



CASO CLINICO

A cura di: **Paola Quaresima**

Responsabile ambulatorio diagnosi prenatale

Consultorio familiare UNICAL

Azienda sanitaria provinciale di Cosenza

**Caso del
mese di
Novembre
2024**

**Terzi gravida para 2
26 aa età**

**I trimestre test combinato
screening aneuploidie**

**Report di basso rischio Trisomie
21-18-13**

**Eco screening II trimestre
eseguito all'estero riscontro di
destrocardia**

BITEST (TEST AL PRIMO TRIMESTRE)

Età gestazionale alla data del prelievo	11 sett e 3 gg
Peso:	52 kg
Fumatrice:	SI
Razza:	caucasica
Diabete:	no
Gravidanza	Singola

Analiti biochimici

free - β HCG :	UI/L	6,36	0,11	MOM
PAPP -A :	UI/L	0,36	0,16	MOM

Misure ecografiche

Nuchal translucency (mm) :	1,2	MOM 1,13
CRL mm	46,4	

RISULTATI

Rischio per età materna: 1 su 1.289

Rischio combinato, Sindrome di Down: 1 su 4.311

V.N. Il rischio è significativo per valori tra 1: 1 e 1: 250 (rischio cut-off per Sindrome di Down)

Rischio combinato Sindrome di Edwards-Patau: 1 su 2.096

V.N. Il rischio è significativo per valori tra 1: 1 e 1: 250 (rischio cut-off per Sindrome di Edwards-Patau)

Basso Rischio →



CASO CLINICO

A cura di: **Paola Quaresima**

Responsabile ambulatorio diagnosi prenatale

Consultorio familiare UNICAL

Azienda sanitaria provinciale di Cosenza

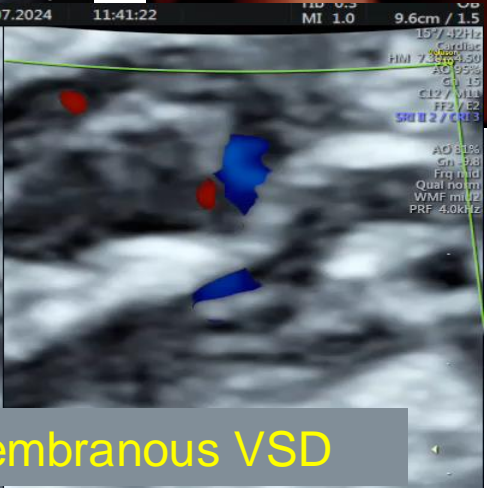
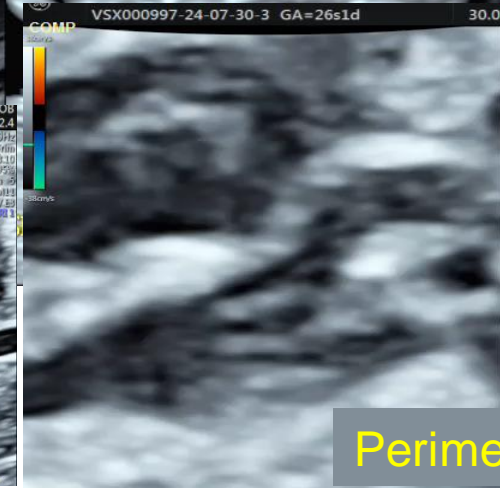
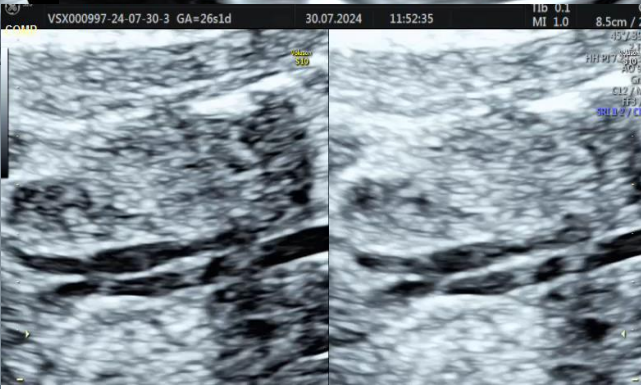
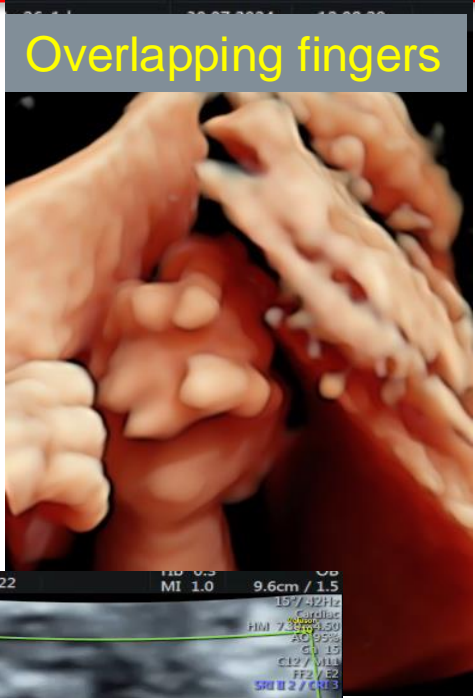
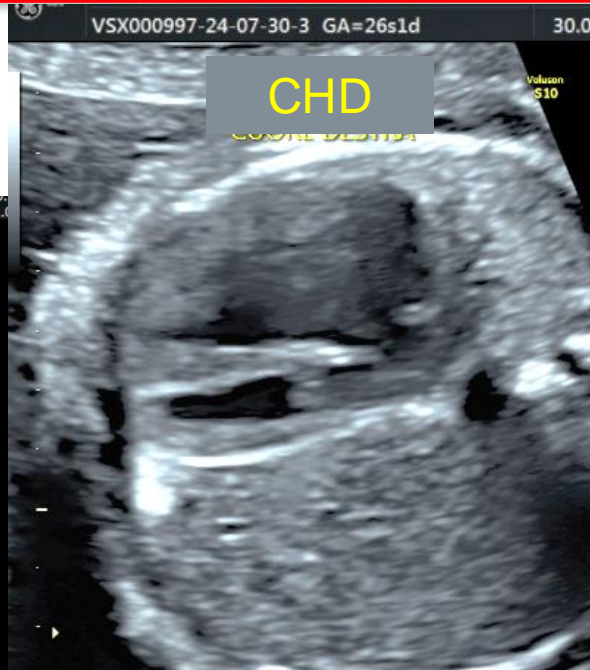
Caso del mese di Novembre 2024

