

Claudio Fonda, Marzia Mortilla

Parole chiave

Risonanza Magnetica Fetale • Encefalo • Diagnosi prenatale • Sistema ventricolare

Il termine ventricolomegalia (VM) indica l'ampliamento dei ventricoli laterali con misure superiori ai 10 mm nei feti dalla 14^o settimana di gestazione fino a termine. Una ventricolomegalia può essere il risultato di diversi tipi di anomalie cerebrali o insulti verificatisi durante lo sviluppo. La misurazione dei ventricoli in ecografia corrisponde all'ampiezza a livello dell'atrio del ventricolo laterale distale alla sonda.

La ventricolomegalia è uno dei più comuni falsi positivi rilevabili all'ecografia fetale. La variabilità della misurazione può interferire sull'accuratezza diagnostica in modo significativo [1]. L'International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology ha pubblicato recentemente delle linee guida riguardanti l'esecuzione di un esame base di ecografia fetale del sistema nervoso centrale [2]. La misura dei ventricoli laterali deve essere ottenuta su un piano assiale dell'encefalo fetale individuato dal piano transventricolare a livello dei plessi corioidei (atrio), perpendicolare alla cavità ventricolare, posizionando il punto della misura all'interno degli echi generati dalle pareti laterali e che

corrisponde alla parte più larga del ventricolo. Se non è possibile prendere tale misura su un'immagine assiale si può procedere sul piano coronale al livello degli atri; ciò rende più attendibile la misurazione del ventricolo più superficiale. Tale tecnica permette una misurazione affidabile e riproducibile. Durante il secondo e il terzo trimestre di gestazione il diametro atriale è relativamente stabile con valori medi di circa $7,6 \pm 0,6$ mm, considerando una misura di 10 mm come 4 volte la deviazione standard sopra il valore medio [3]. Può essere riscontrabile una differenza nella misura del diametro assiale tra i due sessi (lievemente più ampio nei maschi).

Nell'esame di Risonanza Magnetica (RM) si suggerisce [4] di misurare il diametro atriale nelle immagini coronali a livello degli atri su un asse perpendicolare a quello del ventricolo, a una altezza media del ventricolo. L'esame di RM offre il vantaggio rispetto all'ecografia di rendere chiaramente visibili e misurabili entrambi i ventricoli (sia il più profondo che il più superficiale), qualunque sia la posizione della testa del feto. Inoltre, grazie alla migliore risoluzione di contrasto della metodica, la migliore delineazione delle pareti ventricolari permette una misurazione più precisa.

La ventricolomegalia può essere monolaterale (Fig. 12.1) o bilaterale (Fig. 12.2), simmetrica o asimmetrica. È uno dei reperti più comuni che viene rilevato nelle ecografie fetali di routine eseguite durante il secondo trimestre

C. Fonda (✉)
Struttura Complessa di Radiologia Pediatrica
Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer
Firenze
e-mail: c.fonda@meyer.it

