

G1P0 – 26 anni

Anamnesi patologica prossima e remota negativa

Eco I trimestre 12w: NT 1.91

Test combinato: basso rischio

Inviata da centro I livello per «formazione anecogena di non univoca interpretazione in sede pelvico-addominale»

Di cosa si tratta?

1. Cisti addominale
2. Atresia anale
3. Megauretere
4. Megavescica



G1P0 – 26 anni

Anamnesi patologica prossima e remota negativa

Eco I trimestre 12w: NT 1.91

Test combinato: basso rischio

Inviata da centro I livello per «formazione anecogena di non univoca interpretazione in sede pelvico-addominale»

Di cosa si tratta?

1. Cisti addominale
2. **Atresia anale**
3. Megauretere
4. Megavescica

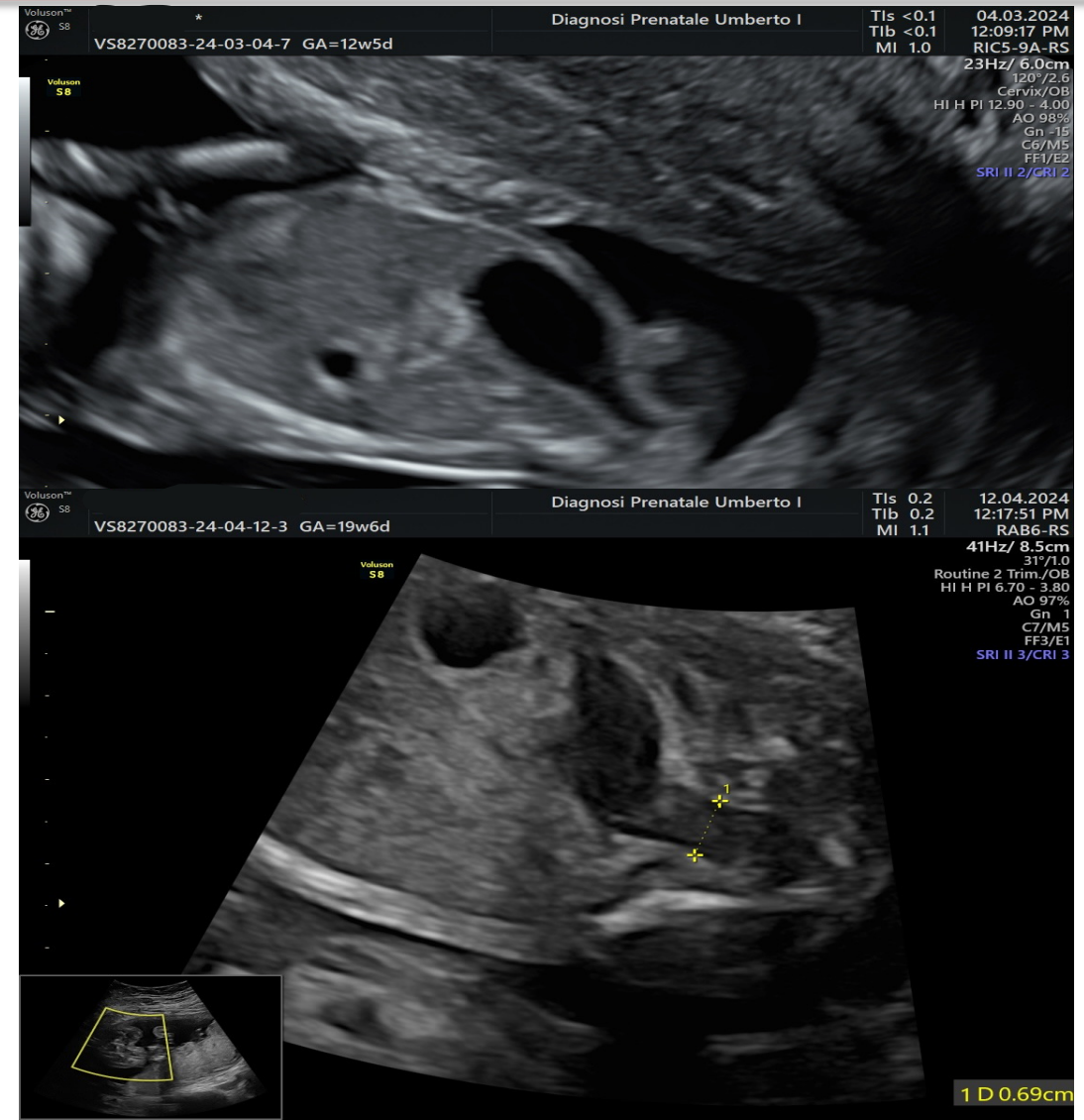


Elaborato da Dr Daniele Di Mascio
Diagnosi Prenatale, Università Sapienza di Roma
Responsabile: Prof.ssa Antonella Giancotti

Atresia anale

Work-up diagnostico

- **Eco II livello (14 settimane):** formazione anecogena oblunga a pareti iperecogene a carico dell'ultimo tratto intestinale, come per sospetta atresia anale. Restante anatomia esplorabile nella norma.
- **Amniocentesi (16 settimane):** cariotipo 46 XX normale, aCGH negativo
- **Eco morfologica (21 settimane):** Si conferma formazione anecogena oblunga precedentemente descritta a carico dell'ultimo tratto intestinale, non evidente complesso muscolare perianale come per sospetta atresia anale. Tale anomalia risulta isolata (restante anatomia nella norma).
- **RM fetale (23 e 30 settimane):** dilatazione dell'ultimo tratto intestinale come per sospetta atresia anale. Non evidenza di alterazioni a carico delle principali strutture encefaliche
- **Visita chirurgica alla nascita:** assenza di passaggio di meconio, all'esame obiettivo anale si conferma diagnosi di atresia anale



Atresia anale

- **Definizione:** Per atresia anale si intende una malformazione congenita nella quale l'ano è assente o imperforato
