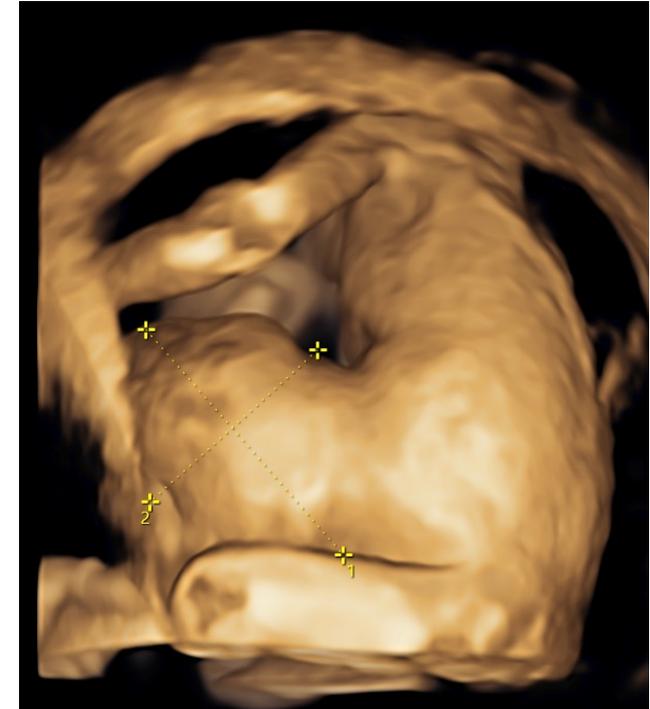
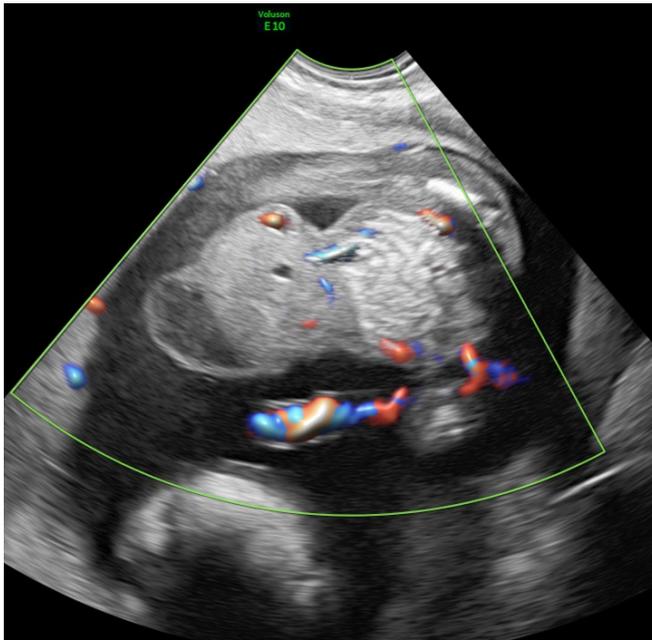


38 anni, primigravida, gravidanza spontanea.
BMI 38.

Test combinato alto Rischio (NT nella norma)
Inviata per ecografia di riferimento ed ecocardio.



Di cosa si tratta?

1. Gastroschisi
2. Onfalocele contenente fegato e intestino
3. Pentalogia di Cantrell
4. Cloaca

Prevalenza:

Contenente solo intestino: 1 su 100 a 11 settimane di gestazione, 1 su 800 a 12 settimane, 1 su 2.000 a 13 settimane.

Contenente anche fegato: 1 su 3.500 feti a 11-13 settimane

Si associa a:

Difetti cromosomici, principalmente trisomie 18 o 13 (30-50%).

Sindromi genetiche, principalmente la sindrome di Beckwith-Wiedemann (10%).

Difetti in altri sistemi, principalmente cardiaci (30-50%).

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

onfalocele

Cordone all'apice del sacco

+ CUORE: **pentalogia di Cantrell**
+ anomalie cloaca e spina bifida: **OEIS complex**

gastroschisi

Cordone emergente dalla parete addominale lateralmente alla massa erniata (>destra), no sacco

Studio anatomico dettagliato + Ecocardiografia

Test invasivi per cariotipo e test molecolari per la sindrome di Beckwith-Wiedemann

Eco ogni 4 settimane per monitoraggio crescita fetale e liquido amniotico. Stima del peso inficiata da riduzione della CA per parziale contenuto esterno all'addome, meglio formula Sieme che non utilizza CA

PROGNOSI

Onfalo piccolo/moderato isolato: sopravvivenza >90%.

Exomphalos giganti isolati: sopravvivenza 80%.

Altro difetto: dipende dal difetto

Trisomia 18 – letale

S. Beckwith-Wiedemann - malattia da crescita eccessiva caratterizzata da macrosomia, macroglossia, crescita eccessiva lateralizzata, visceromegalia, difetti della parete addominale e un aumentato rischio di tumori embrionali, ipoglicemia neonatale (importante trattamento precoce)

Villocentesi:

- **cariotipo 46 XY**
- **CGH-Array- duplicazione 9p21.3 coinvolge i geni CDKN2B e CDKN2B-AS1** entrambi annoverati nel database OMIM ma ad oggi non associati a patologia nota. La variante identificata è classificata come *significato clinico incerto*.
- **Analisi molecolare di CDKN1C– non eseguibile per coltura villi non sufficiente**

Si sottolinea che l'esame eseguito è in grado di identificare solo una piccola percentuale di casi di sindrome di Beckwith-Wiedemann e che non è in grado di identificare alterazioni della metilazione e malattie monogeniche.

Proposta amniocentesi per valutare alterazioni della metilazione: rifiutata dalla paziente, accogliente nei confronti della gravidanza.

Ecografia morfologica di riferimento: onfalocele, restante anatomia nella norma, rene sinistro con 2 arterie renali

Ecocardiofetale : nella norma

Eseguita consulenza con chirurgo pediatra

Caso in corso...aggiornamento dopo la nascita!

Cause genetiche S. Beckwith-Wiedeman:

- Difetti di metilazione della regione 11p15.5 (50% circa dei casi)
- Disomia uniparentale, che si verifica quando entrambe le copie della regione 11p15.5 del cromosoma 11 vengono ereditate dallo stesso genitore, in particolare dal padre (20% circa dei casi)
- Mutazioni del gene CDKN1C, un gene localizzato nella regione 11p15.5
- Anomalie cromosomiche della regione 11p15.5 (delezioni o duplicazioni di un tratto di cromosoma).

La diagnosi genetica si ottiene comunque nell'80-85% circa dei casi.