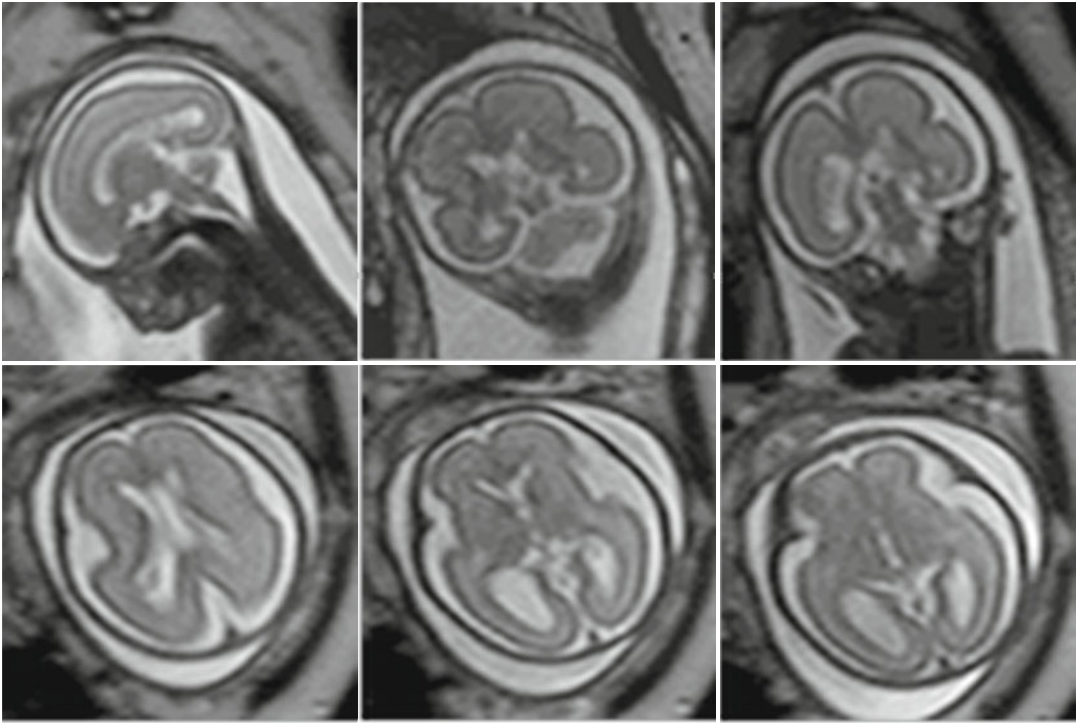


Fig. 12.1 Feto di 25 + 2 settimane. All'esame ecografico era presente una VM borderline bilaterale. RM ventriculomegalia borderline dx (10 mm)

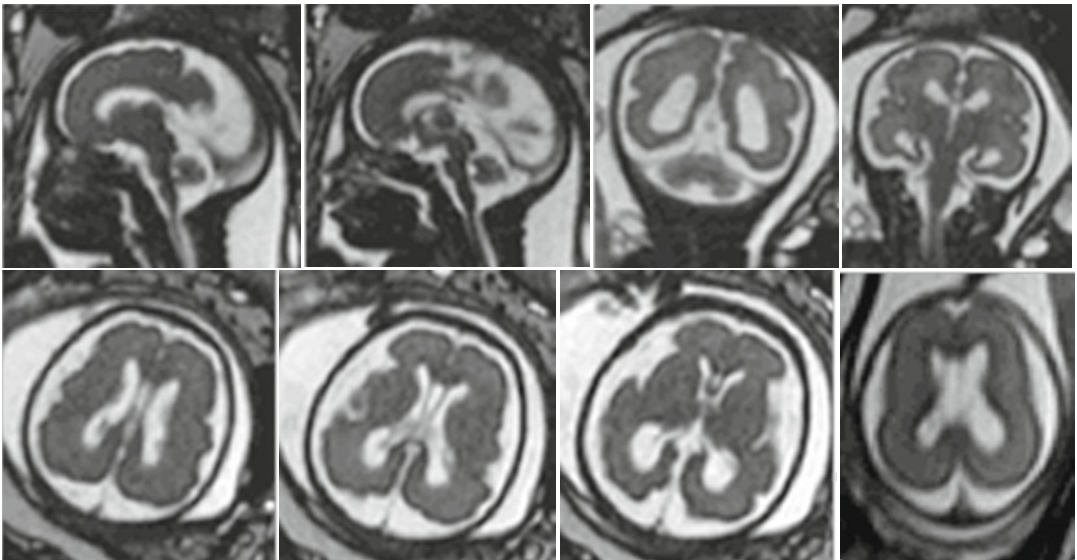


Fig. 12.2 Feto di 29 + 2 settimane. All'ecografia erano stati rilevati VM e canale atrioventricolare (CAV) in feto con trisomia 21. L'esame RM conferma la diagnosi di CAV e mostra una VM borderline bilaterale (10 mm)

