

MANUALE DI NEUROSONOLOGIA FETALE

A cura della

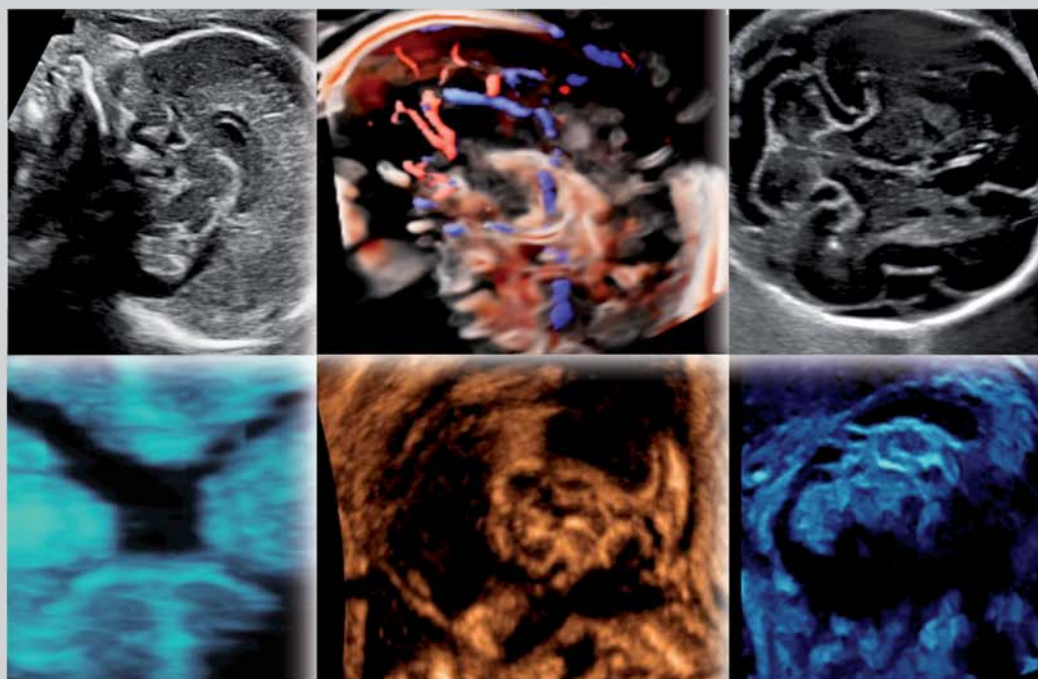
**Società Italiana di
Ecografia Ostetrico Ginecologica**

Seconda edizione

Coordinatori

Giuseppe Rizzo

Tullio Ghi



SIEOG

EDITEAM
GRUPPO EDITORIALE

MANUALE DI NEUROSONOLOGIA FETALE

Seconda Edizione

Giuseppe Rizzo

Tullio Ghi

SIEOG

Società Italiana di Ecografia
Ostetrico Ginecologica
e Metodologie Biofisiche



Copyright © 2017

ISBN 88 - 6135 - 194 - 8
978 - 88 - 6135 - 194 - 3



EDITEAM
GRUPPO EDITORIALE

Via del Curato 19/11, 44042 Cento (FE)
Tel. 051.904181/903368 Fax 051.903368
www.editeam.it
info@editeam.it

Progetto grafico: EDITEAM Gruppo Editoriale

Tutti i diritti sono riservati, nessuna parte di questa pubblicazione può essere riprodotta, trasmessa o memorizzata in qualsiasi forma e con qualsiasi mezzo senza il permesso scritto dell'Editore.

L'Autore e l'Editore declinano, dopo attenta e ripetuta correzione delle bozze, ogni responsabilità derivante da eventuali errori, peraltro sempre possibili.

Lo standard qualitativo delle immagini pubblicate potrebbe risultare non completamente omogeneo. Tuttavia per la singolarità dei quadri presentati ne è stata decisa la pubblicazione per completezza di documentazione iconografica. L'utilizzo in questa pubblicazione di denominazioni generiche, nomi commerciali, marchi registrati, ecc. anche se non specificatamente identificati, non implica che tali denominazioni o marchi siano protetti dalle relative leggi e regolamenti.

Responsabilità legale per prodotti: l'Editore non può garantire l'esattezza delle indicazioni sui dosaggi e l'impiego dei prodotti menzionati nella presente opera. Il lettore dovrà di volta in volta verificarne l'esattezza consultando la bibliografia di pertinenza.

