

P. PAPARELLA, P. GENTILI, G. GIORLANDINO
*Istituto di Clinica Ostetrica e Ginecologica,
Università Cattolica del S. Cuore, Roma*

DIAGNOSI ECOGRAFICA DI MALFORMAZIONI FETALI

SOMMARIO

Gli AA. riportano la loro casistica di diagnosi in utero di malformazioni fetali con ecotomografia in tempo reale. Vengono descritti alcuni casi riguardanti malformazioni ossee ritenuti interessanti per l'aspetto ecografico e/o clinico.

The authors report their experience in ultrasound prenatal diagnosis of congenital anomalies. Four cases are described in details, regarding anomalies of the skeleton, important for the echographic aspect.

INTRODUZIONE

La sempre maggiore attenzione dedicata allo studio ecografico della anatomia fetale, resa possibile dalla evoluzione tecnologica delle apparecchiature ecografiche, ha portato alla identificazione in utero di un numero sempre crescente di malformazioni fetali. Negli ultimi trenta mesi abbiamo identificato in utero 15 casi di malformazioni fetali (tab.1). Tra questi, alcuni tipi di più frequente riscontro (idrocefalia, anencefalia, omfalocele, policistosi renale) sono stati esaurientemente descritti da vari AA. e ci sembra superfluo descriverli in dettaglio poichè essi non presentano aspetti particolari che li differenzino da quelli riportati in letteratura. Altri tipi di malformazioni da noi diagnosticate in utero (labiopalatoschisi, complesso malformativo da bande amniotiche) sono stati oggetto di precedenti pubblicazioni (1,2).

Nel presente lavoro descriviamo pertanto soltanto i seguenti casi: 1) Acondroplasia; 2) Osteogenesi imperfetta; 3) Acondrogenesi atipica; 4) Turricefalia con polidattilia.

MATERIALI E METODI

Gli esami ecografici sono stati effettuati con apparecchio Aloka SSD 202 in tempo reale fornito di sonda multicristallo lineare da 3 MHz a 64 elementi.

CASISTICA

Caso 1:- Acondroplasia -

D.B.M. primigravida di anni 27, giunge alla nostra osservazione alla 36[^] settimana di gestazione, inviata per sospetto polidramnios. L'esame ecotomografico evidenzia la presenza in utero di feto unico, vivo, i cui parametri biometrici (DBP:90mm,DTT:96mm,DAT:105mm) depongono per un accrescimento nei limiti superiori della norma. E' presente un modesto aumento del liquido amniotico. Gli arti superiori ed inferiori appaiono di lunghezza abnormemente ridotta. La lunghezza del femore (52mm) e quella dell'omero (40mm) risultano notevolmente al di sotto della norma (pari a quelle di un feto di circa 26 settimane) in base alla nostra retta di accrescimento delle ossa lunghe fetali (3). Oltre che corte le ossa appaiono tozze e presentano le estremità della zona ecogena particolarmente aumentata di volume (foto 1). La discrepanza tra l'accrescimento della testa e del tronco da un lato e di quello delle ossa lunghe dall'altro, ci portò ad ipotizzare la presenza di una patologia dell'accrescimento osseo (nanismo). Alla nascita avvenuta nel corso della 38[^] settimana si constata trattarsi di un caso di acondroplasia.

Caso 2:- Osteogenesi imperfetta -

F.L. primigravida di anni 25, giunge alla nostra osservazione alla 31[^] settimana per sospetto polidramnios. L'esame ecotomografico mostra la presenza in utero di feto vivo di sesso fenotipico maschile, i cui valori biometrici (DBP:75mm,DTT:74mm,DAT:75mm) depongono per un accrescimento inferiore alla norma. E' presente polidramnios di notevole grado. Gli arti (in particolare quelli inferiori) appaiono abnormemente ridotti in lunghezza per la presenza di ossa lunghe deformate con aspetto "a nastro". Tale reperto porta ad ipotizzare la presenza di una malformazione a carico delle ossa del feto (probabilmente osteogenesi imperfetta). Tre giorni dopo l'osservazione ecografica, si verifica la nascita di un feto malformato, che muore dopo dodici ore. L'esame autoptico conferma la diagnosi di osteogenesi imperfetta. (foto 2,3)