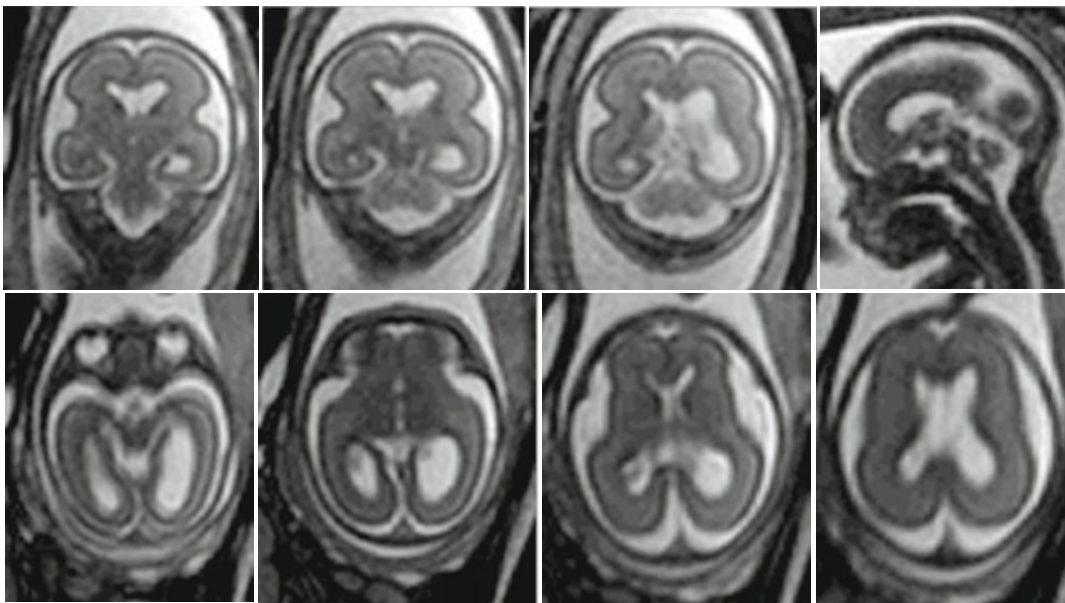


Fig. 12.3 Feto di 22 + 6 settimane. All'esame ecografico era stata apprezzata VM borderline monolaterale sn. L'esame RM mostra una VM monolaterale sn lieve (13 mm) con riduzione di spessore della sostanza bianca emisferica sinistra e cervelletto al 25-50° percentile

o anche più tardivamente. La prevalenza della VM varia tra 0,3 e 1,5 per 1000 nati vivi, dipendendo dalla tecnica utilizzata per la misurazione, la valutazione di uno o entrambi i ventricoli laterali e l'età gestazionale al momento della misurazione [5].

La dilatazione dei ventricoli può essere di diverso grado, associata o meno a una dilatazione del III e IV ventricolo.

Una dilatazione dei ventricoli cerebrali di 10-12 mm viene considerata lieve, di 12-15 mm moderata e maggiore di 15 mm severa. La forma lieve di ventricolomegalia ha un'incidenza di circa 0,15-0,7% nelle gravidanze.

Una VM è spesso un reperto isolato, ma nel 68-84% dei casi può essere associata ad altre anomalie (Fig. 12.3).

In letteratura è stato descritto che una ventricolomegalia di grado lieve è per lo più un reperto isolato (58,7%) [6]. La diagnosi di VM isolata è in realtà una diagnosi di esclusione; si risolve approssimativamente nel 29% dei casi, rimane stabile nel 57% e progredisce nel 14%.

Quando in un'ecografia fetale si rileva una ventricolomegalia, è necessario eseguire l'e-

same molto accuratamente o ancora meglio una RM, al fine di individuare eventuali altre anomalie fetali associate.

