

Su di un caso di malformazione doppia (cefalotoracopagia) nel vitello



MARILENA BOLCATO¹, JOANA GONÇALVES PONTES JACINTO¹,
DAVIDE BOLOGNINI², ARCANGELO GENTILE¹

¹ Dipartimento di Scienze Mediche Veterinarie, Alma Mater Studiorum - Università di Bologna

² Libero professionista, Castelfranco Emilia, Modena

RIASSUNTO

La cefalotoracopagia è una rara forma di mostruosità doppia in cui i gemelli si presentano congiunti a livello di testa e torace; colonna vertebrale, arti e pelvi sono invece separati e gli organi interni possono presentare gradi variabili di duplicazione. Casi di gemelli congiunti sono stati descritti in tutte le specie domestiche, con incidenza maggiore nel bovino. Il caso presentato riguarda gemelli congiunti di sesso femminile, estratti a termine di gravidanza, già morti, per mezzo di taglio cesareo che mostravano una sola testa normoconformata, un ulteriore padiglione auricolare, un abbozzo di stoma, due toraci fusi tramite due sterni, due colonne vertebrali, otto arti e due code. Gli organi interni erano rappresentati da una seconda laringe ectopica, un cuore, due polmoni trasposti, un unico canale esofago-tracheale, un fegato megalico, due apparati prestomacali, due abomas, due intestini, due milze, due uteri, quattro reni e due vesciche. La presente documentazione si va ad aggiungere alle sporadiche segnalazioni sull'argomento rappresentando una variante morfologica non precedentemente descritta. Le cause eziopatogenetiche, così come l'ontogenesi di queste mostruosità, non sono state ancora del tutto chiarite. È convinzione degli autori però che solo la segnalazione di tali evenienze, e la conseguente percezione della loro reale incidenza, potranno incidere significativamente sui dati relativi alla prevalenza e, auspicabilmente, sull'individuazione delle cause.

PAROLE CHIAVE

Bovino, cefalotoracopago, Octopus, gemelli congiunti, co-gemello parassita acardiaco.

INTRODUZIONE

Seppure allo stato delle cose statistiche epidemiologiche su eventi malformativi nella specie bovina non siano disponibili, è convinzione degli scriventi che, in generale, il numero delle malattie congenite - di tipo malformativo o di tipo disfunzionale - sia da considerare fortemente sottostimato. Ne è ragione non tanto (o non solo) la difficoltà diagnostica, ma anche e soprattutto la loro mancata segnalazione a strutture di ricerca: vuoi per motivi di reticenza culturale, vuoi per distrazione da parte di altri problemi apparentemente più impellenti, vuoi per accettazione di una perdita già avvenuta e non meritevole di ulteriore danno da spese diagnostiche, vuoi per difficoltà logistiche nell'inviare materiale patologico. Dalla serie delle mostruosità ("anomalia tanto grave da essere da sola sufficiente a far profondamente differire l'individuo che ne è affetto dall'individuo normale") di cui abbiamo avuto esperienza in tempi recenti, riportiamo un caso di duplicazione del tipo dei "gemelli siamesi", derivante, come tutti i difetti morfologici congeniti, cioè presenti dalla nascita, da un anomalo sviluppo embrionale.

Il meccanismo di sviluppo dei gemelli congiunti (termine più appropriato rispetto alla definizione di siamesi) non è stato ancora compreso in modo completo; le ipotesi più accreditate sono che essi derivino o dall'incompleto perfezionamento della divisione embrionale (fissione) di due gemelli monozigoti (che

avviene nei primi 13 giorni dopo il concepimento), oppure dalla (ri) fusione di due embrioni di gemelli, sempre monozigoti, già separatisi (siamo, quindi, indicativamente fra il 14° ed il 15° giorno dopo il concepimento)^{1,2,3,4}.

