

Università Cattolica del S. Cuore - Roma
* Istituto di Clinica Otorinolaringoiatrica
Direttore: Prof. L. Fiori-Ratti
** Istituto di Clinica Ostetrica e Ginecologica
Direttore P.T.: Prof. E. Moneta
*** Cattedra di Otorinolaringoiatria Pediatrica
Prof. Ass.: E. de Campora

LA DIAGNOSTICA PRENATALE DI MALFORMAZIONI CONGENITE IN O.R.L.

C. Corradini *, R. Scarpone *, A. Camaioni *, P. Gentili **, C. Giorlandino **,
E. de Campora ***

RISUMMO: La diagnostica prenatale di malformazioni congenite in O.R.L.

C. CORRADINI, R. SCARPONE, A. CAMAIONI, P. GENTILI,
C. GIORLANDINO, E. DE CAMPORA

La diagnosi prenatale precoce di anomalie fetali, per quanto sia entrata nella pratica clinica in epoca relativamente recente, ha già acquisito un'ampia diffusione. Negli ultimi 15 anni abbiamo assistito ad un progressivo affinamento delle tecniche con la possibilità quindi di estendere questo delicato procedimento diagnostico ad un numero sempre maggiore di aflezioni. Le tecniche oggi più ampiamente usate sono l'amniocentesi, la fetoscopia e l'ecografia. Per quanto concerne le malformazioni di interesse otorinolaringologico, e cioè quelle a carico del capo e del collo, sono soprattutto utili le ultime due metodiche menzionate. Va tuttavia segnalato che la fetoscopia comporta tuttora un rischio relativamente elevato di aborto (dal 3 al 10% a seconda dell'esperienza dell'operatore). L'ecografia invece è una metodica non invasiva e di provata innocuità. E' per questo motivo che noi ci siamo orientati prevalentemente verso di essa.

Scopo della presente comunicazione è quello di analizzare le possibilità delle diverse metodiche e di illustrare alcuni casi particolarmente significativi.

KEY WORDS: Diagnosi prenatale, malformazione congenita, ecografia.
Prenatal diagnosis, congenital malformation, echography.

SUMMARY: Prenatal diagnosis of congenital malformations in ENTs.

C. CORRADINI, R. SCARPONE, A. CAMAIONI, P. GENTILI,
C. GIORLANDINO, E. DE CAMPORA

Prenatal diagnosis of fetal malformation has already reached a quite wide application, even though its use in clinical practice is still a relatively recent factor. These last 15 years has witnessed a progressive sophistication of techniques which has led, in turn, to an increased potential in the early diagnosis of such conditions. The three methods in current use in clinical practice are amniocentesis, fetoscopy and echography. As far as malformations of otolaryngological interest are concerned, that is those regarding head and neck, the last two techniques are the ones most frequently used. However, fetoscopy is still considered to involve a relatively high risk of miscarriage (3-10% depending on the experience of the examiner). On the other hand, echography is a non-invasive, harmless technique. This is the reason for which we tend to use this in the majority of the cases.

The purpose of this paper is to analyze the potentials of each single method and to illustrate a few particularly significant cases.

Introduzione

La diagnosi prenatale delle malformazioni di interesse otorinolaringoiatrico è stata recentemente resa possibile grazie al progressivo affinamento di diverse sofisticate tecniche diagnostiche che l'ostetrico usa nella determinazione del benessere fetale: l'amniocentesi, la fetoscopia e l'ecografia. Quest'ultima è la metodica più diffusa; nelle sue più recenti applicazioni permette di visualizzare e definire con chiarezza alcuni distretti anatomici cefalici che

fino a pochi anni or sono potevano essere correttamente studiati solo dopo la nascita del feto.

Materiale e metodi

Gli esami ecografici sono stati effettuati utilizzando:

a) apparecchio ecografico in tempo reale del tipo Aloka SSD 250 con sonda lineare multicristallo da 3,5 MHz;

b) ecografo ATL Mark 500 con « sector-scan » multicristallo rotante da 3,5 MHz.

