

La diagnosi biofisica di anomalie morfofunzionali del feto

Chi volesse affrontare il problema della diagnosi prenatale di anomalie fetali non può prescindere dall'analisi di quattro condizioni concorrenti che ne permettono l'attuazione.

Esse sono nell'ordine.

- Il tipo di anomalia e la sua entità
- La metodica utilizzata
- L'epoca di indagine
- I fattori variabili contingenti

Il tipo di anomalia, la sua entità, l'epoca di comparsa sono elementi fondamentali perché la diagnosi possa essere posta in intero. Dal punto di vista semeiografico distinguiamo una serie di anomalie che definiamo « Morfologiche » per le quali è possibile già un approccio diretto, visivo, con i mezzi diagnostici che esplorano la forma del feto (ecografia, radiografia, fetoscopia), ed una serie di anomalie definite « della funzione » che sfuggono ad una osservazione diretta, ma necessitano di approfondite indagini (amniocentesi con valutazioni genetiche ed enzimatiche, studio degli intervalli elettromeccanici del cuore fetale, monitoraggio cardiocotografico con indagine della « ciclicità »).

Le metodiche utilizzate sono divise in metodiche di screening e di approfondimento.

Appartengono alle prime l'ecografia ed il monitoraggio biofisico e biochimico della gravidanza, alle seconde invece l'amniocentesi, la fetoscopia, la radiografia e l'amniosgrafia, il « Time Motion » e l'elettrocardiografia nello studio del cuore fetale, la *Doppler velocimetria*.

Se è ampiamente nota l'utilità dell'ecografia nel primo trimestre di gravidanza, è altrettanto evidente che con la crescita del feto le immagini si fanno più definite e risulta possibile lo studio dei *particolari*.

E' infatti teoricamente esplorabile buona parte dell'anatomia fetale e utilizzando apparecchiature idonee e con una buona esperienza si arriva a risoluzione di organi di pochi millimetri di dimensioni. Ma, dall'altra parte, come vedremo, esistono tutta una serie di condizioni che favoriscono o che ostacolano l'osservazione del feto in utero e che possono variare da caso a caso e da epoca ad epoca.

Il routinario monitoraggio biofisico comprende lo studio della variabilità della frequenza cardiaca fetale mediante apparecchiature ad ultrasuoni. Il tracciato che ne deriva è espressione del benessere fetale inteso come buona condizione di ossigenazione, valutazione che, di estrema importanza nel travaglio di parto, è anche espressione di maturità del sistema nervoso, « regolatore della ciclicità ».

E' infatti noto come a partire dalla 34/35^a settimana è possibile riconoscere in un tracciato cardiocografico un periodo di maggiore variabilità della f.c.f. (relativo al periodo di sonno R.E.M. del feto) ed una fase a bassa variabilità verosimilmente corrispondente ad un periodo di quiete.

Nella nostra pratica clinica usiamo associare al monitoraggio cardiografico l'ecografia, al fine di distinguere nelle due fasi i rapidi movimenti oculari, lo svuotamento ed il riempimento della vesciva, i movimenti respiratori, l'erezione del feto maschio. Il benessere fetale è quindi ben dimostrabile nei casi con fisiologico rispetto dei ritmi di ciclicità.

Il monitoraggio biochimico impone lo studio di tutta una serie di ben noti *markers* di benessere fetale, appannaggio di epoche ben precise della gravidanza: l'HCG nel I trimestre, l'HPL nel II trimestre, l'estriolo nel III ecc. Lo studio dell' α -fetoproteina, nel sangue materno, completa la diagnostica di alterazioni malconformative del tubo neurale.

Lo studio inoltre dei fattori infettivi e della condizione antigenica materna nei confronti di essi sono elementi alquanto importanti, anche se oggi ci accorgiamo come spesso sia attribuita ad essi una validità ed un'assolutezza che spesso non hanno. Si deve infatti prestare molta attenzione nella lettura di tali esami: troppo spesso capita di osservare, come consulenti, delle gravidanze perfettamente normali con parto di figli sani alle quali, in epoca prenatale, era stato suggerito l'aborto terapeutico sulla sola scorta di un esame genericamente indicativo di uno stato di immunità nei confronti di toxoplasmosi, rosolia, citomegalovirus o altro.

La possibilità di tali esami deve solo porre l'accento sulla necessità di approfondimenti sia con indagini sierologiche più specifiche, che con altre metodiche.

Di estrema importanza nella diagnosi prenatale risultano le metodiche di approfondimento, quei metodi cioè che vengono posti in essere al sospetto di un'entità malconformativa.

Sono questi ad esempio l'amniocentesi (di cui si è già detto), la fetoscopia, la radiografia, lo studio del cuore fetale, la doppler velocimetria.

La fetoscopia è un metodo estremamente invasivo, gravato da un alto rischio di mortalità fetale (dal 7 al 15% di abortività a seconda delle statistiche), è ancora molto usato per il prelievo di sangue fetale per la diagnosi di emoblobinopatia, ma utilizzata anche in quei casi nei quali l'ecografia pone il so-

spetto di una piccola anomalia segmentaria che si voglia « visualizzare » con la tecnica diretta.

In pratica le attuali ottiche e disposizione forniscono campi di indagine molto limitati e spesso non estremamente chiari. Tali ultimi aspetti, a nostro avviso, oltre che l'elevato rischio, ne sconsigliano l'uso in favore di ecografie ripetute con apparecchiature sofisticate ed operatori più esperti.

Un metodo di indubbia validità rimane la radiografia diretta dell'addome materno qualora l'ecografia dimostrasse il sospetto di un'anomalia malformativa dello scheletro fetale. Nella diagnostica « fine » di anomalie di questo tipo si ha bisogno di 3 tipi di informazioni: la biometria, la morfologia, e l'ossificazione dello scheletro.

La sola ecografia fornisce un'ottima biometria, ma idea incompleta della morfologia (particolarmente in alcuni distretti ossei quali il bacino, le coste, la base cranica), ed una scarsa quantità di dati sulla densità ossea.

La radiografia d'altra parte può fornire le informazioni con maggiore chiarezza a patto che l'esame sia eseguito da persone esperte di alterazioni scheletriche. Il sospetto può giustificare pertanto l'esecuzione di un esame a radiazioni ionizzanti, che è sconsigliabile in assoluto nelle gravidanze fisiologiche.

L'amniosgrafia, radiografia eseguita previa introduzione in amnios di un mezzo radioopaco che si deposita sulla superficie fetale, è oggi molto meno usata per la grande capacità che offre l'ecografia nello studio della silhouette del feto in utero.

Il cuore fetale viene oggi indagato con grande cura, sia nel suo aspetto morfologico che nella sua attività funzionale, e nella pratica clinica routinaria vanno osservate ecograficamente, con cura, la morfologia delle camere cardiache, l'impianto dei grossi vasi ed il movimento valvolare.

E' intuitivo che l'osservazione sarà più accurata con l'avanzamento della gravidanza quando le dimensioni del cuore fetale stesso lo rendono meglio esplorabile; anche se sono possibili diagnosi precoci di anomalie malconformative più marcate, quali gli ampi difetti interventricolari e le trasposizioni dei grossi vasi.

Più specifico risulta l'uso del *Time Motion* del cuore fetale, osservazione che viene fatta sempre in collaborazione con il cardiologo pediatra che meglio conosce la fisiopatologia dell'organo.

Le attuali, sofisticate apparecchiature permettono una contemporanea osservazione del cuore in tempo reale e la registrazione dei tracciati T.M. monodimensionali; così che è realmente praticabile l'uso della ecocardiografia in epoca prenatale.

Nella diagnosi di alterazioni del ritmo e della conduzione cardiaca è oggi tornato in uso l'impiego della elettrocardiografia fetale. Tale metodo, impiegato per decenni a scopo sperimentale solo molto recentemente sta rientrando tra le metodiche di approfondimento diagnostico, grazie all'introduzione di elabora-

tori software che rendono possibile la depurazione e l'amplificazione dei segnali elettrocardiografici fetali prelevati mediante semplici « derivazioni esterne » con elettrodi posti sull'addome materno.

In alcuni casi è possibile registrare un QRS caratteristico per morfologia e quindi valido nello studio delle aritmie ventricolari e nei blocchi di branca. In casi particolarmente fortunati è inoltre possibile riconoscere l'onda P di derivazione atriale.

L'E.C.G. fetale, ed il T.M. sono insieme impiegati nella diagnosi di sede delle aritmie, soprattutto di quelle con blocco atrio-ventricolare e con scompenso che necessitano di trattamento in utero.

Più recentemente si va introducendo in semeiotica fetale l'uso del doppler, un'applicazione degli ultrasuoni che permette di apprezzare la velocità di un flusso. I più moderni e sofisticati doppler pulsanti permettono di studiare i vasi profondi, così da poter misurare il flusso dei vasi fetali e, conoscendo l'area di sezione di quest'ultimi, anche la loro portata.

Tali calcoli sono invero alquanto indaginosi e non sempre esatti. Molto più accurato risulta l'impiego di tale metodica nello studio degli intervalli elettromeccanici del cuore fetale.

Tra gli approfondimenti predisposti in caso di sospette anomalie della contrazione cardiaca si usa eseguire la valutazione del P.E.P. (Periodo di Eccitazione Preventricolare), che va dall'inizio della fase di depolarizzazione rapida — calcolato dalla onda « q » dell'elettrocardiogramma fetale — fino all'apertura delle valvole semilunari aortiche — visualizzata, con il doppler pulsato, in un'onda tipica della S₂.

Il tempo intercorrente tra il fenomeno elettrico e quello meccanico è funzione dell'integrità del sistema di conduzione, dell'età gestazionale, del benessere fetale.

Siamo così giunti al terzo elemento fondamentale nella valutazione diagnostica della malconformazione fetale: l'epoca di indagine, che rappresenta un elemento di grande importanza nell'approccio ecografico alla morfologia del feto.

