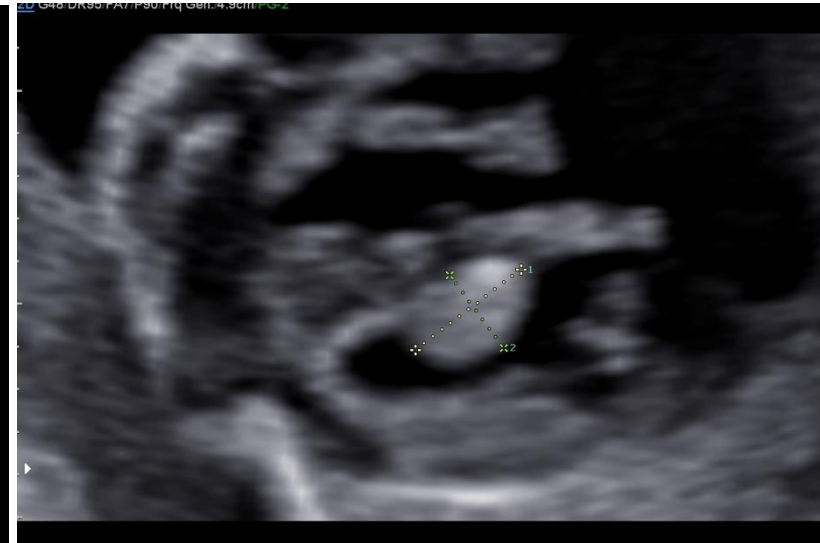
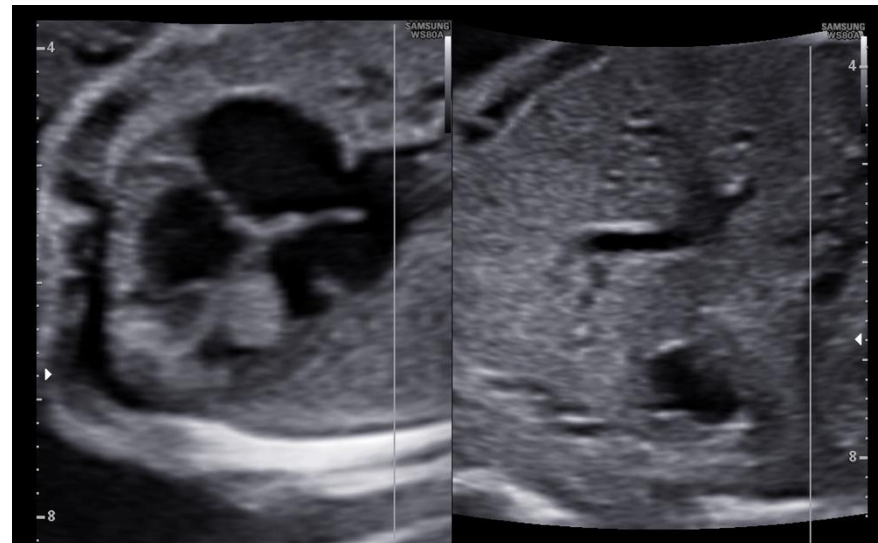
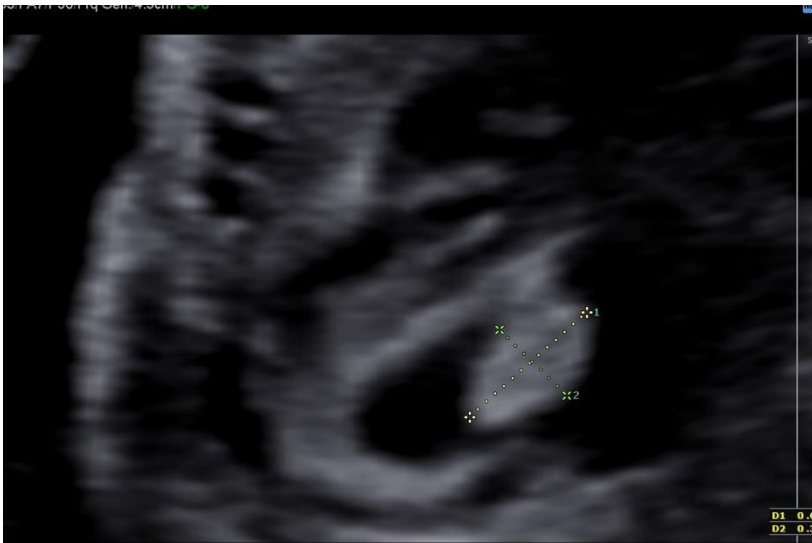
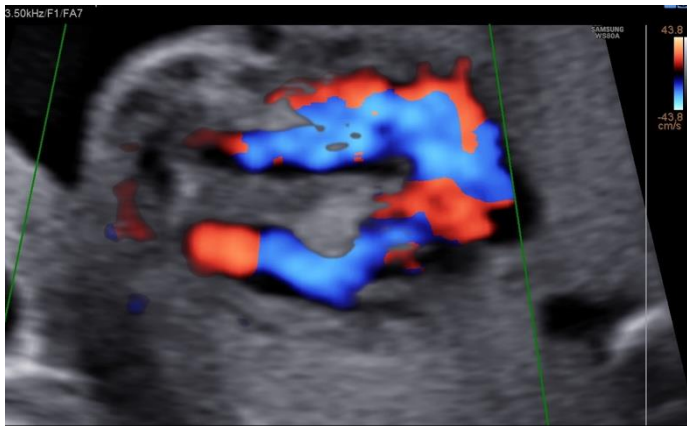


