

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEO-ESOFAGEA

Codice di esenzione RN0160

Definizione

Malformazione congenita ad eziologia sconosciuta caratterizzata da mancata formazione di un segmento intermedio dell'esofago con o senza comunicazione con l'albero tracheo-bronchiale.

Classificazione

- Tipo 1: atresia esofagea senza fistola (8%),
- Tipo 2: atresia esofagea con fistola sul moncone prossimale,
- Tipo 3: atresia esofagea con fistola sul moncone distale (86%),
- Tipo 4: atresia esofagea con fistola prossimale e distale,
- Tipo 5: fistola esofago tracheale isolata (4%).

Malformazioni/cromosomopatie associate

Anomalie associate ad atresia esofagea

Numerose anomalie congenite sono associate ad atresia esofagea (AE) e ne modificano in maniera significativa il trattamento e la prognosi.

L'incidenza varia tra il 50 e il 70% dei casi di AE.

Sono più frequenti in associazione ad AE senza fistola tracheoesofagea e più rare in associazione ad AE con fistola ad H.

Le anomalie più frequenti sono:

- cardiovascolari (11-49%) (aumentata mortalità),
- genitourinarie (24%),
- gastrointestinali (24%),
- scheletriche (13%),
- neurologiche (10%).

Associazione VACTERL (25%) (codice di esenzione RN1250)

Difetti vertebrali, atresia anale, malformazione cardiaca, fistola tracheo-esofagea, atresia esofagea, anomalie renali e a carico degli arti (displasia radiale) che presenta aumentata mortalità.

I difetti cardiaci più comuni sono complessi (difetti interventricolari - DIV, ritorno polmonare anomalo, cuore sinistro ipoplasico, trasposizione dei grandi vasi e canale arterovenoso).

Associazione CHARGE (codice di esenzione RN0850)

Coloboma, malformazione cardiaca, atresia delle coane, ritardo di crescita e sviluppo, ipoplasia genitale, anomalie dell'orecchio (sordità).

Epidemiologia

Incidenza: 1 ogni 3.000-4.500 nati vivi.

Popolazione a cui rivolgersi (criteri d' ingresso)

Sono i criteri clinici, strumentali o laboratoristici per applicare le procedure previste per arrivare a confermare o escludere la diagnosi.

Nella pratica dovrebbero essere le condizioni cliniche in cui applicare il codice di esenzione R99

Criteri prenatali: polioidramnios, assenza di bolla gastrica (AE di tipo 1).

Criteri post-natali: mancata progressione di un sondino nasogastrico (SNG), scialorrea, possibile distress respiratorio.

Criteri diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

ELEMENTI CLINICI

Mancata progressione di un sondino nasogastrico (AE di tipo 1-2-3-4), scialorrea (AE di tipo 1-2-3-4), distensione addominale (AE di tipo 2-3-4-5).

DATI LABORATORISTICI

Non applicabile.

ELEMENTI STRUMENTALI

Radiografia (Rx) torace-addome con sondino nella tasca superiore (arresto del sondino, assenza di aria nello stomaco e nelle anse = AE di tipo 1), distensione abnorme delle anse intestinali (AE di tipo 5).

Raramente è necessario l'utilizzo del mezzo di contrasto (mdc).

Nel caso di fistola tracheoesofagea isolata (tracheoesophageal atresia - TEF) nel bambino più grande: tracheoscopia.

ELEMENTI GENETICI/BIOLOGIA MOLECOLARE

Non applicabile.

ULTERIORI ELEMENTI (NON ESSENZIALI PER LA DIAGNOSI)

Ricerca di malformazioni associate (cardiopatie, alterazioni scheletriche, uropatie, altre malformazioni gastroenteriche tipo malformazioni ano retтали e/o atresie o stenosi duodenali).

Valutazione associazioni VACTERL, CHARGE.

Criteria Terapeutici

Per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici, consultare le specifiche disposizioni regionali in materia: "[Percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici](#)".

Si ricorda inoltre che l'utilizzo di farmaci off-label, oltre che nel rispetto delle disposizioni specifiche, potrà avvenire solo nei casi in cui siano soddisfatte tutte le seguenti condizioni:

- 1) il paziente non può essere trattato utilmente con medicinali già approvati;
- 2) assunzione di responsabilità da parte del medico prescrittore;
- 3) acquisizione del consenso informato da parte del paziente o del legale rappresentante.

