

Poster No.	PD-20/12
Tipo	EPOSTER DIDATTICO
Sezione	CARDIORADIOLOGIA
Autori	PAGNAN LORENZO - TRIESTE (TS) , IANNELLI MARIANO , BELGRANO MANUEL GIANVALERIO , SORATO MARCO , SACHS CAMILLA , COVA MARIA ASSUNTA

Obiettivi didattici:

Dimostrare le potenzialità diagnostiche della Risonanza Magnetica (RM) nei pazienti adulti affetti da Sindrome di Turner con anomalie cardiovascolari.

Introduzione:

La Sindrome di Turner consegue al non corretto appaiamento dei cromosomi X durante la meiosi per cui uno di questi risulta, in parte o del tutto, assente configurando lo stato cromosomico definito come XO (1). Tale sindrome, dal 20 al 50% dei casi, si associa a malformazioni cardiovascolari, più spesso presenti in caso di sola delezione del braccio corto del cromosoma X (2), quali la bicuspidia aortica (30%), la dilatazione della radice aortica e del tratto tubulare ascendente che può evolvere fino alla dissezione (32-42%), l'elongazione dell'arco aortico (49%), la coartazione istmica (10-12%) ed il ritorno venoso polmonare anomalo parziale (13%). Nel 10% di questi pazienti vengono inoltre descritti aneurismi del circolo cerebrale del Willis. La variabile espressione fenotipica di tale condizione genetica comporta anche la coesistenza di ulteriori aspetti somatici malformativi (pterigium colli, ipoplasia mammaria), sindromi metaboliche (diabete) o disendocrine (ipotiroidismo) (2-3-4) (Fig 11).

Descrizione:

Nei pazienti con Sindrome di Turner la RM è in grado di evidenziare e precisare l'entità degli aspetti malformativi vascolari eventualmente presenti. Viene proposta, dalle linee guida nazionali ed internazionali, come tecnica appropriata (classe I) e di secondo livello, dopo l'ecocardiografia in particolare nei soggetti adulti per lo screening ed il follow-up, in virtù della completezza ed oggettiva ripetibilità dei rilievi morfologici e funzionali ottenibili peraltro in assenza di radiazioni ionizzanti (5-6-7).

Il protocollo RM di studio in questi casi prevede l'utilizzo di sequenze a sangue nero BB-TSET1, condotte in piano assiale (**Fig 1**) o sagittale obliquo (**Fig 2**), sia a respiro libero che in apnea, che permettono un adeguato inquadramento morfologico generale del paziente.

Vengono in seguito eseguite sequenze SSFP, a sangue bianco, sia per la valutazione della radice aortica ed in particolare per la definizione della **bicuspidia** valvolare, con piani assiali dedicati (**Fig 3**), che per la valutazione del calibro e decorso di tutta l'aorta toracica con piani orientati sull'asse sagittale obliquo (**Candy-Cane projection**) (**Fig. 4**) o in alternativa con tecnica 3D panoramica. Con le stesse sequenze, orientate sull'asse corto cardiaco, e rielaborate con software dedicato, si ottengono dati oggettivi sulla funzione sistolica cardiaca biventricolare (**Fig. 5**).

Le sequenze a contrasto di fase vengono quindi impiegate per la stima delle velocità di picco, nel punto di eventuale coartazione istmica, ai fini di determinare i gradienti pressori presenti utilizzando la formula di Bernoulli modificata (**Fig. 6**), ed a valle di questa per la stima indiretta del circolo collaterale (**Fig 7**) (8-9). Con le medesime sequenze è inoltre possibile la stima dell'eventuale sovraccarico ventricolare destro mediante determinazione del rapporto Qp/Qs (flusso polmonare su flusso aortico) nei casi in cui sia anche presente uno shunt sinistro-destro per la coesistenza di difetto interatriale (DIA) o interventricolare (DIV).

