

Addome

Guida allo studio ecografico dell'addome fetale

Possiamo dividere le anomalie addominali fetali in due grossi capitoli

- 1) Difetti della parete
- 2) Anomalie degli organi intraddominali

Ci occupiamo in questa sede del secondo gruppo:

- Anomalie del tratto gastro-intestinale
- Anomalie del fegato (calcificazioni, neoplasie, epatomegalia)
- Versamento (ascite)
- Anomalie vascolari
- Miscellanea

Cenni di embriologia dell'intestino

Il primo dato da considerare nell'affrontare le problematiche del tubo digerente, è la comune origine embriologica con l'apparato respiratorio:

messaggio: è possibile che alcune anomalie gastro-intestinali possano ritrovarsi in associazione con patologie del tratto respiratorio oppure che le manifestazioni ecografiche possano essere di difficile distinzione (per esempio cisti da duplicazioni del tratto intestinale alto, esofagee, si traducano in una cisti "toracica")
Semplificando i concetti essenziali possiamo così riassumere:

il tratto digerente prende origine da tre porzioni di intestino primitivo: foregut, midgut e hindgut

dal foregut origina il tratto dalla bocca alla metà prossimale del duodeno

dal midgut origina il tratto che va dalla metà distale del duodeno ai due terzi prossimali del colon trasverso

dal hindgut origina il tratto che va dal terzo distale del colon trasverso al tratto terminale del retto.

Tra la sesta e la decima settimana il tubo digerente va incontro ad una crescita esuberante tanto da non poter essere contenuto nella cavità addominale embrionale; per tale motivo esso ernia "fisiologicamente" nel cordone ombelicale:

messaggio: non fare diagnosi di onfalocele prima della 11° settimana.

Dalla 10° settimana il pacchetto intestinale rientra in addome e ruota di 180 gradi in senso antiorario.

Intanto, il setto uro-rettale separa l'intestino dal il tratto urinario

Le patologie del tratto GI possiamo distinguerle in due grossi gruppi: anomalie ostruttive (stenosi-atresie intestinali) e patologie non ostruttive (cisti, calcificazioni, anomalie vascolari etc)

Ostruzioni

La diagnosi prenatale delle anomalie ostruttive del tubo digerente si fonda essenzialmente sull'osservazione di un tratto di intestino dilatato che si trova a monte dell'ostruzione: messaggio: il tratto ostruito non si vede.

A questa regola fa eccezione l'atresia esofagea in cui non vi può esservi dilatazione di un tratto a monte: in questo caso il sospetto può nascere per la mancata evidenziazione dello stomaco fetale: ciò avviene però solo il 10-12% dei casi in quanto lo 88-90% delle atresie esofagee sono caratterizzate dalla presenza di una fistola tra la trachea e la cavità gastrica che consente il passaggio di liquido amniotico, attraverso le alte vie respiratorie, all'interno dello stomaco, mimando così una condizione di normalità.

La detection rate delle forme ostruttive riportata nei studi multicentrici (EUROSCAN 2002) per le anomalie del tratto GI è del 34% durante tutto l'arco della gestazione.

La detection rate non è distribuita in maniera uniforme per i vari tratti dell'intestino andando dal 52% delle patologie duodenali al 25% per quelle esofagee:

messaggi:

- la diagnosi di patologia ostruttiva del tratto intestinale è difficile e tardiva (se ne diagnostica 1 su 3);
- in linea generale, è tanto più difficile quanto più prossimale è il tratto interessato nel piccolo intestino;
- le ostruzione del colon o del colo-retto sono molto più difficili da riconoscere;
- l'ano imperforato non è diagnosticabile in epoca prenatale;
- la mancata visualizzazione dello stomaco richiede un'osservazione prolungata per la frequente condizione di fisiologico svuotamento

inoltre si sottolinea che:

la diagnosi riportata da EUROSCAN è distribuita in tutta la durata della gravidanza per cui la stragrande maggioranza dei casi vengono evidenziati nel terzo trimestre nel quale, partendo da un incremento della quantità di liquido amniotico, in assenza di altre possibili cause ed in presenza di segni ecografici spesso sfumati, si pone diagnosi di sospetta anomalia congenita ostruttiva del tratto GI

