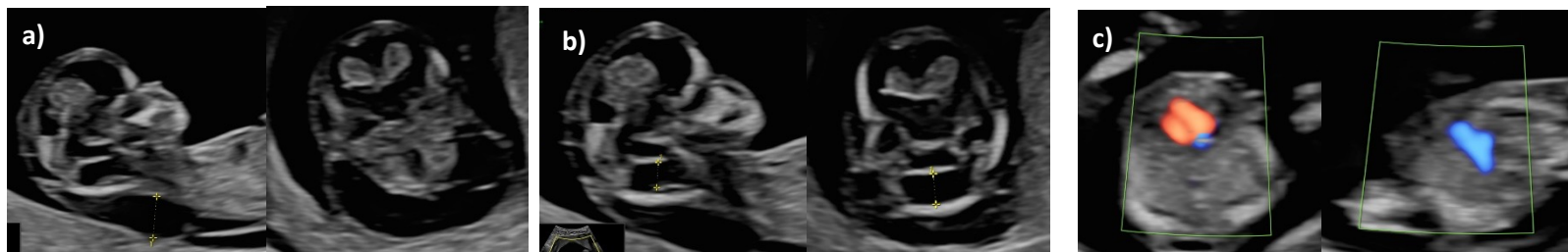


A cura di: Dr.ssa Ilaria Fantasia

Ambulatorio di Diagnosi Prenatale

UOC Ginecologia e Ostetrica DU

Ospedale San Salvatore, L'Aquila

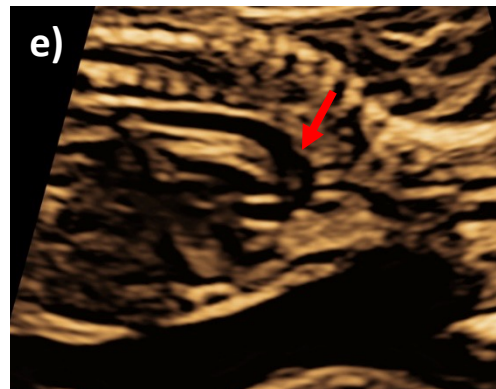
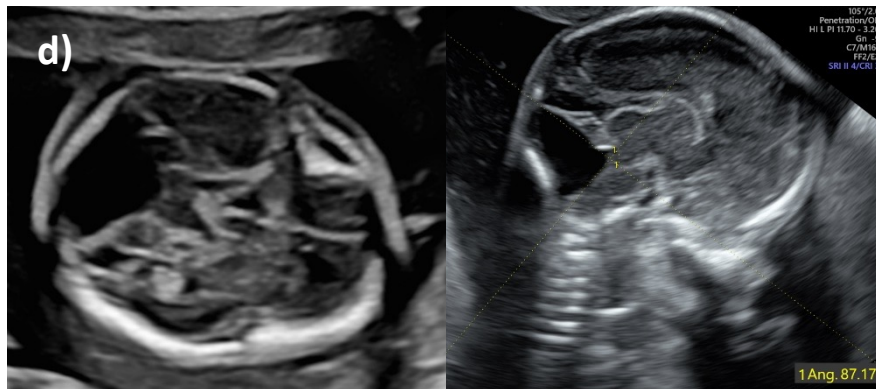