- G2 P1, Concepimento spontaneo
- **Ecografia di screening del I trimestre:** nella norma
- Non eseguiti test di screening integrativi per scelta della coppia
- **Ecografia di screening del II trimestre:** nella norma
- Primo riscontro a 25+4 settimane gestazionali di **anomalia cardiaca**. Restante anatomia e biometria fetale nella norma

Di cosa si tratta?

1. Teratoma
2. Fibroma
3. Mixoma
4. Rabdomioma

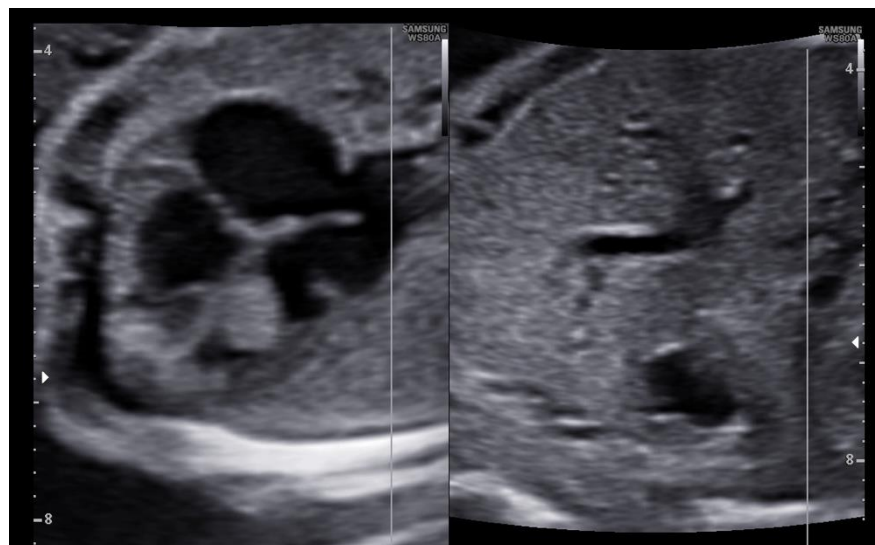
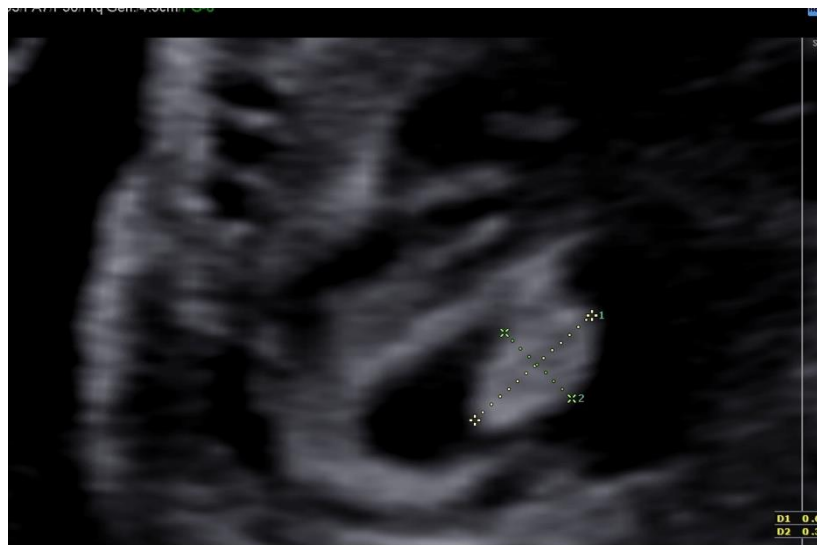