discorso a parte merita l'atresia esofagea che nel 90% circa, per la presenza di una fistola tracheoesofagea, si associa ad una normale rappresentazione della bolla gastrica (l'assenza dello stomaco è l'unico potenziale segno che ne renderebbe possibile il riconoscimento); la dilatazione del tratto a monte dell'ostruzione nel caso di atresia, è descritta (pouch sign), ma ha mostrato scarsa sensibilità e riproducibilità; il 25% di detection rate riportato in EUROSCAN deve essere letto con attenzione: a) si riferisce a tutto l'arco della gestazione e parte quasi sempre dalla presenza di polidramnios, b) nel 65% vi sono altre anomalie associate che ne facilitano il riconoscimento (es VATER), c) la possibilità di una diagnosi prenatale è di sospetto e richiede SEMPRE la conferma post-natale; questo è particolarmente vero nelle forme isolate.

Patologie come l'intussuscezione ed il volvolo intestinali sono anomalie a cavallo tra le ostruzioni e le malformazioni non ostruttive; esse non possono essere evidenziate in utero.

ASCITE

È la presenza di liquido libero in addome.

Può essere isolata o far parte di un quadro generale di accumulo di liquido chiamata "idropo fetale": messaggio: la presenza di un versamento in addome può rappresentare la spia di un problema generalizzato, l'idropo fetale, per cui è necessario ricercarne i segni ecografici, in primis il versamento in altre cavità sierose e/ l'edema del sottocute.

L'ascite fetale può essere anche "transitoria" scomparendo completamente nel terzo trimestre di gestazione o poco dopo la nascita.

Le cause di ascite possono essere molteplici e vengono così classificate:

- 1) alterazioni urinarie (ascite "urinosa")
 - a) ostruttive: valvola uretrale posteriore
ostruzione severa della giunzione uretero-pelvica
 - b) non ostruttive: perforazione spontanea della vescica

- 2) alterazioni intestinali:
 - a) volvolo
 - b) atresia digiuno-ileale
 - c) atresia del colon
 - d) peritonite da meconio
 - e) fibrosi cistica

- 3) alterazioni epatiche
 - a) infiammatorie: epatiti infettive e non
 - b) vascolari: malattia di Budd-Chiari
 - c) metaboliche: malattie lisosomiali

- 4) alterazioni cardiopolmonari: scompenso cardiaco, aritmie
- 5) infezioni: infezione fetale congenita da: citomegalovirus, parvovirus B19, listeria, toxoplasma, sifilide
- 6) malattie cromosomiche: trisomia 21, sindrome XO
- 7) neoplasie
- 8) cause idiopatiche
- 9) trombocitopenia allo immune materno-fetale.

In particolare, si sottolinea che le forme idiopatiche (sono quelle forme in cui non è riconoscibile nessuna delle cause menzionate) incidono per circa il 4%.

Messaggio: molto spesso le cause sono molto difficili da individuare e specificare; la presenza di ascite può rappresentare un segno di una patologia generalizzata che coinvolge anche altri organi ed apparati. Emblematico è il caso di alcune infezioni congenite che molto spesso restano non diagnosticate e che possono dar luogo ad ascite, calcificazioni addominali e tendono alla regressione completa spontanea.

Partendo da un'idrope isolata, in circa 1 caso su 100 si sviluppa idrope generalizzato.

In caso di diagnosi ecografica di ascite il management consiste sostanzialmente in:

- 1) attenta valutazione dell'anatomia fetale per escludere anomalie associate
- 2) rivalutazione dei makers infettivologici
- 3) cariotipo fetale, se vi sono le condizioni
- 4) consulenza genetica (valutazione delle lisosomopatie e delle varie forme di anemia congenita)
- 5) test per la fibrosi cistica.

La prognosi fetale è peggiore se la diagnosi è precoce (prima delle 24 settimane) con elevata mortalità (78% contro 45% se la diagnosi viene eseguita dopo le 24 settimane).

Ovviamente la prognosi è scadente in quei casi in cui si sviluppa idrope fetale.

Quei casi di ascite fetale con markers infettivologici negativi e cariotipo fetale regolare, la prognosi è buona in un elevato numero di casi con elevata percentuale di risoluzione spontanea; messaggio: il percorso diagnostico finalizzato alla ricerca della potenziale causa di ascite è fondamentale; non sempre si trova la causa del versamento e questo dato, in assenza di idrope, migliora la prognosi.

