

Primigravida

32 anni

22 settimana + 1 giorno

cfDNA negativo

Di cosa si tratta ?

1. Cranio a trifoglio (*Cloverleaf skull*)
2. Cranio a Fragola (*Strawberry skull*)
3. Cranio a limone (*Lemon shaped skull*)
4. Microcefalia (*Microcephaly*)



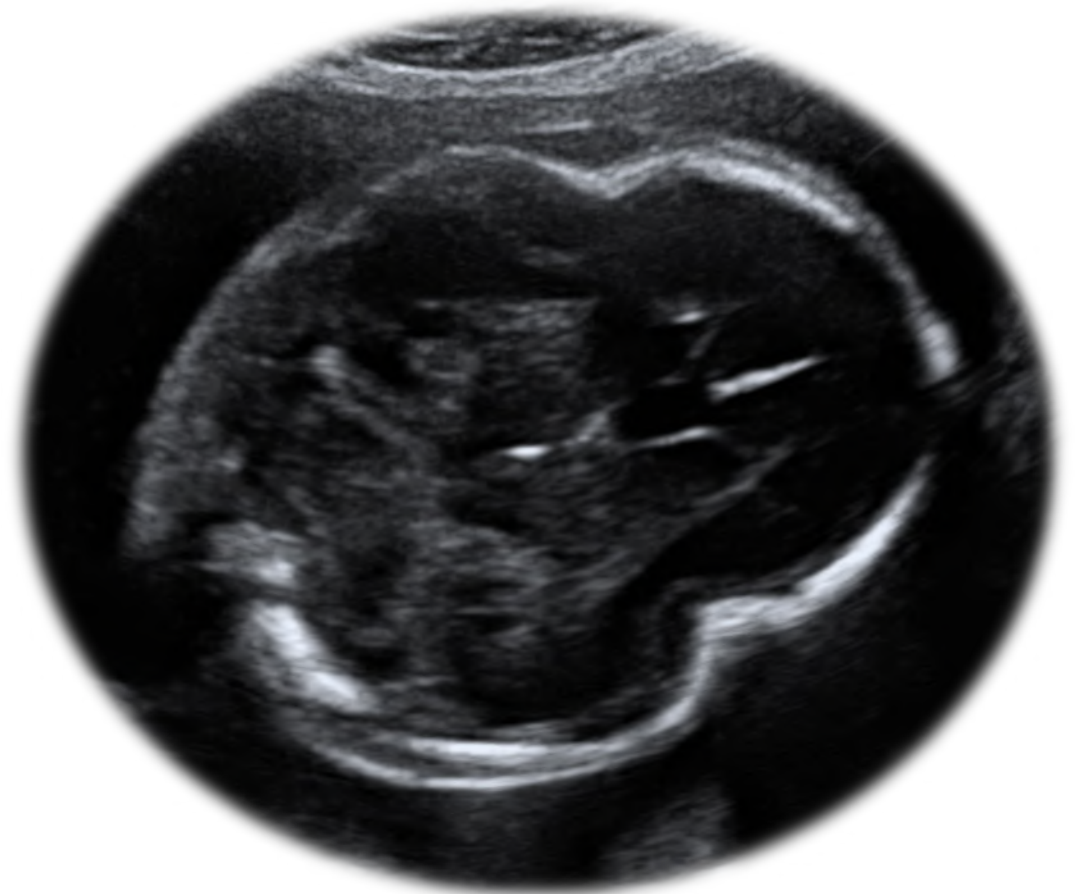
Soluzione: 1. Cranio a trifoglio (Cloverleaf skull)

Anomalia della morfologia del cranio causata dalla chiusura prematura delle suture craniche, in particolare la sutura coronale e la lambdoidea.

Il cranio risulta di dimensioni aumentate, con tipica conformazione trilobata che lo rende simile ad un trifoglio.

Si associa a dismorfismi facciali (orecchie ad impianto basso, esoftalmo, ipertelorismo, radice nasale appiattita e ipoplasia della parte mediana del viso), idrocefalo e altre malformazioni cerebrali e cerebellari.

Può essere una condizione isolata o far parte di quadri sindromici come: la Sindrome di Crouzon, la Sindrome di Pfeiffer, la Sindrome di Carpenter, la Displasia Campomelica, la Displasia Tanatofora tipo 2, la Distrofia Toracica Asfissiante o Sindrome di Jeune.