- G2 P1, Concepimento spontaneo
- **Ecografia di screening del I trimestre:** nella norma
- Non eseguiti test di screening integrativi per scelta della coppia
- **Ecografia di screening del II trimestre:** nella norma
- Primo riscontro a 25+4 settimane gestazionali di **anomalia cardiaca**. Restante anatomia e biometria fetale nella norma

Di cosa si tratta?

1. Teratoma
2. Fibroma
3. Mixoma
4. **Rabdomioma**



CASO CLINICO - *Soluzione:*

Rabdomioma cardiaco

I **rabdomiomi cardiaci** rappresentano il segno prenatale più evidente e precoce di:

Sclerosi tuberosa (o complesso della sclerosi tuberosa, TSC)

Associazione fino a
80-90% dei casi

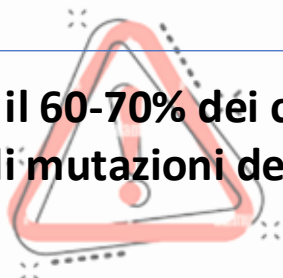


Malattia multisistemica caratterizzata dalla formazione di amartomi multipli a carico di diversi organi, con particolare predilezione per il sistema nervoso centrale

EZIOLOGIA:

Malattia genetica **autosomica dominante**, causata da mutazione nei geni TSC1 e TSC2, con conseguente disregolazione della crescita e della proliferazione cellulare

In circa il **60-70%** dei casi si tratta di **mutazioni de novo**



INCIDENZA:

1:6.000 - 1:10.000
nati vivi

CRITERI DIAGNOSTICI IN GRAVIDANZA:

- Riscontro di una variante patogenetica nei geni **TSC1** o **TSC2**
- Oppure:
- Presenza di due dei seguenti **criteri clinici maggiori**:
 - Rabdomiomi cardiaci
 - Tuberi corticali multipli
 - Noduli subependimali multipli
 - Astrocitoma subependimale a cellule giganti

DIAGNOSI PRENATALE della TSC: ECOCARDIOGRAFIA FETALE

RABDOMIOMI CARDIACI

- Masse iperecogene ben circoscritte
- Multipli
- Localizzazione prevalente nel miocardio ventricolare e nel setto interventricolare
- Talora associati ad aritmie o ostruzione al flusso se di grandi dimensioni o multipli
- Visibili a partire da 20-22 settimane di gestazione



La presenza di rabdomiomi è altamente suggestiva di TSC →

associazione fino all'80-90% dei casi

✓ Tendono a scomparire nel tempo, nella maggior parte dei casi, durante l'infanzia o l'età adulta

✓ Esiste la possibilità di regressione spontanea prenatale, soprattutto se di piccole dimensioni

✓ Crescita lenta durante la gravidanza



Rabdomioma cardiaco

DIAGNOSI PRENATALE della TSC: NEUROSONOGRAFIA FETALE

TUBERI CORTICALI

Segno ecografico quasi patognomonico. Seppur istologicamente siano presenti dalle 21 settimane, di solito si manifestano nel III trimestre con lesioni iperecogene localizzate prevalentemente nella corteccia fronto-parietale

