

Dr.ssa Mariachiara Bosco  
UOC Ostetricia e Ginecologia  
Dipartimento di Scienze Chirurgiche Odontostomatologiche e Materno-Infantili  
Università degli Studi di Verona

## Definizione

L'epatomegalia è definita come un aumento del volume del fegato. Analogamente, la splenomegalia si riferisce ad un aumento del volume della milza. Possono essere associate o presentarsi indipendentemente. Esse non rappresentano una malformazione strutturale, bensì una lesione acquisita o un marker di patologia sottostante. Durante la vita fetale l'attività ematopoietica inizia a 12 settimane. Normalmente dopo le 24 settimane il midollo osseo inizia a produrre cellule ematopoietiche e si verifica una concomitante riduzione nella produzione delle stesse da parte del fegato e milza.

## Incidenza

Si tratta di condizioni relativamente rare e spesso correlate a infezioni congenite da CMV.

## Eziologia:

**Infettive:** infezioni congenite, principalmente CMV, ma anche altre infezioni come *Toxoplasma gondii*, Rubella, Parvovirus B19, HSV tipo 1-2, Zika virus, sifilide.

**Genetiche/sindromiche:**

- Sindrome di Down (se presente malattia mieloproliferativa).
- Sindrome di Beckwith–Wiedemann (epatomegalia [10% dei casi] + onfalocoe + ipertrofia unilaterale del corpo + macroglossia).
- Sindrome di Zellweger (epatomegalia + rene policistico + agenesia del corpo calloso).

**Neoplastiche:** tumori epatici rari (emangioma, epatoblastoma, metastasi di neuroblastoma surrenale), leucemia fetale acuta (molto rara).

**Cardiache:** scompenso cardiaco con aumento della pressione venosa centrale e congestione epatica.

**Anemia fetale:** da isoimmunizzazione Rh materna o altri antigeni eritrocitari, da alfa-talassemia major fetale. In tali condizioni vi è aumentata mielopoiesi epatosplenica fetale in risposta all'anemia fetale.

**Malattie da accumulo:** Gaucher, Niemann–Pick → splenomegalia spesso tardiva (III trimestre).

## Diagnosi:

Riscontro di milza e/o fegato ingranditi (specialmente se epatosplenomegalia severa o se c'è concomitante ascite che funge da mezzo di contrasto intra-addominale) (**Figura A, B**). Talvolta in casi di epatomegalia marcata si può visualizzare una deformazione della parete addominale anteriore in scansione sagittale (**Figura C, D**). Sono disponibili nomogrammi per i diametri massimi di milza e fegato. Nella diagnosi differenziale è importante non confondere il lobo epatico sinistro (più grande in utero) con la milza.

## Management Ostetrico

Ecografia di riferimento per possibili associazioni e per cercare segni di infezione:

- calcificazioni cerebrali
- ventricolomegalia, sinechie intraventricolari, cisti periventricolari
- ascite
- cardiomegalia da miocardite e versamento pericardico

Esami infettivologici (sierologia materna per CMV + altre TORCH, Zika, Parvovirus B19 e sifilide).

Valutare possibile anemia fetale ed isoimmunizzazione materna.

Considerare esame invasivo per cariotipo fetale e test genetici/consulenza genetica per T21 e malattie da accumulo (specialmente se altre cause sono escluse).

Follow-up ecografico seriato per monitoraggio della progressione.

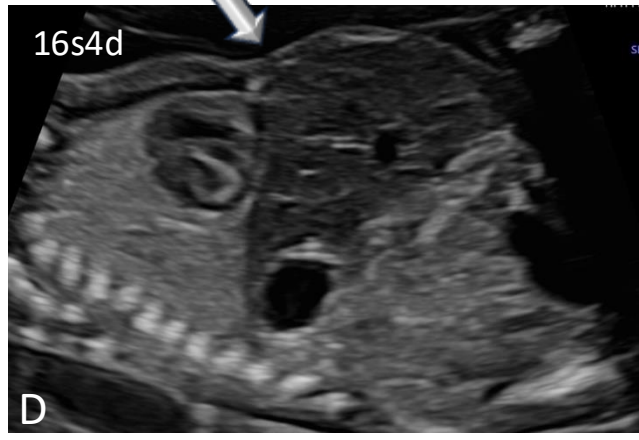
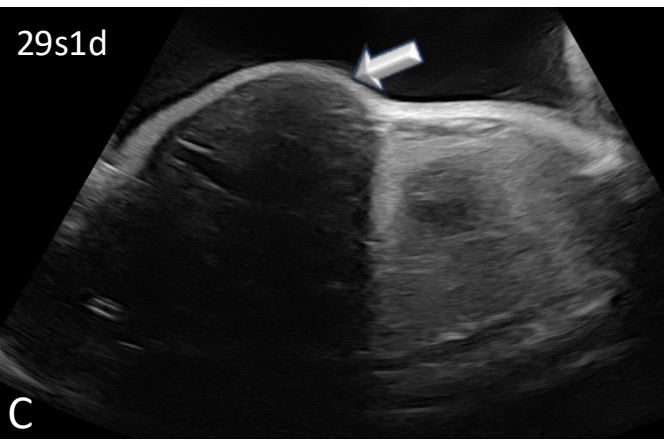
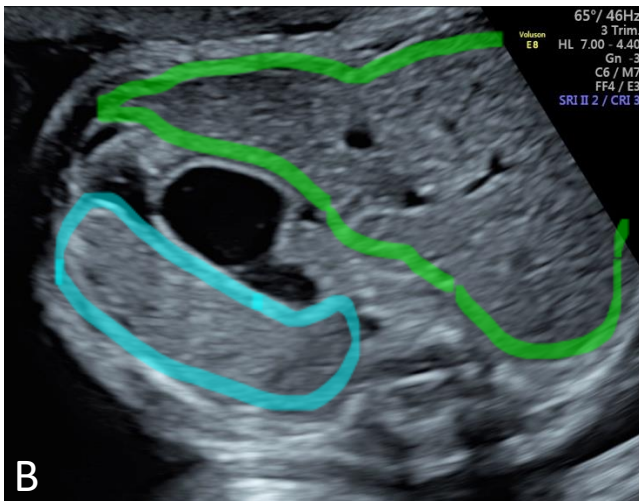
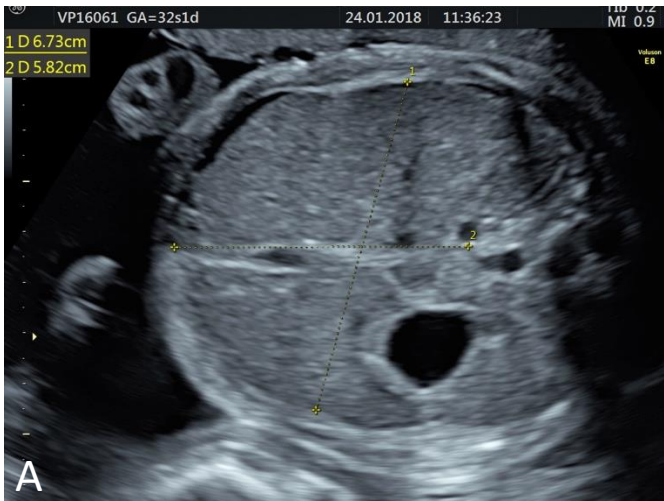
Espletamento del parto in centro di III livello.