Le sequenze ad eco di gradiente, angiografiche, condotte a livello cerebrale permettono inoltre adeguata valutazione di screening e follow-up di eventuali aneurismi del circolo del Willis (**Fig 8**).

Le sequenze ad eco di gradiente angiografiche, condotte durante bolo di mezzo di contrasto, a livello toracico permettono infine la valutazione morfologica del circolo arterioso aortico, collaterale intercostale e venoso toracico (8-9-10) (**Fig 9**). Vanno valutate sia le immagini di **partizione** (**fig 10**) che le proiezioni **MIP** o **Volume Rendering** di quest'ultime.

I dati morfologici, emodinamici e flussimetrici così acquisiti oltre che completi sono oggettivi, indipendenti dall'operatore e riproducibili nel tempo. Sono quindi in grado, oltre al follow-up, di concorrere alla eventuale precisazione di un corretto timing chirurgico.

Conclusioni:

La RM nei pazienti con Sindrome di Turner è tecnica accurata, completa ed in grado di fornire dati morfo-funzionali

oggettivi, operatore indipendenti e riproducibili nel tempo in assenza di radiazioni ionizzanti e come tale è da considerare gold-standard nello screening di secondo livello e nel follow-up delle anomalie cardiovascolari associate a tale anomalia genetica.

Informazioni Personali:

Pagnan Lorenzo, medico dirigente di primo livello;
Belgrano Manuel Gianvalerio, ricercatore confermato;
Iannelli Mariano, medico specializzando;
Sorato Marco, medico specializzando;
Sachs Camilla, medico specializzando;
Cova Maria Assunta, Professore Ordinario.

Dipartimento Universitario Clinico di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute.
U.C.O. di Radiologia.
Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste.
Ospedale di Cattinara,
Strada di Fiume 447,
Trieste, 34149.

Note Bibliografiche:

1. Libby e Coll: Braunwald's Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medecine. (2008) Eighth Edition. Saunders Elsevier.
2. Marin A. e Coll. : Imaging of cardiovascular risk in patients with Turner's syndrome. Clinical Radiology 70 (2015) 803-814.
3. Ferguson E.C. e Coll. : Classic Imaging Signs of congenital Cardiovascular Abnormalities. Radiographics 2007; 27: 1323-1334.
4. Kim H.K e Coll. : Cardiovascular Anomalies in Turner Syndrome: Spectrum, Prevalence, and Cardiac MRI Findings in a Pediatric and Young Adult Population. AJR (2011): 196, February.
5. Indicazioni cliniche per l'utilizzo della cardio-RM. A cura del gruppo di lavoro della Sezione di Cardio-Radiologia della SIRM. Radiol Med (2013) 118: 752-798.
6. ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010). EHJ (2010) 31, 2915-2957.
7. Appropriateness Criteria for Cardiac Computed Tomography and Cardiac Magnetic Resonance Imaging. JACC (2006) Vol 48, N° 7: 1475-1497.
8. Lovato e Coll.: Ruolo ed utilità clinica della RM nella diagnosi, nella valutazione preoperatoria e nel follow-up delle cardiopatie congenite. Radiol Med (2007) 112: 660-680.
9. Secchi e Coll.: Coartazione aortica: studio con tecniche RM. Radiol Med (2009) 114: 524-537.
10. Dulac Y. e Coll. : Cardiovascular abnormalities in Turner's syndrome: What prevention? Archives of Cardiovascular Disease (2008), 101 : 485-490.

Immagini:

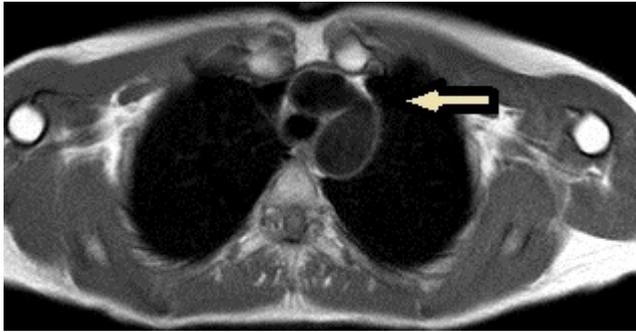


Fig. 1 Sequenza BB-TSET1 assiale panoramica nella quale si evidenzia coartazione aortica istmica (freccia).

