

Polo sanitario Università della Calabria (UNICAL), ASP Cosenza

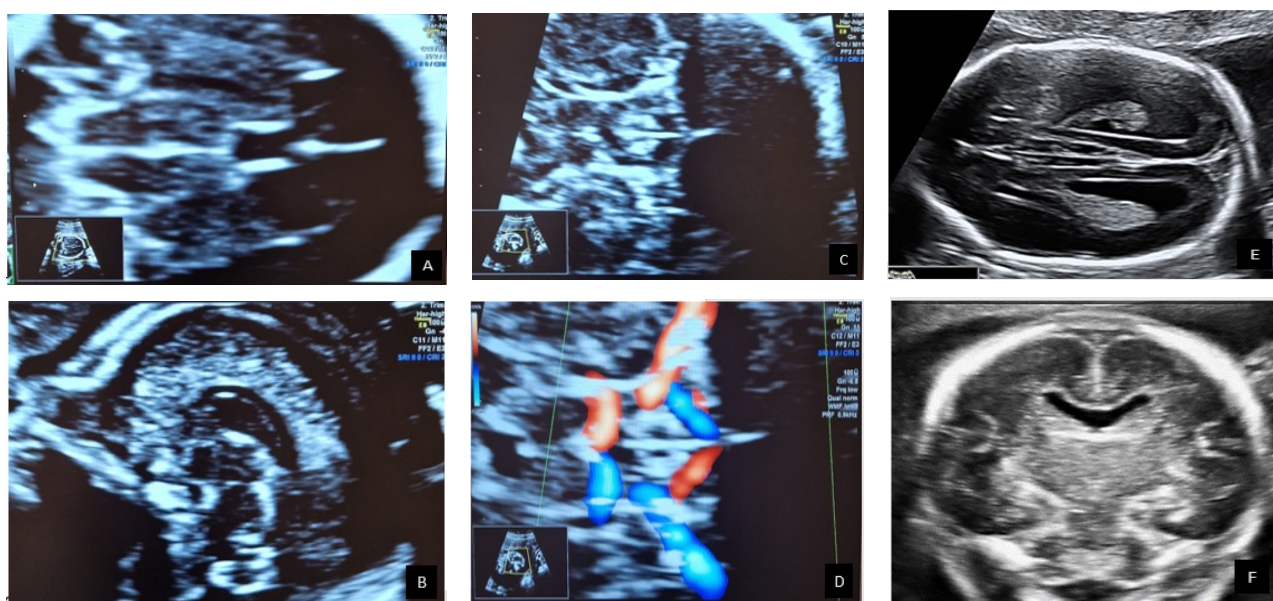
Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro

Definizione: Il cavo del setto pellucido (CSP) è un fondamentale landmark nello studio dell'encefalo fetale, la cui valutazione è parte integrante dell'ecografia di screening e di riferimento della anatomia fetale. Il CSP si presenta come una cavità ripiena di fluido tra due sottili lamine, al centro del complesso anteriore del cranio tra i corni anteriori dei ventricoli laterali. Nella vita intra uterina il CSP dovrebbe risultare visibile dalla 18 alla 37 settimana di gestazione, per valori di diametro biparietale (BPD) compresi tra 44 ed 88 mm.

La mancata visualizzazione del CSP in epoca di ecografia di screening del II trimestre può ricondursi ad una anomalia dello sviluppo prosencefalico o essere la risultanza di processi responsabili della distruzione dello stesso.

Prevalenza nella popolazione generale 2-3 casi su 100000.

Diagnosi: Nell'ambito dello studio assiale del cranio fetale durante l'acquisizione della scansione trans ventricolare, si parla di mancata visualizzazione del CSP, laddove quest'ultimo non risulti visibile tra 18-20 settimane e 37 settimane di gestazione, per valori di BPD compresi tra 44 ed 88 mm.



