

Malformazioni fetali

Donato D'Antona



Indagine morfologica precoce

- Via transaddominale
 - Sonde a elevata risoluzione
- Via transvaginale
- Epoca gestazionale 11-14 settimane
- Translucenza nucale

Indagine morfologica precoce

□ Strutture da esaminare

■ Estremo cefalico

- Cranio
- Cervello
- Volto

■ Colonna

■ Cuore

- 4 camere

■ Parete addominale

- Cordone ombelicale

■ Estremità

- 4 arti con ossa

■ Stomaco

■ Vescica

- Arterie ombelicali

Indagine morfologica precoce

- 1.2% anomalie strutturali maggiori
- Detection rate 40.6%
- 4% aborto

Indagine morfologica precoce

- 2.8% prevalenza di anomalie maggiori
 - NT <2.5 mm
 - Prevalenza 1%
 - NT >2.5 mm
 - Prevalenza 19%

- Detection rate 83.7%
 - NT <2.5 mm
 - 52%
 - NT >2.5 mm
 - 98%

Estremo cefalico

- Cranio
- Cervello
- Volto
 - Profilo
 - Occhi



Estremo cefalico

- Acrania
- Anencefalia
- Encefalocele
- Oloprosencefalia

Estremo cefalico

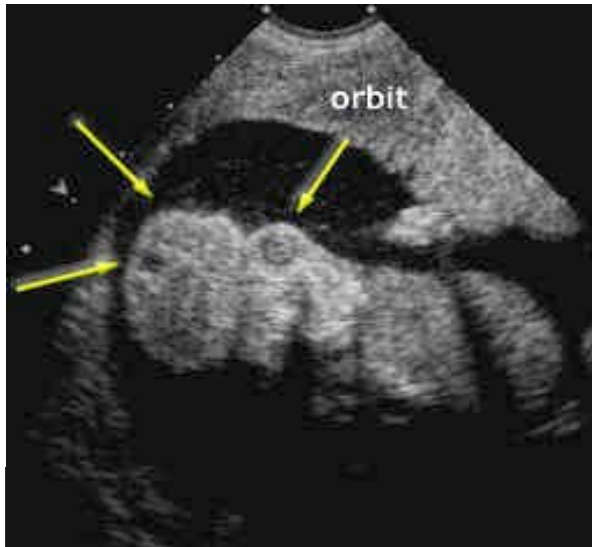
- Sequenza acrania → anencefalia
 - Assenza di volta cranica
 - Assenza emisferi cerebrali
 - Presenza di ossa facciali
 - 50% anomalia rachide

- Progressione
 - Acrania → Anencefalia

Estremo cefalico

- Anencefalia
- Prevalenza
- 2: 1000 Nati
- Eziologia
 - Anomalie cromosomiche
 - Anomalie genetiche
 - Diabete mellito
 - Farmaci antiepilettici
 - Idiopatica

Estremo cefalico



Estremo cefalico

□ Ecefalocele

■ Presenza difetto volta

- Meningocele
- Encefalocele
- Occipitale (75%)
- Frontale
- Parietale

Estremo cefalico

- Encefalocele
 - Eziologia
 - Anomalie cromosomiche
 - Anomalie genetiche
 - Diabete mellito
 - Farmaci antiepilettici
 - Idiopatica

Estremo cefalico

- Encefalocele



Estremo cefalico

□ Oloproencefalia

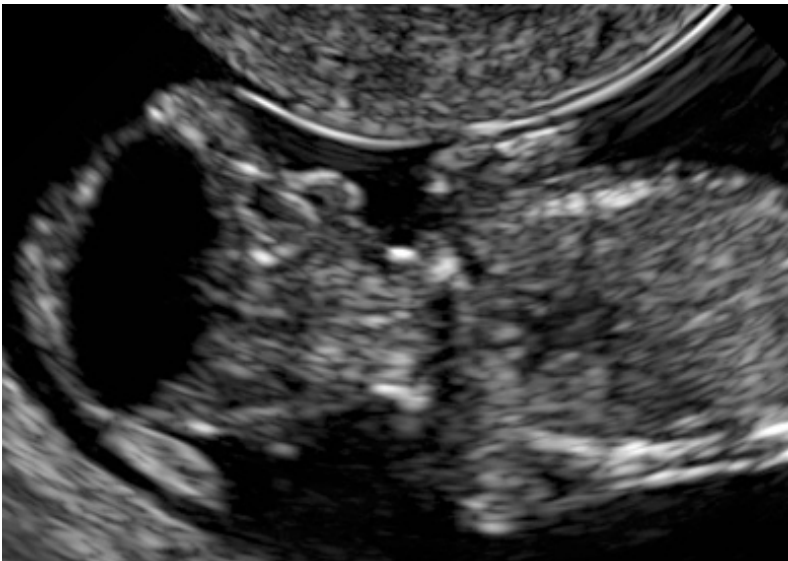
- Difetto di clivaggio della parte anteriore del SNC
- 3 tipi
 - Alobare
 - Semilobare
 - Lobare