I feti con anomalie associate hanno un outcome peggiore, includendo una mortalità più elevata e ritardo negli sviluppi motorio e neurocognitivo postnatale. Ouahba e coll. [7] hanno eseguito una revisione sistematica dei casi con diagnosi di ventricolomegalia e osservato che il 12% dei pazienti presentava malattie neurologiche o ritardo dello sviluppo. L'outcome era peggiore in ventricolomegalie di grado moderato o severo rispetto a quelle di grado lieve e in forme bilaterali e asimmetriche rispetto alle monolaterali e simmetriche.

In caso ventricolomegalia isolata è opportuno eseguire ecografie seriali con precise misurazioni dei ventricoli laterali, poiché le forme progressive hanno un outcome neurologico peggiore.

Sebbene nella maggior parte dei casi la ventricolomegalia non sia progressiva, è opportuna una valutazione del reperto anche in epoca postnatale per almeno 6 mesi - 1 anno, poiché una ventricolomegalia progressi-

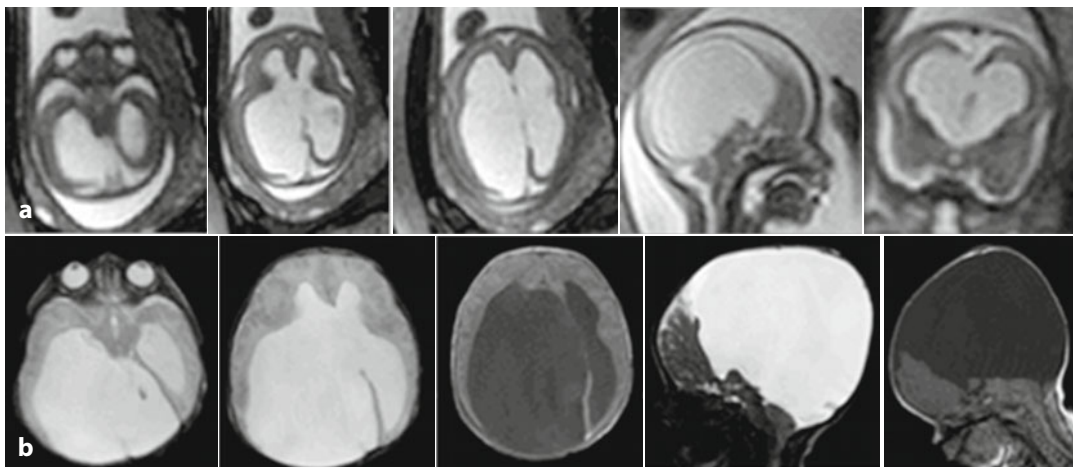


Fig. 12.4 Feto di 20 + 5 settimane con diagnosi ecografica di VM severa bilaterale. **a** La RM mostra VM severa con prevalenza dx (22 mm a dx vs 17 mm a sn). Quadro di idrocefalo con marcata riduzione dello spessore parenchimale associato verosimilmente a ipoplasia cerebellare. **b** Quadro RM postnatale di idrocefalo biventricolare severo con importante riduzione del parenchima encefalico. Verosimile ostruzione dell'acquedotto di Silvio. Ectopia delle tonsille cerebrali

va in questo periodo può essere indice di blocco della circolazione liquorale (causando idrocefalo) o atrofia del parenchima cerebrale [8].

12.1 Eziologia

Diversi processi possono determinare una ventricolomegalia: anomalo turnover del liquor (Fig. 12.4), disordini della migrazione neuronale (schizencefalia, lissencefalia), disordini della proliferazione neuronale (megalencefalia, microcefalia), agenesia del corpo calloso (Fig. 12.5), disordini dell'organogenesi (oloprosencefalia), processi distruttivi (insulti vascolari, infezioni, poroencefalia), malattie genetiche sindromiche (ad esempio trisomie 13, 18, 21 (Fig. 12.2), sindrome di Apert, sindrome di Miller-Dicker ecc.).

