

Marco Di Maurizio, Chiara Doneda

## Parole chiave

Profilo facciale • Orbite • Palato • Mandibola • Naso • Labbra • Embriologia massiccio facciale • Piani di scansione RM • Parametri biometrici e angoli facciali nello sviluppo del massiccio facciale

## 5.1 Richiami embriologici

Lo splanocranio deriva quasi completamente dal mesenchima dei primi tre archi branchiali costituiti da blocchi di mesoderma accoppiati e verticali, che si sviluppano latero-ventralmente nella regione della testa e del collo, adiacenti allo stomodeo e all'orofaringe primitivo.

Tra la 4<sup>a</sup> e la 10<sup>a</sup> settimana di gestazione si fondono 5 protuberanze di cui una impari, il processo fronto-nasale, e due pari, le protuberanze mascellari e mandibolari. Alla 5<sup>a</sup> settimana si ultimava la formazione del processo nasale mediano e laterale, intorno alla 7<sup>a</sup> settimana la parte centrale del naso e dai processi laterali le narici e all'8<sup>a</sup> settimana si sviluppano le strutture deputate alla formazione degli occhi [1].

Intorno alla 10<sup>a</sup> settimana le protuberanze mascellari migrano medialmente e, saldandosi, formano il filtro nasale, il labbro superiore, il palato anteriore e il setto nasale. Il palato posteriore molle trae origine da due sottili bande di tessuto derivate dalle pareti mediali delle protuberanze mascellari.

Le strutture della faccia possono essere studiate ecograficamente a partire dalla 13-14<sup>a</sup> settimana, quando possono essere visualizzate tutte le strutture "critiche" quali la fronte, gli occhi, le ossa nasali e le narici, le labbra e il mento [2].

Nel corso degli ultimi anni lo studio del massiccio facciale si è avvalso, oltre che del tradizionale esame ultrasonografico 2D, anche delle nuove tecniche 3D e 4D che, con singole acquisizioni volumetriche e grazie alla possibilità di ricostruzioni multiplanari, permettono di incrementare notevolmente l'accuratezza diagnostica delle anomalie facciali, con ricostruzioni tridimensionali del volto che meglio possono valutare il movimento della bocca, la sua eventuale apertura e chiusura e la deglutizione [3].

Sebbene lo studio del massiccio facciale fetale non sempre venga eseguito come parte integrante dell'esame ecografico di routine in corso di gravidanza, da studi randomizzati eseguiti in centri di riferimento è emerso come questo possa portare a identificare precocemente molte sindromi genetiche e anomalie cromosomiche associate anche ad anomalie facciali.

---

M. Di Maurizio (✉)  
A.O.U. Meyer  
Firenze  
e-mail: m.dimaurizio@meyer.it

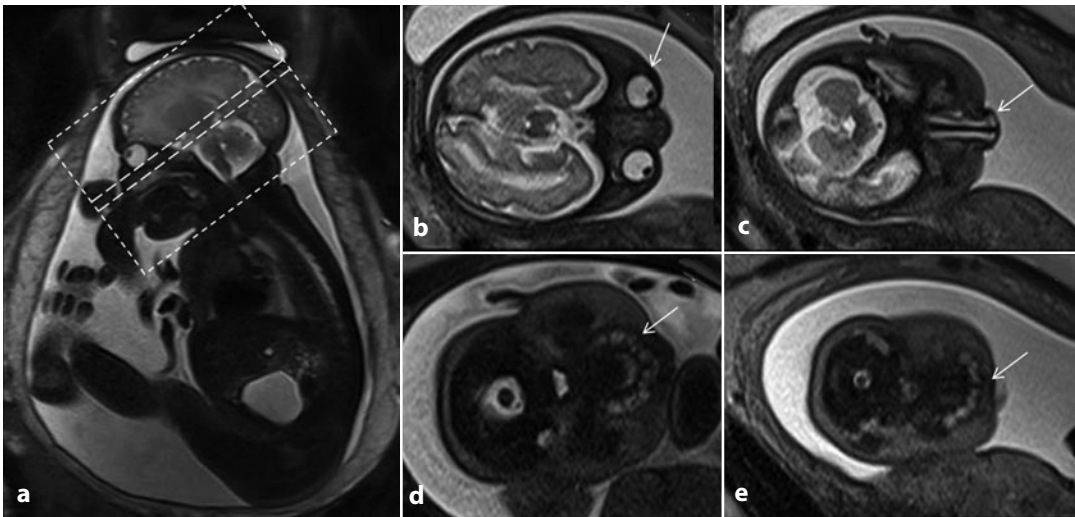
C. Doneda (✉)  
UOC di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica  
Ospedale dei Bambini V. Buzzi - ICP  
Milano  
e-mail: chiara.doneda@icp.mi.it

Nello studio del massiccio facciale, quindi, la RM permette di analizzare e ben rappresentare la normale anatomia facciale nel corso del suo progressivo sviluppo prenatale, anche attraverso la valutazione obiettiva di alcuni parametri biometrici e angoli facciali (facciale inferiore e fronto-mascellare) e i relativi range di normalità in relazione all'età gestazionale per lo studio evolutivo dello splancno-cranio [4, 5].

