

Elaborato da Paola Quaresima
Polo sanitario Università della Calabria, ASP Cosenza

Definizione:

L'atresia esofagea (AE) comprende un gruppo di anomalie congenite caratterizzate dall'interruzione della continuità dell'esofago con o senza comunicazione (fistola) con la trachea (AEF). La fistola è presente in circa il 90% dei casi di AE (1,2).

Incidenza :

1 caso ogni 3000-4000 nati (1,2).

Anomalie associate:

Fino al 50% dei casi presenta anomalie congenite associate. Esse possono interessare l'apparato gastrointestinale (28%), cardiovascolare (24%), genitourinario (13%) e/o osteomuscolare (11%). La concomitante presenza di AEF, anomalie vertebrali, anorettali, cardiache, renali e degli arti costituisce lo spettro sindromico noto come VACTERL (1,2). Il rischio di aneuploidie fetali è elevato giunge al 44% circa, in particolare è aumentato il rischio di sindromi di Down ed Ewdard (Trisomie 21 e 18).

La presenza di anomalie maggiori associate, relativamente frequente, rappresenta il principale fattore prognostico sfavorevole, in quanto queste ultime possono rendere più complessa la correzione chirurgica della AE.

Eziologia:

L'eziologia del difetto è sconosciuta. La teoria attualmente più accreditata ipotizza che il difetto primario si instauri intorno alla 8ª settimana di gestazione e consista nella incompleta separazione dell'intestino anteriore (foregut) tra la sua porzione respiratoria ventrale e quella digestiva distale (1).

Diagnosi:

La diagnosi di AE è difficile, poiché oltre il 90% dei casi presentano un tramite fistoloso con la trachea localizzato in sede distale rispetto alla lunghezza dell'esofago (AEF). La fistola rende il riempimento dello stomaco indirettamente possibile dunque difficile il sospetto diagnostico prenatale. I segni ecografici più comunemente descritti sono: stomaco a ridotto/assente riempimento (Figura A) ed aumento patologico della quantità di liquido amniotico (polidramnios) (Figura B). Questi ultimi segni ecografici hanno un potere predittivo positivo compreso tra il 40-56% (1-3). Più complessa può risultare l'identificazione del segno ecografico definito «esophageal pouch» o «tasca esofagea» (Figura C), quest'ultimo è l'evidenza di una dilatazione dell'esofago a monte della atresia, esso ha rispetto ai primi due un più alto potere predittivo positivo (3).

Management ostetrico

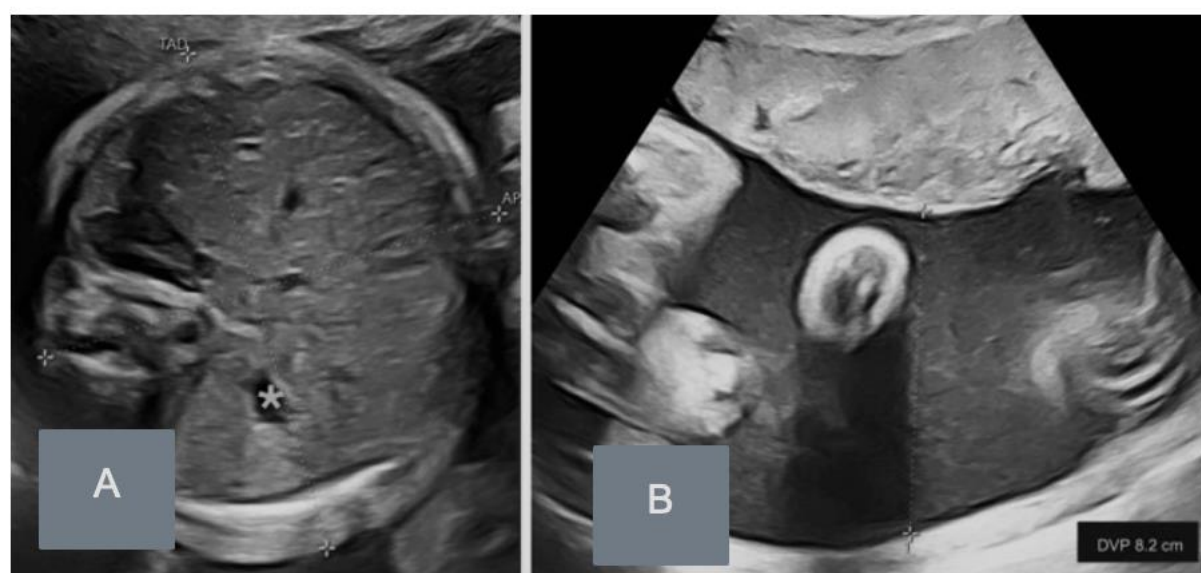
- ecografia di riferimento per lo studio dettagliato dell'anatomia fetale, del riempimento dello stomaco nel tempo, della deglutizione fetale con la ricerca della «pouch» esofagea e della quantità di liquido amniotico;
- ecocardiografia fetale, finalizzata ad escludere potenziali cardiopatie congenite associate;
- consulenza genetica e diagnosi prenatale invasiva, finalizzate ad escludere l'associazione con patologie cromosomiche e/o genetiche;
- eventuale risonanza magnetica fetale (MRI) nei casi con sospetto ecografico e diagnosi incerta. Quest'ultima metodica può migliorare la visualizzazione della «pouch» esofagea (3);