I gemelli congiunti possono essere simmetrici (completi o siamesi) o asimmetrici (incompleti). Nel primo caso entrambi gli individui hanno approssimativamente le stesse dimensioni e, fatta eccezione per le aree di fusione, sono quasi normali. Il punto di congiunzione è alla base della nomenclatura: craniopaghi (uniti a livello di cranio), cefalotoracopaghi (uniti a livello di testa e torace), toracopaghi (uniti a livello di torace), onfalopaghi (uniti a livello di addome), rachipaghi (uniti a livello di schiena), pigopaghi (uniti a livello di sacro) ed ischiopaghi (uniti a livello di regione pelvica)^{1,2}. I gemelli parapaghi sono caratterizzati da una fusione latero-laterale, che si estende dal diaframma alla pelvi, con diversi gradi di coinvolgimento di cranio e torace e che si distinguono, a loro volta, in diprosopi (due facce), dicefali (due teste e due facce), ditoracici (due teste e due toraci)⁴. Nel caso dei vitelli asimmetrici, un individuo è quasi normale e l'altro (gemello parassita) è più piccolo, sviluppato in modo incompleto e "funzionalmente" dipendente dal primo⁵.

Mostruosità doppie sono state descritte in tutte le specie domestiche: nella pecora, nella capra, nel maiale, più di rado nel cane, nel gatto e nel cavallo^{6,7,8,9,10,11}. L'incidenza maggiore si rinviene nella specie bovina, dove alcune indagini le riportano in una percentuale tra l'1,9% ed il 17,5% delle malformazioni congenite⁵. In questa specie la duplicazione più frequente è quella toracopagica (64-75%). Tutte le forme rappresentano un rischio per il parto, anche se le fusioni del tipo craniopago, nel

Corresponding Author:

Marilena Bolcato (marilena.bolcato2@unibo.it).



Figura 1 - Visione craniale della creatura mostruosa posizionata, con riferimento al "gemello 1" (quello "dotato" della testa), in decubito sternale. La linea punteggiata indica la colonna vertebrale del "gemello 1"; le stelline sono in corrispondenza con lo sterno assegnato al "gemello 2"; gli asterischi delineano la colonna vertebrale del "gemello 2".

caso di impegno in sequenza del canale del parto, possono godere di una maggiore facilità di esecuzione¹¹.

Da un punto di vista eziologico, oltre alla predisposizione genetica, di volta in volta sono stati chiamati in causa fattori meccanici (manipolazione degli embrioni), fisici (esposizione a radiazioni ionizzanti), chimici (etanolo, vincristina, anestetici locali e generali, colchicina, acetaldeide, ormoni), ambientali e alimentari^{12,13}. Nello specifico della specie bovina, sono stati riconosciuti come agenti teratogeni anche l'ipertermia, l'indebita pressione durante la palpazione rettale nella diagnosi precoce di gravidanza e la manipolazione di embrioni¹⁴.

DESCRIZIONE DEL CASO

Quanto segue riguarda un caso di gemelli congiunti, entrambi di sesso femminile, estratti a termine di gravidanza, già morti, per mezzo di taglio cesareo. Il peso complessivo della creatura era di 43 kg. Per maggiore facilità di comprensione delle aberrazioni, i due soggetti di seguito verranno denominati "gemello 1" e "gemello 2".

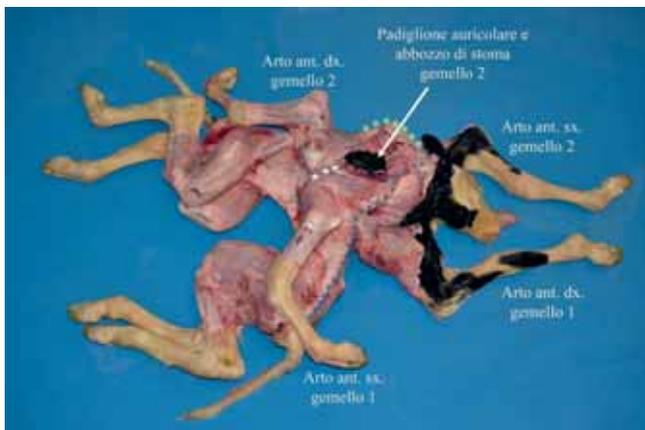


Figura 2 - Visione laterale, dopo asportazione della pelle, della creatura mostruosa posizionata, con riferimento al "gemello 1" (quello "dotato" della testa), in decubito sternale. La linea punteggiata indica la colonna vertebrale del "gemello 1"; le stelline sono in corrispondenza con lo sterno assegnato al "gemello 2"; gli asterischi delineano la colonna vertebrale del "gemello 2".

