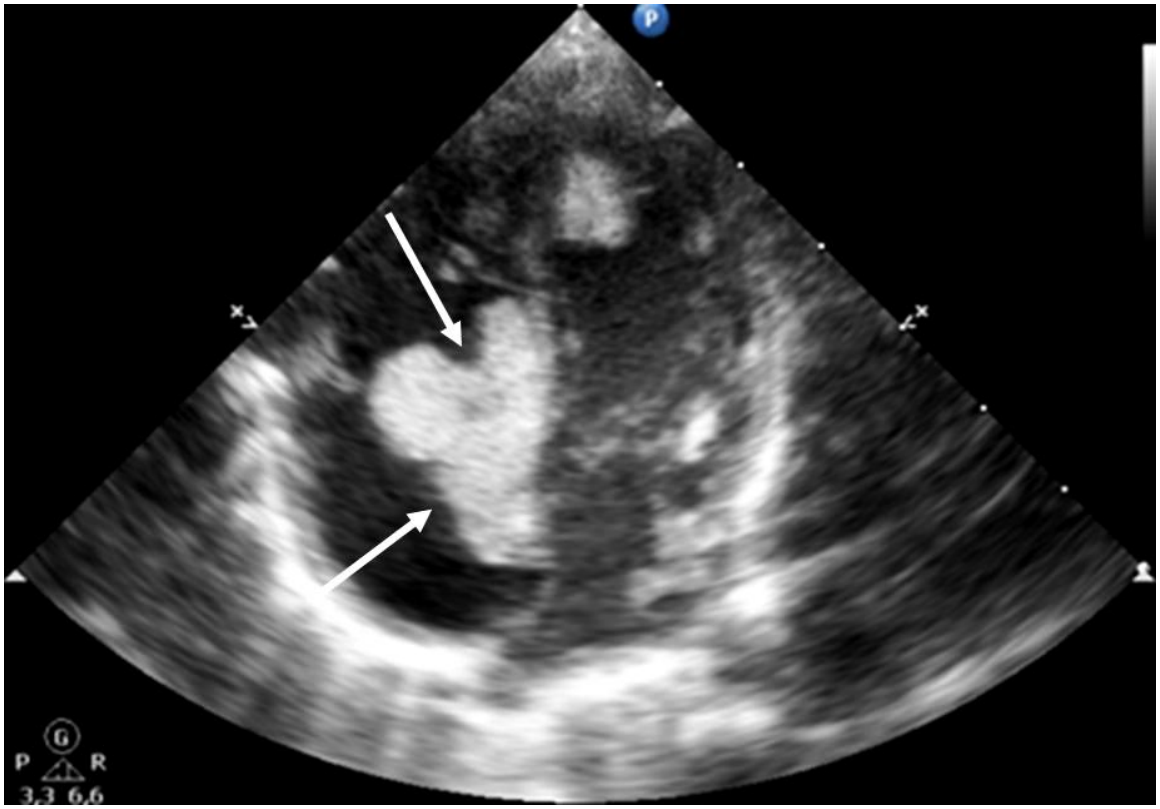
Ecocardiogramma fetale: masse iperecogene intraventricolari. Quale diagnosi probabile?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

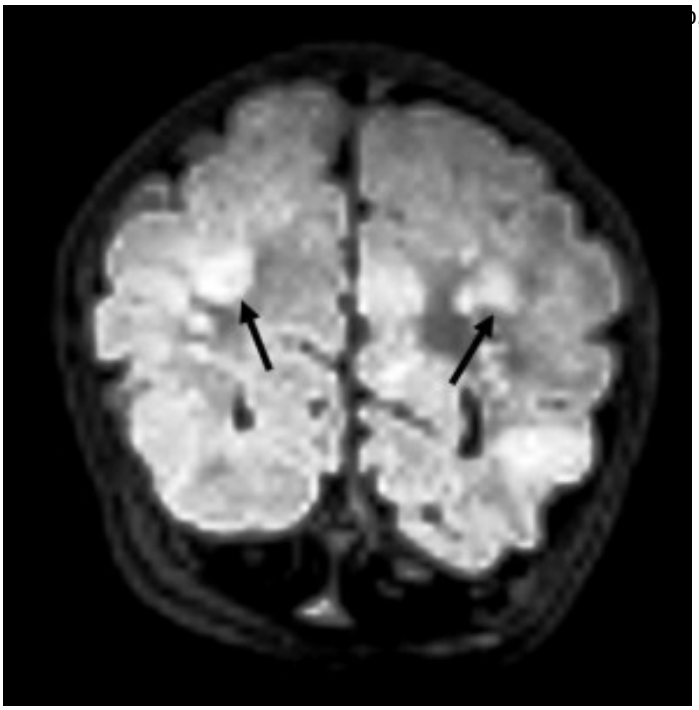
1. Emangiomi congeniti
2. Neurofibromatosi
3. Sclerosi tuberosa
4. Teratomi congeniti

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

Ecocardiogramma fetale: masse iperecogene intraventricolari. Quale diagnosi probabile?

DIAGNOSI CORRETTA

Sclerosi tuberosa Il riscontro di rabdomiomi cardiaci in epoca prenatale si associa a sclerosi tuberosa (ST) fino nel 50i casi. La ST è malattia autosomica dominante (prevalenza 1/6.000-10.000 nati vivi) che può manifestarsi con convulsioni, ritardo mentale, lesioni cutanee, amartomi a livello cardiaco, encefalico **(Figura 1)**, oculare e renale. La mutazione dei geni TSC1 (amartina) e TSC2 (tuberina) ne causa l'inattivazione con la conseguente upregolazione del gene mTOR (rapamicina) che determina la proliferazione cellulare e la crescita dei rabdomiomi. I rabdomiomi possono regredire spontaneamente, ma quando sono molto voluminosi è , può accelerare la regressione delle lesioni intracardiache.



Bibliografia - Zhou QC, Fan P, Peng QH, Zhang M, et al. Prenatal echocardiographic differential diagnosis of fetal cardiac tumors. Ultrasound Obstet Gynecol 2004;23:165-71. - Isaacs H. Perinatal (fetal and neonatal) tuberous sclerosis: a review. Am J Perinatol 200926:755-60. - Curatolo P, Moavero R. mTOR inhibitors in tuberous sclerosis complex. Curr Neuropharmacol 2012;10:404-15.. - Aw F, Goyer I, Raboisson MJ, et al. Accelerated cardiac rhabdomyoma regression with everolimus in infants with tuberous sclerosis complex. Pediatr Cardiol 2017;38:394-400. ***(Contributo di Giuseppe Pagano, TIN, AOUI, Verona)***

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte