

# Inquadramento dello screening e della diagnosi prenatale ecografica delle patologie fetali

1

Paolo Volpe

## Parole chiave

Malformazione fetale • Prenatale • Ecografia • Anomalie congenite • Aneuploidie

Lo screening e la diagnosi delle anomalie fetali rappresentano un capitolo importante della medicina fetale. I risultati conseguiti negli ultimi decenni in questo settore sono legati principalmente all'uso della metodica ecografica nello studio del feto, che ha permesso di comprendere la storia naturale di molte malformazioni e, più in generale, delle anomalie dello sviluppo embriofetale. Infatti, le conoscenze circa la patogenesi e l'evoluzione in utero delle singole patologie fetali sono aumentate e continuano a progredire grazie alla diffusione delle tecniche diagnostiche istologiche, biomolecolari e specialmente di imaging. In particolare, l'uso dell'ecografia nella pratica clinica ha determinato una vera rivoluzione perché ha fornito il più importante mezzo di indagine del feto. Attualmente l'utilizzo dell'ecografia ostetrica in tutte le gravidanze è pratica diffusa in Italia e nella maggior parte dei paesi occidentali. In considerazione di quanto proposto da società scientifiche nazionali e internazionali è possibile distinguere almeno 2 tipi di ecografia ostetrica caratterizzati da obiettivi diversi e solitamente anche da operatori con esperienza

differente: l'ecografia di screening e l'ecografia diagnostica.

L'*ecografia ostetrica di screening* rappresenta l'esame offerto a tutte le gravide in assenza di fattori di rischio per patologie fetali. In Italia si eseguono 3 esami ecografici di screening durante l'intero arco della gestazione, a diverse epoche gestazionali, con finalità differenziate [1].

Il primo esame deve essere eseguito nel primo trimestre di gravidanza e ha come finalità quella di rilevare la presenza della camera gestazionale in sede uterina, il numero e la presenza dell'embrione, la sua vitalità e la datazione della gravidanza [1]. In caso di gravidanza multipla è necessario anche determinare corionicità e amnionicità. La deviazione dalla normalità o la mancata visualizzazione di uno dei parametri sopra riportati rappresenta un'indicazione all'esecuzione di un'ecografia diagnostica.

Nell'esame ecografico del I trimestre si esegue anche lo screening prenatale delle aneuploidie attraverso la misurazione della translucenza nucale fetale (*Nuchal Translucency* - NT), eventualmente associata al dosaggio di 2 marcatori biochimici (test combinato) [1, 2]. La positività del test di screening per le aneuploidie rappresenta un'indicazione a eseguire un esame diagnostico invasivo (villocentesi o amniocentesi).

Il secondo esame ecografico di screening, da eseguire nel secondo trimestre a 19-21 set-

---

P. Volpe (✉)  
UOD Medicina Fetale  
Ospedali di Venere e Sarcone  
Bari  
e-mail: paolo-volpe@libero.it

timane, ha come finalità principale la valutazione dell'anatomia fetale [1] e quindi lo screening delle malformazioni maggiori fetali in un'epoca sufficientemente avanzata per sospettare un numero significativo (ma non totale) di anomalie maggiori, e al tempo stesso sufficientemente precoce per permettere di approfondire il reperto ecografico, nei casi di sospetto di anomalia fetale, inviando la gestante a un centro di II livello, dove eseguire un'ecografia diagnostica. Nel centro di II livello, gli operatori esperti del settore possono escludere o confermare la diagnosi ecografica di anomalia fetale, dopo un'accurata valutazione del caso, e quindi eseguire un corretto inquadramento prognostico. Nei casi più gravi la gestante può anche optare per l'interruzione della gravidanza.

Il terzo esame ecografico di screening, eseguito nel terzo trimestre, ha come finalità principale la valutazione ecografica della crescita fetale, delle patologie fetali evolutive (che si manifestano in epoca gestazionale avanzata), della quantità di liquido amniotico e della placenta [1].

L'*ecografia ostetrica diagnostica*, a differenza di quella di screening, viene eseguita su gravide a rischio di anomalie fetali. L'indicazione all'ecografia diagnostica è rappresentata da diversi fattori quali, ad esempio, rischio anamnestico per malformazione, familiarità, un precedente figlio affetto da malformazione, un'infezione ad alto rischio di teratogenicità oppure un sospetto insorto in occasione dell'ecografia di screening. L'obiettivo dell'ecografia diagnostica, come già riportato precedentemente, consiste nel confermare o smentire il sospetto malformativo e nel valutare i parametri necessari per fornire alla coppia un counseling adeguato per quel che riguarda la prognosi e la pianificazione del parto. A tal fine l'esame ecografico deve essere più dettagliato rispetto alla semplice ecografia di screening. In alcuni casi selezionati, per fini diagnostici e prognostici, si può far ricorso, ad altre metodiche di imaging quali l'ecografia tridimensionale e la risonanza magnetica (RM) [3] e all'utilizzo di tecniche

invasive. Gli operatori che eseguono un'ecografia diagnostica devono essere "dedicati" e con competenze specifiche in questo settore. Le apparecchiature devono essere adeguate per poter eseguire esami di questo tipo.

In questo capitolo valuteremo, alla luce delle più recenti pubblicazioni scientifiche lo stato dell'arte nella valutazione ecografica delle anomalie fetali. Sebbene lo screening delle malformazioni fetali, come precedentemente riportato, venga normalmente eseguito durante l'esame del II trimestre, metteremo in evidenza le attuali possibilità di studiare alcune malformazioni fetali già nel I trimestre. È comunque obbligatorio esaminarle a quest'epoca precoce di gravidanza solo nei casi a rischio anamnestico o in presenza di una NT aumentata. Allo stesso tempo riporteremo le principali malformazioni che non sono evidenziabili nel II trimestre, epoca in cui si esamina l'anatomia fetale, ma solo nel III trimestre (cosiddette patologie fetali evolutive) e/o talvolta addirittura solo dopo la nascita.

Lo screening delle cromosomopatie, come riportato in precedenza, viene invece eseguito nel I trimestre di gravidanza.

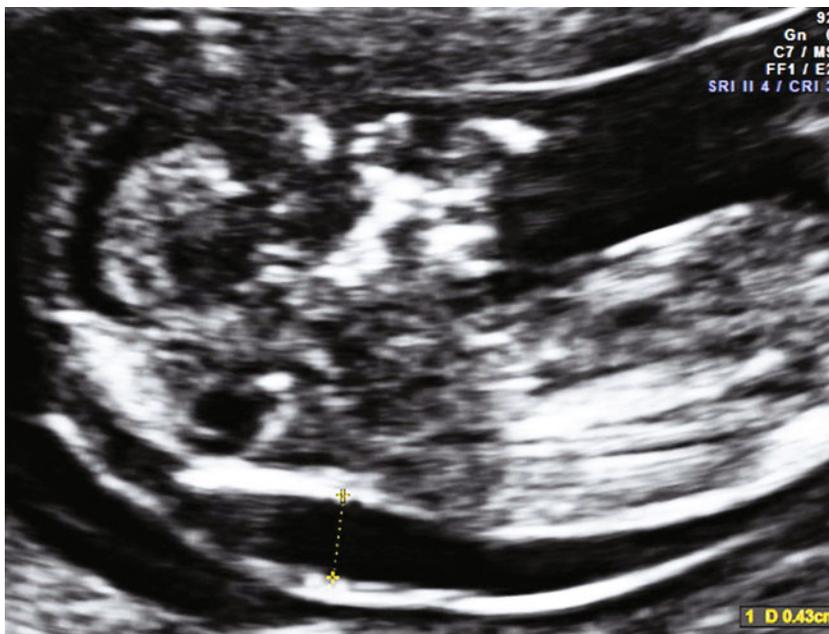
---

## 1.1 Screening del I trimestre delle cromosomopatie

Il principale ruolo dell'ecografia nel I trimestre, inizialmente, è stato quello di individuare la sede della gravidanza, accertare la presenza (e il numero) degli embrioni e la loro vitalità e valutare la corrispondenza tra epoca gestazionale ecografica e anamnesticca. In caso di gravidanza multipla, determinare anche corionicità e amnionicità.

La scoperta di un film liquido misurabile dietro la nuca fetale del feto, denominato translucenza nucale (NT), e la scoperta della significativa associazione tra valori aumentati della NT (Fig. 1.1) e alcune anomalie cromosomiche e malformative fetali hanno in parte modificato il target dell'esame ecografico del I trimestre [1, 2].

Attualmente, una serie di marker ecografici



**Fig. 1.1** Translucenza nucale aumentata in un feto di 12 settimane

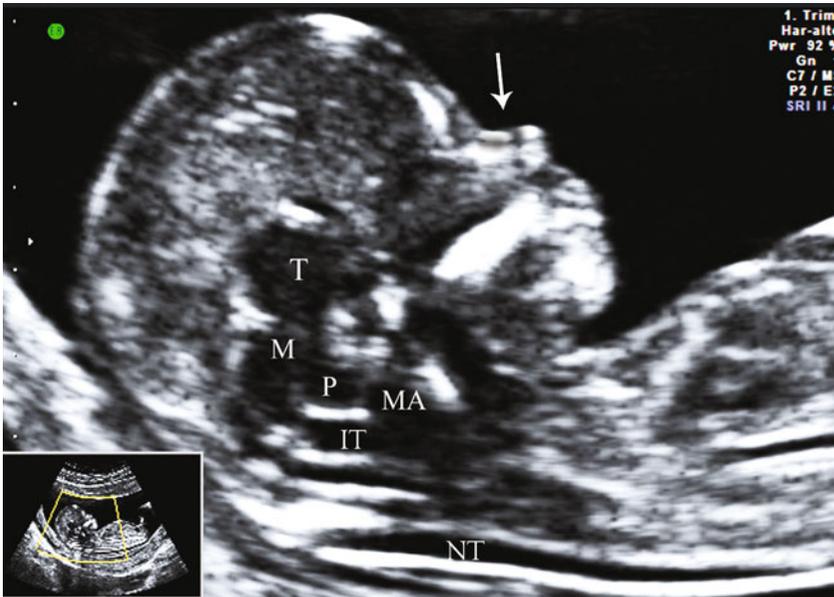
di anomalie cromosomiche (NT aumentata, osso nasale ipo/aplasico, anomalie dell'angolo fronto-mascellare, della tricuspide, del dotto venoso e della frequenza cardiaca fetale), associati al dosaggio su siero materno di free b-hCG e PAPP-A e all'età materna (test combinato), rappresentano lo screening con la più alta sensibilità per l'individuazione delle aneuploidie (oltre il 90%), con una bassa percentuale di falsi positivi (intorno al 5%) [2]. Considerando che le corrispondenti percentuali dello screening per cromosomopatia, utilizzando la sola biochimica (Tri-Test) o l'età materna, sono rispettivamente 50 e 30%, il Sistema Sanitario Nazionale di diversi paesi europei ha abbandonato quest'ultimo tipo di screening "tradizionale" per la sua scarsa attendibilità, preferendo il test combinato. Infatti, il progresso nella conoscenza delle diverse caratteristiche ecografiche e biochimiche delle gravidanze affette da sindrome di Down e da altre aneuploidie (trisomia 13, 18 e S. di Turner), permette oggi una valutazione del rischio specifico per ogni feto esaminato, oltre al rischio generico di base dovuto alla sola età materna.

### 1.1.1 Translucenza nucale

Il riscontro di un film liquido retronucleare fetale, misurabile tra 11-14 settimane gestazionali, e l'associazione tra valori aumentati della NT e anomalie cromosomiche e/o altre patologie fetali, rappresenta la base sulla quale si è sviluppato lo screening del I trimestre [1, 4].