Tuttavia, è sempre importante sottolineare, in caso di ascite fetale, che:

- a) potrebbe esservi una patologia di natura chirurgica, non visibile all'ecografia (per es. cavernoma epatico)
- b) potrebbe esservi una patologia genetica non diagnosticabile in epoca prenatale (talvolta difficile anche in epoca post-natale; tra queste si ricorda la Malattia di Wolman che è una patologia "da accumulo").
- c) Si tenga presente la possibilità di ascite urinosa per anomalie del tratto urinario.

Esistono, rari, casi di chiloperitoneo (versamento di liquido chilo); in questi casi la prognosi è molto favorevole.

Anomalie della circolazione ombelico-porto-epatica

In condizioni normali il sangue ben ossigenato della vena ombelicale transita nel DV, si dirige in AD e, deviato dalla crista terminalis, si porta direttamente verso il FO quindi in AS, VS, coronarie e cervello. In pratica vi è una sorta di "via preferenziale" che il sangue ben ossigenato proveniente dalla placenta, percorre attraverso il dotto venoso per raggiungere direttamente gli organi fetali più sensibili alla pressione parziale di ossigeno come il cervello ed il cuore; il resto della portata ematica placentare, che non segue detta via, raggiunge il cuore solo dopo aver attraversato il fegato ed essersi così mescolato a sangue meno ricco di ossigeno.

Normalmente la vascolarizzazione del fegato è così determinata:

- 75% dalla vena ombelicale
- 20% dal sistema portale
- 5% dall'arteria epatica

Il lobo sinistro è irrorato preferenzialmente dal sangue ben ossigenato proveniente dalla vena ombelicale. La circolazione portale si divide equamente tra lobo destro e sinistro.

Visto in sezione sagittale il tratto intraepatico della V.O. ha una direzione obliqua, direzione cefalica, antero-posteriore.

Il seno portale ad una forma ad "L" e rappresenta la porzione intraepatica del ramo sinistro della porta.

Il ramo destro portale si divide in due: ramo anteriore e ramo posteriore

Il ramo sinistro si divide in 3: branca superiore ed inferiore che vanno verso sinistra e mediana che invece va verso destra.

messaggio: la diagnosi di anomalie della circolazione ombelico-porto-epatica richiede la conoscenza precisa dell'albero vascolare in oggetto; il color-doppler è fondamentale.

ASSENZA CONGENITA DEL SISTEMA PORTALE

Si verifica quando la vena splenica e le vene mesenteriche saltano il fegato e si connettono direttamente alla circolazione sistemica.

Se ne riconoscono due forme.

- Totale: tutto il sangue portale si dirige direttamente in VCI (shunt porto-sistemico); segni ecografici: °vaso aberrante intraepatico; ° assenza del sistema portale; °ectasia della VCI
- Parziale: il ramo portale esiste ed una parte di sangue si connette direttamente alla circolazione sistemica ed una parte va al fegato (shunt porto-epatico-sistemico)
segni ecografici: agenesia destra; persistenza della vena vitellina sinistra che si connette direttamente ad una vena epatica (shunt porto-epatico) e/o assenza del DV: °VCI dilatata; ° possibile ectasia della V.O.

In alcuni casi, l'anomalia, spesso definita "shunt porto-cavale" è caratterizzata dall'assenza del dotto venoso.

L'assenza del DV viene suddivisa in 4 gruppi in base alla connessione della VO

- 1) VO-> AD
- 2) VO-> VCI
- 3) VO->Sist portale
- 4) VO-> Vena iliaca

Talvolta, anche in assenza del Dotto venoso (con shunt porto cavale), si è riscontrato un flusso preferenziale di sangue ben ossigenato verso l'atrio sinistro attraverso un vaso anomalo che rappresenta il tratto di collegamento tra VO e vasi sistemici; detto canale vascolare, si comporta, dal punto di vista flussimetrico, come il DV (onda trifasica). Per tale motivo in questi casi si preferisce parlare di anomalia del sistema venoso ombelico-portale (UPVS anomaly; umbilical-portal venous system anomaly).