Estremo cefalico

- Oloprosoncefalia
 - Eziologia
 - Anomalie cromosomiche (T13)
 - Anomalie genetiche
 - Dominati
 - Recessive
 - Idiopatica

Estremo cefalico

□ Oloprosencefalia



Estremo cefalico

- Massiccio facciale
 - Orbite



Estremo facciale

□ Profilo



Colonna vertebrale

□ Spina bifida

- Difetto di chiusura del canale vertebrale
- Eziologia
 - Anomalie cromosomiche
 - Anomalie genetiche
 - Diabete mellito
 - Farmaci antiepilettici
 - Idiopatica

Colonna vertebrale

□ Spina bifida

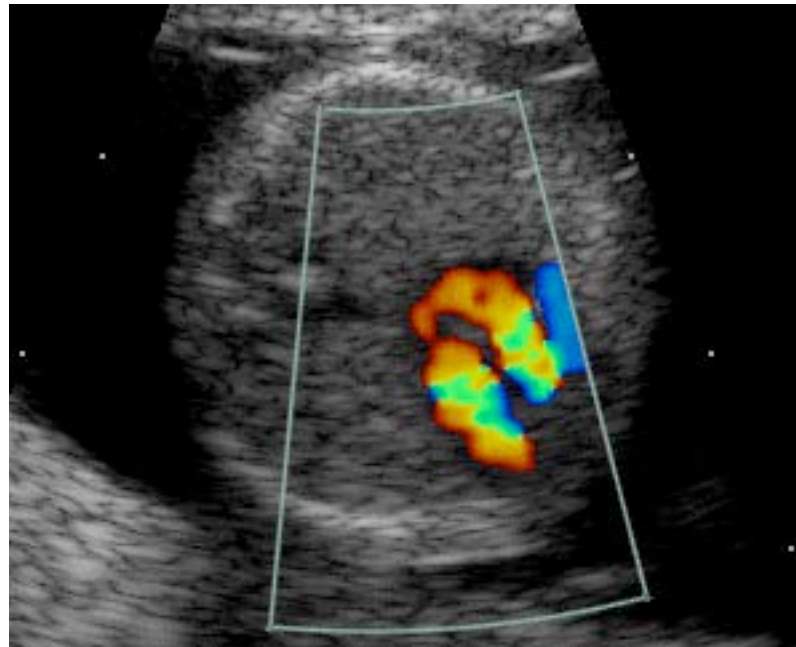
■ Segni indiretti

- Irregolarità a livello sacrale
- Cervelletto a banana ?
- Cranio a limone ?



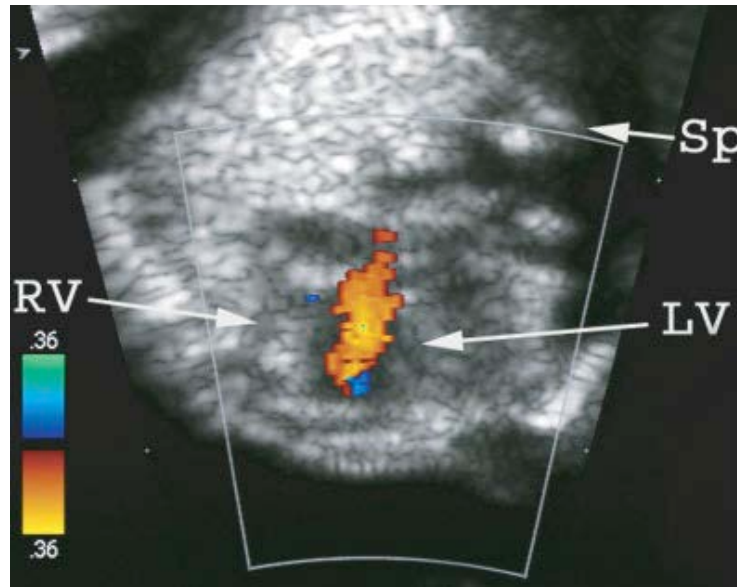
Cuore

- Quattro camere
- Incrocio grossi vasi ?