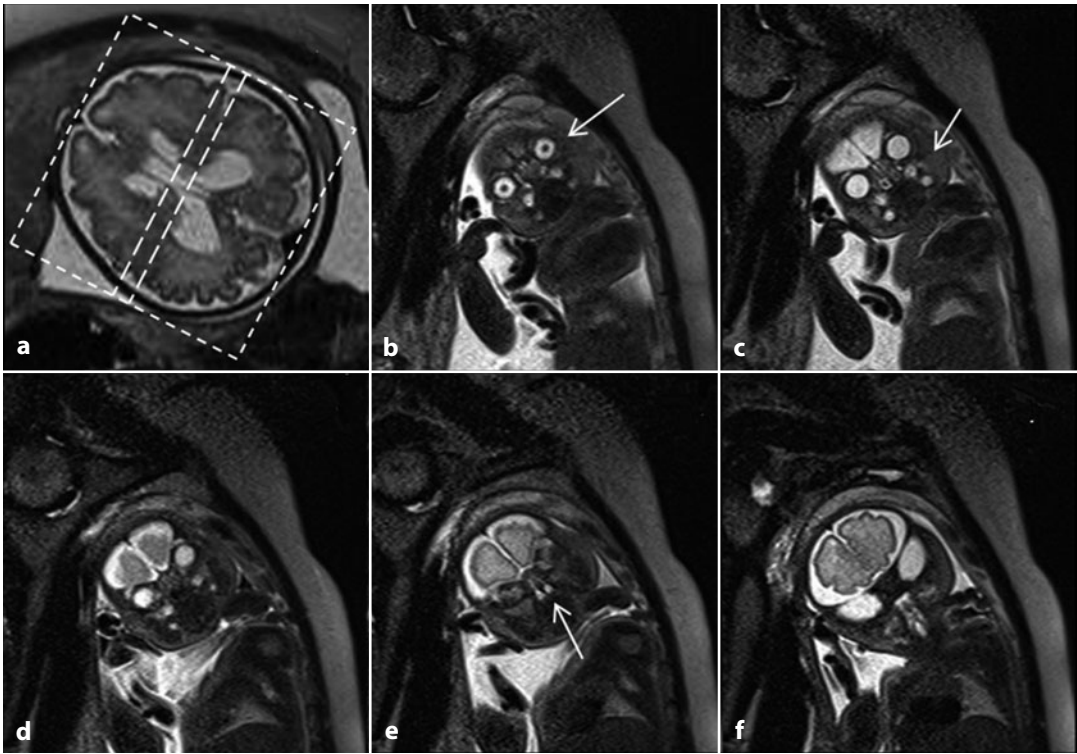
## 5.2 Tecnica di imaging

Lo studio del massiccio facciale si effettua utilizzando sostanzialmente due sequenze di base:

- sequenze *single-shot Fast Spin Echo* (ss-FSE) T2 pesate (Tempo di ripetizione - TR 1500 msec; Tempo di Echo - TE 149 msec; lunghezza del treno di echi = 72; spessore di acquisizione = 3-5 mm; FOV (*Field Of Vision*) = 20 x 27 cm; matrice = 256 x 134; flip angle = 130°; tempo di acquisizione totale = 20 sec);
  - sequenze *balance Fast Field Echo* (TR 3,5; TE 1,5; spessore strato 4 mm; FOV = 400 x 400; matrice = 256 x 144; tempo di acquisizione = 40 sec).
- Possono essere aggiunte sequenze complementari per lo studio degli altri distretti corporei qualora si identifichino patologie associate:
- sequenze GRAdient-Echo (GRE) T1 pesate in *breath hold* (TR/TE = 110/4 msec; flip angle = 80°; spessore di strato = 5 mm; FOV = 22 x 299; matrice = 256 x 154; tempo di acquisizione = 40 sec);
  - sequenze pesate in DWI (*Echo Planar Diffusion* - EPI) (TR = 4624 msec; TE = 79 msec; TI, tempo di inversione = 185 msec; FOV = 376 x 376 mm; matrice = 192 x 192; spessore = 4 mm; tempo di acquisizione totale = 60 sec) con gradienti di diffusione applicati sui tre assi ortogonali (x, y, z); tre *b-factor* per piano (50, 200 e 700 s/mm<sup>2</sup>);
  - sequenze FLAIR (TR = 10000 msec; TE = 102 msec; spessore strato = 4 mm; FOV = 300 x 300; matrice = 128 x 128; tempo di acquisizione = 40 sec).



**Fig. 5.1** Piano di scansione assiale. Il posizionamento e l'orientamento del piano di scansione (a) è importante per lo studio della morfologia delle orbite e dei globi oculari (b, *freccia*), del setto e le fosse nasali (c, *freccia*), del mascellare superiore e della mandibola (d, *freccia*) con le relative gemme dentarie (e, *freccia*)



**Fig. 5.2** Piano di scansione coronale. **a** Posizionamento e orientamento del piano di scansione. Questo è il piano di riferimento per la valutazione della faccia nel suo complesso (**b**) e consente di valutare in particolare le orbite il naso con le narici fino alle coane posteriormente (**c-f**) (*freccie*)

### 5.3 Piani di scansione e strutture anatomiche esaminate

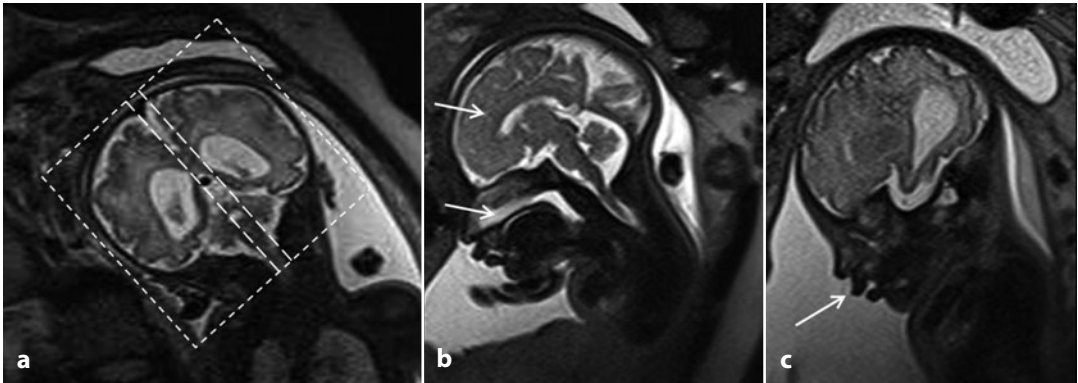
Sulla base dei piani di studio ecografici standard della faccia, l'esame RM prevede l'acquisizione di scansioni assiali, sagittali, coronali e paracoronal, per valutare i principali reperti anatomici del massiccio facciale (fronte, occipite, orbite, naso, labbra, mento, mandibola) [6].

Sul piano assiale si valuta la posizione e la morfologia delle orbite e dei globi oculari, il setto e le fosse nasali, il mascellare superiore e la mandibola con le relative gemme dentarie (Fig. 5.1).

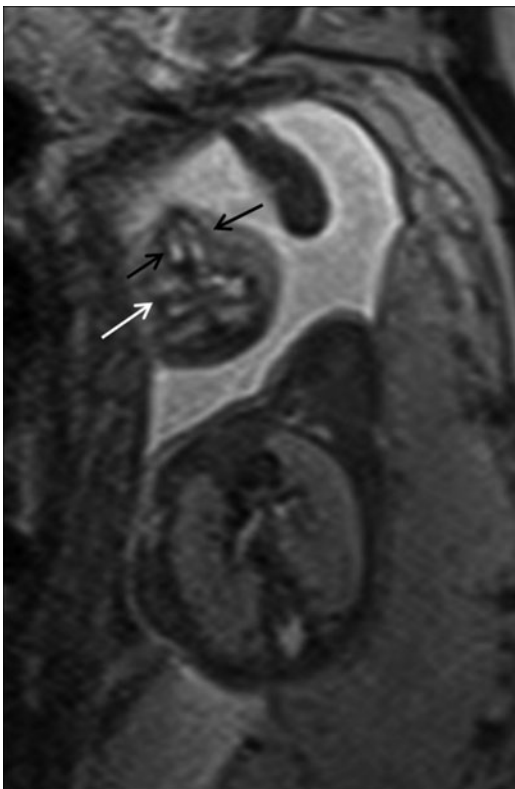
Il piano coronale si utilizza per la valutazione della faccia nel suo complesso e consente di esaminare in particolare: le orbite, il naso con le narici, il labbro superiore, la bocca e il mento (Fig. 5.2).

Il piano sagittale è quello di riferimento per lo studio del profilo facciale (particolarmente utile per la valutazione della fronte, anche in rapporto con le strutture nasali, e del mento) e per la valutazione del palato anteriore e posteriore su un piano mediano normalmente utilizzato nell'encefalo per lo studio del corpo calloso. Su questa scansione sono inoltre visualizzati e analizzati la lingua e le alte vie respiratorie, dalle fosse nasali alle strutture faringo-laringee. Le orecchie sono visualizzate raramente, prevalentemente su un piano parasagittale tangente al calvario (Fig. 5.3).

Infine il piano paracoronale (scansione naso-bocca) è il piano di riferimento soprattutto nella valutazione dei *cleft* labiali e permette di valutare l'integrità del labbro superiore e la normale morfologia delle narici (Fig. 5.4).



**Fig. 5.3** Il piano sagittale è quello di riferimento per lo studio del profilo facciale. **a** Posizionamento e orientamento del piano di scansione. **b** Valutazione del palato anteriore e posteriore (*freccia inferiore*) su un piano mediano normalmente utilizzato nell'encefalo per lo studio del corpo calloso (*freccia superiore*). Su questa scansione sono inoltre visualizzati e analizzati la lingua e le alte vie respiratorie dalle fosse nasali alle strutture faringo-laringee e con elevato dettaglio le labbra, in particolare il superiore (**c**) (*freccia*)

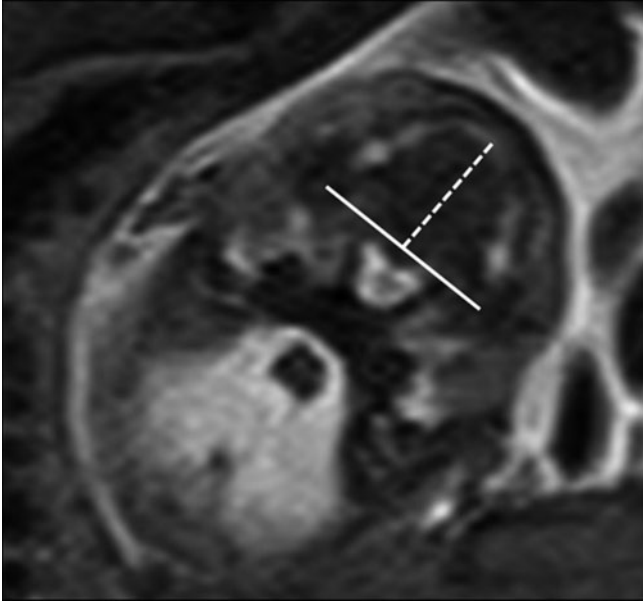


**Fig. 5.4** Piano di scansione paracoronale (scansione naso-bocca): è il piano di riferimento soprattutto nella valutazione dei *cleft* labiali e permette di valutare l'integrità del labbro superiore (*freccia bianca*) e la normale morfologia delle narici (*freccie nere*)

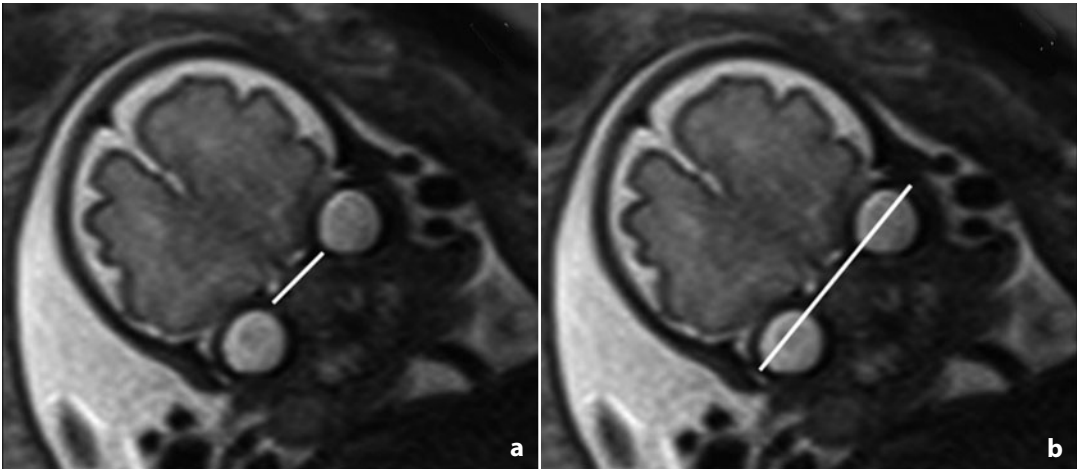
## 5.4 Parametri biometrici

Utile, al fine di documentare lo sviluppo biometrico dello splancocranio, la misurazione di 6 parametri di riferimento [7, 8]:

- Diametro Antero-Posteriore della Mandibola (DAPM) e Diametro BiParietale della Mandibola (DBPM), misurati su un piano assiale dell'estremo cefalico (Fig. 5.5);
- diametro bisorbitario (BOD) e interorbitario (IOD), misurati sul piano coronale, tracciando rispettivamente una linea tra i margini esterni e interni delle due orbite (Fig. 5.6);
- angolo facciale inferiore (*Inferior Facial Angle* - IFA), misurato su un piano sagittale mediano del cranio, tra una linea passante per la giunzione fronto-nasale perpendicolare alla fronte e una passante per il bordo anteriore del labbro superiore e il mento (Fig. 5.7);
- angolo fronto-mascellare (*Fronto-Maxillary Angle* - FMA), misurato su un piano sagittale mediano dell'estremo cefalico e formato da una linea passante per la fronte e il mento e un'altra passante per il margine superiore del palato (Fig. 5.8).



**Fig. 5.5** Diametro Antero-Posteriore della Mandibola (DAPM, *linea tratteggiata*) e Diametro BiParietale della Mandibola (DBPM, *linea continua*), misurati su un piano assiale dell'estremo cefalico

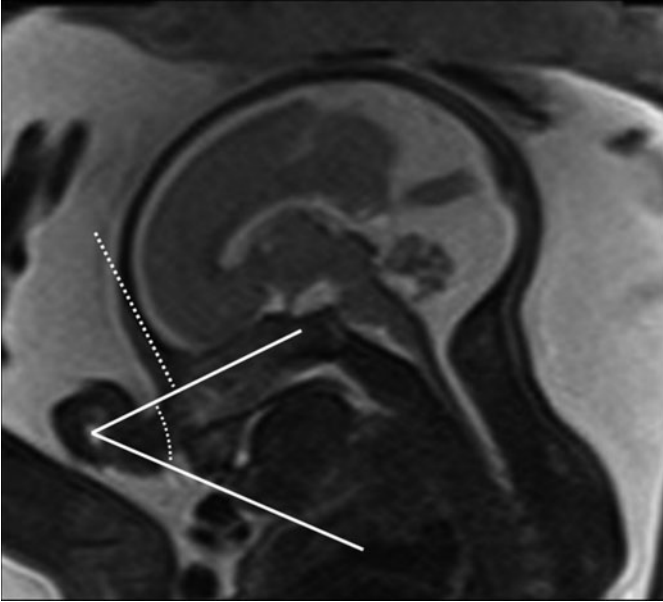


**Fig. 5.6** Diametro interorbitario (IOD) (**a**, *linea bianca*) e diametro bisorbitario (BOD) (**b**, *linea bianca*) misurati sul piano coronale, tracciando rispettivamente una linea tra i margini esterni e interni delle due orbite

