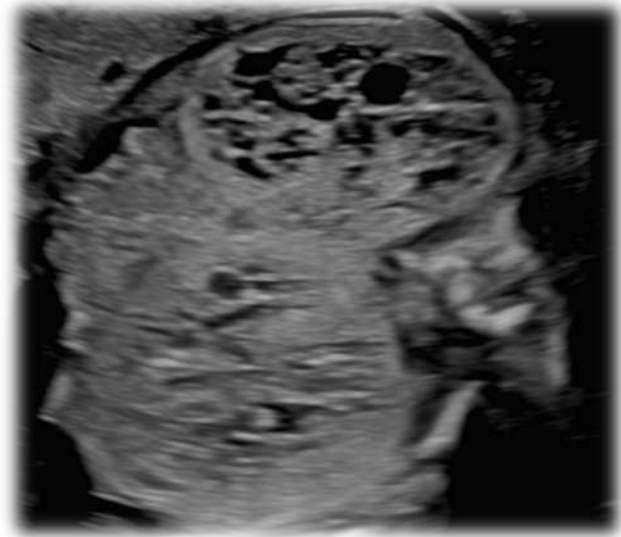
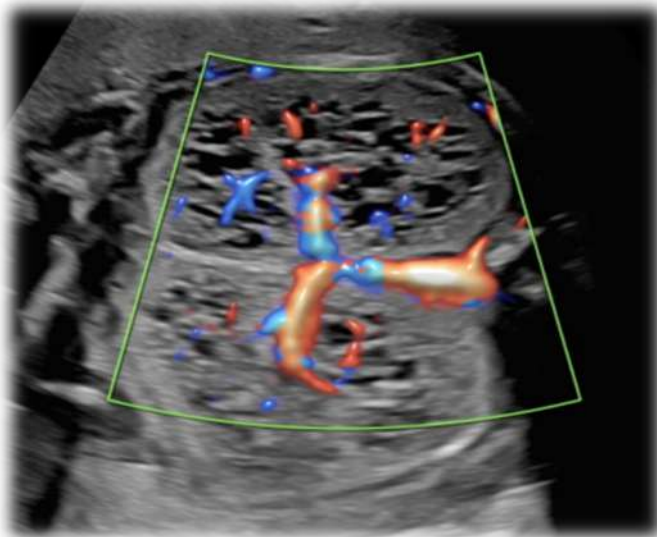


Elaborato da Dott.ssa Sara Zullino

SOD Medicina Prenatale - DAIMI
Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze

G2P0, ecografia a 16 w: displasia renale bilaterale, encefalocele occipitale, polidattilia, vena cava superiore sinistra persistente

Cariotipo 46 XX, CGH array negativo



Di cosa si tratta?

1. Rene policistico autosomico dominante
2. Sindrome di Beckwith Wiedemann
3. Sindrome di Caroli
4. Sindrome di Meckel Gruber

Elaborato da Dott.ssa Sara Zullino

SOD Medicina Prenatale - DAIMI
Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze

SOLUZIONE:

Sindrome di Meckel Gruber

DIAGNOSI DIFFERENZIALE DELLA DISPLASIA RENALE:

- Lateralità
- Aspetto ecografico
- Epoca di insorgenza
 - Evoluzione
- Anomalie associate
 - Genetica

CASO CLINICO:

Riscontro di **mutazione MKS-1 (17q23)**, correlata alla sindrome di Meckel Gruber. Prosecuzione della gravidanza per scelta della paziente. Parto vaginale indotto a 34 settimane per biometria addominale > 4 SD, anidramnios e scelta concordata di non espletare il parto mediante taglio cesareo. Assistenza compassionevole e morte neonatale dopo 1 ora dalla nascita.