Tale anomalia è descritta in 1,2/1000 (3/2500) della popolazione generale. In un altro studio l'agenesia del DV inciderebbe nel 6/1000

Interessante che un gene che regola lo sviluppo e maturazione del sistema vascolare fetale, è mappato sul cromosoma 21.

messaggio: sono anomalie rare e di difficile identificazione; a maggior ragione, nei casi di agenesia del dotto con la presenza però di vasi anomali comunicanti con la VCI, la diagnosi ecografica prenatale è pressoché impossibile.

Discorso a parte per un'anomalia di più comune riscontro: la persistenza della vena ombelicale destra.

PERSISTENZA DELLA VENA OMBELICALE DESTRA

Embriologia e patogenesi

Negli stadi precoci della vita intrauterina, il sangue della placenta viene convogliato all'embrione tramite due vene ombelicali che passano bilateralmente al fegato. La originale simmetria bilaterale si perde gradualmente a causa delle modifiche che avvengono nel sistema circolatorio addominale fetale. Il primo vaso che viene influenzato da questa riorganizzazione è la vena ombelicale destra che inizia ad obliterarsi dalla quarta settimana per poi scomparire definitivamente alcune settimane dopo; infatti quando l'embrione è lungo 6 mm la vena ombelicale destra è già scomparsa. In tal modo, in condizioni normali, delle due vene ombelicali residua solo la sinistra e si oblitera la destra. Nel caso della patologia in oggetto, viceversa, si oblitera la vena di sinistra e permane la destra.

Segni ecografici:

i segni ecografici principali sono:

posizione anomala della colecisti che è posta medialmente, tra lo stomaco e la vena ombelicale

anomala connessione della vena ombelicale con il ramo destro portale anziché con il sinistro

la vena ombelicale compie una curva assumendo una forma grossolanamente ad U con la concavità verso lo stomaco; in condizioni normali esso ha un decorso parallelo ad esso.

Frequenza

Si tratta, in teoria, di un reperto di riscontro non frequente se si considera i pochi casi descritti in letteratura; riteniamo, invece, che si tratti di un'anomalia sottostimata per l'elevata incidenza di mancata diagnosi che contribuisce alla scarsa frequenza segnalata di tale quadro ecografico; messaggio: cerchiamo di valutare routinariamente il decorso della porzione intraepatica della vena ombelicale così da ridurre il numero di mancate diagnosi.

Note

Della vena ombelicale destra persistente se ne riconoscono due tipi:

tipo 1: la forma intraepatica: la vena ombelicale destra è connessa al sistema portale ed è presente il dotto venoso; rappresenta una forma più benigna di anomalia per le minori modifiche al flusso venoso che ne risultano.

tipo 2: la forma extraepatica: la vena ombelicale destra "salta" completamente la circolazione epatica andando a connettersi direttamente alla vena cava inferiore o all'atrio destro; in questi casi vi è agenesia del dotto venoso. Queste condizioni sono assimilabili a quelle già descritte nelle agenesie del dotto venoso con shunt extraepatico; l'unica differenza in questi casi è la presenza della vena ombelicale destra invece della sinistra.

La persistenza della vena ombelicale destra è descritta in associazione ad anomalie strutturali e di crescita del feto. Gli organi più colpiti sono il cuore e l'apparato gastrointestinale con anomalie che possono essere lievi, moderate o severe. Nella nostra casistica abbiamo eseguito diagnosi di vena ombelicale destra

persistente in 40 casi all'anno su circa 4,500 gravidanze con un'incidenza di circa 0,1%. Nel 95% dei casi lo shunt della vena ombelicale destra era intraepatico (tipo 1, benigno) senza quindi un'anomala connessione diretta con la vena cava inferiore o l'atrio destro (tipo 2, a prognosi peggiore). Non abbiamo riscontrato anomalie associate nello 80% dei casi. Nelle forme con connessione diretta alla cava inferiore o atrio destro (tipo 2), sono state riscontrate anomalie associate specie a carico del cuore (sia come malformazioni vere e proprie che per scompenso cardiaco dovuto a sovraccarico emodinamico) nel 60% che a carico del sistema nervoso centrale e genito-urinario (circa 15%);

messaggio: premesso che si tratta di un'anomalia molto spesso benigna, è comunque necessario escludere le possibili anomalie associate ecograficamente rilevabili a carico di altri apparati.

