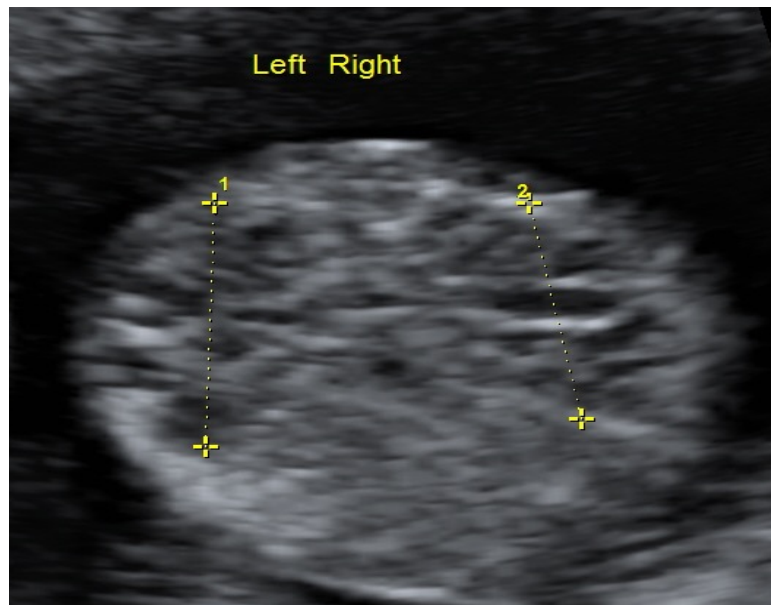


- 37 anni, etnia sud-asiatica.
- Consanguineità con il partner. VI gravidanza PARA II.
- Ecografia del I trimestre: anomalie a carico del cranio, reni, ed estremità.

Qual è la diagnosi?

- Rene policistico autosomico recessivo
- Trisomia 13
- Sindrome di Meckel Gruber
- Short - rib polydactyly syndrome



Sindrome di Meckel-Gruber

Eziologia: Difetto dei geni legati alle cilia (ciliopatia). Le mutazioni di almeno 14 geni implicati nello sviluppo e nella funzione delle cilia sono causalmente correlate con la malattia, spesso favorita dalla consanguineità dei genitori.

Outcome: Letale.

Trasmissione: Autosomica recessiva.

Rischio di ricorrenza: 25%

Segni ecografici: Encefalocele occipitale, displasia cistica renale, esodattilia di solito post-assiale. Altre anomalie associate possono essere evidenziate a carico del SNC (Dandy-Walker, ipoplasia cerebellare, idrocefalia), di quello gastro-intestinale (onfalocele, ano imperforato), di quello cardiovascolare (difetti dettali).

Qual è la diagnosi?

- a) Rene policistico autosomico recessivo
- b) Trisomia 13
- c) **Sindrome di Meckel Gruber**
- d) Short - rib polydactyly syndrome