

Elaborato dalla Dott.ssa Grazia Volpe con la collaborazione della Dott.ssa Francesca Caterina Pacella  
Dipartimento Donna-Bambino-Neonato – SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale  
Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

G5P2 (2 ABS), 45 anni  
Concepimento spontaneo  
Test combinato rischio intermedio T21 e T18, basso rischio T13.  
Amniocentesi per scelta materna: Cariotipo femminile normale.

**Ecografia Screening II trimestre:** micrognazia, probabile dislocazione posteriore della lingua con riduzione dello spazio retrofaringeo; padiglioni auricolari ad inserzione bassa, dimensione ridotta e morfologia anomala. Stomaco a scarso riempimento. Polidramnios severo con AFI 37 cm.

Ricoverata a 29 settimane presso il reparto di Patologia della Gravidanza del nostro Centro per polidramnios severo sintomatico e per la necessità espletamento del parto mediante procedura EXIT.

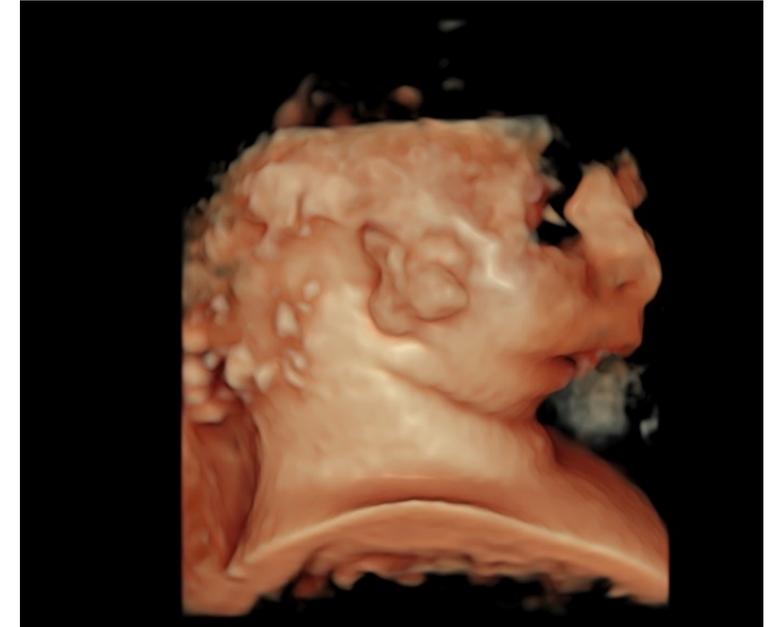
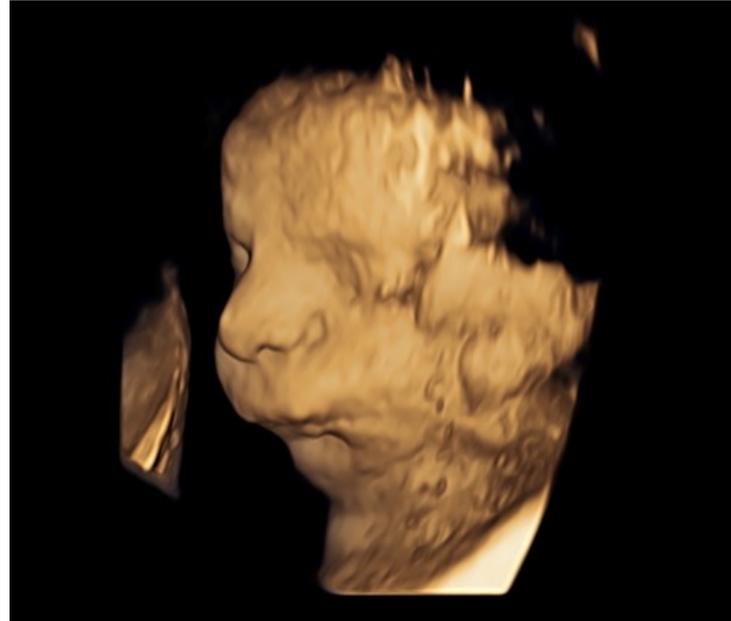
**Ecografia di riferimento a 30 s.g.:** retrognazia, glossoptosi. Anomalie del padiglione auricolare bilateralmente. Sospetto coloboma. Stomaco a scarso riempimento. Polidramnios severo con AFI 49 cm.