Counseling

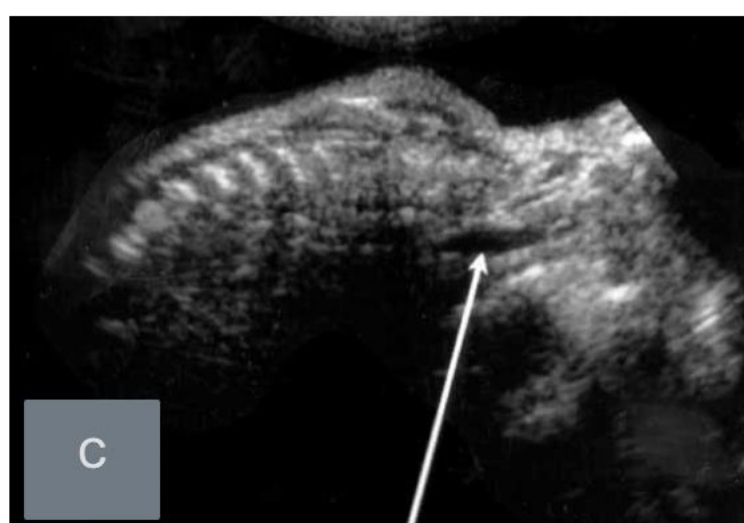
L'AE è una malformazione difficile da diagnosticare in utero. In presenza di un sospetto ecografico è raccomandato offrire alla paziente un inquadramento del caso presso centro di riferimento con espletamento del parto in presidio ospedaliero di terzo livello dotato di terapia intensiva neonatale e chirurgia pediatrica. Il trattamento chirurgico è generalmente eseguito in epoca neonatale, con sopravvivenza elevata (oltre 95% dei casi) se l'anomalia è isolata.

Bibliografia:

1. Ultrasound of congenital fetal anomalies differential diagnosis and prognostic indicators Third edition, May 2024 DOI:10.1201/9781003048268
2. Esophageal atresia. The fetal medicine fundation.
<https://archive.fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/gastrointestinal-tract/esophageal-atresia>
3. Pollack JC, Mathew L, Williams C, et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia – Still a challenge. J Pediatr Surg. 2026;61:162530
4. Pardy C, Dworak M, O'Connor C, et al. Prenatal detection of esophageal atresia: a systematic review and meta-analysis. Acta Obstet Gynecol Scand. 2019;98:689-699



A: Stomaco a ridotto riempimento. B: polidramnios



C: Dilatazione esofagea prossimale alla atresia, «pouch» esofagea