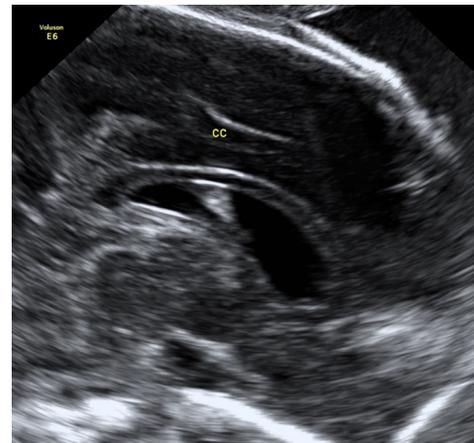
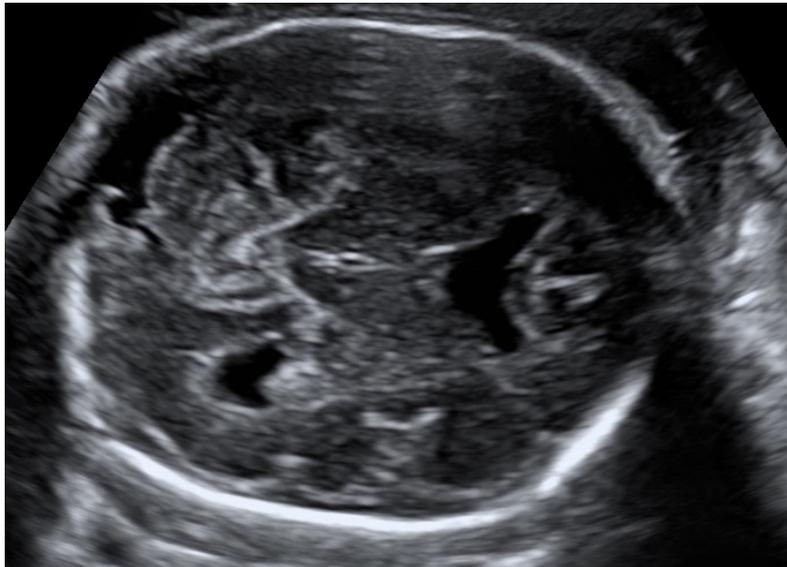


A cura di: Laura Sarno, MD, PhD e Giuliana Orlandi, MD

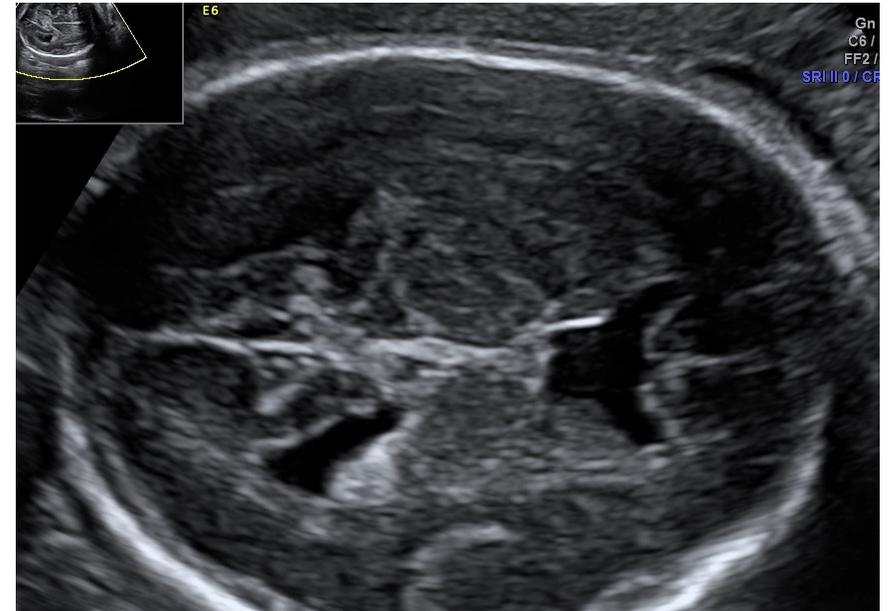
Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche, Università degli Studi di Napoli Federico II

16-gravida, 16 anni, ecografia di screening del I e II trimestre non eseguite. Esame del cariotipo fetale non eseguito.
L'esame ecografico a 27settimane+5 giorni.



Di cosa si tratta?

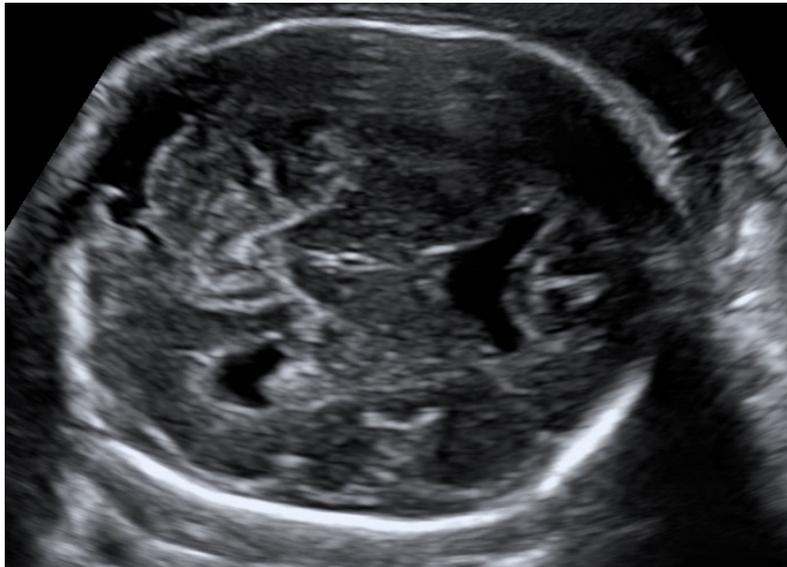
1. Oloprosencefalia
2. Agenesia del corpo calloso
3. Idrocefalia
4. Agenesia del cavo del setto pellucido