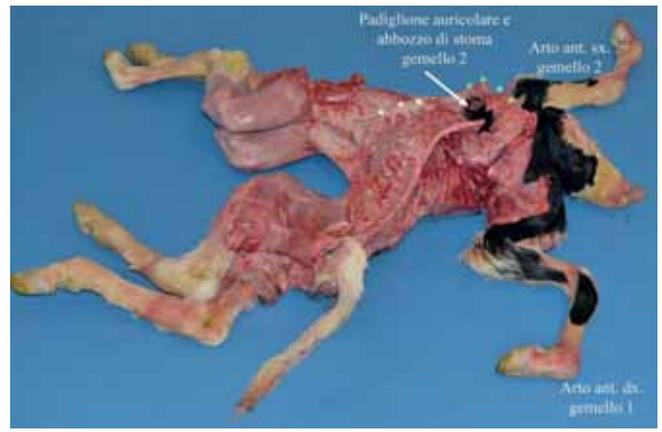


Figura 3 - Visione laterale, dopo asportazione della pelle e dei piani muscolari del tronco, della creatura mostruosa posizionata, con riferimento al "gemello 1" (quello "dotato" della testa), in decubito sternale. Mancano anche i due arti dei costati convergenti sullo sterno del "gemello 2". Si noti la ben evidente colonna vertebrale del "gemello 1". Le stelline sono in corrispondenza con lo sterno assegnato al "gemello 2"; gli asterischi delineano la colonna vertebrale del "gemello 2".

All'esame esterno la mostruosità era caratterizzata da una sola testa grossolanamente normoconformata connessa, tramite unica articolazione atlanto-occipitale, a due distinte colonne vertebrali. Non essendo possibile riconoscere ad uno dei gemelli la proprietà dell'unica testa, l'abbiamo assegnata arbitrariamente al "gemello 1" (Figura 1). Un padiglione auricolare ed un abbozzo di stomaco erano presenti a circa 10 cm dalla convergenza delle colonne vertebrali, cranialmente ad uno dei due sterni di cui era dotato l'animale. Queste due strutture sono state attribuite al "gemello 2". Seguivano due tronchi attaccati a livello dei costati; a questi erano poi connessi gli arti toracici, nel numero di quattro. La zona di unione somatica si estendeva fino alla regione ombelicale, che rappresentava il punto di passaggio fra parte congiunta e parte divisa dei due corpi. I cinti pelvici, infatti, erano completamente indipendenti e normo sviluppati. Nel totale si contavano, così, quattro arti pelvici.

Lo scuoiamento dell'animale consentiva di meglio definire - per quanto possibile in considerazione del gravissimo dismorfismo - la conformazione delle strutture scheletriche e di assegnare, ad ogni gemello, i rispettivi arti. Si notava così che a fronte di due colonne vertebrali distinte, coste e sterni dei due gemelli erano strutturati in modo da circoscrivere un'unica cavità o ambiente toracico: nel dettaglio di una situazione comunque difficilmente rappresentabile, la parete costale di sinistra del "gemello 1" si articolava, tramite uno sterno (apparentemente attribuibile al "gemello 2"), alla parete costale destra del "gemello 2" (Figure 2 e 3), la cui parete costale di sinistra a sua volta si articolava, tramite un altro sterno opposto (apparentemente attribuibile al "gemello 1"), alla parete costale di destra del primo gemello (Figura 4). Per rendere meglio l'idea, il tutto come se le due pareti costali di ogni gemello non si fossero "chiuse" sul proprio sterno ma si fossero "abbracciate" con quelle del fratello per il tramite di due strutture sternali; quale degli sterni fosse dell'uno o dell'altro non era possibile stabilirlo. In corrispondenza delle rispettive pareti costali, poi, si inserivano i cinti scapolari e, quindi, gli arti. L'ambiente toracico era diviso dall'addome per mezzo di due diaframmi fusi medialmente e conteneva un unico organo cardiaco e, per quanto riguarda l'apparato respiratorio, un unico polmone destro ed un unico polmone sinistro, entrambi comunque



Figura 4 - Visione laterale della creatura mostruosa in posizione supina se riferita al "gemello 1" (quello "dotato" della testa). La croce indica lo sterno assegnato al "gemello 2"; gli asterischi delineano la colonna vertebrale del "gemello 2".

atelettasici e privi, prossimalmente, di apparato bronchiale principale. Il cuore, di forma globosa e contenuto in un unico pericardio, presentava una comunicazione interventricolare e pervietà del dotto di Botallo. Le quattro camere erano ben distinte, nonostante i due ventricoli avessero lo stesso spessore. Per quanto riguarda i polmoni, il loro posizionamento non consentiva di assegnarli all'uno od all'altro gemello: infatti il polmone sinistro era alloggiato in prossimità della parete costale destra del "gemello 1", il polmone destro in prossimità della parete costale sinistra del "gemello 2".