MANUALE DI NEUROSONOLOGIA FETALE

Seconda Edizione

Giuseppe Rizzo

Tullio Ghi

Con la collaborazione del Direttivo

SIEOG

2015-2017

Giuseppe Rizzo (*Presidente*)

Giuseppe Calì (*Past-President*)

Dorella Franchi (*Vice-Presidente*)

Federico Prefumo (*Vice-Presidente*)

Valentina De Robertis (*Consigliere*)

Tullio Ghi (*Consigliere*)

Ambra Iuculano (*Consigliere*)

Elisa Pappalardo (*Consigliere*)

Roberta Zanarotti (*Consigliere*)

Giuseppe Maria Maruotti (*Segretario*)

Francesco Labate (*Tesoriere*)

AUTORI

Amanda Antonelli

Dipartimento di Scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomico Patologiche, Policlinico Umberto I, "La Sapienza" Università degli Studi di Roma.

Domenico Arduini

Dipartimento di Ginecologia ed Ostetricia, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

Simona Bastonero

SSVD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Diagnosi prenatale, Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Federica Bellussi

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

Silvia Bernardo

Dipartimento di Medicina Sperimentale; Dipartimento di Scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomico Patologiche, Policlinico Umberto I, "La Sapienza" Università degli Studi di Roma.

Pasquale Capuano

Clinica Ginecologica e Ostetrica II, Università degli Studi di Bari.

Maria Carmen Carbone

U.O. Ginecologia e Ostetricia, Ospedale di Rovereto, APSS, Prov. Aut. di Trento.

Ilaria Cataneo

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

Mariangela Cialdella

Clinica Ginecologica e Ostetrica II, Università degli Studi di Bari.

Vincenzo D'Addario

Clinica Ginecologica e Ostetrica II, Università degli Studi di Bari.

Valentina D'Ambrosio

Dipartimento Attività Integrata Materno-Infantile e Scienze Urologiche, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Policlinico Umberto I, "La Sapienza" Università degli Studi di Roma.

Andrea Dall'Asta

U.O. Ostetricia e Ginecologia, Università degli Studi di Parma.

Marco di Cresce

U.O.C. Emergenze Ostetriche e Ginecologiche, AOU Federico II, Napoli.

Ilaria Dusini

SSVD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Diagnosi prenatale, Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Stefano Faiola

S.S. di Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "Umberto Nicolini", U.O. di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale V. Buzzi, Università degli Studi di Milano.

Tiziana Fanelli

UOC di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale, Ospedale Di Venere, Bari; Ospedale M. Sarcone, Terlizzi.

Romina Ficarella

Unità Operativa Complessa di Genetica Medica, Dipartimento dei Laboratori, Ospedale di Venere, ASL Bari.

Sandro Gabrielli

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

Letizia Galli

U.O. Ostetricia e Ginecologia, Università degli Studi di Parma.

Mattia Gentile

Unità Operativa Complessa di Genetica Medica, Dipartimento dei Laboratori, Ospedale di Venere, ASL Bari.

Tullio Ghi

U.O. Ostetricia e Ginecologia, Università degli Studi di Parma.

Antonella Giancotti

Dipartimento Attività Integrata Materno-Infantile e Scienze Urologiche, Policlinico Umberto I, "La Sapienza" Università degli Studi di Roma.

Mariano Lanna

S.S. di Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "Umberto Nicolini", U.O. di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale V. Buzzi, Università degli Studi di Milano.

Lucia Manganaro

Dipartimento di Scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomo Patologiche, Policlinico Umberto I, "La Sapienza" Università degli Studi di Roma.

Pasquale Martinelli

U.O.C. Emergenze Ostetriche e Ginecologiche, AOU Federico II, Napoli.

Giuseppe Maria Maruotti

U.O.C. Emergenze Ostetriche e Ginecologiche, AOU Federico II, Napoli.

Giulia Masini

Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale, DAI Materno Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze.

Elisa Montaguti

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

Antonio Novelli

Unità Operativa Complessa, Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù, Roma.

Giorgio Pagani

U.O. Ostetricia e Ginecologia, Fondazione Poliambulanza, Brescia.

Lucia Pasquini

Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale, DAI Materno Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze.

Gianluigi Pilu

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

Giulia Polarolo

SSVD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Diagnosi prenatale, Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Federico Prefumo

Clinica Ostetrica e Ginecologica, Università degli Studi di Brescia.

Giuseppe Rizzo

Dipartimento di Ginecologia ed Ostetricia, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

Maria Angela Rustico

S.S. di Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "Umberto Nicolini". U.O. di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale V. Buzzi, Università degli Studi di Milano.

