

Pisa, 2/6/2012



LABIOPALATOSCHISI: La diagnosi prenatale

INCIDENZA DIFETTI CONGENITI : circa 5 %

CAUSA IDENTIFICABILE : circa 10 %

Genetica : circa 3 %

Agenti teratogeni : circa 7 %

Malattie materne: circa 3 %

Agenti infettivi: circa 2 %

Farmaci : < 1 %

CAUSA NON IDENTIFICABILE: circa 90 %

FINALITA' DELL'ESAME ECOGRAFICO DEL SECONDO TRIMESTRE

- Determinazione del **numero** dei feti
- **Datazione** della gravidanza
- **Valutazione dell'anatomia** fetale

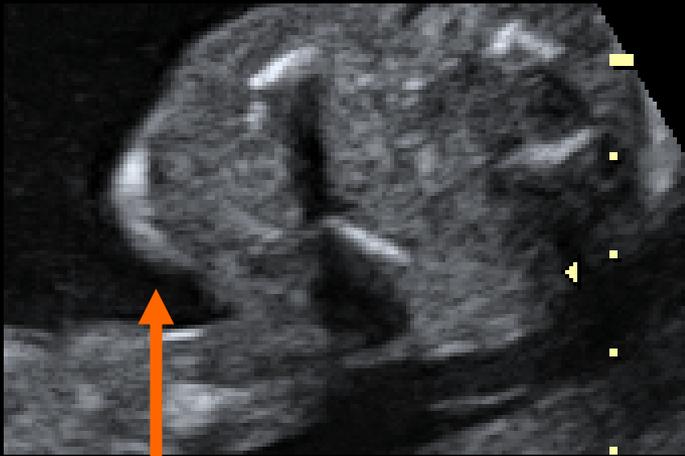
Ecografia del SECONDO trimestre

Vanno ricercate e/o misurate le seguenti strutture:

ESTREMO CEFALICO

- Misura del diametro biparietale (DBP) e della circonferenza cranica (CC)
- Misura dell'ampiezza del trigono ventricolare
- Misura del diametro trasverso del cervelletto
- Visualizzazione delle orbite
- ***Visualizzazione del labbro superiore ****

* Negli ultimi 4 anni sono stati pubblicati...
aumento della detection rate della labiopalatoschisi nei casi in cui
l'ecografia di screening includa la visualizzazione del labbro superiore.
Si ritiene che **un periodo di un anno** sia sufficiente ad apprendere tale tecnica