A cura di: Laura Sarno, MD, PhD e Giuliana Orlandi, MD

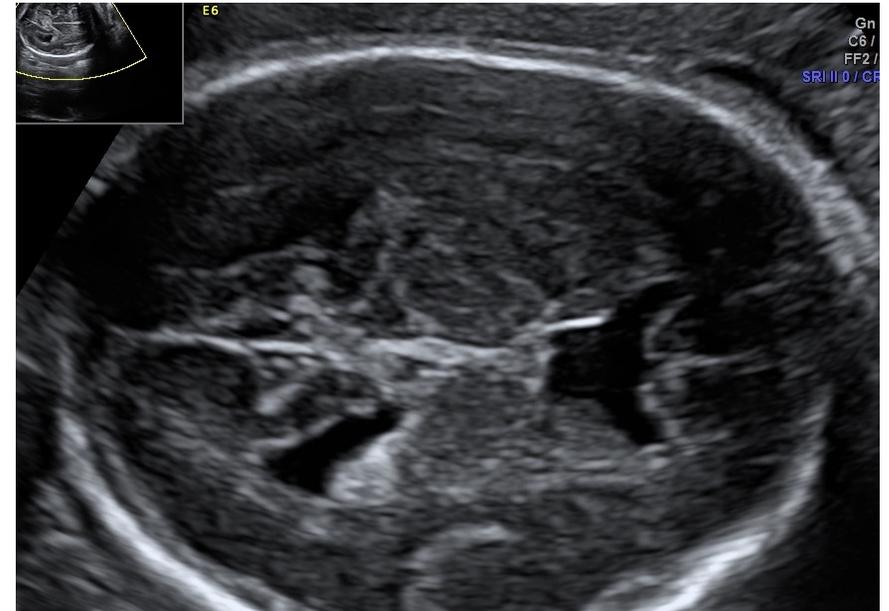
Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche, Università degli Studi di Napoli Federico II

16-gravida, 16 anni, ecografia di screening del I e II trimestre non eseguite. Esame del cariotipo fetale non eseguito.
L'esame ecografico a 27settimane+5 giorni.



Di cosa si tratta?

1. Oloprosencefalia
2. Agenesia del corpo calloso
3. Idrocefalia
4. **Agenesia del cavo del setto pellucido**



A cura di: Laura Sarno, MD, PhD e Giuliana Orlandi, MD
Dipartimento di Neuroscienze Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche, Università degli Studi di Napoli Federico II

AGENESIA DEL CAVO DEL SETTO PELLUCIDO

- All'esame ecografico eseguito con approccio transaddominale e transvaginale, non si evidenzia il cavo del setto pellucido e i corni frontali dei ventricoli laterali appaiono fusi.
- Il corpo calloso e la scissura interemisferica sono presenti. L'arteria cerebrale anteriore presenta un regolare decorso. I talami non appaiono fusi.
- Non sono evidenti malformazioni a carico degli altri distretti.
- La RMN fetale evidenzia un chiasma ottico di regolari dimensioni e depone per agenesia isolata del cavo del setto pellucido.

A cura di: Laura Sarno, MD, PhD, e Giuliana Orlandi, MD

Dipartimento di Neuroscienze Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche, Università degli Studi di Napoli Federico II

Agenesia del cavo del setto pellucido

- L'agenesia del cavo del setto pellucido è una condizione estremamente rara, con una incidenza di 2-3 casi/100.000 nella popolazione generale.
- La diagnosi generalmente viene fatta nel corso dell'esame di screening del II trimestre.
- Entra in diagnosi differenziale, principalmente, con l'oloprosencefalia, dalla quale può essere distinta in epoca prenatale, perché l'oloprosencefalia si associa più frequentemente a difetti facciali ed è caratterizzata da: assenza del corpo calloso e della scissura interemisferica anteriormente, fusione dei talami e un anomalo decorso dell'arteria cerebrale anteriore alla valutazione con Color Doppler.
- L'agenesia del cavo del setto pellucido può essere isolata o rientrare nel contesto di una Displasia Setto-Ottica (S. di De Morsier).
- L'agenesia isolata del cavo del setto pellucido si associa generalmente ad una buona prognosi ed è considerata una variante della norma.
- La sindrome di De Morsier è caratterizzata oltre che dall'assenza del cavo del setto pellucido, da una ipoplasia dei nervi ottici e del chiasma e, generalmente, si associa a disturbi visivi e alterazioni endocrine da ipopituitarismo. La severità del quadro clinico è variabile e l'outcome postnatale controverso: i difetti visivi sono molto frequenti, ma la cecità è rara; l'ipopituitarismo può essere presente nel 62-80% dei casi ed è comunque valutabile una terapia medica; alcuni casi possono essere associati difetti corticali e problematiche nel neurosviluppo.
- La RMN può evidenziare segni suggestivi di displasia setto-ottica (ipoplasia del chiasma), ma non è possibile escludere categoricamente in epoca prenatale la presenza di una displasia setto-ottica.