Management

Accurato esame ecografico per escludere anomalie associate

Ecocardiografia fetale

Non è facile stabilire il corretto management di tale anomalia specie, quando isolata, per ciò che riguarda lo studio dell'assetto cromosomico fetale che resta molto dibattuto; a tale scopo è utile a nostro avviso la consulenza del genetista.

Cisti Addominali

Quando parliamo genericamente di cisti addominali, ci riferiamo a formazioni presenti in cavità addominale che possono originare da qualunque organo od apparato presente in addome e principalmente dall'apparato genito-urinario, gastrointestinale, dal mesentere, dall'omento o dalle strutture presenti nello spazio retroperitoneale o da residui embrionali non regrediti. Da quanto è possibile evincere già dalla definizione della patologia in oggetto, risulta chiaro che ciò che vede l'operatore non è una "massa di pertinenza gastro-intestinale" o una "massa di pertinenza urogenitale" bensì una formazione cistica intra-addominale da riferire, poi, nel processo diagnostico, ad un organo o apparato. In altre parole, l'identificazione di una cisti addominale è relativamente semplice, ma ciò che può risultare difficile e spesso impossibile, è riconoscerne l'origine o la natura della cisti stessa.

messaggio: una cisti addominale può avere un'origine difficile da identificare

In linea generale la cisti è di solito singola, uniloculare o multiloculare, con pareti regolari e sottili. Le dimensioni variano, da pochi millimetri a molti centimetri. Ovviamente tali caratteristiche variano, di volta in volta, in relazione alla natura della cisti.

L'incidenza è molto bassa.

La diagnosi differenziale, in epoca prenatale, delle diverse cisti addominali è quasi sempre impossibile.

Infatti, nella maggior parte dei casi la diagnosi definitiva viene posta alla nascita. Le cause di cisti addominali sono di seguito riportate.

CAUSE DI MASSE CISTICHE INTRADDOMINALI

APPARATO GENITO-URINARIO

- Cisti renale, idronefrosi, urinoma
- Idronefrosi da ostruzione alta (giunzione ureteropelvica; uretero-vescicale)

- Megauretere
- Valvola uretrale posteriore
- Atresia dell'uretra
- Sindrome della megavesicica-microcolon-ipoperistalsi
- Cisti ovarica
- Persistenza della cloaca
- Idrometrocolpo

Le cisti renali sono molto rare in epoca prenatale; molto frequenti sono invece le idronefrosi che rappresentano una dilatazione delle vie urinarie che possono talvolta assumere carattere cistico. Fortunatamente la diagnosi ecografica di idronefrosi fetale non pone, generalmente, particolari difficoltà. La patologia della valvola uretrale posteriore ed atresia uretrale possono mostrare un quadro ecografico tipico (la diagnosi risulta abbastanza agevole) od atipico (diagnosi ecografica difficile).

Diverso è invece il discorso relativo all'idrometrocolpo, alla persistenza della cloaca, alla sindrome della "megavesicica-microcolon-ipoperistalsi, la cui diagnosi può raramente essere sospettata in utero per essere poi posta, non senza difficoltà, in epoca postnatale.

A tal proposito si ricorda che le cisti addominali sono etichettate come "patologie evolutive" poiché possono manifestarsi in qualunque epoca gestazionale e spesso solo in epoca tardiva. Tale dato spiega i numerosi casi di comparsa di cisti addominali fetali nelle ultime settimane di gravidanza dopo ecografie precedenti perfettamente nella norma.

L'esempio più tipico è la cisti ovarica fetale; si tenga presente che se il feto è di sesso femminile, la formazione cistica addominale statisticamente più frequente è la cisti ovarica. Essa però si manifesta molto tardivamente (terzo trimestre) e può presentare notevole difficoltà di diagnosi ecografica differenziale con le altre cisti addominali.

messaggio: una cisti addominale si manifesta il più delle volte nel III trimestre e non deve perciò meravigliare se l'esame ecografico di screening del secondo trimestre non aveva evidenziato la patologia

APPARATO DIGERENTE

- Dilatazione intestinale
- Duplicazione intestinale
- Pseudocisti da meconio
- Cisti epatica, del coledoco, splenica, onfalo-mesenterica.