Cuore

- Cuore destro e sinistro ipoplasico



Cuore

- Difetto setto atrio-ventriolare



Parete addominale

- Inserzione del funicolo
- Gastroschisi
- Onfalocele
- Body stalk anomaly
- Diagnosi dopo la 12^o settimana

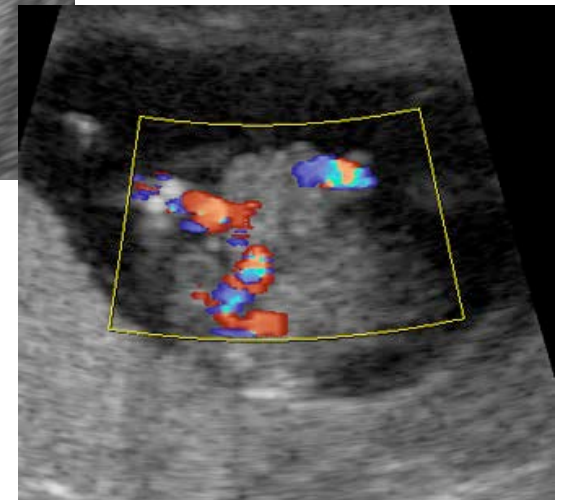
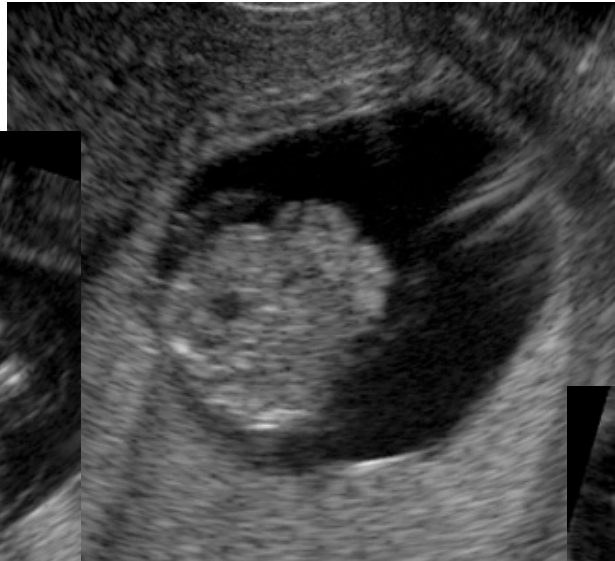
Parete addominale

□ Gastroschisi

- Inserzione cordone in sede
- Difetto parete laterale cordone
 - DX ++
 - SX –
- Eziologia
 - Sporadica
 - Rare cromosomopatie
 - Associazione altre malformazioni
 - Atresia intestinale

Parete addominale

□ Gastroschisi



Parete addominale

□ Onfalocele

■ Mancata regressione ernia fisiologica

- Intestino
- Fegato
- Milza

■ Eziologia

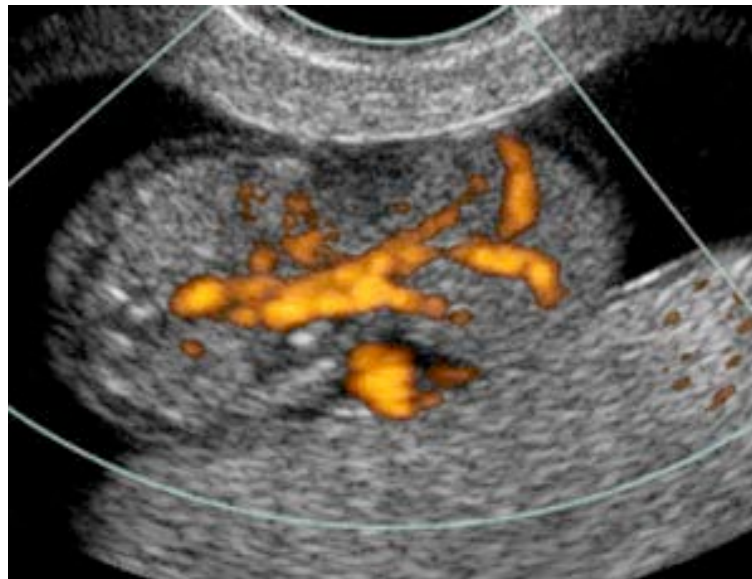
- Sporadica
- 50% T13 e T18
- Rischio di ricorrenza 1%