La translucenza nucale oltre il 95° centile, il rigurgito della tricuspide e l'onda A invertita nel dotto venoso rappresentano attualmente anche un'indicazione per l'ecocardiografia fetale, in quanto associati a un aumento significativo del rischio per cardiopatie congenite [5]. La valutazione dei marker ecografici sopra descritti e la relativa tecnica di misurazione sono di seguito riportati (Figg. 1.2-1.5).

Per la misurazione della translucenza nucale [4] si utilizza una scansione sagittale mediana del feto. Sullo schermo devono essere presenti solo la testa e la parte superiore del torace fetale (Fig. 1.2). Il viso deve essere rivolto verso l'alto; non deve essere presente un'iperestensione della testa o un'iperflessione perché possono provocare una sovrastima oppure una sottostima relativa alla misurazione.



**Fig. 1.2** Sezione sagittale mediana del viso fetale a 12 settimane. In questa scansione si possono esaminare la Translucenza Nucale (NT) e l'osso nasale. Per quel che riguarda la regione nasale, si notano 3 linee (freccia): 2 sovrapposte medialmente, rappresentate dall'osso nasale (linea inferiore con maggiore spessore ed ecogenicità) e il suo rivestimento cutaneo (linea superiore) mentre la terza linea, distalmente, corrisponde alla continuazione della cute fino alla punta del naso. Si evidenzia anche la cosiddetta "translucenza intracranica" (IT, *intracranial translucency*), corrispondente al IV ventricolo. La sua scomparsa rappresenterebbe un segno indiretto della presenza di spina bifida aperta. T, talamo; BS, *brain stem*

ne della NT. I caliper per la misurazione del liquido interposto tra le 2 linee vengono posizionati *on to on*. È importante infine, prima della misurazione, evidenziare la membrana amniotica, in modo da evitare erronee misurazioni tra cute e amnion.

### 1.1.2 Osso nasale

Le ossa nasali si sviluppano attraverso un processo di ossificazione intramembranosa e lo stadio evolutivo più precoce, in cui si può dimostrare istologicamente la loro presenza, corrisponde a un *crown-ripple length*, CRL (lunghezza vertice sacro) di 42 mm. Tra i caratteri "mongoloidi" descritti da Langdon Down è inclusa anche la tipica ipoplasia nasale, che nel I trimestre di gravidanza equivale a una ritardata ossificazione.

Per la valutazione della presenza/assenza dell'osso nasale [4] è necessaria una sezione

sagittale mediana (Fig. 1.2). Sullo schermo devono essere presenti solo la testa e la parte superiore del torace fetale. Il viso deve essere rivolto verso l'alto e il naso fetale deve essere perpendicolare o lievemente obliquo rispetto al fascio degli ultrasuoni. Una volta ottenuta la sezione corretta, vengono eseguiti piccoli spostamenti della sonda in parallelo, da destra a sinistra rispetto al naso fetale, fino a visualizzare, in presenza dell'osso nasale, tre linee: due prossimali, parallele, che costituiscono l'*equal sign*, che rappresentano l'osso nasale inferiormente e il suo rivestimento cutaneo superiormente; la terza linea, distalmente, indica la prosecuzione della cute fino alla punta del naso. Ecograficamente, le ossa nasali vengono visualizzate come un unico osso nasale, in quanto, nella maggioranza dei casi, il gap presente tra le due ossa nasali ha uno spessore inferiore a 0,6 mm e quindi non può essere rilevato dal fascio ultrasonografico [4]. La frequenza del



**Fig. 1.3** Osso nasale assente in un feto di 13 settimane. Assenza dell'*equal sign* e presenza di 2 sole linee corrispondenti alla cute nasale. L'osso nasale risultava ipoplasico anche nel II trimestre

riscontro di un osso nasale assente in feti normali è maggiore verso l'11<sup>a</sup> settimana gestazionale e può essere associata anche a fattori etnici o costituzionali (Fig. 1.3).

### 1.1.3 Tricuspid

L'associazione tra NT aumentata e malformazioni cardiache ha comportato, in alcuni centri specializzati in cardiologia fetale, lo studio del cuore fetale alla stessa epoca in cui si evidenzia una NT >95° centile. Questo studio precoce del cuore ha permesso di evidenziare il rigurgito tricuspidalico in circa il 60% dei feti Down. Il rigurgito della tricuspide, a sua volta, rappresenta un ulteriore marker di malformazioni cardiache [2, 4, 5].

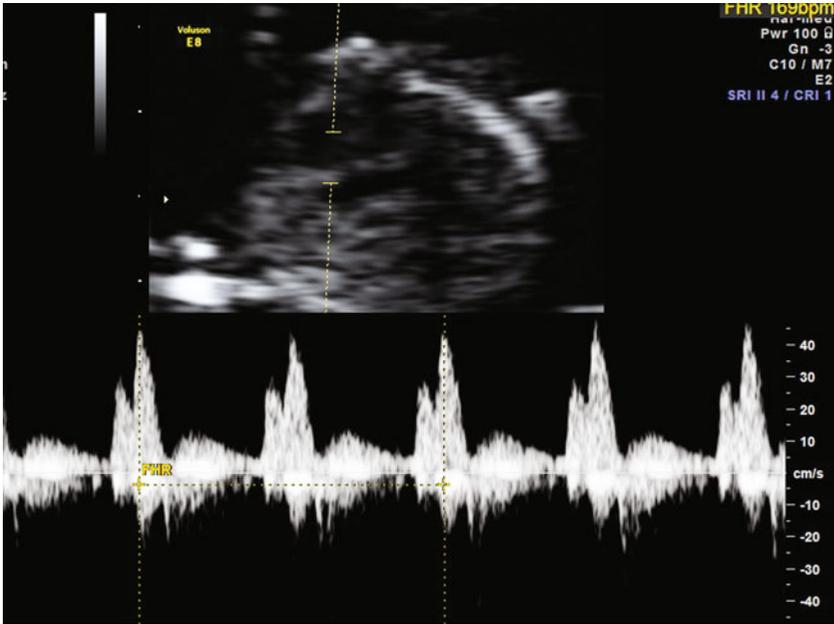
Per la valutazione del flusso tricuspidalico è necessaria una sezione a 4 camere cardiache (Fig 1.4): il torace fetale deve occupare l'intero schermo e la posizione del cuore deve essere apicale. Per la valutazione del flusso bisogna utilizzare il Doppler pulsato con volume campione tra 2-3 mm; la PRF deve essere

regolata in modo da visualizzare una velocità dell'onda flussimetrica fino a 100cm/sec.

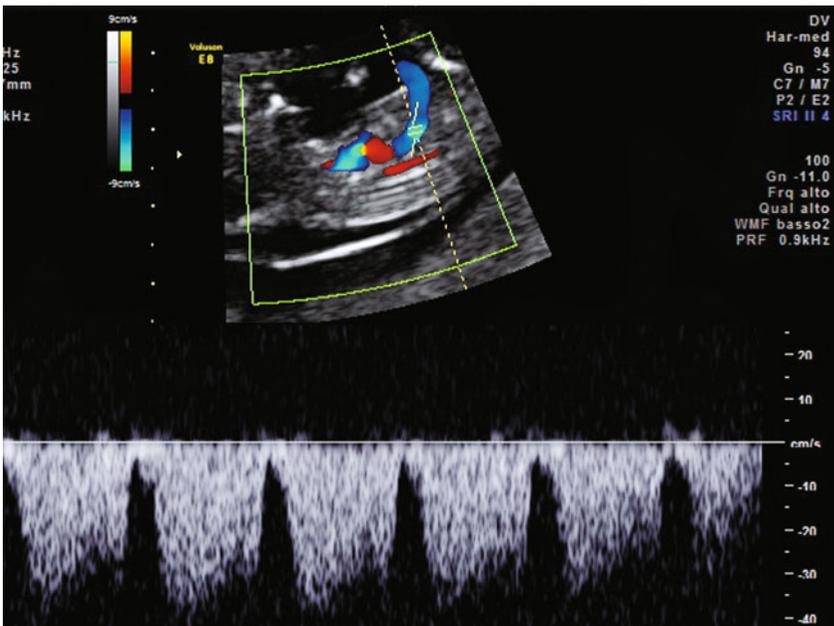
Il volume campione viene posizionato a cavallo della tricuspide in almeno tre diverse parti della valvola (mediale, centrale e laterale). Il feto non deve essere in movimento. Il rigurgito della tricuspide è caratterizzato da un'onda invertita rispetto alla normale onda tricuspidalica con velocità >60 cm/sec che occupa almeno metà della fase sistolica.

### 1.1.4 Dotto venoso

Il dotto venoso rappresenta un importante shunt della circolazione fetale; provvede a indirizzare sangue ben ossigenato, mediante un flusso preferenziale attraverso il forame ovale, direttamente verso la circolazione coronarica e cerebrale, bypassando il fegato. La sua onda flussimetrica presenta 3 componenti relative alla sistole e alla proto-dia stole ventricolare (onde S e D), e alla contrazione atriale (onda A); tutte presentano, in caso di normalità, flusso antero-grado (Fig. 1.5). Un'inversione dell'onda A nel



**Fig. 1.4** Reperto di normalità del flusso tricuspidalico in un feto di 13 settimane



**Fig. 1.5** Onda velocimetrica normale del dotto venoso a 12 settimane

dotto venoso è associata ad anomalie cromosomiche e malformazioni cardiache [4, 5].

Per la valutazione flussimetrica del dotto venoso bisogna utilizzare una scansione sagittale

mediale del feto; devono essere rappresentati sullo schermo solo il torace e l'addome fetale, rivolto verso l'alto, (Fig. 1.5); l'angolo di insonazione deve essere inferiore a 30° [4].

## 1.2 Valutazione ecografica dell'anatomia embrio-fetale nel I trimestre

Le anomalie embrio-fetali diagnosticabili durante l'esame ecografico del I trimestre vanno distinte tra quelle chiaramente evidenziabili a questa epoca gestazionale e quelle che invece, a causa della precocità della fase di sviluppo e delle piccole dimensioni della struttura esaminata, possono solo essere sospettate e rivalutate successivamente. Inoltre, alcune strutture anatomiche, in particolare quelle cerebrali, non sono sufficientemente sviluppate a quest'epoca da permettere un'adeguata valutazione ecografica. Negli ultimi decenni, la crescente attenzione prestata all'esame ecografico delle 11-13 settimane gestazionali e lo sviluppo tecnologico delle apparecchiature hanno portato a una valutazione iniziale dell'anatomia fetale già in questa fase precoce di gravidanza, specie in presenza di una translucenza nucale aumentata o di un'anamnesi positiva per malformazioni.

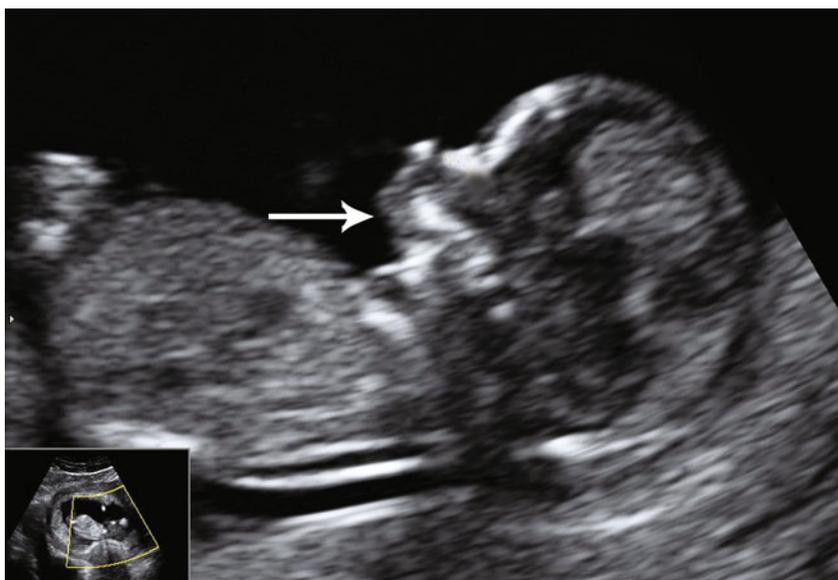
Di seguito riportiamo le principali anomalie che possono essere evidenziate a quest'epoca di gravidanza [6] durante un'ecografia diagnostica eseguita in presenza di uno dei fattori di rischio precedentemente riportati.