MISCELLANEA

- Linfangioma
- Teratoma
- Cisti dell'uraco

Per le cisti addominali di pertinenza dell'apparato digerente e quelle definite "miscellanea" non è possibile porre diagnosi prenatale di natura della cisti stessa se non in casi rarissimi.

Statisticamente, è più frequente la cisti mesenterica e più rara la cisti retroperitoneale. La genesi può essere riportata ad ostruzione di vasi linfatici. Il teratoma è una massa congenita che spesso nasce dalla regione sacro-coccigea e che, quando si sviluppa completamente in addome, pone difficoltà diagnostiche notevoli con altri quadri ecografici sia per la complessità che per la rarità della malattia.

Il linfangioma intestinale è molto raro nella vita intrauterina e più frequente nel periodo neonatale e dell'infanzia.

Compito dell'ecografista è descrivere la cisti in oggetto definendone:

- la forma
- le dimensioni
- le caratteristiche ecografiche (setti, parti solide, vascolarizzazione)
- i rapporti con organi contigui
- i genitali, quando è possibile
- la quantità di liquido amniotico
- le variazioni di dimensioni in aumento o diminuzione
- le variazioni nel tempo delle caratteristiche ecografiche tenendo presente che le cisti possono andare incontro a complicazioni (rottura, emorragia, torsione etc) che possono risultare, seppure raramente, molto gravi per il feto.

La gemellarità, l'obesità materna, l'epoca gestazionale avanzata, le anomalie del liquido amniotico, possono rendere molto difficile la valutazione delle caratteristiche sopra elencate.

In linea generale, nei casi di riscontro di una cisti addominale fetale, è necessario eseguire:

- una consulenza chirurgica pediatrica
- una consulenza genetica
- controlli ecografici ravvicinati per valutare l'evoluzione della cisti

Calcificazioni addominali

possibili sedi:

- fegato (parenchimali e sulla glissoniana)
- colecisti
- milza
- reni
- tratto gastro-intestinale
- surrene
- cavità peritoneale

CALCIFICAZIONI EPATICHE

Le calcificazioni epatiche fetali rappresentano un segno ecografico relativamente frequente riscontrabile in circa 1 caso su 1750 esami ecografici del II trimestre e rappresentano quasi sempre un reperto occasionale.

Per quanto riguarda l'etiopatogenesi distinguiamo sostanzialmente due tipi di calcificazioni epatiche:

- 1) lesioni sulla superficie epatica. Si tratta di calcificazioni peritoneali spesso associate a peritoniti da meconio (le cui cause possono essere molteplici)
- 2) lesioni parenchimali o sottocapsulari. Quasi sempre queste sono legate a piccoli trombi nel sistema venoso epatico o portale. Tale ipotesi vascolare, seppur attendibile, è ancora da dimostrare in maniera chiara. Infatti, alcuni Autori ne distinguono un terzo tipo di calcificazioni, tipo vascolare. Le lesioni calcifiche epatiche possono essere singole o multiple.

Nella stragrande maggioranza delle lesioni epatiche isolate non si riscontrano patologie che le sottendono. Quasi sempre i test di screening delle infezioni (toxoplasmosi, rosolia, cytomegalovirus, sifilide, herpes, etc) risultano negativi e l'outcome neonatale, in assenza di altre anomalie associate, risulta quasi sempre molto favorevole.

La sede, la grandezza, la distribuzione e la presenza di eventuali anomalie associate rappresentano i fattori che maggiormente influenzano il management ostetrico in caso di riscontro di calcificazioni epatiche fetali.

