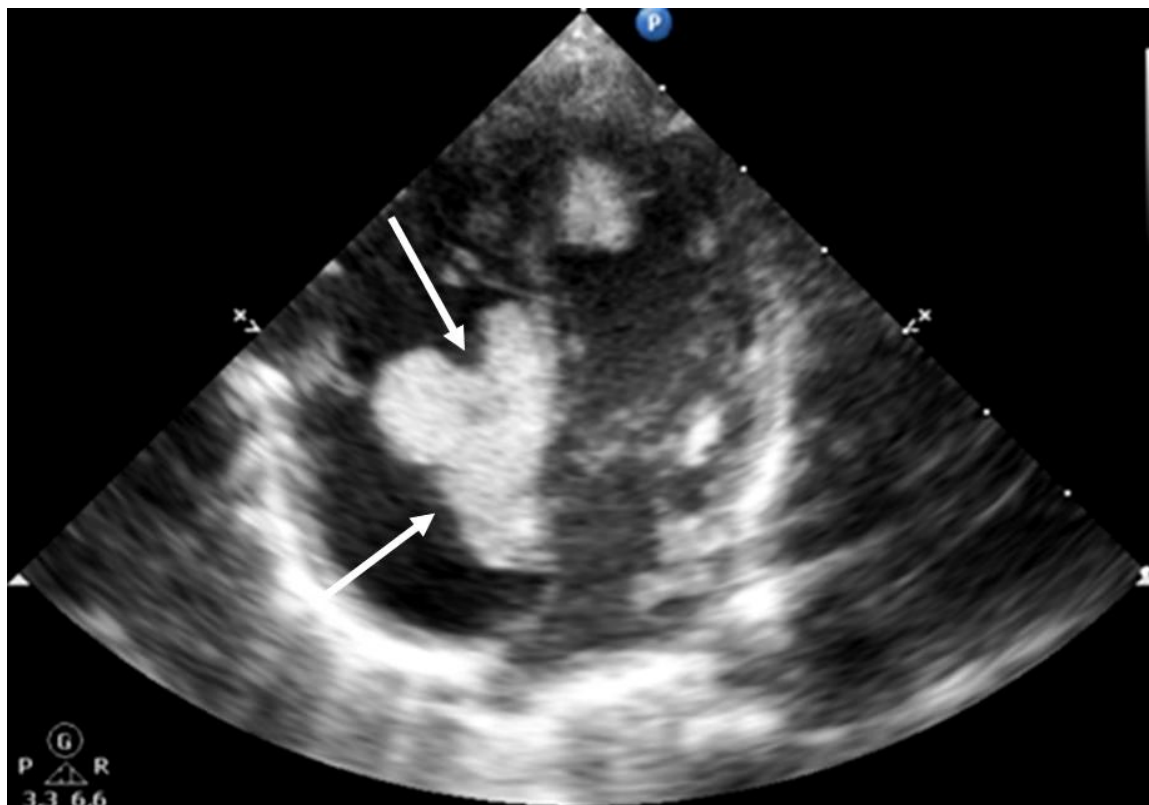


Ecocardiogramma fetale: masse iperecogene intraventricolari. Quale diagnosi probabile?

Rubrica [A colpo d'occhio](#)



POSSIBILI DIAGNOSI

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

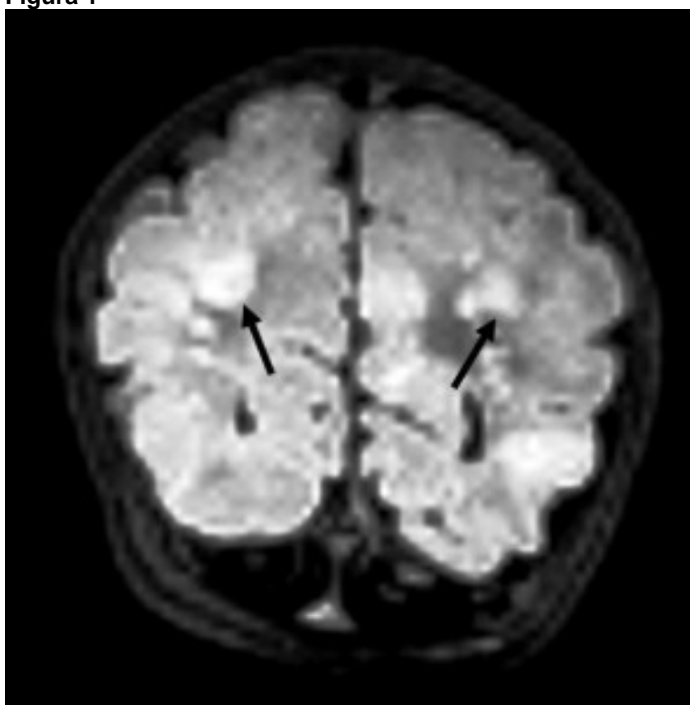
Ecocardiogramma fetale: masse iperecogene intraventricolari. Quale diagnosi probabile?

DIAGNOSI CORRETTA

Sclerosi tuberosa

Il riscontro di rabdomiomi cardiaci in epoca prenatale si associa a sclerosi tuberosa (ST) fino nel 50% dei 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 possibile il trattamento con everolimus che, come nel nostro caso, può accelerare la regressione delle lesioni intracardiache.

Figura 1



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* 2009;26:755-60.
- 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)