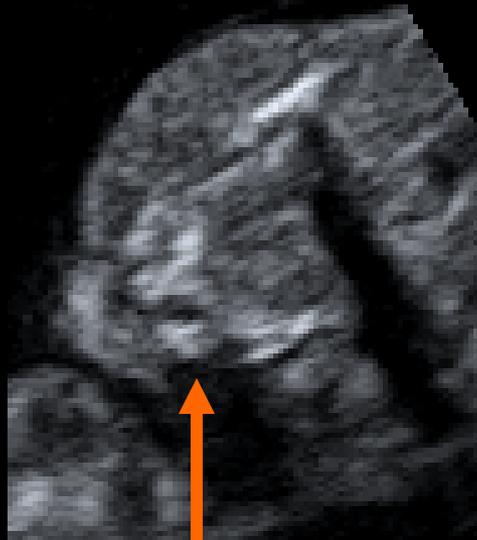
Labbro

20 sett



20 sett

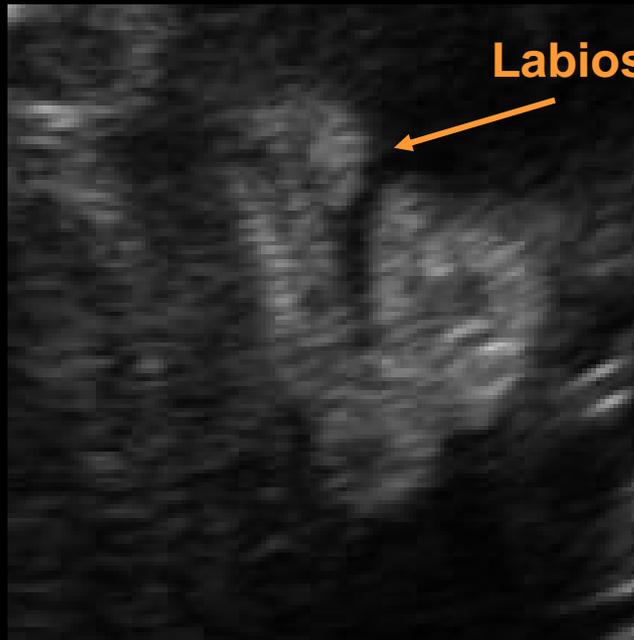
16082



Alveolo

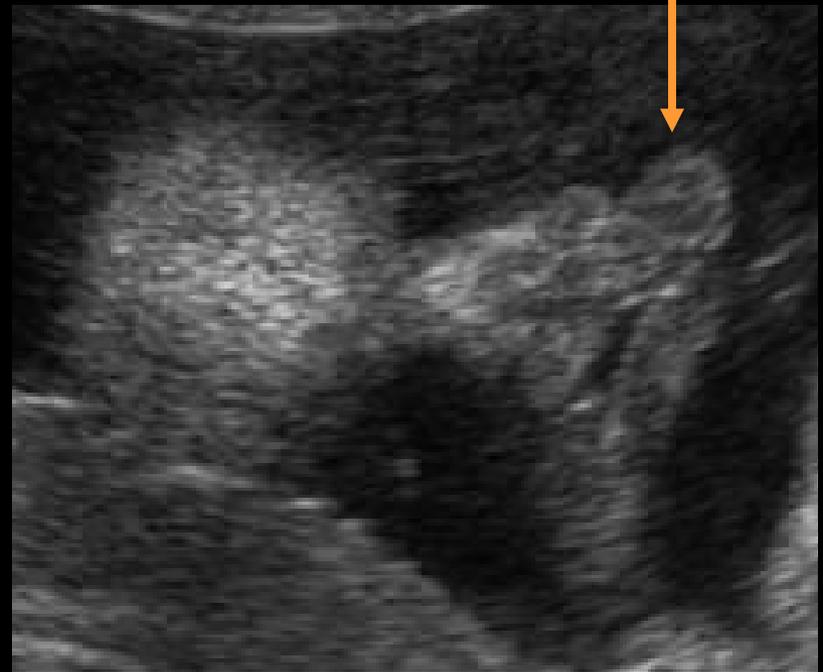


16257



Labioschisi

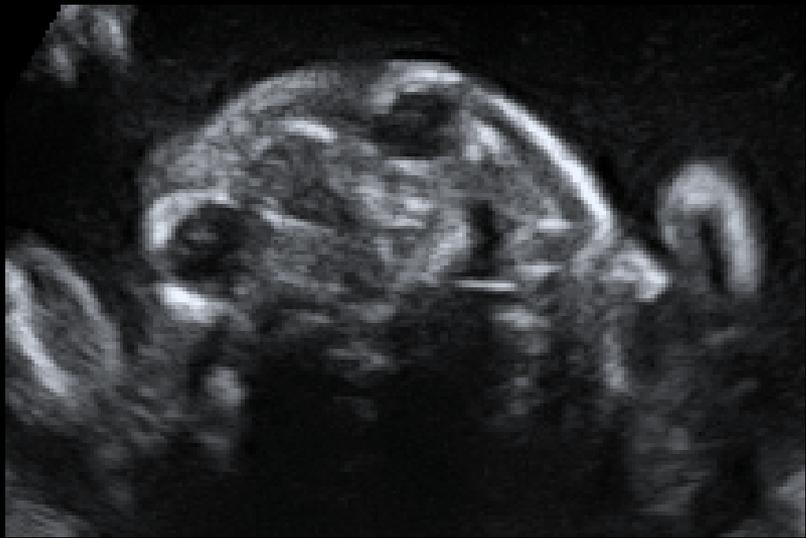
29 sett



Prolabio

31 sett

9660



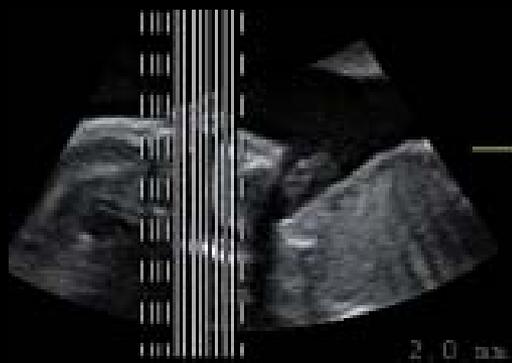
21 sett



16285



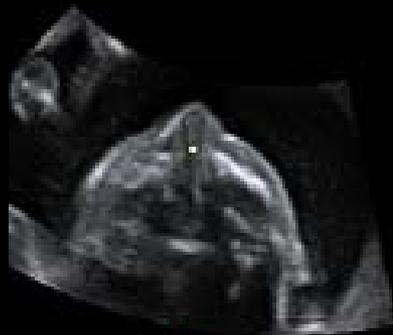
21 sett



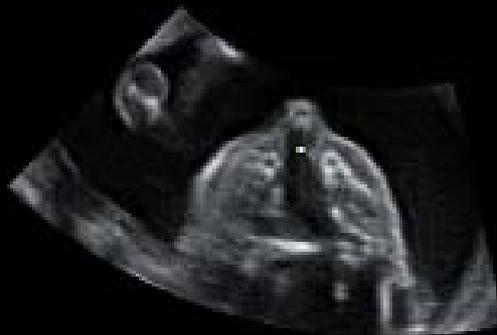
1



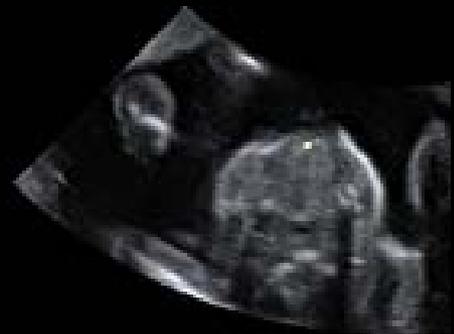
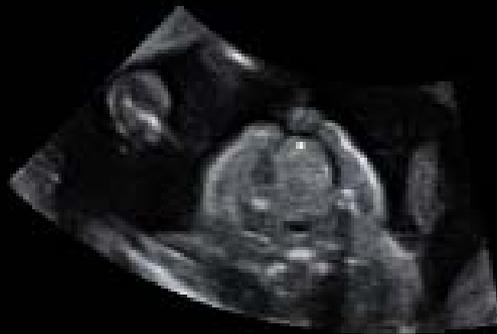
2



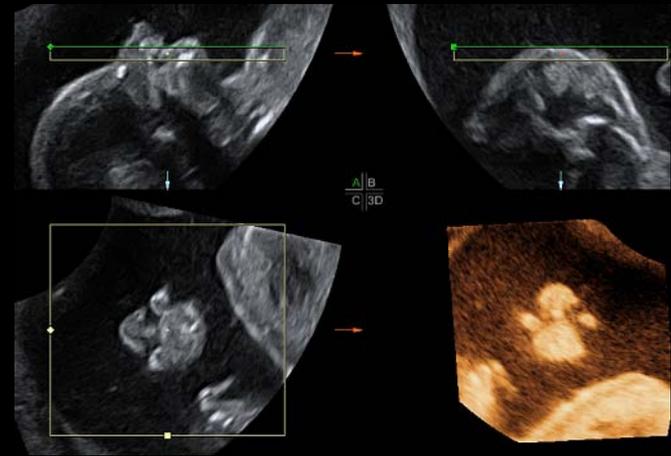
4



5



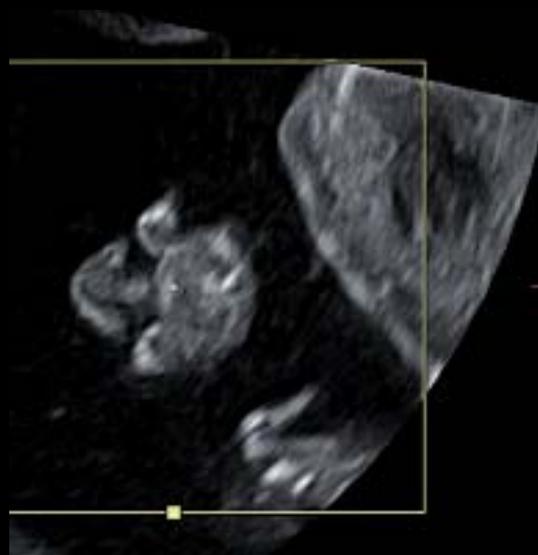
16285



21 sett



16285



Diagnosi prenatale delle schisi facciali

Autori	Periodo	Nazione	Labioschisi \pm palatoschisi	Palatoschisi
Demircioglu et al, 2008	* 2002 - 2003	UK	59 %	0
Offerdal et al, 2008	1987 - 1995	Norvegia	34 %	0
	** 1996 - 2004		58 %	0
Johnson et al, 2009	1984 - 2004	USA	28 %	0.3 %
Maarse et al, 2011	2007 - 2008	Olanda	88 %	0