In caso di calcificazione addominale fetale, è utile, per poter affermare che si tratti di una lesione di pertinenza epatica, escludere possibili altre sedi anatomiche potenzialmente a rischio di calcificazioni quali la colecisti, i reni, i surreni, l'intestino o la cavità peritoneale. Tale dato, che richiede una valutazione attenta e meticolosa di tutta l'anatomia dell'addome fetale, può in taluni casi risultare estremamente complesso da interpretare; messaggio: una calcificazione epatica impone un attento studio degli altri distretti fetali per escludere una patologia sistemica (per esempio un'infezione) e/o ricercare eventuali anomalie associate

Management

Come si può facilmente intuire da quanto finora esposto, il management ostetrico consiste in:

- 1) valutazione dell'ecotessitura epatica e caratterizzazione delle lesioni (sede, grandezza, vascolarizzazione, distribuzione, rapporti con organi vicini)
- 2) attenta valutazione di tutta l'anatomia fetale, sia essa addominale (in particolare studio dell'intestino per il rischio di perforazioni alla base delle calcificazioni peritoneali ed ascite) che extra-addominale per il riconoscimento di eventuali anomalie associate
- 3) secondo alcuni autori vi sarebbe indicazione all'esecuzione del cariotipo fetale. Tale opzione, non essendovi uniformità di vedute, va discussa con i genitori possibilmente durante una consulenza con il genetista
- 4) rivalutazione dei markers delle infezioni fetali anche di agenti meno comuni
- 5) in passato è stato richiesto lo screening per la fibrosi cistica, ma i risultati hanno dimostrato scarsa associazione tra le calcificazioni epatiche e la patologia genetica in oggetto

messaggio:

In caso di calcificazione epatica isolata, con test infettivologici nella norma ed assenza di anomalie fetali associate, si è molto ottimisti sulla prognosi. Infatti, il management può essere di attesa, specie se si osserva una stabilizzazione o addirittura una regressione delle calcificazioni. In questi casi, se alla nascita si osserva normale emissione di meconio, non sono richieste altre indagini sul neonato. Molto raramente le calcificazioni epatiche possono essere legate a danni ischemici che possono causare necrosi epatica. In questi casi la prognosi non è favorevole.

Colecisti

La presenza di calcificazioni della colecisti si riferisce sostanzialmente alla precipitazione di sali di calcio (calcolosi); raramente, anche un ispessimento dei sali biliari o della stessa parete della colecisti può simulare un quadro di calcificazione singola o diffuse.

Si osservano mai prima delle 28 settimane.

Non sono quasi mai espressione di una patologia fetale: spesso si tratta di calcoli di colesterolo (non danno cono d'ombra) che regrediscono spontaneamente nelle prime settimane di vita; raramente possono essere

espressione di una malattia emolitica, di colestasi fetale o l'uso di particolari farmaci da parte della gestante.
messaggio: in presenza di calcoli isolati della colecisti si è molto ottimisti sulla prognosi

Surrene

Il surrene fetale è, in proporzione, 20 volte più grande di quello adulto e pertanto può essere visualizzato abbastanza agevolmente a partire dalle 28-30 settimane di gestazione; normalmente si osserva una lieve differenza di ecogenicità nel contesto dell'organo con la parte corticale ipoecogena e la midollare a maggiore ecogenicità; può rappresentare una possibile sede calcificazione addominale principalmente per:

- emorragia
- neuroblastoma

Un'emorragia surrenalica organizzata, con deposito di fibrina, può dare luogo alla formazione di calcificazioni ecograficamente visibili; è presente a destra nel 75% dei casi e quasi mai è possibile risalire alla causa dell'emorragia. La diagnosi è molto difficile, specie differenziarle da noduli calcifici di pertinenza renale o epatica.

Il neuroblastoma rappresenta il più comune tumore surrenalico; è sempre molto tardivo nella sua comparsa con epoca media addirittura di 36 settimane.

L'aspetto ecografico è spesso eterogeneo, motivo per cui, ad aree ipoecoiche di necrosi, si alternano calcificazioni diffuse spesso visibili nel contesto di una porzione solida della neoplasia.