TERAPIE MEDICHE

Vanno distinte le forme nelle quali è possibile una anastomosi diretta dalla forme nelle quali va eseguito un trattamento differito.

Terapia medica

AE di tipo 1 e forme long-gap (distanza tra i monconi compresa tra i 2,5 e i 6 corpi vertebrali):

- posizionamento sondino naso-esofageo in aspirazione continua fino a correzione chirurgica differita (anastomosi o sostituzione esofagea),
- antibioticoterapia,

AE di tipo 2-3-4:

- posizionamento di sondino naso-esofageo in aspirazione fino a correzione chirurgica,
- antibioticoterapia.

Terapia chirurgica in epoca neonatale

AE di tipo 1:

- gastrostomia secondo Stamm (senza o con esofagostomia cervicale).

AE di tipo 2-3-4 non long-gap:

- toracotomia /toracosopia, chiusura fistola/e esofago-tracheale, anastomosi termino terminale, posizionamento di SNG (facoltativo), posizionamento di drenaggio mediastinico.

AE di tipo 2-3-4 long-gap (distanza tra i monconi tra i 2.5 e i 6 corpi vertebrali):

- dopo toracotomia e chiusura della fistola e in caso di impossibilità ad eseguire anastomosi diretta, effettuare gastrostomia e follow-up come per la AE di tipo 1.

Terapia chirurgica differita:

- Anastomosi termino terminale esofago esofagea,
- sostituzione esofagea (colon, stomaco, digiuno).

TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

In casi selezionati lo specialista del Presidio RMR può prescrivere l'impiego di trattamenti non farmacologici (dispositivi medici, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione particolare) qualora gli stessi siano inclusi nei LEA o, se extra-LEA, nel PDTA condiviso a livello regionale.

PIANO RIABILITATIVO

Per consentire l'erogazione delle cure, secondo Progetti Riabilitativi ad hoc, ai cittadini affetti da malattie rare esenti contenute nell'apposito elenco ministeriale, il medico specialista del Presidio di Rete può redigere l'apposita Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale (anche in deroga alle limitazioni previste sul numero dei trattamenti).

Aspetti assistenziali

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta:

- Sito web Regione Lombardia - sezione dedicata alle [Disabilità](#)
- Guida "[Invalidità civile e Legge 104: tutti i diritti dei malati rari](#)" - Sportello Legale OMAR, Novembre 2020
- Sito web Agenzia delle Entrate - [Agevolazioni per le persone con disabilità](#)

Monitoraggio

ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Esame/Procedura	Indicazioni
pH metria, pH impedenzometria.	A 1 anno (durante questo periodo, mandatorio il trattamento medico della malattia da reflusso gastroesofageo con antisecretivi, inibitori di pompa, altro).
Manometria esofagea.	A 3 anni (solo se sono presenti disturbi di canalizzazione esofagea, per esempio episodi di impatto esofageo).
Valutazione clinica dopo il 1° anno di vita.	1-2 volte all'anno in relazione alla clinica.
Esofagoscopia associata ad eventuale dilatazione (la valutazione della morfologia esofagea si può ottenere anche con esofagogramma).	A 30 giorni dalla anastomosi e poi in relazione alla clinica e al quadro endoscopico.
Rx esofagogramma.	A 7-10 giorni ed eventualmente a 6 mesi.

Nelle forme senza fistola e nelle forme long-gap nelle quali si sia scelto di non eseguire una esofagostomia cervicale, occorre prevedere un controllo a distanza combinato endoscopico e radiologico della distanza dei monconi.

ELENCO DEGLI SPECIALISTI DA COINVOLGERE

Visita specialistica	Indicazioni
Neonatologica e chirurgica pediatrica.	Da stabilire sulla base dell'andamento clinico e comunque almeno 1 volta all'anno.

Sviluppo di dataset minimo di dati

Vengono indicati i parametri essenziali da raccogliere nella fase di certificazione dell'esenzione (dati anamnestici o comunque collegabili alla diagnosi della malattia) e durante il follow-up

Dati anamnestici e di base

Dati anamnestici:

- età gestazionale,
- peso alla nascita,
- ecografie prenatali,
- eventuali problemi perinatali,
- malformazioni associate,
- cromosomopatie.