### 1.2.1 Splancnocranio

La valutazione ecografica del profilo fetale, nella stessa sezione eseguita per la visualizzazione dell'osso nasale o per la misurazione della translucenza nucale, ci permette di esaminare il mento fetale e individuare la presenza di un'eventuale micrognatia (Fig. 1.6) che rientra spesso in un contesto sindromico, inclusa la trisomia 18, specie se associata ad altri marcatori di aneuploidie. Nella stessa scansione, inoltre, può essere visualizzata la presenza di una proboscide oppure del tessuto accessorio sul filtro, segno di labiopalatoschisi bilaterale.

### 1.2.2 Sistema nervoso centrale

Le caratteristiche da valutare nell'esame ecografico dell'estremo cefalico fetale nel I trimestre sono l'ossificazione del cranio e la formazione dei due emisferi cerebrali. L'ossificazione della calotta cranica deve essere già evidente a 11 settimane. In caso di assenza della volta cranica (acrania) a questa età gestazionale, gli emisferi cerebrali non sono ancora distrutti e sono riconoscibili (Fig. 1.7). Infatti, in un primo stadio, è possibile eviden-



**Fig. 1.6** Micrognazia (freccia) in un feto di 13 settimane



**Fig. 1.7** Acrania-exencefalia in un feto di 13 settimane. Le strutture cerebrali sono riconoscibili e circondate da una sottile membrana, verosimilmente riferibile alla pia madre, a diretto contatto con il liquido amniotico

ziare solo la mancata ossificazione delle ossa della volta cranica e non sono ancora presenti significativi fenomeni degenerativi a carico dell'encefalo (stadio dell'exencefalia). Il perdurare del contatto diretto con il liquido amniotico e i ripetuti traumi contro la parete uterina trasformeranno successivamente l'exencefalia in anencefalia, evidenziabile come tale solitamente nel II trimestre. Un'altra anomalia cerebrale che può essere diagnosticata nel I trimestre è l'oloprosencefalia alobare e semilobare. A 11 settimane è già evidente ecograficamente la falce cerebrale con il tipico aspetto "a farfalla" degli emisferi cerebrali, principalmente rappresentati, in questo periodo gestazionale, dai 2 voluminosi plessi corioidei dei ventricoli laterali. La mancata visualizzazione della falce interemisferica, con perdita dell'aspetto caratteristico degli emisferi cerebrali, è tipica dell'oloprosencefalia alobare e semilobare (Fig. 1.8).

La parte inferiore del verme cerebellare non è ancora interamente sviluppata prima delle 18 settimane gestazionali. Di conseguenza, prima di questa età gestazionale è presente una comunicazione tra il IV ventricolo e la cisterna

magna, che rappresenta un reperto di normalità. Una patologia cistica della fossa cranica posteriore può essere già evidente, in alcuni casi, già nel I trimestre ma, in genere, le patologie cistiche della fossa cranica posteriore sono valutabili in maniera adeguata nella maggior parte dei casi dopo le 16-18 settimane.

La principale valutazione della colonna vertebrale nel I trimestre riguarda la sua ecogenicità e il suo decorso. Nonostante la presenza di un voluminoso mielomeningocele possa essere già visualizzata nel I trimestre, l'esame di screening per la spina bifida mediante ecografia si esegue generalmente nel II trimestre. Anche i classici segni cerebrali indiretti presenti in fossa cranica posteriore, rappresentati dal *banana sign* e dall'obliterazione della cisterna magna, (malformazione di Chiari II) nel I trimestre di solito non sono evidenti. Comunque, recentemente, è stato individuato un nuovo possibile marcatore ecografico del I trimestre di spina bifida aperta, denominato "translucenza intracranica" (IT, *intracranial translucency*) [7]. La IT, corrispondente al IV ventricolo, appare ecograficamente parallela alla NT (Fig. 1.2) ed è valuta-



**Fig. 1.8** Oloprosencefalia alobare a 13 settimane. I talami sono fusi sulla linea mediana; è presente un'unica cavità ventricolare e non si visualizza la falce cerebrale

bile nella stessa scansione della translucenza nucale e dell'osso nasale. Mentre nel II trimestre il dislocamento caudale dell'encefalo determina i segni indiretti ben noti della malformazione di Chiari II, nel I trimestre provocherebbe la scomparsa della IT.

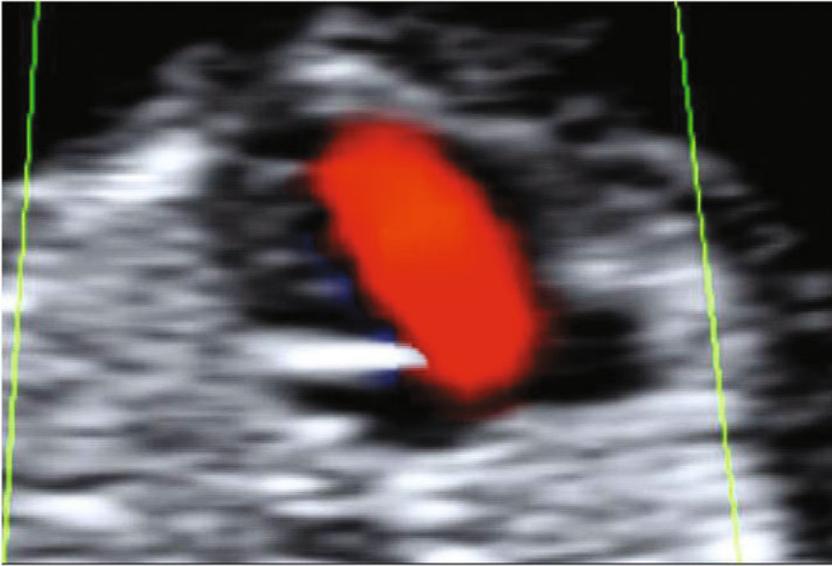
### 1.2.3 Cuore

La maggior parte delle anomalie intratoraciche può essere evidenziata solo nel II trimestre o in epoca più avanzata. Tuttavia, l'evoluzione tecnologica sia dell'ecografia bidimensionale che dell'ecografia 3D/4D e del color Doppler permettono oggi una discreta valutazione dell'anatomia cardiaca fetale già a 12-14 settimane [5, 8]. L'esame del cuore fetale nel I trimestre presenta una maggiore difficoltà rispetto a quanto accade nel II trimestre, per cui richiede una buona esperienza da parte dell'operatore, nonché una posizione ottimale del feto. Alcune anomalie cardiache possono essere già sospettate a quest'epoca (Fig. 1.9), ma una diagnosi definitiva solitamente viene

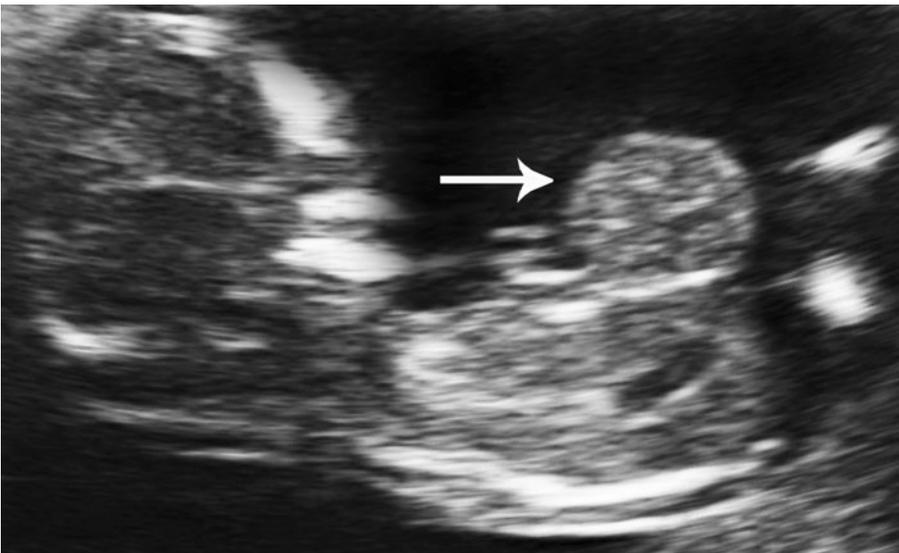
rimandata a età gestazionali successive (almeno alla 16<sup>a</sup> settimana). Tuttavia, in presenza di translucenza nucale aumentata, di rigurgito della tricuspide o di *a-wave* invertita nel dotto venoso, un'attenta valutazione del cuore fetale è utile per orientarsi verso le possibili cause della positività dei marker esaminati. La positività di questi marker (NT, tricuspide e dotto venoso), come prima evidenziato, rappresenta un'indicazione all'ecocardiografia precoce (16 settimane) o almeno di controllo (19-21 settimane) per la significativa associazione di tale reperto con cardiopatie congenite.

### 1.2.4 Addome

Tra le anomalie della parete addominale, sia l'onfalocele che la gastroschisi possono essere diagnosticati nel I trimestre. La presenza di onfalocele (Fig. 1.10) è associata ad anomalie cromosomiche, in particolare a trisomia 13 e 18, per cui deve essere suggerita una valutazione del cariotipo fetale. Il riscontro di un'erniazione delle anse intestinali prima dell'11<sup>a</sup>



**Fig. 1.9** Cuore univentricolare in un feto di 13 settimane. Il color-Doppler evidenzia il flusso di sangue che passa attraverso l'unica valvola atrioventricolare pervia



**Fig. 1.10** Onfalocele (*freccia*) in un feto di 13 settimane

settimana rappresenta un quadro di normalità. Infatti, lo sviluppo delle anse dell'intestino tenue, inizialmente, è molto più veloce rispetto all'espansione della parete addominale. In assenza di spazio sufficiente, le anse intestinali erniano all'interno del cordone ombelicale e successivamente rientrano, in parallelo alla

crescita della parete addominale, nella cavità addominale. Questo processo si conclude, di solito, entro la fine della 11<sup>a</sup> settimana gestazionale. In una minoranza dei casi, invece, il rientro delle anse intestinali può essere ritardato per cui, quando viene riscontrato tra 11-12 settimane gestazionali, è importante rivalu-



**Fig. 1.11** Marcata dilatazione della vescica in un feto di 12 settimane

tarlo dopo 1 settimana, prima di confermare la diagnosi e richiedere un'eventuale diagnosi invasiva. È chiaro che se l'organo erniato è il fegato allora la diagnosi è possibile già all'11<sup>a</sup> settimana.