- **Epidemiologia:** Incidenza da 1:1.500 a 1:5.000 nati vivi; male to female ratio
- **Eziologia:** non chiara, si ritiene multifattoriale. Sia fattori genetici che ambientali sono stati identificati in modelli animali. Anche il sovrappeso e l'obesità materna, il diabete e il fumo paterno sembrano essere fattori di rischio per lo sviluppo delle malformazioni anorettali
- **Anomalie associate:** spesso associata ad altre malformazioni, ma il tipo e la prevalenza (20-70%) variano in modo significativo tra gli studi. Le anomalie associate più comuni sono anomalie urogenitali e muscoloscheletriche, seguite da anomalie cardiovascolari, gastrointestinali e del sistema nervoso centrale. L'atresia anale può far parte dell'associazione VACTERL (≥ 3 delle seguenti anomalie: anomalie vertebrali, atresia, anomalie cardiache, fistola tracheoesofagea, difetti renali e degli arti). L'atresia anale è anche associata ad anomalie cromosomiche, come la trisomia 21 e una varietà di sindromi, come la sindrome di Townes-Brocks, Pallister-Hall e Currarino
- **Rischio di ricorrenza:** La maggior parte dei casi sono sporadici e presentano un basso rischio di recidiva tra i parenti di primo grado. Il rischio di recidiva per i fratelli è stato stimato intorno all'1%
- **Work-up:** imaging ecografico II livello, diagnosi prenatale invasiva, RM fetale, counselling multidisciplinare con chirurghi pediatrici
- **Prognosi:** In termini di sopravvivenza, la prognosi è generalmente buona; la sopravvivenza si riduce a seconda del numero e del tipo di anomalie associate. Nei giovani adulti con malformazioni anorettali, è stata riportata una più alta prevalenza di incontinenza e costipazione rispetto ai controlli. L'outcome dei pazienti con fistola perianale e stenosi anale è pressochè sovrapponibile a quello dei controlli sani.