Al centro dell'ambiente toracico, era presente un tubo del diametro di un pugno, che, per la continuità distale con la cavità addominale, era riconducibile all'esofago; poiché, però, prossimalmente si continuava nella regione cervicale dove entrava in comunicazione sia con la faringe che con la laringe, a questa struttura era riconosciuta una fusione con la trachea, confermata anche dalla presenza di abbozzi di anelli cartilaginei. Nella porzione più distale, poi, era annesso un rudimento di una seconda laringe: la posizione di questa era "curiosamente" adiacente al già citato abbozzo di stoma posto esternamente. Passato il diaframma l'esofago si divideva per continuarsi in due strutture prestomacali complete.

Al pari di quello toracico anche l'ambiente addominale era unico. Fatto salvo un solo e comunque abnorme fegato - al quale si dirigevano due distinte vene ombelicali che si univano poco prima di immettersi - tutti gli altri organi mostravano una tendenza alla fisiologica rappresentazione, sia morfologica che numerica: due erano le milze, quattro i reni, due gli uteri, due le vesciche. Due erano anche gli apparati prestomacali, gli abomas e gli intestini. Per questi ultimi, però, si notava una comunanza del mesodigiuno ed un'ectopia dell'ansa spirale del colon nel "gemello 2".

Le sopra citate vene ombelicali confluivano in un unico anello ombelicale che, come già accennato, rappresentava il punto di demarcazione fra la parte di tronco congiunto e le due restanti parti di tronco disgiunte. A seguire, i due cinti pelvici erano entrambi nella norma, e vi erano associati normali sfinteri anali, vagine e vulve.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Nella complessità della mostruosa aberrazione che abbiamo voluto documentare, il difetto è definibile come una gemellarità

congiunta del tipo cefalotoracopago (cioè uniti nella parte superiore del corpo, nel nostro caso regione ombelicale compresa). Per quanto riguarda la parte cefalica, seppure apparentemente deradelfo, cioè con una sola testa, in effetti il "mostro" era dotato di un secondo abbozzo di testa, rappresentato da un padiglione auricolare ed uno stoma ai quali era contrapposta, nell'ambiente toracico, una rudimentale laringe. A differenza dei craniopaghi, dotati comunque di due teste unite o a livello frontale o parietale, i cefalotoracopaghi presentano normalmente una sola testa, eventualmente con due facce più o meno formate. Queste possono essere o contrapposte e complete ("janus") o contrapposte ma con una delle due poco sviluppata o costituita dalle sole orecchie ("iniopie")^{2,4,5}. A quest'ultimo aspetto, con uno sviluppo facciale ancora più rudimentale ed un solo orecchio, si avvicinava il nostro caso.

Per quanto riguarda il tronco, la conformazione ed i rapporti reciproci delle due colonne vertebrali e dei rispettivi toraci, articolati a due sterni tramite emitoraci opposti, testimoniavano una fusione toracopagica cui in parte si erano associati i visceri toracici ed addominali.

I gemelli congiunti cefalotoracopaghi, oltre alle varie anomalie scheletriche, presentano malformazioni degli organi interni incompatibili con la vita. Le anomalie più frequenti, riscontrate tanto in medicina veterinaria che in quella umana, sono localizzate lungo la linea mediana a testimonianza della difettosa duplicazione longitudinale dell'embrione^{2,4}.

È riportato in letteratura² che quando i gemelli sono uniti a livello di torace e/o addome, sia sul piano mediano (toracopaghi, onfalopaghi) sia latero-lateralmente (parapaghi), è possibile che si verificano situazioni di *situs inversus*, condizione in cui gli organi che normalmente si trovano nel lato destro del corpo sono invece situati nel sinistro e viceversa. Nel nostro caso, i gemelli mostravano segni di *situs inversus* toracico considerato che il polmone destro era alloggiato in un emitorace sinistro ed il polmone sinistro in un emitorace destro. Per quanto riguarda il cuore, diversamente da quanto maggiormente descritto in letteratura², il nostro cefalotoracopago ne presentava uno unico. Pur in assenza di elementi probatori, abbiamo assegnato arbitrariamente il cuore al "gemello 1", quello che, con pari libertà interpretativa, abbiamo riconosciuto come "dotato" della testa. La dipendenza del "gemello 2" dall'organo centrale del circolo dell'altro gemello per il suo sviluppo e la sua vita fetale, gli è valsa la definizione di co-gemello parassita acardiaco². Questa situazione è spesso correlata alla presenza di un solo fegato, enormemente aumentato di volume², come effettivamente accaduto nei nostri gemelli.

