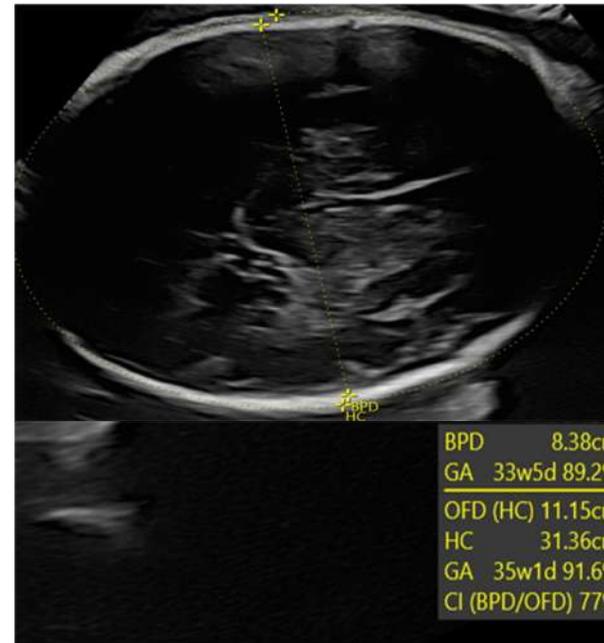
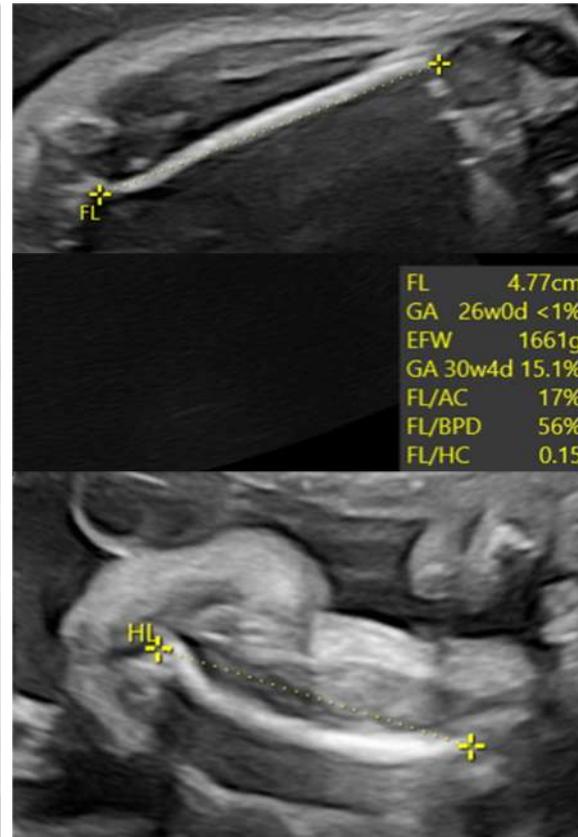


A cura di: Dott.ssa Grazia Volpe, Fondazione IRCSS Ca' Granda.,
Clinica Ostetrica L. Mangiagalli, Policlinico Maggiore di Milano,
Medicina e Chirurgia Fetale.

Secondigravida di 33 anni a 31 settimane + 6 giorni.

Test combinato: non eseguito. Ecografia di Screening del II trimestre: regolare.

Ecografia III trimestre: Lunghezza Femore < 5° ple.



Di cosa si tratta?

- Trisomia 21
- Acondroplasia
- Displasia Campomelica
- Acondrogenesi

*A cura di: Dott.ssa Grazia Volpe, Fondazione IRCSS Ca' Granda,
Clinica Ostetrica L. Mangiagalli, Policlinico Maggiore di Milano,
Medicina e Chirurgia Fetale.*

- L'Acondroplasia è la forma più comune di condrodiplosia, caratterizzata da rizomelia, macrocefalia con fronte prominente, ipoplasia medio facciale e radice nasale infossata.
- L'incidenza mondiale è di 1 su 25.000 nati vivi.
- La diagnosi ecografica è difficoltosa in quanto nella maggior parte dei casi la rizomelia si manifesta in modo netto solo dopo le 26 settimane. Femore ed omero sono inferiori al 5° centile, il coinvolgimento dell'omero è talvolta maggiore di quello del femore.
- Caratteri aggiuntivi per la diagnosi sono la macrocrania, il frontal bossing, il naso insellato e la tendenza alla turricefalia.
- E' indicata la ricerca della mutazione del gene FGFR 3 su DNA fetale estratto da liquido amniotico per ottenere la certezza diagnostica.



Di cosa si tratta?

- Trisomia 21
- **Acondroplasia**
- Displasia Campomelica
- Acondrogenesi