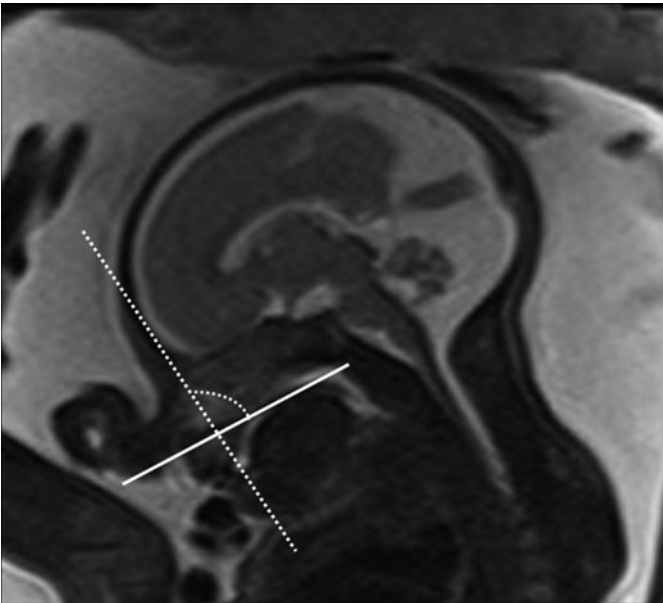
In linea generale si registra, a fronte di una riduzione dell'angolo fronto-mascellare col progredire delle settimane di gestazione, un'evoluzione costante dei restanti parametri biometrici che attestano lo sviluppo del massiccio facciale fetale, sia del DAPM, del DBPM, dell'IFA, del DBO che dell'IOD, seppure quest'ultimo tenda a crescere più lentamente [9].

La misurazione dei due angoli IFA e FMA, in particolare, consente di valutare oggettivamente l'armonico sviluppo e la posizione della mandibola rispettivamente, in relazione alla fronte e al mascellare superiore (IFA) e la localizzazione e lo sviluppo delle ossa mascellari in relazione al palato e alla fronte (FMA).





**Fig. 5.7** Angolo facciale inferiore (*Inferior Facial Angle - IFA*), misurato su un piano sagittale mediano del cranio, tra una linea passante per la giunzione fronto-nasale perpendicolare alla fronte (*linea tratteggiata*) e una passante per il bordo anteriore del labbro superiore e il mento



**Fig. 5.8** Angolo fronto-mascellare (*Fronto-Maxillary Angle - FMA*), misurato su un piano sagittale mediano dell'estremo cefalico e formato da una linea passante per la fronte e il mento (*linea tratteggiata*) e un'altra passante per il margine superiore del palato (*linea continua*)

Visto il ruolo crescente della RM come metodica complementare all'ecografia nella diagnosi prenatale è a nostro avviso cruciale anche nella valutazione del massiccio facciale, determinare dati morfometrici quantitativi

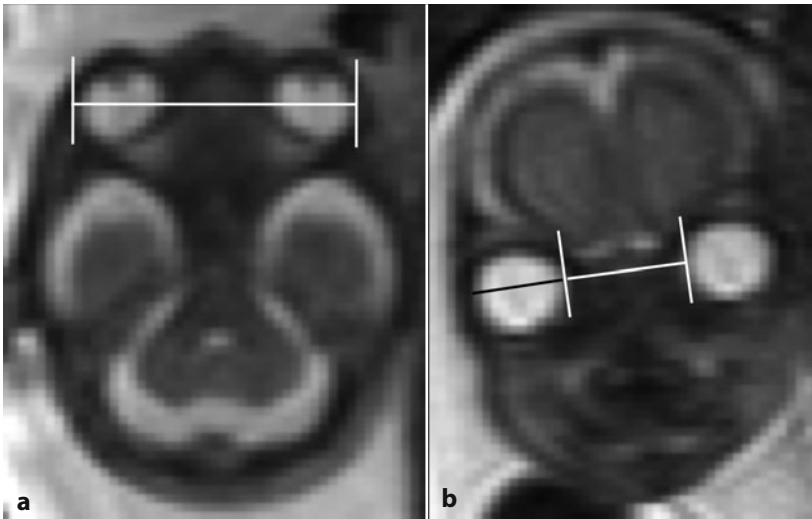
del suo sviluppo da aggiungere alle informazioni fornite dalla valutazione soggettiva della morfologia e del segnale al fine di discriminare il normale dal patologico [10, 11].