## Di cosa si tratta?

1. Sequenza di Pierre Robin
2. Disostosi acrofaciale di Nager
3. Sindrome Treacher-Collins
4. Spettro oculo-auriculo-vertebrale (sindrome Goldenhar)

Elaborato dalla Dott.ssa Grazia Volpe con la collaborazione della Dott.ssa Francesca Caterina Pacella  
Dipartimento Donna-Bambino-Neonato – SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale  
Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano



## Di cosa si tratta?

1. Sequenza di Pierre Robin
2. Disostosi acrofaciale di Nager
3. Sindrome Treacher-Collins
4. Spettro oculo-auriculo-vertebrale (sindrome Goldenhar)

Elaborato dalla Dott.ssa Grazia Volpe con la collaborazione della Dott.ssa Francesca Caterina Pacella  
Dipartimento Donna-Bambino-Neonato – SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale  
Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

G5P2 (2 ABS), 45 anni  
Concepimento spontaneo  
Test combinato rischio intermedio T21 e T18, basso rischio T13.  
Amniocentesi per scelta materna: Cariotipo femminile normale.

**Ecografia Screening II trimestre:** micrognazia, probabile dislocazione posteriore della lingua con riduzione dello spazio retrofaringeo; padiglioni auricolari ad inserzione bassa, dimensione ridotta e morfologia anomala. Stomaco a scarso riempimento. Polidramnios severo con AFI 37 cm.

Ricoverata a 29 settimane presso il reparto di Patologia della Gravidanza del nostro Centro per polidramnios severo sintomatico e per la necessità espletamento del parto mediante procedura EXIT.

**Ecografia di riferimento a 30 s.g.:** retrognazia, glossoptosi. Anomalie del padiglione auricolare bilateralmente. Sospetto coloboma. Stomaco a scarso riempimento. Polidramnios severo con AFI 49 cm.



## Di cosa si tratta?

1. Sequenza di Pierre Robin
2. Disostosi acrofacciale di Nager
3. **Sindrome Treacher-Collins**
4. Spettro oculo-auriculo-vertebrale (sindrome Goldenhar)

Elaborato dalla Dott.ssa Grazia Volpe con la collaborazione della Dott.ssa Francesca Caterina Pacella  
Dipartimento Donna-Bambino-Neonato – SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale  
Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

## Workup Diagnostico

- **Ecografia di riferimento presso nostro centro (30 +2 s.g):** retrognazia, glossoptosi. Non visualizzabile struttura chiaramente riferibile a padiglione auricolare, presenti abbozzi dismorfici con franca eversione. Rime palpebrali rivolte verso il basso e l'esterno bilateralmente con sospetto coloboma a carico della palpebra inferiore sinistra. Stomaco a scarso riempimento. Restante anatomia nella norma per l'epoca gestazionale. Biometria fetale nella norma per l'epoca gestazionale. Polidramnios severo con AFI 49 cm. Sospetta Treacher- Collins.
- **Counselling multidisciplinare:** ginecologo, genetista, neonatologo
- **Amniodecompressione con prelievo di liquido amniotico per approfondimenti genetici:** Array-CGH: VUS, non disponibile sangue paterno per analisi genetica di confronto. Cariotipo femminile normale.
- Espletamento del parto mediante procedura **EXIT**.
- **Valutazione post-natale:** diagnosi clinica di Treacher-Collins, eseguita analisi genetica con ricerca di geni associati che conferma la diagnosi.

Elaborato dalla Dott.ssa Grazia Volpe con la collaborazione della Dott.ssa Francesca Caterina Pacella  
Dipartimento Donna-Bambino-Neonato – SSD Diagnosi Prenatale e Chirurgia Fetale  
Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

## Sindrome Treacher –Collins

La sindrome Treacher Collins (definita anche Franceschetti-Klein) è una patologia genetica rara a trasmissione principalmente autosomica dominante con una penetranza del 90% ed una espressività variabile.

- **Patogenesi:** la mutazione del gene TCOF1 (5q32-q33.1), che codifica per la fosfoproteina nucleolare Treacle, è responsabile di circa il 93% dei casi. Altre mutazioni associate alla patologia sono legate ai geni POLR1C (6p21.1), POLR1D (13q12.2), POLR1B (2q14.1) che codificano per le subunità delle RNA polimerasi I e III.
- **Aspetto ecografico:** I feti affetti da questa patologia presentano dei caratteristici segni ecografici tra cui retrognazia e ipoplasia mandibolare, ipoplasia dell'osso zigomatico malformazioni a carico del padiglione auricolare, obliquità in basso e verso l'esterno delle rime palpebrali e coloboma delle palpebre inferiori e palatoschisi. In rari casi la retrognazia severa si può associare a gossopiosi che determina un'occlusione delle vie aeree superiori che si associa a polidramnios severo durante la gravidanza.
- **Gestione post-natale:** nei casi di retrognazia severa potrebbe essere necessario considerare la tracheotomia in caso di distress respiratorio postnatale. La chirurgia maxillofacciale può correggere l'ipoplasia dei tessuti molli, l'ipoplasia scheletrica, il coloboma palpebrale e la palatoschisi. E' necessaria una precoce presa in carico dei disturbi dell'udito per favorire il normale sviluppo.
- **Prognosi:** le forme lievi della malattia hanno una prognosi favorevole. Generalmente non vi è ritardo cognitivo.