### 1.2.5 Sistema urogenitale

Per quel che riguarda il sistema uropoietico, l'agenesia renale, bilaterale o unilaterale è molto difficile da diagnosticare nel I trimestre. La visualizzazione dei reni fetali e delle arterie renali nel I trimestre può essere talvolta relativamente facile, ma la loro mancata visualizzazione può non corrispondere con certezza a una reale patologia, bensì a una difficoltà di visualizzazione. Per questo motivo è consigliabile un atteggiamento prudente e la ripetizione dell'esame in epoca successiva. Inoltre, l'oligoidramnios severo, segno caratteristico indiretto dell'agenesia renale bilaterale, si sviluppa dopo la 16<sup>a</sup> settimana, in quanto solo dopo tale periodo le urine fetali diventano il principale componente del liquido amniotico. Una patologia del sistema urinario fetale che è possibile diagnosticare nel I trimestre è la megavescica (Fig. 1.11), che ha

un'incidenza di circa 1/1500. Per megavescica si definisce una vescica fetale che nel I trimestre presenta un diametro longitudinale >7 mm. La megavescica presenta un'associazione con aneuploidie (trisomia 13 e 18), specialmente se di diametro tra 7 e 15 mm. Oltre i 15 mm, invece, la probabilità di una cromosomopatia diminuisce, ma aumenta quella di un severo danno renale.

### 1.2.6 Apparato scheletrico

Nell'esame del I trimestre è possibile valutare la presenza dei 3 segmenti degli arti (rizomelico, mesomelico, acromelico) e i loro movimenti. In caso di sospetta cromosomopatia, in particolare in presenza di anomalie strutturali associate a trisomia 13 e 18 (micrognatia, onfalocele, oloprosencefalia, megavescica ecc.), è consigliabile la valutazione dettagliata delle mani e dei piedi per la frequente associazione di polidattilia, *clenched hands* e piede torto. Eventuali difetti trasversali sono evidenziabili a quest'epoca, se si analizzano con accuratezza gli arti.

Concludendo questa prima parte sull'esame ecografico precoce, solitamente su indica-

zione e quindi diagnostico, sottolineiamo che, secondo le Linee Guida nazionali SIEOG [1] l'esame ecografico deputato allo *screening* delle malformazioni maggiori del feto è quello delle 19-21 settimane e non quello delle 11-13 settimane. Tuttavia, bisogna sottolineare che a livello internazionale il concetto dell'*early anomaly scan* – controllo ecografico precoce per lo screening delle anomalie già nel I trimestre – sta guadagnando sempre più sostenitori, per il sensibile aumento di risoluzione che mostrano i trasduttori addominali, anche se, ovviamente, tale dato è controbilanciato dall'aumento dell'incidenza di obesità materna.

Un altro concetto, che sarà ripreso successivamente, è quello dell'evoluitività delle anomalie congenite; infatti l'epoca di riconoscimento di alcune malformazioni maggiori è necessariamente tardiva per la loro patogenesi e quindi, per definizione, le stesse anomalie non possono essere riconoscibili a un controllo ecografico antecedente il momento della loro manifestazione (ad esempio, acondroplasia eterozigotica, la maggior parte delle forme di microcefalia ecc.).

### 1.3 Valutazione ecografica dell'anatomia fetale nel II trimestre

Nel corso di questo esame di screening, eseguibile a 19-21 settimane, secondo le Linee Guida della SIEOG, è necessario valutare:

- la biometria fetale (diametro biparietale, circonferenza cranica, circonferenza addominale, lunghezza del femore);
- l'anatomia del feto [cranio, encefalo (falce cerebrale, talami, ventricoli cerebrali, cervelletto e cisterna magna), orbite e labbra; gabbia toracica, 4-camere, efflussi ventricolari e campi polmonari; addome e pelvi (stomaco, fegato, intestino, reni e vescica); arti (segmenti ed estremità); rachide];
- gli annessi fetali (liquido amniotico e placenta).

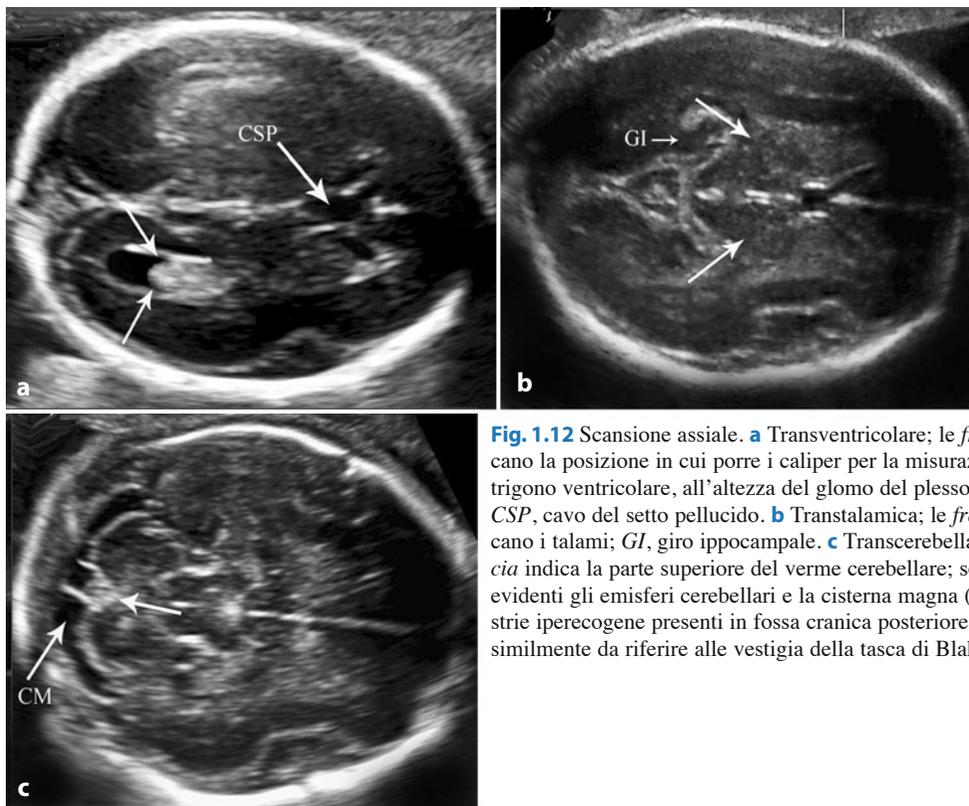
Ricordiamo, infine, che attualmente in Italia la valutazione Doppler-flussimetrica, sia

del distretto fetale che del compartimento utero-placentare, non rappresenta parte integrante dell'esame per lo screening delle malformazioni.

*Preparazione all'esame.* Prima dell'esame ecografico, la donna deve essere dettagliatamente informata delle potenzialità dello stesso e dei suoi possibili limiti diagnostici. Inoltre, è buona norma informare la coppia che l'esame non ha una durata standard, ma che questa è correlata alla facilità con cui si riusciranno a ottenere tutte le scansioni necessarie a completare la *check list* riportata precedentemente. Lo scopo principale dell'esame ecografico di screening delle malformazioni ecografiche eseguito a 19-21 settimane è rappresentato dalla valutazione dell'anatomia fetale, anche se bisogna tener presente che la morfogenesi fetale è un evento evolutivo, che non può essere colto in maniera omnicomprensiva con un unico esame ecografico. Infatti, a quest'epoca gestazionale la sensibilità media dell'ecografia è comunque limitata e varia in relazione all'apparato in esame [1]. Un rischio anamnestic o attuale richiede invece approfondimenti specifici e mirati e non la semplice ecografia di screening. L'approfondimento diagnostico ecografico nel caso del cuore e del cervello fetale è rappresentato dall'ecocardiografia fetale e dalla neurosonografia fetale.

#### 1.3.1 Sistema nervoso centrale

Le scansioni utilizzate sono quelle assiali: transventricolare, transtalamica e transcerebellare. A quest'epoca non si riesce ovviamente a identificare quelle patologie che si rendono manifeste di solito nel III trimestre o dopo la nascita e che derivano da un anomalo processo di proliferazione, migrazione e organizzazione neuronale oppure da eventi emorragici o neoplastici [9]. Inoltre, alcune malformazioni della fossa cranica posteriore sono frequentemente misinterpretate perché difficili da valutare in epoca prenatale. La sensibilità dell'ecografia del II trimestre nell'individua-

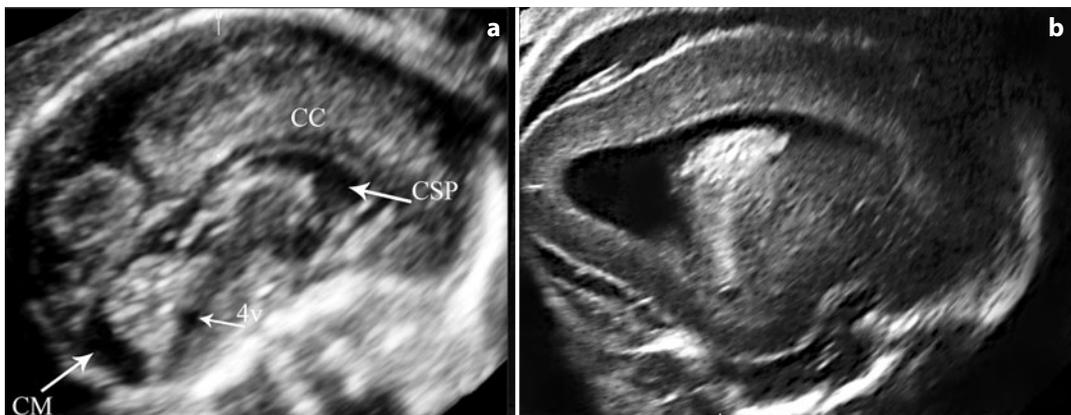


**Fig. 1.12** Scansione assiale. **a** Transventricolare; le *freccie* indicano la posizione in cui porre il caliper per la misurazione del trigono ventricolare, all'altezza del glomo del plesso corioideo; *CSP*, cavo del setto pellucido. **b** Transtalamica; le *freccie* indicano i talami; *GI*, giro ippocampale. **c** Transcerebellare; la *freccia* indica la parte superiore del verme cerebellare; sono ben evidenti gli emisferi cerebellari e la cisterna magna (*CM*). Le 2 strie iperecogene presenti in fossa cranica posteriore sono verosimilmente da riferire alle vestigia della tasca di Blake