## 5.5 Anatomia e sviluppo delle strutture orbitarie

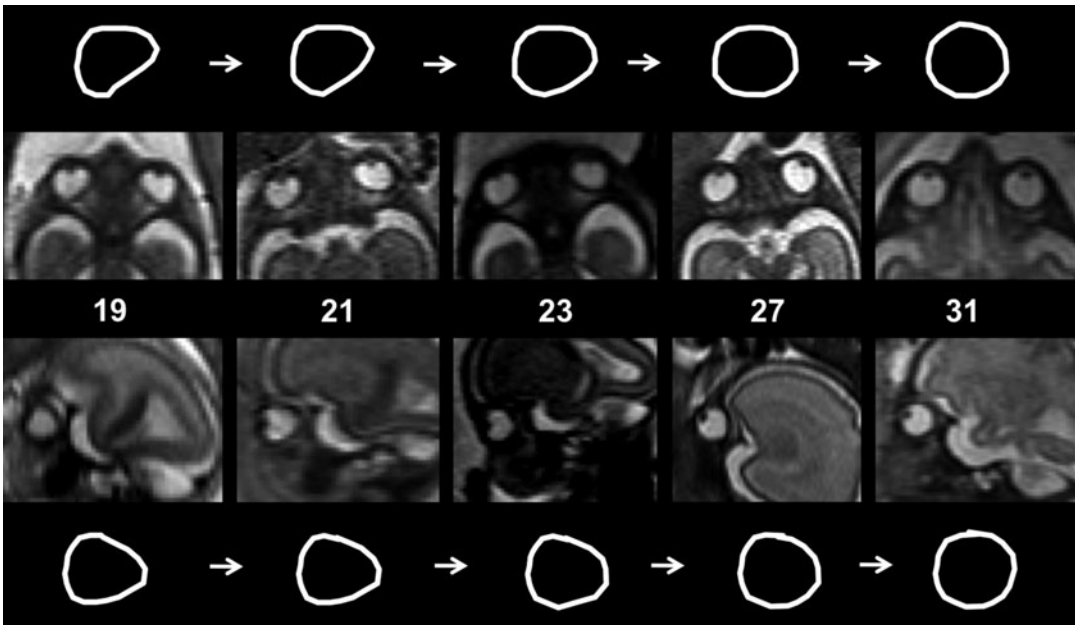
L'imaging di risonanza magnetica dell'occhio e dell'orbita fetali è un campo ancora poco esplorato e le nozioni disponibili derivano dall'osservazione di indagini condotte per lo studio del sistema nervoso centrale. La principale sequenza utilizzata è la T2 ss-FSE, nella quale il bulbo oculare appare nettamente iperintenso e il cristallino è riconoscibile come minuta ipointensità a livello della sua porzione anteriore. In alcuni casi, anche la sequenza FLAIR può fornire informazioni importanti per la valutazione del bulbo oculare e, in particolare, del corpo vitreo. Presupposto fondamentale per poter indagare e riconoscere precocemente nel corso della gravidanza eventuali anomalie a carico di queste strutture è la conoscenza della loro anatomia e del loro sviluppo normale. Dall'embriologia sappiamo che la vescicola ottica si forma come estroflessione del neuro-ectoderma a partire dalla seconda settimana di gestazione, successivamente si introflette su se stessa per assumere la forma di un calice la cui superficie interna costituirà la retina e al cui interno si formerà l'abbozzo del corpo vitreo; alla 6<sup>a</sup> settimana dal mesoderma originano la coroide, la sclera e il corpo vitreo. A sette settimane il bulbo oculare è ormai chiuso sia anteriormente che posteriormente e in corrispondenza dello stelo del calice si è formato il nervo ottico. L'arteria ialoidea, che fornisce il nutrimento per la crescita e la differenziazione delle varie strutture, scompare attorno alla fine del secondo trimestre lasciando al suo posto il canale di Cloquet, che si chiuderà progressivamente fino a scomparire al termine della gravidanza. Nel contempo, il bulbo oculare si fa sempre più profondo nell'orbita e si formano le palpebre [12].

I pochi dati riportati in letteratura sui parametri biometrici in relazione alle varie età gestazionali derivano per lo più da studi condotti su reperti autoptici o dall'imaging ecografico [13, 14]. I primi, tuttavia, risultano poco attendibili in particolare a causa dell'ele-

vata deformabilità post-mortem del bulbo oculare; i secondi sono fortemente limitati per il fatto che l'ecografia non consente di visualizzare la porzione più profonda dell'occhio e dell'orbita; inoltre, non sempre è possibile ottenere una finestra acustica ottimale anche per la valutazione delle strutture più superficiali. In ecografia si valutano la distanza bioculare e la distanza interoculare, comprese rispettivamente tra i margini ossei laterali e mediali delle orbite. Si possono anche effettuare misurazioni del cristallino, previo riconoscimento dei suoi margini, iperecogeni quando perpendicolari al fascio penetrante. Anche in RM si misurano i diametri bioculare (BOD) e interoculare (IOD), utilizzando però come punti di riferimento i margini laterali e mediali dei bulbi oculari e più precisamente del corpo vitreo, nettamente iperintenso in T2. Le misure vengono prese su piani assiali o coronali nei quali i bulbi oculari siano simmetrici e presentino il loro massimo diametro (Fig. 5.9). Il diametro oculare (OD) viene calcolato con la formula  $OD = (BOD - IOD)/2$  quando i bulbi oculari sono simmetrici, mentre viene misurato direttamente in caso di asimmetrie [15]. Alcuni Autori hanno anche fornito delle tabelle di crescita relative alla superficie oculare misurata sul piano assiale [16] e alle dimensioni del cristallino [17]. A oggi, non sono stati pubblicati in letteratura dati relativi alle modificazioni di forma del bulbo oculare durante la vita endouterina, a eccezione di uno studio di risonanza magnetica in cui vengono tenuti in considerazione sia il diametro oculare trasverso sia quello antero-posteriore [18]. La semplice analisi qualitativa delle immagini a diverse età gestazionali permette di apprezzare come inizialmente il bulbo abbia forma irregolare, simile a una goccia nelle immagini assiali e a un ovoide in quelle sagittali, per diventare progressivamente sempre più vicino a una sfera verso la metà dell'ultimo trimestre (Fig. 5.10). Anche l'arteria ialoidea è identificabile come sottile stria ipointensa che congiunge l'abbozzo del cristallino alla porzione posteriore del bulbo, fino alla 24<sup>a</sup> settimana circa, momento nel quale comincia a scompa-