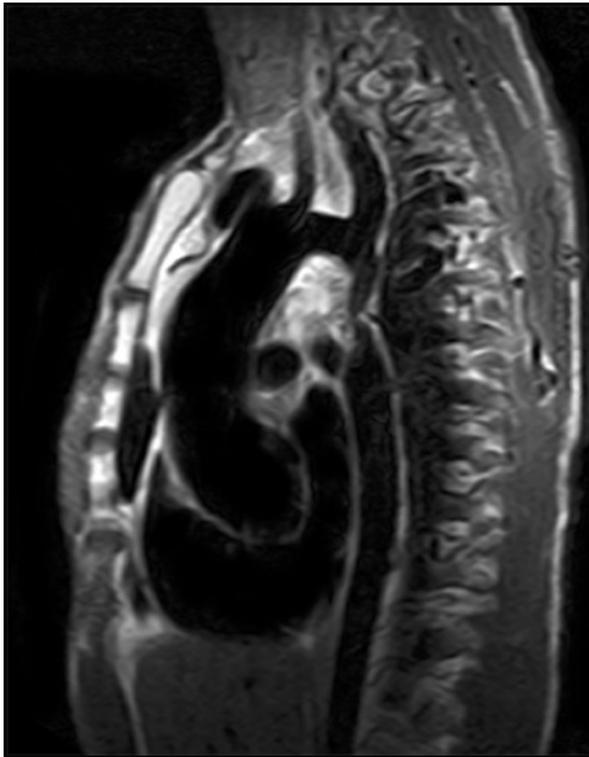


Fig 2 Sequenza BB-TSET1 sagittale obliqua (Candy Cane) nella quale si evidenzia coartazione aortica istmica con dilatazione del tratto tubulare ascendente.



Fig 3 Sequenza SSFP assiale orientata sul piano valvolare aortico che documenta la presenza di bicuspidia valvolare.