Le amniocentesi sono state eseguite con tecnica transaddominale con ago mandrinato da

Comunicazione presentata al VII Congresso Italiano di Otorinolaringologia pediatrica (Napoli, 8-9-10 settembre 1983).

0,1 mm., previa localizzazione ecografica del feto e degli annessi.

Per le fetoscopie può essere utilizzato il fetoscopio Dyonics composto di un tre quarti dal quale, una volta posizionato, il mandrino viene asportato e sostituito da fibre ottiche collegate con una sorgente di luce fredda che permette di visualizzare alcuni centimetri quadrati di superficie fetale.

Sono state esaminate 112 gravide con epoca certa del concepimento e con età gestazionali variabili fra la 21ª e la 35ª settimana (Tab. 1). Tali soggetti sono stati divisi per gruppi di tre settimane e si è criticamente valutata la possibilità in tali gruppi di corretta evidenziazione di alcune strutture di interesse O.R.L.

Risultati

In tabella 2 sono riportate le frequenze arrotondate al decimale della identificazione ecografica del naso, delle labbra (Fig. 1), di uno e di entrambi gli orecchi (Figg. 2 e 3).

TABELLA 1 - DISTRIBUZIONE PER NUMERO DI CASI PER GRUPPI DI SETTIMANE DI GESTAZIONE.

Settimana	Casi
21-23	20
24-26	18
27-29	25
30-32	30
33-35	19
Tot. 112	

TABELLA 2 - PERCENTUALI ARROTONDATE AL DECIMALE DI NASI, LABBRA ED ORECCHI FETALI PER GRUPPI DI SETTIMANE IDENTIFICABILI CORRETTAMENTE CON L'ECOGRAFIA PRENATALE.

Settimana	Naso	Labbra	Orecchio	Orecchi
21-23	100%	100%	80%	30%
24-26	100%	100%	80%	40%
27-29	100%	90%	70%	30%
30-32	100%	80%	70%	20%
33-35	100%	70%	60%	20%

Le nostre osservazioni prenatali ecografiche sono state tutte sottoposte a follow up post-natale. I risultati hanno mostrato una perfetta corrispondenza tra il reperto prenatale ed il controllo. In altri termini non abbiamo osservato alcuna alterazione in distretti giudicati sani in epoca prenatale.

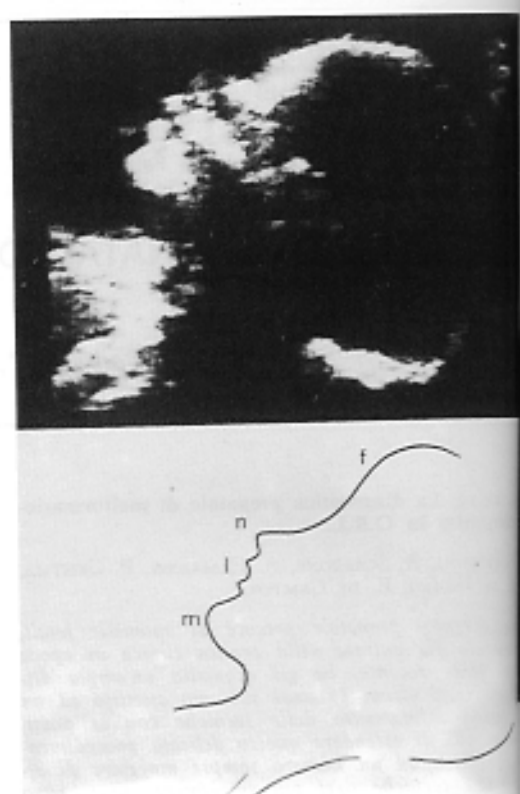


Fig. 1 - Scansione longitudinale del profilo fetale a 22 settimane di età gestazionale. Risultano ben evidenti il naso (n), le labbra (l) compresi nella silhouette tra la fronte (f) ed il mento (m).

