

Daniela Casati

Unità Dipartimentale di Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale “U. Nicolini”
Ospedale V. Buzzi ASST-FBF-Sacco

Definizione: La malformazione aneurismatica della vena di Galeno (VGAM) è una malformazione vascolare cerebrale congenita che si sviluppa tra la 6^a e l'11^a settimana di gestazione. È causata da una o più fistole artero-venose che drenano nella vena prosencefalica mediana di Markowski, precursore embrionale della vena di Galeno. Lo shunt ad alto flusso determina una progressiva dilatazione del vaso e ne impedisce la normale involuzione. Tale shunt artero-venoso può determinare un sovraccarico emodinamico con ripercussioni cardiache e cerebrali feto-neonatali di diversa entità.

Incidenza: La VGAM è una patologia rara e rappresenta meno dell'1% di tutte le malformazioni cerebrovascolari. Ciononostante, è la malformazione vascolare cerebrale maggiormente diagnosticata in epoca fetale e pediatrica. L'incidenza stimata nella popolazione generale è di circa 1 caso ogni 25.000–60.000 nati vivi, con variabilità nelle diverse casistiche.

Diagnosi:

La diagnosi viene generalmente posta nel terzo trimestre di gravidanza, sebbene siano descritti casi identificati già nel secondo trimestre.

All'esame ecografico si osserva tipicamente:

- formazione cistica anecogena allungata, in sede mediana sovratentoriale, posteriormente al terzo ventricolo (Figure 1 e 2);
- intenso flusso turbolento al Color Doppler (elemento più importante per la diagnosi differenziale) (Figura 3);
- evidenza di vasi arteriosi afferenti e drenaggio venoso dilatato;
- possibile ventricolomegalia e/o segni di danno cerebrale associato.

È fondamentale un'accurata valutazione ecografica per identificare eventuali segni di scompenso cardiaco fetale, quali cardiomegalia, insufficienza atrioventricolare, dilatazione delle cavità destre, polidramnios fino all'idrope fetale.

La risonanza magnetica fetale rappresenta un utile approfondimento diagnostico, in grado di confermare il sospetto ecografico, definire con maggiore precisione l'anatomia della lesione, identificare precocemente eventuali lesioni cerebrali ischemiche o emorragiche, valutare il parenchima cerebrale e consentire una più accurata stratificazione prognostica.

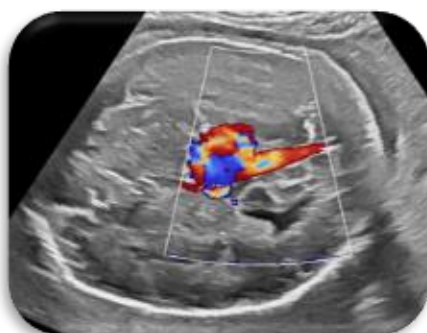
Figura 1



Figura 2



Figura 3



Management Ostetrico

La gestione deve avvenire in centri di III livello con esperienza multidisciplinare comprendente medicina materno-fetale, neonatologia, cardiologia pediatrica, neuroradiologia interventistica pediatrica e neurochirurgia.

Come **follow-up prenatale** si raccomanda un monitoraggio ecografico seriato, con frequenza in base alla gravità del quadro, nel quale valutare: le dimensioni della VGAM, l'anatomia intracranica mediante neurosonografia, la crescita fetale, il compenso cardiovascolare per l'eventuale comparsa o progressione di scompenso cardiaco.

Non è indicato il prelievo di liquido amniotico per indagini genetiche in considerazione dell'assenza di associazione con anomalie genetiche note.

Riguardo al **timing del parto**, in assenza di deterioramento fetale è preferibile proseguire la gravidanza fino al termine o vicino al termine, al fine di ottimizzare gli esiti neonatali.

La presenza della VGAM non costituisce di per sé indicazione al taglio cesareo.

La modalità del parto deve essere individualizzata sulla base delle condizioni ostetriche e fetali.

Il **trattamento** definitivo consiste generalmente nell'embolizzazione endovascolare eseguita dopo la nascita presso centri altamente specializzati. La tempistica della procedura dipende dalla stabilità clinica neonatale e dal grado di scompenso cardiaco.

Counselling:

La consulenza prenatale deve essere multidisciplinare e comprendere specialisti in medicina fetale, neonatologia, cardiologia pediatrica e neuroradiologia interventistica.

È importante sottolineare l'incertezza prognostica relativa a:

- le conseguenze dirette dello shunt artero-venoso ad alto flusso che può determinare conseguenze cardiovascolari e neurologiche di severità variabile
- gli esiti delle procedure terapeutiche postnatali e il decorso post-operatorio

In generale, mortalità e morbidità postnatali sono elevate, con tassi riportati fino al 50% per entrambe.

I principali determinanti prognostici prenatali sono:

- presenza e gravità dello scompenso cardiaco (in particolare: insufficienza tricuspidalica severa);
- idrope fetale (mortalità fino all'80%);
- lesioni cerebrali associate;
- dimensioni della VGAM ($\geq 20,000 \text{ mm}^3$)

In assenza di tali fattori prenatali, la prognosi risulta più favorevole, con un esito neurologico nei limiti di norma fino al 70% dei casi.

Bibliografia:

- Society for Maternal-Fetal Medicine; Monteagudo A. Vein of Galen Aneurysmal Malformation. Am J Obstet Gynecol. 2020 Dec;223(6):B27-B29. doi: 10.1016/j.ajog.2020.08.181. Epub 2020 Nov 7. PMID: 33168212.
- Paladini D, Deloison B, Rossi A, et al. Vein of Galen aneurysmal malformation (VGAM) in the fetus: retrospective analysis of perinatal prognostic indicators in a two-center series of 49 cases. Ultrasound Obstet Gynecol 2017;50:192–9.
- Di Meglio L, Sica G, Toscano P, et al. A systematic review of prenatally diagnosed vein of Galen malformations: prenatal predictive markers and management from fetal life to childhood. Front Pediatr. 2024;12:1401468
- Deloison B, Chalouhi GE, Sonigo P, et al. Hidden mortality of prenatally diagnosed vein of Galen aneurysmal malformation: retrospective study and review of the literature. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012;40(6):652–658.
- Taffin H, Maurey H, Ozanne A, et al. Long-term outcome of vein of Galen malformation. Dev Med Child Neurol. 2020;62(6):729–734.