Per quanto riguarda le anomalie della circolazione liquorale, la maggior parte delle ventricolomegalie è dovuta a uno squilibrio tra la produzione e l'assorbimento del liquor causato da una lesione ostruttiva. Quando tale ostruzione impedisce una comunicazione tra il sistema ventricolare e gli spazi subaracnoidei, si definisce "non comunicante". Più spesso

l'ostruzione si verifica a livello dell'acquedotto di Silvio e può essere dovuta sia a cause congenite che secondarie; in questi ultimi casi sono incluse infezioni, emorragie, malformazioni del sistema nervoso centrale (ad esempio Chiari tipo II) o processi estrinseci come tumori o cisti aracnoidee. L'ostruzione dei forami di Luschka e Magendie è più spesso espressione di forme tipo Dandy-Walker.

La forma "comunicante" invece si verifica quando la lesione ostruttiva è extracerebrale, come ad esempio una trombosi dei seni venosi; pertanto permette la comunicazione tra i ventricoli e almeno una parte degli spazi subaracnoidei.

Una sovrapproduzione di liquor può essere determinata da un papilloma dei plessi corioidei (lesione non ostruttiva), ma si tratta ovviamente di eventi rari.

12.2 Quadri associati

Una volta individuata una ventricolomegalia in un feto tramite l'ecografia, è opportuno eseguire una RM alla ricerca di malformazioni associate sia del sistema nervoso centrale

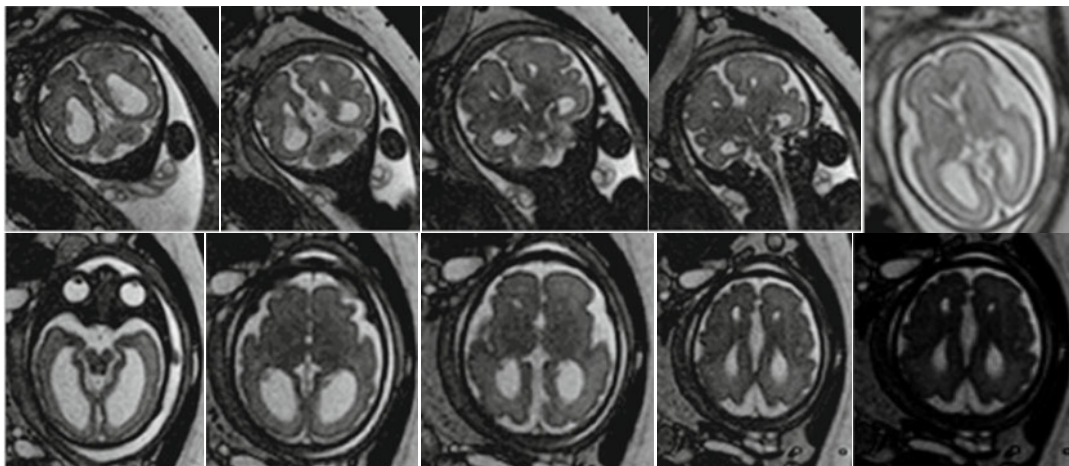


Fig. 12.5 Feto di 31 + 4 settimane. All'ecografia era stata evidenziata una VM bilaterale con aspetto colpocefalico. La RM mostra una VM moderata (dx: 14 mm; sn: 13 mm) con aspetto colpocefalico, corni occipitali dilatati, assottigliata sostanza bianca posteriore, risalito III ventricolo: agenesia del corpo calloso

che di altri organi. Ad esempio, l'agenesia del corpo calloso può essere non rilevata nell'ecografia di routine eseguita nel secondo trimestre, essendo spesso un reperto abbastanza subdolo, mentre la RM è sicuramente superiore nel rilevare tale reperto, come anche altre anomalie parenchimali (disordini di migrazione ed eterotopie). L'associazione con altre malformazioni è più frequente in ventricolomegalie di grado severo: l'agenesia del corpo calloso e la spina bifida sono le più frequenti [9].