A: normale visualizzazione del CSP in scansione assiale del cranio; B: Normale visualizzazione del CC in scansione sagittale del cranio; C: Normale visualizzazione del chiasma ottico in scansione assiale del cranio; D: Normale visualizzazione del chiasma ottico nel contesto del poligono di Willis in color Doppler nell'ambito della scansione assiale del cranio; E: Mancata visualizzazione del CSP nel contesto della agenesia completa del CC in scansione assiale del cranio; F: Mancata visualizzazione del CSP nell'ambito della agenesia isolata del CSP in scansione coronale del cranio.

Varianti cliniche:

- A. Agenesia isolata del setto pellucido
- B. Displasia setto ottica, SOD (altrimenti nota come sindrome di de Morsier)
- C. Agenesia/disgenesia del corpo calloso (CC)
- D. Oloprosencefalia lobare
- E. Esito di idrocefalia severa, quadri ischemici cerebrali

Management ostetrico: A seguito di una mancata visualizzazione del CSP la paziente dovrà essere indirizzata presso un centro di riferimento nel quale la stessa avrà l'opportunità di ricevere:

- Ecografia di riferimento ed esame neurosonografico del feto con particolare cura nello studio del CC, del chiasma ottico e dei nervi ottici;
- Risonanza magnetica fetale, esame strumentale di supporto per un più dettagliato studio delle strutture intracraniche;
- Consulenza genetica ed amniocentesi finalizzate ad escludere sottese patologie cromosomiche e/o sindromi monogeniche;
- Consulenza neurologica finalizzata ad una migliore comprensione dei potenziali rischi associati a carico del neurosviluppo;

Counseling: l'interpretazione del caso clinico ed il relativo counselling saranno strettamente dipendenti da quanto emerso dagli esami di approfondimento diagnostico appena descritti, nel dettaglio:

A. In caso di agenesia isolata del CSP la prognosi è riportata come favorevole nella maggior parte dei casi (86%), seppure sussista un residuo rischio (14%) di reperti anomali identificati solo in fase postnatale (quadri di SOD non diagnosticati in fase prenatale, quadri di severo ritardo del neurosviluppo non associati alla presenza di una SOD) questi ultimi con una cattiva prognosi neurologica.

B. In caso di sospetta SOD: discutere la possibile evenienza di ipoplasia di uno o entrambi i nervi ottici associata alla possibile disfunzione della ghiandola ipofisaria, al possibile ritardo del neurosviluppo, alla possibile epilessia fino alla paralisi cerebrale.

C. In caso di agenesia del CC (completa o parziale), è riportata una associazione: nel 20% dei casi con Trisomia 8,13,18, delezioni, duplicazioni e nel 50% dei casi con una delle 200 sindromi genetiche responsabili di anomalie che interessano il sistema nervoso centrale e/o ritardo nel neurosviluppo. Il 30% circa dei casi è riportato come isolato.

D. In caso di Oloprosencefalia lobare è riportata una associazione: nel 20% dei casi con Trisomia 13,18, nel 20% dei casi con sindromi genetiche e nell'80% dei casi una associazione con microcefalia ed anomalie del volto. La presenza di Oloprosencefalia lobare è usualmente caratterizzata da un severo ritardo del neurosviluppo e disturbo della vista.

E. Idrocefalia severa e/o o quadri ischemici con necrosi cerebrale sono caratterizzati da una prognosi del neurosviluppo severa.

Bibliografia:

- Maligner G, Lev D, Oren M et al. Non-visualization of the cavum septi pellucidum is not synonymous with agenesia of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 Aug;40(2):165-70. PMID: 22689012.
- Maligner G, Paladini D, Haratz KK, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022 Oct;60(4):591. PMID: 32870591.
- Di Pasquo E, Kuleva M, Arthuis C, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetuses with isolated agenesia of septum pellucidum: cohort study and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022 Feb;59(2):153-161. PMID: 34396620.
- Linee guida SIEOG 2021.
- The fetal medicine foundation.