## Counseling:

La prognosi dipende dall'eziologia:

- *Infettivologica:* esito dipendente dal patogeno e dalla gravità (es. CMV con calcificazioni cerebrali od infezioni con concomitante ascite/idrope hanno prognosi più severa).
- *Anemia fetale:* prognosi dipende da severità dell'anemia, epoca di insorgenza e possibilità di trasfusione fetale.
- *Malattie da accumulo:* prognosi severa, spesso letale nei primi mesi o anni di vita.
- *Tumori epatici:* variabile, in base alla natura della lesione.
- *Trisomia 21:* seppur si associ ad epatosplenomegalia in una minoranza dei casi, va considerata nel counseling.

## Figures



## Bibliografia:

- Roberts AB, Mitchell JM, Pattison NS. Fetal liver length in normal and isoimmunized pregnancies. *Am J Obstet Gynecol.* 1989 Jul;161(1):42-6.
- Paladini D, Volpe P. *Ultrasound of congenital fetal anomalies: differential diagnosis and prognostic indicators.* CRC press; 2024 Jun 14.
- Jensen KK, Oh KY, Patel N, Narasimhan ER, Ku AS, Sohaey R. Fetal Hepatomegaly: Causes and Associations. *Radiographics.* 2020 Mar-Apr;40(2):589-604.
- Schmidt W, Yarkoni S, Jeanty P, Grannum P, Hobbins JC. Sonographic measurements of the fetal spleen: clinical implications. *J Ultrasound Med.* 1985 Dec;4(12):667-72.
- Ogawa M, Hosoya N, Sato A, Tanaka T. Is the degree of fetal hepatosplenomegaly with transient abnormal myelopoiesis closely related to the postnatal severity of hematological abnormalities in Down syndrome? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004 Jul;24(1):83-5.
- Tongprasert F, Srisupundit K, Luewan S, Tongsong T. Normal length of the fetal liver from 14 to 40 weeks of gestational age. *J Clin Ultrasound.* 2011 Feb;39(2):74-7.
- Srisupundit K, Piyamongkol W, Tongprasert F, Luewan S, Tongsong T. Reference range of fetal splenic circumference from 14 to 40 weeks of gestation. *Arch Gynecol Obstet.* 2011 Mar;283(3):449-53.
- Forey PL, Favier M, Beneteau C, Berenguer S, Da Costa L, Guigue V, Loget P, Torrents J, Samaison L, Riethmuller D, Collardeau-Frachon S. Acute fetal leukemia: When should it be suspected? What assessment should be performed? A case series and review of literature. *Prenat Diagn.* 2024 Jun 25.
- Guerra B, Simonazzi G, Puccetti C, Lanari M, Farina A, Lazzarotto T, Rizzo N. Ultrasound prediction of symptomatic congenital cytomegalovirus infection. *Am J Obstet Gynecol.* 2008 Apr;198(4):380.e1-7.
- Al-Kouatly HB, Felder L, Makhamreh MM, Kass SL, Vora NL, Berghella V, Berger S, Wenger DA, Luzi P. Lysosomal storage disease spectrum in nonimmune hydrops fetalis: a retrospective case control study. *Prenat Diagn.* 2020 May;40(6):738-745.
- Yazigi A, De Pecoulas AE, Vauloup-Fellous C, Grangeot-Keros L, Ayoubi JM, Picone O. Fetal and neonatal abnormalities due to congenital rubella syndrome: a review of literature. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2017 Feb;30(3):274-278.
- Lazarte-Rantes C, Rodríguez-Anccasi R, Rivas-Campos C, Silva E. Congenital Toxoplasmosis: Findings in Fetal MRI. *Cureus.* 2021 Aug 4;13(8):e16894.