

Iniencefalia

Definizione:

E' una grave e rara malformazione del tubo neurale con coinvolgimento dell'occipite e rachischisi cervicale e/o toracica e retroflessione della testa

L'etiopatogenesi è riconducibile a quella degli altri DTN (multifattoriale)

Incidenza: è rara: 0,1-10:10000 nati vivi.

Poiché la diagnosi specifica di iniencefalia è molto complessa, è ipotizzabile che l'incidenza sia più elevata per molti casi non correttamente inquadrati

Classificazione: se ne distinguono due forme:

Forma aperta: vi è un encefalocele associato

Forma chiusa: non c'è l'encefalocele ma un difetto rachideo associato.

E' probabile che abbia la stessa origine embriologica dell'anencefalia, ma che avviene qualche giorno più tardi; la differenza embriologica sostanziale è che nell'iniencefalia il neuroporo anteriore si chiude mentre resta aperto nell'anencefalia

Le caratteristiche della patologia sono:

- alterazione dell'occipite con forame magno più ampio
- assenza di alcune vertebre cervicali e/o toraciche; quando presenti esse appaiono fuse e/o malformate
- retroflessione (conseguente) della testa fetale con faccia rivolta fissa verso l'alto; la sensazione più evidente è che manchi il collo fetale

Diagnosi:

I segni ecografici sono relativi all'identificazione delle anomalie appena elencate:

- assenza del collo fetale
- testa iperestesa e fissa; l'immagine che ne deriva è della testa "incassata" nelle spalle
- difetto spinale (forma chiusa) o encefalocele (forma aperta)
- possibile anencefalia

Altri segni meno comuni:

Notevole eterogeneità dei possibili segni associati tra cui

Alterazioni generiche dell'anatomia intracranica: nei casi in cui sia presente tessuto cerebrale è possibile riscontrare :

microencefalia, atresia del sistema ventricolare, agenesia del verme cerebellare, anomalie di sviluppo del midollo spinale.

Anencefalia

Difetto di crescita severo

onfalocele

Ridotta reattività fetale-

Piedi e mani torte

Ciclopia

Micrognatia

polidramnios

La diagnosi differenziale si pone principalmente con la S. di Klippel-Feil

La prognosi è estremamente scadente