

Dr.ssa Daniela Casati
Unità di Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "U. Nicolini"
UOC di Ginecologia e Ostetricia
Ospedale V. Buzzi, ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

Definizione: La megavesicica fetale è un'anomalia caratterizzata da un aumento persistente delle dimensioni vescicali diagnosticabile dalle 10 settimane di gravidanza, quando inizia la produzione di urina fetale[1].

Nel primo trimestre è definita da un diametro longitudinale vescicale \geq a 7 mm. Generalmente se i valori sono tra i 7 e i 15 mm si osserva una risoluzione spontanea nel 90% dei casi. Sopra i 15 mm la condizione è sempre evolutiva.

Nel II-III trimestre il cut-off diagnostico cambia a seconda della settimana di gestazione ed esistono dei normogrammi di riferimento[2].

Si tratta di un reperto isolato in circa il 60% dei casi con un 10% di associazione con anomalie cromosomiche (principali Trisomia 21-13-18) e 35% circa di associazione con altre anomalie sindromiche/strutturali (principali: anomalie ano-rettali e sequenza VACTERL, entrambe di difficile diagnosi prenatale; MMIH, mega-cystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome; anomalie della cloaca; sindromi da iperaccrescimento) [1,3].

Incidenza: 6 casi su 10.000 feti nel I trimestre; 2 su 10.000 nati vivi.

Eziologia: La principale causa di megavesicica fetale è l'ostruzione delle basse vie urinarie (lower urinary tract obstruction – LUTO), a sua volta derivante da ostruzione uretrale da valvole posteriori dell'uretra o, più raramente, da agenesia / atresia dell'uretra o megalouretra. Altre cause primitive possono essere cause neuromuscolari come nel caso della MMIH.

Diagnosi: visualizzazione della vescica fetale persistentemente sovradistesa con pareti generalmente inspessite. In alcuni casi è visualizzabile anche la dilatazione dell'uretra prossimale ('key-hole sign'). Nel II-III trimestre si visualizzano inoltre: idroureteronefrosi bilaterale con progressiva displasia renale bilaterale e oligo-anidramnios. In alcuni casi è possibile osservare ascite urinosa per rottura della parete vescicale [3].

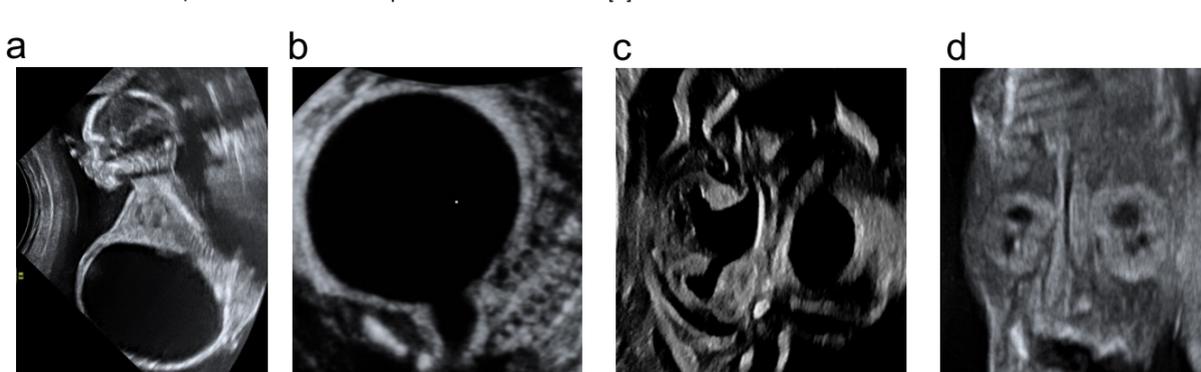


Figure a-b: megavesicica fetale con dilatazione dell'uretra prossimale (key-hole sign-b); figura c: idronefrosi bilaterale con parenchima renale iperecogeno; figura d: displasia renale bilaterale.

Management Ostetrico:

Una volta posta la diagnosi di megavesicica fetale, la gestante deve essere indirizzata ad un centro di riferimento per la terapia fetale dove poter eseguire:

- **Ecografia fetale di riferimento** per la ricerca di eventuali anomalie associate.
- **Studio del cariotipo classico e molecolare** (cGH-array) ed eventuali altre indagini genetiche sulla base delle eventuali anomalie associate.
- **Monitoraggio ecografico** seriato.
- Eventuale esecuzione di **prelievo di urine fetali** per valutazione prognostica. Valori che si associano ad una prognosi sfavorevole sono elevati valori urinari di sodio (>100 mg/dL), calcio (> 8 mg/dL) cloro (> 90 mmol/L), osmolarità (>200 mmol/L) e β_2 microglobulina (> 4 mg/dL) [4-6].
- Valutazione dell'**intervento in utero** per i casi di LUTO con oligoanidramnios nel II-III trimestre e indicatori di funzionalità renale favorevoli (prelievo di urine fetali ed aspetto ecografico), ai fini di ridurre il rischio di ipoplasia polmonare (vedi classificazione di Ruano, tabella sottostante). L'intervento più diffuso è quello del posizionamento di uno shunt vescico-amniotico sotto guida ecografica ma sono in aumento i casi gestiti con ablazione cistoscopica delle valvole posteriori dell'uretra. Tali interventi sono gravati da un tasso di complicanze attorno al 40% (rottura prematura delle membrane, dislocamento dello shunt, recidiva, formazione di fistole, morte in utero) [5-6].
- **Consulenza urologica** per illustrare la prognosi postnatale e le opzioni terapeutiche.