**Fig. 5.9** Immagini assiali e coronali pesate in T2 che mostrano la misurazione dei parametri biometrici orbitali e oculari.  
**a** Diametro bioculare (linea bianca).  
**b** Diametro interoculare (linea bianca) e diametro oculare (linea nera)

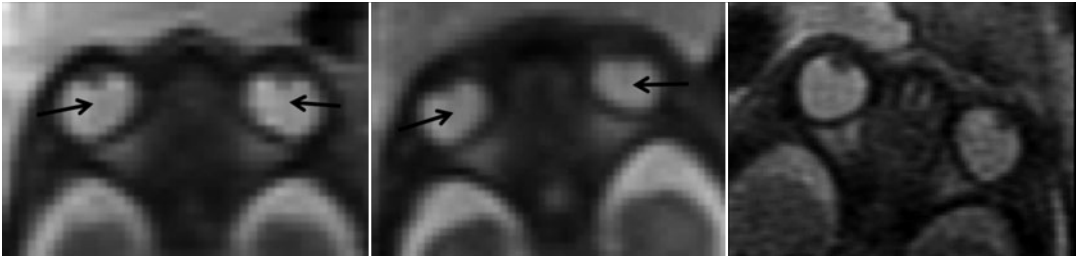


**Fig. 5.10** Immagini assiali e sagittali pesate in T2 che mostrano l'aspetto del bulbo oculare con il progredire dell'età gestazionale. In alto e in basso è schematizzata la forma del bulbo oculare rispettivamente nei piani assiale e sagittale, per seguire le modificazioni alle settimane di gestazione indicate

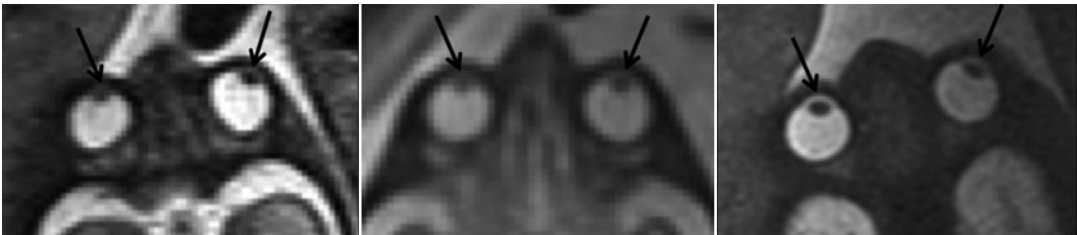
rire progressivamente (Fig. 5.11). Anche il cristallino diventa progressivamente sempre meglio definito e a partire dalla 27<sup>a</sup> settimana circa è possibile apprezzare la camera anteriore come sottile rima iperintensa anteriormente a esso (Fig. 5.12). A età gestazionale avanzata è possibile anche intravedere il corpo ciliare.

Le altre strutture anatomiche che possono essere facilmente riconosciute nei vari piani sono i nervi ottici nella loro porzione intraorbitaria, i nervi ottici extraorbitari, il chiasma, ben riconoscibile al di sopra del peduncolo ipofisario e, a età gestazionale avanzata, il terzo paio di nervi cranici (Fig. 5.13). Le