12+3  
settimane

**Anamnesi:** 17 anni, nullipara. Anamnesi silente.

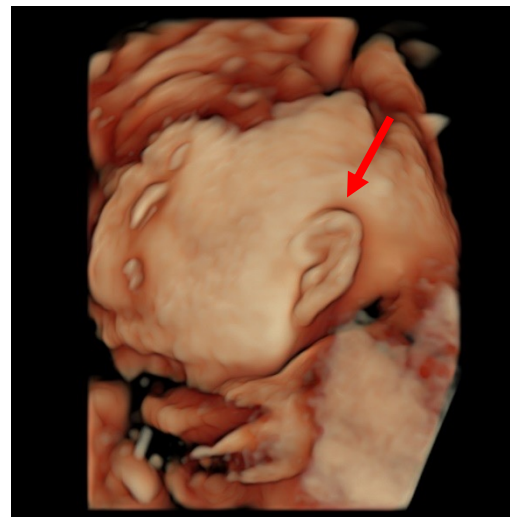
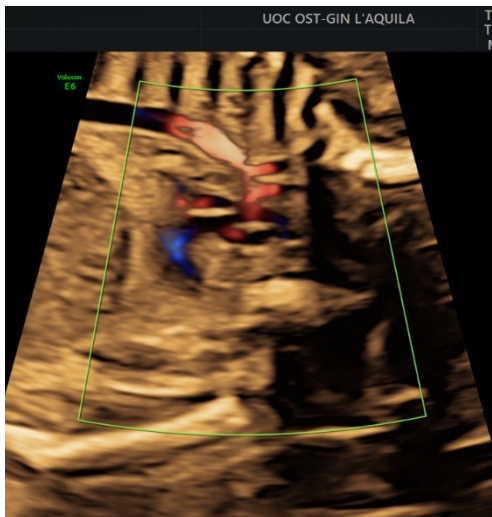
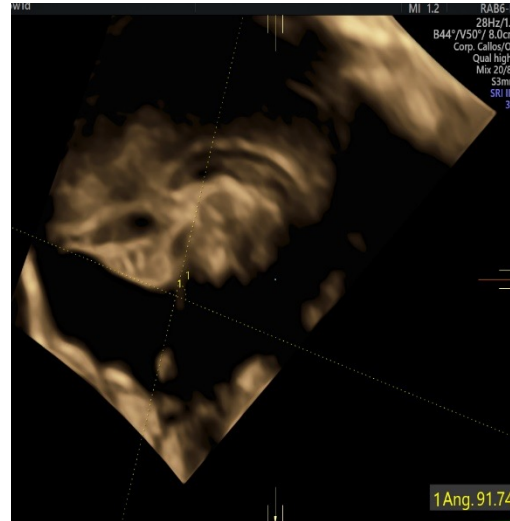
**Ecografia I trimestre (12<sup>+3</sup> w):** NT 7.4 mm con setti interni e sacche giugulari dilatate (a); dilatazione del IV ventricolo (b); sproporzione camere ventricolari con arco aortico assottigliato al V-sign (c); sesso femminile; scarso versamento pericardico e addominale. La paziente rifiuta indagine invasiva.

**Ecografia morfologica precoce (17+1 w):** Si conferma il quadro di anomalia della fossa cranica posteriore, suggestiva per sindrome di Dandy-Walker (d), incremento della plica nucale con sacche giugulari dilatate e sospetta coartazione aortica (e) in feto di sesso femminile. La paziente acconsente ad esecuzione di amniocentesi.



### Di cosa si tratta?

1. Agenesia/ipoplasia del verme cerebellare isolata
2. Sindrome di Turner
3. Dandy-Walker e coartazione aortica
4. RASopatia



## Di cosa si tratta?

1. Agenesia/ipoplasia del verme cerebellare isolata
2. **Sindrome di Turner**
3. Dandy-Walker e coartazione aortica
4. RASopatia

Nelle ecografie successiva è stata confermata la presenza di sindrome di Dandy-Walker con ipoplasia grave del verme cerebellare e la coartazione aortica. Inoltre, è stata riscontrata la presenza di edema dorsale di entrambi i piedi, caratteristico della monosomia X, e aspetto anomalo delle orecchie (*cup-shaped ear*). L'amniocentesi ha confermato il quadro di cariotipo 45,X.

## Sindrome di Turner

- La sindrome di Turner è un'*anomalia dei cromosomi sessuali* causata dalla delezione parziale o completa di uno dei cromosomi X, e si osserva in circa 1 caso su 2500 nati vivi
- **In epoca prenatale**, le caratteristiche ecografiche distintive sono: a) presenza di translucenza nucale aumentata con setti interni; b) sacche giugulari dilatate; c) malformazioni cardiache (tipica la *coartazione aortica*); d) edema plantare delle mani o dei piedi; e) idrope fetale. Possono essere presenti anche anomalie scheletriche e renali. In alcuni casi non sono presenti quadri malformativi diagnosticabili in epoca prenatale.
- La diagnosi è possibile mediante indagine invasiva prenatale con esecuzione di cariotipo standard.
- La sindrome di Dandy-Walker è caratterizzata dalla comunicazione tra IV ventricolo e cisterna magna con ipoplasia/agenesia del verme cerebellare che appare ruotato superiormente. In epoca prenatale, la diagnosi differenziale con altre patologie della fossa cranica posteriore è resa possibile dalla misurazione dell'angolo ponto-vermiano ( $> 45^\circ$ ).
- L'associazione tra sindrome di Turner e anomalie della fossa cranica posteriore, tra cui la sindrome di Dandy-Walker, è stata poco descritta in letteratura.