
IMER- Indagine sulle Malformazioni congenite in Emilia Romagna

Definizione criteri di inclusione nello studio

Definizione

Malformazione: difetto morfologico di un organo o di una sua parte o di un'ampia regione del corpo che risulta da un anormale processo di sviluppo intrinseco. Può essere ricondotta a un'eziologia monogenica, cromosomica o multifattoriale.

Esempio: Labiopalatoschisi

“Disruption o Lacerazione: difetto morfologico di un tessuto o di una sua parte o di un'ampia regione del corpo che risulta dall'intervento o dall'interferenza di un fattore estrinseco. In contrasto con la malformazione, il processo di sviluppo potenziale dell'organo è normale e solo un fattore esterno (es: agenti fisici, meccanici ed infettivi) ne altera il regolare sviluppo.

Esempio: sequenza di bande amniotiche

Deformazione: alterazione conseguente all'azione di forze di tipo meccanico, per lo più estrinseche, le quali comprimono il feto e determinano un'alterazione della postura e/o dei movimenti cui consegue la modificazione della forma e della posizione di uno o più organi di per sé strutturalmente normali.

Esempio: anomalie degli arti in paziente con agenesia renale bilaterale e oligoidramnios

Displasie: anormale organizzazione cellulare di un tessuto. Nella maggior parte dei casi dovute a mutazioni geniche e in alcuni casi sono caratterizzate da specifiche alterazioni per la biochimica cellulare. Possono essere localizzate (nevi, angiomi) o sistemiche (displasie scheletriche) o colpire tessuti diversi fra loro (displasie neuroectodermiche).

Un esempio: Osteogenesi imperfetta

Sequenza: insieme di anomalie multiple riconducibili tutte ad un'unica anomalia iniziale.

Es.: Mielomeningocele, paralisi arti inferiori, piede torto

Sindrome: insieme di anomalie che fanno parte in maniera costante o quasi costante di un determinato quadro clinico e derivano da un unico fattore eziologico che ha agito contemporaneamente sui vari tessuti interessati.

Es.: sindrome di Down

Associazione: insieme di anomalie multiple, non riconducibili ad alcuno dei meccanismi precedenti che fanno parte del quadro clinico con una frequenza da non poter essere attribuita al solo caso.

Es.: associazione di Vater

Nato vivo: il prodotto del concepimento di qualsiasi età gestazionale, completamente espulso o estratto dalla madre che, dopo la separazione da essa, respiri o mostri una qualunque evidenza di vitalità come: pulsazioni cardiache, del cordone ombelicale o qualsiasi movimento della muscolatura volontaria sia che il cordone ombelicale sia stato reciso oppure no. (Definizione OMS)

Nato morto: il prodotto del concepimento di 28 settimane di gestazione (196 gg) o più, completamente espulso o estratto dalla madre che non mostri una qualunque presenza di vitalità come: respiro spontaneo o dopo stimolazioni, pulsazioni cardiache o del cordone ombelicale (Definizione OMS). Questa definizione viene usata nel registro IMER.

Per la legislazione italiana la durata minima della gestazione perché un decesso possa essere considerato come nato morto, è stata fissata a 180 giorni.

Aborto (spontaneo): il prodotto del concepimento con meno di 28 settimane di gestazione (fino a 195 gg), completamente espulso o estratto dalla madre, che non mostri alcuna evidenza di vitalità come: respirazione spontanea, pulsazioni cardiache o del cordone ombelicale, o movimenti della muscolatura volontaria. (Definizione OMS). Questa definizione viene usata nel registro IMER. Per la legislazione italiana per aborto si intende l'interruzione spontanea della gravidanza che si verifichi prima del 180° giorno dall'inizio della gestazione.

Età gestazionale: viene calcolata dal giorno dell'inizio dell'ultima mestruazione. L'età gestazionale si esprime in giorni compiuti o in settimane compiute.

Peso alla nascita: è il primo peso di un feto o neonato dopo la nascita; tale determinazione dovrebbe essere ottenuta preferibilmente entro la 1° ora di vita, prima che significative perdite di peso possano avvenire.