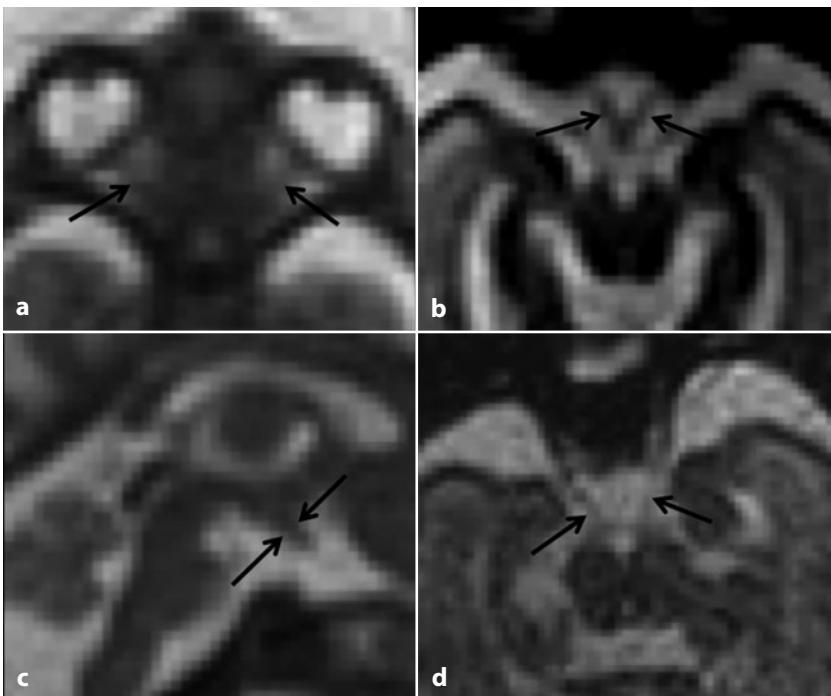




**Fig. 5.11** Immagini assiali pesate in T2 che mostrano l'aspetto dell'arteria ialoidea a 22 e 23 settimane di gestazione, riconoscibile come sottile immagine lineare ipointensa che congiunge il cristallino con la porzione posteriore del bulbo oculare (*freccie*). Si noti come già a 25 settimane di gestazione tale struttura non sia più evidente



**Fig. 5.12** Immagini assiali pesate in T2 che mostrano l'aspetto del cristallino e della camera anteriore (*freccie*) rispettivamente a 27, 31 e 33 settimane di gestazione. Si noti come queste strutture divengano progressivamente meglio definite



**Fig. 5.13 a** Immagine assiale pesata in T2: nervi ottici intraorbitari (*freccie*). **b** Immagine assiale *balanced*: nervi ottici extraorbitari (*freccie*). **c** Immagine sagittale pesata in T2: chiasma ottico (*freccie*). **d** Immagine assiale *balanced*: nervi oculomotori (*freccie*)

sequenze ottimali per la valutazione dei nervi cranici sono le *balanced Fast Field Echo*, che esaltano il contrasto tra i nervi stessi e gli spazi cisternali in cui sono contenuti per parte del loro tragitto; è quindi possibile valutarne la presenza o assenza; tuttavia, i limiti di risoluzione della tecnica solitamente non consentono di esprimere un giudizio certo sul loro spessore e quindi sull'eventuale atrofia.

## Bibliografia

1. Njio B, Kjør I (1993) The development and morphology of the incisive fissure and the transverse palatine suture in the human fetal palate. *J Craniofac Genet Dev Biol* 13:24-34
2. Pilu G, Segata M (2007) A novel technique for visualization of the normal and cleft fetal secondary palate: angled insonation and three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 29:166-169
3. Goldstein I, Jakobi P, Tamir A, Goldstick O (1999) Normogram of the fetal alveolar ridge: a possible screening tool for the detection of primary cleft palate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 14:333-337
4. Bergè SJ, Plath H, Van De Vondel PT et al (2001) Fetal cleft lip and palate: sonographic diagnosis, chromosomal abnormalities, associated anomalies and postnatal outcome in 70 fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol* 18:422-431
5. Tamsela S, Ozbeka S, Senera RN et al (2004) MR imaging of fetal abnormalities. *Comput Med Imaging Graph* 28:141-149
6. Ghi T, Tani G, Savelli L et al (2003) Prenatal imaging of facial clefts by magnetic resonance imaging with emphasis on the posterior palate. *Prenat Diagn* 23:970-975
7. Ulm MR, Kratochwil A, Ulm B et al (1998) Three-dimensional ultrasound evaluation of fetal tooth germs. *Ultrasound Obstet Gynecol* 12:240-243
8. Rotten D, Levailant JM (2004) Two- and three-dimensional sonographic assessment of the fetal face. 1. A systematic analysis of the normal face. *Ultrasound Obstet Gynecol* 23:224-231
9. Borenstein M, Persico N, Kagan KO et al (2008) Frontomaxillary facial angle in screening for trisomy 21 at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 32:5-11
10. Parazzini C, Righini A, Rustico M et al (2008) Prenatal magnetic resonance imaging: brain normal linear biometric values below 24 gestational weeks. *Neuroradiology* 50:877-883
11. Ghi T, Contro E, Farina A, Nobile M, Pilu G (2010) Three-dimensional ultrasound in monitoring progression of labor: a reproducibility study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 36(4):500-506
12. Edward D, Kaufman L (2003) Anatomy, development, and physiology of the visual system. *Pediatr Clin North Am* 50:1-23
13. Denis D, Righini M, Scheiner C et al (1993) Ocular growth in the fetus. 1. Comparative study of axial length and biometric parameters in the fetus. *Ophthalmologica* 207:117-124
14. Dilmen G, Köktener A, Turhan NÖ et al (2002) Growth of the fetal lens and orbit. *Int J Gynaecol Obstet* 76:267-271
15. Robinson AJ, Blaser S, Toi A et al (2008) MRI of the fetal eyes: morphologic and biometric assessment for abnormal development with ultrasonographic and clinicopathologic correlation. *Pediatr Radiol* 38:971-981
16. Brèmond-Gignac DS, Benal K, Deplus S et al (1997) In utero eye development study by magnetic resonance imaging. *Surg Radiol Anat* 19:319-322
17. Paquette LB, Jackson HA, Tavaré CJ et al (2009) In utero eye development documented by fetal MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol* 30:1787-1791
18. Ying X, Li H, Yew DT (2008) Morphometric measurements of fetal and neonatal eyes using MRI and ultrasound. *Neuroembryol Aging* 5:60-62