* Nel 2000 il Royal College of Obstetricians and Gynaecologists ha raccomandato di includere scansioni del viso nell' ecografia morfologica di routine

** le scansioni delle labbra e dell' alveolo mascellare sono state incluse negli esami ecografici a partire da meta' degli anni '90

**Effettuare una diagnosi prenatale e' meno probabile
nelle madri sovrappeso od obese
rispetto alle donne normopeso.**

**Inoltre,
e' possibile che i figli di donne sovrappeso od obese
abbiano un rischio piu' elevato di schisi orofacciali.**

Johnson, 2009

**Nessuno dei 252 casi di palatoschisi ISOLATA
era stato diagnosticato in epoca prenatale**

Gillham et al, 2009

Tecniche per visualizzare il palato secondario nel feto

Reverse face

Thick slice

Flipped face

Angled insonation



BENEFICI DELLA DIAGNOSI PRENATALE delle anomalie congenite

Terapia in utero: non applicabile alle labiopalatoschisi.

**Ottimizzazione del momento e del luogo del parto:
non necessario per le labiopalatoschisi.**

Possibilita' di richiedere l' interruzione volontaria di gravidanza

Possibilita' di prepararsi psicologicamente ad affrontare i futuri problemi.

**Diagnosi prenatale di labiopalatoschisi
come marcatore
di anomalie piu' gravi o sindromi**

DIAGNOSI PRENATALE di LABIO(palato)SCHISI

20 registri europei – 709 030 nascite

	n. CASI (%)	DIAGNOSI PRENATALE %
ISOLATA	366 (66.2)	19 %
NON isolata	187 (33.8)	83 %

Clementi et al, Euroscan Study Group, 2000

Anomalie strutturali associate con la labioschisi

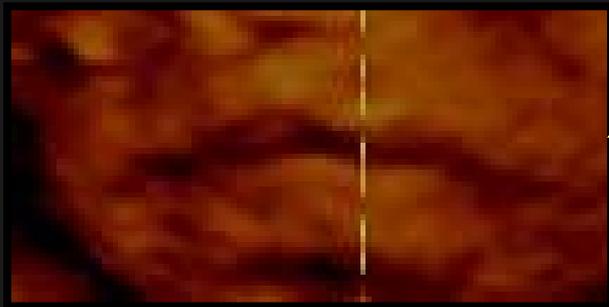
	Gillham et al, 2009	Maarse et al, 2011
Labioschisi unilaterale ± palatoschisi	9.8 %	17 %
Labio palatoschisi bilaterale	25 %	57 %
Labio palatoschisi mediana	100 %	

Anomalie strutturali associate non diagnosticate in epoca prenatale

Chmait et al, 2006	21.6 %
Gillham et al, 2009	23.3 %

Casistica di ecografie ostetriche di secondo livello Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, anni 2008 - 2012

12 VERI POSITIVI



3 FALSI NEGATIVI:

1 microforma

1 palatoschisi senza labioschisi
(sequenza di Pierre Robin)

1 labioschisi monolaterale

1 FALSO POSITIVO

Sindrome di Freeman Sheldon
(con associato piede torto bilaterale)



Casistica di ecografie ostetriche di secondo livello
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, anni 2008 – 2012
VERI POSITIVI

6 labioschisi (\pm palato) *MONOLATERALI*

3 isolate, parto (1 con *sindattilia cutanea*)

2 isolate, in corso

1 con associata *arteria ombelicale unica*: morte in utero

2 labioschisi (\pm palato) *BILATERALI*

entrambi feti *piccoli*, parto

5 labiopalatoschisi *MEDIANE*

Tutte con anomalie associate

Tutte interruzioni volontarie di gravidanza



Trisomia 13 (con anomalie cerebrali, cardiache, addominali)

Trisomia 18 (con anomalie cerebrali)

Anomalie cerebrali complesse

Anomalie cerebrali complesse, anoftalmia

Anomalie cerebrali complesse, assenza delle braccia