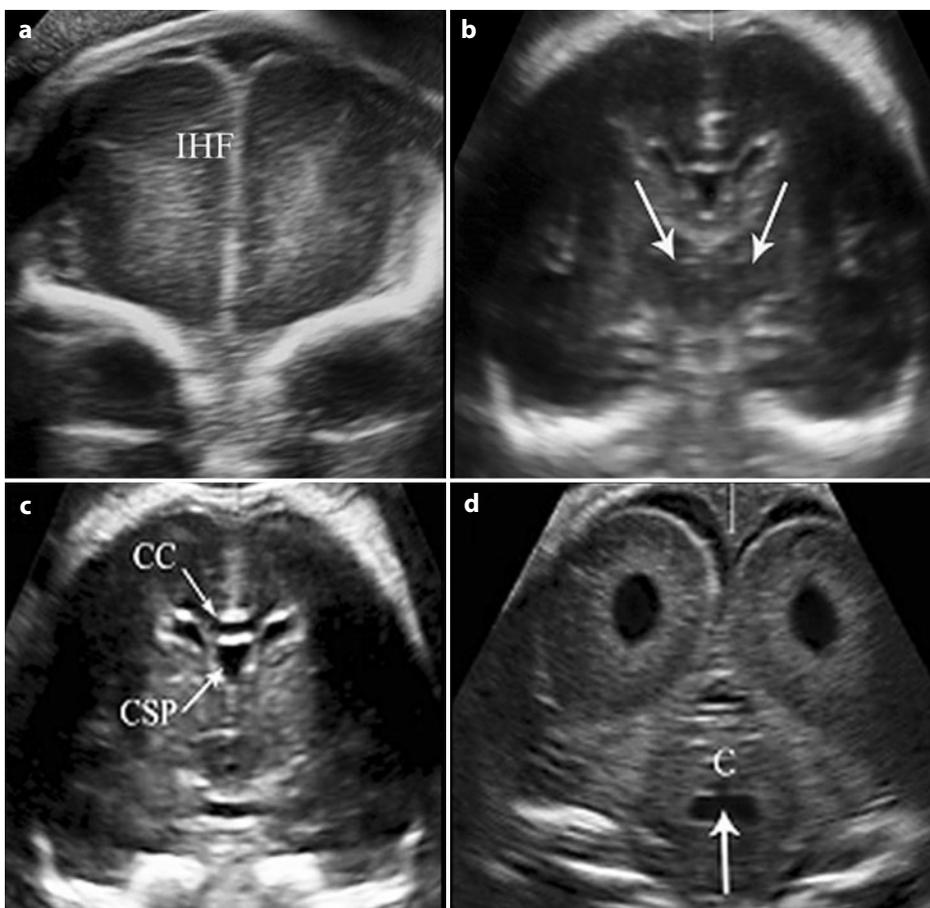
zione delle principali patologie del SNC varia dal 48 al 100% in funzione del tipo di malformazione considerata e della durata del follow-up post-natale. Infatti, i valori del range di sensibilità tendono a diminuire quando consideriamo follow-up lunghi perché la maggior parte degli studi sullo screening ecografico prenatale basano l'accertamento post-natale sulla valutazione clinica del neonato nei primi giorni di vita, non riconoscendo così le lesioni che si manifestano in età più avanzata. Pertanto, esiste una significativa differenza tra l'incidenza delle anomalie del SNC riportate alla nascita (0,1-0,3%) e quella rilevata nella popolazione infantile. L'esame di screening delle anomalie del SNC viene eseguito attraverso la via transaddominale, utilizzando esclusivamente scansioni assiali (Fig. 1.12). Le scansioni sagittali e coronali sono più difficili da ottenere in epoca prenatale e sono eseguite solitamente da un operatore esperto

quando, in presenza di un rischio aumentato di anomalia del SNC, si valuta l'encefalo mediante l'esame diagnostico delle patologie cerebrali rappresentato dal neurosonogramma fetale (Fig. 1.13, 1.14) [10]. A seconda della posizione del feto, le scansioni sagittali e coronali sono ottenute attraverso la via addominale (feto in posizione podalica) o mediante l'approccio transvaginale (feto in posizione cefalica). In quest'ultimo caso, l'utilizzo di sonde ad alta frequenza e la vicinanza della sonda alla testa fetale permettono, attraverso la fontanella anteriore o posteriore o la sutura sagittale, una fine valutazione delle strutture encefaliche che può essere di ausilio per la formulazione di una diagnosi corretta.

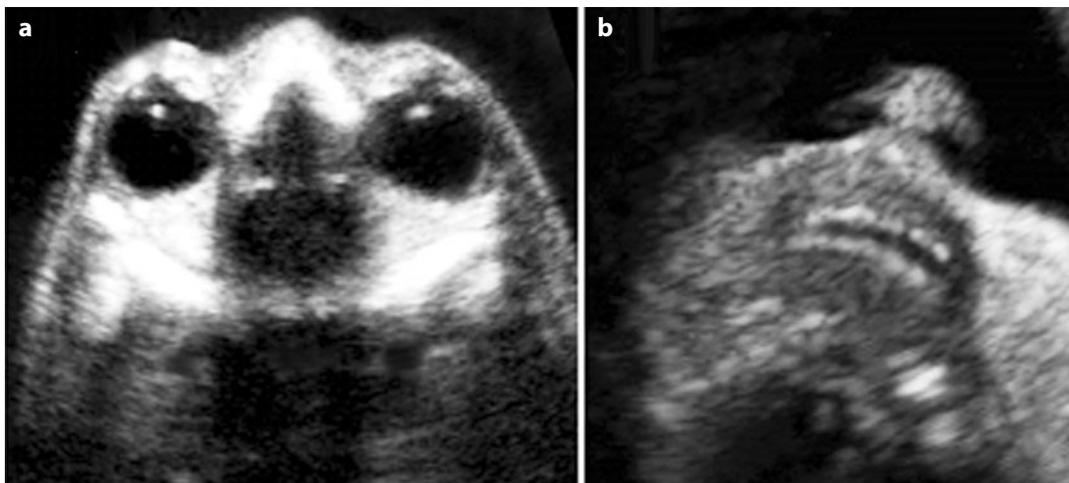
Per quanto riguarda la valutazione ecografica della colonna vertebrale, è sufficiente esaminarla durante l'esame di screening mediante scansioni sagittali e coronali; nell'esecuzione del neurosonogramma fetale sono



**Fig. 1.13** **a** Scansione sagittale mediana della testa fetale attraverso che permette di evidenziare le strutture cerebrali mediane, incluso il corpo calloso (*CC*) e il cavo del setto pellucido (*CSP*), il verme cerebellare, il 4° ventricolo (*4v*) e la cisterna magna (*CM*) in fossa cranica posteriore. **b** Scansione parasagittale dell'encefalo fetale che permette di evidenziare i dettagli anatomici del ventricolo laterale cerebrale, inclusi i corni posteriore, inferiore e anteriore e il plesso corioideo al suo interno



**Fig. 1.14** L'immagine evidenzia le 4 scansioni coronali dell'encefalo fetale: transfrontale (**a**), transtalamica (**b**), transcaldata (**c**) e transcerebellare (**d**); *CC*, corpo calloso; *CSP*, cavo del setto pellucido; *C*, cervelletto; *IHF*, scissura inter-emisferica



**Fig. 1.15** La scansione trasversa delle orbite fetali (a) permette la visualizzazione di entrambe le orbite consentendo di escludere patologie come l'anofthalmia spesso associate a un contesto sindromico. b La scansione coronale delle labbra fetali permette di escludere anomalie quali la labioschisi che ha un associazione significativa con diverse sindromi

richieste anche scansioni trasverse della colonna vertebrale.

### 1.3.2 Splancnocranio

La regione dello splancnocranio rappresenta una delle aree di maggiore interesse clinico e psicologico. Diversi fattori contribuiscono al ruolo *centrale* che riveste la “faccia” fetale. Da un lato, il *bonding* materno-fetale, l'attaccamento tra madre e feto, viene potenziato dalla visualizzazione dei caratteri somatici fetali, quali il profilo o la faccia nella sua totalità, se teniamo presente le attuali potenzialità dell'ecografia 3D. Dall'altro, la notazione clinica che una gran parte delle sindromi determina anomalie maggiori o minori dello splancnocranio. Ancora, l'elevato impatto *sociale e cosmetico* che hanno le anomalie anche isolate che riguardano, ad esempio, le orbite, le labbra, la mandibola. Le attuali Linee Guida della SIEOG e degli altri paesi europei ed extraeuropei prevedono la valutazione delle orbite (Fig. 1.15a) e delle labbra (Fig. 1.15b). In alcune nazioni è suggerita anche la valutazione del profilo del viso fetale.

### 1.3.3 Cuore

Le scansioni utilizzate per lo screening delle cardiopatie congenite nel secondo trimestre di gravidanza sono rappresentate dalle 4-camere e dalle scansioni degli assi lunghi. Prima di eseguire le suddette scansioni in maniera corretta è necessario innanzitutto stabilire la posizione fetale all'interno della cavità uterina, individuando il lato destro e sinistro del feto, e quindi eseguire la scansione trasversa dell'addome che permette di identificare il situs viscerico-atriale. Il situs si definisce normale o solitus quando si riconoscono il fegato e la vena cava inferiore (VCI) a destra e lo stomaco e l'aorta discendente (AoD) a sinistra della linea mediana dell'addome fetale. Dopo aver ottenuto la scansione trasversa dell'addome fetale inclinando la sonda leggermente verso l'estremo cefalico del feto, si ottiene la scansione 4-camere cardiache. Viene definita apicale (Fig. 1.16a) se l'apice del cuore è rivolto verso il trasduttore e trasversa se è rivolto lateralmente. Di seguito si riportano i dati rilevabili con tale scansione.

- Asse, posizione e dimensione del cuore: il cuore occupa 1/3 dello spazio toracico

fetale; i 2/3 del cuore occupano l'emitore sinistrale e l'apice cardiaco è rivolto a sinistra (levocardia).

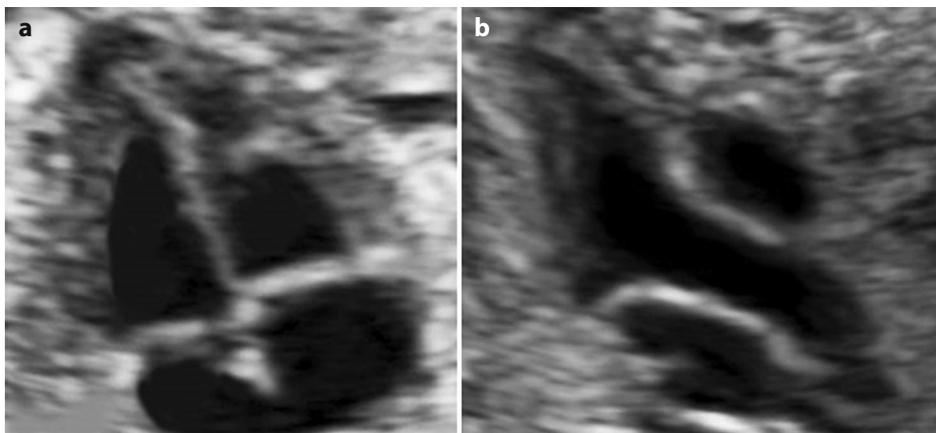
- Assegnazione e morfologia delle camere cardiache: il piano delle quattro camere, consentendo la visualizzazione contemporanea delle 4 cavità cardiache, permette anche l'identificazione delle singole strutture seguendo un asse postero-anteriore che unisce la colonna vertebrale al torace: la camera subito al davanti del rachide e dell'aorta discendente è l'atrio sinistro (AS), al cui interno si evidenzia la valvola del forame ovale, mentre il ventricolo posto al di sotto dello sterno è quello destro (VD) con la caratteristica trabecolatura legata alla trabecola setto-marginale in cui decorre la banda moderatrice; l'identificazione delle altre due camere è conseguente. Il ventricolo sinistro (VS) presenta una forma più allungata, con assenza di trabecolatura; è posteriore rispetto al VD e forma l'apice cardiaco. I due atri devono avere approssimativamente la stessa grandezza; un'attenta osservazione dell'AS consente la visualizzazione dello sbocco di almeno 2 delle 4 vene polmonari; il setto interatriale mostra un'ampia soluzione di continuità, forame ovale, delimitata da una valvola ben evidente nell'AS. I due ventricoli hanno dimensioni pressochè sovrapponibili nel secondo trimestre. Lo spessore delle pareti ventricolari deve essere adeguato all'epoca gestazionale. Il VD è anteriore rispetto al VS. Il setto interventricolare è esplorabile nella scansione 4 camere solo nella sua porzione muscolare e nell'*inlet* (parte del setto prossima al piano delle valvole atrio-ventricolari), mentre la parte che separa gli efflussi (*outlet*) non è visualizzabile in questa scansione. Il setto interatriale è formato da una porzione più vicina al piano delle valvole atrio-ventricolari (A-V), *septum primum*, e da una più alta detta *septum secundum*. Le due valvole A-V devono avere la stessa ecogenicità e completa escursione dei lembi. Il lembo settale della tricuspid

ha una posizione leggermente più vicina all'apice cardiaco e quindi è posta più in basso rispetto a quella della mitrale. La tricuspid connette l'atrio destro (anteriore) al ventricolo morfologicamente destro, mentre la mitrale connette l'atrio sinistro al ventricolo morfologicamente sinistro che forma l'apice cardiaco.

