

G2P1 (1 TC a termine), 38 anni

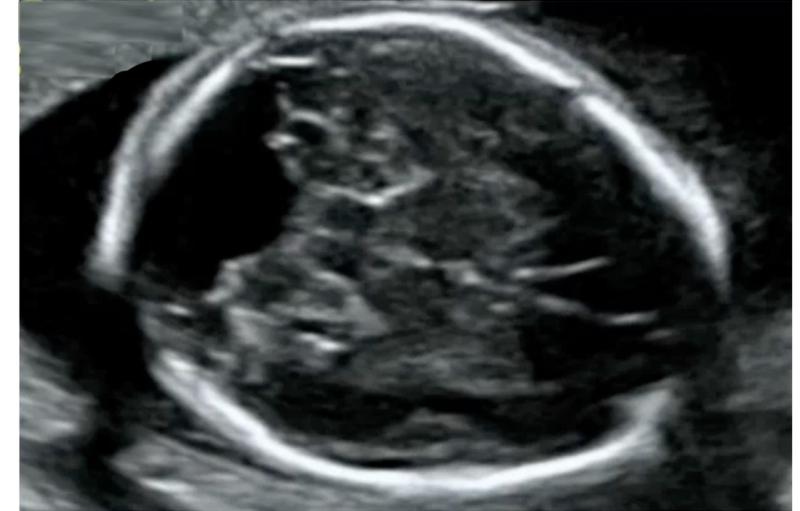
Gravidanza gemellare monocoriale in paziente affetta da ipertensione cronica

Ecografia I trimestre nella norma

Eco ostetrica 16 settimane: anomalia della fossa cranica posteriore nel gemello II

Ecocardiografia fetale precoce nella norma in entrambi i gemelli

Amniocentesi: variante monoallelica del gene NPHP1 in entrambi i gemelli



Di cosa si tratta?

1. Ipoplasia verme cerebellare
2. Ipoplasia cerebellare
3. Malformazione di Dandy-Walker
4. Megacisterna magna

G2P1 (1 TC a termine), 38 anni

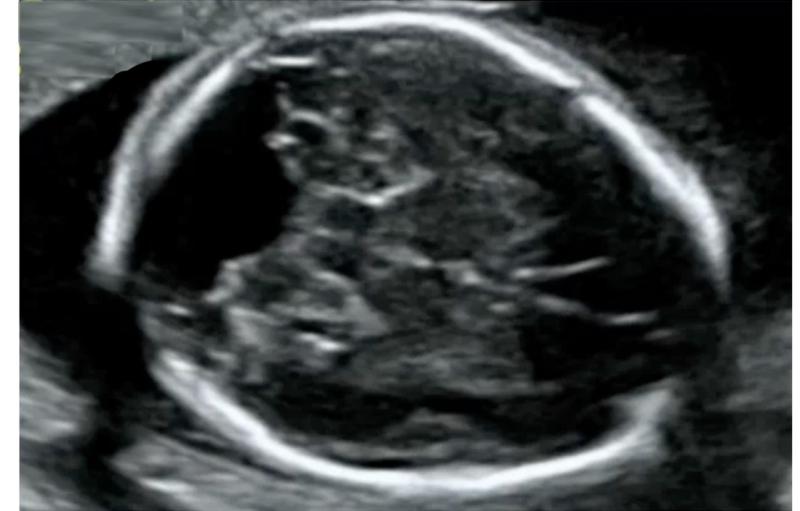
Gravidanza gemellare monocoriale in paziente affetta da ipertensione cronica

Ecografia I trimestre nella norma

Eco ostetrica 16 settimane: anomalia della fossa cranica posteriore nel gemello II

