

Plica nucale aumentata

Dr. C. Sica

Per plica nucale aumentata si intende un aumento dello spessore dei tessuti molli della nuca valutato nel II trimestre di gravidanza. La misurazione avviene nella sezione trasversale della testa all'altezza del cervelletto e deve comprendere lo spazio tra il tavolato osseo occipitale in quel punto e la cute che lo riveste.

Le prime segnalazioni in campo ecografico relative all'aumento della plica nucale risalgono alla metà degli anni 80 quando fu messo in evidenza che tale reperto era presente in circa la metà dei feti affetti da Sindrome di Down, precisamente il 43%, contro solo lo 1-4% dei feti sani. Per questo motivo si è pensato di introdurre la misura della plica nucale per riconoscere i feti a rischio di per trisomia 21 considerando come valore limite 6 mm in un'epoca compresa tra le 16 e le 21 settimane. Poiché però il valore della plica nucale aumenta con il progredire della gravidanza sarebbe più corretto utilizzare dei valori differenti secondo le varie epoche gestazionali. Attualmente, per uniformare la misurazione, si utilizza il valore limite di 5 mm in epoca non superiore alle 19-20 settimane per il riconoscimento dei feti a rischio. Poiché la misura della plica nucale è finalizzata al riconoscimento di feti a rischio per la Sindrome di Down e poiché l'epoca ideale per eseguire un'eventuale amniocentesi non dovrebbe superare le 18 settimane (salvo casi particolari), riteniamo utile effettuare lo studio della plica nucale entro le 18 settimane di gestazione.

Secondo i dati della Letteratura un valore di plica nucale superiore ai 5 mm nel secondo trimestre aumenta il rischio di cromosomopatia di 19 volte rispetto all'età materna.

Grande importanza deve essere data al metodo utilizzato di misurazione facendo attenzione alla sezione utilizzata (in pratica quella in uso per la misurazione della biometria cerebellare) e al grado di inclinazione della sonda che, se non corretto ed eccessivo, determina una sovrastima della misura stessa.

La plica nucale aumentata non rappresenta una malformazione fetale in senso stretto, ma piuttosto un "marker", ossia una variante della normalità che, essendo presente con frequenza maggiore nei feti affetti da cromosomopatia, aumenta il rischio di aneuploidia del feto portatore dell'anomalia nucale.

Tra tutti i marcatori che la Letteratura scientifica ha identificato come validi, la plica

nucale aumentata rappresenta senza dubbio uno dei più importanti; infatti, a differenza degli altri “markers” ecografici, la plica nucale aumentata rappresenta, anche in forma isolata, un’indicazione allo studio del cariotipo fetale. Se consideriamo la popolazione non a rischio in cui la trisomia 21 si verifica in un caso ogni 710 nascite, il valore predittivo della plica nucale superiore ai 5 mm tra le 16 e le 20 settimane, è tale da giustificare lo studio del cariotipo fetale mediante amniocentesi o cordocentesi.

Un aumento dello spessore nucale riconosce molteplici cause, non sempre direttamente legate a situazioni patologiche, ma spesso espressione di un rallentato fenomeno fisiopatologico nello sviluppo del feto.

L’etiopatogenesi è da ricondurre a:

- ritardato o anomalo sviluppo del sistema linfatico
- anomalie della pompa cardiaca
- riduzione dei movimenti fetali (anomalie neuromuscolari)
- alterazioni metaboliche (per esempio una ipoprotidemia)
- anemia da causa congenita o acquisita.

Una considerazione a parte merita la gravidanza gemellare moncoriale (quando cioè vi è una sola placenta per entrambi i feti) in cui si può avere un incremento del valore di plica nucale per fenomeni emodinamici peculiari di tale tipo di gravidanze: la presenza di anastomosi vascolari che dirigono preferenzialmente il flusso di sangue da un gemello all’altro possono determinare un aumento dello spessore della plica del feto che “riceve” più sangue senza che vi sia alcun collegamento con le anomalie dei cromosomi e/o strutturali del feto stesso.

In alcuni casi l’aumento della plica nucale riconosce cause genetiche non cromosomiche (un esempio tipico è la Sindrome di Noonan) che non possono essere riconosciute con lo studio del cariotipo fetale e quasi mai con lo studio ecografico dell’anatomia fetale; la maggioranza di esse vengono riconosciute e caratterizzate solo dopo la nascita; in tale evenienza, la causa solitamente dismetabolica, infettiva o ematologica può essere in taluni casi ripetibile (per esempio le malattie metaboliche). Molto recentemente, lo studio di microdelezioni e/o microduplicazioni fetali mediante una metodica detta CGH-Array, ha consentito di identificare alcuni quadri sindromici non riconoscibili con l’amniocentesi tradizionale e tra queste anche la S. di Noonan

Attualmente lo studio dello spessore della plica nucale si è notevolmente ridotto per lo screening che viene routinariamente eseguito nel I trimestre mediante valutazione della “translucenza nucale”.

A tale proposito vanno fatte alcune precisazioni: il coefficiente di correlazione tra una NT molto aumentata (>95° percentile) e plica nucale ispessita è molto basso (0,10); tuttavia, poiché nel gruppo di feti con NT sopra il 95° centile si è riscontrato un aumento dello spessore della plica di 4-5 volte, pur non riconoscendo la stessa etiologia alle due manifestazioni cliniche, si è ipotizzata comunque l'esistenza di una certa correlazione tra i due dati.

La diagnosi differenziale viene posta con:

- igroma cistico
- meningocele/encefalocele occipitale.

Management

- attento studio ecografico dell'anatomia del feto per escludere anomalie maggiori
- ricerca ed identificazione di eventuali altri “soft markers”
- ecocardiografia fetale
- cariotipo fetale
- consulenza genetica

Si precisa che la presenza di una plica nucale aumentata, in forma isolata, non indica che il feto sia necessariamente malato, ma aumenta il rischio che possa esserlo; tale reperto infatti si riscontra in elevata percentuale (fino al 4%) anche nella popolazione generale.