Ancora, tra le varie anomalie, fusioni e duplicazioni che queste mostruosità possono presentare, a livello di apparato digerente e respiratorio è spesso rilevabile un'anomala differenziazione del setto esofago-tracheale, che nel nostro caso aveva portato alla formazione di un unico canale esofago-tracheale, con una faringe ed una laringe complete ed un addizionale rudimento laringeo ectopico.

Nell'uomo, è riportata una predominanza di gemelli congiunti di sesso femminile, la cui eziopatogenesi rimane ignota². In questi casi, soprattutto quando la fusione coinvolge la porzione caudale del corpo, innumerevoli possono essere le dismorfie degli apparati genitale ed urinario². Nel nostro caso, considerato anche che il punto di fusione non coinvolgeva la regione pelvica, il tratto genitourinario delle due femmine si presentava normoconformato e ciascun gemello era dotato di propri reni, vescica, utero e vagina.

La presente documentazione si va ad aggiungere alle segnalazioni sull'argomento rappresentando una variante morfologica non precedentemente descritta. Le mostuosità doppie sono evenienze sporadiche in tutti i mammiferi e molti aspetti di tipo eziopatogenetico ed ontogenetico sono ancora controversi e solo al livello di ipotesi. Nel nostro caso, purtroppo, non è stato possibile risalire, neanche in termini di sospetto, ad una di quelle ipotesi causali di cui si è dato cenno in precedenza. Rimane valida la considerazione, però, che solo l'emersione di tali evenienze (e questo vale per tutte le malformazioni) e la conseguente percezione della loro reale incidenza, possono rappresentare motivazione e spinta ad uno studio più approfondito e quindi giustificazione di investimento di risorse ed impegno da parte del mondo scientifico, oggi, purtroppo, fortemente condizionato non tanto da genuino interesse speculativo ma da motivazioni economiche che portano a trascurare malattie apparentemente di scarso impatto.

A chiusura di tale scritto, ci permettiamo di esortare i veterinari operanti nella pratica a dare valore ad ogni evento malformativo, favorendo, anche attraverso la sensibilizzazione degli allevatori, la segnalazione a centri di ricerca. Ne potranno trarre giovamento i dati relativi alla prevalenza e, auspicabilmente, l'individuazione delle cause.

■ A case of double malformation (cephalothoracopagus) in a calf

SUMMARY

The mechanism of the development of conjoined twins is not completely understood, and such far two main hypotheses can be considered: fission and fusion. The fission hypothesis proposes that conjoined twins arise from the incomplete division of a single fertilized ovum and thus they are the result of the failure of the separation of monozygotic twins; the fusion hypothesis proposes that conjoined twins arise from the re-fusion of two previously already separated monozygotic twins. Various authors have described the teratogenic influence of genetics and environmental (viruses, plants, drugs) factors suspected of causing duplication defects.

The definition of the different aspects of this malformation is based on the localization of the conjunction: "craniopagus" is the conjunction of the heads, "cephalothoracopagus" of the entire upper part of the body, "thoracopagus" of the thorax, "omphalopagus" of the abdominal wall, "rachipagus" of the back, "pigopagus" of the sacral region, "ischiopagus" of the pelvic region. Parapagus is the term used to indicate a latero-lateral fusion.

The aim of this study is to present an interesting case of conjoined twins in bovine. Morphological aspects, etiopathogenetic and possible classification of the conjoined twinning are also discussed.

A stillborn female Holstein conjoined twins (twin 1 and twin 2) were referred for clinicopathological examination. External examination showed a single head linked by a unique atlanto-occipital joint to two separated vertebral columns. An additional auricular pinna and a primitive stoma were also present. Upper part of the twins bodies were joined through the fusion of the thoracic walls resulting in a four-sided thorax with two sternebra. Four forelimbs were linked to this thorax. The conjunction of the trunk extended until the umbilical region; caudally, two identical and symmetrical bodies presenting four hindlimbs,

two tails, two ani and two vulvae normally developed were noticed.