Nelle forme moderate di ventricolomegalia l'associazione con altre malformazioni è apprezzabile in una percentuale che varia dal 10 al 76%.

Quando si riscontra una VM di grado moderato o severo è necessario considerare la presenza di aneuploidia, che si può associare in più del 15% dei casi. Le anomalie cromosomiche più frequentemente associate sono la trisomia 21 e la trisomia 18.

Poiché altre cause di ventricolomegalia sono le infezioni, è importante investigare la presenza di infezioni materne del gruppo TORCH (Fig. 12.6), che sono state descritte nel 10-20% di forme severe di ventricolome-

galia e nell'1-5% in forme moderate.

Nel counseling a genitori di feti in cui è stata riscontrata VM è importante considerare un ampio range di prognosi e outcome. Sebbene l'outcome delle forme lievi e isolate di ventricolomegalie risulti normale approssimativamente nel 90%, non bisogna dimenticare che nel restante 10% può prevedere anche un ritardo neurologico e che nelle forme moderate e severe può essere estremamente variabile. Sebbene sembri presente una relazione tra il grado di dilatazione ventricolare e l'impatto neurologico, la gravità del ritardo psicomotorio nelle forme severe è variabile tra il 37,5 e l'89%, come descritto in diversi studi [10, 11]. Appare necessario raccogliere dati sull'outcome neurologico di questi pazienti a medio e lungo termine in modo da poter fornire ai genitori il counseling più accurato possibile in caso di diagnosi di VM lieve in epoca prenatale. Un'identificazione precoce dei potenziali deficit psicomotori può infatti permettere l'adozione di precoci efficaci metodi atti a minimizzare il loro impatto sullo sviluppo neurocognitivo del bambino [12].

In un recente studio [13] si è riscontrato che né i pazienti con ventricolomegalia né i