- Frequenza e il ritmo cardiaco. La frequenza cardiaca normale varia tra i 110-160 bpm. Per quanto riguarda le aritmie, solo meno del 10% delle aritmie cardiache fetali riscontrate all'ecografia ostetrica sono realmente delle aritmie maggiori.

Scansione asse lungo di sinistra (Fig. 1.16b). Questa scansione può essere ottenuta seguendo 2 tecniche: la prima prevede un movimento di rotazione del trasduttore (*rotational technique*), la seconda un movimento della sonda in senso caudo-craniale (dalle 4 camere verso il mediastino alto), secondo piani paralleli (*sweep technique*). Nel primo caso l'efflusso di sinistra può essere evidenziato per l'intero tratto, nel secondo caso solo nella parte che include la radice aortica e l'annulus valvolare aortico. L'asse lungo di sinistra consente di valutare la connessione ventricolo-arteriosa sinistra, documentando che un ventricolo morfologicamente sinistro è in relazione con l'aorta, che vi è continuità tra il setto interventricolare (*outlet*) e la parete anteriore della aorta (continuità setto-aortica), tra la parete posteriore aortica e il lembo anteriore della valvola mitralica (continuità mitro-aortica), e che il calibro dell'aorta è adeguato all'epoca gestazionale in cui si esegue l'esame.

Scansione asse lungo di destra. Si ottiene partendo dall'asse lungo di sinistra, inclinando ulteriormente il trasduttore in senso caudo-craniale. Consente di valutare la connessione ventricolo-arteriosa destra evidenziando che da un ventricolo morfologicamente destro nasce un vaso con la caratteristica biforcazione della polmonare. Il passaggio dalla scansione asse lungo di sinistra a quello di destra permette di evidenziare il normale incrocio delle due grandi arterie.

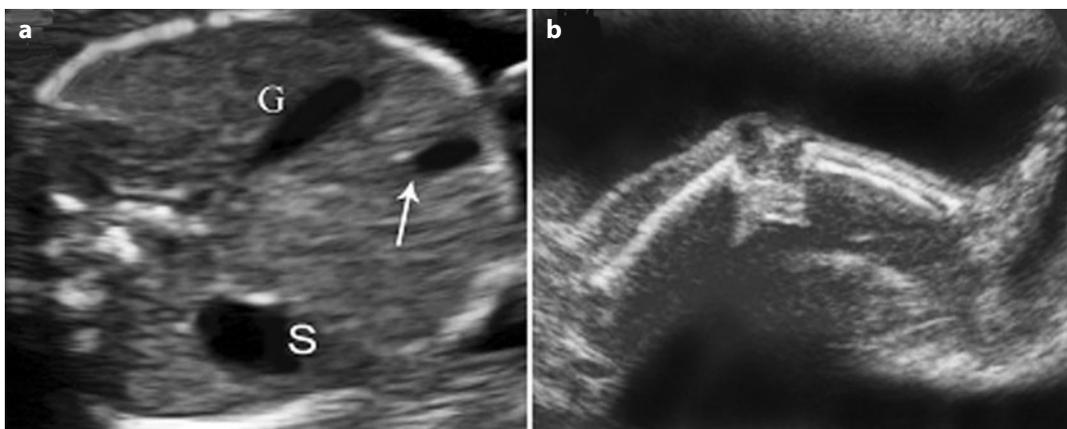


**Fig. 1.16** In **a** è evidente una normale rappresentazione delle 4 camere cardiache. In **b** l'asse lungo di sinistra evidenzia la normale continuità setto-aortica e il normale calibro dell'annulus valvolare aortico

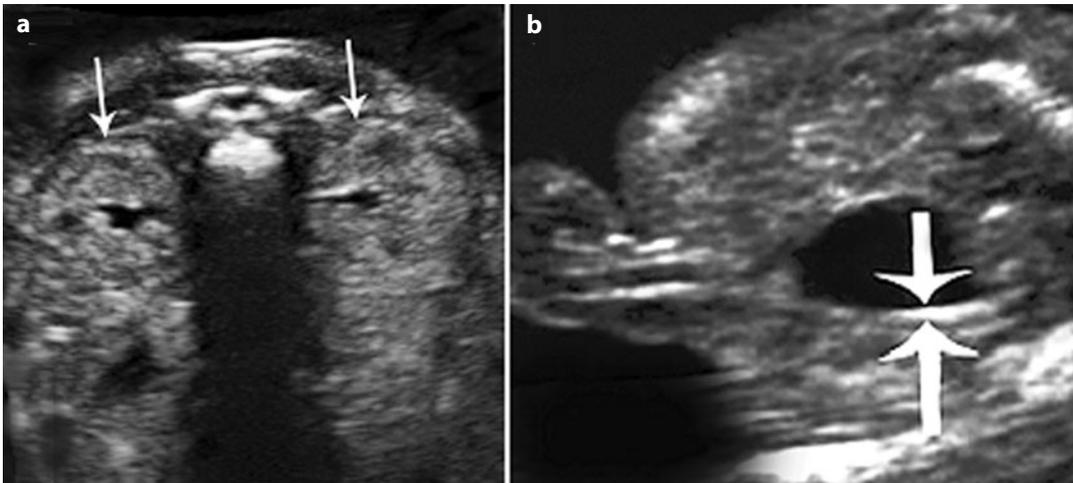
### 1.3.4 Addome e apparato digerente

La caratteristica principale del tratto digerente, rispetto ad altri apparati o distretti, è che l'aspetto ecografico dello stesso muta sensibilmente nell'arco della gestazione e anche, per alcuni suoi tratti, nell'ambito dello stesso esame ecografico, per la fisiologica peristalsi associata ai movimenti di deglutizione. Di conseguenza, è necessario familiarizzare con tali variazioni fisiologiche e con il loro corrispettivo ecografico. Inoltre, va segnalato che

spesso una formazione cistica o solida endo-addominale può non essere inizialmente assegnata con certezza a un organo specifico come sede di origine. Le scansioni utilizzate per la visualizzazione dell'apparato digerente sono la scansione assiale dell'addome (a livello di stomaco, vena ombelicale e lobo epatico destro con colecisti) (Fig. 1.17a); leggermente più bassa, la scansione assiale dell'addome (a livello di ileo e digiuno). In scansione sagittale mediana è possibile anche visualizzare l'integrità dell'*outline* della parete addominale.



**Fig. 1.17 a** La scansione trasversa dell'addome fetale evidenzia lo stomaco (S), la vena ombelicale (*freccia*) e il lobo epatico destro con colecisti (G). **b** Le ossa lunghe e l'estremità dell'arto inferiore sono ben evidenti



**Fig. 1.18** In **a** sono visualizzati i 2 reni (*freccie*) con la pelvi renale ben evidente. In **b** è evidente la vescica fetale. Le *freccie* indicano il normale spessore delle pareti della vescica fetale

### 1.3.5 Apparato urinario

La valutazione anatomica dei reni può essere effettuata mediante due scansioni principali, quella trasversa (Fig. 1.18a) e quella longitudinale. In scansione trasversa, i reni appaiono come 2 formazioni paravertebrali con la pelvi posta medialmente; in scansione longitudinale, come 2 formazioni ellittiche. I surreni sono posizionati leggermente più in alto rispetto ai reni e, in caso di agenesia renale, possono essere erroneamente scambiati per reni. Utilizzando la scansione trasversa è possibile misurare la larghezza e lo spessore del rene, eseguendo la misurazione rispettivamente dal margine laterale al mediale e dall'anteriore al posteriore. Mediante la scansione longitudinale, si può valutare la lunghezza renale effettuando la misurazione dal polo superiore all'inferiore.

La vescica viene di solito visualizzata in scansione trasversa della pelvi (Fig. 1.18b). La vescica è repleta, e quindi visualizzabile, già a 11-12 settimane come una formazione circolare anecogena, con pareti a ecostruttura ecogenica, posta nella pelvi fetale; le arterie perivescicali, che decorrono lateralmente alla vescica, facilmente evidenziabili al color-Doppler, rappresentano un utile segno ecogra-

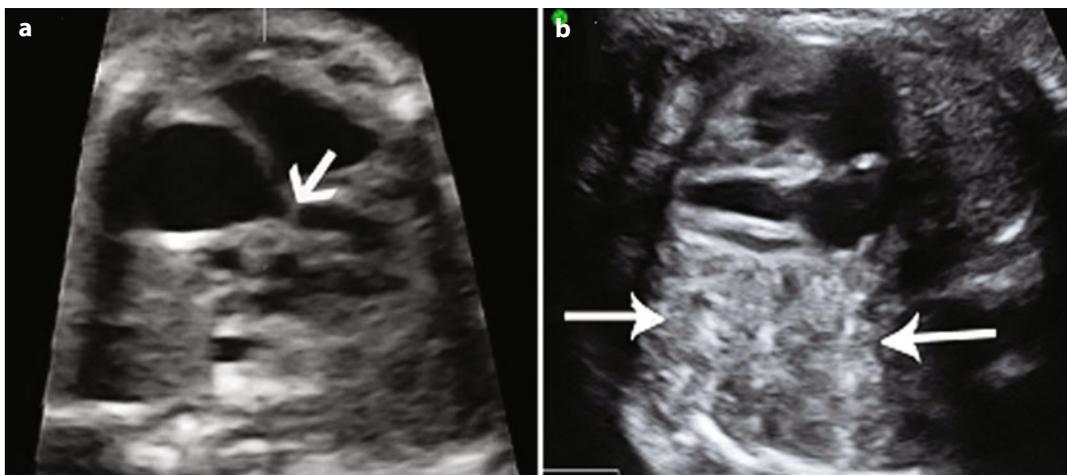
fico per differenziare la vescica da altre formazioni cistiche eventualmente presenti nella pelvi fetale.

### 1.3.6 Apparato scheletrico

L'ecografia di screening del secondo trimestre prevede, per ciò che concerne lo studio degli arti, la misura della lunghezza del femore, la visualizzazione delle ossa lunghe e (esclusivamente in termini di presenza/assenza) delle estremità (mani e piedi) (Fig. 1.17b), senza identificazione delle dita.

Per ottenere le scansioni standard delle ossa lunghe si procede a localizzare in scansione trasversa i segmenti ossei, ruotando successivamente il trasduttore fino a visualizzare entrambe le epifisi dell'osso. Le ali iliache, adiacenti all'immagine ecopriva della vescica, possono rappresentare il punto di reperi per la visualizzazione del femore mediante una semplice rotazione della sonda, così come la rotazione del trasduttore attorno al triangolo osseo scapolo-omerale può consentire la visualizzazione dell'intera diafisi omerale.

È corretto disporre l'osso sull'immagine ecografica perpendicolarmente al fascio ultrasonoro.



**Fig. 1.19 a** In asse lungo di sinistra è evidente la stenosi della valvola aortica (*freccia*). In **b** è evidente la dislocazione del cuore a causa delle anse intestinali (*freccie*) erniate in torace per la presenza di ernia diaframmatica

## 1.4 Ecografia del III trimestre

Questo esame è deputato a valutare l'accrescimento fetale e a confermare la normalità solo di alcune strutture anatomiche che possono essere sede di malformazioni a insorgenza tardiva (*late onset*).

### 1.4.1 Patologie evolutive

Per patologia evolutiva si intende una malformazione che:

- compare tardivamente, ad esempio, stenosi polmonare o aortica (Fig. 1.19a) e microcefalia;
- diviene visibile solo tardivamente, pur essendo la lesione di base già presente in epoca precoce, ad esempio, ernia diaframmatica (Fig. 1.19b).

