

NOME E COGNOME: DEBORAH PINZINO matr. 0600836

RELATORE: PROF. MARIO GIUFFRÈ

ATRESIA ESOFAGEA ISOLATA E SINDROMICA: STUDIO DELLA POPOLAZIONE NEONATALE 2003-2018

ABSTRACT

INTRODUZIONE: L'atresia esofagea è una malformazione congenita che consiste nell'interruzione della continuità dell'esofago associata o meno alla presenza di una fistola tracheoesofagea. Questa può ritrovarsi come malformazione isolata ma più frequentemente come atresia esofagea sindromica in quanto associata ad altre anomalie congenite.

OBIETTIVI: L'obiettivo dello studio è una valutazione longitudinale della popolazione neonatale con atresia esofagea. In particolare l'attenzione dello studio è rivolta alla valutazione delle caratteristiche epidemiologiche, la tipologia di trattamento, il *management* pre- e post-operatorio e l'*outcome*. Altri obiettivi sono la valutazione dei quadri complessi con malformazioni associate ed eventuali alterazioni genetiche sottostanti.

METODI: Si tratta di una tesi sperimentale, in particolare di un'analisi retrospettiva della popolazione neonatale con atresia esofagea afferente presso l'Unità di Terapia Intensiva Neonatale dell'A.O. U. P "P. Giaccone", nel corso degli ultimi 15 anni (2003-2018). Le variabili prese in considerazione nello studio riguardano: sesso, età gestazionale, peso alla nascita, tipo di crescita intrauterina, indice di APGAR 1'-5'.

Vista l'alta possibilità che l'atresia esofagea si associ ad ulteriori malformazioni, in ciascun bambino la diagnosi è stata completata mediante una radiografia vertebrale, un ecocardiogramma, un'ecografia cerebrale ed addominale. Alla valutazione strumentale è stata associata anche una valutazione di tipo genetico basata sull'analisi del cariotipo ed *array*-CGH così da ottenere un quadro diagnostico esaustivo e completo.

RISULTATI: Lo studio ha arruolato 76 neonati di cui: 26 (34%) presentano atresia esofagea isolata e 50 (66%) atresia esofagea sindromica. Il 90% dei decessi si è verificato in neonati con atresia esofagea sindromica.

Nell'atresia esofagea sindromica si è evidenziata una maggior presenza di bambini nati pretermine, con minor peso alla nascita e piccoli per l'età gestazionale rispetto ai neonati con atresia esofagea isolata. Nella popolazione neonatale presa in considerazione, i quadri sindromici più frequentemente associati all'atresia esofagea sono la trisomia 21, trisomia 18, sindrome di CHARGE, NAGER, Beckwith-Wiedemann e l'associazione VACTERL. Le malformazioni più frequenti nei neonati con atresia esofagea sono quelle cardiache seguite da quelle gastrointestinali, vascolari e renali e spesso queste coesistono nello stesso piccolo paziente. Nella sottopopolazione di neonati con atresia esofagea e contemporanea diagnosi di associazione VACTERL, è stato possibile apprezzare come all'aumentare del numero di malformazioni aumenti anche la mortalità. Esaminando la popolazione neonatale con atresia esofagea, nel 18% dei casi si sono riscontrate anomalie cromosomiche o geniche e tra le anomalie analizzate con *array*-CGH non si sono riscontrati casi di pazienti con alterazioni in comune ciò a voler sottolineare l'eterogeneità della presentazione della malformazione esofagea in più contesti patologici e con la più varia gamma di alterazioni geniche e cromosomiche associate.

DISCUSSIONE: Questo studio rappresenta una revisione critica volta a comprendere, alla luce delle conoscenze della letteratura odierna, l'epidemiologia, le malformazioni associate e l'importanza prognostica dell'atresia esofagea all'interno della nostra realtà siciliana. Ci invita inoltre a riflettere sull'eterogeneità eziologica e sulla mancanza di un marker genetico univoco che possa spiegare l'eziologia dell'atresia esofagea che rimane pertanto ancora oggi un interrogativo che affascina molti studiosi spinti dal forte desiderio di conoscenza.