

Elaborato da: Sara Zullino
SOD Medicina Prenatale - DAIMI
Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze

Supervisore: Andrea Sciarrone

Definizione: Patologia malformativa ostruttiva evolutiva dell'apparato gastroenterico caratterizzata da mancata canalizzazione di una porzione di duodeno.

In condizioni normali il lume duodenale si presenta virtuale. La visualizzazione di una o più porzioni distese è generalmente associata a patologia.

Incidenza ed eziologia: 1/5000 – 1/10000 nati vivi, nessuna predisposizione legata al sesso. E' la causa più comune di occlusione dell'intestino tenue fetale. L'eziologia è in gran parte sconosciuta. Fattori predisponenti sono il pancreas anulare, la malrotazione intestinale o volvolo, la sindrome della arteria mesenterica superiore. Può associarsi ad altre anomalie strutturali, a sindromi genetiche o ad anomalie cromosomiche. In particolare rappresenta un marker classico di trisomia 21 essendo presente nel 25-35% dei casi di Sindrome di Down.

Iter diagnostico:

- Sospetto ecografico basato su segni indiretti (spesso nel III trimestre, generalmente dopo 24-26 settimane). Segno ecografico tipico è quello della «doppia bolla», dovuto ad una dilatazione della prima porzione del duodeno e caratterizzato da un'immagine anecogena di diametro variabile localizzata a destra della linea mediana sulla stessa scansione trasversa utilizzata per la visualizzazione dello stomaco. Deve essere dimostrata una comunicazione di tale immagine anomala con lo stomaco. Si associa a polidramnios nei 3/4 dei casi. In condizioni fisiologiche è possibile talvolta osservare una deformazione del profilo gastrico legata alla peristalsi, aspetto che non deve essere interpretata come «doppia bolla». In questo caso infatti il lume gastrico non supera la linea mediana verso destra.
- Ecografia ostetrica di riferimento per conferma del sospetto ecografico e valutazione approfondita della restante anatomia fetale.
- Consulenza genetica ed esame del cariotipo fetale + CGH-Array.
- Consulenza multidisciplinare con chirurgo pediatrico dedicato.
- Follow-up ecografico fino al parto (possibile necessità di amniodecompressione in caso di polidramnios severo sintomatico).
- Programmazione del parto presso centro di III livello con programmazione iter chirurgico postnatale

Diagnosi differenziale (spesso difficoltosa):

- Duplicazione duodenale
- Stenosi pilorica con dilatazione dell'antro gastrico
- Cisti addominali (mancanza del tramite con bolla gastrica)



Segno della «doppia bolla»



Tramite tra stomaco e duodeno

Counseling alla coppia:

L'atresia duodenale è una patologia malformativa rara caratterizzata da una mancata canalizzazione di una parte di duodeno che comporta assenza o riduzione del passaggio del contenuto gastrico all'intestino.

La diagnosi è spesso tardiva in quanto i segni ecografici indiretti si manifestano generalmente nel III trimestre di gravidanza. Il mancato transito può determinare polidramnios, condizione che può essere responsabile di sintomi (attività contrattile, raccorciamento cervicale da sovradistensione, difficoltà respiratoria) che richiedono la rimozione di parte del liquido attraverso una procedura di amniodecompressione, effettuata con un ago sottile sotto guida ecografica.

Una volta escluso che la atresia duodenale sia associata ad anomalie cromosomiche o ad altre anomalie strutturali diagnosticabili in epoca prenatale, è verosimile che la anomalia sia isolata. Dopo la nascita è possibile effettuare un intervento chirurgico che generalmente è risolutivo senza esiti gravi a lungo termine. L'outcome dipende dalla presenza e severità delle anomalie associate, dalla associazione con anomalie cromosomiche o genetiche e dall'esito della chirurgia postnatale. Si stima una mortalità a 30 anni del 9-12% per complicanze tardive. Il rischio di ricorrenza in caso di successive gravidanze è basso, sarà comunque opportuno effettuare i controlli ecografici presso un centro di riferimento.

Bibliografia:

Manuale di ecografia ostetrica del II e III trimestre, SIEOG, II edizione 2018.

Ecografia in Ostetricia e Ginecologia, Peter W Callen, V edizione 2016.

Duodenal atresia: associated anomalies, prenatal diagnosis and outcome. Choudhry MS et al. Pediatr Surg Int 2009.