La prima tipologia di lesione è dovuta, di solito, a un rallentamento o arresto della crescita della struttura anatomica sede della malformazione. Al contrario, nel secondo caso il difetto anatomico è già presente in precedenza ma diviene visibile solo tardivamente: ad esempio nell'ernia diaframmatica,

il difetto del piano muscolare è già presente a 12 settimane, ma l'erniazione dei visceri in torace dipende dal momento in cui si verifica il gradiente pressorio che li fa migrare attraverso la porta erniaria; ciò può avvenire a 20 settimane, a 30 settimane o anche solo al momento del parto, con il primo atto respiratorio. Oltre alle anomalie sopra riportate, tra le molteplici malformazioni fetali rientranti in questo gruppo vanno segnalate le patologie della migrazione e organizzazione corticale, alcune forme di idrocefalia, la coartazione aortica, le anomalie ostruttive intestinali, specialmente quelle distali e molte forme di idronefrosi.

Per definizione, quindi, l'esame del II trimestre può essere perfettamente normale in tutte queste anomalie congenite.

## 1.5 Fattori limitanti l'esame ecografico

È importante sottolineare come debbano essere prese in considerazione, sia nell'informazione pre-test della donna che nella refertazione, le possibili limitazioni della finestra acustica, di pertinenza materna o fetale.

### 1.5.1 Limitazioni materne

Il più frequente dei fattori materni limitanti la finestra acustica è rappresentato dall'obesità, qui intesa in senso lato, oppure come accumulo significativo di adipe in regione addominale. In queste condizioni la limitazione della finestra acustica è funzione lineare dello spessore del pannicolo adiposo. Inoltre, è esperienza comune che vi sono alcuni casi in cui il sottocute, pur non essendo particolarmente abbondante, è però particolarmente resistente al passaggio del fascio ultrasonico. Non sono reperibili in letteratura degli studi su questo fenomeno e, quindi, non esiste a tutt'oggi una base scientifica che identifichi variazioni nella composizione dell'adipe sottocutaneo quale responsabile di tale anomalia. Inoltre, con l'aumento del tasso di tagli cesarei, la presenza di cicatrice laparotomica sovra pubica, fonte di fibrosi e di ridotta penetrazione degli ultrasuoni, diviene sempre più frequente. La presenza di strie rubre, di ampie cicatrici addominali retraenti o di esiti di ustioni può rappresentare una significativa limitazione all'esame ecografico. Infine, una delle condizioni che limitano in modo profondo la penetrazione degli ultrasuoni è costituita da una pregressa addominoplastica. In questo caso coesistono gli effetti negativi di uno scollamento ampio di tutta l'area addominale associato a una cicatrice ampia e una enorme rigidità addominale: una combinazione praticamente insormontabile.

### 1.5.2 Limitazioni fetali

In primo luogo, la posizione fetale in utero: se il feto rivolge il rachide all'operatore, il cono d'ombra creato dalle vertebre può limitare significativamente la visualizzazione dei vari organi e, soprattutto, del cuore. Tuttavia, è sufficiente nella maggioranza dei casi attendere 20-30 minuti perché il feto si muova, risolvendo il problema. La gemellarità e l'oligoanidramnios determinano l'accostamento forzato degli arti fetali al corpo e, pertanto, pos-

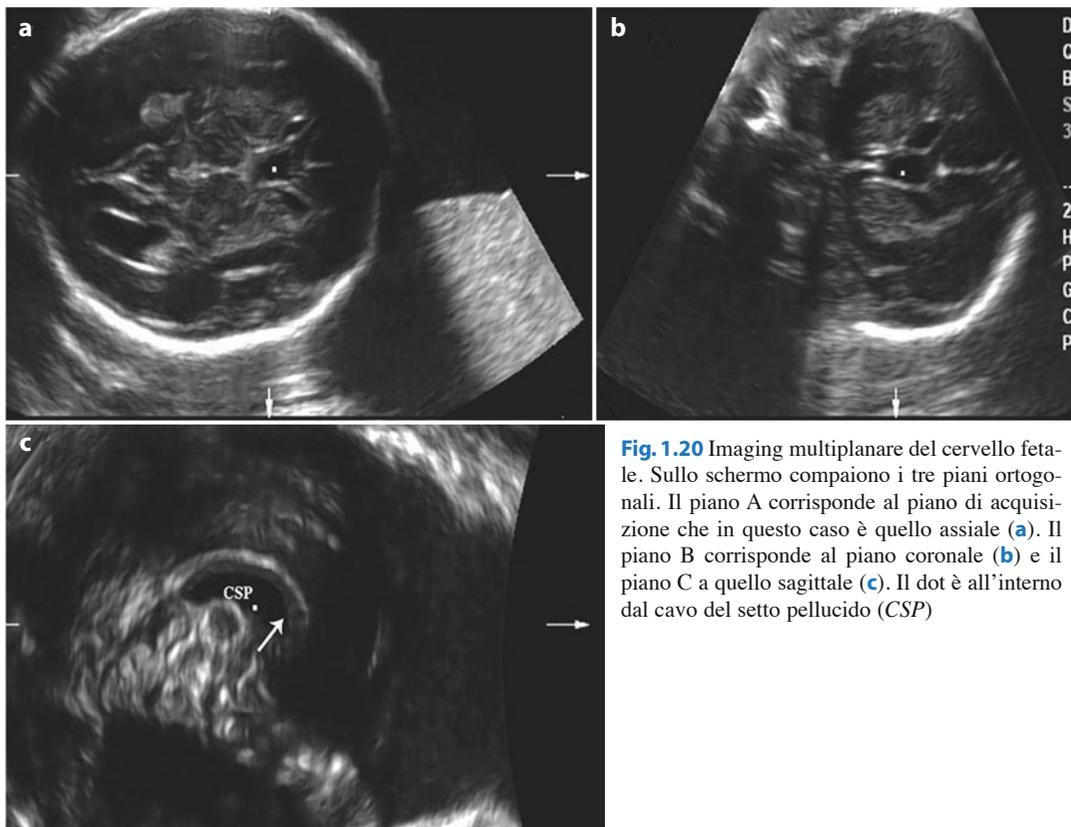
sono creare problemi di visualizzazione, soprattutto nel III trimestre di gestazione. Per ragioni opposte, anche il polidramnios può limitare l'accuratezza di un esame ecografico, per i frequentissimi movimenti fetali e per l'aumentata distanza tra sonda e corpo fetale.

### 1.5.3 Finestre acustiche addominali

È utile sapere che sfruttando al meglio le naturali finestre acustiche presenti anatomicamente a livello dell'addome materno si possono ridurre gli effetti negativi causati da uno o più dei fattori limitanti sopra esposti. Queste aree anatomiche, ove è minore la distanza cute-feto, usualmente per una minore deposizione di grasso addominale, sono la regione ombelicale, quella subito sovrapubica e le regioni laterali dell'addome (fosse iliache e fianchi). Pertanto, in caso di obesità, ma anche di posizione fetale sfavorevole, si deve tentare di utilizzare al massimo tali finestre acustiche anatomicamente predisposte, eventualmente facendo ruotare su di un fianco la paziente. In questo modo si riduce nettamente lo spessore del pannicolo adiposo che deve attraversare il fascio ultrasonico e le strutture da insonare risultano conseguentemente più vicine, e quindi meglio definite dal punto di vista ecografico. Inoltre, sfruttando le regioni laterali dell'addome, con la paziente distesa su di un fianco, si riduce anche la tensione muscolare, che interessa soprattutto i retti addominali.

## 1.6 Ecografia tridimensionale

Questa innovazione tecnologica rappresenta per l'inizio del secolo quello che l'introduzione nella pratica clinica della Doppler flussimetria ha rappresentato per gli anni Ottanta-Novanta. Sulla base delle casistiche disponibili in letteratura, tale metodica può apportare ulteriori informazioni dal punto di vista diagnostico e prognostico solo in alcune selezionate malformazioni [10-16]. In questo capitolo, riportiamo, per grandi linee, la tecnica di



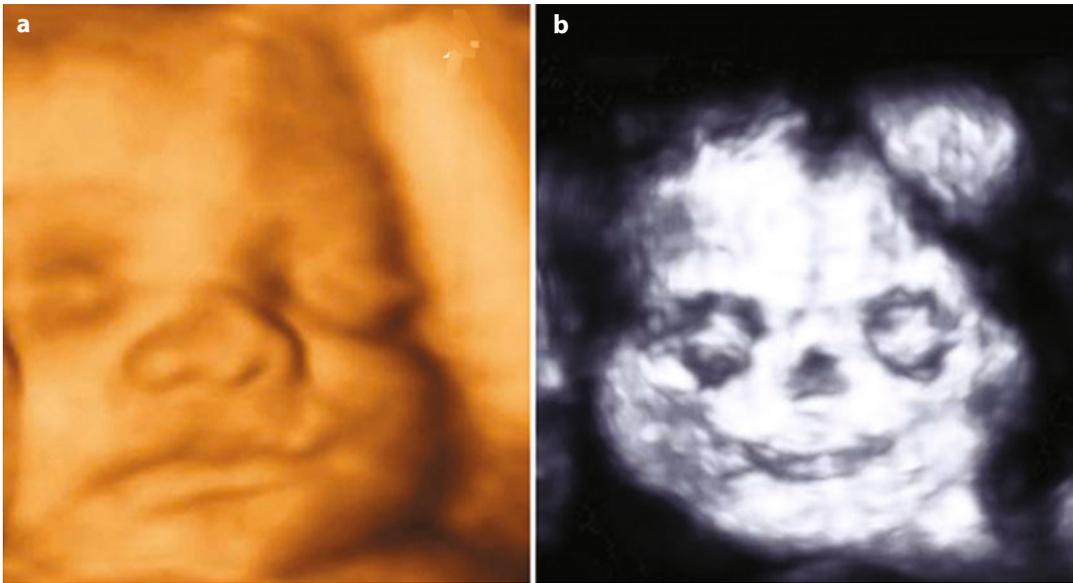
**Fig. 1.20** Imaging multiplanare del cervello fetale. Sullo schermo compaiono i tre piani ortogonali. Il piano A corrisponde al piano di acquisizione che in questo caso è quello assiale (a). Il piano B corrisponde al piano coronale (b) e il piano C a quello sagittale (c). Il dot è all'interno dal cavo del setto pellucido (CSP)

acquisizione ed elaborazione *offline* di immagini da volumi 3D, per dare al lettore un'idea delle applicazioni delle varie modalità di rendering e di imaging. Delle varie tecnologie di ecografia tridimensionale, si farà riferimento solo a quelle basate sull'utilizzo di trasduttori volumetrici.

**Acquisizione.** L'acquisizione del volume d'interesse si basa sulla tecnologia particolare dei trasduttori volumetrici; questi hanno al loro interno un meccanismo controllato elettronicamente di "spazzolamento" del fascio ultrasonico che permette di acquisire un volume predefinito, restando immobile con il trasduttore e attivando con un tasto la procedura di acquisizione. Una volta terminata l'acquisizione, il volume è disponibile per essere processato direttamente sull'ecografo oppure, più comodamente, *offline* su di un qualsiasi PC, mediante un software dedicato.

**Qualità del volume.** La qualità del volume acquisito dipende, oltre che da tutti i parametri fisici che regolano la finestra acustica (obesità, posizione fetale ecc.), dalla qualità dell'immagine 2D pre-acquisizione (guadagno, contrasto ecc.) e dall'assenza di movimenti fetali durante il periodo di acquisizione. Il modo migliore di valutare la qualità del volume è quello di controllare sulla finestra B, che rappresenta una sorta di *timeline* dell'acquisizione, il numero di artefatti da movimento.