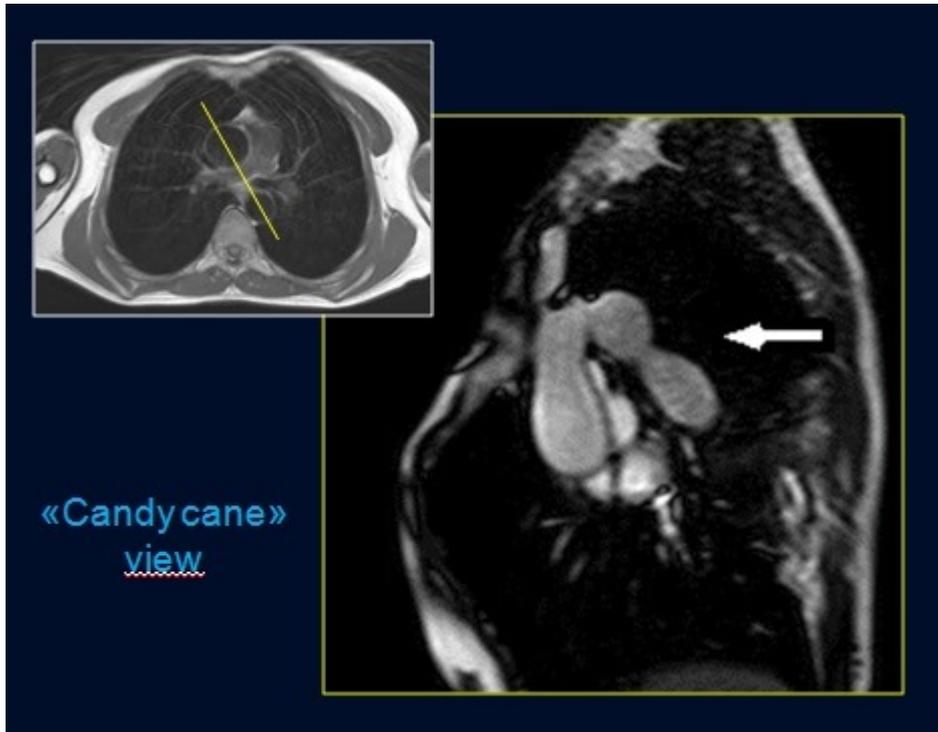


Fig 4 Sequenza SSFP in piano sagittale obliquo "candy cane" . Arco aortico elongato con coartazione (freccia)..

Cardiac volume analysis

- stroke volume
- cardiac output
- ejection fraction

Heart wall analysis

- wall thickness
(regional and global)
- wall thickening
(regional and global)
- wall motion
(detailed and regional)
- wall mass

Fig 5 Elaborazione software per il calcolo dei volumi cardiaci.

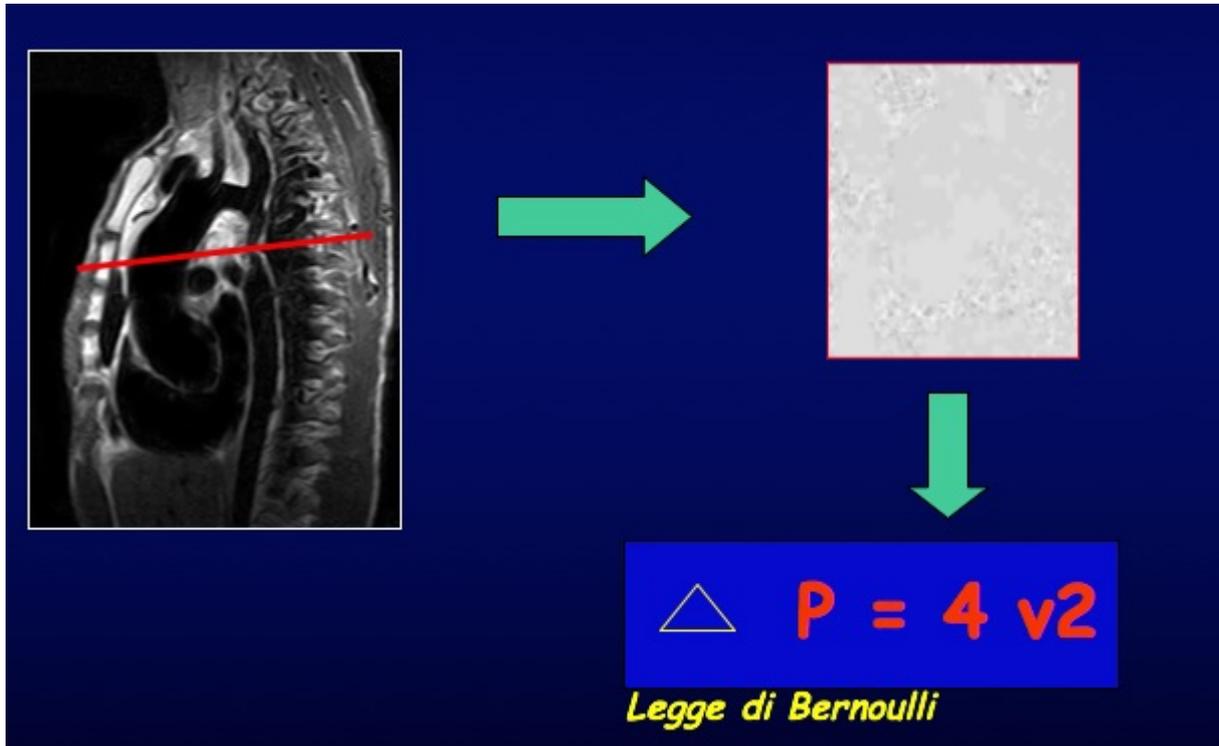


Fig 6 La Sequenza a contrasto di fase viene acquisita ortogonale al flusso aortico nel maggior punto di stenosi in modo da stimare le velocità di picco presenti al fine di calcolare il gradiente pressorio che le ha prodotte attraverso l'applicazione della formula di Bernoulli semplificata.