Altre epatopatie

Epatomegalia

la diagnosi di epatomegalia è molto difficile e si basa sulla valutazione delle dimensioni del fegato mediante la misura dei diametri epatici, principalmente quello longitudinale. Esistono in letteratura le curve di normalità cui fare riferimento

Cause:

- infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus) cromosomopatie (in primis trisomia 21)
- malattie metaboliche
- sindromi da iperaccrescimento
- scompenso cardiaco
- malattie mieloproiferative (leucemie)
- anemie (emoglobinopatia di Barth)

Messaggio: l'epatomegalia non è una patologia, ma un segno di anomalia; il riscontro di un incremento delle dimensioni del fegato deve indurre il medico a ricercare le possibili cause che la sottendono

Ipercogenicità del tratto gastro-intestinale

Definizione

L'intestino è definito ipercogeno quando la sua ecogenicità è uguale o maggiore a quella delle ossa. Per convenzione, il paragone viene eseguito confrontando l'ecogenicità dell'intestino con quella dell'osso iliaco (ileo). Al fine di ridurre il numero di falsi-positivi, il settaggio dell'ecografo ha importanza fondamentale quando si sospetta tale diagnosi: il paragone tra l'osso e l'intestino va fatto solo dopo aver ridotto al minimo il gain.

Note

L'intestino iperecogeno rappresenta un segno ecografico e non è espressione diretta di una specifica patologia. Esso ha generalmente tendenza alla risoluzione spontanea indipendentemente dalla causa che ne è alla base. Nel II trimestre di gestazione, l'intestino iperecogeno è riscontrato fin nel 2,4 % di tutti i feti.

Diverse sono state le classificazioni dell'iperecogenità intestinale, soprattutto a causa della variabilità inter-osservatore ed intra-osservatore di tale diagnosi. Oggi, la classificazione più largamente accettata è la seguente:

- grado 1: lieve iperecogenità dell'intestino (comparata a quella del fegato) alla quale non è attribuibile un significato patologico;
- grado 2: l'ecogenità dell'intestino è sovrapponibile a quella dell'osso;
- grado 3: l'ecogenità dell'intestino è maggiore di quella dell'osso.

Nella nostra pratica clinica, per semplicità, distinguiamo l'iperecogenità intestinale in due gradi:

- 1) inferiore all'osso: non diamo alcun significato in assenza di altre anomalie associate
- 2) uguale all'osso (lo paragoniamo all'osso iliaco), che rappresenta per noi la sola vera iperecogenità intestinale

Quanto più è elevata l'ecogenità dell'intestino, tanto maggiore è il rischio segnalato di aneuploidia o di fibrosi cistica.

L'intestino iperecogeno è stato descritto in associazione con:

- 1) feto sano;
- 2) cromosomopatie: trisomia 21, 18 e 13; aneuploidie dei cromosomi sessuali;
- 3) infezioni fetali: citomegalovirus, herpes-virus, parvovirus, rosolia, varicella e toxoplasmosi;
- 4) fibrosi cistica;
- 5) ritardo di crescita intrauterino (IUGR);
- 6) anomalie gastrointestinali (specie ostruzioni);
- 7) sanguinamento intramniotico;
- 8) altre anomalie: talassemia, etc.

I possibili meccanismi patogenetici dell'intestino iperecogeno sono:

- ✦ ipotonia intestinale, con aumentato riassorbimento della quota liquida (trisomia 21);
- ✦ ispessimento del meconio: fibrosi cistica, IUGR, sangue nel liquido amniotico deglutito dal feto;
- ✦ compressione delle anse intestinali: ascite, masse addominali;
- ✦ ipertrofia con edema della parete: infezioni, talassemia.

Premesso che quando si riscontra un intestino iperecogeno l'ipotesi più probabile è che il feto sia sano (85 % dei casi), in questi casi permane un rischio del:

- 3% di cromosomopatia
- 2% di fibrosi cistica

- 1% di infezione fetale
- 1% di altra potenziale anomalia fetale
- 7% di IUGR, ricordando che in tale gruppo possono essere talvolta presenti anche feti con fibrosi cistica o con trisomia 21.

Messaggio: nella stragrande maggioranza dei casi, in assenza di anomalie associate, l'iperecogenicità intestinale è un reperto occasionale, isolato e privo di significato patologico. Il management ostetrico di tale condizione può essere così schematizzato:

- studio ecografico accurato dell'anatomia fetale e della placenta, valutazione delle flussimetrie materne e fetali, valutazione delle curve di crescita fetali;
- screening per la fibrosi cistica;
- valutazione infettivologica: su siero materno (soprattutto complesso TORCH, parvovirus); su liquido amniotico;
- consulenza genetica per valutare la necessità di eseguire eventuale amniocentesi per lo studio del cariotipo fetale, anche in assenza di altri segni di cromosomopatia.