



# Giornale Italiano di Ostetricia e Ginecologia

## L'embrioscopia

C. GIORLANDINO, A.R. MORGANI, F. PUGLISI

Autonz. - Trib. di Roma N. 17715/1979



CIC EDIZIONI INTERNAZIONALI

## L'EMBRIOSCOPIA

C. Giorlandino, A.R. Morgani, F. Puglisi

### Introduzione

Nell'ambito della diagnostica prenatale, lo sviluppo tecnologico ha mirato all'uso di metodiche che permettessero una corretta visualizzazione del feto in utero e si propossero come tecniche sussidiarie ad interventi invasivi quali, in particolare, la funicolocentesi.

Hobbins e coll. nel 1974 (1) iniziarono ad eseguire, nel secondo trimestre di gravidanza, una procedura di visualizzazione del feto tramite l'introduzione di una ottica rigida, simile ai moderni isteroscopi che però, in considerazione dei limiti delle ottiche utilizzate in quell'epoca, permetteva visualizzazioni molto parziali con campi di esplorazione limitati e soprattutto aveva il grande difetto di essere di dimensioni piuttosto cospicue e con un diametro dello strumento che si aggirava intorno al mezzo centimetro.

E' intuibile comprendere come una operazione così invasiva conducesse ad un gran numero di aborti che, anche in mani esperte, non era solitamente inferiore al 5-10% dei casi.

La luce veniva portata con una voluminosa fibra ottica primordiale, che aveva anche il difetto di condurre calore alle strutture endoamniotiche.

La fetoscopia fu il primo metodo soddisfacente per ottenere il campionamento di sangue fetale puro, permettendo così la diagnosi prenatale di numerose patologie (emoglobinopatie, alterazioni piastriniche, infezioni fetali, coagulopatie, trasfusione fetale).

Tale tecnica fu progressivamente abbandonata grazie al notevole affinamento qualitativo delle immagini fornite dall'ecografia, che permette la precisa localizzazione del cordone e quindi l'esecuzione della funicolocentesi.

Ciononostante, verso la fine degli anni '80, Dumez e coll. (2) ed in seguito Cullen e

coll., utilizzando per primi un endoscopio rigido di circa 2 mm di diametro, visualizzavano l'embrione introducendo tale strumento per via transcervicale.

Più recentemente, la tecnologia delle fibre ottiche ha permesso di ottenere endoscopi così sottili e flessibili da attraversare il lume di un ago e poter essere diretti nei distretti che interessano.

Prendendo spunto dai cardiologi, Cullen e coll. prima (4) e Quintero e coll. (5) in seguito, hanno sviluppato una tecnica per la visualizzazione diretta dell'embrione e del feto per via transaddominale in epoca precoce di gravidanza.

Lo strumento è rappresentato da un piccolo endoscopio flessibile (diametro 0.7 mm) inserito nel lume di un ago e portato, tramite questo, sotto guida ecografica, direttamente nel sacco gestazionale.

I vantaggi di tale metodica sono:

- minor rischio (scarsa invasività);
- precocità di applicazione (1° trimestre di gravidanza).

### Materiali e metodi

Come si è già accennato, l'embrioscopia altro non è che un angioscopio, opportunamente scelto tra i numerosi messi in commercio dall'industria ed adattato alle nostre esigenze.

Il sistema si compone di:

- fibra ottica;
- fonte luminosa;
- telecamera;
- monitor;
- eventuale sistema di registrazione e fotografia.

La fibra ottica è composta di un fascio di microfibre ognuna delle quali porta un pixel. Alla fine della fibra è posta una lente, necessaria per focalizzare e determinare il campo di esplorazione. L'angolo di visualizzazione, ottenuto tramite l'interposizione della microlente, è variabile a seconda della geometria di quest'ultima.



Attualmente utilizziamo una nuova fibra della Saratoga con le seguenti caratteristiche:

- 6.000 pixel;
- diametro esterno 0.45 mm;
- angolo di esplorazione di 120 gradi.

Con tale fibra si ottiene un campo visivo ben focalizzato e definito di circa 2-3 cm di diametro. L'ago da utilizzare ha un gauge inferiore e l'immagine è notevolmente migliorata.

Quale fonte luminosa, ne utilizziamo una allo xenon da 300 watt.

Tutto il sistema necessita di essere «taro» prima di iniziare ogni procedura.

L'embrioscopia è una tecnica che, sebbene invasiva, risulta di facile esecuzione e non comporta particolare disagio per la paziente.

Si esegue pertanto ambulatoriamente senza necessità di anestesia inserendo in utero, per via transaddominale, un ago del diametro di 19-20 gauge e della lunghezza di 15. Dopo la rimozione del mandrino, si inserisce l'endoscopio flessibile che ha un diametro di 0.45 mm.

Con il tipo di fibra da noi utilizzato, la migliore visualizzazione del feto si ottiene operando tra la 9ª e la 11ª settimana di gestazione. In questa fase si ottengono ottime immagini dell'anatomia embrionaria e soprattutto degli arti con particolare riguardo a mani e piedi.

Nella maggior parte dei casi all'embrioscopia si associa la villocentesi. Per evitare di praticare due inserzioni dell'ago, bisogna stabilire, prima della sua introduzione, una via di accesso che permetta di ottenere entrambi i risultati con un'unica procedura.

## Indicazioni

L'embrioscopia, vista la sua recente introduzione, non ha ancora indicazioni ben codificate. Esse comunque possono dividersi in:

- diagnostiche;
- terapeutiche.