**Imaging multiplanare.** Questa modalità d'imaging rappresenta il primo approccio al volume acquisito. Sullo schermo compaiono i tre piani ortogonali e ci si può muovere liberamente tra questi, ottenendo infiniti piani di scansione e controllando, mediante un apposito caliper disponibile sullo schermo, la posizione di qualsiasi struttura anatomica sugli altri piani (Fig. 1.20).



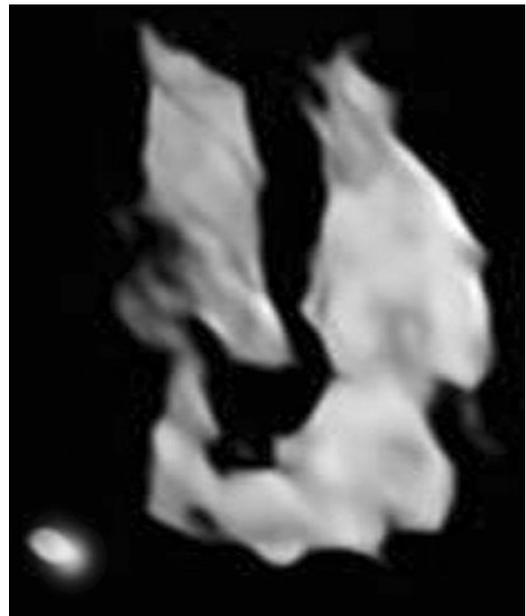
**Fig. 1.21** Immagine in *surface rendering* (a) e in *maximum mode* (b) del volto fetale. In questo ultimo caso è ben evidente tutta la componente ossea dello splancnocranio

*Rendering mode.* Questa modalità d'immagine permette di ricostruire tridimensionalmente l'organo contenuto nel volume. A seconda del tipo di rendering (vedi di seguito), si possono evidenziare gli elementi ossei (*maximum mode*), la superficie cutanea (*surface mode*), o ricostruire calchi virtuali di organi cavi (*inversion mode*, sono-AVC, B-flow). Quest'ultima modalità viene utilizzata specialmente in ecocardiografia fetale.

*Rendering di superficie.* Dal dataset del volume acquisito si possono estrarre tutte le informazioni necessarie a ricostruire un'immagine di superficie (*surface mode*). Il *mixing* di vari filtri e la regolazione della trasparenza permettono di ottenere il corretto grado di contrasto e di trama (Fig. 1.21a).

*Rendering in maximum mode* (Fig. 1.21b). Se invece di utilizzare filtri di superficie, utilizziamo filtri che lasciano trasparenti i tessuti molli (*maximum mode*), allora possiamo evidenziare le strutture ossee così come appaiono, mentre i tessuti molli assumono una consistenza minore.

*Rendering in inversion mode.* Questa modalità d'imaging va utilizzata per dimostrare organi cavi. Infatti, permette di creare dei

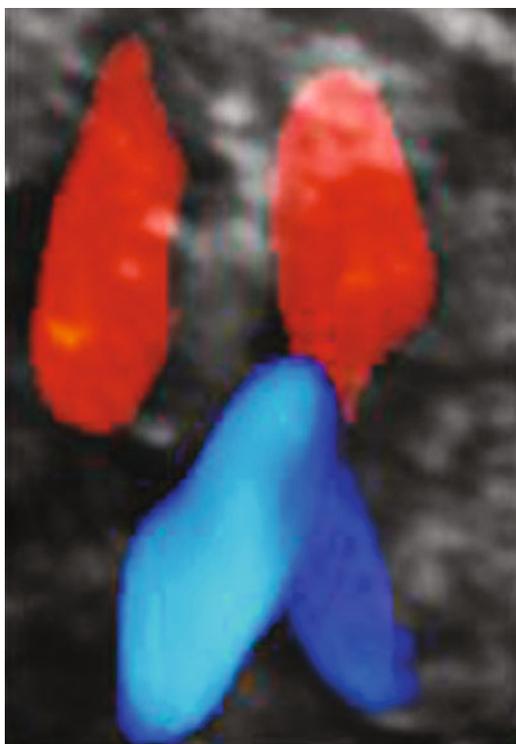


**Fig. 1.22** Scansione 4-camera cardiaca evidenziata in *inversion mode*. I setti interventricolare e interatriale e le valvole cardiache in questa metodica sono rappresentate come strutture anecogene

veri e propri stampi di qualsiasi struttura cava. Originariamente sviluppata per il cuore (Fig. 1.22), essa permette di ricostruire lo stampo di qualsiasi altra struttura.



**Fig. 1.23** L'immagine evidenziata col B-flow permette di riconoscere in maniera immediata i ritorni venosi (*frecche*) al cuore e l'arco aortico con l'aorta discendente (*AO*). *SHV*, vene sovra epatiche



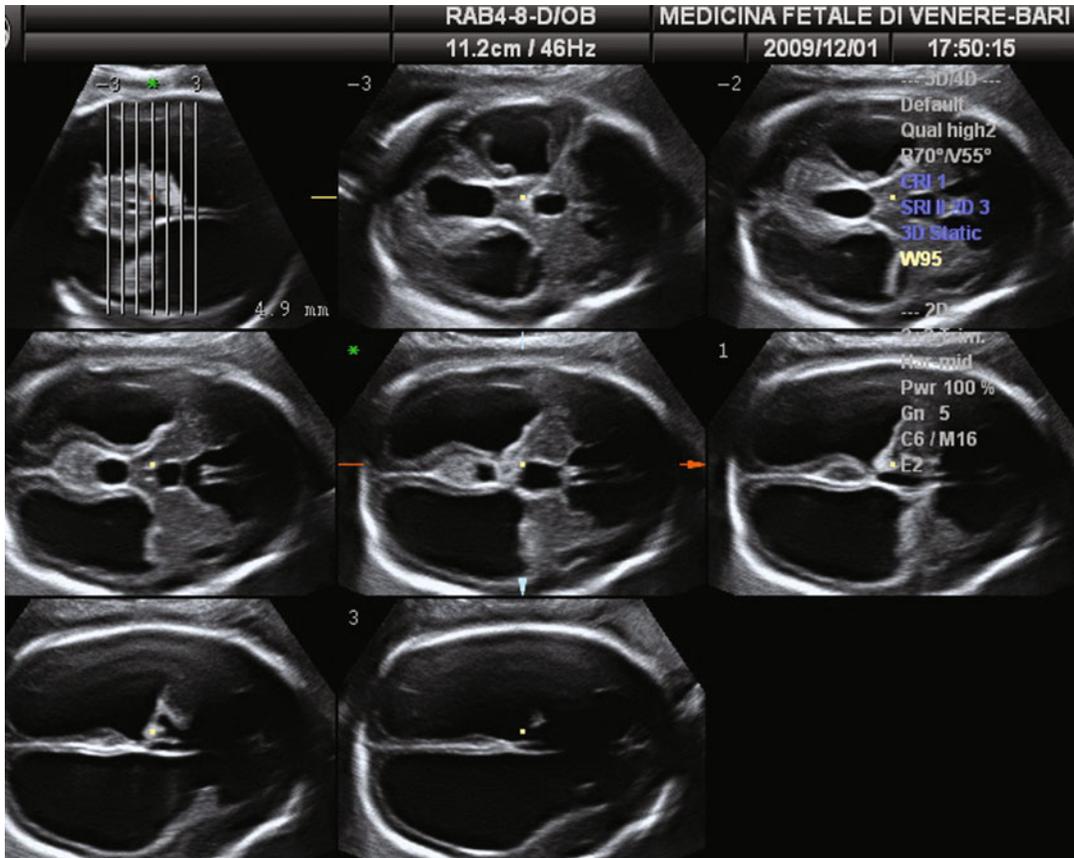
**Fig. 1.24** Il *glass-body* permette di evidenziare nella stessa immagine sia il riempimento ventricolare che l'incrocio dei grossi vasi

*Rendering in B-flow.* Questa modalità di rendering è dedicata alla riproduzione di calchi di strutture cardiovascolari, essendo utilizzata solo in associazione allo STIC (*spatio-temporal image-correlation*) (Fig. 1.23).

*Glassbody rendering.* Anche questa modalità è dedicata alla visualizzazione del sistema cardiocircolatorio, che viene mostrato in trasparenza attraverso le strutture corporee rese trasparenti (Fig. 1.24).

*Tomographic ultrasound imaging (TUI).* Questa modalità permette di mostrare i vari piani paralleli presenti all'interno di un volume in un singolo pannello di immagini, così come viene fatto per una RMN o una TC (Fig. 1.25). Tale modalità di visualizzazione, utilizzabile anche associata allo STIC, permette una dettagliata valutazione topografica di strutture anatomiche normali o anomale e anche una valutazione volumetrica delle stesse.

Lo STIC rappresenta invece la metodica utilizzata nello studio del cuore e corrisponde, in pratica, all'ecocardiografia fetale 4D.



**Fig. 1.25** Tomographic ultrasound imaging (TUI). Il pannello di immagini mostra l'idrocefalia tetraentricolare

## Bibliografia

- Linee guida SIEOG. Editeam Edizioni 2010
- Nicolaides KH (2004) Nuchal translucency and other first trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 191:45-67
- Triulzi F, Manganaro L, Volpe P (2011) Fetal magnetic resonance imaging: indications, study protocols and safety. *Radiol Med* 116:337-350
- www.fetalmedicine.com. Internet course: The 11-13 weeks scan. Ultimo accesso in data 2012
- Volpe P, Ubaldo P, Volpe N et al (2011) Fetal cardiac evaluation at 11-14 weeks by experienced obstetricians in a low-risk population. *Pren Diagn* 31:1054-1061
- Souka AP, Von Kaisenberg CS, Hyett JA et al (2005) Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 192:1005-1021
- Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H et al (2009) Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 34:249-252
- Lombardi CM, Bellotti M, Fesslova V, Cappellini A (2007) Fetal echocardiography at the time of the nuchal translucency scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 29:249-257
- Malinger G, Lerman-Sagie T, Waternberg N et al (2002) A normal second-trimester ultrasound does not exclude intracranial structural pathology. *Ultrasound Obstet Gynecol* 20:51-56
- Paladini D, Volpe P (2007) *Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies*. Informa Healthcare
- Yagel S, Cohen SM, Shapiro I, Valsky DV (2007) 3D and 4D ultrasound in fetal cardiac scanning: a new look at the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol* 29:81-95
- Volpe P, Campobasso G, Stanziano A, et al (2006) Novel application of 4D sonography with B-flow imaging and spatiotemporal image correlation (STIC) in the assessment of the anatomy of pulmonary arteries in fetuses with pulmonary atresia and ventricular septal defect. *Ultrasound Obstet Gynecol* 28:40-46
- Chaoui R, Hoffman J, Heling KS (2004) Three-dimensional (3D) and 4D color Doppler fetal echocardiography using spatio-temporal image correlation (STIC). *Ultrasound Obstet Gynecol* 23:535-545

14. Paladini D (2007) Standardization of on-screen fetal heart orientation prior to storage of spatio-temporal-image correlation (STIC) volume datasets. *Ultrasound Obstet Gynecol* 29:605-611
15. Pilu G, Ghi T, Carletti A et al (2007) Three-dimensional ultrasound examination of the fetal central nervous system. *Ultrasound Obstet Gynecol* 30:233-245
16. Goncalves LF, Espinoza J, Lee W et al (2005) A new approach to fetal echocardiography: digital casts of the fetal cardiac chambers and great vessels for detection of congenital heart disease. *J Ultrasound Med* 24:415-424