Stadio	Morfologia reni fetali	Volume liquido amniotico	Esame urine fetale (18-30 settimane)	Prognosi	Gestione
I	N / idronefrosi bilaterale	N	N	buona	Osservazione 1/settimana
II	idronefrosi bilaterale severa	Oligo/anidramnios	N	Incerta	Valutare cistoscopia o VAS per prevenire ipoplasia polmonare e preservare la funzione renale
III	Iperecogeni \pm displasici	Oligo/anidramnios	Anomalo	Infausta	Valutare VAS per prevenire ipoplasia polmonare (danno renale irreversibile)
IV	Iperecogeni e displasici Anuria fetale	Anidramnios	Anomalo	Estremamente infausta	Non candidati alla terapia in utero Cure palliative Valutare amnioinfusioni ripetute

N= normale, VAS= vesicoamniotic shunting

Counseling:

L'ampio spettro di eziologie e possibilità evolutive rende il counselling molto complesso.

La prognosi è infatti fortemente influenzata dalle eventuali anomalie cromosomiche/genetiche/strutturali associate e, anche nelle forme isolate, dal grado di oligoidramnios e di conseguente ipoplasia polmonare sviluppati nel II-III trimestre.

Nei casi con liquido amniotico nei limiti di norma nel II trimestre la sopravvivenza è del 90-95% con una morbilità che rimane significativa in quanto in circa un terzo dei casi il paziente va incontro ad insufficienza renale cronica con necessità di dialisi entro i 2 anni di età. Per quanto riguarda il decorso prenatale circa 2/3 di questi casi sviluppa oligo-anidramnios nel III trimestre di gravidanza [7].

Nei casi con oligo-anidramnios severo nel II trimestre la mortalità nei casi non trattati è quasi del 100% per via della compromissione polmonare nella fase canalicolare della formazione del polmone (dalle 16 alle 24 settimane gestazionali).

La mortalità neonatale si riduce al 60% circa nei casi trattati in utero ma non è dimostrata una riduzione della mortalità a lungo termine. La morbilità è elevata e comprende vari gradi di insufficienza renale (fino all'85% dei casi) con necessità di dialisi o trapianto entro i 2 anni di età (circa 30% e circa il 10% la necessitano già nei primi giorni/settimane di vita).

Da sottolineare è l'evidenza che il trattamento in utero non si è dimostrato in grado di migliorare la prognosi in termini di funzionalità renale.

Data l'elevata morbilità renale e polmonare è indicato il parto, possibile per via vaginale, in un centro di III livello.

Bibliografia:

1. Fontanella F et al. Fetal megacystis: a lot more than LUTO. Ultrasound Obstet Gynecol. 2019 Jun;53(6):779-787. doi: 10.1002/uog.19182. PMID: 30043466; PMCID: PMC6593717.
2. Fontanella F et al. Z-scores of fetal bladder size for antenatal differential diagnosis between posterior urethral valves and urethral atresia. Ultrasound Obstet Gynecol. 2021 Dec;58(6):875-881. doi: 10.1002/uog.23647. PMID: 33864313; PMCID: PMC9299997.
3. Fontanella F et al., Prenatal diagnosis of LUTO: improving diagnostic accuracy. Ultrasound Obstet Gynecol. 2018 Dec;52(6):739-743. doi: 10.1002/uog.18990. Epub 2018 Nov 9. PMID: 29266464; PMCID: PMC6587765.
4. Nicolini U, Spelzini F. Invasat assessment of fetal abnormalities: urinalysis, fetal blood sampling and biopsies. Prenat Diagn. 2001 Nov;21(11):964-9. doi: 10.1002/pd.212. PMID: 11746150.
5. Ruano R et al. Lower urinary tract obstruction: fetal intervention based on prenatal staging. Pediatr Nephrol. 2017 Oct;32(10):1871-1878. doi: 10.1007/s00467-017-3593-8. Epub 2017 Jul 21. PMID: 28730376.
6. Clayton DB, Brock JW. Current State of Fetal Intervention for Lower Urinary Tract Obstruction. Curr Urol Rep. 2018 Feb 22;19(1):12. doi: 10.1007/s11934-018-0760-9. PMID: 29468448.
7. Nassr AA et al., Outcome of fetuses with lower urinary tract obstruction and normal amniotic fluid volume in second trimester of pregnancy. Ultrasound Obstet Gynecol. 2019 Oct;54(4):500-505. doi: 10.1002/uog.20288. Epub 2019 Aug 29. PMID: 30977189.