Parete addominale

□ Onfalocele

■ Diagnosi

- Presenza difetto parete addominale
- Sacco erniario con visceri
- Inserzione cordone all'apice del sacco



Parete addominale

□ Body stalk anomaly

- Grave difetto parete anteriore
- Cifoscoliosi
- Cordone corto o assente
- Eziologia
 - Sporadica
 - Difetto embriogenetico
 - Rottura amnios con banda amniotica
 - Alterazioni flussi ematici embrione

Parete addominale

□ Body stalk anomaly



Tratto urinario

□ Reni

- Difficoltosa visualizzazione
- Idronefrosi transitorie

□ Vescica

- Sempre visualizzabile
 - CRL > 67 mm (12 ½)

Tratto urinario

- Megavescica
- Difetti parete vescica
 - Cloaca
 - Estrofia della vescica

Tratto urinario

- Megavesicica
 - Ostruzione uretrale
 - Agenesia uretra
 - Valvole uretrali

Tratto urinario

□ Megavescica

■ Valvole uretrali posteriori

- Sesso maschile
- Ostruzione incompleta e intermittente
- Ipertrofia pareti vescicali
- Dilatazione ureterali
- Idronefrosi
- Ascite urinosa
 - Rottura vescica

Tratto urinario

□ Megavescica



Tratto urinario

- Difetti parete vescica
 - Cloaca
 - Estrofia della vescica
- Diagnosi di probabilità



Estremità

- Tutti i metameri ossa lunghe
- Angolo piede
 - Pazienti a rischio
- Numero dita delle mani
 - Pazienti a rischio

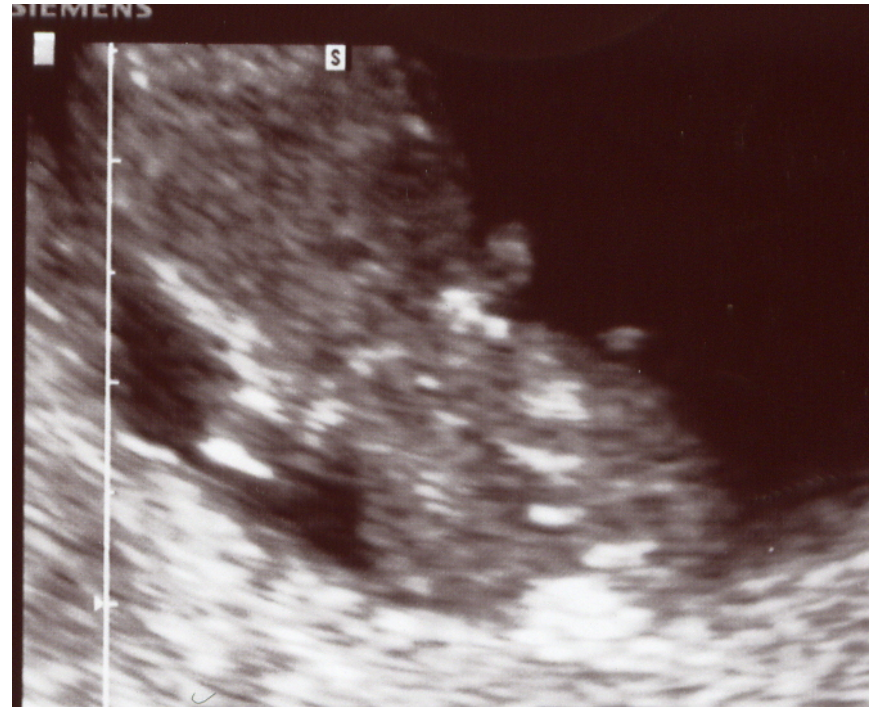
Estremità

- Focomelia
- Amputazione da banda amniotica
- Piede torto
- Dita sovranumerarie

Estremità

□ Focomelia

- Teratogeni
- Vascolarizzazione



Estremità

- Amputazione da briglia amniotica



Estremità

- Piede torto
 - Sporadico
 - T21
 - Displasia scheletrica



Estremità

- Esadattilia
 - Sporadica
 - Sindromi cromosomiche
 - Sindromi genetiche



Indagine morfologica precoce

- Indagine orientata da fattori di rischio
 - Anamnestico
 - Ecografico
 - Capacità diagnostica
 - 40-50%



The end