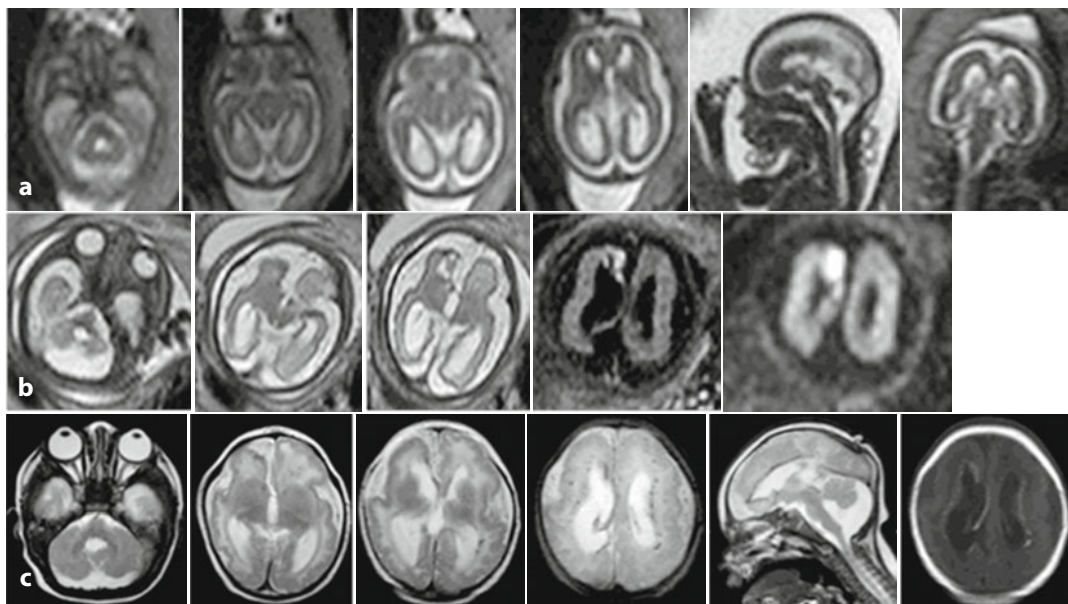


Fig. 12.6 Diagnosi ecografica di VM bilaterale borderline, sospetta agenesia del corpo calloso e Dandy Walker Variant. **a** Feto di 20 + 2 settimane. La RM mostra diametri ventricolari di 8,5 mm a sn e 8 mm a dx. Corpo calloso riconoscibile ma sottile; ampia cisterna magna; cervelletto e verme con dimensioni ai limiti inferiori; ampio angolo ponto-cerebellare (22°). Verosimile Dandy-Walker Variant. **b** RM eseguita a 30 + 6 settimane. Diametri ventricolari di 11 mm a sn e 14 mm a dx. Aree di alterato segnale della cella media, del corno frontale dx e del corno temporale sn. Area di ischemia frontale dx. Riduzione di spessore parenchimale. Lissencefalia. Microcrania e microencefalia. Assottigliamento corpo calloso. Cervelletto ai limiti. Verme ai limiti inferiori. Sospetto quadro di infezione a tropismo encefalico. **c** Quadro RM postnatale compatibile con infezione congenita da citomegalovirus (CMV)

diametri atriali prenatali sono associati in modo statisticamente significativo con l'effettivo sviluppo postnatale. Per questo motivo il counseling prenatale dovrebbe indicare che la ventricolomegalia fetale è associata a un'eterogeneità dell'outcome di sviluppo con un rischio più elevato per un lieve ritardo neuro-motorio.

Sebbene la tecnologia per la diagnosi di VM sia avanzata, ciò non determina un impatto significativo sul management dell'outcome. Infatti, la VM fetale viene trattata prevalentemente in fase postnatale.

Bibliografia

1. Levine D, Feldman HA, Kazan Tannus JF et al (2008) Frequency and cause of disagreement in diagnoses for fetuses referred for ventriculomegaly. *Radiology* 247:516-527
2. ISOG Guidelines (2007) Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the "basic examination" and the "fetal neurosonogram". *Ultrasound Obstet Gynecol* 29:109-116
3. Filly RA, Goldstein RB (1994) The fetal ventricular atrium: fourth down and 10mm to go. *Radiology* 193:315-317
4. Gare C (2005) Fetal cerebral biometry: normal parenchymal findings and ventricular size. *Eur Radiol* 15:809-813
5. Pilu G, Hobbins J (2002) Sonography of fetal cerebrospinal anomalies. *Prenat Diagn* 22:321-330
6. Gaglioti P, Danelon D, Bontempo S et al (2005) Fetal cerebral ventriculomegaly: outcome in 176 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 25:372-377
7. Ouhaba J, Luton D, Uduillard E et al (2006) Prenatal isolated mild ventriculomegaly: outcome in 167 cases. *BJOG* 113:1072-1079
8. Mighell AS, Johnstone Ed D, Levene M (2009) Postnatal investigations: management and prognosis for fetuses with CNS anomalies identified in utero excluding neurosurgical problems. *Prenat Diagn* 29:442-449
9. Benacerraf BR, Shipp TD, Bromley B, Levine D

- (2007) What does magnetic resonance imaging add to the prenatal sonographic diagnosis of ventriculomegaly? *J Ultrasound Med* 26:1513-1522
10. Gaglioti P, Oberto M, Todros T (2009) The significance of fetal ventriculomegaly: etiology, short- and long-term outcomes. *Prenat Diagn* 29:381-388
 11. Graham F, Duhl A, Ural S et al (2001) The degree of antenatal ventriculomegaly is related to pediatric neurological morbidity. *J Matern Fetal Med* 10:258-263
 12. Arriaga PG, Herriaz I, Puente J-M et al (2012) Mid-term neurodevelopmental outcome in isolated mild ventriculomegaly diagnosed in fetal life. *Fetal Diagn Ther* 31:12-18
 13. Beeghly M, Ware J, Soul J et al (2010) Neurodevelopmental outcome of fetuses referred for ventriculomegaly. *Ultrasound Obstet Gynecol* 35:405-416