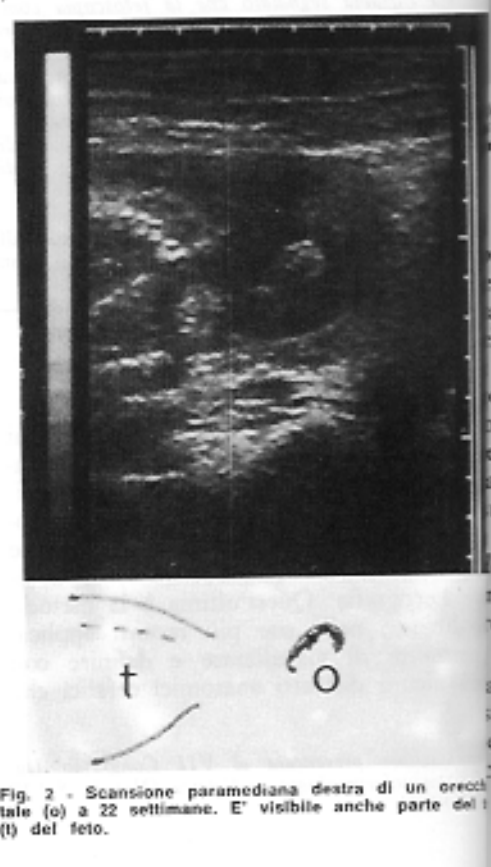


Fig. 2 - Scansione paramediana destra di un orecchio fetale (o) a 22 settimane. E' visibile anche parte dell'orbita (t) del feto.

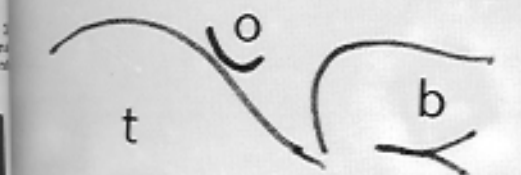
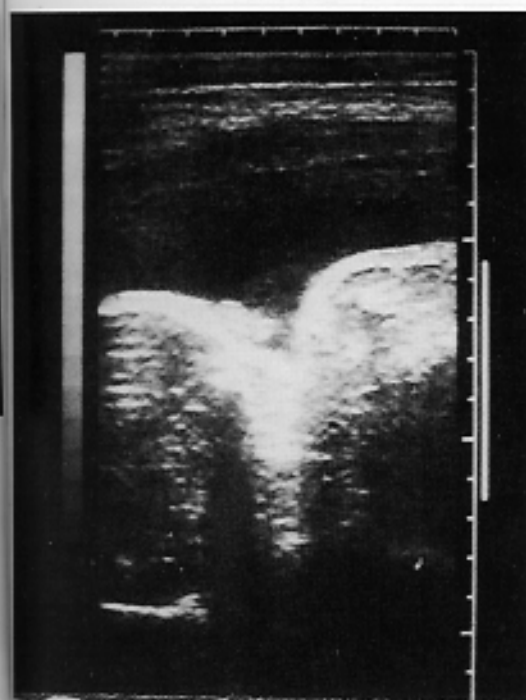


Fig. 3 - Scansione coronale dell'estremo cefalico fetale a 18 settimane. E' visibile l'orecchio (o) fetale. Con t è indicato l'estremo cefalico e con il b il braccio.

Dalla tabella 2 risulta comunque evidente come non sempre sia possibile la identificazione ecografica di tutte le parti anatomiche in esame. Per quanto concerne i distretti studiati, nel loro complesso la visualizzazione è migliore fra la 24^a e la 27^a settimana per diminuire progressivamente con l'avanzare della gestazione. Ciò è dovuto alla posizione fetale in utero ed alla progressiva diminuzione percentuale della quantità di liquido amniotico che risulta essere una ottimale finestra acustica per lo studio ecografico. D'altra parte bisogna considerare come un operatore esperto possa in ogni caso riconoscere il naso fetale e, salvo rare eccezioni, definirne con precisione l'aspetto.