Nelle prime fasi della gravidanza si è nella possibilità di osservare, in un unico quadro, l'embrione nella sua interezza, apprezzando meglio nell'immagine d'insieme le caratteristiche di movimento, l'atteggiamento globale e la morfologia d'insieme.

La crescita progressiva permette un sempre più accurato studio del « particolare » ma a scapito dell'osservazione d'insieme, così che alcuni segmenti del corpo fetale, divengono di difficile esplorazione.

Non esiste pertanto un'epoca da considerarsi « migliore » per lo studio delle malformazioni, mentre esistono dei periodi nei quali il feto presenta una più favorevole disposizione ed un più agevole approccio diagnostico in questo o quell'evento malformativo.

Vi è inoltre l'insoluto problema dell'epoca di insorgenza di alcune malformazioni.

E' infatti noto che non tutte le anomalie sono presenti già nelle prime fasi dello sviluppo (come è ad esempio per l'anencefalia), ma alcune si realizzano e manifestano nel proseguo della gestazione (come ad esempio l'idrocefalia ed alcune anomalie del tratto urinario). Si può quindi affermare che una data anomalia può essere più favorevolmente indagata con l'ecografia in alcune epoche della gravidanza ed in altre no.

Ma il problema del GAP diagnostico non è, d'altra parte, solamente ecografico. Anche la elettrocardiografia fetale presenta dei periodi nei quali risulta inseguibile, magari per la presenza di vernice caseosa, e problemi analoghi esistono per la radiografia, per il Time Motion e per il doppler.

Ultimo fattore di estrema importanza è il riconoscere l'esistenza di una serie di variabili che vengono applicate al caso singolo e che impediscono, come spesso accade in medicina, di trarre conclusioni diagnostiche valide generalmente.

Si allude alla abilità dell'operatore, alla qualità dell'apparecchiatura, alla utilità dei protocolli utilizzati, alla disposizione del feto in utero.

Sono queste variabili che condizionano caso per caso la riuscita dell'esame.

L'operatore oltre che tecnico deve avere un valido supporto culturale in senso fisiopatologico prenatale, onde riconoscere le dinamiche che portano al problema e saper ricomporre, come in un mosaico, le varie tessere corrispondenti ai diversi elementi semeiologici che portano alla diagnosi.

Così ad esempio l'osservare in ecografia un poliamnios deve far puntare l'attenzione sui vari fattori che in fisiopatologia sono chiamati in causa. Dai problemi isoimmunitari, ai problemi malformativi, ai disturbi della contrattilità del miocardio.

Sarà quindi importante che al primo « sintomo » ecografico si associno l'osservazione accurata dei distretti che possano essere interessati « a corollario ».

La disposizione del feto in utero, la presenza o l'assenza del liquido amniotico, le dimensioni dell'addome materno, sono elementi così importanti che solo da essi può derivare la possibilità, o meno, di fare diagnosi.

Tutto quanto finora è stato detto forma la premessa conoscitiva « generale » che ogni clinico dovrebbe tenere presente quando chiede una consulenza diagnostica in medicina fetale.

Allo stato attuale dell'arte siamo comunque in grado di riconoscere un gran numero di processi patologici malconformativi ed a volte auxologico-malconformativi, ben conoscendo come queste due patologie spesso sfumino una nell'altra.

E' così possibile eseguire diagnosi prenatali di *anomalie del sistema nervoso centrale* quali anencefalie, idrocefalie, meningocele, spina bifida, agenesia del corpo calloso, cisti di *Dandy Walker*, ecc.

Anomalie del tronco e dei visceri addominali come anomalie della parete addominale (onfalocele, gastroschisi), del diaframma (ernie ed agenesie diaframmatiche), del cuore (malformazioni organiche ed alterazioni funzionali), dell'intestino (stenosi piloriche, volvoli intestinali, atresie ed imperforazioni dei tratti distali, cisti disembrionogenetiche), anomalie del sistema uropoietico e genitale (agenesie renali, reni policistici, multicistici, stenosi del giunto pieloureterale ed idronefrosi, ureterocele vescicale, estrofia vescicale, stenosi dell'uretra, cisti ovariche nei feti femmine ecc.).

Anomalie degli arti, di grande interesse speculativo in merito alle attuali conoscenze sulla dinamica dell'accrescimento osseo in gravidanza ed alla scoperta di tutta una serie di patologia che sono a metà tra la malformazione ed il danno auxonutritivo (v. sindrome da regressione caudale ecc.). Sono diagnosticabili nanismi di vari tipi ed entità (tanatoforico, acondroplasico, acondrogenetico, ecc.), sindromi malconformative da banda amniotica, polidattilia, piedi torti congeniti ecc.

In conclusione possiamo dire che attualmente non siamo che ai vagiti di questa nuova branca della medicina che prende il nome di MEDICINA FETALE, essa ha infatti come abbiamo visto una sua patologia, una sua diagnostica ed una sua terapia che al momento è iniziale e confusa, ma che vediamo crescere quotidianamente, sempre più chiara e, speriamo, efficace.

C. GIORLANDINO e A. VIZZONE

*Clinica Ostetrica e Ginecologica
II Università «Tor Vergata»,
Roma*