Gabriele Saccone

U.O.C. Emergenze Ostetriche e Ginecologiche, AOU Federico II, Napoli.

Laura Sarno

U.O.C. Emergenze Ostetriche e Ginecologiche, AOU Federico II, Napoli.

Irene Sciacovelli

U.O. Ginecologia e Ostetricia, Ospedale di Rovereto, APSS, Prov. Aut. di Trento.

Andrea Sciarrone

SSVD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Diagnosi prenatale, Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Lorenzo Sinibaldi

Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Belcolle, ASL Viterbo.

Sara Siviero

Ing. Application Specialist Ultrasound, Udine.

Fabrizio Taddei

U.O. Ginecologia e Ostetricia, Ospedale di Rovereto, APSS, Prov. Aut. di Trento.

Elsa Viora

SSVD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Diagnosi prenatale, Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Grazia Volpe

2^a Clinica Ostetrica e Ginecologica, Università degli Studi di Bari.

Paolo Volpe

UOC di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale, Ospedale Di Venere, Bari; Ospedale M. Sarcone, Terlizzi.

Aly Youssef

U.O. Ostetricia e Medicina dell'Età Prenatale, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna.

INDICE

Prefazione

(Giuseppe Rizzo, Tullio Ghi) pag. **XIII**

CAPITOLO 1

Basi genetiche delle malformazioni congenite del sistema nervoso centrale e test diagnostici correlati

(Antonio Novelli - Roma, Lorenzo Sinibaldi - Viterbo, Romina Ficarella, Mattia Gentile - Bari) **1**

- Introduzione
- Test genetici
- Consulenza genetica
- Take home message
- Bibliografia
- Appendice

CAPITOLO 2

Lo studio del SNC nell'ecografia di screening del II e III trimestre

(Elsa Viora, Giulia Polarolo, Simona Bastonero - Torino) **28**

- Un po' di anatomia
- Ecografia di screening del II trimestre
- Ecografia di screening del III trimestre
- Pitfalls
- Conclusioni
- Bibliografia

CAPITOLO 3

Lo studio esteso del SNC

(Fabrizio Taddei, Maria Carmen Carbone, Irene Sciacovelli - Trento, Sara Siviero - Udine) **39**

- Introduzione
- Piani di scansione con metodica bidimensionale
- Utilizzo di tecnologie tridimensionali per lo studio del SNC
- Colonna vertebrale
- Bibliografia

CAPITOLO 4

Difetti del tubo neurale (NTD)

(Laura Sarno, Gabriele Saccone, Marco di Cresce, Pasquale Martinelli, Giuseppe Maria Maruotti - Napoli) **61**

- Cenni embriologici
- Epidemiologia
- Eziologia
- Anencefalia

- Encefalocele
- Spina bifida
- Rischio di ricorrenza dei difetti del tubo neurale
- Prognosi
- Chirurgia fetale e postnatale
- Take home message
- Bibliografia

CAPITOLO 5

Patologie del corpo calloso

(Sandro Gabrielli, Federica Bellussi, Elisa Montaguti, Gianluigi Pilu - Bologna) **79**

- Classificazione, definizione ed epidemiologia
- Eziopatogenesi
- Diagnosi prenatale
- Diagnosi differenziale
- Anomalie associate
- Prognosi
- Management prenatale
- Bibliografia

CAPITOLO 6

Difetti del cavo del setto pellucido e oloprosencefalia

(Andrea Dall'Asta, Letizia Galli, Tullio Ghi - Parma) **91**

- Introduzione
- Sviluppo embriologico del cavo del setto pellucido e delle strutture commessurali anteriori
- Agenesia isolata del cavo del setto pellucido
- Displasia setto-ottica (SOD)
- Eziologia e diagnosi
- Manifestazioni cliniche
- Counseling e management
- Oloprosencefalia
- Eziologia e diagnosi
- Manifestazioni cliniche
- Counseling e management
- Bibliografia

CAPITOLO 7

Ventricolomegalia

(Giorgio Pagani, Federico Prefumo - Brescia) **105**

- Definizione
- Cenni embriologici
- Eziologia
- Diagnosi
- Classificazione
- Associazione ad aneuploidie
- Associazione a sindromi
- Diagnosi differenziale
- Prognosi
- Ventricolomegalia severa
- Take home message
- Bibliografia

CAPITOLO 8

Patologie della fossa cranica posteriore

(Paolo Volpe, Tiziana Fanelli - Bari, Terlizzi, Grazia Volpe - Bari) 115

- Introduzione
- Malformazioni cistiche della fossa cranica posteriore
- Malformazioni non cistiche della fossa cranica posteriore
- Bibliografia