Eco screening III trimestre findings:

Presentazione cefalica



Destrocardia
Mancata visualizzazione dello stomaco
Polidramnios
Interruzione vena cava con azigos continuation





CASO CLINICO

A cura di: **Paola Quaresima**

Responsabile ambulatorio diagnosi prenatale

Consultorio familiare UNICAL

Azienda sanitaria provinciale di Cosenza

**Caso del
mese di
Novembre
2024**

Eco screening III trimestre descrizione dei findings:

- IUGR precoce
- Destrocardia con presenza di cardiopatia congenita complessa (anomalia del situs cardiaco con destrocardia, decorso parallelo di aorta e vena cava interruzione di quest'ultima ed azygos continuation, disproporzione camere cardiache con sezioni destre prevalenti sulle sinistre, DIV perimembranoso in malallineamento)
- Mancata visualizzazione dello stomaco (atresia esofagea) con polidramnios
- Overlapping fingers

Quale potrebbe essere la diagnosi?
A) Trisomia 21
B) Trisomia 18
C) Trisomia 13
D) Altra aneuploidia



CASO CLINICO

A cura di: **Paola Quaresima**

Responsabile ambulatorio diagnosi prenatale

Consultorio familiare UNICAL

Azienda sanitaria provinciale di Cosenza

**Caso del
mese di
Novembre
2024**

TRISOMIA 18

L'esecuzione del test combinato

- Da parte di un operatore/trice *non* accreditata per l'esecuzione dell'ecografia screening primo trimestre
- Mediante l'impiego di apparecchiature non accreditate dalla FMF

Ha fatto sì che risultasse un basso rischio di trisomie 21-18-13 in presenza di un \dot{u} anomalo trend dei valori di free beta hcg e PAPP A rispettivamente 0.1 e 0,1 MoM.

Amniocentesi tardiva con esito di trisomia 18 mediante studio array cgh.

BITEST (TEST AL PRIMO TRIMESTRE)

Età gestazionale alla data del prelievo	11 sett e 3 gg
Peso:	52 kg
Fumatrice:	SI
Razza:	caucasica
Diabete:	no
Gravidanza	Singola

Analiti biochimici			
free - β HCG :	UI/L	6,36	0,11 MOM
PAPP -A :	UI/L	0,36	0,16 MOM

Misure ecografiche			
Nuchal traslucency (mm) :	1,2	MOM	1,13
CRL mm	46,4		

RISULTATI

Rischio per età materna: 1 su 1.289
Rischio combinato, Sindrome di Down: 1 su 4.311
V.N. Il rischio è significativo per valori tra 1: 1 e 1: 250 (rischio cut-off per Sindrome di Down)
Rischio combinato Sindrome di Edwards-Patau: 1 su 2.096
V.N. Il rischio è significativo per valori tra 1: 1 e 1: 250 (rischio cut-off per Sindrome di Edwards-Patau)

Basso Rischio



CASO CLINICO

A cura di: **Paola Quaresima**

Responsabile ambulatorio diagnosi prenatale

Consultorio familiare UNICAL

Azienda sanitaria provinciale di Cosenza

**Caso del
mese di
Novembre
2024**

TRISOMIA 18

Definizione: La trisomia 18, nota come sindrome di Edwards, è una malattia cromosomica causata dalla presenza di una copia sovranumeraria del cromosoma 18.

Incidenza: un bambino su 6.000 – 8.000 nati vivi.

Caratteristiche ecografiche : Aspetto a fragola del cranio, presenza di cisti dei plessi corioidei, agenesia del corpo calloso, megacisterna magna, cleft facciali, micrognazia, cardiopatie congenite, ernie diaframmatiche, atresia esofagea, onfalocele, arteria ombelicale singola, anomalie renali, anomalie del rachide, piede torto congenito, overlapping fingers e ritardo di crescita intrauterino

Diagnosi: cariotipo (standard/molecolare) su diagnosi prenatale invasiva.

Prognosi: Alto rischio di morte endouterina fetale, relativamente alla sopravvivenza neonatale seppure la trisomia 18 sia stata storicamente ritenuta anomalia letale, ad oggi il 50% dei neonati sopravvive oltre 1 settimana ed il 5-10% oltre l'anno di vita.