Caso 3:- Acondrogenesi atipica/nanismo tanatoforo -

M.R. primigravida di anni 26 viene inviata alla 32[^] settimana per sospetto polidramnios. L'esame ecotomografico evidenzia la presenza in utero di feto unico vivo, i cui valori biometrici (DBP:78mm,DTT:74mm,DAT:75mm.) depongono per un accrescimento fetale ai limiti inferiori della norma. E' presente modico polidramnios. Gli arti superiori ed inferiori appaiono abnormemente ridotti in lunghezza (femore:35mm,omero:30mm). Il contorno del cranio appare irregolare per una evidente diastasi tra le ossa craniche (foto 4,5). La discordanza tra l'accrescimento delle ossa lunghe e quello della testa e del tronco, ed il particolare aspetto del cranio ci fece ipotizzare la presenza di una alterazione dello accrescimento osseo (nanismo). Due giorni dopo l'esame il feto morì in utero. Alla nascita si constatò trattarsi di un nano con aspetti radiologici indicativi di un caso limite tra acondrogenesi atipica e nanismo tanatoforo.

Caso 4:- Turricefalia e polidattilia -

L.A. secondigravida uno para di anni 30 giunge alla nostra osservazione alla 33[^] settimana per sospetto polidramnios. L'esame ecografico evidenzia la presenza di feto unico vivo i cui parametri biometrici (DBP:66mm,DTT:64mm,DAT:71mm, omero 48mm) depongono per un accrescimento ai limiti inferiori della norma. E' presente polidramnios. Si evidenzia polidattilia delle mani. Scansioni longitudinali del cranio mostrano una abnorme verticalizzazione delle ossa parietali,

frontali ed occipitali, mentre il vertice è a cupola. Il feto muore in utero alla 34^a settimana. Alla nascita avvenuta spontaneamente immediatamente dopo, si constata la presenza di turricefalia, polidattilia delle mani e dei piedi e si sospetta la presenza di una sindrome di Edwards. Accertamenti al riguardo sono tuttora in corso. (foto 6)

CONCLUSIONI

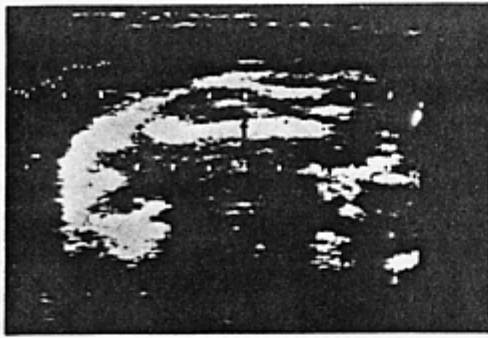
Dai casi da noi descritti si deduce l'importanza dello studio ecografico della anatomia fetale. L'esame ecografico non deve infatti limitarsi alle valutazioni biometriche, ma deve mirare ad uno studio accurato dei vari organi ed apparati anche quando l'anamnesi sia negativa per malformazioni.

E' importante sottolineare l'altissima incidenza del polidramnios associato a malformazioni (presente in grado variabile in tutti i casi da noi qui descritti).

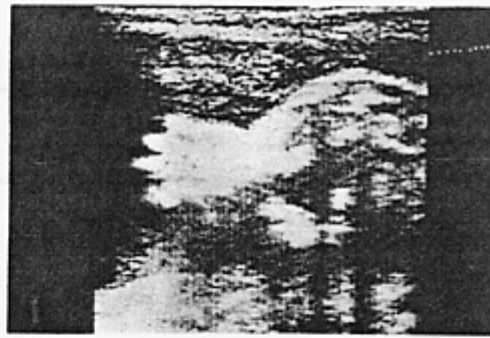
In particolare intendiamo proporre la misurazione delle ossa lunghe quale parametro rutinario di valutazione dell'accrescimento fetale (4). Riteniamo inoltre che la misurazione delle ossa lunghe fetali sia il modo più sicuro per giungere alla diagnosi di turbe dell'accrescimento osseo di tipo malformativo.