Ecocardiografia fetale precoce nella norma in entrambi i gemelli

Amniocentesi: variante monoallelica del gene NPHP1 in entrambi i gemelli

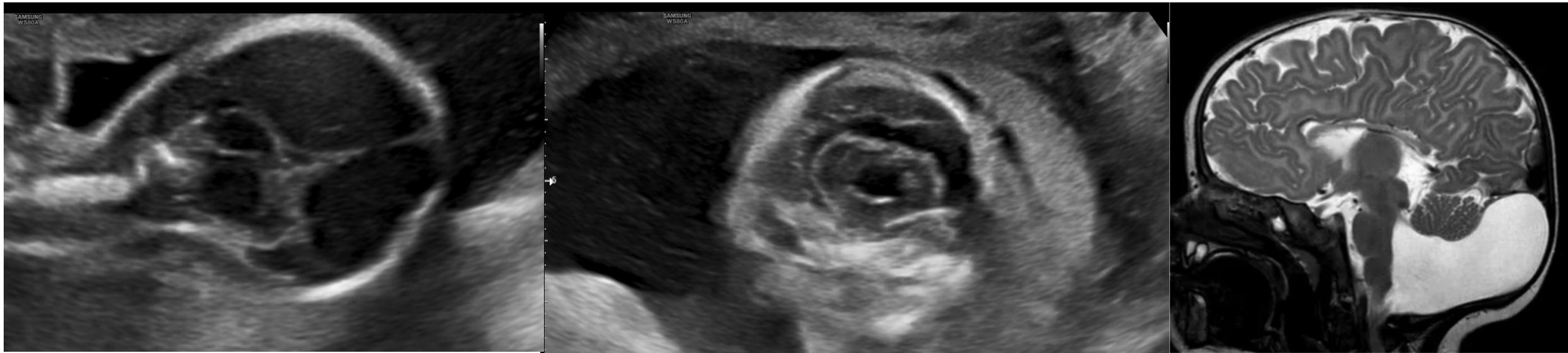


Di cosa si tratta?

1. Ipoplasia verme cerebellare
2. Ipoplasia cerebellare
- 3. Malformazione di Dandy-Walker**
4. Megacisterna magna

Malformazione di Dandy-Walker

- Eco ostetrica: «dilatazione cistica della cisterna magna con sopraelevazione del cervelletto e del tentorio cerebellare; verme cerebellare presente ma ipoplasico. Restante anatomia cerebrale appare nella norma; visualizzati e normali gli emisferi cerebrali, gli spazi liquorali extracerebrali, i ventricoli cerebrali laterali e il terzo, il corpo calloso e il cavo del setto pellucido; solcazioni cerebrali normalmente sviluppate per l'epoca. Il reperto ecografico suggerisce una malformazione di Dandy-Walker.»
- RMN fetale: «severa ipoplasia e dismorfismo del verme cerebellare che appare appiattito e marcatamente dorsoruotato con angolo ponto-cerebellare ampliato (60° circa); dilatazione del IV ventricolo in diretta comunicazione con megacisterna magna senza evidenza del fastigium, riconoscimento del tail sign; diastasi e ipoplasia degli emisferi cerebellari»



Malformazione di Dandy-Walker

- **Definizione:** La malformazione di Dandy-Walker definisce la combinazione di una cisterna magna allargata con spostamento superiore (rotazione) del verme cerebellare. Il termine “Dandy-Walker complex” indicata uno spettro di anomalie con similarità anatomiche alla malformazione di Dandy-Walker.
- **Incidenza:** 4-12% di tutti i casi di idrocefalo infantile; prevalenza stimata di circa 1:30.000 nati.
- **Anomalie associate:** La malformazione di Dandy-Walker è frequentemente associato ad aberrazioni cromosomiche, sindromi e altre malformazioni cerebrali (principalmente ventricolomegalia, agenesia del corpo calloso, oloprosencefalia, cefalocele), reni policistici, difetti cardiovascolari e schisi facciale.
- **Rischio di ricorrenza:** In assenza di una sindrome riconoscibile, è stimato un rischio di recidiva dell'1-5% per la malformazione di Dandy-Walker e l'ipoplasia/agenesia del verme.
- **Work-up:** diagnosi prenatale invasiva, ecografia II livello, neurosonografia, RM fetale, counselling multidisciplinare
- **Prognosi:** Anomalie del neurosviluppo nel 40-70% in caso di associazione con idrocefalo. Outcome neurologico associato allo sviluppo del verme cerebellare (se di forma e dimensioni normali, sviluppo neurologico normale fino all'85% dei casi) e alla presenza di anomalie aggiuntive del SNC.