Dati alla diagnosi:

- segni radiologici (arresto del SNG, presenza o assenza di aria nell'intestino),
- sintomi (scialorrea),
- diagnosi chirurgica (tipo di atresia).

Terapia:

- età e peso all'intervento,
- tipo di intervento chirurgico (correzione primaria, trattamento palliativo e trattamento definitivo).

Decorso postoperatorio:

- giornata ed esito dell'esofagogramma postoperatorio nelle forme corrette con anastomosi primaria,
- giornata ed esito del controllo della distanza dei monconi nelle forme long-gap,
- via di alimentazione (per os o gastrostomia),
- tolleranza dell'alimentazione,
- terapia medica eseguita,
- giornate di degenza.

Dati legati al singolo controllo clinico

Follow-up:

- data del follow-up,
- crescita staturale-ponderale,
- tolleranza dell'alimentazione,
- eventuali sintomi da reflusso gastro-esofageo,
- eventuali terapie mediche,
- altre problematiche.

INDICI DI OUTCOME PROPOSTI

Possibilità di normale alimentazione orale a 2 anni dall'intervento ricostruttivo.

Caratteristiche della Rete Regionale

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha dato l'avvio in Italia alle azioni programmatiche orientate alla tutela delle persone con malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare la normativa. Nel gennaio 2017 l'elenco è stato ampliato a 339 malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione.

Sin dall'inizio delle attività della Rete nazionale delle malattie rare, l'individuazione dei Centri di riferimento per le diverse malattie rare - denominati Presidi - è stata affidata alle Regioni e Province Autonome. I Presidi devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

Successivamente, in attuazione dell'art. 9 della [Legge 175/2021](#), il documento di [Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare](#) ha disciplinato i compiti e le funzioni dei Centri di Coordinamento, dei Centri di Riferimento (Presidi) e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle [Reti di Riferimento](#)

[Europee](#)  European Reference Network .

Le informazioni relative alle caratteristiche dei diversi Presidi sono a disposizione in un Database costantemente aggiornato sul sito della [Rete regionale malattie rare](#).

Le Disposizioni Nazionali e Regionali per l'organizzazione, il monitoraggio e l'aggiornamento della Rete per le malattie rare, sono consultabili attraverso l'area dedicata alle [Norme di Riferimento](#).

Bibliografia essenziale

Mortell AE, Azizkhan RG.

Esophageal atresia repair with thoracotomy: the Cincinnati contemporary experience.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 12-19.

Mackinlay GA.

Esophageal atresia surgery in the 21st century.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 20-22.

Spitz L.

Gastric transposition in children.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 30-33.

Bax KMA.

Jejunum for bridging long-gap esophageal atresia.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 34-39.

Hamza A.

Colonic replacement in cases of esophageal atresia.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 40-43.

Rintala RJ, Sistonen S, Pakarinen MP.

Outcome of esophageal atresia beyond childhood.

Semin Pediatr Surg 2009; 18(1): 50-56.

Morrow SE, Aschcraft KW.

Esophageal atresia.

In Ziegler MM, Azizkhan RG, Weber TR. Operative Pediatric Surgery. McGraw-Hill Professional 2003.

Holder TM.

Esophageal atresia and tracheoesophageal malformations.

In Ashcraft KW, Holder TM. Pediatric Surgery. 2nd ed. Philadelphia. W.B. Saunders 1993.

Redazione a cura degli specialisti dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare - Lombardia

Data prima edizione Dicembre 2010

Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento

" **Composizione Gruppo di lavoro** "

Per ulteriori informazioni:

Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: raredis@marionegri.it

Telefono: 035-4535304

Riferimenti bibliografici

I contenuti del presente documento possono essere utilizzati citando la fonte originale:

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEO-ESOFAGEA - RN0160

A cura degli specialisti della Rete Regionale per le Malattie Rare - Lombardia

Data prima edizione Dicembre 2010

<https://malattierare.marionegri.it/index.php/pdta-schede>

Stampato il: 04/09/2024



Regione
Lombardia

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle
malattie rare ai sensi del D.M 18 maggio 2001, n. 279*