BIBLIOGRAFIA

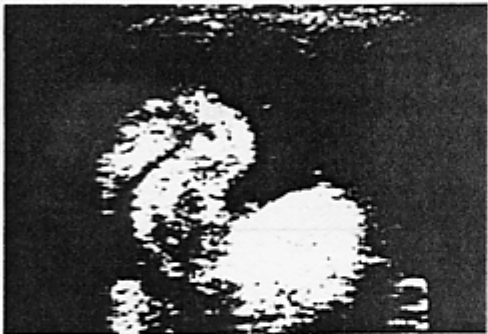
- 1) PAPARELLA P., GENTILI P., GIORLANDINO C.: Prenatal ecographical diagnosis of orofacial cleft, Chieti, II Giornate Italo Jugoslave di ultrasuoni, p.201, 1980.
- 2) GENTILI P., PAPARELLA P., GIORLANDINO C.: Ecographical diagnosis of two types of malformations in the abdominal wall of a fetus, Chieti, II Giornate Italo Jugoslave di ultrasuoni, p.197, 1980.
- 3) PAPARELLA P., GENTILI P., GIORLANDINO C.: Length measurement in utero of some of the fetus long bones throughout normal gestation, in press.
- 4) PAPARELLA P., GIORLANDINO C., GENTILI P.: Length measurement in utero of some of the fetus long bones in fetal growth retardation, Dubrovnik, XII Meeting EPH gestosis organisation, 1980.



1



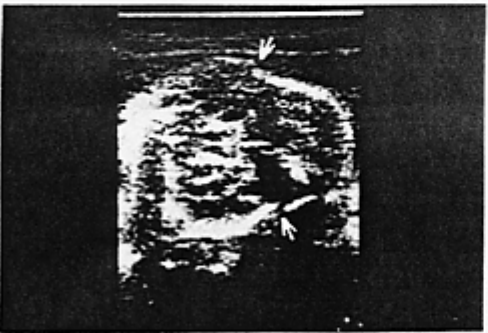
2



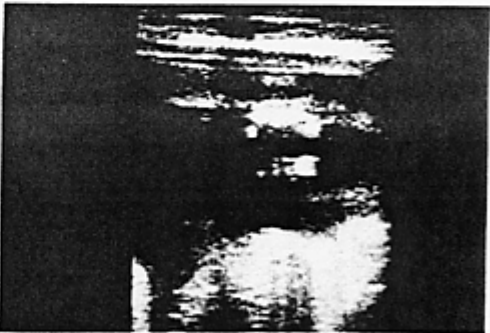
3



4



5



6

- Foto 1 - Femore (f) in feto portatore di acondroplasia.
Foto 2 - Arto superiore di feto affetto da osteogenesi imperfetta.
Foto 3 - Arto inferiore (aspetto a nastro) di feto con osteogenesi imperfetta.
Foto 4 - Femore (f) i feto affetto da acondrogenesi atipica/nanismo tanatoforo.
Foto 5 - Sezione trasversale della testa in feto affetto da acondrogenesi atipica/nanismo tanatoforo. La freccia indica la diastasi tra le ossa craniche.
Foto 6 - Sezione trasversale delle dita di feto affetto da polidattilia.

TAB. 1

ANOMALIE	N°
IDROCEFALIA	3
ANENCEFALIA	2
PALATOSCHISI	1
OMFALOCELE	1
COMPLESSO MALFORMATIVO DA BANDE AMNIOTICHE	1
OSTEOGENESI IMPERFETTA	1
ACONDROGENESI ATIPICA/NANISMO TANATOFORO	1
ACONDROPLASIA	1
POLICISTOSI RENALE	1
TURRICEFALIA CON POLIDATTILIA	1
IDROPE FETALE IDIOPATICA	1
ALTRE	1
Totale	15