La possibilità di non poter riconoscere qualche struttura specie in epoca avanzata di gestazione è responsabile di quei falsi negativi frequentemente segnalati nella routine ostetrica.

Nostrì precedenti studi (1) documentano la

possibilità di eseguire corrette diagnosi prenatali di anomalie orofacciali (Fig. 4) confermando la validità della tecnica in campo diagnostico.

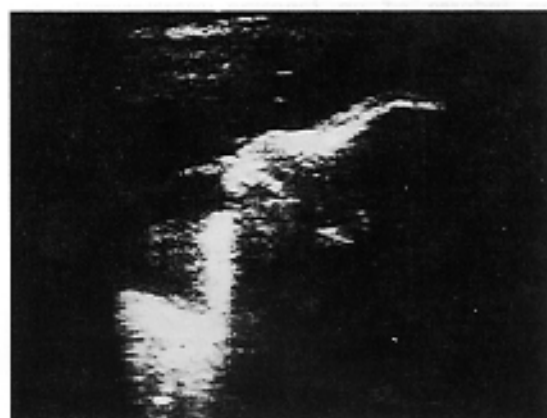


Fig. 4 - Scansione longitudinale di un volto fetale in un caso di labio-palatoschisi: non è possibile differenziare la silhouette del naso dal labbro superiore. E' evidente una profonda schisi (s) che altera il palato (p).

Conclusioni

Dal nostro lavoro emerge la necessità di una sempre più completa cooperazione tra l'ostetrico e lo specialista delle varie branche chirurgiche e mediche che si interessano di patologia malformativa neonatale.

Particolarmente utile ed auspicabile risulterebbe anche la collaborazione fra l'ostetrico e l'otorinolaringoiatra volta a definire con maggior precisione l'entità e la genesi dell'evento malformativo e quindi la sua suscettibilità di un trattamento programmato pluridisciplinare.

Ove vi siano condizioni familiari predisponenti sarà lo stesso specialista otorinolaringoiatra a consigliare una attenta diagnosi prenatale, mentre qualora l'ostetrico ecografista si ponga di fronte ad un reperto dubbio, questi si avvarrà della consulenza dello specialista O.R.L.

L'amniocentesi presenta invece indicazioni diverse da quelle specifiche finora trattate e dato il suo rischio va limitata ai casi di effet-

tivo sospetto di ampia schisi orofacciale, nei quali casi si può constatare un valore alterato di alfa-feto-proteina amniotica.

Alcune malformazioni geneticamente trasmesse con un'alterazione cromosomica possono indurre ad un fenotipo caratterizzato tra l'altro da malformazioni a carico del naso, della bocca e degli orecchi; infatti in tali casi, qualora l'ecografia ponga il sospetto, può essere utile completare la diagnosi con una valutazione citogenetica prenatale mediante amniocentesi.

Bibliografia

1. CORRADINI C., GENTILI P., GIORLANDINO C., PAPARELLA P.: *Maxillo Facial Surgery*. Monduzzi Editore, Bologna 1982.

(C. Corradini)
Istituto di Clinica Otorinolaringoiatrica
Università Cattolica del Sacro Cuore
L.go A. Gemelli, 8
00168 Roma

Questo approfondimento diagnostico è particolarmente utile ai fini di centrare l'obiettivo dell'intervento terapeutico, che, ove il difetto sia genetico, va inquadrata in un campo ben più complesso di quello O.R.L.

Metodica di grande valore risulta anche la fetoscopia, tecnica ad alto rischio di aborto da noi ritenuta importante in quei casi in cui il solo quadro ecografico non risulti completamente chiarificatore, ma persista il dubbio di una grave malformazione in ripetuti attentati di controllo.