

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XII

Settembre 2009

numero 7

PEDIATRIA PER IMMAGINI

Un caso di embriopatia diabetica: polidattilia preassiale del piede con posizionamento prossimale dell'alluce

Simona Mattia, Licia Lugli, Valentina Fiorini, Francesca Marotti, Paola Ferrari

Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Università di Modena e Reggio Emilia

Indirizzo per corrispondenza: sissimattia@katamail.com

CASO CLINICO

B. nasceva alla 38^a settimana da taglio cesareo programmato per ipertensione e diabete materno (peso alla nascita 2950 g, 25° percentile). Il neonato presentava esadattilia preassiale del piede destro Figura 1, pollice destro bifido Figura 2 e lievi dismorfismi facciali. A livello cardiaco si rilevava la presenza di un difetto interatriale, tipo ostium secundum. L'ecografia addome evidenziava la presenza di pielectasia bilaterale; la cistouretrografia retrograda in fase minzionale permetteva il riscontro di reflusso vescicoureterale bilaterale di IV grado.

Alla madre (39 anni) obesa ed ipertesa, era stato diagnosticato diabete di tipo 2, circa 2 anni prima della gravidanza ed era stata trattata con ipoglicemizzanti orali (metformina). Alla diagnosi di gravidanza, avvenuta alla quinta settimana, la madre presentava valori di glicemia ai limiti superiori della norma (v.n.: glicemia a digiuno 70-110 mg/dl, postprandiale < 140 mg/dl) e emoglobina glicosilata pari a 8.6%. Il trattamento con metformina era sospeso e sostituito con terapia dietetica. Già dalle prime settimane di gestazione i valori di glicemia materna a digiuno e postprandiali non si mantenevano all'interno del range ottimale consigliato durante la gravidanza, e HbA1C risultava tra 8% e 9%. Alla 34^a settimana per picchi glicemici postprandiali > 250 mg/dl e glicosuria veniva iniziato il trattamento insulinico.

Durante il primo anno di vita il bambino ha presentato numerosi episodi infettivi delle vie urinarie, nonostante la profilassi con terapia antibiotica, che hanno determinato una progressiva insufficienza renale, per tal motivo è stata eseguita una uretero-neocistostomia.

DISCUSSIONE

Il rischio di malformazioni congenite nei nati da madri diabetiche è circa del 4-8% rispetto alla popolazione generale in cui è del 3%^{1, 2}. Tale rischio è in relazione con la gestione

del diabete e pertanto risulta fondamentale un attento controllo della glicemia nel periodo pre-concezionale e durante la gravidanza³.

Questo caso sottolinea l'importanza per le donne diabetiche di pianificare la gravidanza al fine di prevenire casi di embriopatia diabetica.

Nel nostro caso la madre, affetta da diabete tipo 2, ha avuto un inadeguato controllo glicemico, cosa di solito possibile con la terapia dietetica ed eventualmente con gli ipoglicemizzanti orali; in genere i casi di embriopatia diabetica associati al diabete tipo 2 sono meno frequenti di quelli determinati dal tipo 1.

Sfortunatamente, due terzi delle donne diabetiche vanno incontro a gravidanze non pianificate⁴. La valutazione dell'HbA1c è indispensabile per verificare il raggiungimento di un buon controllo metabolico. L'obiettivo generale della gestione della glicemia nel periodo pre-concepimento e durante il primo trimestre della gravidanza, dovrebbe essere quello di ottenere i valori di HbA1C assolutamente dentro i limiti di normalità (range di normalità <7%). Non sembra, invece, rilevante l'esposizione a metformina nelle prime 5 settimane di concepimento⁵.

Il caso descritto testimonia come i difetti teratogeni non siano rappresentati solo da riduzioni, ma anche da duplicazioni ossee distali. Inoltre, ci permettono di considerare la polidattilia preassiale del piede con posizionamento prossimale dell'alluce un marker di teratogenicità del diabete materno e il suo riscontro alla nascita deve fungere anche da segnale di allarme per ricercare ulteriori malformazioni a carico di altri organi, come nel nostro caso a carico del rene e delle vie urinarie.

Bibliografia

- Sheffield JS, Butler-Koster EL, Casey BM, McIntire DD, Leveno KJ. Maternal diabetes mellitus and infant malformations. *Obstet Gynecol.* 2002;100:925-30.
- Aberg A, Westbourn L, Kallen B. Congenital malformations among infants whose mothers had gestational preexisting diabetes. *Early Hum Dev* 2001;61:85-95.
- Langer O. A spectrum of glucose thresholds may effectively prevent complications in the pregnant diabetic patient. *Semin Perinatol* 2002;26:196-205.
- Kitzmiller JL, Buchanan TA, Kjos S, Combs CA, Ratner R. Preconception care of diabetes, congenital malformations, and spontaneous abortions (Technical Review). *Diabetes Care* 1996;19: 514-541
- Simmona D, Walters BNJ, Rowan JA and McIntyre HD. Metformin therapy and diabetes in pregnancy. *MJA* 2004; 180: 462-64.

Figura 1. Esadattilia preassiale del piede destro con posizionamento prossimale del dito sopranumerario.

Figura 2. Pollice destro bifido