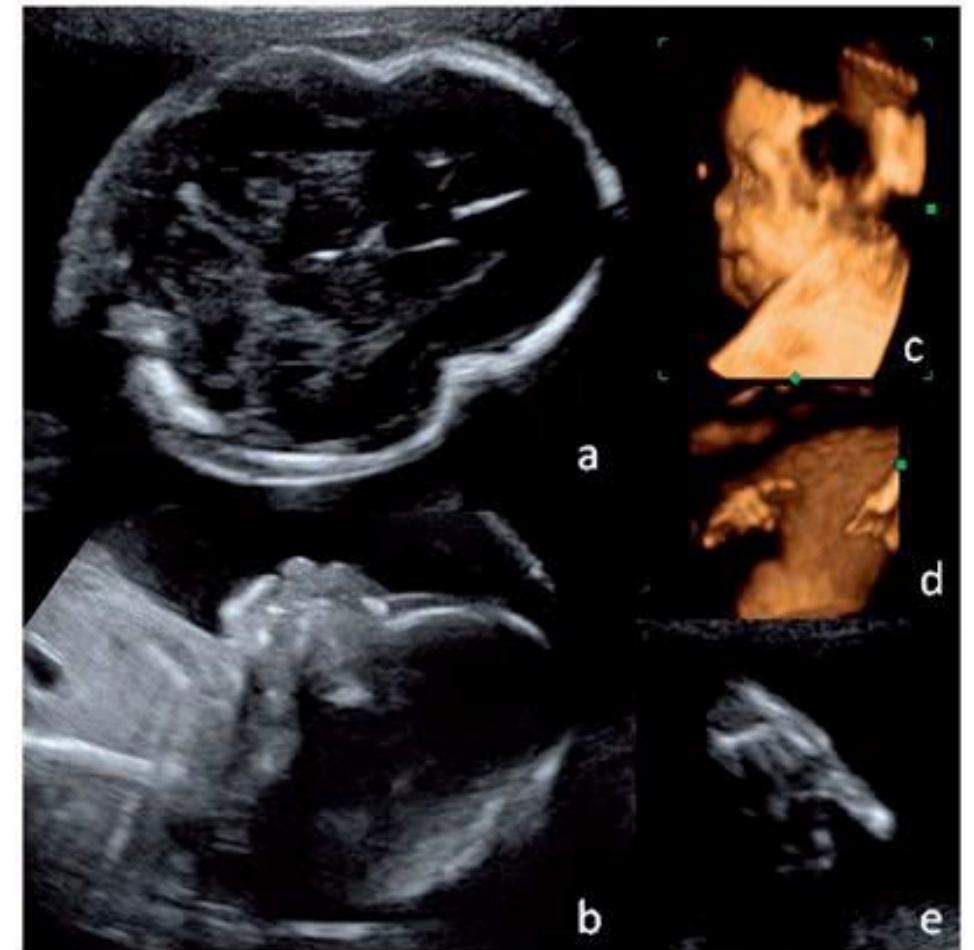
Soluzione: Cranio a trifoglio (*Cloverleaf skull*) - *Sindrome di Pfeiffer*

Ecografia di II livello: biometria encefalica al 95 centile, brachicefalia, cranio a trifoglio, ipertelorismo, anomalie del profilo con bozze frontali prominenti, radice nasale appiattita. A livello delle estremità adduzione dei pollici.

Risonanza Magnetica fetale: Anomalia severa del cranio con accentuazione delle ossa frontali e temporali (cranio a trifoglio), associata ad ipertelorismo. Ispessimento della cute sovrastante. Strutture intracraniche nella norma.

Analisi molecolare del DNA fetale: Mutazione de novo del gene FGFR2 (c.870G4T(p.Trp290Cys) mutation in exon 7) → Sindrome di Pfeiffer tipo 2

Esito: ITG



Soluzione: Cranio a trifoglio (*Cloverleaf skull*) - *Sindrome di Pfeiffer*

- Sindrome genetica rara a trasmissione autosomica dominante che colpisce circa 1:100000 individui
- E' caratterizzata da una fusione prematura delle ossa del cranio. La crescita abnorme di queste ossa porta ad avere occhi sporgenti (esoftalmo) e molto distanti fra loro (ipertelorismo), fronte alta, una mascella superiore sottosviluppata, radice nasale depressa. Più della metà dei bambini con sindrome di Pfeiffer soffrono di deficit all'udito, e anche i problemi dentali sono comuni
- Colpisce anche le ossa delle mani e dei piedi.
- E' divisa in tre sottotipi: la prima forma, nota come "classica", presenta sintomi lievi con buona prognosi. I tipi 2 e 3 sono forme più severe, spesso associate ad anomalie del sistema nervoso.
- La sindrome di Pfeiffer è il risultato di una mutazione nel gene *FGFR1* o *FGFR2*