

Anencefalia

Definizione

Etimologicamente indica l'assenza dell'estremo encefalico; in realtà si riferisce ad assenza della volta cranica (acrania) con conseguente degenerazione del tessuto cerebrale esposto all'azione degli enzimi presenti nel liquido amniotico. Poiché una piccola porzione dell'encefalo, tronco encefalico e parte del diencefalo, sono quasi costantemente presenti, la definizione di anencefalo, letteralmente assenza totale dell'encefalo, non è propriamente corretta.

Rientra nei difetti del tubo neurale

Le ossa frontali, parietali e la porzione squamosa dell'occipite possono mancare del tutto o essere severamente deficitarie, con relativa normalità delle ossa che compongono la faccia e la base cranica (splancocranio)

Non è più riconoscibile tessuto cerebrale che viene sostituito dalla cosiddetta massa cerebrovascolare che è l'insieme di una struttura vascolare emorragica, tessuto gliale, connettivo, neovasi e tessuto corioideo con scarsa rappresentanza di neuroni e priva di meningi.

L'incidenza è elevata: 1:1000 mentre la prevalenza è molto scarsa per l'elevatissimo numero di casi diagnosticati entro il II trimestre.

Viene ritenuta una condizione sporadica con basso rischio di ricorrenza

La patogenesi non è conosciuta ma sembra essere multifattoriale e riconducibile a quella degli altri difetti del tubo neurale.

Accanto al noto deficit di folati storicamente ritenuto un fattore rilevante nella genesi della patologia, sono ritenuti co-fattori: l'obesità materna, la temperatura corporea molto elevata (iperpiressia grave), l'utilizzo di alcuni farmaci antiepilettici. Mancano tuttavia conferme a riguardo.

E' stato ipotizzato un difetto primitivo del tavolato osseo del calvario (mesenchimale) con anomalia cerebrale secondaria a tale difetto

Diagnosi:

- assenza della volta cranica
- prominenza degli occhi ("a rana")
- massa cerebrale disorganizzata, fluttuante nel sacco amniotico
- la massa può apparire maggiormente pronunciata lateralmente

Diagnosi differenziale:

- la diagnosi differenziale si pone con il difetto da "banda amniotica" in cui generalmente vi sono associate altre anomalie fetali quali gastroschisi, amputazione di arti, etc.

Acrania ed anencefalia vengono comunemente considerate espressione della stessa patologia diagnosticabili in tempi differenti: vi sarebbe una progressione da acrania ad anencefalia

Frequenti le anomalie associate:

-spina bifida (27%)
anomalie urinarie (16%)
anomalie cardiache (4%)
anomalie gastro-intestinali (6%)

Imaging del I trimestre

La diagnosi viene formulata molto spesso già nelle prime 11-12 settimane

Imaging del III trimestre

Difficilmente si arriva al III trimestre per una diagnosi così severa

Color-doppler

Non aggiunge elementi essenziali alla diagnosi se non nel rilevare che la massa erniata non è una formazione angiomatosa

Difficoltà della diagnosi

Molto bassa

La malattia è incompatibile con la vita, sebbene solo il decesso intrauterino si verifichi solo nel 7% dei casi