizza nell'ambito del planning pre-procedurale interventistico/chirurgico, del trattamento farmacologico basato sul profilo bioumorale longitudinale, del trattamento percutaneo delle cardiopatie congenite sia mediante tecnica percutanea che ibrida e del trattamento chirurgico delle cardiopatie congenite sia con tecnica mini-invasiva (mini-toracotomia- trans-apicale) che tradizionale.

L'area della gestione clinica e sociale comprende il follow up del paziente con particolare attenzione all'integrazione nell'ambiente sociale idoneo per età (attività sportiva, avvio al lavoro, attività lavorative, gravidanza, genitorialità, fine vita), all'integrazione con la pediatria e medicina del territorio e con i servizi psicologici.

Premessa/Background

Le cardiopatie congenite sono le malformazioni più comuni alla nascita. Grazie ai progressi medico-chirurgici, oltre il 90% dei pazienti raggiunge l'età adulta, ma spesso con lesioni residue che li rendono cardiopatici cronici, specialmente nei casi più complessi. La gestione di

queste condizioni è complicata dalla loro bassa prevalenza e dalla grande variabilità anatomica e fisiopatologica, rendendo necessari percorsi non sempre standardizzati, anche per eventi fisiologici come la gravidanza. In risposta a queste sfide, si adottano approcci multidisciplinari basati su medicina personalizzata e di precisione, che integrano imaging avanzato, biomarcatori molecolari, e tecnologie come la stampa 3D e l'intelligenza artificiale.

Razionale

Questi strumenti consentono una migliore caratterizzazione delle strutture cardiache, utile per diagnosi, prognosi e pianificazione terapeutica. La linea di ricerca si sviluppa in una dimensione verticale, seguendo il paziente nel tempo, e orizzontale, integrando le competenze disponibili. I progetti riguardano sia cardiopatie complesse, come la Tetralogia di Fallot o il cuore univentricolare, sia forme più semplici, con focus su nuove tecnologie e dispositivi. L'elevata casistica e la presenza di percorsi dedicati consentono di coniugare assistenza e ricerca, migliorando la qualità delle cure e l'efficienza del sistema.

Obiettivi Globali

Miglioramento del percorso diagnostico e stratificazione del rischio e qualità di vita dei pazienti con cardiopatia congenita.

Ideazione ed esecuzione di percorsi di screening delle cardiopatie congenite "asintomatiche" e con significativo impatto "quoad vitam" e sociale (ad esempio le anomalie coronariche e le cardiomiopatie familiari).

Planning pre-procedurale mediante utilizzo di imaging multimodale ed applicazioni bio-ingegneristiche (simulazione numerica computazionale, utilizzo della realtà aumentata, stampa 3D) nella pianificazioni della terapia interventistica e/o chirurgica.

Valutazione del ruolo delle terapie interventistiche percutanee, chirurgiche ed elettrofisiologiche, nonché delle terapie farmacologiche e non farmacologiche (attività fisica, training respiratorio).

Risultati attesi e misurabili nel triennio

Identificazione di biomarcatori clinici, bioumorali e molecolari oltre che di imaging anche combinati in scores predittivi di efficacia del trattamento e di eventi avversi. Sviluppo di registri

anche multicentrici di patologia in particolare cardiopatie congenite con maggiore impatto epidemiologico, quali i difetti settali, la Tetralogia di Fallot, il ventricolo funzionalmente unico, donne cardiopatiche in gravidanza. Miglioramento della gestione clinica e psicologica delle donne cardiopatiche in gravidanza e del percorso dei genitori cui viene diagnosticata una cardiopatia del feto, dalla comunicazione, fino al parto anche con positive ricadute rispetto all'incidenza delle IVG, talora derivanti da non piena conoscenza degli effetti della cardiopatia del nascituro sulla sua qualità della vita. Incremento dell'uso di dispositivi innovativi (e.g. Physio-flow) e valutazione della funzione cardiopolmonare durante l'esercizio. Sviluppo di nuove tecniche per il trattamento percutaneo delle cardiopatie congenite. Valutazione dell'efficacia e sicurezza dei dispositivi per trattamento percutaneo delle cardiopatie congenite primitive e/o nel trattamento delle sequele post chirurgiche mediante studi prospettici e retrospettivi sia in singolo centro sia multicentrici nazionali ed internazionali. Pubblicazione su riviste scientifiche peer-review dei risultati e disseminazione in convegni scientifici nazionali e internazionali. Implementazione di nuove attività progettuali da finanziare mediante partecipazione a bandi nazionali e internazionali. Organizzazione di corsi mono e pluri-tematici circa la diagnosi, gestione clinica e trattamento medico chirurgico delle cardiopatie congenite per la formazione di cardiologi, pediatri e neonatologi.