The dissection enabled to better understand the skeletal conformation. In particular, the left thoracic wall of twin 1 was linked to the right thoracic wall of twin 2 through one of the two sternebra. The right thoracic wall of twin 1 was linked to the left thoracic wall of twin 2 through the other sternum.

Within the thorax, a single heart, two transposed unaerated lungs (*situs inversus*) and a severe megaesofagus, fused with the trachea, were present.

In the abdominal cavity a single but enlarged liver was present. Two umbilical veins, entering the body from a unique umbilical ring, divided before entering the liver. Each twin had its own rumen, reticulum, omasum and abomasum as well as its own jejunum, ileum, caecum, colon and rectum. The two mesojejunum were conjuncted. An ectopia of the spiral loops of the colon was also present in twin 2. Two spleens, two uteri, four kidneys and two bladders were also detected.

The lack of reliable information on the prevalence of such kind of malformation motivated the Authors to present this case. The reporting of malformed calves constitutes an indispensable step for improving the knowledge and recognize the etiology of these diseases.

KEY WORDS

Bovine, cephalothoracopagus, Octopus, conjoined twins, cardiac parasitic co-twin.

Bibliografia

- Spenser R. (1992). Conjoined twins: Theoretical embryologic basis. *Teratology*, 45(6): 591-602.
- Kaufman M.H. (2004). The embryology of conjoined twins. *Childs Nerv Syst*, 20(8-9): 508-525.
- Spencer R. (2000). Theoretical and analytical embryology of conjoined twins: Part I: Embryogenesis. *Clin Anat*, 13(1): 38-53.
- Mian A., Gabra N.I., Sharma T., Topale N., Gielecki J., Tubbs R.S., Loukas M. (2017). Conjoined twins: From conception to separation, a review. *Clin Anat*, 30(3): 385-396.
- Hiraga T., Tennis S.M. (1993). Congenital duplications. *Vet Clin North Am*, 9(1): 145-161.
- Bettini G., Sarli G., Bacci B., Marcato P.S. (2006). A Case of Cephalothoracopagus Twinning in a Lamb. Pagine 126-130 in *Atti del III Congresso Nazionale della Associazione Italiana di Patologia Veterinaria*, Pisa.
- Binanti D., Riccaboni P. (2012). Thoraco-Omphalopagus Conjoined Twins in Chamois-Coloured Domestic Goat Kids. *Anat Histol Embryol*, 41(3): 159-162.
- Kulawik M., Pluta K., Wojnowska M., Bartyzel B., Nabzdyk M., Bukowska D. (2017). Cephalothoracopagus (monocephalic dithoracic) conjoined twins in a pig (*Sus scrofa f. domestica*): a case report. *VETMED*, 62(08): 470-477.
- Nottidge H.O., Omobowale T.O., Olopade J.O., Oladiran O.O., Ajala O.O. (2006). A case of craniothoracopagus (monocephalus thoracopagus tetrabrachius) in a dog. *Anat Histol Embryol*, 36(3): 179-181.
- Mazzullo G., Macri F., Rapisarda G., Marino F. (2009). Deradelphous Cephalothoracopagus in Kittens. *Anat Histol Embryol*, 38(5): 327-329.
- Asquith R.L., Sharp D.C. (1979). An equine fetal monster dicephalus tetrapus dibrachius. *Theriogenology*, 12(1): 39-44.
- Tillmann H. (1986). Distocie da causa fetale. In: *Ostetricia veterinaria*, Ed. Richter J., Götze R., 3a ed., 260-300, Casa Editrice Ambrosiana, Bologna.
- Schneevoigt J., Bahramsoltani M., Gerlach K., Gericke A., Fersterra M., Brehm W., Seeger J. (2014). Parapagus Conjoined Twin Calf: A Case Study - Focused on CT and Cardiac Abnormalities. *Anat Histol Embryol*, 43(1): 64-70.
- Saperstein G. (2002). Congenital defects and hereditary disorders in ruminants. In: *Large Animal Internal Medicine*, Ed. Smith B.P., 3rd ed., 1465-1555, Mosby St Louis, Missouri.