CAPITOLO 9

Lesioni occupanti spazio: tumori, cisti e malformazioni vascolari

(Vincenzo D'Addario, Mariangela Cialdella, Pasquale Capuano - Bari) 126

- Tumori cerebrali
- Cisti cerebrali
- Patologie vascolari
- Bibliografia

CAPITOLO 10

Lesioni acquisite infettive e ischemico emorragiche

(Giulia Masini, Lucia Pasquini - Firenze) 148

- Lesioni emorragiche
- Lesioni ischemiche
- Infezioni
- Conclusioni
- Take home message
- Bibliografia

CAPITOLO 11

Anomalie dello sviluppo della corteccia cerebrale

(Stefano Faiola, Mariano Lanna, Maria Angela Rustico - Milano) 164

- Introduzione
- Limiti della diagnosi ecografica prenatale
- Anomalie della proliferazione cellulare
- Anomalie della migrazione cellulare
- Anomalie dell'organizzazione cellulare
- Bibliografia

CAPITOLO 12

Patologia cistica del sistema nervoso centrale

(Aly Yousef, Ilaria Cataneo, Federica Bellussi, Gianluigi Pilu - Bologna) 179

- Le cisti intracraniche fetali sovratentoriali
- Cisti intracraniche extra-assiali sovratentoriali
- Cisti intracraniche intraventricolari (cisti dei plessi corioidei)
- Bibliografia

CAPITOLO 13

Ecografia 3D del sistema nervoso centrale fetale

(Giuseppe Rizzo, Domenico Arduini - Roma) 192

- Introduzione
- Tecnica di acquisizione
- Ricostruzione piani diagnostici

- Applicabilità clinica
- Difficoltà nell'applicazione del 3D nello studio del SNC fetale
- Il 5D nello studio del SNC fetale
- Conclusioni
- Bibliografia

CAPITOLO 14

Ruolo della RM nello studio del SNC fetale

(Lucia Manganaro, Silvia Bernardo, Amanda Antonelli - Roma)..... **202**

- Introduzione
- La metodica: tecnica e protocolli
- Safety
- Indicazioni cliniche allo studio del SNC
- Ventricolomegalia
- Idrocefalia
- Anomalie della linea mediana: agenesia del CC ed agenesia del cavo del setto pellucido
- Malformazioni corticali
- Anomalie della Fossa Cranica Posteriore (FCP)
- Infezioni del sistema nervoso centrale
- Lesioni ischemico-emorragiche
- Difetti del tubo neurale
- Bibliografia

CAPITOLO 15

La tecnica fusion: ecografia e risonanza magnetica

(Antonella Giancotti, Silvia Bernardo, Valentina D'Ambrosio, Lucia Manganaro - Roma)..... **220**

- Introduzione
- La tecnica fusion
- SNC fetale
- Take home message
- Bibliografia

CAPITOLO 16

Refertazione dell'esame ecografico di screening e diagnostico

(Andrea Sciarrone, Simona Bastonero, Ilaria Dusini - Torino) **229**

- Introduzione
- Caratteristiche generali del referto
- Contenuti tecnici del referto
- Modalità di stesura della refertazione e archiviazione
- Documentazione dell'esame ecografico di screening e diagnostico
- Take home message
- Bibliografia
- Allegato 1

PREFAZIONE

La seconda edizione del manuale di neurosonologia fetale nasce dall'esigenza di fornire ai soci SIEOG e a tutti coloro che eseguono l'ecografia ostetrica un aggiornamento sullo studio del Sistema Nervoso Centrale (SNC).

Le singole anomalie sono trattate seguendo uno schema comune che prevede la definizione della patologia, la sua prevalenza, le possibilità e le limitazioni diagnostiche, la definizione della prognosi, il management ed il counselling. Sono inoltre trattati argomenti di attualità come lo studio genetico dei feti con anomalie congenite alle luci delle nuove conoscenze di biologia molecolare, e l'applicazione dell'ecografia tridimensionale della risonanza magnetica nel facilitare lo studio del SNC e nel meglio definire le eventuali anomalie presenti. Infine vengono approfonditi gli argomenti dell'informativa da fornire alla gestante prima dell'esame ecografico, delle modalità di archiviazione del materiale iconografico e delle modalità di refertazione.

Ci auguriamo che questo manuale sia utile, non solo a chi esegue esami di neurosonologia fetali, ma anche a chi è quotidianamente impegnato negli esami di screening della patologia malformativa fetale.

I coordinatori
Giuseppe Rizzo
Tullio Ghi