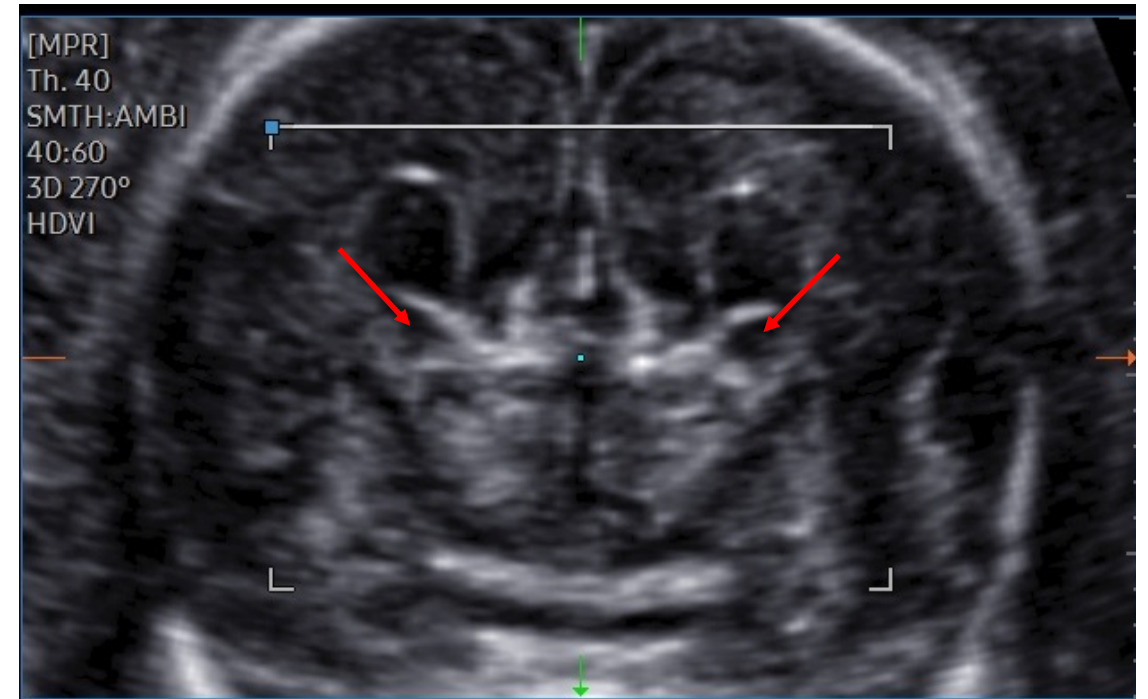


- Paziente di 39 anni, P1, gravidanza insorta mediante PMA
- Screening per le più comuni aneuploidie a basso rischio
- Anomalia del SNC a ecografia morfologica → neurosonografia a 20+4: agenesia del corpo calloso + formazioni cistiche bilaterali a livello dei corni anteriori dei ventricoli laterali (frecce).

### Di che cosa si tratta?

- 1) Cisti dei plessi corioidei
- 2) Esiti di infezione congenita da CMV
- 3) Cavitazioni dell'eminenza ganglionica
- 4) Esiti di emorragia intraventricolare



Agenesia completa del corpo calloso, cavitazioni  
dell'eminenza ganglionica bilaterali

## NEL NOSTRO CASO:

- **Neurosonografia:** agenesia completa del corpo calloso associata ad aspetto colpocefalico dei corni posteriori dei ventricoli laterali, cavitazioni della GE bilaterali.
- **RM:** conferma dei reperti ecografici descritti.
- **Cariotipo su liquido amniotico con CGH-array:** regolare. Esoma clinico in corso.

## EMINENZA GANGLIONICA (GE)

- Ispessimento focale del neuroepitelio a livello della porzione infero-laterale dei corni anteriori dei ventricoli laterali. Da essa origina la maggior parte degli interneuroni GABA-ergici inibitori diretti alla corteccia cerebrale e alla sostanza grigia profonda.
- Massimo sviluppo alla 20a settimana, successivamente graduale involuzione sino a 34-36 settimane di epoca gestazionale.
- Alla base della formazione delle cavitazioni della GE 1) anomalie nella proliferazione dei neuroblasti oppure 2) anomalie della migrazione dei neuroni presenti nelle GE.

**Agenesia completa del corpo calloso, cavitazioni  
dell'eminenza ganglionica bilaterali**

**Anomalie della persistenza, ingrandimento e cavitazioni della GE:**

- monolaterali o bilaterali
- potenzialmente associate ad anomalie primitive dello sviluppo del SNC, tra le quali anomalie dello sviluppo corticale (MCDs), microcefalia e anomalie della linea mediana e della fossa cranica posteriore.

**Anomalie genetiche potenzialmente associate alle anomalie della GE:**

- mutazioni del pathway MTOR-PIK3CA AKT
- mutazioni TUBA1A o PDHA1