NODULI SUBEPENDIMALI

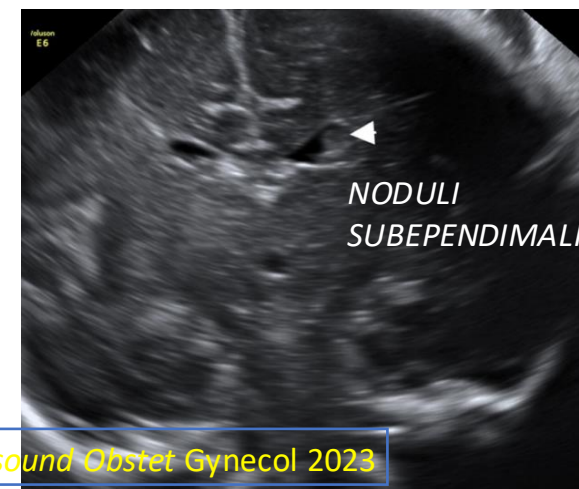
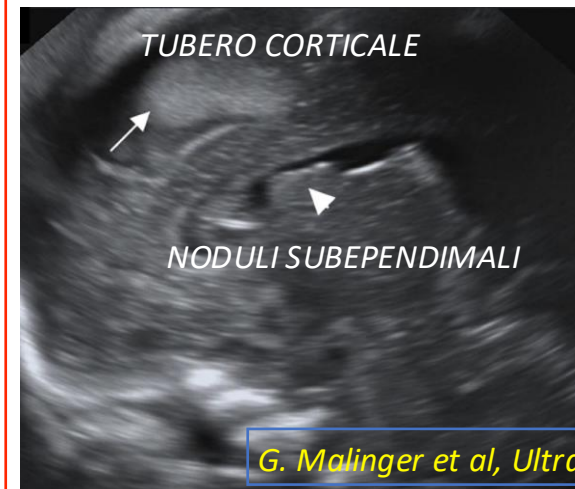
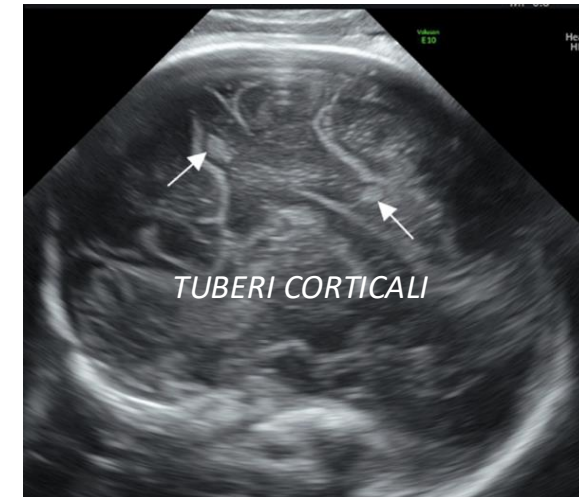
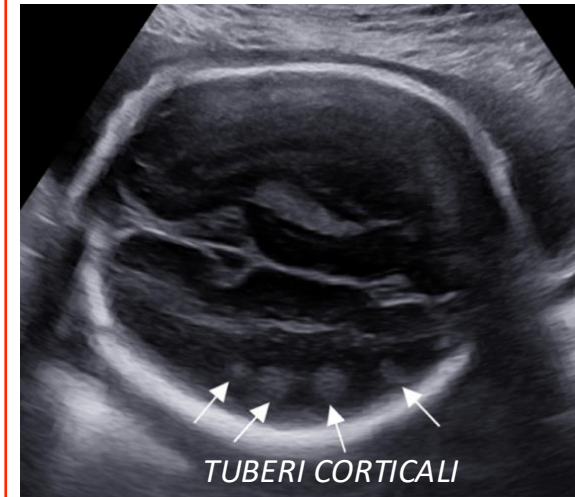
Teoricamente sono sempre associati ai tuber corticali. Visibili in epoche tardive. Comuni lungo le pareti ventricolari, vicino al nucleo caudato e al talamo. Si manifestano come prominenze isoecogene della parete ventricolare

