

Elaborato da Gian Piero Minnella

UOC di Ostetricia e Ginecologia  
Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "P. Giaccone" - Palermo

**Definizione:** L'atresia esofagea rappresenta una delle più comuni patologie del tratto gastrointestinale, nonché una delle meno diagnosticate in epoca prenatale. Può presentarsi con esclusivamente una interruzione del decorso esofageo (tipo A) o in presenza di una fistola tracheoesofagea, che può essere prossimale (tipo B), distale (tipo C), prossimale e distale (tipo D), o anche con fistola ma senza atresia (tipo E).

**Incidenza:** L'incidenza complessiva varia tra diverse casistiche e si stima tra 1 su 2500 e 1 su 4500 nati vivi. Di queste circa l'85% è rappresentato dalla atresia esofagea con fistola tracheoesofagea distale.

**Diagnosi:** I segni ecografici riscontrabili sono il polidramnios, la mancata visualizzazione dello stomaco (stomaco vuoto), la presenza di uno stomaco piccolo (riempimento scarso) e la presenza di pouch esofagea (dilatazione del moncone prossimale). La diagnosi viene posta in epoca prenatale in meno del 50% dei casi (dati riportano 24-32%), soprattutto a causa della presenza della fistola tracheoesofagea che fa spesso apparire lo stomaco normale.



**Management Ostetrico:** Il sospetto viene posto solitamente nel secondo o nel terzo trimestre durante una ecografia di routine, in questa sede la paziente deve essere inviata per una ecografia di riferimento. Nel caso in cui venisse confermato il sospetto di atresia esofagea è necessario una approfondita valutazione della anatomia fetale per la ricerca di eventuali anomalie associate compresa l'ecocardiografia. L'uso della RM è solitamente riservato ai casi più dubbi o per valutare le anomalie associate. Una procedura invasiva per lo studio del cariotipo ed effettuazione di aCGH va considerata vista l'associazione con anomalie genetiche e cromosomiche. Ecografie seriate sono utili per monitorare il liquido amniotico, la crescita e l'eventuale comparsa di ulteriori segni ecografici.

Il parto va effettuato in un centro con terapia intensiva neonatale e chirurgia pediatrica. Alla nascita viene posizionato un sondino per verificare la pervietà dell'esofago, può essere effettuata una radiografia per confermare la diagnosi.

### **Counseling:**

#### **Anomalie associate**

Sono presenti in circa il 50% dei casi. Le più comuni riguardano l'apparato cardiovascolare, seguite da muscolo-scheletriche, anorettali e intestinali, genito-urinarie, e dalle aneuploidie. L'associazione VACTERL può essere presente fino a circa il 10% dei casi, la sindrome CHARGE nell'1%, altre sindromi non cromosomiche in circa il 5%.

#### **Aneuploidie associate**

La più comune è la trisomia 18 (6%), seguita dalla trisomia 21.

**Intervento chirurgico:** Viene effettuato nei primi giorni di vita ma non costituisce solitamente una emergenza. L'obiettivo è la correzione primaria del difetto. Complicanze chirurgiche possono essere la deiscenza della anastomosi, la sua stenosi o la ricorrenza della fistola.

#### **Outcome:**

La sopravvivenza globale è di circa il 90% e raggiunge quasi il 100% in caso di patologia isolata in neonati a termine. In caso di malformazioni associate o anomalie genetiche l'outcome varia a seconda della condizione.

Le complicanze a lungo termine sono presenti in circa il 50% dei casi, le più frequenti sono disfagia, reflusso gastroesofageo, infezioni respiratorie ricorrenti, asma, rantoli ed esofago di Barrett.

#### **Bibliografia:**

- R N Pedersen et al. Oesophageal atresia: prevalence, prenatal diagnosis and associated anomalies in 23 European regions. Arch Dis Child; 2012; 97(3):227-32.
- Durkin N et al. Management of neonates with oesophageal atresia and tracheoesophageal fistula. Early Hum Dev. 2022; PMID:36242842.
- E Kassif et al. Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: prenatal sonographic manifestation from early to late pregnancy. Ultrasound Obstet Gynecol. 2020. 58(1):92-98.
- C Partdy et al. Prenatal detection of esophageal atresia: A systematic review and meta-analysis. Acta Obstet Gynecol Scand. 2019; 98(6):689-699.