Sono da ritenersi *indicazioni diagnostiche* assolute all'esecuzione dell'embrioscopia, tutte quelle gravidanze ad alto rischio di patologia a trasmissione genica, per le quali non esiste altro mezzo diagnostico e per le quali rappresenta un valore semeiologico mandatorio l'esistenza di un'anomalia delle mani e/o dei piedi. Si contano infatti oltre 200 sindromi a trasmissione genica ed a rischio variabile per le quali una delle caratteristiche

presenti e ripetitive è il riscontro di rilevanti anomalie degli arti ed in particolare delle mani e/o dei piedi. In tali casi l'embrioscopia costituisce un mezzo diagnostico precoce ed estremamente affidabile. Sono da ritenersi indicazioni diagnostiche ancillari quelle mirate alla conferma di un sospetto ecografico ottenuto con sonda transvaginale di diverse anomalie embrionali. Tra le indicazioni diagnostiche secondarie, è stata proposta la visualizzazione rapida del sesso fetale nelle malattie X-linked. In tali casi l'embrioscopia offre invece risultati contraddittori e spesso erronei in relazione al possibile errore di sesso. Embrioni fino alla 11ª settimana spesso presentano genitali esterni ambigui, facilmente attribuibili al sesso maschile, per la presenza del tubercolo genitale che è molto voluminoso nelle femmine e che può essere facilmente scambiato per l'abbozzo penieno. Le creste genitali, che nella femmina daranno luogo alle grandi labbra e nel maschio alla borsa scrotale, sono, fino a questa settimana di gravidanza, molto simili e difficilmente distinguibili.

Le *indicazioni terapeutiche* «in utero» sono costituite da quelle procedure correttive invasive che necessitano talvolta di una visualizzazione diretta della sede dell'organo dove si intende intervenire. In tal senso l'embrioscopia rappresenta un formidabile ausilio agli interventi effettuati all'interno della cavità amniotica e/o del corpo fetale ed eseguiti mediante diverse tecniche e procedure. Gli strumenti per operare «in utero» (micropinze, microbisturi, elettrodi, cauteri, laser, ecc...) possono esser portati all'interno dell'addome materno e del feto stesso da opportune vie operative rigide, insieme all'ottica dell'embrioscopio.

Esistono già numerose esperienze in tal senso, alcune delle quali veramente geniali. Vale la pena di ricordare l'esperienza di Quintero (6) che ha brillantemente elettrocoagulato alcune valvole dell'uretra posteriore in un feto di 22 settimane di gestazione con megavesicica. L'intervento, perfettamente riuscito, non ha comunque salvato la vita del neonato che è ovviamente deceduto per ipoplasia polmonare; l'intervento, infatti, fu praticato in un'epoca di gestazione troppo avanzata per permettere una riabilitazione della fase di maturazione polmonare.

## Rischi e complicanze

Questa tecnica di diagnosi prenatale è di



recente introduzione e quindi non esistono ancora percentuali ben definite di rischio abortivo e iatrogeno connesse alla procedura. Per quel che concerne il rischio abortivo si può solo preventivare un rischio teorico, che, per analogia con la villocentesi, si dovrebbe aggirare intorno all'1-3% dei casi.

Per ciò che concerne il rischio iatrogeno, non abortivo, questo è soprattutto legato al possibile danno portato all'embrione dall'esposizione ad una intensa fonte di luce, in un'epoca di gravidanza così precoce (7).

E' ancora troppo presto per poter attribuire a tale procedura il rischio di provocare danni ai vari organi ed in particolare a quello della vista, ma risulta comunque prudente evitare di dirigere, ove non fosse strettamente necessario, l'ottica dell'embrioscopio verso il viso dell'embrione. In particolare non bisogna protrarre l'osservazione oltre i limiti temporali della stretta necessità.

Vale comunque, in questa come in tutte le procedure sperimentali, la regola di praticarle solo qualora i benefici siano di gran lunga superiori agli eventuali, possibili rischi.

I genitori debbono essere minuziosamente informati, oltre che sulla tecnica e sulle sue potenzialità, anche e soprattutto sull'esperienza dell'operatore e sulla casistica del Centro.

## BIBLIOGRAFIA

- 1) HOBBS J. C., MAHONEY M.J., GOLDSTAIN L.A.: *New method of intrauterine evaluation by the combined use of fetoscopy and ultrasound* Am. J. Obstet. Gynecol., 15, 18, 1069, 1974.
- 2) DUMEZ Y., OURY J., DUCHATEL F.: *Embrioscopia and congenital malformations*. In: *Proceedings of the International Conference on Chorionic Villous Sampling and Early Prenatal Diagnosis*. Athens, Greece, July, 1988. Athens: International Conference on Chorionic Villous Sampling and Early Prenat. Diagn., 1988.
- 3) CULLEN M.T., WHETHAM J., VISCARELLO R.R. e coll.: *Transcervical endoscopic verification of congenital anomalies in the second trimester of pregnancy*. Am. J. Obstet. Gynecol., 165, 95, 1991.
- 4) CULLEN M.T., REECE E.A., WHETHAM J., HOBBS J.C.: *Embrioscopia: description and utility of a new technique*. Am. J. Obstet. Gynecol., 162, 82, 1990.
- 5) QUINTERO R.A., ABUHAMAD A., HOBBS J.C. e coll.: *Transabdominal thin-gauge embryofetoscopy: a technique for early prenatal diagnosis and its use in the diagnosis of a case of Meckel-Gruber syndrome*. Am. J. Obstet. Gyn., 168, 1552, 1993.
- 6) QUINTERO R., HUME R., SMITH C. e coll.: *Percutaneous fetal cystoscopy and endoscopic fulguration of posterior urethral valves*. Am. J. Obstet. Gynec., 172, 206, 1995.
- 7) AIGE-IL V., MURILLO-FERROL N.: *Effects of white light on the pineal gland of the chick embryo*. Histol. Histopathol., 7, 106, 1992.