ASTROCITOMA SUBEPENDIMALE A CELLULE GIGANTI

Rari nei feti. Si manifestano come una massa eterogenea intraventricolare ben definita che può causare ventricolomegalia

LESIONI DELLA SOSTANZA BIANCA

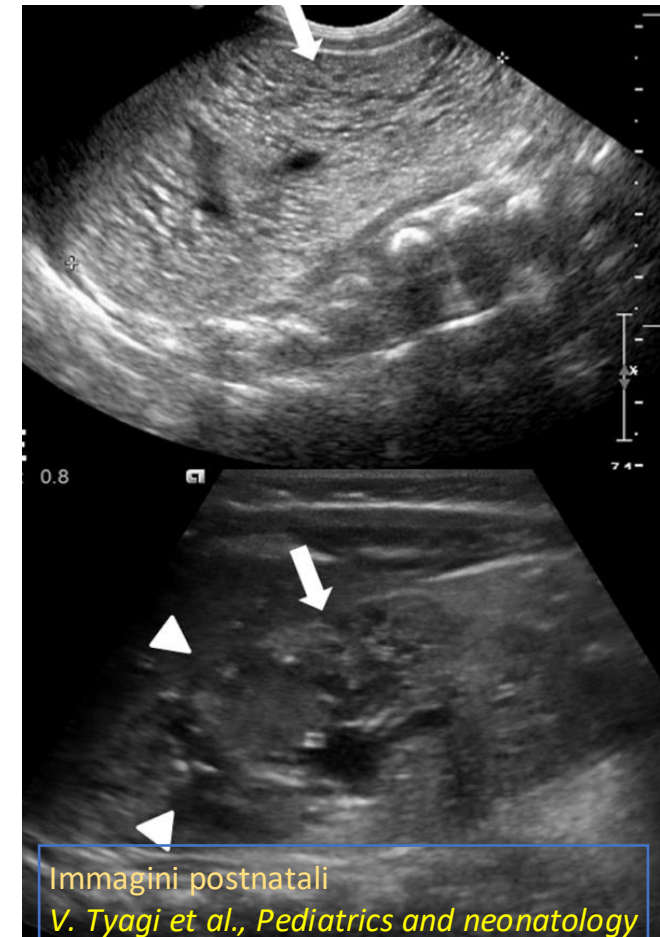
Sono presenti microscopicamente dalle 19 settimane nella sostanza bianca profonda, ma crescono progressivamente nel corso della gravidanza fino a rendersi visibili come lesioni simil-cistiche anecogene o ipoecogene



DIAGNOSI PRENATALE della TSC: Segni ecografici di coinvolgimento renale

- Raramente visibili in epoca prenatale, presenti nell' 80% dei pazienti adulti
- Displasia cistica che coinvolge la corticale e la midollare renale
- o:
- Lesioni iperecogene con cono d'ombra posteriore, singole o multiple, localizzate nella corticale renale compatibili con angiomiolipomi
- Tendenza all'aumento di dimensioni nel tempo

Rischio di sviluppare in età adulta ipertensione secondaria a patologia renale



Immagini postnatali
V. Tyagi et al., *Pediatrics and neonatology*

CASO CLINICO - *Soluzione:*

Rabdomioma cardiaco



La prognosi è altamente variabile e dipende da:

- Numero e localizzazione delle lesioni cerebrali
- Complicanze cardiache fetali
- Evoluzione neurologica postnatale

- ✓ I rabdomiomi cardiaci tendono spesso a regressione spontanea postnatale,
- ✗ mentre le manifestazioni neurologiche (epilessia, disturbo dello spettro autistico, disabilità intellettiva) rappresentano il principale determinante prognostico a lungo termine

Lesioni cerebrali associate a :

Epilessia >80% dei casi

Disabilità intellettiva > 60% casi