

1G

37 anni, anamnesi patologica muta

Gravidanza singola, concepimento da FIVET

Ecografia del primo trimestre: anatomia nella norma, NT 1,7 mm

cfDNA basso rischio per aneuploidie, FF 8%

A 16 settimane eseguita amniocentesi presso altra sede per riscontro di formazione anecogena addominale con pareti iperecogene di 22,5x7, 55mm.

Invio a 16 settimane per pPROM dopo amniocentesi

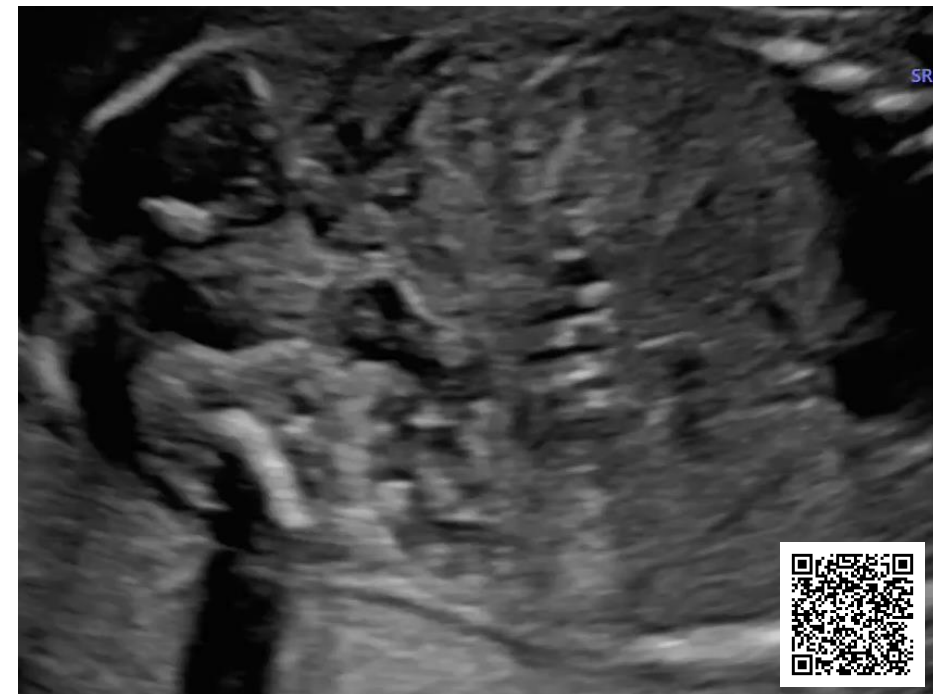
Al controllo ecografico presso nostro centro a **16+4** wks si evidenzia: dilatazione di una ansa intestinale a livello colico con diametro massimo di 7 mm con pareti intestinali ispessite ed iperecogene dello spessore massimo di 1.6 mm.

Ricovero in reparto per pPROM fino a 21 wks, alla dimissione AFI 11 cm.

Eseguiti esami infettivologici nella norma.

Marito della paziente portatore sano di fibrosi cistica (gestante negativa)

Cariotipo ed array CGH nella norma, 46 XY



Di cosa si tratta?

1. **Atresia duodenale**
2. **Anomalia anorettale**
3. **Atresia ileo-digiunale**
4. **Volvolo intestinale**

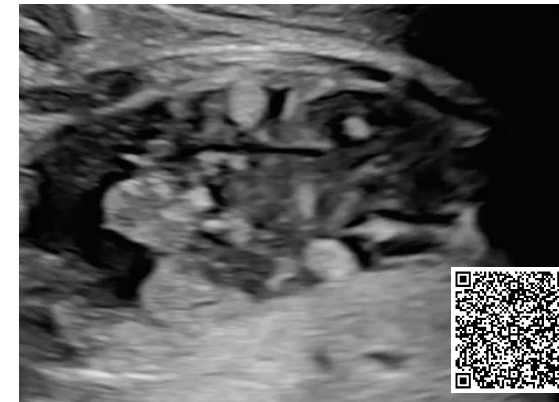
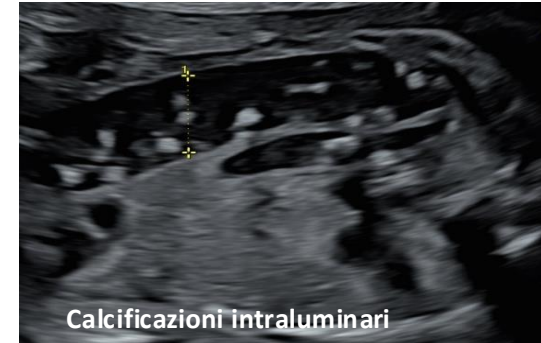
Elaborato da Dott.ssa **Ilaria Giuditta Ramezzana**

SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale

Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Policlinico Milano

Follow up:

- **22+5 wks:** si evidenzia tratto di circa 5 cm di ansa intestinale dilatata con diametro massimo di 16,8 mm con pareti iperecogene ispessite di 2 mm e contenuto iperecogeno. Peristalsi ridotta nel tratto delle anse intestinali in prossimità del retto, presente a livello delle anse apicali.
- **26+3 wks:** Nota dilatazione a carico del tratto intestinale di verosibile pertinenza colica e rettale con dilatazione massima di 15.1 mm con pareti ispessite di 1.9 mm, presenza di contenuto iperecogeno con multipli spot iperecogeni da riferirsi in prima ipotesi a calcificazioni intraluminari. Mancata visualizzazione del target-sign e del tratto distale del retto. Peristalsi presente.
→ sospetta atresia ano-rettale
- **30 wks:** dilatazione intestinale in aumento anse intestinali con diametro massimo 30 mm peristalsi presente, si decide per ricovero .
- **34+5 wks:** Nota dilatazione a carico del tratto intestinale di pertinenza colica e rettale con dilatazione massima di 39 mm, presenza di contenuto ipoecogeno con calcificazioni intraluminari. Mancata visualizzazione del target-sign e del tratto distale del retto. Peristalsi ridotta. Oligoidramnios.



Di cosa si tratta?

1. Atresia duodenale
2. **Anomalia anrettale**
3. Altresia ileo-digiunale
4. Volvolo intestinale

Follow up multidisciplinare:

- Ecografie di II livello presso SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale
- Consulenza genetica
- Consulenze con chirurghi pediatrici
- Consulenza neonatologica

Anomalie anorettali

- **Prevalenza** è approssimativamente di 1/1.500 - 5.000 nati vivi
- Le malformazioni anorettali (ARM) rappresentano uno spettro di anomalie che vanno da lievi anomalie anali a complesse malformazioni della cloaca.
- Non esiste un consenso riguardo la terminologia relativa alle malformazioni anorettali. Sebbene le ARM si possano **classificare in alte, intermedie e basse** in relazione al loro rapporto con il muscolo elevatore dell'ano. Le **atresie alte** sono di solito più complesse e spesso presenti in associazione con altre anomalie (es: urinarie, gastroenteriche e vertebrali) e/o con fistole (genitali, urinarie e perineali).
- Nella maggior parte dei casi, l'**eziologia** delle ARM rimane poco chiara ed è verosimilmente multifattoriale. Un meccanismo patogenetico comune alla maggior parte delle ARM è legato presumibilmente, secondo la teoria tradizionale, **all'anomala suddivisione della cloaca indotta dal setto uro-rettale**. A seconda della severità del difetto di sviluppo lo sbocco dell'intestino distale si posiziona più o meno anteriormente rispetto alla sede normale. Nei casi gravi, l'intestino distale si apre nel seno urogenitale in posizione alta; nei casi lievi, lo sbocco si colloca più in basso, a livello perineale.
- Alto rischio di associazione con anomalie cromosomiche come la T21 e T18. Alto rischio di associazione con sindromi non cromosomiche come: **VA(C)TER(L), OEIS, Klippel-Feil, MURCS e sindrome da regressione caudale**.

Diagnosi ecografica prenatale:

- **Dilatazione rettosigmoidea** del tratto intestinale.
- Prossimalmente o distalmente al punto in cui è presente ostruzione il meconio appare **iperecogeno**.
- Possibile **calcificazioni intraluminali** dovute a **ridotta peristalsi**.
- In caso di enterolitiasi associata a dilatazione delle anse intestinali sempre sospettare la presenza di **fistola colon-vescicale**.
- La persistenza della cloaca è caratterizzata dalla presenza di un **singolo orifizio ano/perineale**.

Diagnosi differenziale:

- Atresia del tenue
- Ileo da meconio

Anomalia anorettale

Nel nostro caso:

Taglio cesareo a 34+6 settimane. Neonato di sesso maschile, peso 2235 gr, apgar 9/10.

Confermata la diagnosi di malformazione ano-rettale con fistola retto-bulbare

- In prima giornata di vita eseguito intervento chirurgico di correzione di malformazione anorettale e di fistola retto-bulbare. Eseguita anoplastica con tecnica PRUF.
- Ecografia addome completo in prima giornata: si segnala dilatazione calico-pielica destra di 7 mm e dilatazione dell'uretere lombare con calibro di 8mm.
- Ultima visita chirurgica a 4 mesi di vita: neoano ortotopico, centrato nel complesso sfinteriale, con prolasso di circa 3-4 mm dell'emicirconferenza sinistra, senza lesioni della mucosa esposta. Proseguire al domicilio in corso calibrizioni con Hegar da mm 8 a 11.5. Prosegue controllo mensili
- Ecografia dell'addome a 3 mesi di vita: non dilatazioni delle vie urinarie. Controllo urologico a distanza di 6 mesi.

In follow up multidisciplinare