

A cura di: *Alessandra Familiari MD*, Fondazione Policlinico A. Gemelli,
Ostetricia e Ginecologia, Direttore: Prof. Giovanni Scambia

- *I gravida, 20 anni.*
- *Test combinato del primo trimestre: basso rischio.*
- *Screening ecografico del II trimestre (a sinistra) e controllo 5 settimane dopo per ventricolomegalia borderline (a destra): scansione transtalamica a 21 settimane e scansione transtalamica a 26 settimane*



Di cosa si tratta?

1. *Agenesia del corpo calloso*
2. *Lissencefalia/eterotopia corticale*
3. *Displasia setto ottica*
4. *Oloprosencefalia*

Lissencefalia / eterotopia corticale

- Screening del II trimestre a **21 settimane**: ventricolomegalia borderline unilaterale (11mm) + mancata visualizzazione del CC -> Richiesta **RMN** che depone per **normalità di tutte le strutture encefaliche**.
- Controllo ecografico a **26 settimane**: severa anomalia del SNC con mancata visualizzazione dei **talami**, **isole di eterotopia corticale** visibili a livello delle parete dei ventricoli laterali, **mancanza** della fisiologica **girazione** corticale, **ipoplasia cerebellare**, **assenza del cavo del setto** e **fusione dei corni anteriori** dei ventricoli cerebrali. Tale quadro appare compatibile con **un'anomalia di migrazione neuronale**. La paziente si reca all'estero per interruzione della gravidanza e l'esame autoptico del feto conferma tale diagnosi.

I difetti di migrazione neuronale sono uno spettro di patologie in cui i neuroni non riescono a raggiungere la loro sede definitiva all'interno del SNC e queste determina una incompleta formazione degli strati corticali ed un'anomalia della girazione e conformazione corticale. È importante sottolineare che lo sviluppo cerebrale si completa nel III trimestre e tali anomalie possono essere evolutive e manifestarsi tardivamente.

Diagnosi differenziale: fisiologica immaturità del sistema di girazione (< 28 settimane); infezioni a localizzazione cerebrale.