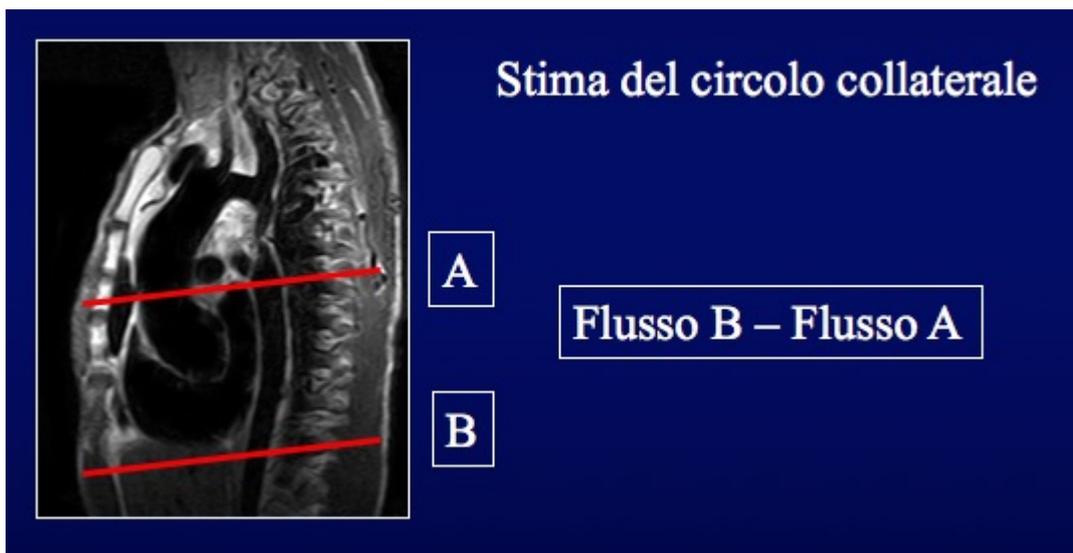


Fig 7 Stima del circolo collaterale aortico post-stenotico mediante sequenze a contrasto di fase.

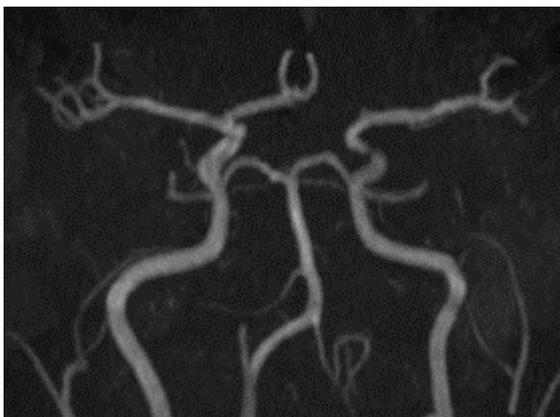


Fig 8 Proiezione MIP di Sequenza MRA GE TOF angiografica cerebrale in paziente con S. di Turner con millimetrico aneurisma dell'arteria comunicante anteriore ed

aplasia del tratto A1 dell'arteria cerebrale anteriore di sinistra.



Fig 9 Immagine MIP di sequenza volumetrica GE angiografica durante bolo di contrasto che documenta la presenza di RVPA in vena anonima sinistra della vena polmonare superiore sinistra.



Fig 10 Immagine nativa di partizione di sequenza GE angiografica acquisita con mezzo di contrasto sulla sede di coartazione istmica.

- Divergenza Capezzoli
- Ipoplasia mammaria



Fig 11 Aspetti somatici malformativi evidenziabili alla scansione assiale panoramica TSET1.