

Dr. Gian Piero Minnella

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

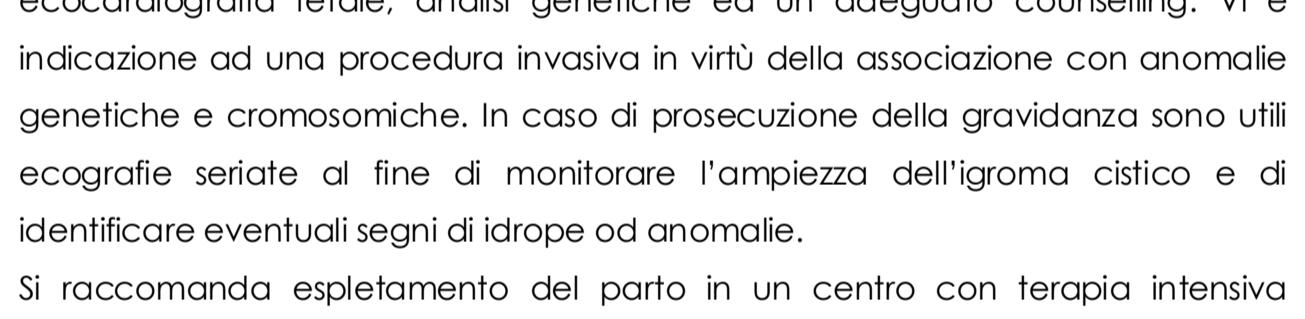
Definizione: l'Igroma Cistico è un'anomalia dello sviluppo del sistema linfatico fetale, caratterizzato da un ispessimento fluido, settato e limitato alla regione cervicale. È il risultato di un anomala connessione tra i vasi linfatici e il sistema venoso.



L'igroma cistico si localizza in sede nucale e laterocervicale, spesso con estensione dorsale ed edema sottocutaneo [1]. Si distingue dall'aumento della translucenza nucale, caratterizzata da un ispessimento omogeneo e progressivamente decrescente verso il sacro; la presenza di setti non è discriminante tra le due condizioni. E' la più comune forma di linfangioma.

Incidenza: variabile in funzione della definizione e dell'epoca gestazionale alla diagnosi, attestandosi tra 1:285 [2] e 1:800 nel primo trimestre.

Diagnosi: L'igroma cistico è ecograficamente visibile a partire da 11 settimane, talora anche più precocemente. Si manifesta come un aumento dello spessore cervicale con aree anecogene separate da setti, osservabili nei diversi piani di scansione; lateralmente sono spesso presenti formazioni cistiche bilaterali, espressione della dilatazione delle sacche linfatiche giugulari [1]. Questi reperti si associano frequentemente a un aumento della translucenza nucale nel primo trimestre e della plica nucale nel secondo trimestre; tuttavia, l'igroma cistico è un'entità distinta dall'aumento isolato della translucenza nucale. La prognosi è in ogni caso correlata all'entità dell'ispessimento nucale. Nei casi più gravi l'edema può estendersi diffusamente ed associarsi a versamenti sierosi e ascite, configurando un quadro di idrope fetale



Management Ostetrico: La diagnosi viene solitamente effettuata nel primo trimestre, in questo caso la paziente deve essere inviata presso un centro di riferimento per l'effettuazione di una valutazione precoce della anatomia, ecocardiografia fetale, analisi genetiche ed un adeguato counselling. Vi è indicazione ad una procedura invasiva in virtù della associazione con anomalie genetiche e cromosomiche. In caso di prosecuzione della gravidanza sono utili ecografie seriate al fine di monitorare l'ampiezza dell'igroma cistico e di identificare eventuali segni di idrope od anomalie.

Si raccomanda espletamento del parto in un centro con terapia intensiva neonatale. In assenza di idrope o igroma cistico di grandi dimensioni, il parto può avvenire per via vaginale con timing individualizzato in base al caso specifico.

Counselling:

Anomalie strutturali: Anomalie strutturali maggiori si riscontrano nel 42%[3], con maggiore prevalenza tra i feti aneuploidi (44%) rispetto agli euploidi (29%) [4]. Le malformazioni cardiache sono le più frequenti, riscontrate in circa il 73% dei feti con anomalie strutturali, seguite dalle anomalie del sistema urinario e del sistema nervoso centrale [2].

Anomalie genetiche: L'Igroma Cistico è associato ad anomalie cromosomiche in più del 60% dei casi [1][2][4][5]. Le più comuni sono la Trisomia 21 (sindrome di Down), la monosomia X (sindrome di Turner) e la trisomia 18 o 13. Inoltre è presente un aumentato rischio di altre anomalie genetiche, in particolare di rasopatie, come la sindrome di Noonan[6], ed altre anomalie più rare.

Outcome: In circa il 20% dei casi regredisce spontaneamente [3], questo accade più frequentemente se la diagnosi avviene prima delle 11 settimane [7]. La sopravvivenza complessiva riscontrata in letteratura varia dal 10 al 25% [2], va considerato che una parte rilevante delle gravidanze va incontro ad interruzione volontaria ed anche tra i feti che non vanno incontro ad interruzione, il rischio di morte intrauterina è alto, particolarmente nei casi associati ad idrope [7].

Bibliografia:

1. MOLINA, Francisca S., et al. Cystic hygromas, nuchal edema, and nuchal translucency at 11–14 weeks of gestation. *Obstetrics & Gynecology*, 2006, 107.3: 678-683.
2. MALONE, Fergal D., et al. First-trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. *Obstetrics & Gynecology*, 2005, 106.6: 1415-1416.
3. WANG, Michelle J., et al. Perinatal outcomes of cystic hygroma: a systematic review and meta-analysis. *American Journal of Obstetrics & Gynecology MFM*, 2025, 7.7.
4. SCHOLL, Jessica, et al. First-trimester cystic hygroma: relationship of nuchal translucency thickness and outcomes. *Obstetrics & Gynecology*, 2012, 120.3: 551-559.
5. TRAUSSER, Patrice ML, et al. The natural history of euploid pregnancies with first-trimester cystic hygromas. *American journal of obstetrics and gynecology*, 1994, 170.5: 1279-1284.
6. SCHREURS, Lore, et al. First trimester cystic hygroma colli: Retrospective analysis in a tertiary center. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 2018, 231: 60-64.
7. SCHOLL, Jessica; CHASEN, Stephen T. First trimester cystic hygroma: does early detection matter?. *Prenatal diagnosis*, 2016, 36.5: 432-436.